

[Case Report]

SEORANG ANAK LAKI-LAKI USIA 17 TAHUN DENGAN THALASEMIA MAYOR

A 17 Year Old Boy With Thalassemia Mayor

Kautsar Prastudia Eko Binuko¹, Mutiara Azzahra²

¹Bagian Ilmu Kesehatan Anak, RSUD Harjono S. Ponorogo

²Program Studi Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Muhammadiyah Surakarta

Korespondensi: Kautsar Prastudia Eko Binuko. Alamat email: mazzahra81@gmail.com

ABSTRAK

Seorang Anak Laki-Laki berusia 17 tahun datang ke IGD RSUD dr. Harjono S Ponorogo pada tanggal 8 September 2023 dengan keluhan utama badan lemas sejak 1 hari yang lalu. Dari Alloanamnesis pasien tampak pucat, mudah letih dan kurang aktif. Badan pasien lemas terus menerus disertai mual dan muntah sebanyak 2 kali berisi makanan dan darah. Keluhan lain pasien BAB kehitaman sebanyak 4x. Perut pasien membuncit dan pertumbuhan tidak sesuai dengan usianya. Pasien selalu rawat inap setiap 3 minggu sekali untuk rutin transfusi darah 3 kolf. Pasien didiagnosis Thalassemia mayor. Thalassemia adalah penyakit kelainan genetik heterogen yang diakibatkan oleh penurunan sintesis rantai alfa atau betahemoglobin. Tubuh tidak dapat membentuk sel darah merah yang normal, sehingga sel darah merah mudah rusak atau berumur pendek kurang dari 120 hari. Thalassemia diturunkan dari orang tua kepada anaknya melalui gen. Kasus thalassemia makin meningkat dari tahun ke tahun, maka diperlukan upaya pencegahan yang dapat dimulai dengan skrining pada individu-individu yang memiliki sifat pembawa thalassemia.

Kata Kunci: Thalassemia, Hemoglobin, Anemia

ABSTRACT

A 17-year-old boy came to the emergency room of RSUD dr. Harjono S Ponorogo on September 8, 2023 with the main complaint of limp body since 1 day ago. From Alloanamnesis patients appear pale, easily tired and less active. The patient's body is weak continuously accompanied by nausea and vomiting as much as 2 times containing food and blood. Another complaint of blackish defecation patients as much as 4x. The patient's stomach bulges and growth does not match his age. Patients are always hospitalized every 3 weeks for routine blood transfusions 3 kolf. The patient was diagnosed with thalassemia major. Thalassemia is a heterogeneous genetic disorder disease caused by a decrease in alpha chain synthesis or betahemoglobin. The body cannot form normal red blood cells, so red blood cells are easily damaged or short-lived for less than 120 days. Thalassemia is passed from parents to their children through genes. Thalassemia cases are increasing from year to year, so prevention efforts are needed which can be started by screening individuals who have thalassemia carrier traits.

Keywords: Thalassemia, Haemoglobin, Anemia

PENDAHULUAN

Thalassemia adalah penyakit kelainan genetik heterogen yang diakibatkan oleh penurunan sintesis rantai alfa atau beta hemoglobin (Hb). Hemoglobin berfungsi sebagai komponen pembawa oksigen dalam sel darah merah. Ini terdiri dari dua protein, alfa, dan

beta. Jika tubuh tidak memproduksi salah satu dari kedua protein ini dalam jumlah yang cukup, sel darah merah tidak terbentuk dengan benar dan tidak dapat membawa oksigen dalam jumlah yang cukup. Hal ini menyebabkan anemia yang dimulai pada masa kanak-kanak dan berlangsung seumur hidup. Thalassemia merupakan penyakit

keturunan, artinya setidaknya salah satu orang tuanya harus menjadi pembawa penyakit tersebut. Hal ini disebabkan oleh mutasi genetik atau penghapusan fragmen gen kunci tertentu. (Vichinsky, 2018)

