

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Thalasemia merupakan salah satu penyakit keturunan (kelainan genetik) yang diakibatkan karena kelainan sel darah merah (eritrosit) yang menyebabkan penderita harus melakukan transfusi darah seumur hidup. Penyakit tersebut bisa dicegah melalui deteksi dini. Thalasemia dapat diturunkan dari perkawinan antara dua orang pembawa sifat. Seorang pembawa sifat thalasemia secara kasat mata tampak sehat (tidak bergejala), hanya bisa diketahui melalui pemeriksaan darah dan analisis haemoglobin (Wati, D. K., Notoatmodjo, H., & Indrawati, F. 2018).

Berdasarkan data dari Yayasan kasus Thalasemia semakin meningkat di Indonesia. Thalasemia menempati posisi ke-5 di antara penyakit tidak menular setelah penyakit jantung, gagal ginjal, kanker dan stroke yaitu 2,78 triliun tahun 2020. Dari sisi pembiayaan, menurut data Badan Penyelenggara Jaminan Sosial (BPJS) Kesehatan 2020 beban pembiayaan kesehatan sejak tahun 2014 sampai tahun 2020 terus meningkat. Terjadi peningkatan kasus thalasemia dari tahun 2012 sebanyak 4.896 kasus hingga bulan Juni Tahun 2021 sebanyak 10.973 kasus (Drg. Widyawati, 2022).

Prevalensi thalasemia di dunia diperkirakan sekitar 7% dari populasi global merupakan pembawa ciri khas thalasemia. Thalasemia paling banyak ditemukan di daerah sekitar laut Mediterania, Timur Tengah, Asia Selatan, dan Asia Tenggara, prevalensi thalasemia bervariasi di berbagai negara, berkisar antara 1-30% dari populasi. Sementara itu prevalensi thalasemia di Indonesia diperkirakan 3-10% penduduk Indonesia merupakan pembawa ciri khas thalasemia, prevalensi thalasemia di Indonesia bervariasi di berbagai wilayah Indonesia, dengan angka tertinggi ditemukan di Kalimantan, Sulawesi, Nusa Tenggara, populasi prevalensi thalasemia di Indonesia mencapai 10-20%.

Data dari *World Bank* menunjukkan bahwa 7% dari populasi dunia merupakan pembawa sifat thalasemia. Setiap tahun sekitar 300.000-500.000 bayi baru lahir

disertai dengan kelainan hemoglobin berat, dan 50.000 hingga 100.000 anak meninggal akibat thalasemia β ; 80% dari jumlah tersebut berasal dari negara berkembang. Indonesia termasuk salah satu negara dalam sabuk thalasemia dunia, yaitu negara dengan frekuensi gen (angka pembawa sifat) thalasemia yang tinggi. Hal ini terbukti dari penelitian epidemiologi di Indonesia yang mendapatkan bahwa frekuensi gen thalasemia beta berkisar 3-10% (Kemenkes RI, 2018).

Thalasemia diklasifikasikan berdasarkan penilaian klinis dan aspek genetik. Klasifikasi thalasemia dapat dibagi menjadi mayor dengan gambaran klinis berat yang bergantung dengan transfusi, minor yang hampir tidak memiliki gejala klinis dan intermedia yang memiliki gambaran klinis tidak seberat bentuk mayor dan kondisi lebih berat dari bentuk minor. Berdasarkan genetik, Thalasemia diklasifikasikan berdasarkan gen sub unit globin yang terganggu sintesisnya yang dibagi menjadi $-\alpha$ dan $-\beta$. Thalasemia dapat didiagnosis dengan menanyakan riwayat penyakit pasien dan keluarga, melakukan evaluasi klinis, melakukan pemeriksaan darah lengkap, dan analisis hematokrit (Ayu, D. R, 2020).

Thalasemia dan anemia keduanya merupakan kondisi sel darah merah (eritrosit), dan sering kali saling terkait. Namun, kondisinya tidak sama. Thalasemia merupakan suatu kondisi genetik, sering kali menyebabkan anemia. Sedangkan anemia merupakan salah satu kondisi yang paling sering di diagnosis oleh dokter perawatan primer di Indonesia maupun dunia. Secara umum anemia adalah kondisi kurangnya sel darah merah (eritrosit) pada seseorang dengan penyebab yang multifaktorial. Hal ini dapat menjadi suatu masalah yang serius karena sel darah merah mengandung hemoglobin yang memiliki fungsi untuk mengangkut oksigen ke seluruh tubuh (Takayo Nagao, 2017).

