

ABSTRAK
SKRINING PEMBAWA GEN THALASSEMIA BETA
PADA MAHASISWA FAKULTAS KEDOKTERAN
SEBUAH UNIVERSITAS DI BANDUNG

Daniel Christian Hohakay, 2021

Pembimbing I: Lusiana Darsono, dr., M.Kes

Pembimbing II: Melissa Adriani Tjahyadi, dr., Sp.A.

Thalassemia adalah kelainan darah berupa anemia hipokromik mikrositik hereditas dengan berbagai derajat keparahan. Secara klinis, thalassemia digolongkan menjadi thalassemia mayor, thalassemia intermedia, dan thalassemia minor (pembawa gen). Prevalensi pembawa gen thalassemia di Indonesia sekitar 3,8% dan prevalensi penderita thalassemia mayor 0,1% atau 1%. Data ini belum termasuk penderita thalassemia yang belum terdeteksi. Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui berapa banyak pembawa gen thalassemia beta diantara mahasiswa aktif Fakultas Kedokteran sebuah Universitas di Bandung. Metode penelitian ini bersifat deskriptif kuantitatif menggunakan data retrospektif dengan teknik pengambilan *whole sampling* yaitu seluruh data rekam medis laboratorium hasil skrining thalassemia para mahasiswa aktif dalam pembelajaran preklinik Fakultas Kedokteran sebuah Universitas di Bandung pada bulan oktober 2019 sebanyak 654 sampel. Skrining pembawa gen menggunakan indeks mentzer (IM) dan pemeriksaan analisis Hb HPLC (*Hemoglobin High Performance Liquid Chromatography*) sebagai diagnosis pasti pembawa gen thalassemia. Dari hasil rekam medis laboratorium didapatkan bahwa terdapat 146 orang (22,32%) yang memiliki $MCV \leq 80$ fL dan 35 orang (5,35%) dengan $IM \leq 13$. Dari hasil pemeriksaan analisis Hb HPLC didapatkan 10 orang memiliki kadar HbA₂ berkisar antara 3,6-8% dan 7 orang memiliki kadar HbA₂ > 8%. Simpulan dari penelitian ini didapatkan 10 orang sebagai pembawa gen thalassemia beta dan 7 orang sebagai HbE heterozigot.

Kata kunci : Thalassemia beta, skrining, indeks mentzer, analisis Hb HPLC

ABSTRACT
SCREENING FOR BETA THALASSEMIA GENE CARRIERS
IN MEDICAL STUDENT OF A UNIVERSITY IN BANDUNG

Daniel Christian Hohakay, 2021

Advisor 1: Lusiana Darsono, dr., M.Kes

Advisor 2: Melissa Adriani Tjahyadi, dr., Sp.A.

Thalassemia is an abnormal blood disorder in the form of hereditary microcytic hypochromic anemia with varying degrees of severity. Clinically, thalassemia is classified into major thalassemia, intermedia thalassemia, and minor thalassemia (gene carrier). The prevalence of thalassemia gene carriers in Indonesian is around 3.8% and the prevalence of people with thalassemia major is 0.1% or 1 ‰. This data does not include people with thalassemia that still remain undetected. The purpose of this research is to determine how many carriers of the beta thalassemia gene among active students of the Faculty of Medicine at a University in Bandung. The Method of this research is descriptive quantitative using retrospective data with whole sampling technique, namely all laboratory medical records from thalassemia screening results of active students of the Faculty of Medicine, a University in Bandung on october 2019, with a total of 654 samples. Screening for thalassemia gene carriers uses the mentzer index (IM) parameter and Hb HPLC (Hemoglobin High Performance Liquid Chromatography) analysis as a definitive diagnosis of thalassemia gene carriers. From the results of laboratory medical records, it was found that there were 146 people (22.32%) who had $MCV \leq 80$ fL and 35 people (5.35%) with $IM \leq 13$. From the results of Hb HPLC analysis, 10 people had HbA₂ levels ranging from 3.6-8% and 7 people had HbA₂ levels > 8%. The conclusion of this study was 10 people were carriers of the beta thalassemia gene and 7 people were heterozygous HbE.

