

BAB I

PENDAHULUAN

a) Latar Belakang

Thalasemia adalah suatu gangguan dalam proses pembuatan hemoglobin (Hb), khususnya terkait dengan rantai globin yang bersifat genetik. Gangguan ini menyebabkan produksi salah satu rantai menjadi berkurang atau bahkan tidak ada, sehingga terjadi ketidakseimbangan dalam sintesis rantai globin α dan β . Penurunan jumlah rantai globin- α mengakibatkan α -thalasemia, sedangkan β -thalasemia muncul akibat masalah pada rantai β -globin (Keputusan Menteri Kesehatan, 2018). Menurut data WHO (2012), sekitar 250 juta orang di seluruh dunia (4.5%) menderita Thalasemia, di mana dari jumlah tersebut, 80-90 juta adalah pembawa gen Thalasemia beta. Di Indonesia, pada tahun 2018, tercatat sebanyak 8.761 orang penderitanya. Data dari Yayasan Thalasemia Indonesia atau Perhimpunan Orang Tua Penderita (YTI/POPTI) menunjukkan bahwa jumlah penyandang Thalasemia di Indonesia meningkat dari 4.896 kasus di tahun 2012 menjadi 9.028 pada tahun 2018, yang mungkin berkaitan dengan peningkatan kadar malondialdehid (MDA) (Kintoko, et al., 2018).

Thalasemia adalah penyakit genetik, artinya dapat diwariskan dari orang tua yang memiliki kondisi tersebut. Penyebab Thalasemia terjadi karena ketidakseimbangan dalam produksi rantai globin, baik rantai globin alfa (α) maupun rantai globin beta (β) pada hemoglobin (Kamil et al., 2020).

Menurut data dari Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (Kemenkes RI) pada tahun 2019, penderita Thalasemia mencapai sekitar 7% dari populasi global dengan angka kematian antara 50.000 sampai 100.000 di kalangan anak-anak, dengan 80% berada di negara-negara berkembang, di mana 3,8% dari populasi Thalasemia ada di Indonesia. Yayasan Thalasemia Indonesia atau Perhimpunan Orang Tua Penderita Thalasemia (YTI-POPTI) melaporkan pada tahun 2018 terdapat 8.761 kasus di tingkat nasional.

Thalasemia mayor merupakan isu signifikan dalam hematologi karena tingginya tingkat insiden penyakit ini. Di negara-negara Mediterania seperti Italia, Yunani, Malta, Sardinia, dan Siprus, prevalensi gen pembawa sifat Thalasemia mayor berkisar 10-16%. Di Asia, termasuk China, Malaysia, dan Indonesia, prevalensinya berkisar 3-10%. Secara global, diperkirakan 3% (150 juta orang) merupakan pembawa gen β Thalasemia (H Sawitri, CA Husna, 2018). Sekitar 7% dari populasi dunia adalah pembawa dari gangguan ini, dan setiap tahunnya lahir antara 300.000 hingga 400.000 bayi dengan bentuk parah penyakit ini (L. De Franceschi et al, 2013).

Thalasemia Beta (β) Mayor ditandai dengan kerusakan pada sel darah merah serta perubahan morfologi yang mencakup bentuk dan ukuran sel. Perubahan ini terlihat dari adanya sel-sel abnormal, seperti sel mikrositik, eritrosit yang memiliki inti (eritroblast), fragmen kecil, dan sel target (leptocytes). Beta Thalasemia mayor disebabkan oleh mutasi homozigot (beta-zero Thalassemia) pada gen beta-globin, yang menyebabkan hilangnya rantai beta sepenuhnya. Secara klinis, ini akan muncul sebagai penyakit kuning, pertumbuhan terhambat, hepatosplenomegali, gangguan pada sistem endokrin, dan anemia yang parah, yang memerlukan transfusi darah sepanjang hidup (H. Bajwa, H. Basit, 2021). Gejala pada pasien Thalasemia β mayor secara umum mencakup kelemahan tubuh, cepat lelah, kulit dan sklera berwarna kuning (jaundice), urin berwarna gelap, denyut jantung meningkat, sesak napas, pusing, sakit kepala, pertumbuhan yang terhambat, penurunan berat badan pada anak-anak, perut yang membesar akibat hepatosplenomegali, dengan ciri khas wajah (frontal bossing), bentuk mulut yang menyerupai rodent (tongos), bibir tertarik, dan masalah maloklusi gigi (Sanctis V De, Kattamis C, et al 2017).

