

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

β-thalassemia merupakan salah satu bagian dari kelompok penyakit hemoglobinopati yang paling sering dijumpai di dunia. Menurut data dari *World Health Organization* (WHO) sekitar 7% dari populasi dunia merupakan pembawa sifat *β-thalassemia*. Setiap tahunnya terdapat 300.000-500.000 bayi yang baru lahir menderita kelainan hemoglobin berat, dan 50.000 hingga 100.000 anak meninggal akibat *β-thalassemia*, dimana sekitar 80% dari kasus tersebut berasal dari negara berkembang.¹

Indonesia merupakan salah satu negara berkembang yang mengalami peningkatan kasus *β-thalassemia* setiap tahunnya. Menurut data dari Yayasan Thalassemia Indonesia (YTI), menunjukkan terjadi peningkatan kasus *β-thalassemia* di Indonesia dalam kurun waktu 9 tahun terakhir. Diketahui pada tahun 2012 terdapat sebanyak 4.896 penderita *β-thalassemia*, kemudian meningkat menjadi 10.937 penderita pada tahun 2021.² Diperkirakan setiap tahunnya terdapat sekitar 2500 bayi yang lahir menderita *β-thalassemia*.

Peningkatan kasus *β-thalassemia* tersebut disebabkan karena tingginya frekuensi gen (angka pembawa sifat) *β-thalassemia* di Indonesia. Hal ini terbukti dari penelitian epidemiologi di Indonesia, dimana terdapat frekuensi gen *β-thalassemia* berkisar 3-10%. Sumatera Barat menjadi lima daerah dengan frekuensi gen *β-thalassemia* terbanyak di Indonesia setelah Palembang, Yogyakarta, Bangka dan Sumbawa.³ Menurut data rekam medis dari RS M. Djamil Padang tahun 2019 tercatat sebanyak 62 pasien *β-thalassemia* dan meningkat menjadi 70 pasien *β-thalassemia* pada tahun 2020.

β-thalassemia terjadi akibat mutasi atau defek pada hemoglobin yang menyebabkan terjadinya penurunan atau kegagalan dalam sintesis rantai beta yang membentuk struktur normal molekul hemoglobin utama pada orang dewasa.⁴ Penurunan produksi sintesis rantai hemoglobin akan mempengaruhi kualitas hidup sel darah merah seperti mengakibatkan pendeknya masa hidup eritrosit dan kematian prematur prekursor eritrosit di sumsum tulang, sehingga terjadi eritropoiesis yang tidak efektif.⁵ Akibatnya terjadi anemia hemolitik kronik dan

ekspansi sumsum tulang, jika tidak diobati maka dapat menyebabkan hepatosplenomegali, deformitas tulang karena ekspansi sumsum tulang dan gagal jantung akibat anemia.⁶

Manajemen utama anemia pada pasien *β-thalassemia* adalah pemberian transfusi darah. Pemberian transfusi darah bertujuan untuk mempertahankan hemoglobin pada kadar sekitar 10 g/dL, agar dapat untuk menekan proses eritropoiesis yang tidak efektif.⁷ Transfusi dilakukan jika pasien terbukti menderita thalassemia mayor, atau apabila setelah dua kali pemeriksaan dengan selang waktu >2 minggu didapatkan kadar Hb <7g/dL, tanpa adanya tanda infeksi atau didapatkan nilai Hb >7gr/dL dan dijumpai gagal tumbuh dan atau deformitas tulang akibat *β-thalassemia*.⁸

Transfusi darah diberikan tergantung kepada kadar hemoglobin pasien sebelum transfusi, transfusi diberikan tiap interval 3 sampai 4 minggu jika kadar Hb \geq 9-9,5 gr/dl, tetapi jika kadar Hb < 9 gr/dL maka transfusi dilakukan tiap interval 2 sampai 3 minggu sekali atau dengan menambah transfusi.⁹ Pada *pasien β thalassemia* mayor transfusi darah harus dilakukan seumur hidup, biasanya dimulai sebelum usia 2 tahun dan meninggal pada dekade pertama atau kedua kehidupan jika tidak berikan transfusi darah secara teratur.⁶

