

## **Skrining Thalassemia Beta Minor pada Mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya**

Medina Athiah<sup>1</sup>, Safyudin<sup>1</sup>, Liniyati D Oswari<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departemen Biokimia dan Kimia Medik, Jurusan Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran,  
Universitas Sriwijaya, Kota Palembang  
medina.unsri@gmail.com

*received 16 Desember 2020; accepted 16 Februari 2021*

---

---

### **Abstrak**

Berdasarkan data dari *World Health Organization* (WHO) tahun 2001, terdapat 7% populasi di seluruh dunia yang merupakan karier thalassemia atau penderita thalassemia minor. Di Indonesia, frekuensinya pun cukup tinggi yaitu 3-10%. Pada thalassemia beta minor defek hanya terjadi pada salah satu rantai beta sehingga gejalanya ringan, bahkan dapat tidak bergejala sama sekali. Permasalahan baru akan muncul apabila kedua orang tua merupakan karier karena terdapat risiko sebesar 25% untuk memiliki anak dengan thalassemia mayor. Klinis yang asimtomatis inilah yang menyebabkan thalassemia beta minor menjadi sulit terdeteksi sehingga penting untuk dilakukan skrining pada masyarakat untuk mencegah terjadinya kasus thalassemia baru. Tujuan dari penelitian ini yaitu melakukan skrining untuk mengetahui prevalens tersangka thalassemia beta minor pada mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya. Desain penelitian ini adalah deskriptif kuantitatif dengan pendekatan *cross sectional*. Penelitian dilakukan di Palembang, Indonesia. Terdapat 143 subjek yang memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Dilakukan pemeriksaan hematologi rutin sehingga dapat diketahui nilai hemoglobin, jumlah eritrosit, MCV, dan RDW-CV untuk selanjutnya dilakukan penghitungan Indeks Mentzer dan Indeks RDW. Tersangka thalassemia beta minor pada penelitian ini harus memenuhi kriteria MCV <80 fL, Indeks Mentzer <13, dan Indeks Mentzer <220. Terdapat 17 subjek (11,9%) dengan nilai MCV <80 fL, 7 subjek (4,9%) dengan nilai Indeks Mentzer <13, dan 51 subjek (35,7%) dengan nilai Indeks RDW <220. Subjek yang memenuhi ketiga kriteria tersangka thalassemia beta minor tersebut sebanyak 7 orang sehingga prevalens tersangka thalassemia beta minor adalah 4,9%.

**Kata kunci:** thalassemia beta minor, prevalens, skrining

### **Abstract**

**Screening of Beta Thalassemia Minor in Medical Faculty Students of Universitas Sriwijaya.** Based on data from the World Health Organization (WHO) in 2001, 7% of the population worldwide was thalassemia carriers or thalassemia minor patients. In Indonesia, the frequency is quite high, about 3-10%. In beta thalassemia minor, the defect only occurs in one beta chain so that the symptoms are mild, even no symptoms at all. New problems will arise if both parents are carriers because there is a 25% risk of having a child with thalassemia major. This clinical asymptomatic beta thalassemia minor was difficult to detect, so it is important to do screening in the community to prevent new cases of thalassemia. The aim of this study was to conduct screening to determine the prevalence of suspected beta thalassemia minor in Medical Faculty students, Universitas Sriwijaya. This research design is descriptive quantitative with cross sectional approach. The research was conducted in Palembang, Indonesia. There were 143 subjects who met the inclusion and exclusion criteria. Routine hematological examinations were performed to know the hemoglobin level, the number of erythrocytes, MCV, and RDW-CV, so the Mentzer Index and RDW Index can be calculated furthermore. Suspected beta thalassemia minor in this study must meet the criteria of MCV <80 fL, Mentzer Index <13, and Mentzer Index <220. There were 17 subjects (11,9%) with MCV <80 fL, 7 subjects (4,9%) with Mentzer Index <13, and 51 subjects (35,7%) with RDW Index <220. There were 7 subjects who met the three criteria for suspected beta thalassemia minor so that the prevalence of suspected beta thalassemia minor was 4,9%.