Hemoglobin adalah sebuah protein yang memiliki kandungan zat besi yang tinggi dan berfungsi dalam sel darah merah untuk mendistribusikan oksigen dari paru-paru ke seluruh tubuh. Pemeriksaan hemoglobin merupakan salah satu jenis tes yang dapat mendukung diagnosis penyakit Thalasemia dengan cara memberikan informasi tentang perbedaan antara Thalasemia mayor dan Thalasemia minor (Safitri et al., 2016).

Tingkat hemoglobin pada anak-anak dengan Thalasemia adalah kurang dari 9 gr/dL, sedangkan tingkat hemoglobin normal pada pasien Thalasemia berkisar antara 9 hingga 10,5 gr/dL. Untuk anak-anak yang sehat pada usia antara 5 sampai 11 tahun, kadar hemoglobin normal adalah minimal 11 gr/dL, sementara untuk anak berusia 12 hingga 14 tahun, kadar normalnya adalah minimal 12 gr/dL. Untuk perempuan yang berusia 15 tahun ke atas, kadar hemoglobin yang normal adalah minimal 12 gr/dL, dan pada laki-laki di usia yang sama, kadar normalnya adalah minimal 13 gr/dL (WHO, dalam Kesuma et al., 2018). Dalam penelitian yang dilakukan oleh (Pranajaya, R & Nurchairina, 2016), ditemukan bahwa kadar hemoglobin (Hb) tertinggi pada pasien Thalasemia mencapai 8 gr/dL, sementara kadar terendah tercatat sebesar 3 gr/dL. Dari data tersebut, dapat disimpulkan bahwa rata-rata kadar hemoglobin (Hb) pada pasien Thalasemia berkisar antara 6,18 gr/dL hingga 6,67 gr/dL. Apa yang terjadi ketika kadar hemoglobin rendah atau mengalami penurunan adalah anak menjadi pucat, terlihat di area bibir dan kulit, serta mengalami kelemahan yang dapat membatasi aktivitas mereka. Tingkat hemoglobin juga menjadi faktor penting dalam menentukan apakah pasien Thalasemia memerlukan transfusi darah atau tidak (Pasricha et al, 2013).

Dengan latar belakang yang ada, penulis merasa terdorong untuk melaksanakan penelitian berjudul: "Gambaran Hasil Pemeriksaan Kadar Hemoglobin Pada Pasien Thalasemia Beta Mayor." Hasil dari penelitian ini diharapkan dapat membantu dalam pemantauan kondisi kesehatan pasien dan mencegah perburukan penyakit yang mereka alami.

b) Identifikasi Masalah

Berdasarkan latar belakang diatas, mengidentifikasi masalah sebagai berikut:

1. Penyakit Thalasemia termasuk penyakit genetik yang berarti dapat diturunkan dari orang tua yang menderita Thalasemia.
2. Kadar hemoglobin (Hb) pasien Thalasemia tertinggi yaitu 8 gr/dL, sedangkan kadar hemoglobin (Hb) terendah yaitu 3 gr/dL.

3. Kadar hemoglobin berkaitan dengan kategori anemia berdasarkan anemia berat, anemia sedang, anemia ringan.

c) Pembatasan Masalah

Dalam penelitian ini penulis membatasi masalah hanya pada pemeriksaan hemoglobin pada pasien Thalasemia beta mayor.

d) Perumusan Masalah

Perumusan masalah pada karya tulis ini adalah bagaimana kadar hemoglobin pada pasien Thalasemia beta mayor.

e) Tujuan

4. Untuk mengetahui jumlah pasien penderita Thalasemia beta mayor berdasarkan jenis kelamin dan usia.
5. Untuk mengetahui kadar Hemoglobin dan kategori anemia pada pasien penderita Thalasemia beta mayor.

f) Manfaat Penelitian

1. Manfaat Bagi Pasien Thalasemia beta mayor

Memberikan keuntungan bagi keluarga pasien Thalasemia mengenai pentingnya pemeriksaan rutin khususnya pada hemoglobin, sehingga risiko penurunan hemoglobin yang memerlukan perhatian medis dapat dihindari pada pasien.

2. Manfaat Bagi Institusi Pendidikan

Berfungsi sebagai referensi yang dapat dimanfaatkan sebagai sumber informasi tambahan serta pelengkap dari berbagai jurnal dalam melakukan studi lanjutan yang berkaitan dengan penelitian ini.

3. Manfaat Bagi Instansi Terkait

Temuan dari penelitian ini bisa menjadi bahan pertimbangan bagi para

pengambil keputusan dan semua lembaga kesehatan, sehingga mereka bisa lebih memprioritaskan program kesehatan dalam usaha menurunkan tingkat kematian pasien Thalasemia Beta Mayor.