Thalasemia adalah gangguan genetik yang mempengaruhi produksi hemoglobin, komponen utama sel darah merah (eritrosit). Thalasemia mayor (tipe berat) biasanya ditandai dengan penurunan yang signifikan dalam produksi hemoglobin, menyebabkan anemia berat dan nilai hematokrit yang rendah, biasanya dibawah 30% dan bahkan bisa dibawah 20% pada kasus yang parah. Thalasemia minor (tipe ringan) hanya menyebabkan penurunan ringan dalam produksi hemoglobin, sehingga nilai hematokrit cenderung normal atau hanya

sedikit dibawah normal, biasanya di kisaran 35-45% (Rund, Doron, and Eliezer Rachmilewitz 2013).

Hematokrit berhubungan erat dengan kadar hemoglobin. Jika kadar hemoglobin tinggi maka nilai hematokrit juga akan tinggi sehingga viskositas atau kekentalan darah juga akan sangat pekat. Hal itu dapat mempengaruhi proses donor maupun transfusi. Kadar hematokrit yang rendah, maka hemoglobinnnya juga akan rendah, dan darah menjadi encer. Sedangkan pada hemoglobin yang tinggi, maka hematokrit juga menjadi lebih tinggi dan darah menjadi lebih kental. Indikator hematokrit untuk PRC sesuai standar pelayanan transfusi darah adalah 65% -75%. Indikator jumlah leukosit pada komponen darah *PRC Buffycoat removed* (PRC-BRC) adalah kurang dari 1.2×10^9 per kantong (Dyah Artini, 2020). Ketika kadar hematokrit berkurang, bisa dicurigai sebagai gejala anemia. Oleh karena itu, nilai hematokrit serta tekanan darah harus dikontrol sebagai bagian dari kondisi fisiologis untuk mengurangi resiko penyakit kardiovaskular Nilai hematokrit yang menurun dapat menimbulkan beberapa gejala seperti lemah, lesu, letih dan pusing (Dyah Artini, 2020).

Berdasarkan paparan diatas penulis tertarik untuk melakukan penelitian “gambaran kadar hematokrit pada pasien thalasemia” karena thalasemia adalah sekelompok kelainan genetik heterogen yang diakibatkan oleh penurunan sintesis rantai alfa atau beta. Penelitian ini dilakukan di RSPAD Gatot Soebroto karena belum ada peneliti yang menyatakan gambaran kadar hematokrit pada pasien thalasemia.

B. Identifikasi Masalah

1. Terjadi peningkatan kasus thalasemia dari tahun 2012 sebanyak 4.896 kasus hingga bulan Juni Tahun 2021 sebanyak 10.973 kasus .
2. Setiap tahun sekitar 300.000-500.000 bayi baru lahir disertai dengan kelainan hemoglobin berat, dan 50.000 hingga 100.000 anak meninggal akibat thalasemia β ; 80% dari jumlah tersebut berasal dari negara berkembang.
3. Kadar hematokrit yang rendah, maka hemoglobinnya juga akan rendah, dan darah menjadi encer.
4. Nilai hematokrit yang menurun dapat menimbulkan beberapa gejala seperti lemah, lesu, letih dan pusing.

C. Pembatasan Masalah

Berdasarkan identifikasi masalah diatas maka penulis melakukan pembatasan masalah, yaitu hanya pada Gambaran Kadar Hematokrit pada pasien Thalasemia di RSPAD Gatot Soebroto.

D. Rumusan Masalah

Berdasarkan pembatasan masalah diatas maka masalah dapat dirumuskan kedalam penulisan Karya Tulis Ilmiah ini adalah bagaimana Gambaran Kadar Hematokrit pada pasien Thalasemia di RSPAD Gatot Soebroto.

E. Tujuan Penulisan

1. Tujuan Umum

Untuk mengetahui gambaran kadar hematokrit pada pasien thalasemia di RSPAD Gatot Soebroto.

2. Tujuan Khusus

- a. Untuk mengetahui gambaran kadar hematokrit pada pasien thalasemia berdasarkan kelompok usia di RSPAD Gatot Soebroto.
- b. Untuk mengetahui gambaran kadar hematokrit pada pasien thalasemia berdasarkan kelompok jenis kelamin di RSPAD Gatot Soebroto.

F. Manfaat Penelitian

1. Bagi Masyarakat

Memberikan informasi tentang kadar hematokrit pada pasien thalasemia untuk menambah referensi kepada pembaca.

2. Bagi Profesi

Menambah pengetahuan tentang kadar hematokrit pada pasien Thalasemia untuk memperkuat saat melakukan validasi hasil dengan kondisi serupa.

