



PEMAHAMAN & HARAPAN

BUKU PENYULUHAN TENTANG TALASEMIA PADA ANAK

Ns. Ayu Yuliani S, M,Kep. Sp. Kep. An
Zaitun, APP. MPH

**Pemahaman dan Harapan
Buku Penyuluhan Tentang
Talasemia Pada Anak**

Pemahaman dan Harapan Buku Penyuluhan Tentang Talasemia Pada Anak

Ns. Ayu Yuliani S, M,Kep. Sp. Kep. An
Zaitun, APP. MPH



Pemahaman dan Harapan Buku Penyuluhan Tentang Talasemia Pada Anak

Penulis:

Ns. Ayu Yuliani S, M,Kep. Sp. Kep. An
Zaitun, APP. MPH

Editor:

Erik Santoso

Layouter :

Tim Kreatif PRCI

Cover:

Rusli

Cetakan Pertama : Agustus 2023

Hak Cipta 2023, 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, 2023
; 14,8 x 21 cm
ISBN : 978-623-448-621-6

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 kehadiran Tuhan Yang Maha Esa yang telah memberikan rahmat serta karunia-Nya kepada kami sehingga kami berhasil menyelesaikan Buku dengan judul Pemahaman dan Harapan Buku Penyuluhan Tentang Talasemia Pada Anak sesuai yang ditargetkan.

Buku dengan judul Pemahaman dan Harapan Buku Penyuluhan Tentang Talasemia ini berisikan mengenai semangat untuk sembuh para penyandang Talasemia. Buku ini membantu khususnya anak-anak penyandang Talasemia untuk memiliki semangat sehat sehingga mengisi hari-harinya dengan penuh keceriaan. Kami menyadari bahwa Buku ini masih jauh dari sempurna, oleh karena itu kritik dan saran dari semua pihak yang bersifat membangun selalu kami harapkan demi kesempurnaan buku ini.

Akhir kata, kami sampaikan terima kasih kepada semua pihak yang telah berperan serta dalam penyusunan Buku ini dari awal sampai akhir. Semoga Tuhan Yang Maha Esa senantiasa meridhoi segala usaha kita. Amin.

Agustus 2023, Penulis

DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR	I
DAFTAR ISI	II
PENGENALAN TALASEMIA	1
A. Pengertian	1
B. Penyebab Talasemia	2
C. Jenis-jenis Talasemia	3
D. Bagaimana Talasemia diturunkan dari orang Tua ke Anak	5
E. Pola Penurunan sifat talasemia	7
 GEJALA DAN DAMPAK TALASEMIA PADA ANAK	 15
A. Gejala Umum Talasemia pada Anak	15
B. Dampak Talasemia pada Pertumbuhan dan Perkembangan	16
C. Resiko Komplikasi yang Dapat Terjadi Akibat Talasemia	19
 DETEKSI DINI TALASEMIA	 22
A. Pemeriksaan Pendahuluan dan Tanda-tanda awal Talasemia	22
B. Pentingnya Skrining Talasemia pada Bayi Baru Lahir dan Anak-anak	24
C. Prosedur Tes dan Interpretasi Hasil Tes	26
 PENCEGAHAN TALASEMIA	 29
A. Cara Pencegahan Talasemia	29
B. Pentingnya Tes Konseling Genetik Bagi pasangan calon Orang tua	31

PENGELOLAAN TALASEMIA	34
A. Penguatan Sistem Pendukung Bagi Anak dengan Talasemia dan Keluarga	34
B. Terapi Transfusi Darah dan Pengelolaan zat Besi	36
C. Pentingnya Mendapatkan Perawatan Medis Secara Teratur	39
EDUKASI GIZI & HIDUP SEHAT	43
A. Gizi Seimbang bagi Anak dengan Talasemia	43
B. Makanan yang Perlu Dihindari dan Dikonsumsi oleh Penderita Talasemia	45
C. Pentingnya Aktivitas Fisik Teratur dan Olahraga Ringan	48
DUKUNGAN SPIKOSOSIAL	51
A. Pentingnya Dukungan Keluarga dan Teman Bagi Anak Talasemia	51
B. Keterlibatan Masyarakat	52
C. Peran Kelompok Dukungan bagi Keluarga penderita Talasemia	54
PROMOSI KESEHATAN & KAMPANYE SOSIAL	57
A. Pentingnya Edukasi dan Kesadaran tentang Talasemia	57
B. Langkah-langkah untuk mengurangi angka kelahiran dengan Talasemia	58
DAFTAR REFERENSI	63

PENGENALAN TALASEMIA

A. Pengertian

Talasemia adalah sekelompok gangguan genetik yang mempengaruhi sintesis hemoglobin, protein dalam sel darah merah yang berfungsi membawa oksigen ke seluruh tubuh. Gangguan ini disebabkan oleh mutasi pada gen yang mengatur produksi rantai globin pada molekul hemoglobin. Akibatnya, sel darah merah tidak dapat berfungsi secara normal, menyebabkan anemia (kurangnya sel darah merah) dan berbagai masalah kesehatan.

Talasemia adalah kelompok gangguan hematologi atau darah yang diakibatkan oleh mutasi pada gen yang mengatur produksi rantai globin pada molekul hemoglobin. Hemoglobin adalah protein dalam sel darah merah yang berfungsi untuk mengangkut oksigen dari paru-paru ke seluruh tubuh. Mutasi genetik pada gen yang terlibat dalam sintesis rantai globin menyebabkan terganggunya produksi hemoglobin yang normal, sehingga sel darah merah tidak dapat berfungsi secara efektif.

