

BAGAIMANA α -TALASEMIA DIRAWAT?

Rawatan untuk talasemia α adalah berdasarkan jenis dan keterukan gangguan.

Orang yang **pembawa α -talasemia** biasanya mempunyai simptom ringan atau tiada dan tidak memerlukan rawatan. Walau bagaimanapun, penjelasan yang teliti mesti diberikan kepada pembawa mengenai kemungkinan mewariskan sifat tersebut kepada anak-anak mereka dan dalam kes ibu bapa yang kedua-duanya merupakan pembawa α -talasemia, risiko untuk mendapat penyakit HbH atau α -talasemia major.

Penyakit HbH boleh mempunyai spektrum keterukan yang luas. Ramai individu dengan penyakit HbH mungkin tidak memerlukan pemantauan atau rawatan yang kerap. Walau bagaimanapun, sesetengah bentuk HbH boleh menjadi serius dan memerlukan pemindahan darah, rawatan susulan yang kerap dan intervensi perubatan yang lain.



Selama bertahun-tahun, tiada rawatan berkesan **untuk α -talasemia major**. Kebanyakan kehamilan menyebabkan keguguran atau bayi yang baru lahir yang tenat dan meninggal dunia seurus selepas kelahiran. Walau bagaimanapun, kemajuan perubatan terkini telah membenarkan pakar perubatan memperbaiki rawatan gangguan tersebut. Rawatan tersebut termasuklah pemberian pemindahan darah dalam rahim (IUT) sebelum kelahiran kepada janin dan seurus selepas kelahiran. Walau bagaimanapun, dalam kes ini, kanak-kanak itu akan memerlukan pemindahan darah sepanjang hayat dan penjagaan perubatan khas.

Sesetengah fetus dengan α -talasemia major juga telah dirawat dengan pemindahan sel stem hematopoietik (HSCT), menggunakan sel khas yang terdapat dalam sumsum tulang. Lebih banyak rawatan untuk keadaan ini sedang dalam pembangunan saintifik. Penggunaan meluas kemajuan sedemikian sehingga kini hanya boleh dilakukan di beberapa negara di seluruh dunia.

Untuk maklumat lanjut boleh layari
www.thalassaemia.org.cy



THALASSAEMIA
INTERNATIONAL
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022
ALL RIGHTS RESERVED.

Thalassaemia International Federation
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552
E-mail: thalassaemia@cytanet.com.cy
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Diterjemah oleh: Fazalena Johari, Federation of Malaysia Thalassaemia Societies
Nurul Nadia Haron, Federation of Malaysia Thalassaemia Societies

FOKUS KEPADA α -TALASSEMIA

APAKAH ITU TALASEMIA?

Talasemia adalah penyakit darah yang diwarisi, bermakna ia diwariskan kepada anak daripada seorang atau kedua ibu bapa melalui gen mereka. Badan individu yang menghidap talasemia menghasilkan kurang **hemoglobin** daripada biasa, iaitu protein dalam sel darah merah yang membolehkan oksigen di bawa dari paru-paru ke seluruh badan. Keadaan ini menyebabkan kekurangan sel darah merah yang berfungsi dan tahap bekalan oksigen yang rendah ke tisu, hingga membawa kepada pelbagai masalah kesihatan bergantung kepada jenis dan keterukan keadaan.

Terdapat dua jenis utama talasemia:

- **Talasemia α** , berlaku apabila satu gen atau beberapa gen yang berkaitan dengan pengeluaran protein α -globin hilang atau berubah (bermutasi), dan
- **Talasemia β** , berlaku apabila kecacatan gen yang serupa menjejaskan pengeluaran protein β -globin.

Risalah ini mengenai **α -talasemia**.



APAKAH JENIS-JENIS α -TALASEMIA?