**Keywords:** beta thalassemia minor, prevalence, screening

---

## 1. Pendahuluan

Thalassemia merupakan salah satu kelainan genetik paling banyak terjadi di seluruh dunia, yang disebabkan kelainan pada satu atau lebih gen globin pada darah. Berdasarkan data dari *World Health Organization* (WHO) tahun 2001, ada 7% populasi di seluruh dunia yang merupakan karier thalassemia dan diprediksi terdapat 300.000-400.000 bayi lahir dengan thalassemia tiap tahunnya.<sup>1,2,3,4,5</sup> Thalassemia paling banyak ditemukan pada Asia Tenggara, Asia Selatan, negara Timur Tengah, negara Mediterania, Afrika Utara, dan Afrika Tengah.<sup>6</sup> Di Indonesia, frekuensi karier thalassemia cukup tinggi yaitu 3-10%.<sup>7</sup>

Thalassemia terjadi akibat kelainan sintesis globulin sehingga menyebabkan turunnya sintesis hemoglobin dan anemia hemolitik kongenital. Ada berbagai jenis thalassemia berdasarkan letak rantai yang mengalami kelainan, namun jenis yang paling banyak adalah thalassemia alfa dan thalassemia beta. Thalassemia alfa diakibatkan berkurangnya sintesis rantai alfa-globin, sedangkan thalassemia beta disebabkan sangat kurangnya atau tidak ada sama sekali sintesis rantai beta-globin. Berdasarkan derajat kerusakan pada gen rantai beta, terdapat tiga bentuk fenotip thalassemia, yaitu thalassemia mayor, thalassemia intermedia, dan thalassemia minor atau karier thalassemia atau thalassemia beta trait. Pada thalassemia beta minor defek hanya terjadi pada salah satu rantai beta sehingga gejalanya ringan, bahkan dapat tidak bergejala sama sekali.<sup>1-4</sup> Permasalahan baru akan muncul apabila kedua orang tua merupakan karier karena terdapat risiko sebesar 25% untuk memiliki anak dengan thalassemia mayor, 50% thalassemia minor, dan 25% normal pada tiap kehamilan. Klinis yang asimtomatis inilah yang menyebabkan thalassemia beta minor menjadi sulit terdeteksi.<sup>8,9</sup>

Penderita dengan thalassemia mayor membutuhkan transfusi darah berulang dan

konsumsi obat kelasi besi seumur hidup.<sup>1,2,6,8</sup> Selain banyak menghabiskan biaya, penyakit ini juga dapat mempengaruhi kualitas hidup penderita akibat komplikasi dari penyakit itu sendiri maupun efek samping terapi yang diberikan.<sup>10</sup> Thalassemia belum dapat disembuhkan namun kejadiannya dapat dicegah melalui skrining sehingga skrining menjadi sangat penting dilakukan pada populasi umum dan idealnya dilakukan pada pasangan sebelum menikah.<sup>7,9</sup> Skrining awal terhadap thalassemia beta minor dapat dilakukan menggunakan parameter sederhana yaitu hematologi lengkap meliputi pemeriksaan hemoglobin, jumlah eritrosit, MCV (*Mean Corpuscular Volume*), RDW-CV (*Red blood cell Distribution Width-Corpuscular Volume*), penghitungan Indeks Mentzer, dan Indeks RDW.<sup>9</sup>

Penelitian mengenai skrining thalassemia beta minor telah dilakukan di beberapa daerah di Indonesia dan didapatkan prevalens tersangka thalassemia beta minor berkisar antara 1,25% hingga 9,3%, namun di Kota Palembang sendiri belum pernah dilakukan.<sup>11,12</sup>

Tujuan dari penelitian ini yaitu melakukan skrining untuk mengetahui prevalens tersangka thalassemia beta minor pada mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya dengan menggunakan parameter MCV, Indeks Mentzer, dan Indeks RDW.

## 2. Metode

Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif kuantitatif dengan pendekatan *cross sectional* yang melibatkan 143 orang mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya selama delapan bulan dari bulan April hingga Desember 2020. Mahasiswa yang diketahui belum menyandang thalassemia dan menyatakan kesediaannya mengikuti penelitian diinkludkan dalam penelitian ini sedangkan mahasiswa yang telah diketahui menyandang thalassemia

dengan menunjukkan hasil pemeriksaan atau telah diketahui pernah melakukan skrining thalassemia sebelumnya dengan menunjukkan bukti skrining dieksklusikan dari penelitian ini.

Semua subjek yang terinklusi dalam penelitian ini diberikan penjelasan dan diminta menandatangani formulir *informed consent* sebelum mengikuti penelitian. Data demografi dan data tambahan diambil dari formulir identitas yang diisi oleh subjek. Teknik pengambilan sampel yang digunakan adalah metode *consecutive sampling*. Penelitian dilakukan di Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya dan untuk analisis sampel darah dilakukan di Laboratorium Prodia Palembang.