Dilaporkan bahwa secara global sekitar 300-400 ribu anak dilahirkan setiap tahunnya dengan penyakit Hemoglobinopati bawaan yang diturunkan dari orang tuanya dan sekitar 80 juta adalah pembawa β -thalassemia. Ada tiga macam thalasemia dengan intensitas penyakit yang terus meningkat yang teridentifikasi. Ini adalah keadaan pembawa β -thalassemia, thalassemia intermedia, dan thalassemia mayor. Di antara populasi global ini, diperkirakan sejumlah besar kasus pembawa β -thalassemia berasal dari negara-negara Asia Selatan seperti Bangladesh, India, dan Pakistan. Terdapat hampir 80-90 juta pembawa β -thalassemia secara global, yang merupakan 1,5% dari populasi dunia. Selain itu, telah dilaporkan bahwa sekitar 68.000 bayi lahir setiap tahun dengan thalassemia β , baik minor maupun mayor. Berbagai penelitian melaporkan bahwa sekitar 23.000 anak menderita thalassemia mayor dan 90% dari anak-anak ini lahir di negara-negara berpenghasilan rendah atau menengah (Yousuf, 2022)

Thalasemia adalah salah satu penyakit anemia hemolitik secara genetik dari orang tua hingga anak yang diturunkan secara resesif, secara klinis dibedakan atas thalasemia mayor dan minor. Angka kejadian thalasemia sampai saat ini masih tinggi, menurut World Health Organization (WHO) 2018, Hampir (7%) penduduk dunia mempunyai gen thalasemia dan di asia sendiri kejadian tertinggi sampai dengan (40%). Di Indonesia sendiri hampir setiap kelahiran 3.000 bayi memiliki keturunan thalasemia, dan didukung dari yayasan thalasemia Indonesia ditahun 2012 dan 4.896 naik menjadi 9.028 ditahun 2018 (Wulandari, 2018).

Saat ini penyakit thalasemia merupakan penyakit genetika yang cukup banyak di Indonesia. Frekuensinya terus meningkat per tahun. Walaupun begitu masyarakat tidak menaruh perhatian yang cukup besar terhadap penyakit yang sudah menjadi salah satu penyakit genetika terbanyak ini. Hal ini disebabkan karena gejala awal dari penyakit sangat umum. Padahal gejala akhir yang ditimbulkan akan sangat fatal. Jika tidak ditangani secara akurat, cepat, dan tepat (Huzaifah, 2018).

Melihat kenyataan ini, maka sebaiknya

kita harus mewaspadai dengan cara mengetahui dengan benar informasi tentang penyakit ini, sehingga penyakit ini dapat diidentifikasi dan penanganannya pun dapat dilakukan secara dini dengan cara yang tepat.

LAPORAN KASUS

Seorang anak laki-laki berusia 17 tahun datang ke RSUD Dr. Harjono Ponorogo dengan keluhan utama badan lemas. Dari alloanamnesis dengan ibu pasien, didapatkan pasien datang dengan keluhan badan lemas sejak 1 hari SMRS. Menurut ibunya pasien tampak pucat, mudah letih, dan pasien kurang aktif beraktivitas ataupun bermain bersama teman, badan pasien terasa lemas terus menerus, mual (+), muntah (+) sebanyak 2 kali berukuran $\frac{1}{2}$ gelas belimbing SMRS muntah berisi makanan disertai darah dan BAB berwarna kehitaman seperti petis sebanyak 4x, kejang (-), pusing (-) dada berdebar-debar (-), perut terasa penuh (+), nafsu makan yang menurun, BB turun (-), nyeri pada tulang (+), pilek (-), batuk (-), sesak napas (-), gusi berdarah (-), BAK dbn, pasien gampang sekali sakit, dan pasien terlihat tidak selincah anak seusianya. Seorang anak laki-laki berusia 17 tahun datang ke RSUD Dr. Harjono Ponorogo dengan keluhan utama badan lemas. Dari alloanamnesis

