

Talasemia dan Kehamilan

Saya dan suami merupakan pembawa talasemia. Kami difahamkan bahawa kebarangkalian kami hamil dengan anak yang menghidap talasemia major adalah sebanyak 25 peratus. Adakah cara untuk kami elakkan keadaan ini?

DF,
Sungai Petani.



Maiza Tusimin

Pakar Perunding
Obstetrik, Ginekologi dan Fertiliti,
Pusat Perubatan Prince Court,
Kuala Lumpur.

Talasemia ialah penyakit genetik sel darah merah yang boleh diwarisi oleh anak lelaki mahupun perempuan. Pesakit talasemia tidak dapat menghasilkan sel darah merah yang berkualiti dengan kuantiti yang mencukupi kerana gen yang mengawal penghasilan hemoglobin telah terjejas akibat mutasi gen tersebut.

Hemoglobin ialah protein di dalam sel darah merah yang berfungsi untuk membawa oksigen ke seluruh tisu di dalam badan. Oleh sebab talasemia ialah penyakit genetik, masalah ini boleh diwariskan kepada anak daripada salah seorang atau kedua-dua ibu bapa yang membawa gen talasemia.

Kadangkala, percampuran atau pertambahan mutasi daripada ibu bapa yang merupakan pembawa talasemia boleh menyebabkan penyakit talasemia yang serius.

Kesan Talasemia kepada Anak

Molekul hemoglobin dihasilkan daripada rantaian kimia yang dipanggil rantai alfa dan rantai beta. Rantaian ini boleh dipengaruhi oleh mutasi.

Dalam kes talasemia alfa, tahap keterukan talasemia yang dialami adalah bergantung pada bilangan mutasi gen yang diwarisi daripada ibu bapa. Lebih banyak gen bermutasi, lebih teruk talasemia yang dihidapi oleh anak.

Berlainan dengan talasemia beta, tahap keterukan talasemia jenis ini bergantung pada bahagian molekul hemoglobin yang terjejas.

Sekiranya pasangan suami isteri merupakan pembawa talasemia, risiko untuk mendapat anak dengan talasemia major atau intermedia adalah sebanyak 25 peratus.

Sebaliknya, risiko untuk mendapat anak dengan talasemia major atau intermedia meningkat hingga 50 peratus jika salah seorang daripada pasangan ialah pesakit talasemia, manakala pasangannya pula merupakan pembawa talasemia.

Jenis Talasemia

Talasemia diklasifikasikan kepada dua, iaitu talasemia alfa dan talasemia beta.

Talasemia alfa berlaku apabila satu atau lebih daripada gen yang diwarisi daripada ibu atau bapa hilang. Seorang manusia mewarisi sebanyak empat gen dengan dua gen diperoleh daripada setiap ibu dan bapa bagi menghasilkan rantaian protein globin alfa.

Talasemia beta pula terjadi apabila satu atau dua gen globin mengalami kerosakan. Untuk menghasilkan rantaian

globin beta, dua gen globin yang diperoleh daripada setiap ibu dan bapa diperlukan.

Anak yang menghidap talasemia major akan mengalami satu daripada keadaan berikut, iaitu bayi dengan talasemia beta major akan dilahirkan sihat tetapi beransur pucat dan memerlukan transfusi darah pada setiap dua minggu atau empat minggu sepanjang hayatnya. Pesakit juga perlu ke hospital berulang kali untuk mendapatkan rawatan transfusi dan rawatan susulan (sekurang-kurangnya dua kali sebulan) untuk memantau tumbesaran serta memantau komplikasi penyakit dan transfusi darah.

Pemindahan darah akan mengembalikan paras hemoglobin pada tahap yang lebih baik dan tisu di dalam badan akan mendapat bekalan oksigen yang mencukupi. Namun begitu, transfusi darah yang berlarutan akan menyebabkan pengumpulan zat besi yang berlebihan di dalam organ penting di dalam badan.

Fungsi organ seperti jantung, hati dan kelenjar endokrin akan terjejas dan hal ini akan mendatangkan kesan buruk kepada pesakit. Oleh itu, rawatan penyingkiran zat

Jadual 1 Jenis dan tahap keseriusan talasemia alfa.

Bilangan Gen yang Terjejas	Jenis dan Gejala Talasemia Alfa
Satu	<ul style="list-style-type: none"> Pembawa talasemia alfa (<i>silent carrier</i>). Pesakit tidak mengalami apa-apa gejala.
Dua	<ul style="list-style-type: none"> Trait talasemia alfa. Pesakit mengalami gejala ringan.
Tiga	<ul style="list-style-type: none"> Hemoglobin H. Pesakit mengalami gejala yang sederhana.
Empat	<ul style="list-style-type: none"> Hemoglobin Barts. Gangguan darah alfa yang paling teruk dan serius kerana semua gen terjejas. Berpotensi menyebabkan kematian janin di dalam kandungan (fetal hidrops) atau berkemungkinan memerlukan pemindahan darah seumur hidup.

