

Pentingnya Skrining Talasemia Pra-nikah: Sebuah Laporan Kasus

I Ketut Wisnuaji Jayawardhana^{1)*}, Ario Danianto²⁾
Email: wisnuaji.jayawardhana30@gmail.com

¹⁾ Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran Ilmu Kesehatan, Universitas Mataram, Indonesia

²⁾ Bagian Obstetri dan Ginekologi, Fakultas Kedokteran Ilmu Kesehatan, Universitas Mataram, Indonesia

ABSTRAK

Talasemia merupakan penyakit hereditas akibat gangguan produksi hemoglobin (Hb) yang diwariskan secara autosomal resesif. Kondisi ini masih menjadi isu kesehatan di Indonesia. Pada kehamilan, Talasemia dapat meningkatkan risiko komplikasi maternal maupun janin, sehingga skrining memiliki peran krusial. Seorang perempuan berusia 26 tahun dengan riwayat transfusi darah berulang baru terdiagnosis Talasemia Beta Mayor setelah hamil. Selama hamil, pasien menjalani transfusi darah rutin setiap dua minggu dan pemeriksaan kehamilan rutin. Persalinan secara pervaginam pada usia kehamilan 39 minggu. Bayi memerlukan perawatan intensif akibat distress napas dan ikterus neonatorum. Kasus ini menyoroti lemahnya deteksi dini melalui skrining pra-nikah yang seharusnya mampu mencegah kehamilan berisiko tinggi. Kehamilan dengan Talasemia Beta Mayor tergolong risiko tinggi akibat anemia berat pada ibu. Skrining Talasemia pra-nikah perlu dilaksanakan secara menyeluruh untuk menekan komplikasi maternal dan neonatal.

Kata kunci: Talasemia Beta Mayor; Kehamilan, Skrining Pra-Nikah; Kehamilan Risiko Tinggi

ABSTRACT

Thalassemia is a hereditary blood disorder caused by impaired hemoglobin (Hb) synthesis and inherited in an autosomal recessive manner. It remains a significant public health concern in Indonesia. During pregnancy, thalassemia increases the risk of both maternal and fetal complications, highlighting the importance of early screening. We report the case of a 26-year-old woman with a history of recurrent blood transfusions who was diagnosed with Beta-Thalassemia Major only after becoming pregnant. Throughout pregnancy, she underwent regular blood transfusions every two weeks and routine antenatal care. She delivered vaginally at 39 weeks of gestation. The newborn required intensive care due to respiratory distress and neonatal jaundice. This case highlights the shortcomings of early detection through premarital screening, which could potentially identify high-risk pregnancies before conception. Pregnancy in women with Beta-Thalassemia Major is considered high risk because of severe maternal anemia. Comprehensive premarital thalassemia screening should be implemented to reduce maternal and neonatal complications.

Keywords: Beta-Thalassaemia Major; Pregnancy; Premarital Screening; High Risk Pregnancy

1. LATAR BELAKANG

Talasemia adalah kelompok kelainan darah hereditas yang timbul akibat berkurangnya intesis rantai alfa atau beta hemoglobin (Bajwa & Basit, 2025). Penyakit ini diturunkan secara autosomal resesif dan banyak ditemukan di negara-negara yang termasuk dalam “sabuk Talasemia”, mulai dari kawasan Mediterania, Timur Tengah, India, hingga Asia Tenggara termasuk Indonesia. Hingga kini, lebih dari 200 variasi mutasi genetik penyebab Talasemia telah

diidentifikasi di wilayah tersebut (Suryoadji et al., 2021).



Gambar 1. Peta Sabuk Talasemia (Singer, 2019).

Secara global, sekitar 5,2% populasi merupakan pembawa sifat Talasemia, dengan 330.000 kasus Talasemia mayor baru terjadi setiap tahun. Di Indonesia, prevalensi karier Talasemia diperkirakan 3–10%, dengan angka tertinggi di Sumatera Selatan. Setiap tahunnya muncul sekitar 2.500 kasus Talasemia mayor baru, dan hingga tahun 2020 tercatat lebih dari 10.000 pasien Talasemia mayor di seluruh Indonesia, termasuk 26 kasus yang tercatat di Provinsi Nusa Tenggara Barat (NTB) (P2PTM Kementerian Kesehatan Indonesia, 2022).