Variabel yang diperiksa dari sampel darah subjek penelitian meliputi kadar hemoglobin, hematokrit, jumlah eritrosit, MCV, MCH, MCHC, dan RDW-CV dengan menggunakan mesin *hematology analyzer* merek Sysmex/XN-550, serial number 13083, Produksi PT. Saba Indomedika (*National Diagnostics Distributor*) kemudian dilanjutkan dengan perhitungan Indeks Mentzer dan Indeks RDW. Nilai MCV didapatkan dari hasil bagi hematokrit dengan jumlah eritrosit. Nilai batas MCV yang digunakan untuk menunjukkan thalassemia beta minor adalah <80 fL. Indeks Mentzer adalah parameter yang diperoleh dari pembagian nilai MCV dengan jumlah eritrosit. Indeks Mentzer dapat digunakan untuk mendiagnosis thalassemia beta minor apabila nilai Indeks Mentzer <13. Indeks RDW diperoleh dengan nilai MCV dikali dengan hasil bagi dari jumlah eritrosit dengan RDW-CV. Nilai Indeks RDW <220 menunjukkan thalassemia beta minor. Selanjutnya dapat ditentukan subyek sebagai tersangka thalassemia beta minor apabila memenuhi ketiga kriteria tersebut yaitu MCV <80 fL, Indeks Mentzer <13, dan Indeks RDW <220.

Analisis data dilakukan dengan menggunakan program *SPSS 22 for Windows* di mana data disajikan dalam

bentuk tabel, narasi, dan distribusi frekuensi berupa mean  $\pm$  SD. Penelitian ini telah mendapatkan persetujuan Komite Etik Penelitian Kesehatan Rumah Sakit Umum Pusat Mohammad Hoesin dan Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya No.207/kepkrsmhfkunsri/2020.

### 3. Hasil

#### Karakteristik Sampel Penelitian

Pada penelitian ini terdapat total 143 subjek penelitian yang merupakan mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya, di mana paling banyak berjenis kelamin perempuan yaitu sebesar 72% (103 orang). Sementara itu, suku terbanyak berasal dari suku Palembang (37,1%), diikuti suku Jawa (21%), dan suku Batak (11,9%). Di sisi lain, mayoritas subjek tidak memiliki riwayat thalassemia dalam keluarga (97,9%). Riwayat thalassemia dalam keluarga terdiri dari sepupu (1 orang), sepupu ayah (1 orang), dan sepupu ibu (1 orang). Data lengkap mengenai karakteristik subjek penelitian dapat dilihat pada Tabel 1.

#### Status Eritrosit Subjek Penelitian

Dari total 143 subjek penelitian, didapatkan kadar rata-rata hemoglobin adalah 13,98 ( $\pm$ 1,65) g/dL. Sementara itu, nilai median dari jumlah eritrosit adalah  $4,84 \times 10^6/\mu\text{L}$  dan nilai median dari MCV adalah 87,6 fL. Selanjutnya untuk nilai rata-rata Indeks Mentzer dari seluruh subjek adalah 17,93 ( $\pm$ 2,85) dan nilai rata-rata Indeks RDW adalah 235,63 ( $\pm$ 34,53). Data lainnya mengenai hasil pemeriksaan status eritrosit subjek tercantum dalam Tabel 2.

#### Prevalens Tersangka Thalassemia Beta Minor

Pada penelitian ini, terdapat tiga parameter yang digunakan dalam skrining tersangka thalassemia beta minor yaitu nilai MCV, Indeks Mentzer, dan Indeks RDW. Berdasarkan parameter-parameter tersebut, didapatkan 17 subjek dengan nilai MCV <80 fL, 7 subjek dengan nilai Indeks

Mentzer <13, dan 51 subjek dengan nilai Indeks RDW <220. Hasil lengkap mengenai parameter skrining thalassemia beta minor tertera pada Tabel 3.

**Tabel 1. Karakteristik Subjek Penelitian Berdasarkan Jenis Kelamin, Usia, Program Studi, Suku Bangsa, Status Pernikahan, dan Riwayat Thalassemia dalam Keluarga (N=143)**

	n	Median
<b>Jenis Kelamin</b>		
Laki-laki	40	
Perempuan	103	
<b>Usia</b>		22
< 20 tahun	13	
20 – 23 tahun	119	
> 23 tahun	11	
<b>Program Studi</b>		
Pendidikan Dokter	44	
Profesi Dokter	99	
<b>Suku Bangsa</b>		
Palembang	53	
Minangkabau	9	
Jawa	30	
Batak	17	
Tionghoa	12	
Lain-lain*	22	
<b>Status Pernikahan</b>		
Menikah	2	
Belum Menikah	143	
<b>Riwayat Thalassemia dalam Keluarga</b>		
Ada	3	
Tidak Ada	140	

