

BAB I PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Thalasemia artinya penyakit kelainan darah genetik yang mengakibatkan penurunan produksi hemoglobin akibat resesif autosomal. Manifestasi klinis yang ditimbulkan berdasarkan varian globin yang terkena defek, oleh karena itu, terapi yang diberikan termasuk pemberian transfusi darah akan diselaraskan menggunakan varian globin yang bermutasi.

Indonesia merupakan negara yang berada dalam sabuk thalasemia dengan prevalensi karier thalasemia mencapai sekitar 3,8% dari seluruh populasi. Data Yayasan Thalassaemia Indonesia, terjadi peningkatan kasus Thalasemia yang terus menerus sejak tahun 2012 (4.896 penderita) hingga tahun 2018 (8.761 penderita) (Kementrian Kesehatan RI, 2019). Frekuensi pembawa sifat Thalasemia di Indonesia yang dilaporkan adalah sebagai berikut: Medan dengan pembawa sifat Thalasemia β sebesar 4,07 %, Yogyakarta sebesar 6 %, Banyumas 8 %, Ambon sebesar 6,5 %, Jakarta sebesar 7%, Ujung Pandang sebesar 8 %, Banjarmasin sebesar 3 %, Maumere dan Bangka sebesar 6 %, dan beberapa daerah memiliki prevalensi hingga 10 %, dengan rata-rata frekuensi secara keseluruhan adalah 3-10 %. Gambaran tersebut mengindikasikan bahwa tiap-tiap daerah memiliki jumlah pembawa sifat yang berbeda-beda (Rujito, 2019).

Thalasemia disebabkan karena adanya mutasi pada gen pengkode globin β yaitu gen HBB pada kromosom 11 yang berakibat pada thalasemia β . Thalasemia juga disebabkan karena adanya mutasi di gen pengkode globin α yaitu gen HBA yang berakibat pada thalasemia α . Mutasi yang terjadi pada gen globin penderita thalasemia mengakibatkan eritrosit tidak bisa mengikat oksigen dengan baik dan eritrosit lebih mudah pecah. Akibatnya penderita mengalami gejala anemia ringan sampai berat. Penyakit ini diturunkan mengikuti kaidah Mendel serta merupakan kelainan mutasi gen tunggal (*single gene mutation*) dengan banyak sekali jenis thalasemia ditemukan.

Penderita thalasemia mengalami kelainan di komposisi HbA, HbF dan HbA2. HbF dan HbA2 yg dibentuk secara berlebihan tersebut memiliki afinitas terhadap oksigen yang lebih tinggi sebagai akibatnya oksigen yang dilepas ke jaringan lebih sedikit. kondisi itu menyebabkan banyak sekali tanda-tanda klinis, tergantung pada berat ringannya penyakit (Kesuma, S., & Octavia, E. 2018).

Fraksi hemoglobin penderita thalasemia sama dengan fraksi hemoglobin orang normal tetapi pada beberapa kasus penderita thalasemia memiliki kombinasi dengan hemoglobin varian. Hemoglobinopati (hemoglobin varian) merupakan hasil mutasi yang mempengaruhi gen-gen globin dan dapat diklasifikasikan menjadi dua kelompok utama yaitu, perubahan struktur yang membentuk suatu anomali, varian hemoglobin, dan perubahan sintesis Hb yang menyebabkan thalasemia (Wulandari, R. D. 2018).

Diagnosis thalasemia secara konvensional dapat dilakukan dengan pemeriksaan darah tepi dan pemeriksaan darah lengkap seperti hitung jumlah eritrosit, kadar hemoglobin, kadar hematokrit, *mean corpuscle volume* (MCV) dan *mean hemoglobin volume* (MHV) serta elektroforesis hemoglobin. Diagnosis banding thalasemia dengan penyakit kelainan darah lainnya, yang memberi gambaran klinis yang sama dilakukan melalui analisis Hb (Yunitha, R. A, 2013).

Analisis Hb diperlukan untuk menentukan karier dan penyakit thalasemia. Sistem HPLC dan CE (elektroforesis zona kapiler) otomatis adalah metode yang sensitif dan tepat untuk analisis kualitatif dan kuantitatif komponen Hb dalam sel darah merah (Stephens et al., 2015). sistem CE didasarkan pada elektroforesis kapiler dalam larutan bebas dari katoda ke anoda.

Elektroforesis kapiler adalah salah satu pemeriksaan penyaring talasemia dengan teknik molekuler yang digunakan untuk menganalisis hemoglobin. Elektroforesis kapiler adalah teknik pemisahan molekul–molekul bermuatan positif dan/atau negatif berdasarkan pH serta menggunakan tegangan listrik yang tinggi. Metode ini mampu mendeteksi hemoglobin varian dengan lebih detail berdasarkan Elektroforesis Zona Kapiler (*Capillary Zone Electrophoresis*) serta tingkat presisi dan akurasi tinggi untuk kuantifikasi

hemoglobin varian. Elektroforesis hemoglobin pada pH alkali merupakan salah satu cara pemeriksaan analisis hemoglobin yang banyak digunakan untuk membuktikan adanya hemoglobin abnormal. Pemeriksaan hemoglobin elektroforesis bertujuan untuk mengetahui pembentukan rantai globin secara spesifik dan untuk menentukan tipe thalasemia yang diderita pasien. (Kesuma, S., & Octavia, E., 2018).