Meskipun data spesifik mengenai prevalensi Talasemia pada ibu hamil di Indonesia masih terbatas, sebuah meta-analisis menunjukkan Talasemia dapat meningkatkan risiko komplikasi maternal seperti gagal jantung dan mortalitas, serta risiko perinatal seperti hambatan pertumbuhan janin dan kebutuhan perawatan intensif neonatal. Sehingga diperlukan skrining dan deteksi dini Talasemia pra-nikah agar kehamilan dapat direncanakan dengan lebih baik dan komplikasi dapat diminimalisasi (Vlachodimitropoulou et al., 2024).

2. LAPORAN KASUS

Seorang perempuan berusia 26 tahun datang ke Intalasi Gawat Darurat RSUD Provinsi NTB dengan keluhan lemas yang semakin berat, disertai nyeri di perut kanan dan tengah atas, serta mata dan kulit tampak kuning sejak empat hari terakhir. Asupan nutrisi pasien baik dan tidak ada riwayat perdarahan spontan. Pasien mengaku sering mengalami rasa lelah sejak remaja dan memiliki riwayat transfusi darah setahun sekali dalam empat tahun terakhir, namun sebelumnya hanya didiagnosis sebagai

anemia. Riwayat keluarga dengan Talasemia disangkal. Pasien sudah menikah dan pernah menjalani pemeriksaan pra-nikah di puskesmas, di mana ditemukan hemoglobin rendah, tetapi tindak lanjut ke rumah sakit tidak dilakukan.

Pemeriksaan fisik menunjukkan konjungtiva pucat, sklera ikterik, nyeri tekan epigastrium dan hipokondria kanan, serta splenomegali Schuffner derajat II. Pemeriksaan laboratorium menunjukkan Hb 6,5 g/dL dengan gambaran mikrositik hipokromik. Mikrositik hipokromik menggambarkan sel darah merah yang berukuran lebih kecil dari normal dan memiliki warna lebih pucat yang menandakan kadar hemoglobin rendah. Bilirubin total mengalami peningkatan yaitu 4,1 mg/dL. Profil besi menunjukkan serum besi dan *total iron binding capacity* menurun, disertai peningkatan ferritin dan LDH. Elektroforesis hemoglobin memperlihatkan Hb A 54%, Hb A₂ 4,8%, Hb F 11,3%, dan Hb E 29,6%, sehingga ditegakkan diagnosis Talasemia Beta Mayor. Pasien mendapat dua kantong *Packed Red Cell* (PRC) dan dirawat enam hari. Tiga minggu pasca rawat inap, pasien mengeluh tidak menstruasi. Pasien dinyatakan hamil dengan usia kehamilan 4 minggu. Ini merupakan kehamilan pertama pasien.

Selama kehamilan, pasien mendapat transfusi PRC dua kantong setiap dua minggu serta suplementasi asam folat 1000 mcg/hari, dengan pemantauan teratur di poli



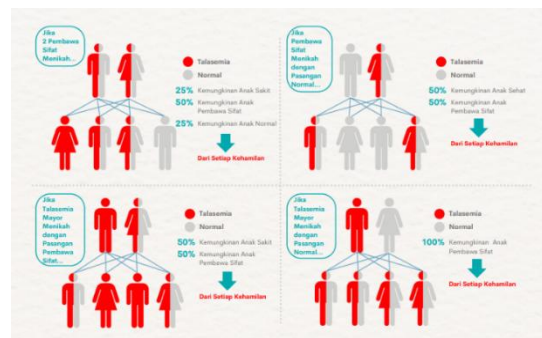
hematologi dan fetomaternal. Edukasi diberikan terkait risiko tinggi kehamilan. Pada usia kehamilan 39 minggu, pasien melahirkan bayi Perempuan secara pervaginam dengan berat lahir 3.231 gram, skor APGAR menit pertama 5 dan menit kelima 7. Tidak ada komplikasi yang dialami oleh pasien selama persalinan. Bayi dirawat di *Neonatal Intensive Care Unit* (NICU) selama 11 hari karena distress napas dan ikterus neonatorum, tanpa kelainan kongenital.

