

# BAB I

## PENDAHULUAN

### 1.1 Latar belakang

Thalasemia adalah penyakit kelainan darah yang terjadi pada sintesis hemoglobin yang diturunkan secara autosomal resesif yang menyebabkan sel darah merah mudah rusak dan rapuh. Thalasemia dibedakan menjadi thalasemia  $\alpha$  jika kelainan sintesis pada rantai alfa globin dan thalasemia  $\beta$  bila kelainan sintesis pada rantai beta globin. Thalasemia  $\beta$  yang diturunkan dari kedua orang tua pembawa thalasemia dan menunjukkan gejala klinis yang paling berat disebut thalasemia mayor. Thalasemia mayor merupakan salah satu penyakit kronik yang masih menjadi masalah besar karena dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan dan perkembangan.<sup>1,2</sup>

Thalasemia ditemukan tersebar di sekitar Laut tengah, seluruh ras di Mediterania, Timur Tengah, India sampai Asia Tenggara hingga sepanjang garis khatulistiwa termasuk Indonesia. Prevalensi thalasemia terbesar terjadi di Negara Maladewa yaitu 18% penduduk yang membawa gen thalasemia. Prevalensi pembawa gen thalasemia di Indonesia berdasarkan data Riskesda sebesar 0,1% dari total jumlah penduduk.<sup>3</sup> Pusat thalasemia di RSCM mencatat 1.637 penderita thalasemia mayor,<sup>4</sup> sedangkan di RSUP Dr. M Djamil Padang saat ini penderita thalasemia yang tercatat melakukan tranfusi rutin adalah sebanyak 38 orang.

Penderita thalasemia mayor memerlukan pengobatan seumur hidup. Pengobatan utama thalasemia dengan pemberian tranfusi darah berulang untuk kelangsungan hidup dengan mempertahankan kadar hemoglobin di atas 10 gr/dl.<sup>1</sup> Komplikasi pada thalasemia umumnya terjadi akibat penyakitnya sendiri (anemia kronis) dan akibat terapi utamanya, yaitu tranfusi darah. Tranfusi darah yang berulang akan menyebabkan penimbunan besi di jaringan dan diperberat dengan peningkatan absorpsi besi akibat eritropoesis yang tidak efektif.<sup>5,6</sup>

Feritin serum digunakan untuk memonitor kadar besi dalam tubuh. Kadar feritin serum yang tinggi mencerminkan kadar besi plasma yang tinggi pula. Tingginya kadar besi akan menyebabkan trauma oksidatif dan siderosis jaringan. Komplikasi seperti diabetes, sirosis hati, gagal jantung, hipotiroid, perawakan pendek serta hipogonadisme sering terjadi, selain itu pada penderita thalasemia juga dapat terjadi defisiensi zink, osteoporosis, tromboemboli dan komplikasi lainnya.<sup>7-9</sup>

Selama beberapa dekade anak-anak dengan thalasemia memiliki gangguan pertumbuhan dan keterlambatan kematangan seksual. Kelebihan besi merupakan penyebab utama dari gangguan ini, selain itu defisiensi zink juga berkontribusi terhadap hal ini.<sup>10</sup> Zink merupakan mikronutrien penting yang ditemukan di hampir setiap sel dalam tubuh. Zink berfungsi untuk mengatur sistem enzim yang mempengaruhi pembelahan sel dan proliferasi, untuk penyembuhan luka dan sintesis DNA, serta untuk mempertahankan struktur normal dan atau fungsi dari beberapa enzim. Zink juga sangat penting untuk pertumbuhan, pubertas dan sistem kekebalan tubuh.<sup>11,12</sup>

Beberapa penelitian telah dilakukan untuk mempelajari defisiensi zink pada penderita thalasemia mayor. Sebagian besar penelitian menunjukkan kadar zink serum yang rendah pada penderita thalasemia mayor. Beberapa penyebab defisiensi zink antara lain berhubungan dengan hemolisis kronik yang mengakibatkan ekresi zink dalam urin, tubulopati renal, inhibisi kompetitif dengan besi, rendahnya asupan makanan harian selain tingginya kadar besi plasma serta pemakaian kelasi besi.<sup>13-16</sup> Mashhadi dkk meneliti mengenai prevalensi defisiensi zink pada penderita thalasemia yang dilakukan di Iran menyimpulkan bahwa terdapat defisiensi zink berat pada seluruh penderita thalasemia.<sup>17</sup> Sementara itu, Morshed dkk dalam penelitiannya menyimpulkan bahwa tidak terdapat perbedaan yang signifikan terhadap kadar zink serum pada penderita thalasemia dibandingkan dengan kontrol.<sup>18</sup>

Penelitian mengenai kadar zink pada penderita thalasemia dan hubungannya dengan kadar feritin juga telah dipelajari. Penelitian oleh Arijanty dkk menyatakan bahwa kadar feritin berhubungan negatif dengan kadar zink

serum pada penderita thalasemia mayor anak. Peningkatan besi pada jaringan tubuh menyebabkan penurunan absorpsi zink pada tubuh karena terjadi inhibisi kompetitif pada pengikatan transferrin sebagai alat transport dalam darah.<sup>14</sup> sedangkan penelitian yang dilakukan oleh Sultan dkk di Pakistan menyatakan tidak terdapat hubungan yang signifikan terhadap tingginya kadar feritin dengan zink serum pada penderita thalasemia.<sup>19</sup>

Defisiensi zink dan penyebabnya pada penderita thalasemia masih menjadi bahan perdebatan dan kontroversi.<sup>18</sup> Penelitian-penelitian lanjutan diperlukan untuk mengetahui faktor-faktor yang berhubungan dengan rendahnya kadar zink serum dan hubungannya dengan kadar feritin serum pada penderita thalasemia mayor. Berdasarkan hal tersebut diatas peneliti tertarik untuk mengetahui kadar zink serum dan hubungannya terhadap feritin serum pada anak-anak thalasemia mayor yang dirawat di RSUP DR M Djamil Padang.

## **1.2 Rumusan masalah**

- Berapakah kadar zink serum penderita thalasemia mayor dan kontrol
- Apakah terdapat perbedaan kadar zink serum pada penderita thalasemia dan kontrol
- Seberapa besar korelasi antara kadar feritin dengan zink serum pada penderita thalasemia mayor.

## **1.3 Tujuan penelitian**

### **1.3.1 Tujuan umum**

- Untuk mengetahui hubungan antara feritin dengan zink serum pada penderita thalasemia mayor di RSUP DR M Djamil Padang

### **1.3.2 Tujuan khusus.**

- Mengidentifikasi kadar zink penderita thalasemia mayor di RSUP DR M Djamil Padang
- Membandingkan kadar zink serum penderita thalasemia mayor dengan kontrol
- Menganalisa hubungan antara kadar zink serum dengan feritin pada penderita thalasemia mayor.

## **1.4 Manfaat penelitian**

### **1.4.1 Manfaat bidang akademik**

1. Mengetahui kadar zink serum penderita thalasemia mayor di RSUP DR M Djamil Padang.
2. Memberikan pengetahuan mengenai hubungan kadar zink serum dengan feritin serum pada penderita thalasemia mayor.
3. Hasil penelitian dapat menjadi data awal terhadap penelitian berikutnya.

### **1.4.2 Manfaat bidang pelayanan**

1. Mendapatkan kadar zink serum untuk dapat menilai apakah terjadi defisiensi zink pada penderita thalasemia di RSUP DR M Djamil Padang.
2. Sebagai masukan untuk kebijakan dalam pemberian suplementasi zink pada penderita thalasemia mayor di RSUP DR M Djamil Padang.