dengan ibu pasien, didapatkan pasien datang dengan keluhan badan lemas sejak 1 hari SMRS. Menurut ibunya pasien tampak pucat, mudah letih, dan pasien kurang aktif beraktivitas ataupun bermain bersama teman, badan pasien terasa lemas terus menerus, mual (+), muntah (+) sebanyak 2 kali berukuran $\frac{1}{2}$ gelas belimbing SMRS muntah berisi makanan disertai darah dan BAB berwarna kehitaman seperti petis sebanyak 4x, kejang (-), pusing (-) dada berdebar-debar (-), perut terasa penuh (+), nafsu makan yang menurun, BB turun (-), nyeri pada tulang (+), pilek (-), batuk (-), sesak napas (-), gusi berdarah (-), BAK dbn, pasien gampang sekali sakit, dan pasien terlihat tidak selincah anak seusianya.

3 minggu yang lalu pasien dirawat di RSUD Dr. Harjono Ponorogo dengan keluhan tampak pucat dan lemas. Pasien dirawat selama 3 hari dan mendapat transfusi darah 3 Kolf. Riwayat keluhan serupa pada keluarga disangkal pada ibu pasien. Makanan pendamping ASI dimulai usia 6 bulan dan sudah mendapat imunisasi dasar lengkap. Pasien merupakan ketiga dan memiliki dua saudara

Keadaan umum pasien tampak lemah. Pada pemeriksaan tanda vital didapatkan suhu

36.5oC, denyut jantung 76x/menit, Respiration rate 20 x/menit, SpO2 98%. Kesadaran pasien didapatkan compos mentis (E4V5M6).

Pada pemeriksaan status generalis kepala tampak normocephal, konjungtiva anemis (+/+), sklera ikterik (+/+), mata cowong (-/-), mukosa bibir kering (-/-), facies cooley (+).

Pada pemeriksaan fisik paru inspeksi didapatkan pengembangan dada kanan dan kiri simetris, palpasi fremitus taktil seimbang, perkusi paru didapatkan suara sonor pada kedua lapang paru, auskultasi didapatkan suara vesikuler pada lapang paru kanan dan kiri, rhonki dan wheezing tidak ada.

Pada pemeriksaan fisik jantung inspeksi iktus cordis tidak terlihat, palpasi iktus cordis teraba kuat angkat, perkusi jantung redup, auskultasi suara jantung I dan II regular, tidak terdengar suara tambahan.

Pada pemeriksaan fisik abdomen inspeksi dinding abdomen simetris, distended (+), kesan ascites (-), tidak terdapat benjolan. Auskultasi peristaltik (+), normal (+). Perkusi tympani, palpasi tegang (-), defans muscular (-), nyeri tekan (-), splenomegali (+), hepatomegali (+), ginjal tidak teraba. Turgor kulit kembali sedikit lambat. Pada pemeriksaan ekstremitas

CRT <2 detik, akral hangat, luka (-), hiperpigmentasi kulit (+).

Pada pemeriksaan penunjang darah lengkap didapatkan hasil berikut:

Tabel 1. Hasil Pemeriksaan

Laboratorium Darah Lengkap 8 September 2023

<i>Pemeriksaan</i>	<i>Hasil</i>	<i>Rujukan</i>
HEMATOLOG I LENGKAP		
Hemoglobin	7.2	13.2-17.3
Leukosit	18.70	4.5-13
Trombosit	268	150-450
Hematokrit	22.5	36-56
Eritrosit	2.76	3.6-4.8
MCV	81.5	80-100
MCH	26.2	28-36
MCHC	32.1	31-37
HITUNG JENIS		
Eosinofil %	0.9	0-6
Basofil %	0.5	0-2
Neutrofil %	76.9	42-85
Limfosit %	18.5	11-49
Monosit %	3.2	0-9

Berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang, pasien tersebut didiagnosis dengan Thalasemia.

Pasien dibawa ke Bangsal Delima RSUD Dr. Hardjono Ponorogo dan diberikan terapi berupa Infus RL 20 tpm, transfusi PRC dengan golongan darah AB, injeksi ondancetron 3x200mg, dan injeksi asam

tranexamat 3x500mg.