Gambar 3. Perjalanan Klinis Pasien

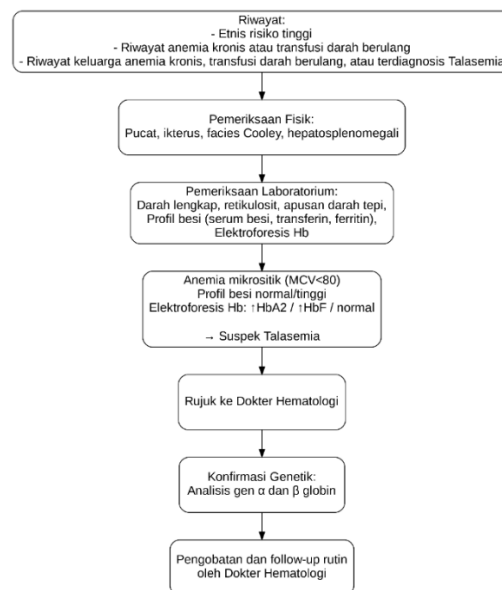
3. DISKUSI

Pada kasus ini, pasien baru mengetahui dirinya menderita Talasemia setelah datang ke IGD RSUP NTB dengan keluhan lemas dan kadar hemoglobin 6,5 g/dL. Diagnosis ditegakkan ketika pasien telah memasuki masa awal kehamilan. Sebelumnya pasien telah menjalani pemeriksaan pra-nikah dan diketahui mengalami anemia, namun tidak dilakukan evaluasi lebih lanjut untuk mencari penyebab anemia tersebut. Kondisi ini menunjukkan adanya peluang skrining Talasemia yang terlewat sebelum kehamilan terjadi.

Talasemia merupakan kelainan darah hereditas yang disebabkan oleh mutasi gen yang mengatur produksi rantai globin. Kondisi ini diturunkan secara autosomal resesif, sehingga anak berisiko menderita penyakit bila kedua orang tuanya pembawa sifat atau penderita. Gangguan produksi globin menyebabkan pembentukan sel darah merah tidak optimal dan berujung pada anemia kronis (Suryoadji et al., 2021).



Gambar 2. Pewarisan Sifat pada Talasemia (P2PTM Kementerian Kesehatan Indonesia, 2022)



Gambar 4. Alur Skrining dan Diagnosis Talasemia (Mensah & Sheth, 2021).

Skrining kesehatan pra-nikah bertujuan untuk mengidentifikasi potensi masalah kesehatan pada calon pasangan. Rangkaian pemeriksaan meliputi anamnesis faktor risiko, pemeriksaan fisik menyeluruh, pemeriksaan darah rutin, deteksi penyakit keturunan seperti talasemia, serta pemeriksaan penyakit menular (Kurniasih et al., 2021). Salah satu komponen penting yang harus diperiksa adalah kadar hemoglobin, yang dianjurkan dilakukan

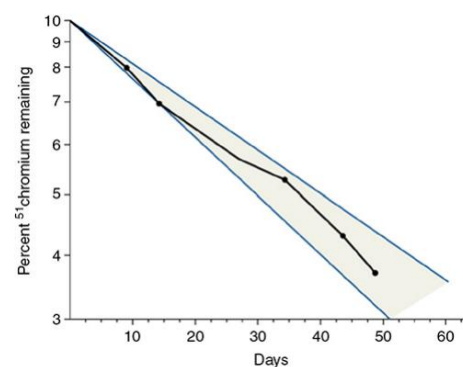
setidaknya satu bulan sebelum pernikahan. Hasil dianggap tidak normal apabila kadar hemoglobin <12 g/dL. Dalam kondisi tersebut, calon pengantin akan diberikan suplementasi berupa zat besi elemental, vitamin C, dan vitamin A selama satu bulan. Apabila tidak terjadi peningkatan kadar hemoglobin, maka individu tersebut dirujuk ke fasilitas kesehatan rujukan untuk pemeriksaan lebih lanjut. Keberhasilan program skrining kesehatan pra-nikah sangat bergantung pada kesadaran dan partisipasi aktif dari calon pasangan (Kementerian Kesehatan RI, 2025).

