

CHRONIC MYELOID LEUKEMIA: CASE REPORT

Farah Afanin Hafizha¹, Dyah Maya Sari²

Program Profesi Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Surabaya, Jawa Timur, Indonesia

Departemen Ilmu Penyakit Dalam RSUD Dr. Soegiri Lamongan, Jawa Timur, Indonesia

Email: farahafizha.af@gmail.com

Abstrak

Chronic Myeloid Leukemia (CML) merupakan neoplasma mieloproliferatif kronik yang ditandai dengan proliferasi tidak terkendali dari sel mieloid di sumsum tulang dan darah perifer. Penyakit ini secara khas ditandai oleh adanya translokasi kromosom t(9;22)(q34;q11) yang menghasilkan kromosom Philadelphia, membentuk gen fusi BCR-ABL1. Gen ini mengkodekan protein tirosin kinase yang aktif secara konstitutif, yang memicu proliferasi sel, menghambat apoptosis, dan mengganggu regulasi normal hematopoiesis. CML berkembang dalam tiga fase klinis: fase kronik, fase akselerasi, dan krisis blastik. Mayoritas pasien terdiagnosis pada fase kronik yang bersifat stabil dan dapat ditangani secara efektif. Manifestasi klinis umum meliputi kelelahan, penurunan berat badan, anemia, hepatosplenomegali, dan leukositosis tinggi. Diagnosis ditegakkan melalui pemeriksaan darah lengkap, apusan darah tepi, dan konfirmasi genetik BCR-ABL dengan PCR atau FISH. Terapi utama CML adalah penggunaan Tyrosine Kinase Inhibitor (TKI) seperti imatinib, yang secara signifikan meningkatkan angka harapan hidup pasien. Pemantauan berkala terhadap respon hematologis, sitogenetik, dan molekuler sangat penting untuk menilai efektivitas terapi dan deteksi dini progresi penyakit. Dengan tatalaksana yang tepat, pasien CML fase kronik dapat mencapai remisi jangka panjang.
Kata kunci: Leukimia myeloid kronis, interna

Abstract

Chronic Myeloid Leukemia (CML) is a chronic myeloproliferative neoplasm characterized by uncontrolled proliferation of myeloid cells in the bone marrow and peripheral blood. The disease is typically characterized by the presence of the chromosomal translocation t(9;22)(q34;q11) resulting in the Philadelphia chromosome, forming the BCR-ABL1 fusion gene. This gene encodes a constitutively active tyrosine kinase protein that promotes cell proliferation, inhibits apoptosis, and disrupts normal regulation of hematopoiesis. CML progresses in three clinical phases: chronic phase, accelerated phase, and blastic crisis. Most patients are diagnosed in the chronic phase, which is stable and can be effectively managed. Common clinical manifestations include fatigue, weight loss, anemia, hepatosplenomegaly, and high leukocytosis. Diagnosis is made by complete blood count, peripheral blood smear, and genetic confirmation of BCR-ABL by PCR or FISH. The mainstay of CML therapy is the use of Tyrosine Kinase Inhibitors (TKIs) such as imatinib, which significantly increases patient survival. Regular monitoring of hematological, cytogenetic, and molecular responses is essential to

Received: Juni 2025

Reviewed: Juni 2025

Published: Juli 2025

Plagiarism Checker No 234

Prefix DOI : Prefix DOI :

10.8734/Nutricia.v1i2.365

Copyright : Author

Publish by : Nutricia



This work is licensed under a [Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/)

assess the effectiveness of therapy and early detection of disease progression. With appropriate management, chronic phase CML patients can achieve long-term remission.

