

## ANAK PEREMPUAN USIA 14 TAHUN DENGAN THALASEMIA 14-Year-Old Girl with Thalasemia

**Zakaha Rachmadhani<sup>1</sup>, Sudarmanto<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Fakultas Kedokteran, Universitas Muhammadiyah Surakarta

<sup>2</sup>Bagian Ilmu Kesehatan Anak, RSUD Dr. Harjono S Ponorogo

Korespondensi: Zakaha Rachmadhani. Alamat email: [J510215099@student.ums.ac.id](mailto:J510215099@student.ums.ac.id)

### ABSTRAK

*Thalasemia merupakan penyakit keturunan yang mempengaruhi proses pembuatan hemoglobin (Hb), khususnya rantai globin. Transfusi Thalasemia dapat dikategorikan sebagai berat, sedang, atau ringan sesuai dengan tingkat keparahan Thalasemia. Gejala klinis, kelainan, waktu antara konsepsi dan kelahiran, dan awitan semuanya berperan dalam kategori ini. Thalasemia dapat dibagi menjadi dua subtipe yang berbeda pada tingkat genetik dan molekuler: yang pertama disebut Thalasemia, dan yang kedua disebut Thalasemia. Tanpa gejala hingga memiliki gejala yang sangat parah mungkin merupakan indikator klinis penyakit. Pasien Thalasemia memiliki cacat genetik yang mengarah pada pengembangan rantai globin yang salah, yang mempercepat lisis eritrosit. Anemia biasanya berkembang pada pasien dengan gangguan thalamic sebagai akibat dari operasi ini. Seorang anak perempuan 14 tahun datang dengan keluhan utama pucat dan lemas. Keadaan umum pasien tampak pucat dan lemah. Pada pemeriksaan tanda vital didapatkan suhu 36 °C, denyut jantung 100x/menit, Respiration rate 24x/menit, SpO<sub>2</sub> 98%, tekanan darah 110/80 mmHg. Kesadaran pasien didapatkan compos mentis (E4V5M6). Pada pemeriksaan status generalis kepala tampak Facies cooley (+). Tampak konjungtiva anemis (+/+). Pada pemeriksaan penunjang darah lengkap didapatkan hasil HB 6,5. Tatalaksana yang diberikan pada penderita thalsemia adalah transfus darah rutin berdasarkan kebutuhan pasien dan kelasi besi.*

*Kata kunci : Thalasemia, Anemia, Transfusi*

### ABSTRACT

*Thalassemia is a hereditary disease that affects the process of making hemoglobin (Hb), especially the globin chain. Thalassemia transfusions can be categorized as severe, moderate, or mild according to the severity of the Thalassemia. Clinical symptoms, abnormalities, time between conception and delivery, and onset all play a role in this category. Thalassemia can be divided into two distinct subtypes at the genetic and molecular level: the first is called Thalassemia, and the second is called Thalassemia. Asymptomatic to very severe symptoms may be a clinical indicator of disease. Thalassemic patients have a genetic defect that leads to the development of faulty globin chains, which accelerates the lysis of erythrocytes. Anemia usually develops in patients with thalamic disorders as a result of this surgery. A 14-year-old girl came with the chief complaint of paleness and weakness. The general condition of the patient was pale and weak. On examination of vital signs, the temperature was 36°C, heart rate was 100x/minute, Respiration rate was 24x/minute, SpO<sub>2</sub> was 98%, blood pressure was 110/80 mmHg. The patient's consciousness was found to be compos mentis (E4V5M6). On examination of the generalist status, the head looks Facies Cooley (+). The conjunctiva was anemic (+/+). On complete blood count, the result was HB 6.5. Treatment given to patients with Thalassemia is routine blood transfusions based on patient needs and iron chelation.*

