

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Talasemia adalah penyakit hemolitik kronik yang disebabkan oleh kelainan genetik yang diturunkan secara autosomal resesif dengan gambaran penurunan atau pengurangan produksi rantai globin.¹ Sebagai akibat dari rantai globin yang berkurang maka eritrosit yang terbentuk akan mudah rusak, sehingga terjadi anemia mulai dari derajat ringan hingga berat. Talasemia diklasifikasi menjadi talasemia α dan β . Kebutuhan akan transfusi menjadi dasar pembagian talasemia secara klinis, pasien yang membutuhkan transfusi dimasukkan dalam kelompok talasemia mayor, sedangkan pasien tanpa gejala dimasukkan kedalam kelompok talasemia minor/karier (tanpa gejala), dan talasemia intermedia. Sekitar 1,5% dari populasi global adalah pembawa talasemia beta, dengan sekitar 60.000 individu bergejala lahir setiap tahun. Insiden tahunan total individu yang bergejala diperkirakan 1 dari 100.000 di seluruh dunia. Menurut *International Thalassemia Federation*, hanya sekitar 200.000 pasien talasemia mayor yang masih hidup dan terdaftar untuk pengobatan rutin di seluruh dunia.² Penyakit talasemia pertama kali ditemukan oleh Cooley (1925), di Laut Tengah, menyebar sampai mediterania, Afrika, Timur Tengah, India, Asia Tenggara termasuk Indonesia. Pada tahun 2019, prevalensi penderita talasemia di Indonesia berkisar 10.500 individu dengan hampir setengahnya terkonsentrasi di Jakarta dan Jawa Barat. Pulau Jawa memiliki jumlah pasien tertinggi, diikuti oleh pulau Sumatera dan Kalimantan. Pada tahun 2017, Kementerian kesehatan RI melakukan penghitungan dan didapatkan hasil bahwa terjadi kenaikan persentase kejadian talasemia sebanyak 58.6% dari tahun 2011 hingga 2015 yaitu dari sebanyak 4.431 kasus menjadi 7.028 kasus. Dari data rekam medis jumlah kasus talasemia yang rutin melakukan transfusi berkala di poliklinik khusus hematologi anak RSUP M Djamil sebanyak 92 pasien.

Transfusi darah sampai saat ini masih merupakan pilihan terapi pada pasien Talasemia mayor untuk mempertahankan kadar hemoglobin darah, namun pemberian komponen darah juga akan meningkatkan zat yang terkandung

didalamnya, salah satunya dengan dibawanya zat besi mengakibatkan kelebihan besi di semua sistem tubuh. Hal yang terjadi di jantung yaitu kerusakan otot jantung dengan gambaran gangguan fungsi dan restriktif *filling* namun ukuran ventrikel, ketebalan dinding dan ejeksi fraksi jantung yang normal yang pada tahap akhir akan menyebabkan keadaan kardiomiopati restriktif. Restriktif kardiomiopati pada anak merupakan fenotipe yang cukup jarang, berkisar antara 2,5-3 % dengan prognosis yang buruk serta tingginya angka gagal jantung sampai dengan kematian.^{3,4} Pemeriksaan ekokardiografi merupakan alat diagnostik yang bersifat tidak invasif untuk penilaian fungsi dan struktur jantung. Parameter gelombang E dan A transmitral, *tissue Doppler*, *strain-rate imaging*, dan estimasi tekanan sistolik arteri pulmonalis merupakan alat penting untuk memberikan penilaian lengkap fungsi diastolik, yang merupakan karakteristik dari disfungsi jantung dengan kelebihan zat besi.. Gangguan relaksasi pada ventrikel kiri dapat menyebabkan penurunan kecepatan annulus mitral awal (e'), kecepatan e' diperkirakan secara relatif bersifat independen terhadap beban awal khususnya pada kondisi kecepatan relaksasi dari miokardial berkurang.⁵ Rerata rasio kecepatan awal transmitral (E) terhadap kecepatan awal diastolik annulus mitral (e') merupakan cara non invasif yang cukup akurat dalam menilai tekanan pengisian ventrikel kiri. Nilai rasio $E/e' < 8$ pada ekokardiografi berhubungan dengan tekanan pengisian normal dan $E/e' > 14$ berhubungan dengan peningkatan tekanan pengisian ventrikel. Dengan pemeriksaan ekokardiografi, menilai peningkatan tekanan pengisian ventrikel kiri dengan menggunakan nilai rerata E/e' diharapkan dapat menilai fase awal dari restriktif kardiomiopati yang disebabkan oleh *iron overload*.⁶

1.2 Rumusan Masalah

Apakah nilai rerata E/e' secara ekokardiografi mempunyai korelasi dengan nilai ferritin serum pada pasien anak dengan talasemia mayor yang mendapat transfusi rutin

1.3 Hipotesis Penelitian

Nilai rerata E/e' secara ekokardiografi mempunyai korelasi dengan nilai ferritin serum pada pasien anak dengan talasemia mayor yang mendapat transfusi rutin

1.4 Tujuan Penelitian

1.4.1 Tujuan Umum

Mengetahui korelasi nilai rerata E/e' secara ekokardiografi dengan nilai ferritin serum pada pasien anak dengan talasemia mayor yang mendapat transfusi rutin

1.4.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui profil nilai rerata E/e' secara ekokardiografi pada pasien talasemia mayor anak yang mendapatkan terapi transfusi rutin
2. Mengetahui profil nilai ferritin pada pasien talasemia mayor anak yang mendapatkan terapi transfusi rutin
3. Mengetahui korelasi nilai rerata E/e' secara ekokardiografi dengan nilai ferritin serum pada pasien anak dengan talasemia mayor yang mendapat transfusi rutin

1.5 Manfaat Penelitian

1.5.1 Akademik

Hasil penelitian ini diharapkan dapat memberikan informasi mengenai nilai rerata E/e' secara ekokardiografi dengan peningkatan kadar ferritin pada pasien anak dengan talasemia mayor yang mendapat transfusi rutin

1.5.2 Klinisi

Hasil penelitian ini diharapkan dapat digunakan klinisi untuk mengevaluasi korelasi nilai rerata E/e' secara ekokardiografi dengan kadar ferritin berbasis populasi pada pasien talasemia mayor anak yang mendapatkan terapi transfusi rutin

1.5.3 Masyarakat

Hasil penelitian ini dapat membantu masyarakat dalam memilih pemeriksaan yang lebih mudah secara aplikasi, aman, dan tidak invasif.