Keyword: *Chronic Myeloid Leukimia, Internal Medicine*

LATAR BELAKANG

Chronic Myeloid Leukemia (CML) merupakan salah satu jenis leukemia mieloproliferatif kronik yang ditandai oleh kelainan genetik spesifik berupa translokasi resiprokal antara kromosom 9 dan 22, yang dikenal sebagai kromosom Philadelphia (Ph). Translokasi ini menghasilkan gen fusi BCR-ABL1, yang mengkodekan tirosin kinase abnormal dengan aktivitas konstitutif yang menyebabkan proliferasi sel mieloid secara tidak terkendali serta menghambat apoptosis.¹

CML mencakup sekitar 15-20% dari seluruh kasus leukemia pada orang dewasa dan paling banyak terjadi pada usia 50-70 tahun. Penyakit ini berkembang secara bertahap melalui tiga fase, yaitu fase kronik, fase akselerasi, dan krisis blastik. Sebagian besar pasien terdiagnosis pada fase kronik yang relatif stabil dan responsif terhadap terapi. Gejala yang sering dijumpai mencakup kelelahan, keringat malam, penurunan berat badan, anemia, serta pembesaran limpa dan hati (hepatosplenomegali).²

Perkembangan terapi Tyrosine Kinase Inhibitor (TKI) sejak awal tahun 2000-an telah merevolusi penanganan CML. Imatinib sebagai TKI generasi pertama menjadi terapi lini pertama yang secara signifikan memperpanjang harapan hidup pasien dan memungkinkan pencapaian treatment-free remission (TFR) pada sebagian pasien.³ Dengan deteksi dini dan pengobatan yang tepat, prognosis CML menjadi sangat baik dibandingkan sebelumnya. Oleh karena itu, pemahaman yang mendalam mengenai patofisiologi, diagnosis, serta strategi pengobatan CML sangat penting dalam praktik klinis kedokteran modern.

LAPORAN KASUS

Seorang pasien laki-laki berusia 68 tahun bernama Tn. M, berasal dari Lamongan, datang ke IGD RSUD Soegiri pada tanggal 6 Agustus 2024 dengan keluhan utama perut membesar yang dirasakan sejak enam bulan terakhir. Keluhan ini diawali dengan nyeri pada bagian perut kiri yang kemudian menjalar ke kanan dan secara perlahan perut tampak semakin membesar serta terasa semakin kencang.

Pasien sempat memeriksakan diri ke Puskesmas dan klinik, mengalami perbaikan sementara, namun keluhan kembali kambuh hingga dilakukan rawat inap. Setelah rawat inap pertama dan sempat membaik, keluhan perut membesar muncul kembali dengan intensitas yang lebih berat, menyebabkan pasien harus dirawat ulang. Gejala penyerta yang dilaporkan termasuk nyeri perut hilang timbul, sesak napas, pusing berputar, mual, serta rasa lemas. Nafsu makan masih baik, buang air besar dan kecil tidak mengalami gangguan. Pasien tidak mengeluhkan batuk, pilek, muntah, atau demam. Riwayat penyakit terdahulu seperti hipertensi, diabetes melitus, penyakit jantung, ginjal, lambung, dan hati disangkal. Riwayat keluarga juga tidak menunjukkan keluhan serupa. Pasien merupakan mantan perokok aktif dan tidak mengonsumsi alkohol atau obat dalam jangka panjang.

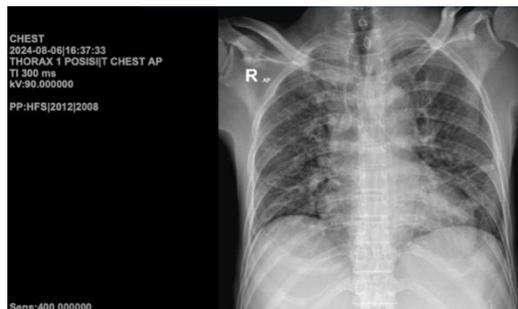
Pada pemeriksaan fisik, pasien dalam keadaan umum lemah dengan kesadaran compos mentis dan GCS 4/5/6. Tanda-tanda vital dalam batas normal: tekanan darah 120/80 mmHg, nadi 87x/menit, respirasi 20x/menit, suhu 36°C, dan saturasi oksigen 97%. Pemeriksaan kepala dan leher tidak menunjukkan pucat atau pembesaran kelenjar getah bening. Pemeriksaan toraks menunjukkan suara jantung reguler tanpa murmur dan paru terdengar rhonki kasar pada basal