Gangguan ini menyebabkan sel darah merah menjadi kurang, kecil, dan pucat, yang dikenal sebagai anemia

hemolitik. Anemia dapat menyebabkan berbagai gejala seperti kelelahan, sesak napas, pusing, pucat, dan pertumbuhan terhambat pada anak-anak. Tingkat keparahan gejala dan komplikasi talasemia bervariasi, tergantung pada jenis dan jumlah mutasi gen yang terlibat.

Talasemia merupakan penyakit genetik autosomal, yang berarti untuk mengembangkan bentuk yang parah dari talasemia, seseorang harus mewarisi gen yang bermutasi dari kedua orangtuanya. Jika seseorang hanya mewarisi satu gen bermutasi, mereka biasanya menjadi pembawa (carrier) talasemia tanpa menunjukkan gejala yang parah.

B. Penyebab Talasemia

1. Faktor Genetik, kondisi anak dengan talasemia disebabkan oleh mutasi atau perubahan gen dalam gen yang mengatur produksi rantai globin pada hemoglobin. Terdapat dua jenis talasemia utama, yaitu alfa-talasemia dan beta-talasemia, yang disebabkan oleh mutasi pada gen tertentu yang terlibat dalam sintesis rantai globin alfa atau beta.
2. Pewarisan Genetik, anak dengan talasemia merupakan suatu penyakit autosomal recessive,

artinya seseorang harus mewarisi gen yang bermutasi dari kedua orangtuanya untuk mengembangkan bentuk yang parah dari penyakit ini. Jika seseorang hanya mewarisi satu gen yang bermutasi, mereka biasanya menjadi pembawa atau penyangga (carrier) talasemia tanpa menunjukkan gejala yang parah.

3. Distribusi Geografis, kemungkinan kondisi ini disebabkan anak dengan talasemia lebih umum terjadi pada populasi tertentu, terutama di wilayah-wilayah yang memiliki sejarah tinggi dari infeksi malaria. Ini disebabkan oleh efek heterozigot (keberadaan gen talasemia tunggal) yang memberikan kekebalan terhadap malaria

C. Jenis-jenis Talasemia

Talasemia adalah kelompok gangguan darah yang disebabkan oleh mutasi pada gen yang mengatur produksi rantai globin pada hemoglobin. Jenis-jenis talasemia yang terjadi pada anak meliputi:

1. Talasemia Alfa:
 - a. Talasemia Alfa Ringan (Talasemia Alfa Minor), pada jenis ini, hanya satu dari empat gen yang mengatur produksi rantai globin alfa pada hemoglobin mengalami mutasi. Biasanya tidak

menunjukkan gejala anemia yang parah. Orang dengan jenis ini adalah pembawa gen dan biasanya tidak mengalami gejala yang signifikan.

- b. Talasemia Heterozigot (Talasemia Alfa Intermedia), dua dari empat gen mengalami mutasi. Anak-anak dengan jenis ini dapat mengalami anemia ringan hingga sedang, tetapi gejalanya dapat bervariasi

2. Talasemia Beta:

- a. Talasemia Beta Minor (Pembawa Talasemia Beta), pada jenis ini, hanya satu dari dua gen yang mengontrol produksi rantai globin beta mengalami mutasi. Biasanya pembawa gen ini tidak mengalami anemia parah.
- b. Talasemia Beta Mayor (Talasemia Mayor atau Cooley's Anemia), anak-anak dengan jenis ini mewarisi dua gen mutasi dari kedua orangtua. Ini adalah bentuk paling serius dari talasemia, dapat menyebabkan anemia berat, pertumbuhan terhambat, dan memerlukan perawatan intensif.

3. Hemoglobin F-Talasemia:

- a. Talasemia Heterozigot Hemoglobin E, jenis ini merupakan kombinasi mutasi gen hemoglobin E dengan gen normal. Gejala mungkin ringan atau

bahkan tanpa gejala. Biasanya tidak menimbulkan anemia parah.

- b. Talasemia Homozigot Hemoglobin E, merupakan kombinasi dua gen mutasi hemoglobin E. Anak dengan jenis ini dapat mengalami anemia ringan hingga sedang, tetapi gejalanya dapat bervariasi.

4. Talasemia Delta-Beta:

Talasemia HbA₂ (Delta-Beta Talasemia), pada talasemia ini terkait dengan mutasi pada rantai delta hemoglobin dan beta hemoglobin. Gejala dapat meliputi anemia kronis, kelelahan, pertumbuhan terhambat, dan dalam beberapa kasus terjadi pembesaran limpa. Tingkat keparahan gejala bervariasi tergantung pada jenis dan tingkat mutasi genetik.

D. Bagaimana Talasemia diturunkan dari orang Tua ke Anak

Talasemia adalah penyakit genetik yang diwariskan dari orang tua ke anak melalui perubahan atau mutasi pada gen yang mengatur produksi hemoglobin. Karena ini adalah gangguan autosomal recessive, artinya seseorang harus mewarisi dua salinan gen bermutasi (satu dari setiap orang tua) untuk mengalami gejala penyakit. Berikut

adalah penjelasan terinci tentang bagaimana talasemia diturunkan dari orang tua ke anak:

1. Gen Hemoglobin dan Rantai Globin:

Hemoglobin adalah protein dalam sel darah merah yang membawa oksigen ke seluruh tubuh. Hemoglobin terdiri dari empat rantai globin, yaitu dua rantai alfa dan dua rantai beta. Gen yang mengkodekan pembentukan rantai globin ini terletak pada kromosom yang berbeda.