PEMBAHASAN

Pada kasus ini, pasien didiagnosis dengan Thalasemia. Awalnya penyakit ini disebut sebagai Cooley's Anemia hingga Wipple dan Bradford menamakan penyakit ini Thalasemia. Nama thalasemia muncul dari kata thalas yang merupakan bahasa Yunani kuno yang berarti laut dan anemia (Alvent, dkk, 2019).

Talasemia adalah penyakit resesif autosom, yang artinya berasal dari kedua orang tua yang terdiagnosis atau pembawa penyakit untuk pewarisan ke generasi berikutnya. Hal ini disebabkan oleh mutasi atau delesi gen Hb, yang mengakibatkan produksi kurang atau tidak adanya rantai alfa atau beta. Ada lebih dari 200 mutasi yang diidentifikasi sebagai penyebab talasemia. Talasemia beta disebabkan oleh mutasi titik pada tempat sambungan dan daerah promotor gen beta-globin pada kromosom 115 (Haq, 2023)

Thalasemia diturunkan dari orang tua kepada anaknya melalui gen. Jika kedua orang tua adalah pembawa sifat thalasemia ada kemungkinan 50% anak pembawa sifat thalasemia (minor) sedangkan 25% menderita

thalasemia mayor dan 25% lagi anak akan normal. Namun, bila salah satu dari orang tua pembawa sifat, dan satunya lagi normal, maka kemungkinan 50% anak menjadi pembawa sifat thalasemia sedangkan 50% lagi kemungkinan anak akan normal (Rujito, dkk, 2018).

Patofisiologi Thalasemia, Pada keadaan normal, disintetis hemoglobin A (adult : A1) yang terdiri dari 2 rantai alfa dan dua rantai beta. Kadarnya mencapai lebih kurang 95% dari seluruh hemoglobin. Sisanya terdiri dari hemoglobin A2 yang mempunyai 2 rantai alfa dari 2 rantai delta sedangkan kadarnya tidak lebih dari 2 % pada keadaan normal. Hemoglobin F (foetal) setelah lahir fetus senantiasa menurun dan pada usia 6 bulan mencapai kadar seperti orang dewasa, yaitu tidak lebih dari 4% pada keadaan normal. Hemoglobin F terdiri dari 2 rantai alfa dan 2 rantai gamma. Pada penderita thalasemia satu atau lebih dari satu rantai globin kurang diproduksi sehingga terdapat kelebihan rantai globin karena tidak ada pasangan dalam proses pembentukan hemoglobin normal orang dewasa (HbA). Kelebihan rantai globin yang tidak terpakai akan mengendap pada dinding eritrosit. Keadaan ini menyebabkan eritropoesis tidak

efektif dan eritrosit memberikan gambaran anemia hipokrom dan mikrositer. Pada thalasemia beta produksi rantai beta terganggu, mengakibatkan kadar Hb menurun sedangkan produksi HbA₂ dan atau HbF tidak terganggu karena tidak memerlukan rantai beta dan justru memproduksi lebih banyak dari pada keadaan normal, mungkin sebagai usaha kompensasi. Eritropoesis di dalam susunan tulang sangat giat, dapat mencapai 5 kali lipat dari nilai normal, dan juga serupa apabila ada eritropoesis ekstra medular hati dan limfa. (Soeparman, dkk, 1996). Masing-masing HbA yang normal terdiri dari empat rantai globin sebagai rantai polipeptida, dimana rantai polipeptida tersebut terdiri dari dua rantai polipeptida alfa dan dua rantai polipeptida beta. Empat rantai tersebut bergabung dengan empat kompleks heme untuk membentuk molekul hemoglobin, pada thalasemia beta sintesis rantai globin beta mengalami kerusakan. Eritropoesis menjadi tidak efektif, hanya sebagian kecil eritrosit yang mencapai sirkulasi perifer dan timbul anemia. Anemia berat yang berhubungan dengan thalasemia beta mayor menyebabkan ginjal melepaskan erythropoietin yaitu hormon yang menstimulasi bone marrow untuk menghasilkan

