

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Talasemia beta (β) mayor (anemia Cooley) adalah jenis penyakit talasemia yang disebabkan oleh kelainan darah genetik dari kedua orang tua pembawa sifat talasemia (*carrier*) yang ditandai dengan sedikit atau tidak terbentuk rantai β -globin yang diproduksi untuk pembentukan hemoglobin pada sel darah merah dengan keparahan penyakit sedang hingga berat.¹ Ketidakseimbangan pada pembentuk hemoglobin tersebut menyebabkan penurunan jumlah produksi hemoglobin pada sel darah merah dan tidak dapat membentuk sel darah merah yang sempurna.^{2,3} Sehubungan dengan hal itu, penyandang talasemia β mayor mengalami gangguan anemia atau kelainan hemoglobin berat karena sel darah merah yang lisis (mudah rusak) atau berusia kurang dari normal.⁴

Penyebaran talasemia dari populasi dunia merupakan *carrier* talasemia sekitar 300.000-500.000 bayi baru lahir disertai dengan kelainan hemoglobin berat, dan 50.000-100.000 anak yang meninggal disebabkan oleh talasemia β .¹ Beberapa negara bagian menunjukkan bahwa Asia Tenggara memiliki prevalensi tertinggi dengan talasemia β yaitu sebanyak 20.420 kasus termasuk talasemia β yang tergantung pada transfusi^{5,6} Penelitian di Thailand menyatakan bahwa 625 kasus baru talasemia β mayor terjadi setiap tahun.⁵

Menurut Kementerian Kesehatan 2018, Indonesia merupakan salah satu negara dalam sabuk talasemia dunia.^{7,8} Penyandang talasemia β mayor di Indonesia mengalami peningkatan sejak tahun 2014 yaitu 6.647 hingga mencapai tahun 2020 yaitu 10.647 kasus. Pada tahun 2016, prevalensi tertinggi talasemia β mayor di Indonesia terdapat di Jawa barat yaitu 3.300 kasus sedangkan di Sumatera Barat yaitu 60 kasus.⁹

Talasemia β mayor disebabkan oleh gangguan sintesis rantai globin β dari hemoglobin sel darah merah pada kromosom 11.^{8,10} Hemoglobin terdiri dari dua senyawa protein yaitu alfa (α) globin dan β (β) globin pada sel darah merah. Protein β globin adalah penghasil rantai globin β yang menyebabkan munculnya sindrom talasemia β .¹¹

Berdasarkan tingkat keparahannya, terdapat 3 macam kategori yang dibedakan atas talasemia minor, intermediet dan mayor.¹² Pada talasemia β mayor disebabkan oleh karena tidak adanya rantai β (β^0) disintesis, sehingga rantai globin α semakin banyak disintesis. Hal ini terjadi akibat ketidakseimbangan pada hasil sintesis kedua rantai globin α dan β pada proses pembentukan hemoglobin. Rantai α yang berlebih menyebabkan pembentukan sel darah merah inefektif dan hemolisis berat yang khas pada penyakit ini.^{12,13}

Sel darah merah diproduksi di sumsum tulang dan salah satu fungsinya adalah mengangkut oksigen untuk mensuplai sel dan jaringan di seluruh tubuh. Komponen sel darah yang memiliki kandungan protein dengan zat besi dan berfungsi mengikat serta menyalurkan oksigen untuk sel-sel tubuh ini disebut sebagai hemoglobin.^{2,4,14}

Produksi kadar hemoglobin mengalami hemolisis yang dapat menyebabkan penyandang talasemia β mayor menjadi anemis dengan gejala lemas, mudah lelah, kulit kekuningan, urin gelap, dan distensi perut akibat pembesaran organ.¹⁵ Kelainan tulang dapat ditemui pada talasemia β mayor dengan tampilan wajah mongoloid, dahi menonjol, dan mulut yang maju akibat maloklusi pada gigi. Anemia berat pada talasemia β mayor mulai tampak pada bayi umur 3-6 bulan setelah lahir.⁸ Penyandang talasemia β mayor memerlukan transfusi darah seumur hidup dalam upaya mengedarkan darah ke seluruh tubuh agar dapat meningkatkan fungsi organ.¹¹

Hasil studi menunjukkan pasien talasemia subjek perempuan lebih banyak (53,6%) dibandingkan laki-laki (46,6%) pada pasien dewasa terbanyak pada berusia >18 tahun (86,4%) dari kelompok usia 18-30 tahun di Indonesia.¹⁶ Hasil studi lain, menunjukkan bahwa subjek laki-laki sebanyak 57,1% mayoritas talasemia β mayor dan rata-rata umur 6-11 tahun sebanyak 44,6%.¹⁷