2. Pembawa (Carrier) dan Non Pembawa:

Orang yang membawa hanya satu salinan gen bermutasi disebut sebagai pembawa (carrier) atau heterozigot. Mereka biasanya tidak menunjukkan gejala penyakit karena gen normal yang tidak bermutasi masih dapat memproduksi cukup hemoglobin. Orang yang memiliki dua salinan gen normal tidak akan mengalami talasemia dan tidak membawa risiko genetik untuk anak-anaknya.

3. Resesif Autosomal:

Talasemia adalah penyakit resesif autosomal. Ini berarti bahwa gejala penyakit hanya akan muncul jika individu mewarisi dua salinan gen bermutasi, satu dari masing-masing orang tua. Individu yang hanya mewarisi satu salinan gen bermutasi dan satu salinan

gen normal cenderung menjadi pembawa tanpa menunjukkan gejala penyakit.

4. Pewarisan dari Orang Tua:
 - a. Ketika kedua orang tua Pembawa: Jika kedua orang tua adalah pembawa gen talasemia (heterozigot), ada peluang 25% bahwa anak mereka akan mewarisi dua salinan gen bermutasi (homozigot) dan mengalami talasemia mayor.
 - b. Ketika salah satu orang tua pembawa: Jika satu orang tua pembawa dan satu orang tua memiliki dua gen normal, ada peluang 50% bahwa anak mereka akan menjadi pembawa gen (heterozigot) tanpa gejala penyakit.

5. Tes Genetik dan Konseling:

Tes genetik dapat mengidentifikasi apakah seseorang adalah pembawa gen talasemia. Tes ini penting dalam perencanaan keluarga dan memahami risiko pewarisan penyakit ke anak-anak.

E. 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

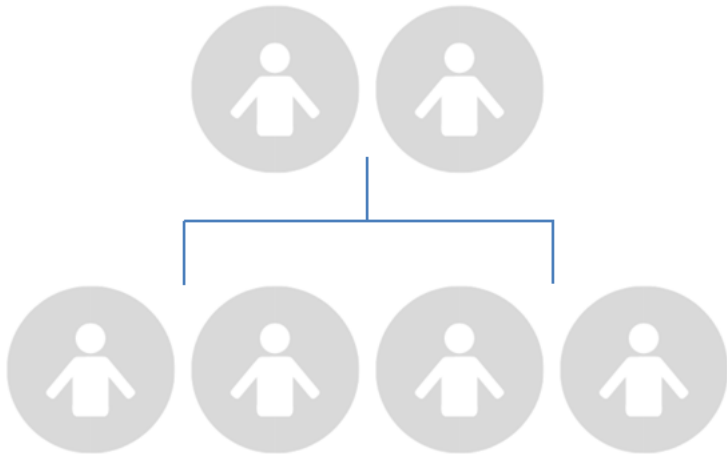


Individu A adalah sehat tanpa ada gen mutan, individu B adalah sehat dengan membawa 1 gen mutan (karier/talasemia minor), sedangkan individu C adalah penyandang dengan 2 gen mutan dalam tubuhnya (talasemia mayor). Dengan mengetahui status individu pada gambar tersebut, probabilitas setiap tipe perkawinan dari orang tua dapat dilihat pada gambar berikut:

1. Perkawinan dari orang tua yang normal

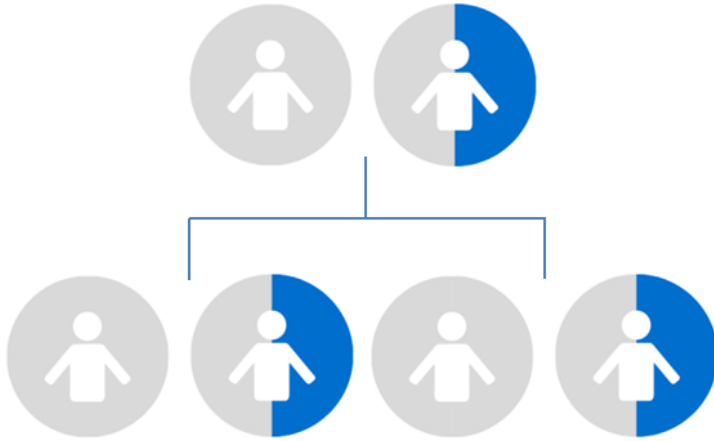
Perkawinan dari orang tua yang normal tanpa mengidap mutan talasemia, akan diperoleh

probabilitas pada setiap kelahiran anak dalam kondisi normal.

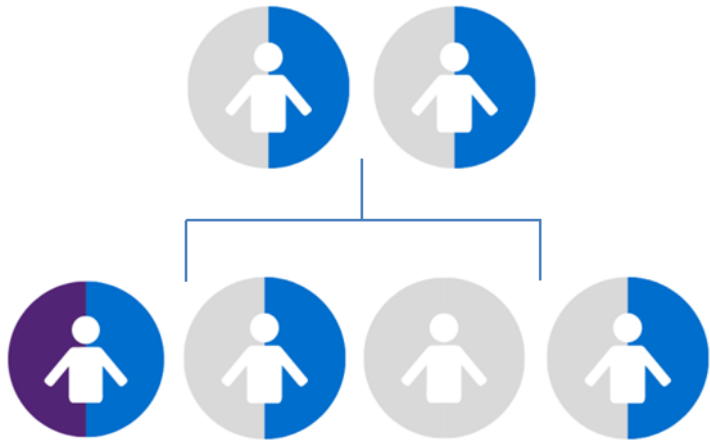


2. Perkawinan dari 1 orang tua sehat dan 1 orang tua sehat pembawa gen mutan/karier talasemia (talasemia minor)

Hasil perkawinan dari 1 orang tua sehat dan 1 orang tua sehat pembawa gen mutan/karier talasemia (talasemia minor), akan diperoleh probabilitas setiap anak pada setiap kelahiran adalah 50% sehat normal, dan 50% sehat karier (talasemia minor).