lebih banyak sel darah merah, sehingga hematopoiesis menjadi tidak efektif, eritropoesis yang meningkat mengakibatkan hiperplasia dan ekspansi sumsum tulang, sehingga timbul deformitas pada tulang. Eritropoetin juga merangsang jaringan hematopoiesis ekstra meduler di hati dan limpa sehingga timbul hepatosplenomegali. Efek lain dari anemia adalah meningkatnya absorpsi besi dari saluran cerna menyebabkan penumpukan besi berkisar 2-5 gram pertahun (Rediyanto, D. K. 2023).

Antara usia 6 dan 24 bulan, talasemia mayor biasanya bermanifestasi secara klinis sebagai anemia mikrositik berat, ikterus sedang, dan hepatosplenomegali. Bayi dengan kondisi thalasemia berjuang untuk tumbuh dan berkembang, walau semakin pucat seiring berjalannya waktu. Pada titik ini, diagnosis ditegakkan dan program transfusi rutin dimulai di negara maju. Pasien dengan talasemia mayor biasanya meninggal dalam beberapa tahun pertama kehidupan mereka jika Tatalaksana transfusi tidak dimulai. Varian talasemia yang dikenal sebagai talasemia intermedia bermanifestasi lebih lambat dari talasemia mayor, memiliki bentuk anemia yang lebih ringan, dan tidak memerlukan transfusi darah

(Haq, 2023)

Berdasarkan kelainan klinis, thalasemia terbagi atas tiga (3) pembagian utama yaitu : Thalasemia mayor, thalasemia intermedia, dan thalasemia minor. Kriteria utama untuk membagi 3 bagian itu berdasar atas gejala dan tanda klinis serta kebutuhan transfusi darah yang digunakan untuk terapi suportif pasien thalasemia.

a. Thalasemia Mayor

Thalasemia mayor adalah keadaan klinis thalasemia yang paling berat. Kondisi thalasemia mayor terjadi karena gen penyandi hemoglobin pada 2 alel kromosom mengalami kelainan. Pasien membutuhkan transfusi darah sejak tahun pertama pada rentang usia 6-24 bulan dan kontinyu sampai seumur hidupnya. Rutinitas transfusi thalasemia mayor berkisar antara 2 minggu sekali sampai 4 minggu sekali. Gejala thalasemia mayor secara umum muncul pada usia 7 bulan awal pertumbuhan bayi atau setidaknya pada bawah tiga tahun. Gejala awal adalah keadaan pucat pada kulitnya terlihat pada bagian telapak tangan, mata bagian kelopak mata sebelah dalam, daerah perut, dan semua permukaan kulit. Lambat laun bayi akan terlihat lemas, tidak begitu aktif, dan tidak bergairah

menyusu. Bayi akan mengalami kegagalan untuk berkembang secara normal dan menjadi semakin pucat. Beberapa masalah seperti diare, lemah, serangan demam berulang dan pembesaran perut progresif yang disebabkan oleh pembesaran limpa dan hati dapat menjadi alasan pasien untuk datang ke pelayanan kesehatan (Rediyanto, D. K. 2023).

b. Thalasemia Intermedia

Sama seperti halnya dengan thalasemia mayor, individu dengan thalasemia intermedia terjadi akibat kelainan pada 2 kromosom yang menurun dari ayah dan ibunya. Perbedaan ada pada jenis gen mutan yang menurun. Individu thalasemia mayor menurun 2 gen mutan bertipe mutan berat, sedangkan pada thalasemia intermedia 2 gen tersebut merupakan kombinasi mutan berat dan ringan, atau mutan ringan. Onset awitan atau kenampakan klinis dari thalasemia intermedia tidak seawal thalasemia mayor. Diagnosis awal bisa terjadi pada usia belasan tahun atau bahkan pada usia dewasa. Secara klinis thalasemia intermedia menunjukkan gejala dan tanda yang sama dengan thalasemia mayor namun lebih ringan dari gambaran thalasemia mayor. Pasien intermedia tidak rutin dalam memenuhi transfusi darahnya, terkadang

