

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Talasemia merupakan kelainan hemoglobin herediter autosomal resesif yang ditandai dengan tidak terbentuk atau berkurangnya salah satu rantai globin yaitu alfa atau beta dengan gambaran eritrosit hipokrom mikrositer.¹ Pada umumnya talasemia dibagi dalam dua kelas: talasemia alfa, di mana produksi rantai alfa terganggu dan talasemia beta yang disebabkan oleh gangguan produksi rantai beta. Secara klinis talasemia dapat dibagi dalam beberapa tingkatan sesuai beratnya gejala: major, intermedia, dan minor atau *trait* (pembawa sifat).²

Talasemia terjadi pada 4,4 dari setiap 10.000 kelahiran hidup di seluruh dunia. Sekitar 5% dari populasi dunia memiliki variasi dalam bagian alfa atau beta dari molekul hemoglobin, meskipun tidak semua bergejala dan beberapa sebagai talasemia pembawa sifat. Hampir 1,7% dari populasi global memiliki tanda-tanda sebagai akibat dari mutasi gen, yang dikenal sebagai talasemia pembawa sifat.³ Insidensi yang tinggi dari talasemia pembawa sifat didapatkan di daerah Mediterania, Timur Tengah, bagian kecil India, Asia Tenggara, dan Cina Selatan.⁴ Sebanyak 300.000–400.000 bayi yang menderita talasemia alfa dilahirkan setiap tahun, lebih dari 95% di antaranya berada di Asia, India, atau Timur Tengah.⁵ Talasemia beta ditemukan paling umum di wilayah Mediterania, Afrika, dan Asia Tenggara dengan prevalensi setinggi 10%.⁶ Delapan provinsi di Indonesia dengan prevalensi lebih tinggi dari prevalensi nasional adalah Aceh (13,4/1000), DKI Jakarta (12,3/1000), Sumatera Selatan (5,4/1000), Gorontalo (3,1/1000), Kepulauan Riau (3,0/1000), Nusa Tenggara Barat (2,6/1000), Maluku (1,9/1000), dan Papua Barat (2,2/1000) menurut Riskesdas 2007.⁷

Jumlah pasien Thalassemia yang terdata di Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo, sampai dengan bulan Oktober 2016 ada 9.131 dari seluruh Indonesia. Data penderita talasemia yang terdaftar di Yayasan Thalassemia Indonesia dan Perhimpunan Orangtua Penderita Thalassemia Indonesia (POPTI) berdasarkan

hasil skrining terhadap masyarakat umum pada tahun 2009–2017, didapatkan karier talasemia sebanyak 699 orang (5,8%) dari 12.038 orang; sedangkan berdasarkan hasil skrining yang dilakukan terhadap keluarga talasemia pada tahun 2009–2017, didapatkan sebanyak 1.184 orang (28,61%) dari 4.137 orang.⁷

Data dari YTI/POPTI menunjukkan bahwa di Indonesia jumlah kasus penyakit ini terus meningkat sejak tahun 2011 hingga 2015. Pada tahun 2015, diketahui jumlah kasus ini mencapai 7.029 kasus. Dari segi pembiayaan, beban setiap tahunnya semakin besar. Pada tahun 2014, diketahui biaya untuk talasemia mencapai lebih dari 215 miliar, pada tahun 2015 mencapai 415 miliar, dan pada tahun 2016 mencapai 476 miliar. Keadaan penyakit ini di Indonesia sangat berat. Saat ini terdapat hampir 8 ribu penderita talasemia di Indonesia, artinya setiap tahun dibutuhkan darah sebanyak 18 juta ml.⁸

Perhimpunan Orangtua Penderita Thalassemia Indonesia mengungkapkan jumlah penderita talasemia tertinggi di Indonesia didapatkan di Jawa Barat. Di Kota Bogor, tercatat 550 penderita talasemia berusia mulai 6 bulan hingga 41 tahun. Kurangnya informasi dan edukasi tentang penyakit yang diturunkan secara genetik ini membuat jumlah penderita talasemia semakin banyak. Jika diketahui lebih awal melalui tes skrining, talasemia pada anak dapat dicegah.⁹

Penelitian Pratiwi *et al.* di Rumah Sakit Umum Daerah Abdul Wahab Sjahrane Samarinda menunjukkan bahwa sebagian besar pasien baru memeriksakan diri pada usia enam tahun atau lebih. Laki-laki merupakan jenis kelamin paling banyak dan keluhan utama paling sering adalah pucat. Penatalaksanaan yang paling banyak diberikan adalah transfusi darah. Hasil pemeriksaan laboratorium darah sebagian besar pasien menunjukkan nilai hemoglobin kurang dari 7g/dl, nilai MCV kurang dari 70 fl.¹⁰ Jenis talasemia yang paling banyak diderita adalah talasemia mayor. Hasil penelitian Vina (2014) memperlihatkan bahwa data riwayat keluarga tidak ada karena tidak tercatat pada rekam medik.¹¹

Berdasarkan hal-hal tersebut, penulis tertarik untuk melakukan penelitian mengenai gambaran talasemia di Kota Bogor Jawa Barat, khususnya di Rumah

Sakit Palang Merah Indonesia Bogor periode 2016–2018. Penelitian ini dilakukan di Kota Bogor karena memiliki jumlah penderita talasemia yang tinggi.

