

ABSTRAK

DAMPAK PEMBERIAN TRANSFUSI DARAH DALAM JANGKA PANJANG PADA PENDERITA THALASSEMIA

Ferry D. M. Sihombing, 2002. Pembimbing : Dr. Iwan Budiman, dr., MS

Latar belakang : Thalassemia merupakan penyakit kelainan genetik yang paling banyak di dunia, berupa ketidaknormalan karakter genetik pembentuk hemoglobin normal. Kelainan ini bersifat autosom dominan dengan manifestasi klinik berupa anemia berat, pembesaran limpa dan destruksi tulang. Penyakit ini juga merupakan penyakit darah dengan angka kejadian yang cukup tinggi di Indonesia. Dalam usahanya untuk meningkatkan kualitas dan kuantitas hidupnya, sampai saat ini transfusi darah merupakan pengobatan yang utama, untuk mempertahankan kadar $Hb \geq 10g/dl$.

Tujuan : Tujuan dari penulisan karya tulis ini adalah untuk mengetahui dampak transfusi darah dalam jangka waktu lama pada penderita thalassemia dan untuk mengetahui bagaimana terjadinya gangguan pada faal organ yang mengalami penimbunan zat besi yang berlebihan serta bagaimana cara untuk mengurangi terjadinya gangguan ini.

Kesimpulan : Akibat dari pemberian transfusi darah ini akan timbul berbagai permasalahan dikemudian hari di mana akan terjadi penumpukan zat besi dalam tubuh yang akan menimbulkan berbagai macam komplikasi. Penimbunan zat besi ini terdapat di berbagai jaringan atau organ seperti kulit, sel-sel RES, hati, limpa, otot jantung, ginjal, thyroid dan lain-lain.

Saran : Oleh karena itu perlunya pemahaman mengenai gejala-gejala awal thalassemia sehingga dapat dicegah penyakit-penyakit yang disebabkan oleh penimbunan zat besi akibat pemberian transfusi jangka panjang.

ABSTRACT
EFFECT OF LONG TERM BLOOD TRANSFUSION IN THALASSEMIA
PATIENT

Ferry D. M. Sihombing, 2002. Tutor : Dr. Iwan Budiman, dr., MS

Background : Thalassemia is considered the most common genetic disorder world wide. Thalassemia is the of abnormal genetic character that is responsible for normal hemoglobin synthesis. The Hereditary character of thalassemia is dominant autosom with major clinical manifestasions such as severe anemia, splenomegaly, and bone destruction. Thalassemia is also as a blood disease with high incidence rate in Indonesia. Up till now the best way to increase the length and quality of life is by giving blood transfusion to maintain Hb concentration of ≥ 10 g/dl.

Objectives : Purpose of this writing is to know what effect of giving long term blood transfusion in thalassemia patient and to know haw patofiology of organ which over loaded by iron and how to decrease the way this intrusion.

Conclusions : Consequence by giving blood transfusion will make some trouble later, its cause by iron overload in the body and this condition will make some complication. We can see the iron overload in many organ in tissue, like in the skin, RE system, liver, heart muscle, renal, thyroid, etc.

Recommendations : Because of that, it is need to understand about early symptoms of thalassemia so we can prevent diseases cause by iron overload due to giving long term blood transfusion.

DAFTAR ISI

| | Halaman |
|------------------------------------------------------------------------|---------|
| SURAT PERNYATAAN | iii |
| ABSTRAK | iv |
| ABSTRACT | v |
| PARAKATA | vi |
| DAFTAR ISI | vii |
| DAFTAR TABEL | x |
| DAFTAR GAMBAR | xi |
| DAFTAR GRAFIK | xii |
| DAFTAR BAGAN | xiii |
| BAB I PENDAHULUAN | 1 |
| 1.1 Latar Belakang | 1 |
| 1.2 Identifikasi Masalah | 2 |
| 1.3 Maksud dan Tujuan | 3 |
| 1.4 Kegunaan | 3 |
| BAB II TINJAUAN PUSTAKA | 4 |
| 2.1 Konsep Dasar Thalassemia | 4 |
| 2.1.1 Sejarah dan Definisi Thalassemia | 4 |
| 2.1.2 Klasifikasi Thalassemia | 5 |
| 2.1.3 Struktur Hb Normal dan Hb Pada Penderita Thalassemia | 9 |
| 2.1.4 Patogenesis Penurunan Kadar Hemoglobin Pada Thalassemia | 10 |
| 2.1.5 Gambaran Klinis | 15 |
| 2.1.6 Gambaran Hematologis | 17 |
| 2.1.6.1 Darah Tepi | 17 |
| 2.1.6.2 Sumsum Tulang | 18 |
| 2.1.7 Gambaran Radiologis | 18 |

| | | |
|-----------------------------------|-------------------------------------------------------|----|
| 2.1.8 | Perjalanan Penyakit dan Komplikasi | 20 |
| 2.2 | Metabolisme Besi | 22 |
| 2.2.1 | Distribusi Besi | 22 |
| 2.2.2 | Kebutuhan Besi | 23 |
| 2.2.3 | Penyerapan Besi | 25 |
| 2.2.4 | Mekanisme penyerapan Besi | 26 |
| 2.2.5 | Pengangkutan Besi | 27 |
| 2.2.6 | Penyimpanan Besi | 28 |
| 2.3 | Metabolisme Besi Pada Thalassemia | 29 |
| 2.3.1 | Penyerapan Besi | 30 |
| 2.3.2 | Pengaruh Transfusi Darah | 30 |
| 2.3.3 | Transferin, Kadar Besi Serum dan Ferritin Serum | 31 |
| 2.3.4 | Akibat penimbunan Besi Dalam Tubuh | 33 |
| 2.3.5 | Efek Pemberian “Iron Chelating Agent” | 34 |
| BAB III RINGKASAN | | 38 |
| BAB IV KESIMPULAN DAN SARAN | | 42 |
| 4.1 | Kesimpulan | 42 |
| 4.2 | Saran | 42 |
| DAFTAR PUSTAKA | | 43 |
| RIWAYAT HIDUP | | 46 |

DAFTAR TABEL

| | Halaman |
|-------------------------------------------------------------------------|---------|
| Tabel 2.1 Pembagian Thalassemia Heterozigote dan Variannya | 6 |
| Tabel 2.2 Pembagian Thalassemia β Homozigote..... | 7 |

DAFTAR GAMBAR

| | Halaman |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Gambar 2.1 Gambaran apus darah tepi dari penderita thalassemia | 17 |
| Gambar 2.2 Gambaran “Hair standing on end appearance” pada foto rontgen Tulang kepala | 19 |

DAFTAR GRAFIK

| | Halaman |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Grafik 2.1 Kebutuhan besi setiap hari pada berbagai usia..... | 24 |
| Grafik 2.2 Perbandingan kadar feritin serum dengan jumlah transfusi darah pada 23 anak penderita thalassemia | 32 |
| Grafik 2.3 Hubungan kadar feritin serum dengan kadar besi hati dari 18 anak Penderita thalassemia | 32 |

DAFTAR BAGAN

| | Halaman |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Bagan 2.1 Faktor-faktor yang menyebabkan kerusakan eritrosit Thalassemia mayor | 14 |
| Bagan 2.2 Gambaran skematik Patofisiologik dari thalassemia mayor | 15 |
| Bagan 2.3 Jalur metabolisme besi dan persentase setiap proses dari pergantian besi plasma dalam 1 hari | 28 |