

Pola Pewarisan Genetik Thalassemia

Memahami cara thalassemia diturunkan dari orang tua kepada anak

Dasar Genetika Thalassemia

Thalassemia adalah penyakit genetik autosomal resesif. Artinya, penyakit ini disebabkan oleh kelainan pada gen yang mengkode rantai globin hemoglobin. Seseorang memiliki dua salinan gen globin — satu dari ayah, satu dari ibu. Kelainan pada kedua salinan gen tersebut menyebabkan thalassemia.

Jenis Status Genetik

Status	Gen	Kondisi Klinis
Normal	Dua gen normal (HbAA)	Sehat, tidak menurunkan thalassemia
Carrier (Minor)	Satu gen normal, satu gen mutan	Umumnya sehat. Bisa menurunkan thalassemia
Intermedia	Dua gen mutan ringan	Anemia sedang, transfusi sesekali
Mayor	Dua gen mutan berat	Anemia berat, transfusi rutin seumur hidup

Kemungkinan Pewarisan: 4 Skenario Pernikahan

Skenario 1: Normal x Normal

- Semua anak normal (100%)
- Tidak ada risiko carrier maupun thalassemia

Skenario 2: Normal x Carrier

- 50% anak normal
- 50% anak carrier (tapi sehat)
- Tidak ada risiko thalassemia mayor

Skenario 3: Carrier x Carrier ■■ RISIKO TINGGI

- 25% anak normal
- 50% anak carrier (sehat)
- 25% anak thalassemia mayor
- Risiko nyata: 1 dari 4 anak menderita thalassemia berat

Skenario 4: Carrier × Mayor

- 50% anak carrier
- 50% anak thalassemia mayor
- Semua anak mewarisi minimal 1 gen mutan

Tipe Thalassemia Berdasarkan Rantai Globin

Aspek	Penjelasan
Thalassemia Alpha (α)	Kelainan pada rantai globin alfa. Gen ada di kromosom 16.
Thalassemia Beta (β)	Kelainan pada rantai globin beta. Gen ada di kromosom 11.
Lokasi Gen	Thal- α : kromosom 16 (4 gen). Thal- β : kromosom 11 (2 gen).
Distribusi Geografis	Thal- α : Asia Tenggara, Afrika. Thal- β : Mediterania, Asia Selatan, Asia Tenggara.

Pilihan bagi Pasangan Carrier × Carrier

- Konseling genetik dengan dokter spesialis genetika atau hematologi.
- Diagnosis pranatal: amniosentesis (usia kehamilan 15–18 minggu) atau CVS (10–13 minggu).
- Preimplantation Genetic Testing (PGT) jika menggunakan program bayi tabung.
- Adopsi sebagai pilihan keluarga berencana yang bertanggung jawab.
- Mempertimbangkan semua pilihan secara matang bersama tenaga medis profesional.