\*Suku Minahasa, Kerinci, Bugis, Rejang, Ogan, Buton, Komerling, Sekak, Sunda, Makassar, Arab, Manado, Semendo

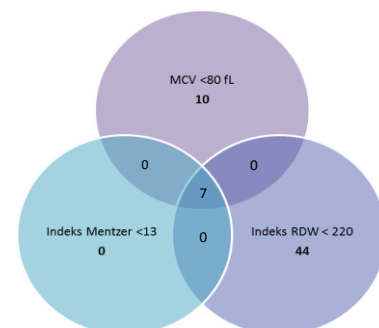
Prevalens tersangka thalassemia beta minor pada penelitian ini diperoleh dari jumlah subjek penelitian yang memenuhi ketiga parameter skrining di atas. Berdasarkan Gambar 1, didapatkan tujuh subjek yang memenuhi ketiga kriteria tersebut sehingga prevalens tersangka thalassemia beta minor pada populasi ini adalah sebesar 4,9%.

**Tabel 2. Hasil Pemeriksaan Status Eritrosit Subjek Penelitian (N=143)**

Parameter	Mean ± SD	Median	Minimum	Maksimum
Hemoglobin (g/dL)	13,98±1,65	13,9	9,5	17,9
Hematokrit (%)	42,43±4,39	42,1	32,8	52,7
Jumlah Eritrosit (x10 <sup>6</sup> /μL)	4,92±0,53	4,84	3,69	6,69
MCV (fL)	86,61±7,17	87,6	60,3	103,5
MCH (pg)	29,93±16,99	29,1	19,5	34,1
MCHC (g/dL)	32,92±1,11	32,9	29	36,7
RDW-CV (%)	13,24±1,46	12,8	11,3	18,7
Indeks Mentzer	17,93±2,85	17,74	10,32	28,04
Indeks RDW	235,63±34,53	234,2	163	356,1

**Tabel 3. Parameter skrining thalassemia beta minor (N=143)**

Parameter	N	%
<b>MCV &lt;80 fL</b>		
Positif	17	11,9
Negatif	126	88,1
<b>Indeks Mentzer &lt;13</b>		
Positif	7	4,9
Negatif	136	95,1
<b>Indeks RDW &lt;220</b>		
Positif	51	35,7
Negatif	92	64,3



**Gambar 1. Irisan Parameter Hematologi yang Menjadi Kriteria Tersangka Thalassemia Beta Minor**

Dari tujuh subjek tersangka thalassemia beta minor tersebut, terdapat empat orang berjenis kelamin perempuan. Sementara itu, usia terbanyak yang menjadi tersangka thalassemia beta minor adalah 23 tahun (42,9%) dan suku terbanyak berasal dari etnis Tionghoa (42,9%). Berdasarkan riwayat penyakit dalam keluarga, hanya satu subjek yang memiliki riwayat thalassemia dalam keluarga yaitu sepupu penderita (anak dari kakak ayah penderita). Data lengkap mengenai karakteristik tersangka thalassemia beta minor terdapat pada Tabel 4.

**Tabel 4. Karakteristik Subjek Penelitian yang Teridentifikasi Sebagai Tersangka Thalassemia Beta Minor (N=7)**

Karakteristik	N	%
<b>Jenis Kelamin</b>		
Laki-laki	3	42,9
Perempuan	4	57,1
<b>Usia</b>		
20	2	28,6
21	1	14,3
22	1	14,3
23	3	42,9
<b>Suku Bangsa/Etnis</b>		
Palembang	2	28,6
Tionghoa	3	42,9
Bugis	1	14,3
Makassar	1	14,3
<b>Riwayat Thalassemia dalam Keluarga</b>		
Ada	1	14,3
Tidak ada	6	85,7

Dari ketujuh tersangka thalassemia beta minor, didapatkan nilai rata-rata hemoglobin yaitu 13,00 ( $\pm 1,90$ ) gr/dL, MCV 68,14 ( $\pm 5,12$ ) fL, Indeks Mentzer 11,50 ( $\pm 0,90$ ), dan Indeks RDW 182,74 ( $\pm 14,54$ ). Tabel 5 menunjukkan nilai mean, minimum, dan maksimum dari parameter hematologi subjek yang teridentifikasi sebagai tersangka thalassemia beta minor.