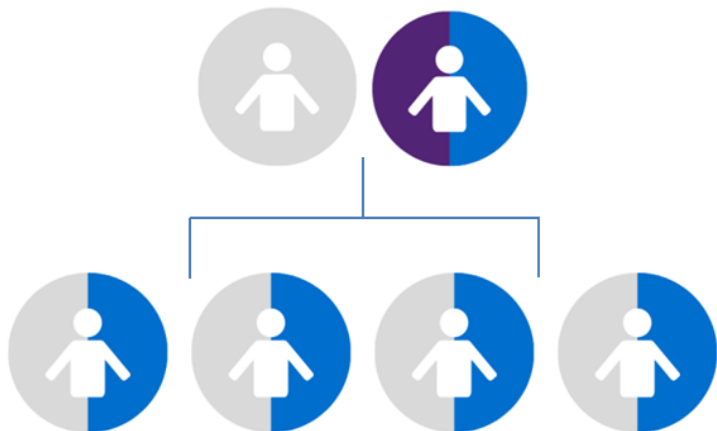


3. Perkawinan dari 1 orang tua sehat karier (talasemia minor) dan 1 orang tua sehat karier (talasemia minor)
- Perkawinan dengan kondisi tersebut akan menghasilkan probabilitas pada setiap kelahiran anak adalah 25% sehat normal, 50% sehat karier, dan 25% penyandang (talasemia mayor)

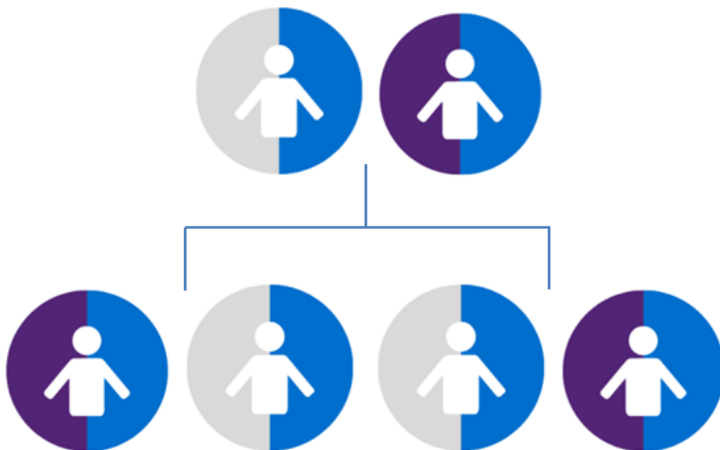


4. Perkawinan dari 1 orang tua sehat normal dan 1 orang tua penyandang (talasemia mayor)

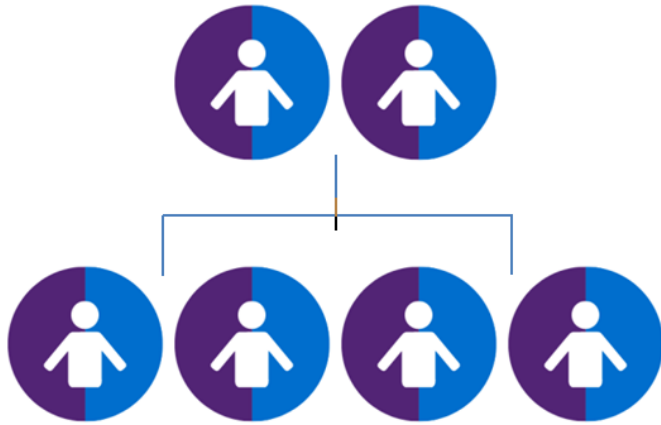
Hasil perkawinan 1 orang tua sehat normal dan 1 orang tua penyandang (talasemia mayor), akan menghasilkan probabilitas setiap anak pada setiap kelahiran adalah 100% sehat karier (talasemia minor)



5. Perkawinan dari 1 orang tua sehat karier (talasemia minor) dan 1 orang tua penyandang (talasemia mayor)
Hasil dari pernikahan dari 1 orang tua sehat karier (talasemia minor) dan 1 orang tua penyandang (talasemia mayor), akan diperoleh probabilitas setiap kelahiran adalah 50% sehat karies (talasemia minor) dan 50% penyandang (talasemia mayor)



6. Perkawinan dari 1 orang tua penyandang (talasemia mayor) dan 1 orang tua penyandang (talasemia mayor)
Hasil perkawinan dari 1 orang tua penyandang (talasemia mayor) dan 1 orang tua penyandang (talasemia mayor), akan diperoleh probabilitas setiap anak pada kelahiran adalah 100% penyandang (talasemia mayor)



7. Berdasarkan gambaran perkawinan tersebut diatas memberikan konsekuensi pilihan kepada para individu dalam menentukan calon pasangan dan perencanaan reproduksi dai masa yang akan datang.

