

Panduan Skrining Thalassemia

Langkah-langkah deteksi dini untuk pasangan pranikah

Apa itu Skrining Thalassemia?

Skrining thalassemia adalah pemeriksaan darah sederhana untuk mengetahui apakah seseorang merupakan pembawa sifat (carrier) thalassemia. Pemeriksaan ini sangat dianjurkan bagi pasangan pranikah agar dapat merencanakan keluarga yang sehat.

Mengapa Skrining Itu Penting?

Fakta Penting

- Indonesia termasuk dalam sabuk thalassemia dunia.
- 3–10% penduduk Indonesia diperkirakan adalah carrier thalassemia.
- Jika kedua pasangan carrier, risiko anak menderita thalassemia mayor adalah 25%.
- Thalassemia mayor memerlukan transfusi darah rutin seumur hidup.
- Skrining pranikah dapat mencegah lahirnya anak dengan thalassemia mayor.

Siapa yang Dianjurkan Melakukan Skrining?

- Pasangan yang akan menikah (pranikah)
- Remaja usia produktif sebagai upaya pencegahan dini
- Individu dengan riwayat anemia yang tidak jelas penyebabnya
- Keluarga dengan anggota yang sudah terdiagnosis thalassemia
- Ibu hamil untuk mencegah komplikasi pada janin

Tahapan Skrining Thalassemia

1. Konsultasi Awal

Kunjungi dokter atau puskesmas. Ceritakan riwayat keluarga dan keluhan yang ada.

2. Pemeriksaan Darah Lengkap

Pemeriksaan CBC (Complete Blood Count) untuk melihat ukuran dan jumlah sel darah merah (MCV, MCH).

3. Analisis Hemoglobin

Jika MCV/MCH rendah, dilanjutkan dengan HPLC atau elektroforesis hemoglobin untuk memastikan status carrier.

4. Konseling Genetik

Dokter menjelaskan hasil dan implikasinya bagi rencana keluarga pasangan.

5. Tindak Lanjut

Jika keduanya carrier, tersedia opsi prenatal diagnosis dan konseling lebih lanjut.

Nilai Laboratorium yang Perlu Diperhatikan

Parameter	Keterangan
Parameter	Keterangan
MCV (Mean Corpuscular Volume)	Normal: >80 fL. Carrier: <80 fL
MCH (Mean Corpuscular Hemoglobin)	Normal: >27 pg. Carrier: <27 pg
Hb Laki-laki	Normal: \geq 13 g/dL
Hb Perempuan	Normal: \geq 12 g/dL

Catatan Penting

- Nilai MCV/MCH rendah bukan berarti pasti carrier — defisiensi zat besi juga bisa menyebabkan hal serupa.
- Konfirmasi diagnosis memerlukan pemeriksaan elektroforesis hemoglobin.
- Skrining TIDAK menyakitkan — hanya pengambilan darah biasa.
- Layanan skrining tersedia di puskesmas, rumah sakit, dan laboratorium klinik.

Hak dan Kerahasiaan Hasil

Hasil skrining bersifat rahasia dan hanya diketahui oleh pasien dan dokter yang bersangkutan. Tidak ada kewajiban hukum untuk mengungkapkan status carrier kepada pihak lain. Namun, berbagi informasi dengan pasangan sangat dianjurkan demi perencanaan keluarga yang bertanggung jawab.