#### 4. Pembahasan

Pada penelitian ini, skrining thalassemia beta minor terhadap subjek dilakukan dengan menggunakan parameter pemeriksaan

hematologi rutin yaitu kadar hemoglobin, jumlah eritrosit, MCV, Indeks Mentzer, dan Indeks RDW. Prevalens tersangka thalassemia beta minor kemudian dapat ditentukan dengan melihat hasil pemeriksaan parameter tersebut yang memenuhi kriteria, yaitu nilai MCV <80 fL, nilai Indeks Mentzer <13, dan nilai Indeks RDW <220.<sup>7,9,11,12</sup> Parameter nilai MCV, Indeks Mentzer, dan Indeks RDW merupakan parameter dengan sensitivitas dan spesifisitas yang baik.<sup>13</sup> Penggunaan lebih dari satu parameter membantu membedakan tersangka thalassemia beta minor dari penyebab anemia mikrositik lain seperti anemia defisiensi besi.<sup>14</sup>

**Tabel 5. Parameter Hematologi Partisipan Yang Teridentifikasi Sebagai Tersangka Thalassemia Beta Minor (N=7)**

Parameter	Mean $\pm$ SD	Minimu m	Maksimu m
Hemoglobi n (g/dL)	13,00 $\pm$ 1,90	10,7	15,5
Jumlah Eritrosit ( $\times 10^6/\mu\text{L}$ )	5,94 $\pm$ 0,45	5,49	6,69
MCV (fL)	68,14 $\pm$ 5,12	60,3	74,7
RDW-CV (%)	15,93 $\pm$ 1,28	14,0	18,1
Indeks Mentzer	11,50 $\pm$ 0,90	10,32	12,76
Indeks RDW	182,74 $\pm$ 14,5 4	163,0	200,7

Dari total 143 subjek, terdapat 11,9% subjek yang memiliki nilai MCV <80 fL. Penelitian Setiawan dkk menunjukkan angka subjek dengan MCV <80 fL yang lebih rendah yaitu 8,3%.<sup>9</sup> Hal yang berbeda ditemukan pada penelitian Sihotang dkk dan Alyumnah dkk di mana angka partisipan dengan nilai MCV <80 fL lebih tinggi yaitu masing-masing 14,4% dan 33,3%.<sup>11,12</sup> Perbedaan hasil ini mungkin disebabkan oleh perbedaan populasi penelitian. MCV merupakan parameter hematologi yang menunjukkan ukuran rata-rata eritrosit. Nilai MCV yang berkurang menunjukkan eritrosit yang mikrositik seperti pada keadaan anemia defisiensi besi dan thalassemia beta minor.<sup>15</sup>

Indonesia mengacu pada protokol ICHS yang memberlakukan nilai MCV <80 fL untuk menyaring pembawa sifat thalassemia. Pada penelitian yang dilakukan oleh Afshan dan Hussain, didapatkan kesimpulan bahwa MCV <80 fL dan MCH <27 pg merupakan parameter diagnostik yang signifikan pada thalassemia minor.<sup>16</sup> Selain itu, nilai MCV dengan *cut-off point* <80 fL merupakan parameter pemeriksaan Indeks eritrosit yang sensitivitasnya baik (87,71%) untuk skrining thalassemia beta minor.<sup>3</sup> Hasil penelitian di Banyumas juga menunjukkan bahwa MCV <80 fL memiliki nilai sensitivitas 81,3% dan spesifisitas 95,8% dalam mendeteksi karier thalassemia beta.<sup>17</sup>

Thalassemia beta minor seringkali tidak dapat dibedakan secara tepat dengan anemia mikrositik hipokromik apabila hanya dilihat berdasarkan parameter hematologi tertentu. Seperti pada kasus defisiensi besi, nilai hemoglobin, jumlah eritrosit, MCV, dan MCH akan cenderung rendah sehingga hasil pada kedua anemia mikrositik hipokromik dapat saling tumpang tindih. Untuk itu diperlukan parameter lain yang dapat membedakan defisiensi besi dari thalassemia beta minor pada skrining awal. Banyak sekali rumus dan indeks sederhana menggunakan parameter pemeriksaan darah lengkap (hemoglobin, MCV, MCH, jumlah eritrosit, RDW) telah dikembangkan untuk membedakan defisiensi besi dari thalassemia beta minor pada skrining awal, seperti Indeks Mentzer dan Indeks RDW. Akan tetapi untuk penegakkan diagnosis pasti, harus dikonfirmasi dengan menggunakan pemeriksaan elektroforesis HbA2 dan kadar besi dan ferritin serum.<sup>18</sup> Penelitian ini menggunakan nilai Indeks Mentzer dengan *cut-off point* <13 dan Indeks RDW <220 untuk skrining beta thalassemia minor.

