

The background of the cover is a vibrant red. Overlaid on this are two circular inset images with white borders. The larger circle on the left shows a microscopic view of blood, with numerous red blood cells and a few white blood cells. The smaller circle on the right shows a more detailed view of red blood cells, some appearing elongated and biconcave. A thick white diagonal line runs from the top left towards the bottom right, passing behind the circular insets.

BUKU SAKU

MENGENAL TALASEMIA LEBIH DEKAT

Ayu Yuliani S.
Zaitun

BUKU SAKU
MENGENAL TALASEMIA LEBIH DEKAT

BUKU SAKU

MENGENAL TALASEMIA LEBIH DEKAT

Ayu Yuliani S.
Zaitun



BUKU SAKU

MENGENAL TALASEMIA LEBIH DEKAT

Penulis:
Ayu Yuliani S.
Zaitun

Editor:
Erik Santoso

Layouter :
Tim Kreatif PRCI

Cover:
Rusli

Cetakan Pertama : Desember 2022

Hak Cipta 2022, pada Penulis. Diterbitkan pertama kali oleh:

Perkumpulan Rumah Cemerlang Indonesia
ANGGOTA IKAPI JAWA BARAT

Pondok Karisma Residence Jalan Raflesia VI D.151
Panglayungan, Cipedes Tasikmalaya – 085223186009

Website : www.rcipress.rcipublisher.org
E-mail : rumahcemerlangindonesia@gmail.com

Copyright © 2022 by Perkumpulan Rumah Cemerlang
Indonesia
All Right Reserved

- Cet. I – : Perkumpulan Rumah Cemerlang Indonesia, 2022

; 10,5 x 14,8 cm

ISBN : 978-623-448-347-5

Hak cipta dilindungi undang-undang

Dilarang memperbanyak buku ini dalam bentuk dan dengan
cara apapun tanpa izin tertulis dari penulis dan penerbit

Undang-undang No.19 Tahun 2002 Tentang

Hak Cipta Pasal 72

Undang-undang No.19 Tahun 2002 Tentang Hak Cipta
Pasal 72

Barang siapa dengan sengaja melanggar dan tanpa hak melakukan perbuatan sebagaimana dimaksud dalam pasal ayat (1) atau pasal 49 ayat (1) dan ayat (2) dipidana dengan pidana penjara masing-masing paling sedikit 1 (satu) bulan dan/atau denda paling sedikit Rp.1.000.000,00 (satu juta rupiah), atau pidana penjara paling lama 7 (tujuh) tahun dan/atau denda paling banyak Rp.5.000.000.000,00 (lima miliar rupiah).

Barang siapa dengan sengaja menyiarkan, memamerkan, mengedarkan, atau menjual kepada umum suatu ciptaan atau barang hasil pelanggaran hak cipta terkait sebagai dimaksud pada ayat (1) dipidana dengan pidana penjara paling lama 5 (lima) tahun dan/atau denda paling banyak Rp.500.000.000,00 (lima ratus juta rupiah)

KATA PENGANTAR

Puji syukur kami panjatkan ke Hadirat Alloh SWT yang telah memberikan segala kemudahan, kenikmatan sehingga penulis dapat menyusun Buku Saku Mengenal Talasemia Lebih Dekat. Buku saku ini di buat untuk menjadi buku yang dapat mengenal tentang anak dengan talasemia, memberikan edukasi pada masyarakat mengenai talasemia, mengenal tanda awal anak dengan talasemia, bagaimana penanganan pada talasemia, pemberian transfusi darah dan terapi kelasi besi pada penyandang talasemia. Tujuan pembuatan buku ini untuk mejadi panduan bagi masyarakat saat menemukan

| i

anak dengan tanda dan gejala yang mengarah kepada kasus talasemia, memberikan panduan dalam mendeteksi dini tanda dan gejala anak dengan talasemia, melakukan pendampingan dan konseling bagi keluarga yang dicurigai memiliki anak dengan talasemia, dan memberikan pengetahuan tentang penanganan pada anak dengan talasemia terkait dengan pemberian transfusi darah, terapi kelasi, pengelolaan terhadap komplikasi dari pemberian transfusi darah. Demikian buku ini kami susun, semoga buku ini dapat membantu untuk melakukan deteksi awal pada anak yang terduga talasemia.

