

## **BAB 1** **PENDAHULUAN**

### A. Latar Belakang

Thalassemia merupakan kelainan darah yang bersifat genetik dan dapat diturunkan dari orang tua ke anak, namun bukan termasuk penyakit menular serta bersifat *preventable*. Penyakit ini tergolong penyakit jangka panjang dan berpotensi menurunkan kualitas hidup, baik akibat efek langsung dari penyakit maupun dari terapi yang dijalani. (Kamil *et al.*, 2020).

Menurut data *World Health Organization* (WHO) pada tahun 2021, prevalensi thalassemia beta mayor secara global diperkirakan mencapai 156,74 juta orang, yang setara dengan sekitar 20% dari total populasi dunia. (WHO, 2021). Di Indonesia, prevalensi thalassemia berada pada kisaran 6–10%, yang berarti 6–10 orang dari setiap 100 orang merupakan pembawa sifat thalassemia. (WHO, 2021).

Kasus thalassemia di Indonesia menunjukkan peningkatan setiap tahunnya. Data dari Profil Kesehatan Indonesia 2021 mencatat bahwa penderita thalassemia beta mayor berjumlah 10.973 kasus, atau sekitar 3,59% dari total populasi anak. (Kemenkes RI, 2021).

Selain itu, menurut Kementerian Kesehatan (2023), Daerah Khusus Ibukota (DKI) Jakarta menempati peringkat ketiga sebagai provinsi dengan prevalensi thalassemia tertinggi, setelah Jawa Barat dan Jawa Tengah. Jumlah kasus thalassemia di Jakarta tercatat sebanyak 886 kasus pada periode 2014–2021. (Kemenkes, 2023), sehingga menjadikan wilayah ini sebagai fokus penting dalam upaya pengendalian dan penanganan thalassemia.

RSUD Pasar Rebo merupakan rumah sakit umum yang dikelola oleh Pemerintah Daerah Provinsi DKI Jakarta dan dikenal sebagai rumah sakit swadana pertama di Indonesia. Sejak tahun 1998, RSUD Pasar Rebo telah terakreditasi untuk 5 pelayanan dasar. Pada tahun 2011, rumah sakit ini memperoleh sertifikasi akreditasi untuk 16 jenis layanan rumah sakit, meliputi pelayanan spesialis klinik, rawat inap, dan pelayanan penunjang.

Berdasarkan data rekam medis, prevalensi penderita thalassemia di RSUD Pasar Rebo

pada tahun 2024 tercatat sebanyak 25 kasus. RSUD Pasar Rebo memiliki berbagai pelayanan penunjang medis, salah satunya adalah Laboratorium Patologi Klinik yang menyediakan berbagai jenis pemeriksaan laboratorium yang meliputi urinalisa dan feses, hemostasis, serologi, imunologi, kimia klinik, cito, hematologi dan Analisa Hb. Pelayanan ini berperan penting dalam mendukung proses diagnostik secara akurat dan tepat waktu.

Diagnosis Thalasemia dijelaskan berdasarkan gambaran klinis dan hasil pemeriksaan laboratorium. Pemeriksaan yang diperlukan meliputi elektroforesis serta analisis hemoglobin, termasuk penentuan kadar HbF dan HbA<sub>2</sub>. Selain itu, pemeriksaan cadangan besi tubuh juga diperlukan, seperti pemeriksaan ferritin, serum iron (SI), dan total *iron binding capacity* (TIBC). (Hidayat, 2023).

Hemoglobin janin atau *fetal hemoglobin* (HbF) adalah jenis hemoglobin yang secara fisiologis mendominasi selama masa janin dan awal kehidupan. HbF terdiri atas dua rantai  $\alpha$  (alpha) dan dua rantai  $\gamma$  (gamma) ( $\alpha_2\gamma_2$ ). Pada individu normal, kadar HbF menurun setelah lahir dan pada usia dewasa hanya tersisa sekitar <1% dari total hemoglobin.

Pada pasien *thalassemia*, khususnya  $\beta$ -thalasemia, terjadi gangguan produksi rantai  $\beta$ -globin yang menyebabkan ketidakseimbangan antara rantai  $\alpha$  dan  $\beta$ . Kondisi ini mengakibatkan eritropoiesis tidak efektif, hemolisis, dan anemia kronis. Dalam keadaan tersebut, peningkatan kadar HbF berperan penting karena rantai  $\gamma$  pada HbF dapat menggantikan sebagian fungsi rantai  $\beta$  yang hilang, sehingga mengurangi ketidakseimbangan sintesis globin dan memperbaiki derajat anemia. (Menzel & Thein, 2019).

Hemoglobin A<sub>2</sub> (HbA<sub>2</sub>) adalah salah satu fraksi hemoglobin normal pada manusia yang terdiri dari dua rantai  $\alpha$  (alpha) dan dua rantai  $\delta$  (delta) ( $\alpha_2\delta_2$ ). Pada individu sehat, kadar HbA<sub>2</sub> relatif rendah, yaitu berkisar antara 2–3,5% dari total hemoglobin. Pemeriksaan kadar HbA<sub>2</sub> memiliki peran penting dalam skrining maupun diagnosis thalasemia, khususnya  $\beta$ -thalasemia trait (*Carrier*). Pada kondisi ini, kadar HbA<sub>2</sub> biasanya meningkat melebihi 3,5%, sehingga menjadi penanda laboratorium yang paling konsisten untuk mendeteksi pembawa sifat thalasemia  $\beta$ .