1.2 Identifikasi Masalah

Berdasarkan latar belakang tersebut, maka perlu diidentifikasi insidensi talasemia tertinggi di RS PMI Bogor yaitu pada:

- Bagaimana gambaran penyakit talasemia berdasarkan umur di Rumah Sakit PMI Bogor..
- Bagaimana gambaran penyakit talasemia berdasarkan jenis kelamin di Rumah Sakit PMI Bogor.
- Bagaimana gambaran penyakit talasemia berdasarkan keluhan utama di Rumah Sakit PMI Bogor.
- Bagaimana gambaran penyakit talasemia berdasarkan penatalaksanaan di Rumah Sakit PMI Bogor.
- Bagaimana gambaran penyakit talasemia berdasarkan kadar Hb di Rumah Sakit PMI Bogor.
- Bagaimana gambaran penyakit talasemia berdasarkan jenis talasemia di Rumah Sakit PMI Bogor.

1.3 Tujuan Penelitian

Tujuan penelitian ini adalah untuk mempelajari gambaran penyakit talasemia di Rumah Sakit Palang Merah Indonesia Bogor periode Januari 2016 – Desember 2018 berdasarkan umur, jenis kelamin, keluhan utama, penatalaksanaan, hasil pemeriksaan hemoglobin dan jenis talasemia.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Akademis

Manfaat akademis penelitian ini adalah meningkatkan wawasan pengetahuan mengenai penyakit talasemia dan dapat menjadi bahan referensi untuk penelitian selanjutnya.

1.4.2 Manfaat Praktis

Manfaat praktis penelitian ini adalah memberikan informasi mengenai penyakit talasemia kepada masyarakat, sehingga wawasan masyarakat mengenai penyakit talasemia bertambah.

1.5 Landasan Teori

Kelainan genetik pada ini terdapat dalam dua kelas yaitu talasemia alfa di mana produksi rantai alfa terganggu dan talasemia beta yang disebabkan gangguan produksi rantai beta. Talasemia alfa dibagi menjadi talasemia alfa major, talasemia alfa minor, dan talasemia alfa intermedia. Talasemia beta dibagi menjadi talasemia beta minor, talasemia beta major, talasemia beta intermedia, dan talasemia beta Hb E. Tiap kelas memiliki penanganan dan prognosis yang berbeda, sehingga penting untuk mengetahui terlebih dahulu kelas talasemia dari penderita talasemia. Pada umumnya penderita talasemia banyak pada usia muda, sekitar enam sampai dua puluh tahun. Komplikasi dari pengobatan atau penyakit merupakan penyebab usia penderita talasemia hanya sampai usia muda.^{2,10}

Laki-laki merupakan jenis kelamin yang lebih sering menderita talasemia.¹⁰ Jenis kelamin perempuan menjadi faktor yang memperburuk kualitas hidup dari seorang penderita talasemia karena perempuan mengalami siklus menstruasi. Saat siklus menstruasi terjadi, sel darah merah yang keluar dari tubuh penderita dapat memperparah gejala. Sampai saat ini, penatalaksanaan untuk penyakit talasemia yang sering digunakan adalah pemberian transfusi darah berupa sel darah merah

hingga kadar hemoglobin naik menjadi sekitar 11 g/dl. Kadar hemoglobin setinggi ini akan mengurangi terjadinya hemopoiesis yang berlebihan di dalam sumsum tulang. Selain transfusi darah, terdapat beberapa penatalaksanaan lainnya, seperti pemberian obat kelasi besi dan splenektomi.²

Masing-masing tipe talasemia memiliki gejala yang berbeda-beda. Gejala talasemia yang sering ditemukan adalah pucat atau badan lemas. Gejala pucat atau badan lemas sudah dapat dideteksi dari usia 2 tahun, tetapi penderita baru memulai pengobatan pada usia 4–6 tahun, sehingga baru terdiagnosis pada usia tersebut.² Diagnosis talasemia berdasarkan gejala dan hasil pemeriksaan laboratorium darah. Pemeriksaan laboratorium darah serta elektroforesis hemoglobin merupakan pemeriksaan yang umum dilakukan.¹⁰

World Health Organization (WHO) pada tahun 2011 menyatakan bahwa sekitar 5% dari populasi dunia membawa gen sifat untuk gangguan hemoglobin, terutama penyakit talasemia. Namun di beberapa daerah di dunia didapatkan persentase *carrier* sebesar 25%, dengan perkiraan lebih dari 300.000 bayi lahir dengan kelainan hemoglobin setiap tahunnya.¹¹