Transfusi darah yang diberikan jangka panjang kepada penderita *β-thalassemia* menyebabkan terjadinya hemakromatosis sekunder. Pada pasien *β-thalassemia* dengan pengobatan transfusi kronis, setiap unit sel darah yang berasal dari 420 mL darah utuh mengandung sekitar 200 mg zat besi. Pada pasien yang menderita *β-thalassemia* diberikan sekitar 100-200 mL/kg eritrosit per tahun, sehingga diperkirakan beban zat besi tahunan sekitar 116-232 mg/kg, sedangkan tubuh tidak mampu membuang lebih dari 1 mg zat besi tiap harinya, sehingga terjadi penumpukan zat besi diberbagai organ.¹⁰

Akumulasi zat besi diberbagai organ akibat kelebihan zat besi dapat menyebabkan komplikasi klinis tambahan. Penumpukan zat besi pada parenkim hati dapat menyebabkan kerusakan hati, yang pada akhirnya dapat berkembang menjadi sirosis hati. Pada tahap yang lebih lanjut zat besi juga dapat menumpuk di jantung, sehingga terjadi kelainan jantung seperti disfungsi ventrikel, gagal jantung dan artimia.¹¹ Komplikasi lainnya berupa abnormalitas pada tulang, seperti

osteoporosis yang menjadi penyebab utama morbiditas pada *pasien β -thalassemia*.¹²

Kadar feritin serum merupakan salah satu parameter yang dapat digunakan untuk mengukur kadar zat besi dalam tubuh. Feritin merupakan protein yang berperan dalam menyimpan zat besi didalam tubuh. Kadar feritin digunakan untuk mendiagnosis adanya defisiensi atau kelebihan zat besi pada tubuh. Normalnya kadar feritin berkisar antara 20 ng/mL sampai 200 ng/mL.⁴ Semakin tinggi kadar feritin serum maka semakin tinggi simpanan besi tubuh.

Penelitian yang dilakukan di Fakultas Kedokteran Universitas Udayana pada tahun 2019 mengenai hubungan antara kebutuhan transfusi darah selama satu tahun dengan kadar feritin pasien β -thalassemia di RSUP Sanglah. Hasil penelitian tersebut menunjukkan bahwa terdapat hubungan bermakna antara kadar feritin dengan jumlah kantong darah yang diterima oleh pasien *β -thalassemia*. Berdasarkan penelitian tersebut dapat disimpulkan bahwa semakin banyak jumlah kantong yang diterima oleh pasien *β -thalassemia*, maka semakin tinggi kadar feritin serumnya.

Terapi kelasi besi diberikan untuk mencegah terjadinya peningkatan kadar feritin. Kelasi besi berfungsi membantu mengurangi akumulasi zat besi dan untuk mencegah atau menunda komplikasi akibat kelebihan zat besi. Tujuan utama pengobatan adalah untuk menurunkan kadar zat besi jaringan secepat mungkin. Kelasi besi digunakan untuk mengimbangi kadar besi yang berakumulasi dari hasil transfusi darah dengan meningkatkan ekskresi besi melalui urine dan feses.¹³ Mekanisme obat kelasi besi adalah dengan menghilangkan zat besi yang terakumulasi dalam organ tubuh dan juga mengikat besi bebas dengan kuat untuk mencegah pembentukan *Reactive Oxygen Species (ROS)*.¹⁴