Rantai globin alfa (α -) dihasilkan oleh empat gen. Satu atau lebih daripadanya boleh diubah atau hilang sama sekali. Oleh itu, empat jenis talasemia α boleh diterangkan seperti berikut:

1. Individu yang hanya mempunyai satu (daripada empat) gen α -globin yang tidak normal atau hilang dipanggil **pembawa talasemia alfa senyap**, juga dikenali sebagai **pembawa talasemia alfa plus (α^+)** atau mempunyai sifat α -talasemia. Pembawa talasemia alfa senyap tidak mempunyai tanda atau simptom penyakit, tetapi mampu mewariskan talasemia kepada anak-anak mereka. Hanya ujian makmal yang sangat spesifik, berdasarkan analisis DNA, boleh mendiagnosis dengan tepat pembawa senyap α -talasemia.

2. Individu yang mempunyai dua (daripada empat) gen α -globin yang tidak normal atau hilang adalah **pembawa talasemia alfa zero (α^0)**, juga dikenali sebagai mempunyai **α -talasemia minor** atau mempunyai **sifat α -talasemia**. Orang yang mengalami keadaan ini mungkin mempunyai sel darah merah yang lebih kecil daripada biasa (mikrositosis) dan kadang kala mempunyai anemia yang sangat ringan. Selain daripada itu, mereka biasanya tidak mempunyai gejala, tetapi boleh mewariskan sifat itu kepada anak-anak mereka.



3. Keadaan apabila kanak-kanak mewarisi hanya satu gen α -globin yang berfungsi dan tiga (3) yang hilang atau tidak normal daripada ibu bapanya dipanggil **penyakit hemoglobin H (HbH)**. Ini adalah bentuk perantaraan α -talasemia dari segi keterukan klinikal yang dicirikan oleh peningkatan hemolisis, iaitu pemusnahan sel darah merah. Tanda dan gejala adalah berbeza-beza, daripada anemia sederhana hingga teruk, mata dan kulit menjadi kuning (jaundis), dan pembesaran limpa.

Akibatnya, individu dengan penyakit HbH mungkin memerlukan pemindahan darah dan pemeriksaan am setiap tahun. Individu ini mesti dijaga oleh pakar perubatan yang mempunyai pengetahuan dan pengalaman dalam memantau dan menangani komplikasi yang berkaitan dengan keadaan ini sama ada di pusat atau klinik pakar hematologi.

4. Empat gen α -globin yang hilang atau tidak normal membawa kepada keadaan yang dikenali sebagai **Hydrops Fetalis, sindrom Hb Bart atau α -talasemia major**.

Keadaan ini menyebabkan anemia teruk yang menjejaskan janin semasa dalam kandungan, sebelum lahir, selalunya mengakibatkan janin pramatang meninggal sebelum bersalin atau bayi yang baru lahir meninggal seurus dilahirkan.

SIAPA YANG PALING BERISIKO UNTUK α -TALASEMIA?

Talasemia alfa (α -) boleh menjejaskan individu daripada mana-mana kewarganegaraan dan etnik. Walaupun ditemui dalam kebanyakan populasi di seluruh dunia, keadaannya paling biasa ditemui di Timur Tengah, Asia Tenggara, dan negara Mediterranean tertentu. Sindrom Hb Bart dan penyakit HbH juga dikenali di Asia Tenggara.

Anggaran kelaziman teruk sindrom Hb Bart di Asia Tenggara adalah 1 dalam 200 - 2,000¹ kelahiran, manakala kelazimannya di bahagian lain di dunia tidak diketahui setakat ini.

Peningkatan penghijrahan orang dari kawasan yang mempunyai kelaziman α -talasemia yang lebih tinggi telah membawa kepada peningkatan yang stabil bagi gangguan alpha-globin di Amerika Syarikat dan negara Barat lain, seperti negara Eropah Utara. Walau bagaimanapun, kajian telah menunjukkan bahawa talasemia α mungkin masih kurang dikenali dan kurang didiagnosis di negara-negara ini.

¹ORPHAcode: 163596
Sumber: www.orpha.net/

