

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Berdasarkan etimologis, talasemia merupakan gabungan dua kata dalam bahasa Yunani, yakni *Thalas* (laut) dan *emia* (darah).¹ Talasemia adalah penyakit kelainan genetik yang diwariskan dan ditandai oleh persoalan sintesis hemoglobin akibat perubahan pada gen globin.² Talasemia adalah kondisi genetik resesif autosomal yang ditandai oleh defisiensi atau kegagalan sintesis rantai globin α atau β , yang membentuk hemoglobin.³ Berdasarkan jenisnya talasemia dibagi berdasarkan tingkat keparahannya yakni talasemia mayor dan minor. Pembagian ini juga didasarkan pada rantai globin, yakni talasemia α dan β .⁴

Diperkirakan 5% hingga 7% orang di seluruh dunia memiliki gen yang bermutasi yang bisa berpengaruh dalam fungsi molekul hemoglobin. Hal ini menyebabkan bahwa lebih dari 330.000 bayi terkena dampak mutasi gen setiap tahun, dengan 17% (sekitar 56.000) mengalami talasemia dan 83% mengalami kelainan sel sabit.⁵

Menurut data *World Bank* tahun 2006, talasemia terjadi pada 7 % orang di seluruh dunia. Diperkirakan 300.000 hingga 500.000 bayi dilahirkan setiap tahun dengan hemoglobin serius. Angka kematian talasemia pada anak juga signifikan mencapai 50.000 sampai 100.000 jiwa, 80% berasal dari negara berkembang.⁶

Indonesia menduduki posisi sebagai salah satu negara dengan prevalensi talasemia tertinggi, di mana kondisi ini memengaruhi sekitar 3-8% dari keseluruhan

penduduknya.⁴ Di Indonesia, setiap tahun akan lahir 3000 bayi dengan potensi talasemia yang sangat tinggi. Terdapat 9.121 orang didiagnosis dengan talasemia mayor pada tahun 2016.³

Menurut Pedoman Penanggulangan Talasemia Indonesia distribusi penyandang talasemia mayor di seluruh Indonesia sampai tahun 2020 sebanyak 10.647 orang, meliputi : Provinsi Jawa Barat (4199), Jawa Tengah (1377), DKI Jakarta (864), Aceh (660), Banten (643), Jawa Timur (627), Lampung (309), Sumatera Selatan (271), Kalimantan barat (207), Riau (194), Sumatera Utara (163), Jogjakarta (160), Kalimantan Selatan (150), Kalimantan Timur (133), Bengkulu (100), Sulawesi Selatan (61), Kepulauan Riau (51), Bangka Belitung (51), Jambi (49), NTB (26), Bali (23), Sumatera Barat (22), dan Kalimantan Tengah (15).⁷

Jawa Barat merupakan provinsi di Indonesia dengan talasemia terbanyak. Jawa Barat memiliki tiga rumah sakit yang menjadi pusat layanan talasemia, yaitu Rumah Sakit Hasan Sadikin (RSHS) Bandung, Rumah Sakit Santosa Kopo Bandung, dan Rumah Sakit Umum Daerah Al-Ihsan (RSUD Al-Ihsan) Bandung. Ketiga layanan kesehatan tersebut memiliki fasilitas Pusat Pelayanan Kanker (*Cancer Center*) terpadu, tempat pasien talasemia mendapatkan perawatan.⁸

Penelitian terdahulu yang di lakukan oleh Barua et al tahun 2020, memperlihatkan bahwa talasemia diderita oleh anak dengan usia 1 hingga 5 tahun. Dalam riset tersebut, terdapat 57% pasien yang mengalami talasemia β dengan usia yang belum mencapai 10 tahun. Gejala pertama kali muncul pada 3 tahun pertama kehidupan. Saat usia 12 bulan pertama kehidupan, penyandang talasemia akan

menunjukkan gejala berupa penurunan HbA dan peningkatan HbF serta gejala klinis anemia sedang-berat.⁹