paru. Abdomen tampak membesar dengan nyeri tekan di kuadran kanan atas, hepar dan lien teraba membesar. Pemeriksaan ekstremitas menunjukkan CRT <2 detik dan tidak ditemukan edema.

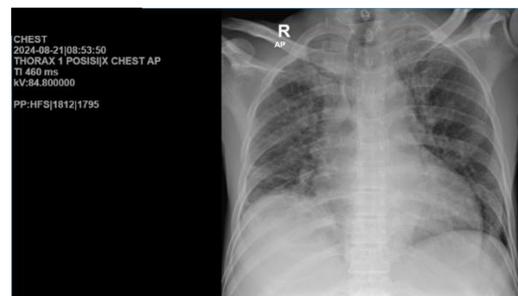
Hasil pemeriksaan penunjang didapati Hb 9,5 menurun, Lekosit 670.280 meningkat, PCV 25,4 menurun, Neutrofil abs 57780 meningkat, Lymfosit abs 22140 meningkat, NLR 111.48 meningkat

Hasil foto toraks pada 6 Agustus 2024 menunjukkan adanya infiltrat pada kedua lapang paru dengan kesimpulan pneumonia. Pada pemeriksaan ulang tanggal 21 Agustus 2024, terdapat peningkatan corak fibroinfiltrat serta konsolidasi pada paru kanan dan kiri dengan kesimpulan pneumonia bilateral.

Hasil pemeriksaan foto thoraks
06/08/2024



21/08/2024



Diagnosis utama pasien mengarah pada Chronic Myeloid Leukemia (CML), didukung dengan pembesaran organ intraabdomen (hepatosplenomegali), gejala sistemik, serta temuan laboratorium berulang (meskipun tidak tercantum secara rinci dalam slide yang tersedia). Pasien telah menjalani serangkaian pemeriksaan laboratorium dan tindak lanjut di rumah sakit selama bulan Agustus 2024.

Penatalaksanaan yang didapat Inf. Asering 1500 cc/24 jam, Inj. Antrain 3x1, Inj. Ondansetron 3x1 Inj. Omeprazole 2x1, Inj. Metylprednisolon 2x125 mg, Inj. Ceftriaxone 2x1, Inj. Cefotazidin 3x1 P/o sucralfat syr 3x1, Disflatyl 40mg 3x1, Lactulag syr 60ml 3x2. Betahistine 6mg 3x1, Extra fleett enema dan Post Transfusi 3 kolf.

DISKUSI

Pasien Tn. M, seorang pria berusia 68 tahun, datang ke instalasi gawat darurat dengan keluhan utama perut membesar selama 6 bulan yang disertai dengan nyeri perut, sesak napas, pusing, mual, dan lemas. Pemeriksaan fisik mengungkapkan hepatosplenomegali, yang merupakan

temuan khas pada CML fase kronik. Pembesaran organ ini disebabkan oleh infiltrasi sel leukemia ke dalam hati dan limpa serta hiperplasia jaringan hematopoietik ekstramedular, terutama pada limpa.⁴

Gejala sistemik seperti lemas, mual, pusing, dan sesak dapat dijelaskan oleh anemia dan hiperviskositas darah akibat leukositosis ekstrem. Hasil laboratorium pasien menunjukkan Hb 9,5 g/dL dan leukosit 670.280/ μ L, yang sangat tinggi dibandingkan nilai normal. Tingginya jumlah sel darah putih tidak hanya meningkatkan risiko trombotik, tetapi juga mengganggu aliran darah normal dan menyebabkan gangguan mikrosirkulasi. Hal ini dapat menjelaskan gejala pusing berputar dan sesak napas yang dialami pasien.³

