

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Menurut World Health Organization (WHO) penyakit thalassemia merupakan penyakit hereditas terbanyak di dunia yang saat ini sudah dinyatakan sebagai kasus penyakit di dunia (Dahnil et al., 2017).

Thalassemia berasal dari kata Yunani yaitu *thalassa* yang berarti laut dan *haema* yang berarti yaitu darah penyakit ini pertama kali ditemukan terhadap orang yang berasal dari Mediterania. Thalassemia adalah problem sintesis hemoglobin yang berbentuk hereditas atau keturunan. Penyakit genetik ini yang memiliki model dan frekuensi terbilang banyak di dunia. Gejala yang ditimbulkan cukup banyak ragam jadi dari asimtomatik hingga gejala yang sangat berat (Kemenkes RI, 2018). Penyakit ini biasa ditandai dengan kondisi sel darah merah atau eritrosit yang umurnya pendek dari sel darah normal yaitu adalah 120 hari. Penyakit ini berbentuk hereditas yaitu penyakit yang diturunkan dari orang tua kepada anaknya sejak masih dalam kandungan (Sukri, 2016).

Thalassemia merupakan tipe penyakit kelainan darah yang menyebabkan problem hemoglobin. Sedangkan hemoglobin merupakan zat didalam sel darah merah yang punya faedah membawa oksigen dari paru-paru ke seluruh tubuh manusia dan juga memberi zat warna merah pada sel darah merah. Pada penderita

thalassemia sanggup memproduksi sel darah merah lebih banyak dibandingkan orang normal, tapi sel darah merah yang diproduksi tidak sampai 120 hari. Sedangkan sel darah merah yang baru belum terbentuk sehingga menyebabkan tubuh kekurangan kadar hemoglobin (Karimah et al., 2015).

Untuk paham prevalensi thalassemia itu sendiri menurut menurut *Thalassemia International Federation* yaitu penyakit Thalassemia di Indonesia terhitung ke dalam group negara yang memiliki risiko tinggi. Kelainan genetik ini karena sumsum tulang tidak dapat membentuk protein dalam produksi hemoglobin (Potts & Mandelco, 2007).

Diketahui pada th. 2016 ditemukan data penderita penyakit Thalasemia mayor di Indonesia menurut data dari UKK Hematologi Ikatan Dokter Anak Indonesia atau HIDAI berjumlah 9.121 penyandang. Dan menurut data dari Yayasan Thalasemia Indonesia atau Perhimpunan Orang Tua Penderita (YTI/POPTI) didapatkan bahwa penderita penyakit Thalasemia mayor di Indonesia mengalami peningkatan yaitu dari 4.896 orang di th. 2012 menjadi 9.028 orang pada th. 2018 (Kemenkes RI, 2019).

Berdasarkan data yang terdapat dari YTI yaitu Yayasan Thalasemia Indonesia dan POPTI yaitu Persatuan Orang tua Penderita Thalasemia pada th. 2014, didapatkan *carrier* yaitu sebanyak 699 orang (5,8%) dari 12.038 orang yang dicek (Intansari, 2016). World Health Organization (WHO) juga mencatat berdasarkan data Hereditary Disease Program melaporkan bahwa secara global terdapat 269 juta orang pembawa gen thalassemia (*Thalassemia International Federation*, 2015).

Jumlah penderita penyakit thalasemia di Indonesia cukup tinggi hal ini dinyatakan dengan dasar semakin bertambah pasien thalassemia setiap

tahunnya, tercatat setiap tahun akan lahir 3000 bayi yang berpotensi terkena penyakit thalasemia. Jumlah penderita thalasemia mayor di Indonesia yang ditandai dengan kebutuhan transfusi darah secara rutin saat pada tahun 2018 mencapai 7.238 penderita (Anisawati, 2018).

Penyandang penderita thalasemia harus melakukan beragam macam perawatan kesehatan. Pengobatan yang baik untuk penyandang penyakit thalassemia yaitu menjalani transfusi darah serta suntikan desferal yang dilakukan dengan patuh. Penyandang thalassemia beratakan bergantung dengan transfusi darah seumur hidupnya. Transfusi darah memberikan gejala lanjutan seperti mual atau panas tinggi. Dan jika mengalami berlebihan zat besi pada tubuh akan berakibat transfusi tidak baik untuk tubuh penderita (Pratiwi, 2017).

Tujuan transfusi darah untuk mempertahankan kadar hemoglobin 9 sampai 10 gram/dl. Sel darah merah yang terbentuk akan mengalami perbedaan hingga sel darah merah umurnya tidak normal dan menyebabkan penurunan kadar hemoglobin. Dalam melakukan transfusi darah penderita thalassemia harus secara patuh dalam melakukan agar terhindarnya dalam mengalami anemia berat (Febrianis, 2009).

Kemampuan penyimpanan dan pengikatan besi oleh tubuh terbatas, sementara tubuh tidak mempunyai mekanisme aktif untuk mengekskresikan besi. Hal tersebut mengakibatkan, besi bebas yang tidak mampu disimpan dan tidak berikatan akan terakumulasi di jaringan dan darah. Besi bebas yang tidak berikatan tersebut dapat melakukan katalisis yaitu *Reactive Oxygen Species (ROS)* yang berpotensi bahaya, misalnya radikal hidroksi (OH) yang dari hydrogen peroksida melalui reaksi dari Fenton. Radikal hidroksi sangat reaktif,

dengan reaktif, dengan reaksi awal yaitu peroksida komponen lipid, denaturasi protein, lalu terjadi kerusakan DNA (Karunaratna *et al.*,2017).