*Keywords: Thalassemia, Anemia, Transfusion*

### PENDAHULUAN

Thalasemia adalah istilah yang mengacu pada sekelompok anemia hipokromik mikrositik yang diturunkan dengan tingkat keparahan yang bervariasi. Penghapusan seluruh atau sebagian gen globin, serta substitusi,

penghapusan, atau penyisipan nukleotida, dapat dikategorikan sebagai penyakit genetik yang mendasari. Hasil dari mutasi ini adalah penurunan jumlah mRNA untuk satu atau lebih rantai globin, tidak adanya mRNA itu, atau produksi mRNA dengan fungsi yang

tidak berfungsi. Hasil akhirnya adalah penurunan dan penyumbatan total sintesis rantai polipeptida hemoglobin. Fenotip Thalasemia dapat dihasilkan dari sekitar seratus mutasi yang berbeda.

Menurut data yang dilakukan oleh Bank Dunia, 7% orang di seluruh dunia memiliki Thalasemia dalam satu bentuk atau lainnya. Setiap tahun, 50.000 hingga 100.000 anak meninggal karena Thalasemia, sementara antara 300.000 dan 500.000 bayi baru lahir didiagnosis dengan kelainan hemoglobin yang parah. Delapan puluh persen dari kematian ini terjadi di negara berkembang. Indonesia adalah salah satu negara yang membentuk apa yang disebut "sabuk Thalasemia", atau bagian dari dunia di mana gen Thalasemia banyak ditemukan (carrier number).

Hal ini didukung oleh studi epidemiologi yang dilakukan di Indonesia, dimana prevalensi gen beta Thalasemia berkisar antara 3% sampai

10% dari populasi.

## **LAPORAN KASUS**

Seorang anak perempuan 14 tahun datang ke RSUD Dr. Harjono Ponorogo dengan keluhan utama pucat dan lemas.

Berdasarkan alloanamnesis, pasien mengeluh pucat sejak tiga hari sebelumnya dan semakin memburuk setelah tujuh hari SMRS. Pucat biasanya memanifestasikan dirinya awalnya di tangan dan wajah. Keluhan disertai dengan rasa lemas. Badan terasa lemas dirasakan pasien pada aktivitas yang berat. Keluhan disertai, mudah lelah. Keluhan tidak disertai dengan mual, muntah, diare, mimisan, dan gusi berdarah. Nafsu makan pasien baik. BAB dan BAK dalam batas normal.

Berdasarkan keterangan ibu pasien, anaknya sudah mengalami keluhan ini sejak usia 6 tahun dan didiagnosis menderita Thalasemia. Dokter menganjurkan untuk dirawat agar pasien mendapat transfuse sel

darah merah. Sejak saat itu, pasien rutin melakukan transfuse setiap sebulan sekali.

Tidak ada keluhan serupa dalam riwayat keluarga sebelumnya. Riwayat kehamilan ibu di bawah 20 tahun yang mendapatkan pemeriksaan kehamilan rutin dari bidan dan dokter kandungan dan tidak mengalami infeksi, diabetes, atau tekanan darah tinggi selama kehamilannya. Tidak mengkonsumsi obat-obatan terlarang, atau merokok.

Pasien lahir tanpa insiden dan lahir dengan berat 3,2 kilogram. Ibu pasien melahirkan di rumah sakit pada usia kehamilan 38 minggu. Pasien segera mulai menangis, tampak memerah, dan tidak biru atau kuning sejak lahir. Riwayat pertumbuhan dan perkembangan pasien dalam batas normal. Pasien telah menerima makanan tambahan sejak usia 6 bulan, dan telah mendapatkan imunisasi lengkap. Pasien adalah anak satu-satunya dan tidak memiliki saudara.

Keadaan umum pasien tampak pucat dan lemah. Pada pemeriksaan tanda vital didapatkan suhu 36 °C, denyut jantung 100x/menit, *Respiration rate* 24x/menit, SpO<sub>2</sub> 98%, tekanan darah 110/80 mmHg. Kesadaran pasien didapatkan compos mentis (E4V5M6).

