

ARTIKEL PENELITIAN

Skrining Talasemia Minor Pada Pendoror di Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka

Wiwin Winengsih¹⁾, *Arina Novilla²⁾, Nining Ratna Ningrum¹⁾ Gina Khairinisa¹⁾

¹⁾Program Studi Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medis, Fakultas Ilmu dan Teknologi Kesehatan, Universitas Jenderal Achmad Yani Cimahi, Indonesia

²⁾Program Studi D3 Teknologi Laboratorium Medis, Fakultas Ilmu dan Teknologi Kesehatan, Universitas Jenderal Achmad Yani Cimahi, Indonesia

Correspondence author: Arina Novilla, E-mail: arina.novilla@lecture.unjani.ac.id, Cimahi, Indonesia

Abstrak

Talasemia adalah penyakit yang diturunkan dikarenakan adanya gangguan dalam sintesis hemoglobin pada sel darah merah. Program pencegahan talasemia bermanfaat untuk mengurangi atau memutus rantai talasemia, mencegah pernikahan pembawa sifat talasemia dengan pembawa sifat talasemia yang akan menghasilkan penderita talasemia. Salah satu upaya pencegahannya adalah dengan pemeriksaan skrining talasemia. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui adanya pembawa sifat talasemia minor pada pendonor di Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka. Jenis penelitian deskriptif kuantitatif dengan jumlah sampel sebanyak 92 pendonor yang datang langsung ke Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka. Pemeriksaan skrining talasemia yang dilakukan diantaranya pemeriksaan hemoglobin, fragilitas osmotik. Hasil penelitian menunjukkan seluruh pendonor sebanyak 92 dengan kadar hemoglobin normal dengan pemeriksaan fragilitas osmotik metode OTOF negatif. Oleh sebab itu, dengan hasil tersebut tidak dilanjutkan pemeriksaan indeks eritrosit. Berdasarkan hasil penelitian tersebut dapat disimpulkan tidak adanya pembawa sifat talasemia minor pada seluruh pendonor di Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka.

Kata Kunci: *Talasemia, Donor, Fragilitas Osmotik, Hemoglobin*

Abstract

Thalassemia is a hereditary hemolytic disease caused by a disorder in the synthesis of hemoglobin within red blood cells. Thalassemia prevention programs are beneficial for reducing or breaking the chain of thalassemia by preventing marriages between thalassemia carriers, which could result in thalassemia sufferers. One preventive measure is thalassemia screening. This study aims to identify the presence of thalassemia minor carriers among donors at the Indonesian Red Cross Blood Donation Unit in Majalengka Regency. The study is a descriptive quantitative research with a sample size of 92 donors who visited the Indonesian Red Cross Blood Donation Unit in Majalengka Regency. The thalassemia screening included hemoglobin tests, osmotic fragility tests, and erythrocyte indices. The results showed that all 92 donors had normal hemoglobin levels with an osmotic fragility test showing negative results using OTOF method. Therefore, further examination of the erythrocyte index was not conducted. Based on these results, it can be concluded that there were no thalassemia minor carriers among the donors at the Indonesian Red Cross Blood Donation Unit in Majalengka Regency.

Keywords : *Thalassemia, Donor, Osmotic Fragility, Hemoglobin*

PENDAHULUAN

Talasemia adalah kelainan darah genetik yang menyebabkan penghancuran sel darah merah karena produksi hemoglobin yang buruk. Kondisi ini ditandai dengan pengurangan atau kurangnya produksi rantai α , rantai β , atau rantai globin lainnya yang merupakan struktur hemoglobin dewasa normal. Berdasarkan kelainan klinis, Talasemia terbagi atas tiga (3) pembagian utama yaitu : Talasemia mayor, Talasemia intermedia, dan Talasemia minor. Talasemia minor juga dapat disebut pembawa sifat, pembawa mutan, atau pembawa thalasemia. Pembawa talasemia tidak menunjukkan gejala klinis apa pun sepanjang hidupnya. Hal ini disebabkan kelainan genetik hanya mempengaruhi salah satu dari dua kromosom yang diwariskan, baik dari ibu atau ayah. Gen normal masih dapat mendukung proses hematopoiesis yang relatif efisien. Beberapa penelitian bahkan menunjukkan bahwa di antara donor darah reguler di pusat transfusi, terdapat pembawa sifat talasemia (Rujito L., 2019).