GEJALA DAN DAMPAK TALASEMIA PADA ANAK

Gejala utama talasemia meliputi anemia, pertumbuhan terhambat, pucat, hepatosplenomegali (pembesaran hati dan limpa), dan kerentanan terhadap infeksi. Adapun beberapa gejala dan dampak yang sering terjadi pada anak talasemia adalah;

A. Gejala Umum Talasemia pada Anak

1. Anemia, menjadi gejala utama talasemia adalah anemia, yaitu kurangnya sel darah merah yang sehat untuk membawa oksigen. Anemia bisa menyebabkan kelelahan, lemah, pusing, cepat lelah dan sulit berkonsentrasi.
2. Pertumbuhan terhambat, pada anak-anak dengan talasemia sering mengalami pertumbuhan terhambat karena kekurangan oksigen dan nutrisi yang dibawa oleh sel darah merah.
3. Pucat, kondisi ini dimunculkan dengan kulit dan selaput lendir anak dengan talasemia mungkin tampak pucat karena kurangnya sel darah merah.
4. Perut membran besar (Hepatosplenomegali), pada beberapa anak dengan talasemia mengalami pembesaran hati dan limpa. Ini dapat menyebabkan perut membesar dan rasa tidak nyaman

5. Infeksi berulang, kondisi ini dikarenakan terjadinya anemia yang dapat melemahkan sistem kekebalan tubuh, membuat anak lebih rentan terhadap infeksi berulang.
6. Tulang Rapuh, anak dengan talasemia dapat menyebabkan gangguan pada sumsum tulang, yang bisa menyebabkan tulang menjadi rapuh dan rentan patah.
7. Kulit Kuning (Jaundice), beberapa anak-anak dengan talasemia bisa mengalami kulit kuning atau jaundice akibat penumpukan bilirubin yang tinggi dalam darah
8. Sesak Napas, kondisi ini akan terjadi pada kasus anak dengan talasemia yang parah, anak dengan talasemia kemungkinan mengalami masalah dengan sistem pernapasan dan menyebabkan sesak napas.

B. Dampak Talasemia pada Pertumbuhan dan Perkembangan

Talasemia dapat memiliki dampak yang signifikan pada pertumbuhan dan perkembangan anak. Kondisi ini dapat mempengaruhi beberapa aspek kesehatan dan kualitas hidup anak dengan talasemia. Berikut ini adalah

beberapa dampak talasemia pada pertumbuhan dan perkembangan anak, diantaranya:

1. Terhambatnya Pertumbuhan, anak dengan kondisi anemia yang disebabkan oleh talasemia dapat menghambat pertumbuhan anak. Kekurangan oksigen dalam darah dapat mempengaruhi proses pertumbuhan tulang dan otot, sehingga anak-anak dengan talasemia seringkali lebih pendek dan memiliki berat badan yang lebih rendah dibandingkan anak-anak seusianya.
2. Aktivitas fisik yang terbatas, kondisi anemia dan kelelahan yang berhubungan dengan talasemia dapat membatasi kemampuan anak untuk berpartisipasi dalam aktivitas fisik dan olahraga. Hal ini dapat memengaruhi perkembangan fisik, kesehatan jantung dan paru-paru, serta kualitas hidup secara umum.
3. Perkembangan psikomotor yang terlambat, anak-anak dengan talasemia sering mengalami keterlambatan dalam perkembangan psikomotorik mereka. Kekurangan oksigen dalam darah dapat memengaruhi fungsi otak dan perkembangan saraf, yang dapat memperlambat pencapaian kemampuan motorik dan kognitif.

4. Gangguan Psikososial, anak-anak dengan talasemia mungkin mengalami dampak psikososial akibat kondisi kronis mereka. Mereka mungkin merasa berbeda atau terbatas dalam aktivitas sehari-hari dibandingkan teman sebaya mereka, yang dapat berdampak pada kepercayaan diri dan interaksi sosial.
5. Keterlambatan dalam kegiatan sehari-hari, kondisi anemia pada anak dan gejala lainnya seperti kelelahan dapat membatasi anak-anak dalam melakukan kegiatan sehari-hari seperti bersekolah, bermain, dan berinteraksi dengan teman-teman.
6. Ketergantungan pada perawatan medis, anak-anak dengan talasemia mungkin memerlukan perawatan medis yang intensif, termasuk transfusi darah berulang dan terapi kelainan zat besi. Ini dapat memengaruhi waktu yang dihabiskan untuk perawatan dan membatasi keterlibatan dalam kegiatan lain.

Dalam rangka mengurangi dampak talasemia pada pertumbuhan dan perkembangan anak, penting untuk mengelola kondisi ini dengan baik. Ini melibatkan perawatan medis yang teratur, pengawasan oleh tim medis yang berpengalaman, manajemen anemia, dan

dukungan psikososial. Dengan perawatan yang tepat, banyak anak-anak dengan talasemia masih dapat mencapai potensi pertumbuhan dan perkembangan mereka secara optimal

C. Resiko Komplikasi yang Dapat Terjadi Akibat Talasemia

Talasemia pada anak dapat menyebabkan beberapa komplikasi yang dapat mempengaruhi kesehatan dan kualitas hidup anak. Berikut ini beberapa kemungkinan risiko komplikasi akibat talasemia yang terjadi pada anak;

1. Anemia Berat, kondisi kekurangan hemoglobin dalam darah dapat menyebabkan anemia berat, yang dapat mengakibatkan kelelahan parah, kelemahan, pusing, dan kesulitan berkonsentrasi
2. Penumpukan zat besi (Hemochromatosis), pada anak dengan talasemia diberikan terapi transfusi darah berulang dapat menyebabkan penumpukan zat besi dalam tubuh. Penumpukan ini dapat merusak organ vital seperti hati, jantung, dan pankreas, yang dapat menyebabkan penyakit hati, gagal jantung, dan gangguan fungsi pankreas.