Pada pemeriksaan status generalis kepala tampak *Facies cooley* (+). Tampak konjungtiva anemis (+/+). Temuan berikut dibuat selama pemeriksaan fisik paru-paru: ekspansi dada kanan dan kiri simetris; palpasi fremitus taktil yang seimbang; suara resonansi selama perkusi paru di lapangan paru kanan dan kiri; suara vesikular selama auskultasi paru baik di lapangan paru kanan maupun kiri; dan tidak adanya ronki atau mengi.

Pemeriksaan fisik jantung mengungkapkan temuan berikut: auskultasi suara jantung I dan II teratur, perkusi teredam, dan tidak ada suara lebih lanjut yang terdeteksi. *Iktus cordis* tidak dapat dilihat, tetapi dapat diraba

dan dirasakan dengan kuat.

Pada pemeriksaan fisik abdomen: inspeksi dinding abdomen simetris, *distended* (-), kesan ascites (-), tidak terdapat benjolan. Auskultasi peristaltic (+), normal. Perkusi redup, palpasi tegang (-), defans muscular (-), nyeri tekan (-), tidak teraba adanya pembesaran hepar dan lien, ginjal tidak teraba, tidak teraba adanya massa.

Pada pemeriksaan ekstremitas CRT <2 detik, akral hangat. Pada pemeriksaan penunjang darah lengkap didapatkan hasil berikut:

Table 1. Hasil pemeriksaan darah lengkap 04/04/2022

HEMATOLOGI	HASIL
RUTIN	
Hemoglobin	6,5 (L)
WBC	3,38 (L)
RBC	6,93
Hematokrit	22,1 (L)
Platelet	444
MCV	65,2 (L)
MCH	19,3 (L)

MCHC	29,5 (L)
------	----------

Tabel 2. Hasil Pemeriksaan Hitung jenis (diff) 04/04/2022

HITUNG JENIS	HASIL
Eosinofil	<b>2,6</b>
Basofil	0,2
Neutrofil	67,6
Limfosit	24,1
Monosit	6,5
NLR	2,81

Thalasemia beta mayor ditetapkan menjadi diagnosis pasien setelah mengambil riwayat kesehatan mereka, melakukan pemeriksaan fisik, dan melakukan tes.

Pasien dibawa ke bangsal delima RSUD Dr. Hardjono Ponorogo dan diberikan terapi berupa Infus PZ 8 tpm dan Transfusi PRC 2 kolf.

## PEMBAHASAN

Pasien di diagnosis dengan thalasemia beta mayor. Thalasemia penyakit hemolitik bersifat hereditas dan

diturunkan dalam keluarga. Ini berkembang ketika hemoglobin tidak dapat diproduksi secara efektif oleh sel darah merah. Molekul hemoglobin utama pada orang dewasa memiliki struktur yang normal, namun kelainan ini ditandai dengan penurunan atau tidak adanya sintesis salah satu rantai  $\alpha$ , rantai  $\beta$ , dan/atau rantai globin tambahan. Selain itu, rantai globin lainnya dapat terpengaruh. Ketika membahas keluarga hemoglobinopati, Thalasemia, kelainan yang mempengaruhi sistem hematologi, biasanya diangkat. Kapasitas sel darah merah untuk beroperasi dengan benar dan untuk hidup dapat dipengaruhi oleh hemoglobinopati, defisiensi hemoglobin struktural.

Hemoglobinopati adalah suatu kondisi yang telah dikaitkan dengan perubahan struktur hemoglobin. Kondisi klinis yang dikenal sebagai anemia kronis, bersama dengan semua konsekuensi dan tanda dan gejala yang

menyertainya, disebabkan oleh kedua cacat ini.

Dua rantai beta dan dua rantai alfa membentuk tetramer yang dikenal sebagai  $\alpha_2\beta_2$  dalam hemoglobin manusia dewasa (HbA). Jumlah HbA yang beredar dalam darah lebih tinggi dari 97%, dibandingkan dengan jumlah HbA<sub>2</sub> yang berkisar antara 2-3% dan HbF yang kurang dari 1%. Hemoglobin dapat secara efektif mengantarkan oksigen ke jaringan ketika memiliki struktur seperti ini.

