

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Talasemia adalah penyakit yang dapat diwariskan dari orang tua yang membawa mutasi gen globin, talasemia merupakan penyakit hemolitik hereditas yang disebabkan oleh gangguan sintesis hemoglobin di dalam sel darah merah. Penyakit ini ditandai dengan menurunnya atau tidak adanya sintesis salah satu rantai α , β dan atau rantai globin lain yang membentuk struktur normal molekul hemoglobin.¹ Penyakit ini dapat memengaruhi kemampuan seseorang untuk memproduksi hemoglobin, yang mengakibatkan anemia.² Ada dua jenis utama Talasemia, alfa dan beta, tergantung pada bagian mana dari protein pembawa oksigen dalam sel darah merah yang kurang. Talasemia merupakan penyakit yang menjadi permasalahan di dunia, terutama di Indonesia yang semakin tahun kejadiannya selalu meningkat.³

Talasemia merupakan permasalahan kesehatan pada anak dan prevalensi nya semakin meningkat setiap tahunnya dikarenakan semakin meningkatnya gen pembawa talasemia di seluruh dunia (WHO, 2021). Perkembangan sel darah merah atau eritrosit yang tidak normal pada talasemia beta mayor menyebabkan anemia dan kematian sel darah pada usia yang lebih muda (kurang dari 120 hari) (Kemenkes RI, 2019). Penyakit talasemia beta mayor ditemukan di seluruh dunia dan penyebarannya tidak bergantung pada lingkungan, tetapi lebih umum di negara-negara non-industri di hutan. Beta talasemia mayor adalah penyakit khas yang terjadi di dunia dan paling umum di negara-negara Mediterania dan Asia Tenggara (WHO, 2021). Berdasarkan data dari Badan Organisasi Kesehatan dunia atau World Health Organization (WHO) tahun 2019 menyatakan bahwa prevalensi talasemia beta mayor di seluruh dunia mencapai 39,956 juta orang atau sekitar 5,2% dari jumlah populasi di dunia (WHO, 2019). Data pada tahun 2020 menyatakan bahwa kejadian talasemia beta mayor di seluruh dunia mencapai kurang lebih 54,348 juta orang atau sekitar 7% jumlah populasi dunia dan kejadian tertinggi mencapai 21,7 juta orang (40%) terjadi di negara-negara Asia (WHO, 2020). Serta data pada tahun 2021 menyatakan bahwa prevalensi talasemia beta mayor di seluruh dunia

diperkirakan mencapai 156,74 juta orang atau sekitar 20% dari total populasi didunia (WHO, 2021). Menurut WHO, prevalensi talasemia di Indonesia berkisar antara 6 hingga 10 persen. Ini berarti bahwa 6 sampai 10 orang dari setiap 100 orang adalah pembawa sifat talasemia (WHO, 2021). Prevalensi kasus talasemia beta mayor di Indonesia meningkat setiap tahunnya. Berdasarkan data dari profil kesehatan Indonesia pada tahun 2019 jumlah penderita talasemia beta mayor sebanyak 9.121 kasus atau sekitar 0,38% dari jumlah populasi anak (Kemenkes RI, 2019). Pada tahun 2020 jumlah penderita talasemia beta mayor di Indonesia sebanyak 10.531 kasus atau sekitar 3,21% dari jumlah populasi anak (Kemenkes RI, 2020). Serta pada tahun 2021 jumlah penderita talasemia beta mayor di Indonesia sebanyak 10.973 kasus atau sekitar 3,59% dari jumlah populasi anak (Kemenkes RI, 2021). Berdasarkan data Riskesdas tahun 2018 Indonesia merupakan salah satu negara yang memiliki prevelensi Talasemia yang tinggi dengan frekuensi gen beta berkisar 3-10%.¹ Pada tahun 2022 jumlah penderita talasemia beta dewasa di RS. Dr. M Djamil Padang sebanyak 22 orang. Talasemia mayor menempati urutan ke 5 penyakit katastropik menurut Jaminan Kesehatan Nasional, BPJS.⁴ Prevalensi talasemia beta di Indonesia mencapai 3% dari penduduk yang merupakan salah satu tertinggi dari seluruh negara di asia tenggara.⁵ Talasemia mayor merupakan penyakit kronis karena apabila dibiarkan atau tidak diobati akan menyebabkan kematian. Usia penderita talasemia mayor tidak mencapai 3 dekade. Penelitian sebelumnya menyebutkan sampai saat ini talasemia belum dapat disembuhkan akan tetapi hanya sekedar memperpanjang umur.⁶

