

# **BAB I**

## **PENDAHULUAN**

### **A. Latar Belakang**

Talasemia merupakan salah satu penyakit genetik hereditas terbanyak yang diidap oleh hampir semua golongan etnik di seluruh dunia. Data dari WHO (*World Health Organization*) menunjukkan bahwa 7% dari populasi dunia merupakan pembawa sifat talasemia. Setiap tahun sekitar 300.000-500.000 bayi baru lahir disertai dengan kelainan hemoglobin berat dan 50.000 hingga 100.000 anak meninggal akibat talasemia. Sekitar 80% dari jumlah tersebut berasal dari negara berkembang termasuk Indonesia (Kemenkes, 2018).

Indonesia merupakan salah satu negara dengan angka pembawa sifat talasemia yang tinggi. Hal ini dibuktikan oleh penelitian epidemiologi yang mendapati 3.000 bayi yang lahir berpotensi terkena talasemia (3%-10%). Berdasarkan data UKK Hematologi Ikatan Dokter Anak Indonesia pada tahun 2016, prevalensi pasien talasemia mencapai jumlah 9.121 orang. Data Yayasan Talasemia Indonesia/Perhimpunan Orang Tua Pasien (YTI/POPTI) diketahui bahwa penyandang talasemia di Indonesia mengalami peningkatan dari 4.896 orang di tahun 2012 menjadi 9.028 orang pada tahun 2018 (Kemenkes RI, 2019).

Talasemia merupakan gangguan sintesis hemoglobin yang bersifat hereditas dengan frekuensi terbanyak di dunia. Talasemia dibedakan menjadi dua jenis berdasarkan defisiensi pembentukan rantai globin yaitu talasemia alfa dan talasemia beta, sedangkan berdasarkan gejala klinis talasemia dikategorikan menjadi tiga yaitu talasemia minor, talasemia intermedia, dan talasemia mayor. Gejala yang ditimbulkan bervariasi mulai dari asimtomatik hingga gejala yang berat. Gejala yang ditimbulkan pada pasien talasemia mayor seperti anemia berat, abnormalitas tulang, kegagalan tumbuh kembang, dan komplikasi yang mengancam jiwa. Pada pasien talasemia intermedia gejala yang dialami seperti anemia ikterus dan splenomegaly sedangkan pada pasien talasemia minor gejala yang dialami seperti anemia ringan (Suryani, 2015; Kemenkes RI, 2018).

Pada penderita talasemia terjadi gangguan produksi pada rantai alfa dan rantai beta. Pada kromosom 11 secara fisiologis mengandung dua gen beta sedangkan pada kromosom 16 mengandung empat gen alfa. Anemia pada talasemia terjadi akibat gen pembentuk globin mengalami delesi atau mutasi sehingga rantai globin tidak dapat terbentuk dengan baik. Hal tersebut mengakibatkan sel eritrosit terbentuk abnormal. Pada talasemia beta produksi rantai beta terganggu, mengakibatkan kadar HbA ( $\alpha_2\beta_2$ ) menurun sedangkan HbA2 ( $\alpha_2\delta_2$ ) dan HbF ( $\alpha_2\gamma_2$ ) tidak terganggu karena tidak mengandung rantai beta dan memproduksi lebih banyak dari keadaan normal. Pada talasemia alfa terjadi ketidakseimbangan rantai  $\alpha$  dan rantai non  $\alpha$  ( $\beta, \gamma, \delta$ ) dimana rantai non  $\alpha$  yang tidak memiliki pasangan akan membentuk agregat yang tidak stabil yang dapat merusak sel darah merah yang mengakibatkan anemia (Lantip, 2019).

Talasemia ditandai dengan kondisi sel darah merah yang mudah rusak dan berumur lebih pendek dari sel darah merah normal yang umurnya 120 hari sehingga menyebabkan anemia, hal tersebut dapat mempengaruhi profil eritrosit pada talasemia yang ditandai dengan ciri ciri jumlah eritrosit  $< 4$  juta sel/mm<sup>3</sup>, kadar Hb  $< 8$  g/dL, nilai Ht  $< 30$  %, nilai MCV  $< 80$  fl, nilai MCH  $< 27$  pg, dan nilai MCHC  $< 30\%$ . Sebagian besar pasien talasemia mengalami anemia mikrositik hipokrom. Pada pasien talasemia mengalami perubahan bentuk abnormal pada sel mikrositik yang menjadi ciri dominan, eritrosit berinti (eritroblast), *small fragment* dan sel target. Mikrositik merupakan sel darah merah yang memiliki ukuran lebih kecil dari sel darah merah normal dan juga lebih kecil dari inti sel (nukleus) pada sel darah putih. (Lantip, 2019; Suryani, 2015).

