

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar belakang

Talasemi adalah kelainan hereditas akibat mutasi gen globin sehingga sintesis rantai globin berkurang satu atau lebih. Insidensi talasemi sangat tinggi, kira-kira 270 juta orang membawa gen ini (Weatherall, Clegg, 2001) dengan ratio sama antara pria dan wanita (Lawson, 2004). Insidensi talasemi berat 100 000-200 000 kelahiran tiap tahun (Mckenzie, 2004). Penduduk Mediteranean, Timur Tengah, Afrika dan Asia Tenggara berisiko tinggi membawa gen talasemi (Smith, 2005).

Usaha pencegahan dan diagnosis dini adalah jalan terbaik untuk menurunkan morbiditas dan mortalitas terhadap risiko keganasan talasemi. Talasemi dapat dicegah melalui konseling genetik sehingga risiko penurunan gen talasemi dapat ditaksir dan melalui diagnosis prenatal yang diambil dari biopsi vilus korion dan amniosentesis (Maheshwari, dkk, 1999).

Talasemi dibagi 2 golongan besar berdasarkan produksi rantai globin yang berkurang yaitu talasemi alfa dan beta. Kelainan ini dapat digolongkan lagi berdasarkan berat ringan penyakit dan prognosis menjadi talasemi mayor, minor, dan intermedia. Gejala klinik talasemi antara lain anemia, sklera ikterik, hepatosplenomegali dan gangguan pertumbuhan tulang yang disebabkan karena pembentukan fokus hematopoiesis ekstramedular sebagai kompensasi keadaan anemianya (Weatherall, 2001; Mckenzie, 2004).

Diagnosis talasemi didapat dari pemeriksaan fisik (*physic diagnostic*) dan pemeriksaan laboratorium. Pendekatan diagnosis laboratorium sangat diperlukan untuk menunjang pemeriksaan fisik talasemi. Pemeriksaan laboratorium meliputi pemeriksaan hematologi rutin dan gambaran sediaan apus darah tepi (SADT), analisis hemoglobin (Hb) dan PCR DNA. SADT memperlihatkan gambaran eritrosit hipokrom mikrositer, sel target (khas), poikilositosis (bentuk eritrosit bermacam-macam). Pada hematologi rutin diperoleh nilai Hb, Ht, MCV, MCH, MCHC yang lebih rendah. Pemeriksaan elektroforesis Hb diperlukan untuk mengetahui kadar Hb A, Hb A₂, Hb F dan biasanya dapat ditemukan Hb

abnormal seperti Hb H, Hb E, HbC dan Hb Bart's. Teknik PCR DNA dilakukan untuk mendeteksi mutasi pada gen rantai alfa atau beta (Benz, 2001; Kosasih, 2001; Mckenzie, 2004).

Terapi talasemi adalah transfusi darah berulang yang sering menimbulkan komplikasi penimbunan besi (hemokromatosis) di berbagai organ terutama hepar, limpa, pankreas. Penimbunan besi dikurangi dengan terapi chelating Fe (dengan pemberian desferrioksamin secara intravena atau subkutan) (Benz, 2001; Kosasih, 2001; Weatherall, 2001). Alternatif terapi antara lain splenektomi dan transplantasi sumsum tulang (Kosasih, 2001; Weatherall, 2001; Benz, 2001) . Splenektomi dilakukan bila ada tanda-tanda pembesaran limpa atau kebutuhan transfusi meningkat. Pasca splenektomi perlu diwaspadai adanya infeksi, sebagai usaha pencegahan dapat diberikan antibiotik (Kosasih, 2001). Transplantasi sumsum tulang dilakukan pada talasemi mayor. Pada saat ini keberhasilan transplantasi hanya mencapai 30% kasus (Kosasih, 2001).

1.2 Identifikasi masalah

- 1.2.1 Bagaimana pendekatan diagnosis laboratorium pada penderita yang secara klinik diduga menderita talasemi?
- 1.2.2 Pemeriksaan laboratorium apa yang dilakukan untuk uji saring pranikah untuk menurunkan insidensi talasemi?
- 1.2.3 Pemeriksaan laboratorium apa yang dilakukan untuk pendekatan diagnosis talasemi prenatal?

1.3 Maksud dan tujuan

Maksud studi pustaka ini adalah mempelajari penyakit talasemi dan mengetahui bagaimana pendekatan diagnosis laboratorium talasemi secara terarah.

Tujuan studi pustaka ini adalah mengetahui tahap pendekatan diagnosis laboratorium pada penderita talasemi terutama analisis Hb sebagai penunjang pemeriksaan fisik.

1.4 Manfaat karya tulis ilmiah

Manfaat akademik untuk mengetahui pendekatan diagnosis laboratorium mana yang lebih tepat untuk mendiagnosis penderita talasemi serta metode analisis Hb sebagai penunjang.

Manfaat bagi masyarakat untuk memberikan penyuluhan mengenai penyakit talasemi dan membantu pencegahan dan pemantauan penyakit talasemi melalui pendekatan secara laboratorium.

1.5 Metode Penelitian

Metode studi pustaka.

1.6 Lokasi dan waktu

Lokasi penelusuran bahan pustaka di perpustakaan FK UKM, RS Imanuel, RS Hasan Sadikin, Laboratorium Prodia dari bulan Februari sampai November 2005. Pembuatan dan revisi sampai bulan Desember 2005.