3. Gangguan Jantung, kondisi ini disebabkan karena penumpukan zat besi dalam jantung dapat menyebabkan kerusakan pada otot jantung, menyebabkan gagal jantung atau gangguan irama jantung.
4. Masalah Hati (Hepar), masalah ini muncul karena penumpukan zat besi dalam hati dapat menyebabkan kerusakan hati, termasuk fibrosis dan sirosis.
5. Gangguan Endokrin, kondisi ini disebabkan karena penumpukan zat besi dalam kelenjar endokrin seperti pankreas dan kelenjar tiroid dapat menyebabkan masalah hormon, termasuk diabetes dan gangguan tiroid.
6. Masalah pada tulang, anak dengan talasemia dapat mempengaruhi sumsum tulang, yang dapat menyebabkan masalah pada produksi sel darah merah dan putih. Hal ini dapat mengakibatkan kerapuhan tulang, risiko patah tulang yang lebih tinggi, dan masalah tulang lainnya.
7. Gangguan Reproduksi, beberapa anak pada kasus talasemia dapat mempengaruhi kesuburan dan menyebabkan komplikasi selama kehamilan.
8. Infeksi Berulang, penyebab terjadinya infeksi dikarenakan kondisi anak yang mengalami anemia yang dapat melemahkan sistem kekebalan tubuh,

membuat individu lebih rentan terhadap infeksi berulang.

9. Keterbatasan fisik dan psikososial, beberapa anak mengalami kondisi yang mengarah ke dampak fisik dan perawatan yang intensif dapat memengaruhi kualitas hidup dan kesejahteraan psikososial penderitanya
10. Komplikasi selamat transfusi darah, transfusi darah berulang dapat menyebabkan risiko komplikasi seperti reaksi transfusi, alergi, dan penumpukan zat besi yang lebih tinggi

DETEKSI DINI TALASEMIA

Deteksi dini talasemia penting dilakukan untuk memberikan perawatan yang tepat dan memungkinkan manajemen yang lebih baik bagi anak yang mengalami talasemia. Beberapa tindakan yang dapat dilakukan untuk mendeteksi dini talasemia:

A. Pemeriksaan Pendahuluan dan Tanda-tanda awal Talasemia

Pemeriksaan pendahuluan dan tanda-tanda awal talasemia pada anak dapat membantu dalam deteksi dini dan manajemen penyakit ini. Berikut ini adalah beberapa yang dapat dicari sebagai pemeriksaan pendahuluan dan tanda-tanda awal anak mengalami talasemia:

1. Pemeriksaan Pendahuluan:
 - a. Riwayat Keluarga, agar mengetahui jika ada riwayat talasemia dalam keluarga, anak memiliki risiko lebih tinggi untuk mewarisi penyakit ini. Riwayat keluarga yang jelas dapat menjadi alasan untuk melakukan pemeriksaan lebih lanjut.
 - b. Tes Darah, dilakukan sejak dini, tes darah lengkap (CBC) dapat memberikan petunjuk tentang jumlah sel darah merah, kadar hemoglobin, dan

parameter darah lainnya. Peningkatan jumlah sel darah merah dan kadar hemoglobin rendah bisa menjadi tanda awal.

- c. Elektroforesis Hemoglobin, tes ini dapat membantu mengidentifikasi pola hemoglobin yang khas bagi anak dengan potensi talasemia

2. Tanda-tanda awal talasemia pada anak

- a. Anemia, anemia merupakan tanda-tanda awal dan umum terjadi pada anak dengan talasemia. Kondisi anemia pada anak dapat mengakibatkan kelelahan, lemah, pucat, dan kelesuan.
- b. Pertumbuhan dan Perkembangan terhambat, kondisi anemia yang kronis dapat mempengaruhi pertumbuhan dan perkembangan anak. Mereka mungkin tidak tumbuh secepat teman sebaya mereka.
- c. Pucat, anak yang mengalami anemia dapat menyebabkan kulit dan selaput lendir (seperti konjungtiva mata) menjadi pucat.
- d. Pembesaran Limpa dan Hati, kondisi ini dikarenakan anemia yang berat dapat menyebabkan pembesaran limpa dan hati. Ini dapat terlihat atau dirasakan oleh dokter saat pemeriksaan fisik.

- e. Tulang Wajah Mengalami Perubahan: Talasemia mayor (bentuk yang parah) dapat mengakibatkan perubahan pada wajah anak, seperti deformitas tulang wajah yang dapat dikenali.
- f. Sakit Perut; Pada beberapa kasus, anak-anak dengan talasemia dapat mengalami sakit perut akibat pembesaran hati dan limpa.
- g. Infeksi berulang: Anemia dapat mengurangi kemampuan tubuh untuk melawan infeksi, sehingga anak dengan talasemia mungkin lebih rentan terhadap infeksi berulang.
- h. Kelelahan yang Berlebihan: Anak-anak dengan talasemia dapat merasa sangat lelah dan kekurangan energi

B. Pentingnya Skrining Talasemia pada Bayi Baru Lahir dan Anak-anak

Skrining talasemia pada bayi baru lahir dan anak-anak memiliki arti yang penting dalam mendeteksi dini kelainan genetik dan memastikan penanganan yang tepat, serta membantu mencegah komplikasi serius yang dapat muncul pada tahap berikutnya. Berikut adalah beberapa alasan mengapa skrining talasemia sangat penting dilakukan:

merasa diterima dan dihargai di lingkungan sosial mereka. Dukungan teman sebaya dapat membantu mengatasi perasaan isolasi dan meningkatkan kualitas hidup anak dengan talasemia.