Dari pemeriksaan laboratorium, ditemukan pula neutrofil absolut 57.780/ μ L dan limfosit absolut 22.140/ μ L yang mengindikasikan peningkatan signifikan dari populasi leukosit. Rasio neutrofil terhadap limfosit (NLR) juga sangat tinggi, yaitu 111,48, menunjukkan adanya proses inflamasi berat yang bisa berhubungan dengan infeksi sekunder seperti pneumonia atau krisis leukemik. Pemeriksaan PCV yang rendah (25,4%) semakin memperkuat adanya anemia normositik normokromik.⁵

Hasil radiologi toraks pasien pada tanggal 6 dan 21 Agustus 2024 menunjukkan adanya infiltrat bilateral dan konsolidasi paru yang menandakan pneumonia bilateral. Hal ini memperkuat dugaan bahwa pasien mengalami infeksi sekunder akibat status immunocompromised. Pada pasien leukemia, terutama dengan jumlah leukosit sangat tinggi, risiko infeksi meningkat karena sel darah putih yang diproduksi adalah sel-sel abnormal dan tidak berfungsi optimal dalam pertahanan tubuh.²

Penatalaksanaan pasien Tn. M di rumah sakit saat ini masih bersifat suportif dan simptomatik. Pasien menerima antibiotik spektrum luas berupa injeksi ceftriaxone dan ceftazidime, yang sesuai dengan pneumonia nosokomial atau infeksi paru pada pasien dengan risiko tinggi. Selain itu, pasien juga mendapatkan steroid (methylprednisolone) untuk mengurangi inflamasi sistemik dan antiemetik (ondansetron) serta proteksi lambung (omeprazole, sucralfat). Transfusi darah juga dilakukan untuk mengoreksi anemia berat.

Meskipun diagnosis CML sudah ditegakkan secara klinis dan laboratorik, belum terdapat bukti bahwa pasien telah menerima terapi spesifik berupa Tyrosine Kinase Inhibitor (TKI) seperti Imatinib. Padahal, menurut rekomendasi dari European LeukemiaNet (ELN), pemberian TKI harus dilakukan segera setelah diagnosis ditegakkan. Penggunaan Imatinib telah terbukti memberikan remisi hematologis, sitogenetik, dan molekuler secara bertahap pada mayoritas pasien CML fase kronik (Hochhaus et al., 2020).

Terapi TKI generasi pertama seperti Imatinib bekerja dengan menghambat aktivitas tirosin kinase dari protein BCR-ABL, yang merupakan penyebab utama proliferasi sel mieloid abnormal. Jika pasien resisten terhadap Imatinib, dapat dipertimbangkan penggunaan TKI generasi kedua seperti Nilotinib atau Dasatinib. Respon terapi dimonitor melalui pemeriksaan darah lengkap rutin, RT-PCR BCR-ABL tiap 3 bulan, dan evaluasi klinis terhadap gejala serta pembesaran organ.¹

Selain terapi target, pasien perlu mendapatkan edukasi dan monitoring jangka panjang, termasuk deteksi dini terhadap transformasi ke fase akselerasi atau krisis blastik. Bila tidak ditangani dengan optimal, CML dapat berkembang ke fase lanjut yang ditandai dengan dominasi sel blast dan prognosis yang jauh lebih buruk. Oleh karena itu, tatalaksana CML harus terintegrasi antara terapi definitif, penanganan komplikasi, dan pemantauan berkala terhadap respon molekuler.⁴

Secara keseluruhan, kasus Tn. M mencerminkan gambaran klinis klasik dari CML fase kronik, ditandai dengan gejala sistemik, hepatosplenomegali, dan leukositosis masif. Penatalaksanaan awal sudah mencakup penanganan infeksi dan anemia, namun masih perlu dilengkapi dengan terapi TKI yang menjadi pilar utama manajemen CML. Diagnosis molekuler BCR-ABL harus segera

dikonfirmasi untuk memulai pengobatan spesifik yang dapat memberikan prognosis jangka panjang yang jauh lebih baik, bahkan mencapai remisi molekuler mayor.