Pada penelitian ini menemukan 4,9% subjek dengan nilai Indeks Mentzer <13, yang mana angka ini hampir serupa dengan penelitian Setiawan dkk yaitu 5%.<sup>9</sup> Hasil lebih rendah ditemukan pada penelitian oleh Sihotang dkk yang mendapatkan angka 2,5%, namun penelitian oleh Alyumnah dkk

menunjukkan hasil lebih tinggi yaitu 10,9%.<sup>18</sup> Indeks Mentzer <80 fL merupakan parameter yang paling baik untuk membedakan karier thalassemia dari anemia defisiensi besi karena memiliki nilai sensitivitas tertinggi (98,7%) dan spesifisitas 82,3%.<sup>19</sup> Dengan nilai *cut-off point* yang sama, Garg dan Bhushan juga menyatakan Indeks Mentzer memiliki spesifisitas yang sangat baik yaitu 94,8% dan 99,7%.<sup>20</sup> Pada penelitian Harahap, juga menunjukkan hasil yang kompatibel dan signifikan antara Indeks Mentzer dengan elektroforesis hemoglobin ( $k=0,663, p=0,0001$ ).<sup>21</sup>

Subjek yang memiliki nilai Indeks RDW <220 pada penelitian ini adalah 35,7%. Jumlah subjek yang teridentifikasi sebagai tersangka thalassemia beta minor oleh Indeks RDW lebih besar daripada yang teridentifikasi oleh Indeks Mentzer. Hasil ini juga didapatkan pada penelitian Setiawan dkk di mana jumlah partisipan yang teridentifikasi thalassemia beta minor oleh Indeks RDW <220 adalah 10% dibandingkan dengan Indeks Mentzer yaitu 5%.<sup>9</sup> Hasil yang serupa pun ditemui pada penelitian Prameswari dkk di mana tidak ada partisipan yang terduga thalassemia beta minor berdasarkan pemeriksaan Indeks Mentzer namun terdapat 4,6% berdasarkan pemeriksaan Indeks RDW.<sup>7</sup> Indeks Mentzer dapat mendeteksi lebih banyak tersangka thalassemia beta minor karena memiliki nilai spesifisitas, PPV, dan NPV yang lebih baik daripada Indeks RDW. Hasil ini sesuai dengan apa yang didapatkan pada penelitian Kristiana dkk, di mana nilai sensitivitas dan spesifisitas Indeks Mentzer dalam mendiagnosis thalassemia beta minor yaitu 87,76% dan 93,88%, lebih besar daripada nilai sensitivitas dan spesifisitas Indeks RDW yaitu 83,67% dan 89,80%.<sup>22</sup> Hal ini berbeda dengan penelitian yang dilakukan Salim dkk, di mana Indeks RDW memiliki sensitivitas (91,8%) dan spesifisitas (75%) yang lebih besar dibandingkan dengan sensitivitas dan spesifisitas Indeks Mentzer (83,6% dan 66,2%) dalam membedakan anemia

defisiensi besi dengan thalassemia beta trait.<sup>23</sup>

Berdasarkan pemeriksaan dengan menggunakan ketiga parameter di atas, maka didapatkan prevalens tersangka thalassemia beta minor sebesar 4,9%. Penelitian yang dilakukan Setiawan dkk mendapatkan angka prevalens yang hampir serupa yaitu 5%.<sup>9</sup> Hasil ini sesuai dengan data epidemiologi di Indonesia yang menyatakan bahwa prevalens karier thalassemia adalah sekitar 3-5%.<sup>4</sup> Data lain menyatakan prevalens karier thalassemia beta di Indonesia adalah sebesar 3%.<sup>24</sup> Hasil penelitian yang sejalan juga didapatkan pada penelitian di Quchan, timur laut Iran pada tahun 2011, di mana didapatkan prevalens karier thalassemia beta sebesar 3,5%.<sup>25</sup> Pada penelitian di Ardabil, barat laut Iran, angka total insiden thalassemia beta minor didapatkan sedikit lebih kecil yaitu 2,4%.<sup>26</sup>

Di sisi lain, penelitian yang dilakukan oleh Alyumnah dkk mendapatkan prevalensi sebesar 9,3%.<sup>11</sup> Lebih rendahnya prevalens tersangka thalassemia beta minor pada penelitian ini dibandingkan dengan penelitian oleh Alyumnah dkk dapat disebabkan beragamnya suku maupun etnis yang ada pada populasi penelitian ini dan juga rendahnya riwayat thalassemia dalam keluarga.