Kelebihan besi dapat terjadi karena transfusi darah rutin yang diperlukan untuk mempertahankan kadar hemoglobin pada pasien thalassemia beta mayor. Pasien biasanya memerlukan 2-4 kantong setiap 4-6 minggu (Hoffbrand dan Moss, 2016).

Penderita juga harus mengkonsumsi obat zat besi seperti deferoxamine dan deferasirox yang bertujuan untuk menurunkan atau menghilangkan kelebihan zat besi di dalam tubuh akibat tranfusi darah yang dilakukan secara rutin. Perawatan yang dijalani penderita thalasemia juga memberikan dampak pada bentuk perubahan fisik maupun psikologis. Perawatan penderita thalassemia tidak hanya menyebabkan masalah bagi anak, tetapi juga bagi keluarga maupun orangtua. Sehingga sangat di tekankan bagi orang tua memiliki ilmu tentang, kenapa, bagaimana, dan apakah perlakuan yang tepat pada keadaan anak, agar orangtua lebih mudah dalam melakukan tindakan yang tepat dengan kondisi anak yang menderita penyakit thalassemia (Marnis *et al*, 2018).

Kepatuhan ialah syarat penting untuk melakukan aktivitastranfusi darah pada penyandang thalasemia dalam menjaga imunitas tubuh penderita thalasemia. Berbagai cara telah dilakukan seperti memberikan edukasi kepada orang tua yang anaknya menderita penyakit thalasemia agar patuh dalam membawa anaknya untuk diberikan terapi, tapi masih ada orang tua yang belum mengerti dan menyadari yang membuat kunjungannya atau pengobatan tidak sesuai dengan jadwal yang telah ditetapkan (Rahayu *et. al*,2015).

Menurut penelitian Rosnia Safitri tahun 2015 pemberian transfusi darah yang patuh dan tidak patuh memiliki perbedaan presentasi, yaitu yang patuh

melakukan transfusi darah memiliki pertumbuhan yang baik di bandingkan yang tidak patuh melakukan transfusi darah (Safitri, 2015).

Salah satu penyakit berat yang diderita oleh anak adalah talasemia beta mayor. Penanganan talasemia tergantung pada pemberian transfusi yang tepat selain tindakan pemberian obat-obatan yang lain. Ketepatan transfusi ini dilihat dari 2 keadaan, yang pertama adalah pasien datang tepat waktu, yang kedua adalah pasien datang dengan kondisi Hb ≥ 7 gr/dl. Kejadian thalasemia di Indonesia semakin meningkat dengan angka kelahiran rata-rata 23 % setara dengan jumlah populasi penduduk sebanyak 240 juta jiwa maka diperkirakan akan lahir 3000 bayi pembawa gen thalassemia (*carrier*) setiap tahunnya (Bulan, 2009).

Dampak yang dirasakan bagi penyandang maupun orang tua penderita thalassemia pun bermacam-macam seperti pertumbuhan fisik yang dialami penderita akan mengalami keterlambatan dan tertinggal dari teman-teman seumurannya yang tidak menyandang thalassemia, biasanya penderita thalassemia akan jarang sekali dapat menyelesaikan pendidikannya hingga selesai dikarenakan terapi medis yang dilakukan berulang kali, penderita dalam melakukan interaksi dengan teman sebaya maupun lingkungannya pun juga berkurang dikarenakan wajib menjalani perawatan dan pengobatan. Maka dari itu orang tua pada penderita thalassemia sangat ditekankan mempunyai pemahaman serta dukungan sosial yang baik agar anak dapat bertahan hidup dan menyesuaikan diri dengan lingkungan (Pratiwi, 2017).

Berdasarkan latar belakang dan masalah di atas maka rumusan masalah penelitian dapat diajukan sebagai berikut.

B. Rumusan Masalah

Rumusan masalah dalam penelitian ini adalah “Bagaimana Gambaran Pertumbuhan Anak dengan Thalassemia Mayor Terhadap Transfusi Darah dan Konsumsi Kelasi Besi”.

C. Tujuan Penelitian

Mengetahui gambaran pertumbuhan pada anak dengan thalassemia mayor terhadap transfusi darah dan konsumsi kelasi besi.

D. Manfaat Penelitian

1. Pengembangan Ilmu Pengetahuan

Untuk memperluas dan memperdalam pengetahuan mengenai transfusi dan konsumsi kelasi besi serta pertumbuhan pada anak thalassemia mayor.

2. Profesi atau Institusi

Penelitian ini dapat menambah wawasan ilmu bagi peneliti dan profesi kesehatan terutama hal-hal yang terkait hubungan antara transfusi dan konsumsi kelasi besi terhadap pertumbuhan pada anak dengan thalassemia mayor.

3. Masyarakat

Dapat memperluas dan memberikan penjelasan yang lebih mendalam serta dapat memberikan edukasi tentang pengaruh pemberian transfusi dan kelasi besi terhadap pertumbuhan pada anak dengan thalassemia mayor.