Jadual 2 Jenis dan tahap keseriusan talasemia beta.

Bilangan Gen yang Terjejas	Jenis dan Gejala Talasemia Beta
Satu	<ul style="list-style-type: none"> Talasemia beta minor. Pesakit mengalami gejala ringan.
Dua	<ul style="list-style-type: none"> Talasemia beta major atau anemia Cooley. Pesakit mengalami gejala serius.

besi melalui suntikan atau oral adalah amat penting bagi pesakit talasemia major.

Selain itu, bayi yang menghidap talasemia alfa major pula tidak dapat bertahan dan meninggal dunia, sama ada di dalam kandungan ibu atau semasa dilahirkan. Ibu yang mengandung anak talasemia alfa major berisiko mengalami tumpah darah semasa bersalin atau mengalami praeklampsia yang boleh mengancam nyawa ibu.

Rawatan Talasemia

Pesakit talasemia mengalami masalah pembentukan hemoglobin yang tidak normal yang menyebabkan kekurangan bekalan oksigen kepada badan dan pemusnahan sel darah merah yang berlebihan oleh limpa. Akibatnya, pesakit mengalami komplikasi anemia, keletihan dan masalah serius yang lain.

Secara lazimnya, pemindahan darah ialah rawatan utama untuk menangani talasemia. Memandangkan jangka hayat sel darah merah adalah hanya kira-kira 120 hari, penghidap talasemia major memerlukan pemindahan darah yang berulang-ulang untuk mengekalkan

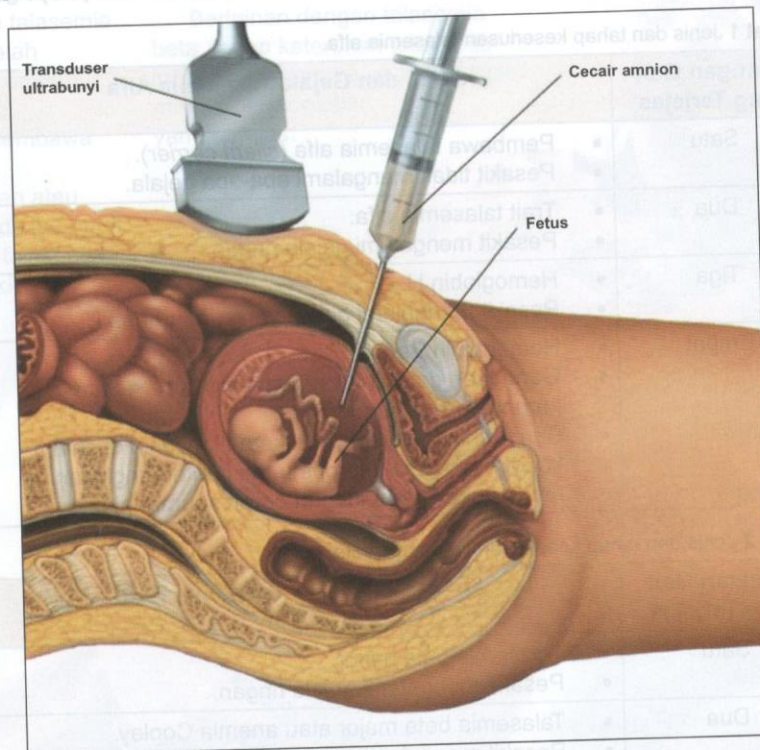
bekalan sel darah merah yang sihat di dalam badan.

Walaupun tindakan ini menyelamatkan nyawa pesakit, namun rawatan ini melibatkan kos yang tinggi dalam jangka masa panjang dan menyebabkan risiko penularan penyakit serta virus bawaan darah semasa pemindahan darah berlaku.

Pemindahan darah yang kerap juga menyebabkan pengumpulan zat besi di dalam badan. Hal ini kerana hemoglobin di dalam sel darah merah ialah protein yang kaya dengan zat besi dan menyebabkan paras zat besi terkumpul melebihi keperluan yang merosakkan hati, jantung dan sistem organ utama yang lain.

Pesakit talasemia boleh sembuh hanya melalui pemindahan sum-sum tulang daripada adik-beradik yang sihat dan mempunyai antigen leukosit manusia (HLA) yang sama atau penderma adik-beradik yang sepadan.