Nilai hemoglobin rata-rata dari tujuh partisipan tersangka thalassemia beta minor menunjukkan nilai yang cenderung normal ( $13,00 \pm 1,90$  gr/dL). Secara teori, karier thalassemia minor biasanya tidak menunjukkan gejala secara klinis akan tetapi terkadang dapat mengalami anemia ringan.<sup>8</sup> Literatur lain mengatakan thalassemia minor memiliki karakteristik MCV dan MCH yang rendah, HbA<sub>2</sub> yang meningkat, serta perubahan morfologi eritrosit yang lebih ringan daripada thalassemia beta mayor. Eritroblast sendiri normalnya tidak terlihat pada thalassemia beta minor.<sup>6</sup> Karier thalassemia beta mayoritas memiliki kualitas hidup yang baik dan tidak memerlukan perawatan khusus.<sup>27</sup> Mereka tampak seperti orang normal pada umumnya karena asimtomatik. Akan tetapi apabila kedua

orang tua merupakan karier, maka terdapat risiko sebesar 25% pada tiap kehamilan untuk memiliki anak dengan thalassemia mayor.<sup>8</sup> Klinis yang asimtomatis inilah yang menyebabkan thalassemia beta minor menjadi sulit terdeteksi sehingga skrining menjadi sangat penting dilakukan pada populasi umum dan idealnya dilakukan pada pasangan sebelum menikah.<sup>7,9</sup>

Keterbatasan pada penelitian ini adalah tidak dilakukannya pemeriksaan apusan darah tepi untuk melihat morfologi eritrosit, yaitu sel target yang menjadi ciri khas eritrosit pada thalassemia beta minor. Keterbatasan lain yaitu tidak dilakukannya pemeriksaan elektroforesis hemoglobin ataupun analisis DNA untuk mengonfirmasi diagnosis pasti dari thalassemia beta minor.

Berdasarkan penelitian ini, peneliti merekomendasikan agar pemerintah dapat lebih menggalakkan program skrining thalassemia di Indonesia. Skrining dengan menggunakan parameter sederhana seperti MCV, Indeks Mentzer, dan Indeks RDW merupakan metode yang mudah dikerjakan, murah, dan andal untuk mendeteksi tersangka thalassemia beta minor pada populasi sehingga diharapkan dapat mencegah terjadinya kasus thalassemia baru. Melalui program skrining ini, apabila ditemukan tersangka thalassemia beta minor, maka dapat segera dirujuk untuk melakukan pemeriksaan *gold standard* dan mendapatkan konseling genetika. Penelitian lebih lanjut dalam skala yang lebih besar diperlukan untuk mengetahui prevalensi tersangka thalassemia beta minor di Kota Palembang.

## 5. Kesimpulan

Prevalensi tersangka thalassemia beta minor pada mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya adalah 4,9%.