Hasil penelitian Lantip Rujito (2014) tentang deteksi pembawa sifat thalasemia di Banyumas menggunakan *Capillary Electrophoresis* terhadap 15 orang pada penapisan pertama didapatkan hasil HbA2 >3,5% maka individu tersebut sebagai pembawa sifat thalasemia β sebanyak 5 orang subyek. Selain fraksi hemoglobin utama, pada penelitian ini juga ditemukan subyek dengan hemoglobin varian yaitu HbE sebanyak 4 subyek, Hb Hope dan HPFH sebanyak 1,2 % individu.

Penelitian Nuryanti (2018) β -Thalassemia Trait Menggunakan Elektroforesis Mikrokapiler dijumpai rerata nilai Hb A di β -thalassemia trait ($95,58 \pm 0,19$) dan HbA2 ($4,33 \pm 0,25$). Pada penelitian ini dijumpai ada hemoglobin E sebanyak empat orang .

Berdasarkan hasil penelitian Suryananta (2018), terhadap 3 sampel darah penderita thalasemia dengan metode Elektroforesis kapiler didapat Hasil penelitian menunjukkan bahwa spesimen pertama, umur 4 tahun memiliki kadar HbA 59,9%, kadar HbA2 4,3%, kadar HbF 14,7% dan kadar HbE 21,1%. Pada spesimen kedua, umur 8 tahun memiliki HbA 88,7%, HbA2 2,5%, HbF 3,2% dan HbE 5,6%. Pada spesimen ketiga, umur 13 tahun memiliki kadar HbA 93,8%, kadar HbA2 4,9% dan kadar HbF 1,3%. Kesimpulan dari penelitian ini adalah spesimen pertama kadar HbA menurun, kadar HbA2 meningkat dan kadar HbF meningkat dan ditemukan varian hemoglobin yaitu HbE. Pada spesimen kedua kadar HbA menurun dari batas normal, kadar HbA2 dalam batas normal dan kadar HbF meningkat serta ditemukan varian hemoglobin yaitu HbE. Pada spesimen ketiga kadar HbA menurun dari kisaran normal, kadar HbA2 dan kadar HbF meningkat, namun tidak ditemukan varian hemoglobin pada spesimen ini.

Oleh karena itu berdasarkan latar belakang ini, maka penulis melakukan penelitian untuk mengetahui “Gambaran Hasil Pemeriksaan Hb Elektroforesis Pada Penderita Thalasemia di RSUD dr. H. Abdul Moeloek tahun 2021 ”.

B. Rumusan Masalah

Bagaimanakah gambaran hasil pemeriksaan Hemoglobin Elektroforesis pada penderita thalasemia di RSUD dr. H. Abdul Moeloek Tahun 2021?

C. Tujuan Penelitian

1. Tujuan umum

Mengetahui bagaimana gambaran hasil pemeriksaan Hemoglobin Elektroforesis pada penderita thalasemia di RSUD dr. H. Abdul Moeloek Tahun 2021.

2. Tujuan Khusus

- a. Untuk mengetahui persentase fraksi hemoglobin (HbA, HbA₂, HbF) dan hemoglobin varian pada penderita thalasemia menggunakan metode elektroforesis .
- b. Untuk menentukan jenis thalasemia yang diderita pasien yang diperiksa menggunakan metode elektroforesis .
- c. Untuk mengetahui jumlah penderita thalasemia yang melakukan pemeriksaan Hemoglobin Elektroforesis berdasarkan jenis kelamin.
- d. Untuk mengetahui jumlah penderita thalasemia yang melakukan pemeriksaan Hb Elektroforesis berdasarkan jenis usia.

D. Manfaat Penelitian

1. Manfaat Teoritis

Dapat menjadi bahan tambahan pembelajaran khususnya di bidang hematologi terapan dan menambah wawasan ilmu pengetahuan dan keterampilan bagi penulis dan pembaca tentang tentang gambaran hasil pemeriksaan Hb Elektroforesis pada penderita thalasemia.

2. Manfaat Aplikatif

- a. Bagi peneliti diharapkan dapat memberikan pengetahuan dan wawasan tentang gambaran pemeriksaan Hb Elektroforesis pada penderita thalasemia.

- b. Bagi institusi diharapkan dapat sebagai penambah Pustaka dan memberikan wawasan civitas akademik Teknologi Laboratorium Medik Poltekkes Tanjungkarang.
- c. Bagi masyarakat diharapkan dapat memberikan informasi dan pengetahuan khususnya penderita thalasemia mengenai pemeriksaan Hb Elektroforesis

E. Ruang Lingkup

Bidang kajian dalam penelitian ini adalah hematologi. Jenis penelitian yang digunakan deskriptif yang menggambarkan persentase fraksi hemoglobin pada penderita thalasemia di RSUD dr. H. Abdul Moeloek tahun 2021. Analisis data yang digunakan adalah univariat. Populasi pada penelitian ini adalah semua penderita thalasemia yang berjumlah 93 orang dan tercatat di rekam medik RSUD dr. H. Abdul Moeloek tahun 2021. Sampel yang digunakan adalah seluruh populasi penderita thalasemia yang melakukan pemeriksaan Hb Elektroforesis yang berjumlah 20 orang dan tercatat pada rekam medik di RSUD dr. H. Abdul Moeloek tahun 2021. Waktu penelitian dilakukan di bulan Mei sampai dengan Juli 2022 di RSUD dr. H. Abdul Moeloek Bandar Lampung. Metode pemeriksaan yang digunakan adalah metode *Kapilarisasi* menggunakan alat *Sebia*.