Pemindahan sum-sum tulang menghasilkan kira-kira 70 peratus hingga 80 peratus kejayaan dan hal ini memberikan peluang yang tinggi kepada pesakit talasemia untuk sembuh sepenuhnya. Namun begitu,



Prosedur amniosintesis.

kebarangkalian untuk mendapatkan adik-beradik yang mempunyai padanan HLA yang tepat hanyalah sekitar 25 peratus dalam sesebuah keluarga.

Penyelesaian kepada Pasangan Talasemia

Insiden talasemia adalah tinggi dalam kalangan rakyat Malaysia. Oleh itu, Kementerian Kesihatan Malaysia telah melancarkan program saringan talasemia kepada pelajar sekolah menengah dan pasangan yang bakal berkahwin.

Saringan praperkahwinan merupakan langkah paling berkesan untuk mencegah penyakit talasemia daripada diwarisi oleh bakal anak yang dikandung. Jika kedua-dua pasangan merupakan pembawa talasemia, pasangan disyorkan untuk menghadiri kaunseling genetik sebelum melangsungkan perkahwinan.

Hal ini dikatakan demikian kerana kebarangkalian anak mewarisi dan menghidap penyakit talasemia major yang memerlukan pemindahan darah secara berkala adalah setinggi 25 peratus dalam setiap kehamilan atau satu daripada empat anak. Oleh sebab itu, saringan praperkahwinan adalah penting dan seterusnya mempertimbangkan pilihan yang tepat sebelum berkahwin.

Bagi pasangan yang telah berkahwin dan dikesan sebagai penghidap atau pembawa talasemia, kecanggihan teknologi perubatan reproduktif terkini memberikan sinar baharu kepada pasangan untuk menimang cahaya mata yang sihat dan bebas daripada talasemia.

Kini, terdapat teknologi perubatan yang mampu menyaring embrio yang mengalami mutasi genetik pada peringkat awal sebelum penempelan embrio di dalam rahim. Kaedah ini melibatkan rawatan persenyawaan in vitro (IVF) dan biopsi embrio melalui ujian genetik praimplantasi (PGT) yang dilakukan untuk gangguan monogen (PGT-M).

Kaedah PGT-M memberikan hampir 100 peratus peluang untuk janin bebas daripada gen talasemia kerana hanya embrio yang telah disaring dan disahkan sebagai normal sahaja akan dipindahkan ke dalam rahim ibu. Namun begitu, tidak dinafikan bahawa rawatan IVF-PGT melibatkan kos yang sangat

tinggi dan boleh mencecah hingga RM60 ribu.

Bagi pasangan talasemia yang memilih untuk hamil secara semula jadi, masih terdapat ujian yang boleh dilakukan setelah usia kandungan mencecah 14 minggu. Ujian invasif pranatal yang sering dilakukan oleh pakar obstetrik fetomaternal ialah amniosintesis, iaitu ujian yang melibatkan pengambilan sedikit air ketuban melalui abdomen ibu.

Air ketuban yang mengandungi sel janin kemudiannya akan dihantar ke makmal untuk analisis pengesanan penyakit talasemia. Apabila ujian amniosintesis mengesahkan bahawa janin merupakan penghidap talasemia major, pasangan boleh disyorkan untuk menghentikan kehamilan dan menjalani prosedur penamatan kehamilan (TOP) atas faktor keselamatan dan kesihatan ibu.

Prosedur ini lazimnya dijalankan pada minggu ke-16 hingga ke-20 kehamilan. Walau bagaimanapun, tidak dinafikan bahawa bukan mudah bagi pasangan mengambil keputusan untuk menamatkan kehamilan. Ada pasangan yang sanggup meneruskan kehamilan sehingga melahirkan dan bersedia dengan kemungkinan janin meninggal di dalam kandungan atau sebak sahaja dilahirkan.

Dengan mempertimbangkan manfaat dan komplikasi antara PGT dengan TOP, penyelesaian terbaik untuk pasangan talasemia adalah dengan menjalani PGT melalui kaedah IVF dan hanya memindahkan embrio yang normal dan bebas daripada gen talasemia ke dalam rahim ibu.

Walaupun sifat genetik yang diwarisi oleh pembawa talasemia tidak dapat diubah dan mampu menyebabkan penderitaan, kecacatan dan kematian bakal anak, namun melalui kemajuan sains dan teknologi, rawatan seperti PGT-M mampu memberikan peluang bagi pasangan talasemia untuk melahirkan zuriat yang normal.📌

**Jawapan yang diuraikan merupakan pandangan peribadi penulis berdasarkan pengalaman peribadi dan kajian klinikal terkini sebagai panduan umum sahaja. Penjelasan ini tidak bertujuan menggantikan perundingan bersemuka dengan doktor yang merawat.