Menurut penelitian Hapsari & Rujito, (2015) dan Maharani et al., (2014), ditemukan adanya pembawa talasemia di antara para pendonor darah rutin di unit transfusi darah. Agar transfusi berfungsi dengan baik dan efisien, darah dan komponennya harus memenuhi persyaratan keamanan (bebas dari penyakit menular) dan berkualitas tinggi. Variasi di antara donor, seperti kelainan genetik pada sel darah merah, merupakan salah satu faktor yang memengaruhi kualitas darah. Kelainan genetik yang memengaruhi sintesis dan kualitas hemoglobin (Hb), yang bertanggung jawab untuk membawa oksigen dari paru-paru ke setiap bagian tubuh, termasuk talasemia dan hemoglobin variabel (varian Hb). Mengingat tingginya frekuensi talasemia dan Hb variabel di Indonesia, donor mungkin mengandung fitur yang terkait dengan talasemia atau Hb varian. Donor dengan karakteristik ini dapat lolos proses seleksi donor karena mereka biasanya tidak menunjukkan gejala klinis dan memiliki kadar hemoglobin normal (Maharani dkk, 2013). Para pendonor darah ini juga dapat menjadi pembawa talasemia. Pendonor darah dengan karakteristik talasemia berisiko mengganggu sistem eritropoiesis, yang dapat menimbulkan efek sistemik. Oleh karena itu, tes skrining donor sangat penting (Hapsari & Rujito, 2015).

Karena talasemia minor biasanya tidak menimbulkan gejala, sehingga sulit dideteksi, skrining sangat penting untuk mengidentifikasi pembawa gen talasemia, yaitu individu dengan talasemia minor. Tujuan skrining talasemia adalah untuk mengidentifikasi individu yang mungkin mengidap penyakit tersebut sebelum diagnosis formal dibuat menggunakan elektroforesis hemoglobin dan pengujian genetik. Pengujian atau skrining harus mudah dan

sederhana untuk dilakukan. Telah ditetapkan dan diuji bahwa tes hematologi sederhana seperti kadar hemoglobin (Hb), jumlah sel darah merah, volume sel darah merah rata-rata (MCV), tes fragilitas osmotik tabung tunggal (OTOFT), dan Indeks Mentzer dapat mengidentifikasi dugaan talasemia. Idealnya, skrining talasemia dilakukan sebelum melahirkan untuk mendeteksi pembawa penyakit dalam suatu populasi (Sihotang et al., 2019).

Salah satu komponen penting PMI adalah Unit Donor Darah (UDD) yang bertugas memberikan pelayanan kesehatan seperti penjadwalan donor darah, penyediaan darah, dan pendistribusian darah. Ketersediaan darah atau komponen darah yang bermanfaat, aman, mudah diperoleh, dan terjangkau bagi masyarakat menjadi hal yang krusial dalam pelayanan darah yang merupakan salah satu upaya kesehatan dalam rangka penyembuhan penyakit dan pemulihan kesehatan. Melayani kebutuhan pelayanan transfusi darah merupakan salah satu fungsi UDD PMI Majalengka. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengetahui hasil skrining talasemia minor pendonor di Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka.

Karena talasemia minor biasanya tidak menimbulkan gejala, sehingga sulit dideteksi, skrining sangat penting untuk mengidentifikasi pembawa gen talasemia, yaitu individu dengan talasemia minor. Tujuan skrining talasemia adalah untuk mengidentifikasi individu yang mungkin mengidap penyakit tersebut sebelum diagnosis formal dibuat menggunakan elektroforesis hemoglobin dan pengujian genetik. Pengujian atau skrining harus mudah dan sederhana untuk dilakukan. Telah ditetapkan dan diuji bahwa tes hematologi sederhana seperti kadar hemoglobin (Hb), jumlah sel darah merah, volume sel darah merah rata-rata (MCV), tes fragilitas osmotik tabung tunggal (OTOFT), dan Indeks Mentzer dapat mengidentifikasi dugaan talasemia. Idealnya, skrining talasemia dilakukan sebelum melahirkan untuk mendeteksi pembawa penyakit dalam suatu populasi (Sihotang et al., 2019).

