

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Thalassemia adalah salah satu penyakit hemolitik hereditas. Gangguan sintesis hemoglobin merupakan penyebab terjadinya thalassemia yang mengakibatkan sintesis salah satu rantai α , β atau rantai globin lain yang membentuk struktur normal molekul hemoglobin penderita thalassemia mudah mengalami penurunan atau bahkan tidak ada sama sekali (Rujito, 2019). Sedangkan, menurut Sembiring (2018), thalassemia adalah penyakit kelainan genetik yang mengakibatkan terjadinya penurunan hemoglobin di dalam eritrosit. Hal tersebut terjadi karena penurunan atau bahkan tidak adanya sintesis rantai globin sehingga kadar sel darah merah dan hemoglobin mengalami penurunan atau defisiensi. Hemoglobin merupakan salah satu jenis protein yang kaya akan zat besi yang terdapat dalam sel darah merah. Hemoglobin bertugas dalam pendistribusian oksigen dan karbondioksida di dalam tubuh. Penderita thalassemia akan memiliki nilai atau kadar sel darah merah dan hemoglobin yang rendah di bawah kadar normal.

Thalassemia merupakan penyakit dengan prevalensi dan insidensi tertinggi di dunia. Setiap tahunnya ratusan ribu anak meninggal dunia akibat thalassemia, hal tersebut menjadikan penyakit ini sebagai salah satu masalah kesehatan yang sangat serius. World Health Organization (WHO) memperkirakan sebanyak 7% dari total populasi global atau 80-90 juta penduduk di dunia (terutama di negara-negara berkembang) merupakan pembawa thalassemia β . Di Indonesia sendiri penyakit ini paling sering ditemukan dibandingkan dengan penyakit genetik lainnya, adapun prevalensi pembawa gen thalassemia tersebar berkisar 3-10% di beberapa daerah (Rujito, 2019).

Berdasarkan data Yayasan Thalassemia Indonesia (YTI) dan Perhimpunan Orangtua Penderita Thalassemia Indonesia (POPTI), sebanyak 5,8% orang (699 dari 12.038 orang) merupakan pembawa sifat thalassemia, ini merupakan hasil

skrining pada masyarakat umum pada rentang tahun 2008-2017. Sedangkan, berdasarkan hasil skrining pada keluarga thalassemia tahun 2009-2017 menunjukkan setidaknya ada 28,61% orang (1.184 dari 4.137 orang) yang merupakan pembawa sifat thalassemia. Berdasarkan data Rumah Sakit Umum Pusat Nasional Dr. Cipto Mangunkusumo (RSCM), hingga bulan Oktober 2016 tercatat sebanyak 9.131 pasien thalassemia yang terdaftar di seluruh Indonesia (Direktoran P2PTM Kemenkes RI, 2018).

Pada penelitian yang dilakukan oleh Kurniati & Sari (2018), diketahui bahwa karakteristik usia penderita thalassemia adalah 15 orang berusia 10 hingga kurang dari 12 tahun (42,9%), 13 orang berusia 12-17 tahun (37,1%) dan 7 orang berusia lebih dari 17 tahun (20,0%). Hal tersebut menunjukkan bahwa angka harapan hidup pasien thalassemia meningkat seiring dengan kemajuan teknologi pengolahan transfusi darah, kelasi besi dan modalitas pemantauan komplikasi. Pada tahun 1970-an, angka harapan hidup pasien thalassemia mayor di Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo (RSCM) berkisar antara 7-12 tahun. Hal tersebut sesuai dengan hasil penelitian yang dilakukan oleh Wahidiyat I (1979) yang tertulis dalam Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia nomor HK.01.07/MENKES/1/2018 tentang Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Tata Laksana Thalassemia, bahwa rata-rata usia angka harapan hidup pasien thalassemia hanya 8-10 tahun. Namun, kini tingkat kemungkinan hidup pasien thalassemia bisa lebih lama. Berdasarkan grafik per 10 tahun dari RSCM, terlihat ada perbaikan dalam kemungkinan hidup pasien thalassemia. Di 1990-an banyak pasien thalassemia yang meninggal sebelum usia 27. Namun, pada data 2010, ada lebih dari 100 orang pasien thalassemia yang hidup lebih dari 32 tahun. Perbaikan kemungkinan hidup ini terjadi dikarenakan oleh berbagai aspek, mulai dari meningkatnya pengetahuan masyarakat untuk membawa anak segera ke tenaga kesehatan serta tata cara pengobatan yang lebih baik (Desideria, 2018).