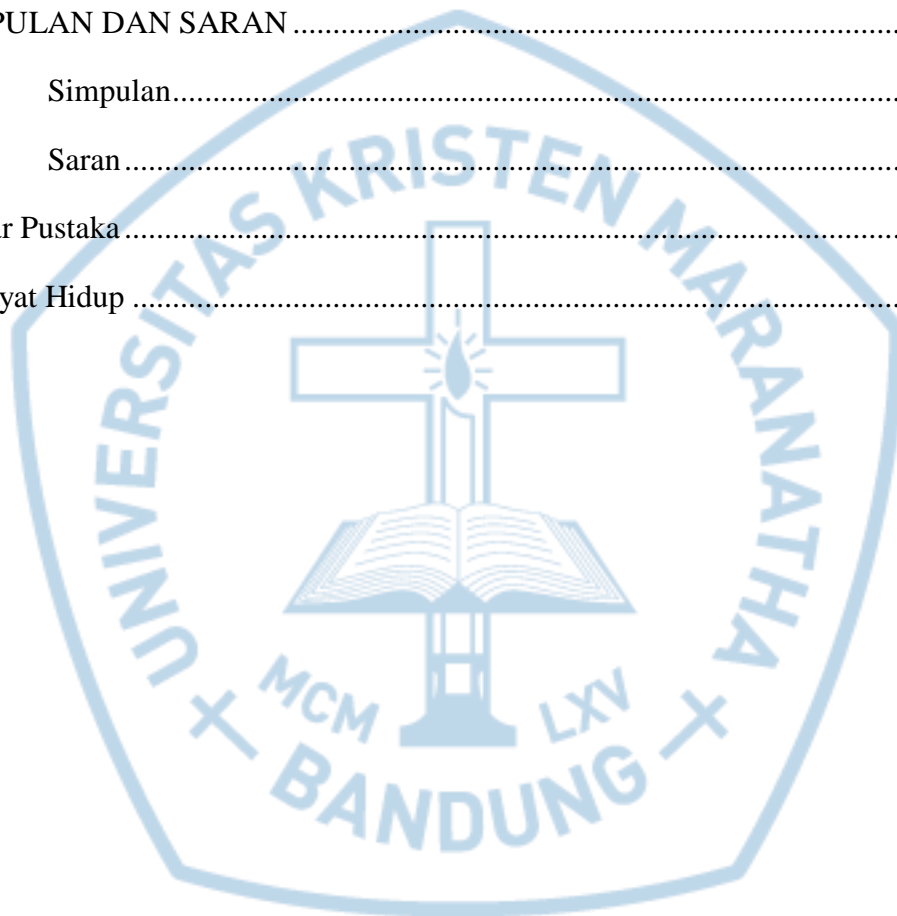
Key words: Thalassemia beta, screening, mentzer index, Hb HPLC analysis

Daftar Isi

LEMBAR PERSETUJUAN.....	ii
SURAT PERNYATAAN.....	iii
ABSTRAK.....	iv
<i>ABSTRACT</i>	v
Kata Pengantar.....	vi
Daftar Isi.....	viii
Daftar Tabel.....	xi
Daftar Gambar.....	xii
Daftar Lampiran.....	xiii
BAB I.....	1
PENDAHULUAN.....	1
1.1 Latar Belakang.....	1
1.2 Identifikasi Masalah.....	5
1.3 Tujuan Penelitian.....	5
1.4 Manfaat Penelitian.....	5
1.4.1 Manfaat Akademis.....	5
1.4.2 Manfaat Praktis.....	5
1.5 Landasan Teori.....	6
BAB 2.....	10
TINJAUAN PUSTAKA.....	10
2.1 Thalassemia.....	10
2.1.1 Definisi.....	10
2.1.2 Klasifikasi.....	10