hanya 3 bulan sekali, 6 bulan sekali atau bahkan 1 tahun sekali. Namun pada keadaan tertentu, keadaan intermedia dapat jatuh ke keadaan mayor jika tubuh mengeluarkan darah yang cukup banyak atau tubuh memerlukan metabolisme yang tinggi seperti keadaan infeksi yang menahun, kanker atau keadaan klinis lain yang melemahkan sistem fisiologis hematologi atau sistem darah. Pasien thalasemia intermedia ini dapat cenderung menjadi mayor ketika anemia kronis tidak tertangani dengan baik dan sudah menyebabkan gangguan organ-organ seperti hati, ginjal, pankreas dan limpa (Rediyanto, D. K. 2023).

c. Thalasemia Minor

Thalasemia minor bisa juga disebut sebagai pembawa sifat, traits, pembawa mutan, atau karier thalasemia. Karier thalasemia tidak menunjukkan gejala klinis semasa hidupnya. Hal ini bisa dipahami karena abnormalitas gen yang terjadi hanya melibatkan salah satu dari dua kromosom yang ada dikandungannya, bisa dari ayah atau dari ibu. Satu gen yang normal masih mampu memberikan kontribusi untuk proses hematopoesis yang cukup baik. Beberapa penelitian bahkan menyebut bahwa diantara pendonor darah rutin pada unit-unit transfusi

darah adalah karier thalasemia (Rediyanto, D. K. 2023).

Penegakkan diagnosis Thalasemia perlu dilakukan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang. Pada pemeriksaan fisik manifestasi dari thalasemia beta mayor timbul pada enam bulan kedua kehidupan ketika HbF digantikan oleh HbA. Pasien nampak pucat, bentuk muka mongoloid (facies cooley), dapat ditemukan ikterus, gangguan pertumbuhan, splenomegali dan hepatomegal yang menyebabkan perut membesar, fraktur patologis yang disebabkan karena adanya hiperplasia bone marrow, warna kulit keabuan sebagai akibat dari akumulasi besi dalam kulit juga ditemukan maloklusi sebagai akibat dari pertumbuhan yang berlebihan dari maxilla. (Daniela, D. 2023).

Pemeriksaan diagnostik Pemeriksaan diagnostik pada pasien thalasemia beta mayor meliputi pemeriksaan umum, pemeriksaan lanjut dan pemeriksaan khusus. Pemeriksaan umum meliputi Hb, MCV, MCH, morfologi sel darah merah (apusan darah), relikulosit, fragilitas osmotik. c. Pemeriksaan Lanjutan Pemeriksaan lanjutan meliputi analisis Hb terhadap kadar HbF, HbA dan elektroforesis

hemoglobin, kadar besi, saturasi transferrin dan ferritin. Pemeriksaan khusus meliputi :

1) Analisis DNA untuk menentukan jenis mutasi penyebab thalasemia.

2) Anemia dengan kadar Hb berkisar 2-9g/dL, kadar MCV dan MCH berkurang, retikulosit biasanya meningkat dan fragilitas osmotik menurun

3) Gambaran darah tepi memperlihatkan mikrositik hipokrom, fragmentasi, sel target dan normoblast.

4) Kadar HbF meningkat antara 10-19%, kadar HbA2 bisa normal, rendah atau sedikit meningkat. Peningkatan kadar HbA2 merupakan parameter penting untuk menegakan diagnosis pembawa sifat thalasemia beta besi serum. Ferritin dan saturasi transferin meningkat (Daniela, D. 2023).