Kelasi besi harus dimulai ketika pasien telah menerima 10 kali transfusi, memiliki serum feritin >1000 ng/mL, minimal berusia 2 tahun, dan dosisnya harus ditingkatkan selama 1 tahun untuk mencapai tujuan tersebut.¹⁰ Obat kelasi besi yang biasa digunakan adalah deferiprone, deferoxamine dan deferasirox. Terapi kelasi besi merupakan terapi jangka panjang, sehingga penting kerjasama dan kepatuhan bagi pasien dalam menjalankan terapi tersebut. Seringkali pasien *β -thalassemia* tidak patuh dalam mengkonsumsi obat, hal ini dikarenakan obat kelasi

besi harus diminum setiap hari dan juga memiliki beberapa efek samping seperti nyeri pada sendi, gangguan penglihatan dan pendengaran sementara.¹² Berdasarkan penelitian Gustiana pada tahun 2020 yang dilakukan di RSUD Al Ihsan mengenai hubungan kadar feritin serum dengan kepatuhan konsumsi obat kelasi besi, tercatat bahwa tingkat kepatuhan konsumsi obat kelasi besi masih rendah dan kadar feritin serum pasien yang sangat tinggi.

Sampai saat ini belum cukup banyak kajian mengenai gambaran kadar feritin serum berdasarkan kebutuhan transfusi darah dan kepatuhan terapi kelasi besi pada pasien *β-thalassemia* di Sumatera Barat, padahal pengobatan yang optimal dapat mempengaruhi kualitas hidup penderita *β-thalassemia*. RS M. Djamil merupakan salah satu rumah sakit rujukan provinsi Sumatera Barat, dimana kasus *β-thalassemia* cukup banyak di temukan, sehingga RS M. Djamil dinilai sebagai lokasi yang representatif untuk mendapatkan gambaran kadar feritin serum pada pasien *β-thalassemia* berdasarkan kebutuhan transfusi darah dan kepatuhan terapi kelasi besi.

Berdasarkan uraian diatas peneliti tertarik untuk melakukan penelitian dengan judul “Gambaran Kadar Feritin Serum berdasarkan Kebutuhan Transfusi Darah dan Kepatuhan Terapi Kelasi Besi pada Pasien *β-thalassemia* di RS M. Djamil Padang”.

1.2 Rumusan Masalah

Bagaimana gambaran kadar feritin serum berdasarkan kebutuhan transfusi darah dan kepatuhan terapi kelasi besi pada pasien *β-thalassemia* di RS M. Djamil Padang.

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Mengetahui gambaran kadar feritin serum berdasarkan kebutuhan transfusi darah dan kepatuhan terapi kelasi besi pada pasien *β-thalassemia* di RS M. Djamil Padang.

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui karakteristik pasien *β-thalassemia* di RS M. Djamil Padang
2. Mengetahui distribusi frekuensi tingkat kepatuhan terapi kelasi besi pada pasien *β-thalassemia* di RS M. Djamil Padang.

3. Mengetahui distribusi frekuensi kebutuhan transfusi darah per bulan pada pasien *β-thalassemia* di RS M. Djamil Padang.
4. Mengetahui gambaran kadar feritin serum pada pasien *β-thalassemia* berdasarkan tingkat kepatuhan terapi kelasi besi.
5. Mengetahui gambaran kadar feritin serum pada pasien *β-thalassemia* berdasarkan kebutuhan transfusi darah.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat terhadap Peneliti

Menambah wawasan dan pengalaman dalam melakukan penelitian dibidang kesehatan.

1.4.2 Manfaat terhadap Ilmu Pengetahuan

Memberikan informasi mengenai gambaran kadar feritin serum berdasarkan kebutuhan transfusi darah dan kepatuhan terapi kelasi besi pada pasien *β-thalassemia* di RS M. Djamil Padang. Diharapkan dapat menjadi dasar dan pertimbangan untuk penelitian selanjutnya.

1.4.3 Manfaat terhadap Masyarakat

Hasil penelitian ini diharapkan mampu menumbuhkan kesadaran bagi masyarakat agar mengikuti prosedur pengobatan secara optimal dan diharapkan dapat mengurangi terjadinya komplikasi akibat peningkatan kadar feritin serum pada pasien *β-thalassemia*.