Pada penelitian Wati, Proverawati, Purnamasari & Rahardjo (2015), diketahui bahwa tingkat konsumsi energi, protein, kalsium, zat besi, fosfor, dan vitamin B pada penderita thalassemia yang menjadi responden berada pada kategori defisit, yaitu <70% AKG 2013. Anak yang menderita thalassemia mengalami peningkatan kebutuhan energi, serta mengalami kekurangan vitamin

dan mineral, seperti vitamin A, vitamin B, asam folat, vitamin B12 dan zinc. Hal tersebutlah yang menjadi salah satu penyebab terjadinya resiko kekurangan zat gizi (baik zat gizi makro maupun zat gizi mikro) yang dibutuhkan oleh tubuh.

Tidak hanya asupan zat gizi makro, asupan zat gizi mikro pada penderita thalassemia juga patut diperhatikan. Pasalnya, asupan zat gizi mikro juga amat berperan penting bagi penderita thalassemia. Sebagai contoh, pemberian vitamin C dengan dosis yang tepat pada penderita thalassemia dapat membantu meningkatkan pengeluaran zat besi sampai dua kali lipat bila digunakan secara bersamaan dengan desferoksamin (obat kelasi besi). Selain itu juga, apabila penderita thalassemia mengonsumsi suplemen vitamin E sesuai anjuran, yaitu 10 mg/kg atau 2x200 IU/hari selama 4 minggu dipercaya dapat meningkatkan kadar Hb. Vitamin E juga berfungsi sebagai antioksidan, menghambat peroksidasi membran sel sehingga dapat melindungi sel dari efek toksisitas besi, melindungi asam lemak tidak jenuh terhadap serangan radikal bebas, serta melindungi sel darah merah terhadap proses hemolisis (Kemenkes RI, 2018).

Asupan zat besi pada penderita thalassemia juga perlu diperhatikan. Menurut Arijanti & Nasar (2003), asupan zat besi pada pasien thalassemia yang berusia di bawah 10 tahun sebaiknya dibatasi maksimal 10 mg/hari, sedangkan di atas 10 tahun dibatasi maksimal 18 mg/hari. Hal tersebut dilakukan untuk menurunkan resiko terjadinya kelebihan zat besi pada penderita thalassemia. Kelebihan zat besi pada penderita thalassemia terjadi akibat adanya transfusi darah secara berulang-ulang pada penderita thalassemia. Apabila asupan zat besi tidak dibatasi maka akan memperparah keadaan kelebihan zat besi dan zat besi tersebut akan menumpuk di berbagai organ terutama kulit, jantung, hati dan kelenjar endokrin, sehingga terjadilah kardiomiopati, diabetes melitus, perdarahan akibat rusaknya organ hati, gangguan pertumbuhan, seperti perawakan tubuh yang pendek, hipogonadisme, infertilitas, kulit hitam dan juga bentuk muka yang berubah atau dikenal dengan facies Cooley, disertai osteoporosis bahkan dapat terjadi fraktur patologis. Selain itu didapatkan juga pembesaran limpa dan hati sehingga menyebabkan perut anak dengan thalassemia tampak besar (IDAI, 2016).

Banyaknya komplikasi atau dampak dari kelebihan zat besi pada penderita thalassemia mewajibkan penderita thalassemia untuk melakukan terapi kelasi sehabis melakukan transfusi darah untuk mengeluarkan kelebihan zat besi tersebut. Namun, dikarenakan beberapa kondisi seperti mahalnya obat kelasi besi, banyak penderita thalassemia yang tidak mampu menjalani terapi kelasi. Adanya pengaturan asupan zat gizi pada penderita thalassemia diharapkan dapat menjadi penunjang dalam pengobatan jangka panjang pada penderita thalassemia sehingga penderita thalassemia dapat memiliki umur harapan hidup dan kualitas hidup yang lebih baik.

Asupan gizi seseorang akan berpengaruh terhadap status gizi orang tersebut. Asupan gizi yang kurang dalam makanan dapat menyebabkan kekurangan gizi, sebaliknya apabila asupannya berlebih maka akan mengakibatkan gizi lebih (Thamaria, 2017). Dalam kasus penderita thalassemia yang umumnya memiliki asupan makanan yang kurang, maka penderita thalassemia akan cenderung memiliki status gizi kurang. Hal tersebut sesuai dengan hasil penelitian yang dilakukan pada penderita thalassemia berusia 6-15 tahun oleh Isworo, Setiowati & Taufik (2012), diketahui bahwa mayoritas responden berstatus gizi kurus, yaitu 59.4% (19 dari 32 orang). Sama halnya dengan penelitian yang dilakukan oleh Kurniati & Sari (2018), diketahui bahwa dari 35 sampel penderita thalassemia, 28 orang (80,0%) memiliki berat badan yang berada pada kategori kurang.