Akibat anemia yang berat dan lama sering terjadi gagal jantung. Tranfusi darah yang berulang ulang dan proses hemolisis menyebabkan kadar besi dalam darah sangat tinggi sehingga di timbun dalam berbagai jaringan tubuh seperti hepar, limpa, kulit, jantung dan lain lain. Hal ini menyebabkan gangguan fungsi alat tersebut (hemokromatosis). Limpa yang besar mudah ruptur akibat trauma ringan.

Kadang kadang thalasemia disertai tanda hipersplenisme seperti leukopenia dan trompositopenia. Kematian terutama disebabkan oleh infeksi dan gagal jantung.

Hepatitis pasca transfusi biasa dijumpai apalagi bila darah transfusi telah diperiksa terlebih dahulu terhadap HBsAg. Hemosiderosis mengakibatkan sirosis hepatis, diabetes melitus dan jantung. Pigmentasi kulit meningkat apabila ada hemosiderosis karena peningkatan deposisi melanin (Regar, J. 2019).

Di Indonesia, tatalaksana pasien thalasemia masih berfokus pada terapi suportif. Pasien talasemia dapat diberikan transfusi darah dengan tujuan mendukung tumbuh kembang anak, menurunkan akumulasi besi dan memberikan supresi pada sumsum tulang. Transfusi darah diberikan apabila pasien sudah terdiagnosis menderita thalasemia mayor, atau jika Hb dibawah 7 g/dL pasca 2 kali pemeriksaan dengan interval 2 minggu. Untuk mencegah efek samping dari kelebihan besi pada pasien maka diberikan terapi kelasi besi. Indikasi pemberian terapi ini berupa kadar LIC diatas 3000 µg/g berat kering hati, atau dengan parameter ferritin serum darah diatas 1000 ng/mL atau pasca 10- 20 kali transfusi darah dengan

volume sekitar 3- 5 liter. Bersamaan dengan terapi kelasi besi, pasien diberikan juga dengan Vitamin C 2-3 mg/kg/hari dengan tujuan pemenuhan nutrisi serta meningkatkan kinerja kelasi besi (Ali, 2021)

Pada kasus ini pasien diberikan transfusi PRC dengan golongan darah AB sebanyak 3 kolf tujuan dari transfusi darah yaitu untuk mempertahankan kadar Hb sebagai dampak dari anemia yang berat, injeksi ondancetron 3x2mg yang merupakan antagonis reseptor serotonin 5-HT₃ selektif yang digunakan karena sifat antiemetiknya. Ini adalah salah satu dari empat antagonis reseptor serotonin 5-HT₃ yang digunakan untuk melawan mual dan muntah, dan injeksi asam tranexamat 3x500mg sebagai penghambat kompetitif reversibel sintetik terhadap reseptor lisin yang ditemukan pada plasminogen. Pengikatan reseptor ini mencegah plasmin (bentuk teraktivasi dari plasminogen) mengikat dan akhirnya menstabilkan matriks fibrin untuk menghentikan perdarahan.

Tindakan bedah yang dapat dilakukan pada pasien salah satunya adalah splenektomi. Splenektomi dilakukan pada pasien dengan pertimbangan meningkatnya kebutuhan transfusi darah lebih dari 200-250 mL PRC

/kg/tahun atau jika ada gangguan organ lain seperti splenomegali, leukopenia, trombositopenia persisten yang menunjukkan adanya hipersplenisme (Haq, 2023).

Tatalaksana kuratif yang tersedia adalah transplantasi sumsum tulang (hematopoietic stem cell transplantation/HSCT). Pada terapi ini, terdapat tiga faktor yang dapat mempengaruhi hasil dari terapi, yaitu: terapi kelasi besi yang tidak adekuat, hepatomegali, dan fibrosis portal. Pasien memiliki tingkat harapan hidup 93%, 87%, dan 79% berturut-turut pada pasien dengan tanpa risiko, 1 atau 2 risiko, dan 3 risiko. Risiko kematian pada saat proses transplantasi sekitar 10% dan paling baik pada anak dibawah 3 tahun (Haq, 2023).