Mutasi penyebab thalasemia alfa terletak pada kromosom 16. HbBart dan HbH dibuat dari rantai globin yang ada karena sangat sedikit atau tidak ada sama sekali penciptaan rantai globin alfa. Tetramer tidak stabil, dan badan inklusi yang dihasilkan mempercepat penghancuran eritrosit.

Sebagai akibat dari berkurangnya atau tidak adanya sintesis rantai globin beta yang disebabkan oleh mutasi pada gen globin beta,

Thalasemia beta dapat berkembang. Jumlah HbF dan HbA2 yang dihasilkan meningkat sebagai akibat dari beberapa rantai globin alfa yang baru terbentuk tidak dapat menempel pada rantai globin beta. Selain itu, rantai alfa tetramer tidak stabil yang mudah dibongkar menjadi bagian-bagian komponennya diproduksi. Rantai globin alfa bebas yang tidak larut membunuh eritrosit di sumsum tulang dan mikrosirkulasi (limpa) ketika mereka bergabung untuk menghasilkan endapan.

Pada akhirnya, hipoksia jaringan disebabkan oleh masalah oksigenasi yang disebabkan oleh kelainan hemoglobin. Tubuh akan berusaha mengimbangnya dengan membuat eritrosit baru; Namun, kondisi yang muncul adalah eritropoiesis yang tidak efektif.

Klasifikasi Thalasemia berdasarkan klinis terbagi menjadi 3 yaitu:

#### 1. Thalasemia Mayor

Kelainan 2 alel kromosom. Transfusi rutin dari 2 minggu sampai 4 minggu. Sebagian besar waktu, gejala utama Thalasemia muncul antara tiga dan tujuh bulan awal perkembangan bayi, tetapi tidak pernah lebih dari usia tiga tahun (balita). Gejala awal penyakit ini adalah pucat yang dapat ditemukan di setiap bagian tubuh, termasuk perut, kelopak mata bagian dalam, telapak tangan, mata, dan permukaan kulit lainnya.<sup>5,6</sup>

#### 2. Thalasemia Intermediate

Thalasemia mayor disebabkan oleh dua gen yang rusak, yang masing-masing menghasilkan versi penyakit yang parah. Thalasemia intermedia, di sisi lain, disebabkan oleh dua gen mutan yang mengandung mutasi berat dan ringan atau mutasi ringan dan ringan. Tanda dan gejala klinis Thalasemia intermedia membutuhkan waktu lebih lama

untuk muncul pada individu daripada pada mereka dengan Thalasemia mayor. Diagnosis dini dimungkinkan pada masa remaja seseorang atau bahkan pada masa dewasanya. Transfusi darah tidak selalu diberikan kepada pasien dengan penyakit sedang; dalam beberapa keadaan, mereka hanya diberikan setiap tiga bulan sekali, setiap enam bulan sekali, atau bahkan setahun sekali.<sup>5</sup>

### 3. Thalasemia Minor

Orang yang memiliki Thalasemia minor disebut sebagai pembawa ciri, pembawa Thalasemia, pembawa mutasi, dan Thalasemia minor. Sepanjang hidupnya, status pembawa Thalasemia tidak menunjukkan gejala klinis. Hal ini mudah dipahami karena aberasi gen hanya mempengaruhi salah satu dari dua kromosom yang

dikandungnya, dan kromosom ini mungkin berasal dari ibu atau ayah. Ini menjanjikan bahwa satu gen normal masih dapat berkontribusi pada fungsi sistem hematopoiesis meskipun terjadi mutasi.<sup>5</sup>

Pada pasien ini didapatkan keluhan pucat dan lemas, pertama kali muncul saat usia 1 tahun dan didiagnosis Thalasemia. Sejak saat itu pasien melakukan transfuse darah satu bulan sekali. Dapat disimpulkan pasien adalah penderita Thalasemia mayor.