Skrining Talasemia ditargetkan pada individu dengan riwayat keluarga Talasemia atau anemia kronis dengan transfusi darah berulang. Individu dengan anemia mikrositik kronis yang bukan disebabkan defisiensi besi dan sudah mencoba suplemen besi dapat melakukan skrining Talasemia (Mensah & Sheth, 2021).

Skrining Talasemia diawali dengan anamnesis mengenai riwayat keluarga, transfusi berulang, dan etnis berisiko tinggi. Pemeriksaan fisik dapat menunjukkan anemia kronis, hepatosplenomegali, atau facies cooley, meski banyak karier tetap menunjukkan gejala asimtomatik. Tahap laboratorium dimulai dari hitung darah lengkap dengan mengevaluasi MCV, bila nilai <80 fL mengarahkan pada kecurigaan Talasemia. Pemeriksaan dilanjutkan dengan elektroforesis hemoglobin untuk melihat peningkatan Hb A₂ atau Hb F, serta ferritin serum untuk membedakan dari anemia defisiensi besi. Jika kedua pasangan terbukti sebagai karier, konseling genetik dapat dilakukan untuk mempersiapkan kehamilan. Sehingga rangkaian pemeriksaan ini disarankan dilakukan sebelum pernikahan (Rink et al., 2020).

Sebuah penelitian yang melibatkan 71 pasangan pra-nikah di salah satu Kantor Urusan Agama di Kota Semarang menunjukkan bahwa 53% responden memiliki tingkat pengetahuan yang kurang mengenai talasemia, dan seluruh pasangan (100%) tidak pernah menjalani skrining khusus untuk penyakit ini. Akibatnya, sebagian besar masyarakat belum memahami karakteristik penyakit ini maupun upaya pencegahannya. Keterbatasan akses informasi menjadi penyebab utama rendahnya pengetahuan. Sehingga edukasi tentang Talasemia terhadap calon pengantin sangat diperlukan (Halimah et al., 2024; Utami & Kusumaningrum, 2020).

Penelitian menunjukkan Talasemia sangat berhubungan signifikan dengan anemia terutama pada trimester ketiga ($P<0,001$). Ibu hamil memiliki kadar hematokrit yang lebih rendah dibandingkan dengan ibu hamil normal karena disebabkan proses eritropoiesis yang tidak efektif. Sesuai yang dialami oleh kasus ini, dimana pasien mengalami anemia kronis. Anemia pada wanita hamil dengan Talasemia akan memiliki risiko lebih tinggi terhadap luaran kehamilan yang buruk dibandingkan dengan wanita hamil normal (Ruangvutilert et al., 2023).



Gambar 5. Perbandingan umur sel darah merah (garis hitam) penderita Talasemia

terhadap sel darah merah wanita hamil normal (Cunningham et al., 2022).

Selama kehamilan pasien melakukan transfusi darah rutin setiap dua minggu. Pada Talasemia dengan kadar Hb <7 g/dL, transfusi wajib diberikan, dengan target mempertahankan Hb sekitar 10 g/dL. Transfusi darah yang sering dapat menimbulkan efek samping berupa kelebihan zat besi. Namun sebuah penelitian melaporkan tidak terdapat hubungan langsung antara kelebihan zat besi dengan gangguan pertumbuhan janin. Pengelolaan kadar zat besi pada ibu hamil dengan transfusi rutin tetap sangat penting, disertai pemantauan pertumbuhan dan perkembangan janin secara berkala seperti yang dilakukan pada pasien ini (Mudiyanse et al., 2017).