Salah satu tatalaksana pendukung pada pasien thalasemia adalah dengan menginduksi produksi dari hemoglobin fetal (HbF). Pasien dengan terapi ini dapat meningkatkan masa hidup sel darah merah yang tinggi. Beberapa obat dapat digunakan untuk meningkatkan produksi HbF seperti golongan hidroksil urea. Hidroksiurea bertindak sebagai senyawa sitotoksik untuk fase sintesis siklus sel dan juga penghambat reduktase ribonukleotida (Haq,

2023).

KESIMPULAN DAN SARAN

Thalasemia beta adalah penyakit resesi autosom yang disebabkan oleh mutasi atau delesi gen hemoglobin di dalam sel darah merah. Thalasemia dapat dihindari dengan mencegah perkawinan antara dua orang pembawa sifat thalasemia. Diagnosis thalasemia di dasarkan pada kriteria klinis, kriteria hematologi, dan kriteria DNA. Dalam kasus ini telah dilaporkan kasus seorang anak laki-laki 17 tahun dengan Thalasemia. Oleh karena itu kasus thalasemia makin meningkat dari tahun ke tahun, maka diperlukan upaya pencegahan yang dapat dimulai dengan skrining pada individu-individu yang memiliki pembawa atau penderita thalasemia. Selain itu, tatalaksana thalasemia dapat dipertimbangkan dengan tindakan splenektomi, Hematopoietic Stem Cell Transplantation (HSCT), atau induksi produksi hemoglobin fetal (HbF).

DAFTAR PUSTAKA

- Alvent, V., Widyastiti, N. S., & I Edward Ksl, I. E. K. (2019). Perbedaan Kadar Chr Pada Pasien Thalasemia Dan Non Thalasemia (Doctoral Dissertation, Faculty Of Medicine).
- Ali S, Mumtaz S, Shakir HA, et al. Current status of beta-thalassemia and its treatment

strategis. *Mol Genet Genomic Med.* 2021;9(12).doi:10.1002/mgg3.1788

- Daniela, D. (2023). Gambaran Tatalaksana Talasemia Anak Pada Dua Rumah Sakit Umum Daerah Di Provinsi Jambi (Doctoral Dissertation, Universitas Jambi).
- Haq, F. R., Mustofa, S., & Himayani, R. (2023). Talasemia Beta: Etiologi, Klasifikasi, Faktor Risiko, Diagnosis, dan Tatalaksana. *Jurnal Agromedicine*, 10(2), 19-26.
- Huzaifah, S. (2018). Thalasemia Pada Anak.
- Rediyanto, D. K. (2023). Deteksi Dini Thalassemia. *Pratista Patologi*, 8(1), 12-12.
- Regar, J. (2019). Aspek genetik talasemia. *Jurnal Biomedik: JBM*, 1(3).
- Rujito, L., Lestari, D. W. D., Aziz, A., & Faiza, D. (2018). Sosialisasi thalassemia kepada guru biologi di banyumas: Upaya pencegahan terintegrasi melalui kurikulum sekolah. *Jurnal Pengabdian Pada Masyarakat*, 3(1), 1-6.
- Vichinsky E, Cohen A, Thompson AA, Giardina PJ, Lal A, Paley C, Cheng WY, McCormick N, Sasane M, Qiu Y, Kwiatkowski JL. Epidemiologic and clinical characteristics of nontransfusion-dependent thalassemia in the United States. *Pediatr Blood Cancer*. 2018 Jul;65(7):e27067
- Wulandari, C. Y., Zulliati, Z., & Yunita, L. (2022, July). Terapi Suportif Pada Anak Yang Mengalami Thalasemia Mayor: Literature Review. In *Proceeding Of Sari Mulia University Midwifery National Seminars*. (Vol. 4, No. 1).
- Yousuf R, Akter S, Wasek SM, Sinha S, Ahmad R, Haque M. Thalassemia: A Review of the Challenges to the Families and Caregivers. *Cureus*. 2022 Dec 13;14(12):e32491. doi: 10.7759/cureus.32491. PMID: 36523854; PMCID: PMC9747324.