Saat ini tidak ada obat untuk talasemia, hanya transplantasi sumsum tulang yang dapat menghilangkan kebutuhan akan transfusi darah bagi penderita talasemia. Transfusi darah seumur hidup pada talasemia digunakan untuk mengobati gejala-gejala talasemia.⁶ Transfusi darah dimulai pada saat Hb (Hemoglobin) turun hingga < 7 g/dL.^{3,10} Transfusi darah dilaksanakan guna mempertahankan kadar hemoglobin tetap tinggi sekitar 9-10 g/dL.^{8,11} Meskipun demikian, pemberian transfusi darah dengan terus-menerus dalam durasi yang panjang dapat memicu komplikasi, yakni risiko penumpukan zat besi. Penumpukan ini dapat memicu saturasi transferin yang berlebihan, yang memicu pembentukan radikal bebas berbahaya. Radikal bebas ini dapat menyebabkan disfungsi organ vital, termasuk jantung, hati, dan kelenjar endokrin. Disfungsi kelenjar endokrin dapat mengganggu sekresi hormon pertumbuhan, yang berpotensi menghambat pertumbuhan tulang.¹²

Berdasarkan riset dari Namira Ramadanty et al tahun 2020, ditemukan 93% pasien mengalami kelebihan zat besi. Kondisi ini merupakan akibat dari agregasi, denaturasi, serta degradasi rantai globin α di sel eritrosit, dan pada pemeriksaan status gizi IMT/U sebanyak 79% pasien memiliki status gizi yang baik atau normal, 16% dengan kategori status gizi kurus, dan 3 % dengan kategori obesitas.⁴ Kemudian pada penelitian yang dilakukan Rafika et al tahun 2019 tentang pengukuran status gizi pada pasien talasemia ditemukan sebagian besar anak-anak mempunyai berat badan rendah dan postur pendek yang di ukur dengan BB/U dan

TB/U, sedangkan untuk pemeriksaan BB/TB ditemukan sebagian besar anak-anak memiliki status gizi normal.¹²

Pada penderita talasemia, gangguan pertumbuhan dapat muncul akibat beberapa hal, yaitu: akumulasi zat besi dalam tubuh, hipoksia atau kekurangan oksigen pada jaringan tubuh akibat anemia, dan juga pembesaran organ hepar dan limpa. Gangguan pertumbuhan tersebut dapat memberikan dampak pada status nutrisi pasien. Pada pasien talasemia β , dapat terjadi kekurangan gizi yang diakibatkan oleh pergantian sel darah merah yang sangat cepat akibat peningkatan hemolisis. Hal ini mengakibatkan tubuh membutuhkan asupan nutrisi yang lebih banyak untuk kembali memproduksi sel darah merah. Ketidakseimbangan antara kebutuhan energi berpotensi memperburuk status gizi individu yang mengidap talasemia β . Selain itu, latar belakang ekonomi juga menjadi faktor yang memengaruhi. Seiring membaiknya kondisi ekonomi, maka nutrisi juga akan terpenuhi secara proporsional.¹³

Perkembangan dan pertumbuhan anak berdasarkan pada pertimbangan peraturan menteri tentang standar antropometri anak tahun 2020 dijadikan sebagai parameter penilaian status gizi pada anak. Tahap penilaian dilaksanakan melalui perbandingan hasil observasi berat badan dan panjang/tinggi badan terhadap standar antropometri yang diberlakukan.¹⁴

Pertumbuhan anak adalah proses aktif atau terus mengalami perubahan secara kontinu. Kurva pertumbuhan adalah alat penting untuk membandingkan perkembangan seorang anak dengan anak sebayanya. Beberapa di antaranya adalah kurva referensi nasional dan kurva standar WHO, yang diterapkan secara global

sejak tahun 2006. Kurva WHO adalah kurva standar yang mengambil populasi dari beberapa negara maju dan berkembang di seluruh dunia dan menggambarkan proses pertumbuhan anak-anak dengan kesehatan ideal.¹⁵ *World Health Organization* menggunakan empat kurva pertumbuhan: panjang/tinggi badan terhadap usia, berat badan terhadap usia, panjang/tinggi badan terhadap usia, serta Indeks Massa Tubuh (IMT) terhadap usia. Pada setiap grafik, sumbu horizontal (aksis X) mengindikasikan variabel usia atau panjang/tinggi badan, sementara sumbu vertikal (aksis Y) mengindikasikan berat badan, panjang/tinggi badan, atau IMT. Pengukuran dihasilkan melalui pengintegrasian kedua garis aksis untuk menghasilkan titik plot data. Selain itu, abnormalitas pertumbuhan dapat menjadi indikasi penyakit dasar yang berlangsung lama dan serius.¹⁵