METODE PENELITIAN

Metode penelitian yaitu deskriptif kuantitatif menggunakan rancangan penelitian *cross sectional*. Sampel pada penelitian ini ada para pendonor sebanyak 92 orang yang melakukan donor darah antara bulan Juli-Agustus 2024 di Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka. Pendonor diberikan informed consent sebelum dilakukan pemeriksaan dan sudah memenuhi etik penelitian. Skrining talasemia minor yang dilakukan

adalah para pendonor yang lolos seleksi untuk dilakukan pemeriksaan fragilitas osmotik metode OTOF, Hasil positif menunjukkan adanya kekeruhan. Pada sel darah normal, sel akan lisis dan larutan yang jernih, menunjukkan hasil negative (Phmau et al., 2017). jika hasilnya positif dilanjutkan dengan pemeriksaan indeks eritrosit pada pendonor yang lolos seleksi menggunakan alat *Hematology Analyzer* didapatkan nilai MCV, MCH dan MCHC. Nilai MCV dan MCH yang rendah kemudian diformulasikan dengan Indeks Mentzer, jika MCV (dalam fl) dibagi dengan jumlah eritrosit (dalam juta per mikroliter) kurang dari 13, maka dinyatakan sebagai talasemia minor. Tapi jika hasilnya lebih besar dari 13, maka dinyatakan sebagai anemia defisiensi besi (Ayu, 2015).

HASIL DAN PEMBAHASAN

Sampel diambil dari pembuluh darah vena, didapatkan dari pendonor darah yang datang ke Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka dengan frekuensi donor pertama kali dan donor berulang yang telah lolos seleksi donor sebanyak 92 sampel. Hasil analisis data karakteristik pendonor berdasarkan jenis kelamin dan usia yang seperti tertera di Tabel 1.

Tabel 1. Karakteristik Berdasarkan Jenis Kelamin dan Usia.

Kategori	Frekuensi	Persentase (%)
Jenis Kelamin		
Laki – laki	69	75 %
Perempuan	23	25 %
Usia		
17 – 25	25	27,17 %
26 – 35	16	17,39 %
36 – 45	29	31,52 %
46 – 55	17	18,48 %
>55	5	5,43%

Berdasarkan Tabel 1 pada karakteristik pendonor yang meliputi jenis kelamin, dari jumlah pendonor 92 sebagian besar didominasi laki-laki sebanyak 69 (75%), sedangkan karakteristik pendonor berdasarkan usia persentase yang banyak pada kelompok usia 36-45 tahun dengan jumlah 29 (31,52%) dan paling sedikit di kelompok usia >55 tahun dengan jumlah 5 (5,43%). Karakteristik pendonor berdasarkan jenis frekuensi donor dari Juli sampai Agustus 2024 didapatkan hasil seperti di Tabel 2.

Tabel 2 Karakteristik Pendonor Berdasarkan Frekuensi Donasi Donor

No	Donasi Donor	Frekuensi	Persentase (%)
1	1 – 10 kali	55	59,78 %
2	11 – 25 kali	22	23,91 %
3	26 – 50 kali	8	8,7 %
4	51 – 75 kali	7	7,61 %
5	>76	0	0 %
Total		92	100 %

Berdasarkan Tabel 2, donasi donor terbanyak dengan kelompok 1-10 kali yaitu sebanyak 55 orang (59,78%). Karakteristik pendonor berdasarkan kadar hemoglobin seperti tertera di Tabel 3.

Tabel 3. Karakteristik Pendonor Berdasarkan Kadar Hemoglobin.

No	Kadar Hemoglobin	Frekuensi	Persentase (%)
1	12 – 13 g/dl	42	45,65 %
2	14 – 15 g/dl	48	52,18 %
3	16 g/dl	2	2,17 %
Total		92	100 %

Berdasarkan Tabel 3 kadar hemoglobin paling banyak berada pada kisaran normal 14-15 g/dl sebanyak 48 orang (52,18%), paling sedikit dengan kadar hemoglobin 16 g/dl yaitu sebanyak 2 (2,17 %). Hasil pemeriksaan OTOF pada pendonor tertera di Tabel 4.

Tabel 4. Hasil Pemeriksaan OTOF pada Pendonor

No	Hasil Fragilitas Osmotik	Frekuensi	Persentase (%)
1	Positif	0	0 %
2	Negatif	92	100 %
Total		92	100 %

Berdasarkan Tabel 4. didapatkan pemeriksaan fragilitas osmotik menggunakan metode OTOF pada pendonor dengan hasil negatif 92 (100%).