Klasifikasi Thalasemia berdasarkan genetic dan dasar molekuler terbagi menjadi Thalasemia  $\alpha$  dan  $\beta$ <sup>6</sup>.

Terapi suportif dan terapi definitif adalah dua jenis utama pengobatan Thalasemia. Terapi suportif bertujuan untuk mengontrol perkembangan dan kemajuan pasien sehingga mereka dapat menyadari potensi penuh mereka. Pengobatan tidak

dimaksudkan untuk menyembuhkan penyakit sepenuhnya karena para ilmuwan yang mencari asal-usul genetik belum mampu menggantikan kesalahan genetik dengan genetika normal.

Terapi suportif yang digunakan disesuaikan dengan patologi primer yaitu anemia.

Terapi gen dan transplantasi sumsum tulang (BMT) adalah dua contoh terapi konklusif yang telah digunakan dan sedang diteliti (terapi genetik).

Gagal jantung, kelainan pertumbuhan, indikasi pubertas tertunda karena masalah hormonal, di antara komplikasi lain, sering bermanifestasi sekitar awal dekade kedua; tetapi, dengan manajemen yang sesuai atau optimal, mereka dapat bertahan hingga dekade ketiga atau bahkan keempat. Penelitian yang ada menunjukkan bahwa masalah hampir selalu muncul sekitar akhir dekade pertama atau awal dekade kedua. Gagal jantung, infeksi,

dan gangguan endokrin sering menjadi penyebab di balik konsekuensi ini. Dua penyebab kematian yang paling sering adalah infeksi dan gagal jantung.

Pasien Thalasemia mayor sering memiliki prognosis yang buruk, dan ini terutama berlaku bagi mereka yang tidak menerima transfusi yang cukup. Penderita Thalasemia mayor seringkali tidak hidup cukup lama untuk mencapai usia dewasa. Ada saran bahwa orang dapat meningkatkan harapan hidup mereka sekitar 20 tahun jika mereka terus mempertahankan kadar Hb yang tinggi<sup>7</sup>.

## **KESIMPULAN**

Kasus Thalasemia setiap orang, suatu bentuk herediter dari anemia hipokromik mikrositik, unik dalam hal tingkat keparahannya. Salah satu penyakit keturunan yang paling banyak, Thalasemia mempengaruhi hampir semua kelompok ras dan etnis dan dapat ditemukan di hampir semua negara di seluruh dunia. Bahkan pasien yang mendapatkan terapi yang dikembangkan

dengan baik tetap berisiko mengalami sejumlah masalah. Mortalitas dan morbiditas bukan hanya menjadi perhatian bagi pasien yang tidak mendapatkan pengobatan.

#### DAFTAR PUSTAKA

1. Ray, H. (2015). Penatalaksanaan Pada Pasien Thalasemia. *Medula* **1**. 10–18.
2. Kemenkes RI. (2018). *Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Tatalaksana Thalasemia*.
3. Kurniati M, S. A. (2018). Hubungan antara kadar feritin serum dengan fungsi kognitif berdasarkan mini mental state examination (MMSE) pada penderita Thalasemia Mayor di RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Lampung tahun 2017. *J. Ilmu Kedokt. Dan Kesehatan*. **5**, 132–139
4. Liansyah. (2018). Aspek klinis dan tatalaksana thalasemia. *J. Ked N. Med* vol. 1 1–7.
5. Rujito, L. (2019) *.Thalasemia: genetik dasar dan pengelolaan terkini..*
6. Sawitri, H. & Husna, C. A. (2018). Karakteristik Pasien Thalasemia Mayor Di Blud Rsu Cut Meutia Aceh Utara Tahun 2018. *AVERROUS J. Kedokt. dan Kesehatan. Malikussaleh* **4**, 62.
7. Zainuddin, V., Abdullah, A. A. & Arif, M. (2016). Thalasemia Beta Hemoglobin E. *Indones. J. Clin. Pathol. Med. Lab.* **22**. 309.