Penelitian thalassemia di Jakarta

Iskandar Wahidiat, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=91952&lokasi=lokal>

Abstrak

ABSTRAK

Istilah thalassemia berasal dari kata Yunani, yaitu Talassa yang berarti taut. Mula-mula istilah ini dipakai oleh WHIPPLE dan BRADFORD pada tahun 1936. Yang dimaksud dengan Taut tersebut ialah Laut Tengah, oleh karena penyakit ini mula-mula banyak dikenal di daerah sekitar Laut Tengah. Sebenarnya gejala-gejala penyakitnya telah dikenal sejak tahun 1925 oleh COOLEY dan LEE sehingga penyakit itu disebut pula penyakit COOLEY. Penyakit thalassemia diturunkan secara resesif, menurut hukum MENDEL dari orang tua kepada anak-anaknya (VALENTINE dan NEEL, 1944).

Istilah penyakit tersebut meliputi suatu keadaan penyakit dengan variasi yang luas, yaitu dari gejala klinis yang paling ringan (bentuk heterozigot) hingga yang paling berat (bentuk homozigot). Bentuk heterozigot ini disebut thalassemia minor, sedangkan yang homozigot disebut thalassemia major. Di antara kedua keadaan itu terdapat berbagai tingkat keadaan penyakit. Dikenai pula suatu keadaan penyakit yang disebut thalassemia intermedia. Pada keadaan ini gejala klinisnya tidak seberat pada thalassemia major dan sifat genetiknya diduga berbentuk heterozigot ganda (double heterozygote).

Meskipun telah banyak dilakukan penyelidikan dalam berbagai bidang mengenai penyakit ini tetapi hingga sekarang masih banyak sekali persoalan mengenai thalassemia yang belum diketahui. Persoalan yang masih merupakan teka-teki ini bukan saja bagi para sarjana kedokteran, tetapi juga bagi para ahli biokimia, genetika, epidemiologi dan mungkin juga bagi para ahli sejarah, ahli bangsa-bangsa dan ilmu bumi. Hingga sekarang belum diketahui dengan pasti mengapa sel darah merah penderita thalassemia itu umurnya pendek, mengapa pada seorang anak gejalanya lebih ringan daripada yang lain, mengapa pada suatu keluarga semua anak-anaknya terkena thalassemia major sedangkan pada keluarga lain hanya seorang saja anaknya yang terkena di antara sekian banyak saudara-saudaranya. Padahal menurut hukum Mendel dari perkawinan 2 pembawa sifat ini secara teoritis akan menimbulkan 25% daripada anak-anaknya menderita thalassemia major, 50% sebagai pembawa sifat dan 25% lagi ialah anak yang genotip maupun fenotipnya sehat. Di samping hal-hal yang disebut tadi masih banyak sekali persoalan yang belum dapat dipecahkan. Suatu hal yang lebih berat lagi ialah bagi penderita thalassemia itu sendiri, bahwa hingga saat ini belum ditemukan pengobatan yang dapat menyembuhkannya atau yang dapat mencegah timbulnya penyakit Thalassemia major hampir selalu diakhiri dengan kematian menjelang umur dewasa, bahkan kebanyakan sudah meninggal pada umur kurang dari 10 tahun.