PEMBAHASAN

Berdasarkan hasil penelitian, karakteristik responden pendonor berdasarkan jenis kelamin dari 92 pendonor, 69 (75 %) laki-laki dan 23 (25 %) perempuan, hasil ini menunjukkan dominasi laki-laki sebagai pendonor darah di UDD PMI Kabupaten Majalengka. Selanjutnya responden dikelompokkan berdasarkan kelompok usia, sebagian

Open Journal System (OJS): journal.thamrin.ac.id
<https://journal.thamrin.ac.id/index.php/anakes/issue/view/117>

besar didominasi usia pada kisaran 36-45 tahun. Hal ini menunjukkan bahwa pendonor dewasa tengah umumnya lebih aktif, hal ini mungkin dikarenakan kelompok usia ini biasanya memiliki kesehatan yang prima untuk memungkinkan melakukan donor darah. Pendonor yang digunakan sebagai subjek penelitian adalah yang lolos seleksi donor dengan salah satu persyaratannya kadar hemoglobin minimal $> 12,5$ gr/dl. Berdasarkan hasil pendataan, pendonor paling banyak berada pada kelompok dengan kadar hemoglobin 14-15 g/dl (52,18%), sedangkan 14-15 g/dl adalah nilai yang umum ditemukan di pendonor darah, biasanya dianggap normal dan sehat untuk pendonor. Dari hasil pemeriksaan fragilitas osmotik metode OTOF didapatkan hasil seluruh pendonor menunjukkan hasil negatif (100%). Hal tersebut menunjukkan pendonor darah di UDD PMI Kabupaten Majalengka tidak ditemukan adanya pembawa sifat talasemia minor. Prosedur pemeriksaan seleksi donor darah dirancang dengan ketat untuk memastikan bahwa hanya pendonor yang sehat dapat menyumbangkan darah.

Fragilitas osmotik eritrosit menunjukkan kemampuan sel menyerap air dalam jumlah tertentu sebelum mengalami lisis. Hal ini bergantung pada perbandingan antara luas permukaan dan volume sel. Eritrosit normal dapat bertahan dalam lingkungan hipotonis karena bentuknya yang bikonkaf, yang memungkinkan sel membesar hingga sekitar 70% dari volume aslinya sebelum membran mulai meregang. Jika daya tampung ini terlampaui, lisis akan terjadi (Layton & Roper, 2017). Eritrosit mikrositik dan hiperkromatik pada talasemia beta memiliki ketahanan terhadap lisis dalam larutan garam fisiologis 0,36% karena penurunan fragilitas osmotik dan peningkatan ketahanan terhadap lisis osmotik. Eritrosit tersebut belum mencapai volume kritis sehingga tidak mengalami lisis. Oleh karena itu, kekeruhan tetap terlihat dalam tabung, menunjukkan hasil positif pada pemeriksaan OTOF. Sebaliknya, pada sel darah merah normal, lisis akan terjadi dan larutan menjadi jernih, sehingga latar belakang bergaris terlihat, menandakan hasil negatif pada pemeriksaan OTOF (Phmau et al., 2017).

Banyak penelitian menunjukkan bahwa OTOF merupakan metode skrining yang efektif dalam mendeteksi talasemia beta minor. Menurut Patel et al. (2015), sensitivitas OTOF adalah 92,2%, dengan spesifisitas 62,6%, nilai prediktif positif (*Positive Predictive Value* = PPV) sebesar 60,5%, dan nilai prediktif negatif (*Negative Predictive Value* = NPV) sebesar 89,0%. PPV mengukur seberapa sering hasil prediksi positif benar dari semua prediksi positif, sedangkan spesifisitas mengukur kemampuan tes untuk mengecualikan individu sehat. Rendahnya PPV dan spesifisitas OTOF menyebabkan lebih banyak orang

yang mungkin diduga menderita talasemia beta minor (Patel et al., 2015).

Dari hasil pemeriksaan fragilitas osmotik didapatkan hasil seluruhnya negatif pada pendonor sehingga pemeriksaan indeks eritrosit menggunakan *hematologi analyzer* tidak dilakukan. Menurut Afshan et al., (2012), nilai Indeks eritrosit yaitu MCV <80 fL dan MCH <27 pg merupakan parameter diagnostik yang signifikan pada talasemia minor. Daerah dengan prevalensi talasemia minor yang rendah, seperti UDD PMI Kabupaten Majalengka dalam penelitian ini, mungkin tidak memerlukan pemeriksaan lanjutan jika tidak ada indikasi klinis yang mendukung perlunya pemeriksaan lebih lanjut.