B. Keterlibatan Masyarakat

Keterlibatan masyarakat sangat penting dalam memberikan dukungan psikososial pada anak-anak yang menderita talasemia dan keluarga mereka. Dukungan ini dapat membantu mengurangi beban psikologis yang mungkin dirasakan oleh anak-anak dan keluarga akibat kondisi medis yang berat. Beberapa cara dukungan psikososial yang dapat dilakukan oleh masyarakat diantaranya:

- a. Pendidikan (edukasi) dan kesadaran, Masyarakat dapat berperan dalam meningkatkan pemahaman umum tentang talasemia. Ini meliputi menyebarkan informasi tentang apa itu talasemia, cara mengenali gejalanya, dan pentingnya dukungan psikososial. Kampanye pendidikan dan kesadaran dapat membantu mengurangi stigmatisasi dan meningkatkan empati terhadap individu yang menderita talasemia.

- b. Dukungan emosional dari lingkungan sekitar, salah satu dukungan lingkungan didapat dari sekolah, tempat kerja, dan lingkungan sekitar bisa menjadi sumber dukungan emosional bagi anak-anak talasemia dan keluarga. Masyarakat dapat memastikan bahwa lingkungan ini inklusif dan ramah terhadap kebutuhan khusus anak-anak dengan talasemia, seperti memberikan izin ketidakhadiran yang diperlukan untuk perawatan medis atau memberikan dukungan sosial dalam hal kebutuhan psikososial.
- c. Terbentuknya grup pendukung talasemia, masyarakat dapat mendirikan atau mendukung kelompok dukungan untuk keluarga yang memiliki anak dengan talasemia. Grup semacam ini memberikan ruang aman bagi keluarga untuk berbagi pengalaman, informasi, dan emosi mereka. Ini juga dapat membantu anak-anak merasa bahwa mereka tidak sendirian dalam menjalani kehidupan dengan kondisi talasemia.
- d. Acara sosial dan rekreasi, melibatkan peran serta anak dengan talasemia dalam acara-acara sosial dan rekreasi yang dilaksanakan di lingkungan masyarakat dapat membantu menciptakan momen berharga, tetapi juga memungkinkan anak-anak dan keluarga

untuk berinteraksi dengan orang lain yang menghadapi situasi serupa.

- e. Bimbingan psikologi dan konseling, menyediakan layanan bimbingan psikologis dan konseling yang terjangkau dan mudah diakses dapat membantu anak-anak dan keluarga dalam mengatasi stres, kecemasan, dan tantangan emosional lainnya yang terkait dengan talasemia.
- f. Program edukasi untuk masyarakat, program edukasi yang terbuka untuk masyarakat umum dapat membantu ketidaktahuan masyarakat tentang talasemia. Program ini dapat membantu mengatasi stereotip dan diskriminasi yang mungkin dialami oleh anak-anak dan keluarga dengan talasemia.

C. Peran Kelompok Dukungan bagi Keluarga penderita Talasemia

Kelompok dukungan bagi keluarga penderita talasemia dapat menjadi lingkungan yang sangat bermanfaat untuk berbagi pengalaman, informasi, dan dukungan emosional. Kelompok ini dapat membantu mengurangi isolasi dan kesepian yang mungkin dirasakan oleh keluarga yang memiliki anggota dengan talasemia. Kelompok pendukung dapat menjadi fasilitator, koordinator,

memberikan dukungan moral, menghadiri acara kelompok dan menebarkan informasi tentang talasemia dan memfasilitasi pertemuan dan aktivitas pada grup/kelompok pendukung lain dan membantu anak dan keluarga talasemia. Kelompok pendukung ini menjadi tempat bagi anak dan keluarga talasemia, dimana merasa dapat diterima, dipahami dan didukung oleh masyarakat. Kelompok pendukung bagi anak dapat dilakukan oleh para orang tua, guru, teman sebaya dan masyarakat di lingkungannya masing-masing.

Dukungan psikososial bagi anak-anak dan keluarga talasemia adalah jembatan yang menghubungkan aspek medis dan kesejahteraan psikologis. Dengan fondasi teori dan praktek yang solid, dukungan ini memberi harapan dan kekuatan bagi mereka yang menghadapi tantangan ini dengan ketabahan dan semangat yang luar biasa.

PROMOSI KESEHATAN & KAMPANYE SOSIAL

Promosi kesehatan dan kampanye sosial memiliki peran penting dalam meningkatkan kesadaran masyarakat tentang penyakit talasemia dan cara mencegahnya, berikut adalah beberapa bentuk promosi kesehatan dan kampanye sosial yang dapat dilakukan untuk anak-anak dan keluarga talasemia;

A. Pentingnya Edukasi dan Kesadaran tentang Talasemia

Dalam kegiatan ini dapat dilakukan berupa pembuatan kampanye pendidikan di sekolah-sekolah, lingkungan pekerjaan dan masyarakat luar tentang talasemia, termasuk faktor risiko, tanda gejala serta metoda pencegahan. Bentuk edukasi dapat dilakukan dalam bentuk lokakarya, seminar, webinar untuk para calon pengantin, orang tua, guru, dan tenaga medis agar memahami pentingnya deteksi dini dan manajemen talasemia. Edukasi dan kesadaran ini dapat dilakukan juga dalam bentuk deteksi dini yang dapat dilaksanakan bekerja sama dengan pihak-pihak terkait untuk melakukan penyaringan talasemia kepada keluarga dan individu yang berisiko atau yang menunjukkan gejala dan tanda mirip dengan talasemia. Bentuk lain yang dapat

dilakukan dalam meningkatkan kesadaran masyarakat tentang talasemia berupa promosi donor darah, dalam hal ini memberikan informasi kepada masyarakat tentang pentingnya donor darah teratur bagi penderita talasemia dan peran masyarakat dalam pelibatan acara donor darah rutin dengan mengorganisasi acara donor darah dan mengedukasi masyarakat.