KESIMPULAN

Chronic Myeloid Leukemia (CML) adalah neoplasma mieloproliferatif kronik yang ditandai oleh adanya translokasi kromosom t(9;22) yang menghasilkan gen fusi BCR-ABL1. Aktivitas tirosin kinase dari protein ini menyebabkan proliferasi sel mieloid yang berlebihan dan tidak terkendali. Pada kasus ini, pasien Tn. M menunjukkan manifestasi klinis yang khas berupa hepatosplenomegali, leukositosis ekstrem, anemia, dan gejala sistemik seperti lemas, mual, serta pusing. Pemeriksaan laboratorium dan radiologi mendukung kuat kecurigaan terhadap diagnosis CML fase kronik.

Hasil pemeriksaan penunjang menunjukkan adanya leukositosis berat hingga $>600.000/\mu\text{L}$, penurunan hemoglobin, peningkatan NLR, serta adanya pneumonia bilateral. Kombinasi temuan ini menunjukkan adanya proses keganasan mieloid disertai komplikasi infeksi yang umum terjadi pada pasien dengan immunosupresi akibat leukemia. Pemeriksaan fisik dan laboratorium menegaskan adanya keterlibatan sistemik dan hematologi yang mendalam, yang memerlukan pendekatan tatalaksana yang komprehensif.

Penatalaksanaan awal pasien masih bersifat suportif, termasuk pemberian antibiotik untuk pneumonia, steroid, antiemetik, proteksi saluran cerna, dan transfusi darah untuk anemia. Namun demikian, belum tampak inisiasi terapi kausal berupa pemberian Tyrosine Kinase Inhibitor (TKI), seperti Imatinib, yang seharusnya menjadi lini pertama terapi CML fase kronik. Keterlambatan dalam pemberian terapi spesifik ini berisiko menyebabkan progresi penyakit ke fase akselerasi atau krisis blastik yang lebih sulit ditangani.

Untuk memperbaiki prognosis jangka panjang pasien, sangat penting dilakukan konfirmasi diagnosis molekuler dengan deteksi gen BCR-ABL dan segera memulai terapi TKI. Penatalaksanaan CML tidak hanya bergantung pada pengendalian gejala tetapi juga pada pencapaian remisi hematologis, sitogenetik, dan molekuler. Dengan penanganan tepat dan pemantauan berkala, pasien CML fase kronik seperti Tn. M memiliki harapan hidup yang tinggi dan bahkan dapat mencapai kondisi bebas terapi (treatment-free remission) sesuai target terapi saat ini.

DAFTAR PUSTAKA

1. Rinaldi, I., & Winston, K. Chronic Myeloid Leukemia, from Pathophysiology to Treatment-Free Remission: A Narrative Literature Review. *Journal of Blood Medicine*, 14, 261-277. 2023;
2. Eden, R. E., & Coviello, J. M. (2023). *Chronic Myelogenous Leukemia*. StatPearls Publishing.
3. Hochhaus, A., Baccarani, M., Silver, R. T., Apperley, J. F., Cervantes, F., et al. European LeukemiaNet 2020 recommendations for treating chronic myeloid leukemia. *Leukemia*, 34(4), 966-984. 2020;
4. Sudoyo, A. W., Setyohadi, B., dkk. (2015). *Buku Ajar Ilmu Penyakit Dalam Edisi VI*. Jakarta: Interna Publishing.
5. PAPDI. (2019). *Buku Panduan Praktik Klinis Ilmu Penyakit Dalam*. Jakarta: PAPDI.