Pada penderita talasemia, pembentukan hemoglobin yang tidak sempurna menyebabkan sel darah merah tidak normal, sehingga terjadi anemia yang disebabkan eritrosit yang berumur pendek akibat terjadi pemecahan. Pasien Talasemia beta mayor memerlukan transfusi darah secara teratur dan rutin sepanjang hidup untuk mempertahankan kadar hemoglobin guna bertahan hidup.⁷ Peneliti sebelumnya menyebutkan transfusi darah dilakukan dengan frekuensi yang cukup sering yaitu 2- 3 minggu sekali pada penderita talasemia mayor. Kondisi tersebut menyebabkan penumpukan jumlah besi yang ditandai oleh peningkatan protein penyimpan zat besi yang disebut feritin. Pemeriksaan kadar feritin serum merupakan pemeriksaan yang paling umum dan merupakan parameter untuk

mengevaluasi kelebihan besi pada pasien talasemia yang diberikan transfusi secara rutin dan juga pemeriksaan Feritin lebih mudah untuk dilakukan.⁸

Peningkatan kadar feritin serum merupakan parameter terjadinya peningkatan besi didalam tubuh. Jumlah besi yang berlebih akan disimpan didalam jaringan dalam bentuk feritin, diantaranya disimpan didalam hati, sel otot jantung, sumsum tulang, dan lain lain. Peningkatan besi didalam jaringan dapat berdampak negatif bagi jaringan tersebut. Besi bebas yang ada didalam jaringan dapat mengalami reaksi reduksi oksidasi sehingga menghasilkan radikal bebas. Peningkatan kadar feritin dapat mengakibatkan gangguan kontraktilitas pada jantung. Hal ini disebabkan oleh penumpukan besi yang menyebabkan toksisitas pada miokard jantung. Radikal bebas dapat meningkatkan kerusakan sel, termasuk kerusakan sel otot jantung dan dapat menyebabkan berkurangnya kemampuan otot jantung dalam memompa darah yang ditandai dengan adanya penurunan *left ventricle ejection fraction* (LVEF). Akibatnya gagal jantung dapat terjadi oleh karena kemampuan jantung dalam memompa darah berkurang. Gangguan kontraktilitas jantung merupakan prognosis yang buruk pada penderita talasemia mayor dan dapat menyebabkan kematian akibat kelainan jantung karena gagal jantung atau kematian akibat gangguan irama jantung yang digunakan untuk menilai adanya gangguan kontraktilitas jantung. *left ventricle ejection fraction* adalah suatu bentuk pengukuran untuk mengetahui seberapa banyak darah yang dipompakan keluar melalui ventrikel kiri jantung dalam setiap kontraksinya. *left ventricle ejection fraction* dapat mewakili fraksi volumetrik darah yang dipompa keluar dari ventrikel kiri jantung pada setiap denyut jantung atau siklus jantung. Fraksi ejeksi mewakili isi sekuncup sebagai persentase dari volume akhir diastolik ventrikel kiri. Fraksi ejeksi merupakan salah satu parameter.⁸ Dengan diketahuinya hubungan kadar feritin serum sebagai faktor resiko terjadinya gagal jantung yang ditandai oleh penurunan LVEF, pasien dengan resiko tinggi dapat menjadi perhatian khusus sehingga prognosis yang buruk dapat diprediksi dan dicegah lebih awal.

Melihat tinggi nya angka kejadian Talasemia di Indonesia dan menjadi salah satu penyakit katastrofik serta terdapatnya hubungan feritin serum sebagai faktor resiko terjadinya gagal jantung yang di tandai oleh penurunan LVEF sebagai resiko

tinggi yang dapat menyebabkan prognosis yang buruk, maka peneliti tertarik untuk meneliti tentang gambaran kadar Feritin serum dan LVEF pada pasien Talasemia.

1.2 Rumusan masalah

1. Bagaimana kadar feritin pasien talasemia di RS. Dr. M Djamil Padang?
2. Bagaimana nilai LVEF pasien talasemia di RS. Dr. M Djamil Padang?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Mengetahui gambaran kadar Feritin serum dan LVEF pada pasien Talasemia

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui kadar feritin pasien talasemia di RS. Dr. M Djamil Padang
2. Mengetahui LVEF pasien talasemia di RS. Dr. M Djamil Padang

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Bagi Peneliti

1. Sarana bagi peneliti untuk meningkatkan pemahaman terhadap ilmu pengetahuan, melatih pola berpikir kritis, dan sebagai wadah untuk mengaplikasikan ilmu pengetahuan yang didapatkan selama masa pendidikan, serta sebagai pengalaman dalam melakukan penelitian dan penulisan secara sistematis.
2. Menambah ilmu pengetahuan dan wawasan peneliti mengenai gambaran kadar Feritin serum dan LVEF pada pasien Talasemia dewasa di RS. Dr. M Djamil Padang pada kemudian hari.

1.4.2 Manfaat Bagi Ilmu Pengetahuan

Bagi ilmu pengetahuan diharapkan hasil penelitian ini dapat memberikan informasi ilmiah terkait gambaran kadar feritin serum dan LVEF pada pasien talasemia dewasa di RS. Dr. M Djamil Padang.

1.4.3 Manfaat Bagi Institusi Pendidikan

Bagi institusi pendidikan, penelitian ini dapat menjadi literatur dan menambah informasi gambaran kadar feritin serum dan LVEF pada pasien talasemia dewasa di RS. Dr. M Djamil Padang, serta dapat digunakan sebagai referensi untuk pendidikan.