## Daftar Pustaka

1. Lanzkowsky P, Lipton JM, Fish JD. *Lanzkowsky's Manual of Pediatric Hematology and Oncology*. academic press; 2016.
2. Debaun MR, Frei-Jones M, Vichinsky E. Thalassemia syndromes. *Nelson Textb Pediatr 19th Ed Philadelphia Elsevier Sanders*. Published online 2011:1674-1677.
3. Tari K, Alikhani S, Abbaszadehdibavar M, Kianinodeh F, Karami F, Atashi A. Evaluation of the sensitivity and specificity of MCH and MCV for screening of Beta thalassemia minor. *Int J Biomed Public Heal*. 2018;1(4):184-186.
4. Rejeki DSS, Pradani P, Nurhayati N, Supriyanto S. Model Prediksi Kebutuhan Darah untuk Penderita Talasemia Mayor. *Kesmas J Kesehat Masy Nas (National Public Heal Journal)*. Published online 2014:295-300.
5. Venty V, Rismarini R, Puspitasari D, Kesuma Y, Indra RM. Depression in children with thalassemia major: prevalence and contributing factors. *Paediatr Indones*. 2018;58(6):263-268.
6. Origa R.  $\beta$ -Thalassemia. *Genet Med*. 2017;19(6):609-619.
7. Prameswari L, Sari LS, Lestarini IA. Prevalence Of Suspected Beta Thalassemia Minor Based On Screening With Mentzer Index And Red Distribtion Width In Students Of Smp Negeri 7 Pujut. *J Kedokt*. 2020;9(2):124-135.
8. Galanello R, Origa R. Beta-thalassemia. *Orphanet J Rare Dis*. 2010;5(1):1-15.
9. Setiawan D, Farihatun A, Nurmalasari A. Skrining Talasemia Beta Minor pada Pelajar SMK di Kecamatan Ciamis. *J Kesehat Vokasional*. 2020;5(3):180-188.
10. Thirafi KN. Psychological Well-Being pada Penderita Talasemia. *J Psikol*. 2017;9(2).
11. Ghozali M, Dalimoenthe NZ. Skrining thalassemia beta minor pada siswa SMA di Jatinangor. *J Sist Kesehat*. 2016;1(3).
12. Siagian Lrd, Ngo Nf, Kalalo Lp. Skrining Talasemia-Beta Minor Pada Mahasiswa Fakultas Kedokteran.
13. Halil F. Skrining Beta Thalasemia Minor Dan Anemia Defisiensi Besi Dengan Menggunakan Indeks Mentzer Dan Rdw Di Rsud Chasan Boesoirie Ternate. *Kieraha Med J*. 2019;1(2).
14. NP RA. Indeks RDW dan Mentzer sebagai Uji Skrining Diagnosis Thalassemia. *J Major*. 2015;4(7):7-12.
15. Noor FA, Sultana N, Bhuyan GS, et al. Nationwide carrier detection and molecular characterization of  $\beta$ -thalassemia and hemoglobin E variants in Bangladeshi population. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):1-12.
16. Afshan N, Hussain M. Diagnostic significance of MCV, MCH AND NESTROFT in thalassemia minor individuals. *RADS J Biol Res Appl Sci*. 2012;3(2):21-24.
17. Hapsari AT, Rujito L. Uji diagnostik indeks darah dan identifikasi molekuler karier talasemia  $\beta$  pada pendonor darah di Banyumas. *J Kedokt Brawijaya*. 2015;28(3):233-237.
18. Garg S, Srivastava A, Singh S, Jaiswal R, Singh YK. Role of Hematological Indices in the Screening of B-Thalassemia Minor (Trait) and Iron Deficiency Anaemia. *Am Res J Hematol*. Published online 2016:1-5.



19. Vehapoglu A, Ozgurhan G, Demir AD, et al. Hematological indices for differential diagnosis of Beta thalassemia trait and iron deficiency anemia. *Anemia*. 2014;2014.
20. REEMA B, DIVYANSHU S, SS T. Reliability of different RBC indices to differentiate between beta thalassemia trait and iron deficiency anemia during antenatal screening. *World J Pathol*. 2018;7(3).
21. Harahap RIM, Prihatni D, Rostini T. The compatibility measurement of Mentzer, England & Fraser, Shine & Lal, and Srivastava indices to the hemoglobin electrophoresis result for beta thalassemia trait screening. *bmj*. 2019;8:1457.
22. Kristina RH, Widyastiti NS, Setiawan EK. Uji Sensitivitas Dan Spesifisitas Mentzer Index, Red Distribution Width Index Dan Green and King Index Terhadap Diagnosis Talasemia Beta Minor Dan Anemia Defisiensi Besi. *DIPONEGORO Med J (JURNAL Kedokt DIPONEGORO)*. 2018;7(2):787-800.
23. Salim Y, Sukartini N, Setiawati A. Erythrocyte Indices To Differentiate Iron Deficiency Anemia From B Trait Thalassemia (Indeks Eritrosit untuk Membedakan Anemia Defisiensi Besi dengan Thalassemia  $\beta$  Trait). *Indones J Clin Pathol Med Lab*. 2018;23(1):50-55.
24. Viprakasit V, Lee-Lee C, Chong QT, Lin K-H, Khuhapinant A. Iron chelation therapy in the management of thalassemia: the Asian perspectives. *Int J Hematol*. 2009;90(4):435-445.
25. Hashemizadeh H, Noori R. Premarital screening of beta thalassemia minor in north-east of Iran. *Iran J Pediatr Hematol Oncol*. 2013;3(1):210.
26. Fathi A, Amani F, Mazhari N. The Incidence of Minor  $\beta$ -thalassemia Among Individuals Participated in Premarital Screening Program in Ardabil Province: North-west of Iran. *Mater Sociomed*. 2019;31(4):294.
27. Roth IL, Lachover B, Koren G, Levin C, Zalman L, Koren A. Detection of  $\beta$ -thalassemia carriers by red cell parameters obtained from automatic counters using mathematical formulas. *Mediterr J Hematol Infect Dis*. 2018;10(1).