Menurut penelitian Kittisares et al., (2019), prevalensi sifat talasemia pada para pendonor darah di Thailand adalah 21,1%. Berbeda dengan hasil penelitian serupa yang dilakukan Sundh et al., (2020) di India prevalensi talasemia minor di antara donor darah adalah 3,7% dan mikrositosis di antara donor adalah 8,6%. Prevalensi talasemia minor di antara donor mikrositosis adalah 41,8% sedangkan di antara mereka yang menderita anemia defisiensi besi adalah 11,6%. Hal ini menandakan prevalensi talasemia beta minor yang cukup tinggi ditemukan di antara para pendonor darah. Saat ini, belum ada program skrining yang wajib untuk skrining talasemia minor di antara para pendonor darah. Dengan demikian, indeks seperti MCV, MCH, dan Indeks Mentzer terbukti efektif untuk skrining talasemia minor dan anemia defisiensi besi di antara para pendonor darah, dan NESTROFT/OTOF merupakan metode skrining masal yang hemat biaya untuk membedakan talasemia minor dan anemia defisiensi besi. Donor darah dengan pembawa sifat talasemia memiliki hemoglobin, MCV, dan MCH yang secara signifikan lebih rendah daripada donor darah tanpa sifat talasemia. Sel darah merah abnormal dari donor darah asimtomatik ini dapat mengalami perubahan selama penyimpanan dan setelah transfusi. Sehingga masih menjadi perhatian bahwa pentingnya untuk mengetahui kelainan sel darah merah ini pada donor darah, dan dampak kelainan ini terhadap hasil transfusi masih menjadi perhatian.

SIMPULAN

Berdasarkan hasil penelitian terhadap 92 sampel pendonor darah di Unit Donor Darah Palang Merah Indonesia Kabupaten Majalengka dapat disimpulkan bahwa hasil pemeriksaan fragilitas osmotik seluruh pendonor (100%) adalah negatif. Hasil fragilitas osmotik tersebut menunjukkan bahwa tidak ditemukan pembawa sifat talasemia minor.

DAFTAR PUSTAKA

- Afshan, N., Hussain, M., & Thalassemia, K. W. (2012). *Diagnostic significance of MCV , MCH AND NESTROFT in thalassemia minor individuals ABSTRACT Thalassemia is a blood disorder passed down through families (inherited) in which the body makes an abnormal form of hemoglobin , the protein in red blood cells . 3(July), 2010–2013.*
- Ayu, R. (2015). Indeks RDW dan Mentzer sebagai Uji Skrining Diagnosis Thalassemia. *Majority*, 4(7), 7–12.
- Hapsari, A. T., & Rujito, L. (2015). Uji Diagnostik Indeks Darah dan Identifikasi Molekuler Karier Talasemia \hat{I}^2 pada Pendonor Darah di Banyumas. *Jurnal Kedokteran Brawijaya*, 28(3), 233–237. <https://doi.org/10.21776/ub.jkb.2015.028.03.13>
- Kittisares, K., Palasuwan, D., Noulsri, E., & Palasuwan, A. (2019). Thalassemia trait and G6PD deficiency in Thai blood donors. *Transfusion and Apheresis Science*, 58(2), 201–206. <https://doi.org/10.1016/j.transci.2019.03.009>
- Maharani, E. A., Soedarmono, Y. S. M., & Nainggolan, I. M. (2014). Frequency of thalassemia carrier and Hb variant and the quality of stored donor blood. *Medical Journal of Indonesia*, 23(4), 209–212. <https://doi.org/10.13181/mji.v23i4.766>
- Patel, P., Sarda, N., Arora, R., & Gaikwad, H. (2015). Comparative evaluation of NESTROFT and RDW as screening tests for beta thalassemia trait in pregnancy. *International Journal of Reproduction, Contraception, Obstetrics and Gynecology*, 4(2), 424. <https://doi.org/10.5455/2320-1770.ijrcog20150427>
- Phmau, P., Thayaparan, M., Warushahennadi, R., Nilam, J. M., & Kulathilake, H. W. C. K. (2017). Evaluation of one-tube osmotic fragility as a screening test for beta thalassaemia trait in Sri Lanka. *Indian Journal of Hematology and Blood Transfusion*, 33(1), S112. <https://www.embase.com/search/results?subaction=viewrecord&id=L619505016&from=export%0Ahttp://dx.doi.org/10.1007/s12288-017-0893-x>
- Rujito L. (2019). *Buku Referensi Talasemia : Genetik Dasar dan Pengelolaan Terkini. 1st ed. Purwokerto: Universitas Jenderal Soedirman (Issue January).*
- Sihotang, F. A., Siagian, L. R. D., Ngo, N. F., & Kalalo, L. P. (2019). Skrining Thalassemia-Beta Minor Pada Mahasiswa Fakultas Kedokteran. *Jurnal Ilmiah Manuntung*, 5(1), 59–64.
- Sundh, A., Kaur, P., Palta, A., & Kaur, G. (2020). Utility of screening tools to differentiate beta thalassemia trait and iron-deficiency anemia - Do they serve a purpose in blood donors? *Blood Research*, 55(3), 169–174. <https://doi.org/10.5045/br.2020.2020219>