



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 : -

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 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

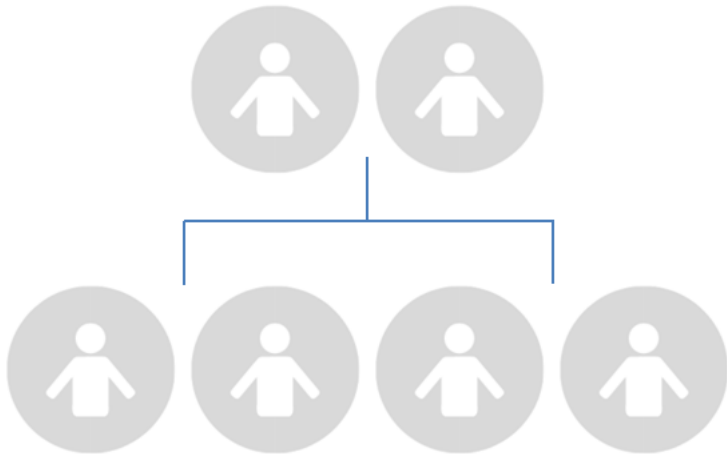


Individu A adalah sehat tanpa ada gen mutan, individu B adalah sehat dengan membawa 1 gen mutan (karier/talasemia minor), sedangkan individu C adalah penyandang dengan 2 gen mutan dalam tubuhnya (talasemia mayor). Dengan mengetahui status individu pada gambar tersebut, probabilitas setiap tipe perkawinan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

1. Perkawinan dari orang tua yang normal

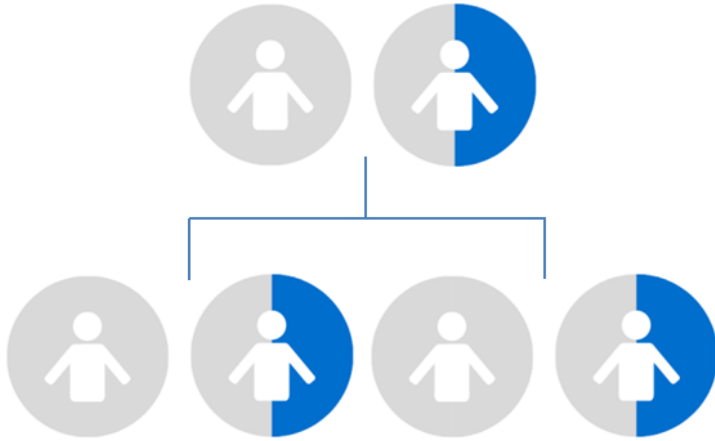
Perkawinan dari orang tua yang normal tanpa mengidap mutan talasemia, akan diperoleh

probabilitas pada setiap kelahiran anak dalam kondisi normal.

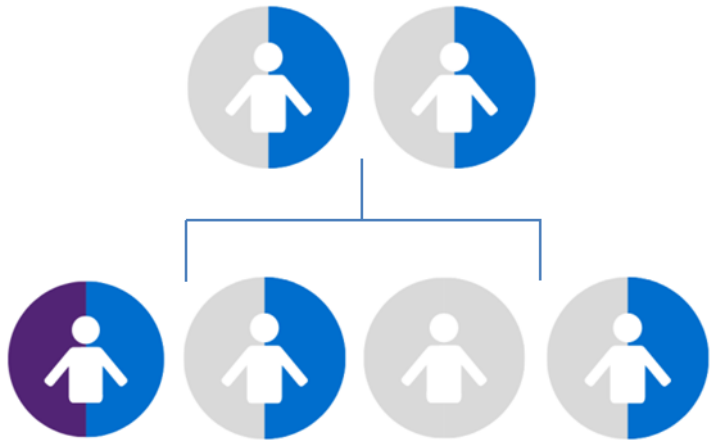


2. Perkawinan dari 1 orang tua sehat dan 1 orang tua sehat pembawa gen mutan/karier talasemia (talasemia minor)

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)