Bayi pasien ini masuk perawatan di NICU dengan indikasi distress napas dan ikterus neonatorum walaupun berat badannya normal. Skor APGAR pada menit pertama menunjukkan lima, yang menandakan bayi mengalami asfiksia. Penelitian (Li et al., 2021) menunjukkan kehamilan dengan Talasemia berhubungan dengan skor APGAR yang rendah dengan nilai $P < 0,005$ dibandingkan dengan kelompok kehamilan normal. Hal ini dikaitkan dengan adanya asfiksia perinatal akibat afinitas oksigen ke jaringan yang terlalu tinggi. Penelitian (Berwal et al., 2018) menunjukkan 50% bayi yang lahir dari ibu Talasemia masuk ke perawatan NICU karena asfiksia.

Sementara penelitian terhadap 60 ibu hamil dengan hemoglobinopati (mayoritas Talasemia), dilaporkan satu bayi mengalami ikterus persisten yang memerlukan fototerapi. Sementara penelitian pada 35 anak dari ibu Talasemia dan anemia bulan

sabit, ditemukan 4 bayi mengalami ikterus neonatorum. Mekanismenya diduga akibat peningkatan hemolisis eritrosit yang menghasilkan akumulasi bilirubin indirek, sementara kapasitas konjugasi hepatic neonatus yang masih imatur belum mampu mengimbangi produksi bilirubin tersebut (Chauhan & Prasad, 2018; Sorrentino et al., 2020).

4. KESIMPULAN

Kasus ini menunjukkan bahwa kehamilan dengan Talasemia Beta Mayor termasuk dalam kategori risiko tinggi, baik bagi ibu maupun janin. Keterlambatan diagnosis setelah pernikahan pada pasien ini menegaskan bahwa program skrining talasemia pra-nikah belum berjalan optimal. Dengan skrining yang tepat, pasangan berisiko dapat memperoleh konseling pra-kehamilan sehingga kehamilan dapat direncanakan secara lebih aman. Oleh karena itu, penerapan skrining talasemia pra-nikah secara luas menjadi langkah penting dalam menekan angka komplikasi maternal dan neonatal.

5. UCAPAN TERIMA KASIH

Ucapan Terima Kasih: Penulis mengucapkan terima kasih kepada pasien dan keluarga yang telah memberikan persetujuan penggunaan data klinis untuk penyusunan laporan kasus ini.

Conflict of Interest: Penulis menyatakan tidak terdapat konflik kepentingan dalam penyusunan dan publikasi laporan kasus ini.

Ethical Statement: Laporan kasus ini disusun dengan menjaga kerahasiaan identitas pasien. Persetujuan pasien telah diperoleh untuk penggunaan data klinis dalam publikasi ilmiah.

