

Pilihan Terapi & Pengobatan Thalassemia

Ringkasan opsi penanganan mulai dari transfusi hingga transplantasi sumsum tulang

Pendekatan Penanganan Thalassemia

Penanganan thalassemia bergantung pada tipe dan keparahan penyakit. Thalassemia minor (carrier) umumnya tidak memerlukan pengobatan khusus. Thalassemia intermedia dan mayor memerlukan penanganan medis yang berkelanjutan. Berikut adalah ringkasan pilihan terapi yang tersedia saat ini.

1. Transfusi Darah Rutin

Merupakan terapi utama untuk thalassemia mayor. Bertujuan mempertahankan kadar hemoglobin (Hb) di atas 9–10 g/dL agar anak dapat tumbuh dan beraktivitas normal.

Detail Transfusi

- Frekuensi: setiap 2–4 minggu sekali (seumur hidup untuk thal mayor).
- Target Hb pra-transfusi: 9–10 g/dL; pasca-transfusi: 13–15 g/dL.
- Darah yang digunakan: Packed Red Cell (PRC) yang sudah disaring leukosit.
- Risiko: penumpukan zat besi (iron overload) → wajib disertai terapi kelasi besi.
- Tersedia di RSUD, RSCM, dan rumah sakit dengan fasilitas hematologi.

2. Terapi Kelasi Besi (Iron Chelation)

Setiap transfusi membawa zat besi ekstra ke dalam tubuh. Jika tidak dikeluarkan, zat besi menumpuk di organ vital (jantung, hati, pankreas) dan menyebabkan kerusakan organ. Terapi kelasi besi bekerja mengikat dan membuang kelebihan zat besi.

Obat	Rute	Keunggulan	Catatan
Deferoksamin (DFO)	Injeksi subkutan 8–12 jam/malam	Efektivitas tinggi, termurah	Tidak nyaman, perlu pompa infus
Deferipron (DFP)	Oral 3x sehari	Praktis, baik untuk jantung	Risiko agranulositosis — pantau rutin
Deferasirox (DFX)	Oral 1x sehari	Paling praktis, 1 kali sehari	Pantau fungsi ginjal & hati

3. Transplantasi Sumsum Tulang (BMT)

Satu-satunya terapi yang berpotensi menyembuhkan thalassemia secara permanen. Sumsum tulang pasien digantikan dengan sumsum tulang dari donor yang cocok (umumnya saudara kandung yang HLA-compatible).

Hal yang Perlu Diketahui tentang BMT

- Tingkat keberhasilan: 80–90% jika donor adalah saudara kandung yang cocok.
- Usia ideal: anak-anak di bawah 14 tahun dengan kondisi organ yang masih baik.
- Risiko: penolakan transplantasi (graft failure), infeksi berat, GVHD (graft-vs-host disease).
- Biaya tinggi: berkisar ratusan juta rupiah. Dapat dibantu BPJS Kesehatan pada kasus tertentu.
- Setelah berhasil: pasien tidak lagi memerlukan transfusi rutin.

4. Splenektomi (Pengangkatan Limpa)

Pada beberapa pasien, limpa yang membesar menyebabkan penghancuran sel darah merah yang berlebihan dan memperburuk anemia. Pengangkatan limpa dapat mengurangi kebutuhan transfusi. Namun, prosedur ini meningkatkan risiko infeksi serius, sehingga hanya dilakukan atas pertimbangan matang dokter.

5. Terapi Gen (Gene Therapy) — Masa Depan

Perkembangan Terkini

- Betibeglogene autotemcel (Zynteglo) telah disetujui FDA (2022) untuk thal- β .
- Prinsip: memasukkan gen globin normal ke sel punca darah pasien sendiri.
- Hasil awal: lebih dari 90% pasien bebas transfusi setelah 3 tahun.
- Saat ini belum tersedia di Indonesia — masih dalam tahap penelitian dan regulasi.
- Terapi CRISPR (penyuntingan gen) juga sedang dalam uji klinis lanjutan.

Pemantauan Rutin yang Diperlukan

Jenis Pemantauan	Frekuensi
Pemantauan Hb & kadar besi	Setiap 3 bulan
Fungsi jantung (echocardiography)	Setiap 6–12 bulan
Fungsi hati (USG & enzim hati)	Setiap 6 bulan
Kepadatan tulang (DEXA scan)	Tahunan (usia >10 tahun)
Pertumbuhan & perkembangan anak	Setiap kunjungan
Kadar hormon (tiroid, gula darah)	Tahunan

Dukungan Nutrisi

- Hindari suplemen zat besi kecuali atas petunjuk dokter (karena sudah kelebihan besi).
- Asupan asam folat cukup untuk mendukung produksi sel darah merah.
- Diet seimbang tinggi protein, kalsium, dan vitamin D.
- Pantau berat badan — penderita thalassemia berisiko pertumbuhan terhambat.

Layanan & Dukungan di Indonesia

- Yayasan Thalassemia Indonesia (YTI) — pusat informasi dan dukungan keluarga.
- RSUPN Dr. Cipto Mangunkusumo (RSCM), Jakarta — pusat rujukan nasional.
- RSUP Dr. Sardjito, Yogyakarta — layanan transplantasi sumsum tulang.
- BPJS Kesehatan menanggung transfusi darah rutin dan obat kelasi besi tertentu.
- Komunitas Thalassemia Indonesia aktif di media sosial sebagai kelompok dukungan.