Profil eritrosit adalah suatu panel pemeriksaan hematolgi yang dapat memberi keterangan tentang banyaknya hemoglobin (Hb), hematokrit (Ht), *red blood cell* (RBC), serta indeks eritrosit (MCV, MCH, dan MCHC) . Pemeriksaan ini dapat digunakan sebagai pemeriksaan penyaring untuk mendiagnosis terjadinya anemia dan mengetahui anemia berdasarkan morfologinya. Pemeriksaan indeks eritrosit juga dapat digunakan untuk

menentukan klasifikasi anemia berdasarkan morfologi eritrosit seperti talasemia (Kiswari, 2014; Bakta, 2018).

Penelitian oleh Budiwiyo (2016) menunjukkan sebanyak 40 sampel pasien talasemia mayor mengalami anemia hipokrom mikrositik dan anemia normokrom mikrositik. Hal tersebut menunjukkan pasien talasemia mayor mengalami penurunan indeks eritrosit dari nilai normal yang ditandai dengan rata-rata nilai indeks eritrosit pada kadar MCV sebesar 60 pg dan rata-rata kadar MCH sebesar 19,9 fl.

Penelitian Halil (2019) sebanyak 1358 uji sampel untuk *skrining* pasien talasemia beta minor yang diperiksa uji hematologi rutin di laboratorium IGD RSUD Chasan Boesoirie. Kelompok talasemia pada penelitian ini memiliki kadar hemoglobin < 12 gr/dl, serta 614 sampel yang memiliki MCV < 80 fl dan RBC < 4 juta sebanyak 317 sampel. Hal ini menunjukkan bahwa pasien talasemia mengalami anemia hipokrom mikrositik yang ditandai dengan nilai indeks eritrosit yang mengalami penurunan dari nilai normal.

Rumah sakit umum daerah Pringsewu merupakan rumah sakit umum daerah milik Pemerintah dan merupakan salah satu rumah sakit tipe C yang merupakan rumah sakit rujukan dari fasilitas kesehatan tingkat 1, seperti puskesmas atau klinik. Berdasarkan hasil pra survey pada kasus talasemia di rumah sakit umum daerah Pringsewu sebanyak 36 pasien talasemia yang melakukan pemeriksaan darah lengkap untuk menjalani transfusi rutin setiap tahunnya.

Berdasarkan uraian di atas, maka peneliti melakukan penelitian tentang gambaran profil eritrosit dan jenis anemia pada pasien talasemia mayor berdasarkan indeks eritrosit di RSUD Pringsewu tahun 2021.

## **B. Rumusan Masalah**

Berdasarkan latar belakang di atas, maka rumusan masalah dalam penelitian ini adalah bagaimana gambaran profil eritrosit dan jenis anemia berdasarkan indeks eritrosit pada pasien talasemia mayor di RSUD Pringsewu tahun 2021.

## **C. Tujuan Penelitian**

### **1. Tujuan Umum**

Diketahui gambaran profil eritrosit dan jenis anemia berdasarkan indeks eritrosit pada pasien talasemia mayor di RSUD Pringsewu tahun 2021.

## 2. Tujuan Khusus

- a. Diketahui distribusi frekuensi profil eritrosit (Hb, Ht, RBC, MCV, MCH, dan MCHC) pasien talasemia mayor di RSUD Pringsewu tahun 2021.
- b. Diketahui jenis anemia berdasarkan indeks eritrosit (MCV, MCH, dan MCHC) pasien talasemia mayor di RSUD Pringsewu tahun 2021.

## **D. Manfaat penelitian**

### 1. Manfaat Teoritis

Menambah wawasan dan informasi mengenai gambaran profil eritrosit dan jenis anemia berdasarkan indeks eritrosit pada pasien talasemia mayor.

### 2. Manfaat Aplikatif

Penelitian ini diharapkan dapat bermanfaat sebagai informasi tentang gambaran profil eritrosit dan jenis anemia pada pasien talasemia sehingga masyarakat khususnya orang tua yang mau mempunyai keturunan agar dapat melakukan pencegahan untuk pembawa gen talasemia dan khusus orang yang mengalami talasemia dapat mempertahankan profil eritrosit agar tetap normal.

## **E. Ruang Lingkup**

Ruang lingkup penelitian ini adalah bidang hematologi. Penelitian ini bersifat deskriptif tentang gambaran profil eritrosit dan jenis anemia berdasarkan indeks eritrosit pada pasien talasemia mayor di RSUD Pringsewu tahun 2021. Penelitian ini dilaksanakan pada bulan Februari 2022 sampai Juli 2022 dengan analisa data univariat. Populasi dalam penelitian ini diambil dari data rekam medik pemeriksaan darah rutin pasien talasemia sebelum terapi transfusi yang teregistrasi lengkap (usia, jenis kelamin, Hb, Ht, RBC, MCV, MCH, dan MCHC) di RSUD Pringsewu tahun 2021.