DAFTAR PUSTAKA

- Bajwa, H., & Basit, H. (2025). *Thalassemia*. StatPearls.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545151>
- Berwal, V., Kyal, A., Dessa, D., Bhowmik, J., Mondal, P., & Mukhopadhyay, P. (2018). Pregnancy with thalassemia: challenges and outcomes. *International Journal of Reproduction, Contraception, Obstetrics and Gynecology*, 7(4), 1613.
<https://doi.org/10.18203/2320-1770.ijrcog20181365>
- Chauhan, A., & Prasad, M. (2018). Outcome of Pregnancy with Hemoglobinopathy in a Tertiary Care Center. *Journal of Obstetrics and Gynecology of India*, 68(5), 394–399.
<https://doi.org/10.1007/s13224-017-1073-5>
- Cunningham, F. G., Leveno, K. J., Dashe, J. S., Hoffman, B. L., Spong, C. Y., & Casey, B. M. (2022). *Williams Obstetrics* (26th ed.). Me Graw Hill.
- Halimah, Yan, L. S., & Renylda, R. (2024). Pencegahan Talasemia Melalui Upaya Edukasi dan Skrining Talasemia Pada Remaja. *Jurnal Abdimas Kesehatan (JAK)*, 6(3), 6–603.
<https://doi.org/10.36565/jak.v6i3.867>
- Kementerian Kesehatan RI. (2025). Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor HK.01.07/MENKES/33/2025 Tentang Petunjuk Teknis Pemeriksaan Kesehatan Gratis Hari Ulang Tahun. *Jdih.Kemkes.Go.Id*, 1–96.
- Kurniasih, H., Sartika, Q. L., Dheanda, T. C., Sasmita, A., Safitri, R. D., Putri, R. A., & Rahmatia, D. A. (2021). *Buku Saku Calon Pengantin* (1st ed., Vol. 1). Politeknik Kesehatan Kemenkes Semarang.
- Li, J., Yan, J., Huang, Y., Wei, J., Xie, B., Zhu, M., & Jiang, W. (2021). Pregnancy outcomes in women affected by fetal alpha-thalassemia: a case control study. *Scientific Reports*, 11(1), 1–8. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-95998-1>
- Mensah, C., & Sheth, S. (2021). Optimal strategies for carrier screening and prenatal diagnosis of α - and β -thalassemia. *American Society of Hematology*, 607–613.
<http://ashpublications.org/hematology/article-pdf/2021/1/607/1851620/607mensah.pdf>
- Mudiyanselage, A., Sewwandi, D., Ranasingha, J. G. S., & Mudiyanse, R. M. (2017). Iron overload in beta thalassemia major patients. *Edorium Journals*, 7, 33–40.
<https://doi.org/10.5348/ijbti-2017-32-OA-5>
- P2PTM Kementerian Kesehatan Indonesia. (2022). Pedoman Penanggulangan Talasemia. In *Direktorat Pencegahan dan Pengendalian Penyakit Tidak Menular Kementerian Kesehatan*.
- Rink, B., Romero, S., Biggio, J. R., Saller, D. N., & Giardine, R. (2020). Carrier Screening for Genetic Conditions. *The American College of Obstetricians and Gynecologists*, March 2017(691), 1–15. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-53094-1.00007-2>
- Ruangvutilert, P., Phatihatthakorn, C., Yaiyiam, C., & Panchalee, T. (2023). Pregnancy outcomes among women affected with thalassemia traits. *Archives of Gynecology and Obstetrics*, 307(2), 431–438.
<https://doi.org/10.1007/s00404-022-06519-y>
- Singer, S. T. (2019). Variable clinical phenotypes of α -thalassemia syndromes. *TheScientificWorldJournal*, 9(March), 615–625.
<https://doi.org/10.1100/tsw.2009.69>
- Sorrentino, F., Maffei, L., Caprari, P., Cassetta, R., Dell’anna, D., Materazzi, S., & Risoluti, R. (2020). Pregnancy in

thalassemia and sickle cell disease: The experience of an Italian thalassemia center. *Frontiers in Molecular Biosciences*, 7(February), 1–6. <https://doi.org/10.3389/fmolb.2020.00016>

Suryoadji, K. A., Alfian, I. M., Dokter, S. P., Kedokteran, F., & Indonesia, U. (2021). Patofisiologi Gejala Penyakit Thalasemia Beta : *Khazanah: Jurnal Mahasiswa*, 13(2), 56–60.

Utami, S. T., & Kusumaningrum, N. S. D. (2020). Knowledge of Premarital Couples Regarding Premarital Screening Thalassemia. *Jurnal Keperawatan*, 11(2), 180–187. <https://doi.org/10.22219/jk.v11i2.10740>

Vlachodimitropoulou, E., Mogharbel, H., Kuo, K. H. M., Hwang, M., Ward, R., Shehata, N., & Malinowski, A. K. (2024). Pregnancy outcomes and iron status in β -thalassemia major and intermedia: a systematic review and meta-analysis. *Blood Advances*, 8(3), 746–757. <https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2023011636>