Postur tubuh pasien thalassemia yang biasanya kecil, kurus dan pendek, disebabkan oleh kekurangan oksigen pada jaringan tubuh secara terus-menerus. Selain itu, pada pasien thalassemia rentan terjadi penurunan nafsu makan dikarenakan adanya pembesaran limpa. Berbagai kondisi tersebutlah yang menjadi penyebab gangguan pertumbuhan juga penurunan imunitas tubuh pada pasien thalassemia karena adanya gangguan penyerapan dan penggunaan zat-zat gizi (IDAI, 2016).

Terjadinya hemolisis sel darah merah pada penderita thalassemia akan menyebabkan anemia kronis sehingga hal tersebut akan mengakibatkan adanya hipoksia jaringan. Hipoksia jaringan yang berlangsung terus-menerus dalam waktu lama (kronis) merupakan salah satu faktor penyebab adanya gangguan

pertumbuhan pada penderita thalassemia karena pada kondisi tersebut rentan terjadi gangguan penggunaan zat gizi pada tingkat sel. Pemenuhan gizi secara optimal sangat dibutuhkan oleh penderita thalassemia sebagai modalitas dalam pengobatan jangka panjang serta sebagai pencegah akan timbulnya masalah gizi, gangguan pada pertumbuhan, terlambatnya perkembangan pubertas, serta penurunan sistem imunitas yang mungkin memiliki hubungan dengan malnutrisi sekunder (Arijanti & Nasar, 2003).

Berdasarkan uraian dalam latar belakang tersebut, maka penulis tertarik untuk melakukan penelitian kepustakaan mengenai asupan zat gizi dan status gizi pada penderita thalassemia.

B. Rumusan Masalah

Thalassemia adalah penyakit kelainan genetik pada sel darah merah. Pada thalassemia, terjadi gangguan sintesis hemoglobin sehingga hemoglobin penderitanya mudah mengalami penurunan atau bahkan tidak ada sama sekali. Pada beberapa penelitian ditemukan bahwa mayoritas penderita thalassemia berstatus gizi kurus serta tingkat konsumsi energi, protein dan zat besi berada pada kategori defisit. Postur tubuh pasien thalassemia yang biasanya kecil, kurus dan pendek disebabkan oleh kekurangan oksigen pada jaringan tubuh secara terus-menerus. Selain itu, pada pasien thalassemia rentan terjadi penurunan nafsu makan dikarenakan adanya pembesaran limpa. Berdasarkan uraian tersebut, maka dapat dirumuskan pertanyaan penelitian sebagai berikut “Bagaimana gambaran asupan zat gizi dan status gizi penderita thalassemia?”

C. Tujuan

1. Tujuan Umum

Mengetahui gambaran asupan zat gizi dan status gizi pada penderita thalassemia.

2. Tujuan Khusus

- a. Diketahui karakteristik usia pada penderita thalassemia.
- b. Diketahui karakteristik jenis kelamin pada penderita thalassemia.
- c. Diketahui asupan energi pada penderita thalassemia.
- d. Diketahui asupan protein pada penderita thalassemia.

- e. Diketahui asupan lemak pada penderita thalassemia.
- f. Diketahui asupan karbohidrat pada penderita thalassemia.
- g. Diketahui asupan vitamin C pada penderita thalassemia.
- h. Diketahui asupan vitamin E pada penderita thalassemia.
- i. Diketahui asupan zat besi pada penderita thalassemia.
- j. Diketahui status gizi pada penderita thalassemia.

D. Manfaat

1. Bagi Peneliti

Penelitian ini dapat dijadikan sebagai pengalaman serta menambah ilmu dan sebagai aplikasi ilmu gizi yang telah diperoleh semasa kuliah.

2. Bagi Peneliti Lain

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menjadi bahan pertimbangan dan acuan dalam melakukan penelitian selanjutnya.

E. Ruang Lingkup

Thalassemia adalah penyakit kelainan genetik yang mengakibatkan penurunan hemoglobin di dalam eritrosit sehingga penderitanya mengalami anemia kronik. Pada beberapa penelitian diketahui bahwa mayoritas penderita thalassemia berstatus gizi kurus dengan tingkat konsumsi beberapa zat gizi pada kategori defisit. Maka fokus pada penelitian ini adalah asupan zat gizi dan status gizi penderita thalassemia. Penelitian ini merupakan penelitian penelusuran pustaka atau studi kepustakaan yang dilakukan dengan cara menganalisis informasi yang diperoleh melalui lima jurnal penelitian yang terbit pada tahun 2016 hingga tahun 2020 (lima tahun terakhir) yang diperoleh melalui *search engine* terpercaya, yaitu *google scholar*, *one search* dan *pubmed*, kemudian diringkas dan disimpulkan. Variabel dalam penelitian ini adalah asupan zat gizi (energi, protein, lemak, karbohidrat, vitamin C, vitamin E dan zat besi), status gizi, usia dan jenis kelamin.