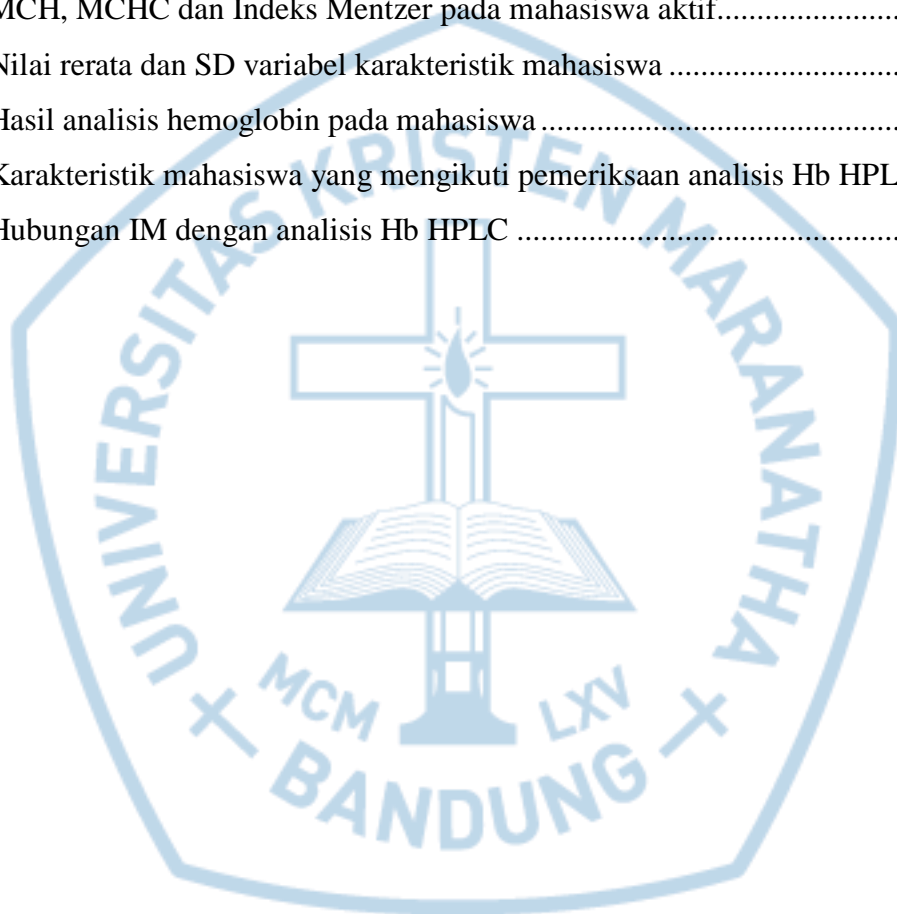
2.2	Thalassemia Beta.....	14
2.2.1	Epidemiologi.....	14
2.2.2	Thalassemia di Indonesia.....	15
2.2.3	Patofisiologi Thalassemia Beta Minor.....	16
2.2.4	Diagnosis Pembawa gen Thalassemia.....	17
2.3	Skrining Pembawa Gen Thalassemia Beta.....	19
2.3.1	Metode Skrining Thalassemia.....	20
2.4	Alur Skrining Pembawa Gen Thalassemia Beta.....	23
BAB III.....		25
METODE PENELITIAN.....		25
3.1	Bahan Penelitian.....	25
3.2	Subjek Penelitian.....	25
3.3	Lokasi dan Waktu Penelitian.....	25
3.4	Kriteria Sampel Penelitian.....	25
3.5	Besar Sampel.....	26
3.6	Rancangan Penelitian.....	26
3.6.1	Desain Penelitian.....	26
3.6.2	Variabel Penelitian.....	26
3.6.3	Definisi Operasional.....	27
3.7	Analisis Data.....	28
3.8	Prosedur Penelitian.....	28
3.9	Etik Penelitian.....	28
BAB IV.....		30
HASIL DAN PEMBAHASAN.....		30
4.1	Hasil Penelitian.....	30

4.1.1	Jumlah Subjek Penelitian.....	30
4.1.2	Karakteristik Subjek Penelitian.....	30
4.1.3	Diagnosis pembawa gen thalassemia beta dengan analisis hemoglobin	34
4.2	Pembahasan.....	38
BAB V.....		42
SIMPULAN DAN SARAN.....		42
5.1	Simpulan.....	42
5.2	Saran.....	42
Daftar Pustaka.....		43
Riwayat Hidup.....		47



Daftar Tabel

2.1. Kelainan genetik pada thalassemia	12
2.2. Persentase penyebaran thalassemia di Asia Tenggara	15
2.3. Gambaran perbedaan laboratorium ADB, thalassemia alfa dan beta	18
4.1. Distribusi subjek penelitian berdasarkan jenis kelamin dan kelompok usia .	31
4.2. Distribusi subjek penelitian berdasarkan Hb, Jumlah Eritrosit, MCV, MCH, MCHC dan Indeks Mentzer pada mahasiswa aktif.....	32
4.3. Nilai rerata dan SD variabel karakteristik mahasiswa	33
4.4. Hasil analisis hemoglobin pada mahasiswa	34
4.5. Karakteristik mahasiswa yang mengikuti pemeriksaan analisis Hb HPLC ...	36
4.6. Hubungan IM dengan analisis Hb HPLC	37



Daftar Gambar

1.1	Algoritma pemeriksaan skrining pembawa gen thalassemia beta dengan Indeks Mentzer	9
2.1	Gambaran eritrosit mikrositik dan stippling basofilik (panah merah) pada SADT thalassemia beta minor	18
2.2	Analisis Hb HPLC pada pembawa gen thalassemia beta	23
2.3	Alur skrining diagnosis pembawa gen thalassemia beta	23



Daftar Lampiran

Lampiran 1 Surat keputusan etik penelitian.....	48
Lampiran 2 Data rekam medis hematologi rutin.....	49
Lampiran 3 Data rekam medis analisis Hb HPLC	67