Merujuk pada penjelasan sebelumnya, riset ini perlu dilaksanakan karena RSUD Al Ihsan Bandung menjadi fasilitas kesehatan yang menerima pasien rujukan dengan skala provinsi yang memberikan pelayanan komprehensif bagi pasien talasemia melalui Pusat Pelayanan Kanker (*Cancer Center*). Rumah sakit ini menyediakan layanan transfusi darah rutin, pemantauan kadar feritin, serta menerima rujukan dari berbagai kabupaten/kota di Jawa Barat, sehingga menjadi fasilitas penting dalam penatalaksanaan talasemia di wilayah tersebut.

Talasemia masih menjadi salah satu kelainan genetik yang memiliki jumlah kasus tertinggi di Indonesia, khususnya di Provinsi Jawa Barat yang mencatat jumlah kasus terbanyak secara nasional. Akumulasi zat besi akibat transfusi darah berulang berpotensi memengaruhi pertumbuhan anak, namun penelitian yang

menilai keterkaitan terhadap kadar feritin dengan pertumbuhan pasien talasemia β di wilayah ini masih terbatas.

1.2 Rumusan Masalah

1. Bagaimana distribusi karakteristik subjek penelitian termasuk suku pada pasien talasemia β di RSUD Al Ihsan Bandung?
2. Apakah terdapat korelasi antara kadar feritin dengan pertumbuhan pasien talasemia β ?
3. Apakah terdapat korelasi antara kadar feritin dan tinggi badan menurut usia pada pasien talasemia β ?
4. Apakah terdapat korelasi antara kadar feritin dan indeks massa tubuh menurut usia pada pasien talasemia β ?

1.2.1 Tujuan Umum

Penelitian ini dilaksanakan dengan maksud melihat keterkaitan dari kadar feritin dan pertumbuhan terhadap penderita talasemia β .

1.2.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui gambaran karakteristik subjek penelitian termasuk suku pada pasien talasemia β
2. Mengetahui korelasi antara kadar feritin dengan tinggi badan menurut usia pada pasien talasemia β
3. Mengetahui korelasi antara kadar feritin dengan indeks massa tubuh menurut usia pada pasien talasemia β

1.3 Manfaat Penelitian

1.3.1 Manfaat Teoritis

Harapan dari pengadaan riset ini yaitu menjadi sumber acuan untuk mengembangkan keilmuan selanjutnya tentang bagaimana kadar feritin dapat berpengaruh pada pertumbuhan pasien talasemia β.

1.3.2 Manfaat Praktis

1. Bagi Peneliti

Penelitian yang dilaksanakan dapat menjadi pembelajaran yang berharga dalam meningkatkan wawasan dan pengetahuan peneliti dengan cara menyelidiki secara ilmiah suatu permasalahan, serta bisa menerapkan teori yang diperoleh selama masa perkuliahan.

2. Bagi Pasien dan Keluarga

Penelitian yang dihasilkan diharapkan mampu menyediakan informasi mengenai pentingnya pemantauan kadar feritin dan pertumbuhan secara berkala, sehingga keluarga dapat lebih memahami risiko gangguan pertumbuhan akibat penumpukan zat besi serta pentingnya kepatuhan terhadap terapi kelasi dan transfusi darah.

3. Bagi Pembaca

Harapan dari pengadaan riset ini dapat dijadikan rujukan informasi, sumber kajian ilmiah, serta referensi bacaan yang dapat menambah pengetahuan serta menjadi landasan bagi peneliti selanjutnya.

4. Bagi Pemerintah

Temuan yang dihasilkan dapat menjadi sumber laporan yang valid terkait korelasi kadar feritin dengan pertumbuhan talasemia β , sehingga dengan data ini dapat membantu dalam mengembangkan kebijakan kesehatan yang lebih efektif, khususnya dalam pengelolaan talasemia β .

5. Bagi Masyarakat

Harapan dari pengadaan riset ini dapat membantu dalam memberi informasi mendalam terkait talasemia β , pemantauan kadar feritin dan dampak ke pertumbuhan pasien talasemia β sehingga masyarakat lebih memahami risiko talasemia β sehingga bisa mencari perawatan medis lebih awal.