Kebutuhan transfusi darah secara berkala seumur hidup merupakan modalitas terapi utama untuk mengatasi anemia serta menekan eritropoiesis yang inefektif, sehingga dapat meningkatkan pertumbuhan dan perkembangan penyandang talasemia β mayor supaya dapat memperpanjang kualitas harapan hidup. Studi klinik anak di Rumah Sakit Umum Dr. Cipto Mangunkusumo menunjukkan bahwa rata-rata kadar hemoglobin pretransfusi pada talasemia β

mayor adalah 6,20 g/dl dan 38,7% pasien dewasa dari populasi penelitian yang mencapai target sebelum transfusi yang direkomendasikan.¹⁶ Hasil penelitian di RSUP. DR. M. Djamil Padang tahun 2015 didapatkan kadar hemoglobin pretransfusi terbanyak adalah kelompok anemia sedang dengan rentang umur terbanyak 5-12 tahun dan jenis kelamin terbanyak yaitu perempuan (50,9%).³

Pemeriksaan analisis hemoglobin ini dapat digunakan sebagai pemeriksaan gold standar diagnosis definitif menggunakan pemeriksaan *High Performance Liquid Chromatography* (HPLC). Pemeriksaan HPLC dapat menilai gambaran analisis hemoglobin yang abnormal, sehingga dugaan talasemia β mayor yang ditegakkan oleh klinisi sebagai diagnosis definitif dapat memperkuat diagnosis secara komprehensif. Kelainan mutasi yang terdapat pada talasemia β mayor dapat diketahui berdasarkan jenis hemoglobin dengan melihat fraksi HbA, HbA₂ dan HbF. Pemeriksaan ini dapat membedakan varian hemoglobin yang abnormal dari jenis hemoglobin manusia.⁸

Hemoglobin normal pada manusia dewasa terdiri dari 2 rantai α dan 2 rantai β yang membentuk tetramer $\alpha_2\beta_2$ (HbA). Pada sirkulasi darah memiliki total hemoglobin normal yaitu HbA >97% , sedangkan HbA₂ 2-3% dan HbF <1%.⁷ Hal ini berkaitan dengan kelainan pada rantai globin talasemia β mayor yang menginterpretasikan bahwa HbA₂ dan HbF mengalami peningkatan pada pemeriksaan analisis hemoglobin.⁸

Penyakit talasemia merupakan salah satu masalah kesehatan nasional yang perlu ditanggulangi. Kondisi morbiditas dan kebutuhan transfusi yang terus menerus pada pasien talasemia β mayor menyebabkan penyakit ini berada pada posisi kelima terbesar pengeluaran Badan Penyelenggara Jaminan Sosial (BPJS) pada tahun 2018. Hal ini diyakini besaran biaya yang ditanggung oleh negara akan berkembang lebih besar apabila program pencegahan penyakit tidak ditanggulangi dengan perencanaan terstruktur dan sistemik.⁸

Morbiditas dan mortalitas talasemia β mayor bergantung pada tingkat keparahan penyakit dan terapi yang didapatkan. Anemia berat yang tidak ditangani dan kelebihan zat besi dapat merusak berbagai organ.¹¹

Peneliti ingin menilai perbedaan mayoritas pada beberapa dalam menilai rentang usia, jenis kelamin dan hemoglobin pretransfusi pada talasemia β mayor

beserta gambaran analisis dengan dugaan talasemia β mayor di RSUP Dr. M. Djamil Padang. Sesuai penjelasan dan pernyataan diatas, bahwa penulis tertarik menghasilkan sumber tambahan referensi dengan judul “gambaran analisis hemoglobin pasien dengan dugaan talasemia β mayor yang dirawat inap di RSUP Dr. M. Djamil Padang”

1.2 Rumusan Masalah

Bagaimana gambaran analisis hemoglobin pasien dengan dugaan talasemia β mayor yang dirawat inap di RSUP Dr. M. Djamil Padang.

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Mengetahui gambaran analisis hemoglobin pasien dengan dugaan talasemia β mayor yang dirawat inap di RSUP DR. M. Djamil Padang.

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui karakteristik pasien dengan dugaan talasemia β mayor yang dirawat inap di RSUP. Dr. M. Djamil Padang berdasarkan umur dan jenis kelamin.
2. Mengetahui kadar hemoglobin pre-transfusi pasien dengan dugaan talasemia β mayor yang dirawat inap di RSUP. Dr. M. Djamil Padang.
3. Mengetahui gambaran analisis hemoglobin pasien dengan dugaan talasemia β mayor yang dirawat inap di RSUP Dr. M.Djamil Padang.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Untuk Peneliti

Adanya penelitian ini diharapkan peneliti dapat memperdalam keilmuannya dibidang penyakit talasemia β mayor. Alur penegakan diagnosis pasien dengan dugaan talasemia β mayor bagi kompetensi dokter umum dapat segera merujuk ke tingkat fasilitas kesehatan yang lebih tinggi. Pemeriksaan gold standar pemeriksaan

HPLC untuk mengetahui dugaan talasemia ini, diharapkan dapat menjadi tambahan pengetahuan baru bagi peneliti.

1.4.2 Untuk Ilmu Pengetahuan

Diharapkan sebagai bahan referensi bagi peneliti lain yang membutuhkan data penelitian ini, sehingga bisa dilakukan penelitian selanjutnya dengan desain penelitian yang lebih sempurna.

1.4.3 Untuk Masyarakat

Peneliti berharap dapat meningkatkan Komunikasi Informasi dan Edukasi (KIE) tentang penyakit talasemia bagi pasien, keluarga, masyarakat secara luas tentang penyakit talasemia.