Pada pasien dengan thalasemia mayor atau intermedia, kadar HbA<sub>2</sub> dapat bervariasi tergantung tingkat mutasi gen globin dan adanya faktor modifikator lain. Namun secara umum, peningkatan kadar HbA<sub>2</sub> tetap dianggap sebagai ciri khas  $\beta$ -thalasemia dan menjadi indikator penting dalam analisis hematologi, baik untuk keperluan klinis maupun epidemiologi (Kountouris *et al.*, 2019).

Sebagian besar laboratorium umumnya menggunakan metode kuantitatif, khususnya

*High-Performance Liquid Chromatography* (HPLC) menggunakan alat BIORAD D-10, sebagai metode diagnostik untuk mendeteksi sifat thalassemia. Pada individu pembawa sifat thalassemia, kadar HbF dan HbA2 berada pada “nilai ambang,” yaitu berada di antara batas atas kisaran normal dan batas bawah yang menjadi ciri khas pembawa *thalassemia*. (Hidayat, 2023).

Kadar HbF dan HbA2 merupakan dua indikator penting dalam mendiagnosis dan memantau kondisi pasien Thalassemia (Susanto). Hemoglobin HbF adalah jenis hemoglobin yang di reproduksi selama masa janin dan bayi, pada orang dewasa normal, kadar HbF sangat rendah, kurang dari 1%, sedangkan Hemoglobin HbA2 adalah jenis Hemoglobin dewasa yang diproduksi dalam jumlah kecil (2-3 % dari total hemoglobin ) pada orang normal terjadi peningkatan kadar HbF dan HbA2 karena ketidak mampuan sumsum tulang untuk memproduksi rantai globin- $\alpha$  atau  $\beta$ . (Praramdana, M. N. 2023).

Berdasarkan hasil pemeriksaan analisis Hb selama tiga bulan terakhir, tercatat sebanyak 16 pasien yang terdiagnosis thalassemia. Hingga kini, belum ada penelitian yang membahas pemeriksaan analisis Hb di RSUD Pasar Rebo. Dengan mempertimbangkan kondisi tersebut, peneliti berminat untuk melakukan penelitian mengenai gambaran kadar HbF dan HbA2 pada pasien *thalassemia* di RSUD Pasar Rebo.

#### B. Identifikasi Masalah

Berdasarkan uraian latar belakang, permasalahan pokok yang dapat diidentifikasi adalah sebagai berikut:

1. Meningkatnya kasus Thalassemia di Indonesia di setiap tahunnya.
2. Prevalensi Thalassemia di Provinsi DKJ (Daerah Khusus Jakarta) menepati posisi ketiga tertinggi setelah Jawa Barat dan Jawa Tengah.
3. Belum ada penelitian gambaran kadar HbF dan HbA2 pada pasien Thalassemia di RSUD Pasar Rebo.

#### C. Pembatasan Masalah

Berdasarkan identifikasi masalah, ruang lingkup penelitian ini dibatasi pada gambaran kadar HbF dan HbA2 pada pasien thalassemia di RSUD Pasar Rebo.

#### D. Rumusan Masalah

Berdasarkan identifikasi masalah, penelitian ini difokuskan pada gambaran

kadar HbF dan HbA2 pada pasien thalassemia di RSUD Pasar Rebo ?

E. Tujuan Penelitian

1. Tujuan Umum

Untuk memperoleh gambaran mengenai kadar Hbf dan HbA2 pada pasien Thalassemia di RSUD Pasar Rebo selama Periode Juli 2023 hingga Juni 2025.

2. Tujuan Khusus

- a. Diperoleh data hasil kadar Hbf dan HbA2 berdasarkan usia pada pasien penderita Thalassemia di RSUD Pasar Rebo.
- b. Diperoleh data hasil kadar Hbf dan HbA2 berdasarkan jenis kelamin pada pasien penderita Thalassemia di RSUD Pasar Rebo.

F. Manfaat Penelitian

a. Bagi Peneliti Selanjutnya

Dapat menambah wawasan ilmu pengetahuan tentang gambaran kadar Hbf dan HbA2 pada pasien Thalassemia.

b. Bagi Institusi Pendidikan

Karya tulis ilmiah ini diharapkan dapat memberikan kontribusi tambahan terhadap ilmu pengetahuan serta menjadi sumber referensi yang bermanfaat, sekaligus melengkapi mutu pendidikan bagi peneliti berikutnya, khususnya di bidang Hematologi.

c. Bagi Masyarakat

Sebagai tambahan informasi kepada masyarakat tentang gambaran kadar Hbf dan HbA2 pada pasien penderita Thalassemia.