

Gambaran hematologis talasemia B heterozigot dan talasemia B-HbE

Witono Santoso, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=82337&lokasi=lokal>

Abstrak

ABSTRAK

Talasemia merupakan penyakit hereditas yang dapat mengakibatkan terjadinya kelainan fisik maupun mental. Penyebaran penyakit ini terutama bersifat etnis dan adanya perkawinan antar bangsa menyebabkan angka kejadian semakin tinggi dan merata.

Penemuan penderita talasemia heterozigot berdasarkan pemeriksaan analisis Hb dinilai mahal dan cukup sulit.

Tujuan penelitian ini untuk mendapatkan gambaran pola kadar HbA₂ dan HbF penderita talasemia heterozigot serta gambaran parameter hematologis penderita talasemia heterozigot dan talasemia B-HbE; mendapatkan fungsi diskriminasi yang dapat digunakan sebagai pemeriksaan penyaring talasemia heterozigot serta menilai perubahan kadar HbA₂ pada talasemia heterozigot yang disertai defisiensi besi setelah pengobatan besi selama 3 bulan.

Dari bulan Maret 1988 sampai akhir tahun 1990 di UPF Bagian Patologi Klinik FKUI-RSCM telah dilakukan pemeriksaan analisis Hb terhadap 740 contoh darah penderita. Sejumlah 31,1% (230/740) didiagnosis sebagai talasemia heterozigot dan sejumlah 2,2% (16/740) sebagai talasemia B-HbE. Rasio penderita wanita terhadap pria adalah 1,1:1 untuk talasemia heterozigot dan 1,67:1 untuk talasemia B-HbE. Pola HbA₂

normal HbF tinggi merupakan bentuk talasemia heterozigot yang paling sedikit ditemukan, namun mempunyai gambaran parameter hematologis yang lebih berat dibandingkan pola lainnya.

Kadar Hb pada talasemia heterozigot berkisar antara 5,8-16,5 g/dl dengan rata-rata 11,63 g/dl dan pada talasemia B-HbE antara 3,2-8,2 g/dl dengan rata-rata 6,10 g/dl. Nilai Ht pada talasemia heterozigot berkisar antara 20,9-57,1% dengan rata-rata 35,48% dan pada talasemia B-HbE antara 9,4-26,5% dengan rata-rata 19,57%. Terdapat kadar Hb dan nilai Ht yang lebih rendah secara bermakna pada penderita talasemia heterozigot dibandingkan talasemia bentuk HbA₂ tinggi. Demikian juga halnya pada penderita wanita dibandingkan pria.

Hitung eritrosit pada penderita talasemia heterozigot berkisar antara 2,20-8,27 juta/ μ l dengan rata-rata 4,67 juta/ μ l dan pada talasemia B-HbE antara 1,54-4,08 juta/ μ l dengan rata-rata 3,01 juta/ μ l. Pada penderita wanita hitung eritrosit lebih rendah dibandingkan penderita pria.

Nilai VER pada penderita talasemia heterozigot berkisar antara 55-111 fl dengan rata-rata 76,9 fl,

sedangkan pada talasemia α -HbE antara 52-80 fl dengan rata-rata 64,7 fl. Nilai HER pada penderita talasemia α ; heterozigot antara 15,1-33,5 pg dengan rata-rata 25,19 pg dan pada talasemia α -HbE 17,0-23,9 pg dengan rata-rata 20,27 pg. Kedua parameter ini berbeda bermakna dibandingkan dengan kontrol.

Hitung trombosit yang meningkat pada talasemia α ; heterozigot, dan talasemia α -HbE, karena peningkatan eritrosit mikrositik dan poikilosit yang terukur sebagai trombosit. Hitung retikulosit absolut yang meningkat dengan RPI normal menunjukkan terjadinya eritropoiesis yang tidak efektif.

Pada 3 penderita talasemia α ; heterozigot dengan defisiensi besi setelah diobati besi diperoleh peningkatan kadar HbA2 dari rata-rata 2,56% sebelum pengobatan menjadi 4,95% pada akhir pengobatan disertai peningkatan kadar feritin serum.

Fungsi diskriminasi $Hb+(4 \times HER)-(0,5 \times VER)-83$, memberikan sensitifitas 73%, spesifisitas 95% dan efisiensi 76,3%. Fungsi diskriminasi $4,657 \cdot (0,1 \times Hb)-SASARAN-MIKR$, memberikan sensitifitas 92%, spesifisitas 100% dan efisiensi 95%. Dengan menggunakan gabungan kedua fungsi tersebut diperoleh peningkatan sensitifitas, spesifisitas dan efisiensi sampai 100%.

Kesimpulan penelitian ini adalah Talasemia α ; heterozigot pola HbA2 tinggi HbF normal merupakan pola paling banyak ditemukan. Talasemia α ; heterozigot dan talasemia α -HbE mengakibatkan terjadinya perubahan parameter hematologis. Perubahan ini meliputi kadar Hb, nilai Ht, nilai VER & HER, hitung trombosit dan hitung retikulosit absolut serta morfologi eritrosit pada sediaan hapus darah tepi. Pada penderita wanita perubahan parameter ini menjadi semakin nyata.

Kadar HbA2 dipengaruhi oleh anemia defisiensi besi. Dengan demikian pemeriksaan kadar HbA2 pada penderita dengan dugaan adanya anemia defisiensi besi, sebaiknya dilakukan setelah penderita diobati terlebih dahulu.

Fungsi diskriminasi yang terdiri dari parameter hematologis sebagai variabel dapat digunakan sebagai pemeriksaan penyaring talasemia α ; heterozigot. Karena fungsi diskriminasi berbeda antara satu alat dengan alat yang lain, maka dianjurkan mencari fungsi diskriminasi yang sesuai untuk masing-masing alat tersebut.