Cirebon, Desember 2022

Penulis

DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR - I

DAFTAR ISI - III

MENGENAL TALASEMIA - 1

A. APAKAH YANG DISEBUT TALASEMIA? - 1

B. BERASAL DARIMANA PENYAKIT
TALASEMIA? - 2

C. APAKAH YANG DISEBUT DENGAN
HEMOGLOBIN ? - 2

D. BAGAIMANA TERJADI TALASEMIA ? - 5

E. APAKAH SAJA JENIS TALASEMIA ? - 6

1. Talasemia minor (Trait) - 6

2. Talasemia intermedia - 7

3. Talasemia mayor - 7

F. BAGAIMANA POLA PENURUNAN SIFAT
TALASEMIA? - 8

G. APAKAH TANDA DAN GEJALA
TALASEMIA ? - 16

H. MENGAPA PUCAT ATAU ANEMIA? - 18

I. MENGAPA LIMPA MEMBESAR ? - 19

- J. MENGAPA BENTUK TULANG MUKA BERUBAH? - 20
- K. MENGAPA GAGAL JANTUNG? - 21
- L. MENGAPA PERTUMBUHAN PADA ANAK TERHAMBAT? - 22
- M. APAKAH PENGobatan PADA TALASEMIA? - 22
- N. PEMBERIAN TRANSFUSI DARAH - 23
- O. PEMBERIAN KELASI BESI - 26
- P. PEMBERIAN SUPLEMEN NUTRISI - 27
- Q. TINDAKAN SPLENEKTOMI - 29
- R. PEMBERIAN VAKSINASI - 30
- S. DUKUNGAN PSIKOSOSIAL - 30

BAGAIMANA CARA MENCEGAH TALASEMIA ?

- A. SKRINING - 34
- B. KONSELING TALASEMIA - 38
- C. DIAGNOSIS PRENATAL - 40

PANDUAN DETEKSI DINI TALASEMIA - 41

ALGORITMA DETEKSI TALASEMIA - 49

DAFTAR REFERENSI - 51

MENGENAL TALASEMIA

A. APAKAH YANG DISEBUT TALASEMIA?

Talasemia adalah suatu penyakit keturunan yang ditandai dengan gejala pucat, perut membuncit karena terjadinya pembesaran limpa dan hati. Kondisi tersebut apabila tidak dilakukan pengobatan dengan baik dan benar akan menyebabkan perubahan pada bentuk tulang wajah dan kulit yang menjadi gelap. Penyebab penyakit talasemia dikarenakan kekurangan salah satu zat pembentuk hemoglobin (Hb) sehingga produksi darah menjadi berkurang.

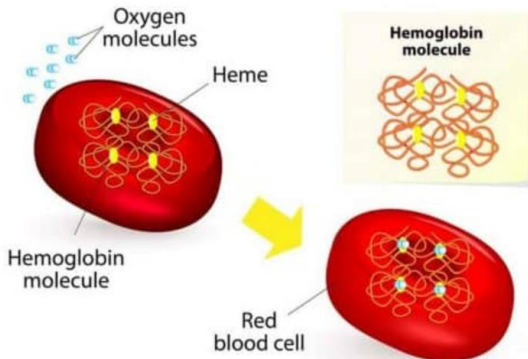
B. BERASAL DARIMANA PENYAKIT TALASEMIA?

Talasemia asal kata dari bahasa Yunani yaitu thalasso, yang berarti laut. Pertama kali ditemukan oleh dokter Thomas B. Cooley tahun 1925 di daerah Laut Tengah, dijumpai anak-anak menderita anemia dengan pembesaran limpa setelah berusia satu tahun. Cooley menamakan anemia dengan splenic atau eritroblastosis atau anemia mediteranean atau anemia Cooley.