Kolaborasi dengan sekolah menjadi salah satu bentuk edukasi, dalam hal ini bekerja sama dengan sekolah untuk mengintegrasikan pendidikan tentang talasemia dalam kurikulum kesehatan, dan mengadakan edukasi di sekolah seperti ceramah, lomba poster, dan kompetisi yang berfokus pada pemahaman tentang talasemia. Kegiatan-kegiatan tersebut dapat di tunjang di media sosial dalam bentuk kampanye online dengan memanfaatkan platform media sosial untuk menyebarkan informasi tentang talasemia dan promosi kesehatan kepada audiens yang lebih luas.

B. Langkah-langkah untuk mengurangi angka kelahiran dengan Talasemia

Untuk mengurangi angka kelahiran anak dengan talasemia, langkah-langkah yang dapat dilakukan adalah;

1. Pendidikan dan kesadaran, dengan cara menyediakan informasi yang jelas dan akurat kepada pasangan yang berisiko menjadi pembawa gen talasemia (thalassemia trait), terutama di wilayah dengan tingkat kelahiran talasemia yang tinggi dan memberikan pengetahuan tentang risiko kelahiran anak dengan talasemia jika kedua orangtua adalah pembawa gen.
2. Konseling genetik, bekerjasama dengan dinas terkait, dokter dan konselor dalam melakukan layanan konseling genetik kepada pasangan yang berisiko menghasilkan anak dengan talasemia, konselor genetik dapat memberikan informasi mendalam tentang risiko genetik, kemungkinan hasil kelahiran, serta pilihan yang tersedia.
3. Pemeriksaan Pra-perkawinan, dilakukan awitan rencana pernikahan pada pasangan yang berencana menikah untuk melakukan pemeriksaan pra perkawinan guna menilai apakah diantara pasangan merupakan pembawa gen talasemia. Dengan dilakukan pemeriksaan dapat membantu pasangan dalam membuat keputusan yang tepat terkait pernikahan dan kelahiran anak.
4. Skrining pada ibu hamil, tes skrining selama kehamilan untuk mengidentifikasi apakah janin

berisiko mengembangkan talasemia mayor, Tes prenatal non-invasive, seperti tes darah maternal atau tes DNA janin dari darah ibu, dapat membantu dalam deteksi dini.

5. Pemilihan reproduksi yang aman, pasangan yang berisiko dapat memilih alternatif seperti *fertilisasi in vitro* (IVF) dengan pengujian embrio sebelum implantasi untuk memastikan hanya embrio yang bebas dari talasemia yang diimplantasi pilihan lain adalah adopsi. Adopsi dan anak angkat juga menjadi pilihan bagi pasangan yang ingin menghindari risiko talasemia
6. Kampanye pendidikan bagi masyarakat, kampanye edukasi yang luas untuk masyarakat tentang talasemia, faktor risiko, dan langkah-langkah pencegahan. Kampanye dapat dilakukan dengan menggunakan berbagai media seperti brosur, poster, seminar, dan kampanye online untuk meningkatkan kesadaran masyarakat.
7. Regulasi dan kebijakan, untuk menekan atau memutuskan mata rantai talasemia di butuhkan bantuan kebijakan kesehatan yang mendukung pencegahan talasemia, seperti mewajibkan pemeriksaan pra-perkawinan dalam beberapa kasus atau menawarkan tes genetik secara gratis.

8. Peningkatan akses ke pelayanan kesehatan, dilakukan dengan memastikan kemudahan dalam mengakses layanan pemeriksaan genetika, konseling, dan tes prenatal bagi pasangan yang berisiko talasemia.
9. Dukungan emosional, memberikan dukungan emosional dan informasi kepada pasangan yang menghadapi keputusan sulit terkait perencanaan keluarga dan risiko talasemia.

DAFTAR REFERENSI

1. Asada N, Takeishi S, Frenette PS. (2017). Complexity of bone marrow hematopoietic stem cell niche. *International Journal of Hematology*. 2017;106(1):45–54. doi: 10.1007/s12185-017-2262-9
2. Cappellini MD, Cohen A, Eleftheriou A. (2008). Guidelines for the Clinical Management of Thalassaemia [Internet]. 2nd Revised edition. Nicosia (CY): Thalassaemia International Federation; 2008. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK173968/>
3. Ebrahim S, Raza AZ, Hussain M, Khan A, Kumari L, Rasheed R, Mahmood S, Khatri MA, Bijoor M, Zaheer R, Sattar N, Sohail W, Zakir H, Jafry FH, Memon A, Anwer S, Fatima K. (2019) Knowledge and Beliefs Regarding Thalassemia in an Urban Population. *Cureus*. Jul 29;11(7):e5268. doi: 10.7759/cureus.5268. PMID: 31576261; PMCID: PMC6764615.
4. Fucharoen S, Weatherall DJ. (2012). The hemoglobin E thalasseмии. *Cold Spring Harbor Perspectives Medicine*. 2(8):a011734. doi: 10.1101/cshperspect.a011734. PMID: 22908199; PMCID: PMC3405827.
5. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (2018). Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor

1109/MENKES/PER/VI/201 tentang Petunjuk Teknis Jaminan Pelayanan Pengobatan Talasemia. Jakarta

6. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (2010). Pencegahan Thalassemia (Hasil Kajian Health Technology Assesment tahun 2009). Jakarta
7. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (2018). Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor 1109/MENKES/PER/VI/201 tentang Petunjuk Teknis Jaminan Pelayanan Pengobatan Talasemia. Jakarta.

PEMAHAMAN & HARAPAN

**BUKU PENYULUHAN
TENTANG TALASEMIA
PADA ANAK**



ISBN 978-623-448-621-6