C. APAKAH YANG DISEBUT DENGAN HEMOGLOBIN ?

Darah adalah komponen paling penting dalam tubuh manusia. Darah terdiri dari sel darah merah (eritrosit), sel darah putih

(leukosit), plasma darah dan trombosit. Sementara itu, di dalam sel darah merah terdapat hemoglobin (Hb). Hemoglobin adalah suatu protein dalam darah merah yang memberikan warna merah pada darah dan bertugas mengangkut oksigen. Hemoglobin berperan dalam pembentukan sel darah merah sesuai dengan bentuk idealnya, yaitu bulat dan pipih di bagian tengah.



Sumber gambar wikipedia

Hb tidak hanya mengangkut oksigen saja melainkan mengangkut karbondioksida dari jaringan tubuh kembali ke paru untuk kemudian bertukar dengan oksigen. Struktur Hb terdiri dari empat rantai, dimana setiap rantainya mengandung senyawa yang disebut heme yang mengandung zat besi.

D. BAGAIMANA TERJADI TALASEMIA ?

Talasemia disebabkan adanya kelainan/perubahan/mutasi pada gen globin alfa (α) atau gen globin beta (β) sehingga produksi rantai globin tersebut berkurang atau tidak ada. Hal tersebut dapat menyebabkan produksi Hb berkurang dan sel darah merah mudah sekali mengalami kerusakan dan berumur lebih pendek dari sel darah normal (normal 120 hari). Pada talasemia alfa kelainan pada gen globin alfa, sedangkan talasemia beta terjadi kelainan pada gen globin beta.

E. APAKAH SAJA JENIS TALASEMIA ?

Talasemia dibagi berdasarkan jenis Hb yang mengalami gangguan, terdiri dari talasemia alfa (α) dan beta (β). Sedangkan berdasarkan jumlah gen yang mengalami gangguan, talasemia terbagi menjadi:

1. Talasemia minor (Trait)

Suatu keadaan yang terjadi pada seseorang yang sehat tetapi orang tersebut mewarisi gen talasemia pada anak-anaknya. Talasemia trait terjadi dan ada sejak dilahirkan dan tetap akan ada sepanjang hidup penderita. Penderita dengan talasemia trait tidak memerlukan terapi transfusi darah selama hidupnya.

2. Talasemia intermedia

Suatu kondisi antara talasemia mayor dan minor. Penderita talasemia jenis ini mungkin memerlukan transfusi darah secara berkala, dan dapat bertahan hidup sampai usia dewasa.

3. Talasemia mayor

Talasemia jenis ini sering disebut dengan Cooley anemia dan terjadi apabila kedua orang tua mempunyai sifat pembawa talasemia (*carrier*). Penderita talasemia mayor biasanya tampak normal saat dilahirkan, akan tetapi anak mengalami kekurangan darah (anemia) pada usia 3 – 18 bulan. Penderita talasemia mayor memerlukan transfusi darah secara berkala seumur hidupnya dan dapat

meningkatkan usia hidup hingga usia 10-20 tahun.

F. BAGAIMANA POLA PENURUNAN SIFAT TALASEMIA?

Talasemia merupakan penyakit autosomal yaitu suatu kelainan genetik yang dibawa oleh gen-gen yang terdapat di kromosom autosom atau non sex kromosom, tepatnya kelainan kromosom 11 dan 16. Karena sifat ini, maka talasemia dapat diidap oleh semua jenis kelamin baik laki-laki ataupun perempuan.

Penurunan dapat terjadi secara resesif, yaitu bahwa penyandang talasemia (mayor) hanya terjadi ketika gen-gen mutan penyebab talasemia menurun dari alel-alel kedua orang

tua pembawa mutan atau karier talasemia. Untuk mengetahui lebih jelas dapat dilihat pada gambar dibawah ini



Individu A adalah sehat tanpa ada gen mutan, individu B adalah sehat dengan membawa 1 gen mutan (karier/talasemia minor), sedangkan individu C adalah penyandang dengan 2 gen mutan dalam tubuhnya (talasemia mayor). Dengan mengetahui status individu pada gambar tersebut,