

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Talasemia adalah kelainan darah bawaan yang ditandai dengan kekurangan protein pembawa oksigen (hemoglobin) dan kelebihan sel darah dalam tubuh. Pada penderita talasemia tidak memiliki kemampuan untuk menghasilkan protein yang cukup untuk menyebabkan pembentukan sel darah merah yang tidak sempurna. Oleh karena itu, fungsi eritrosit relatif berkurang. Sifat genetik penyakit ini pada masing-masing penderitanya menunjukkan gejala yang bervariasi. Penderita talasemia akan mengalami anemia yang membuat tubuh merasakan lemas dan mudah lelah.

Talasemia diklasifikasikan menjadi talasemia beta dan alfa berdasarkan defisiensi pembentukan rantai globin. Talasemia α disebabkan karena adanya mutasi pada gen pengkode globin α yang merupakan gen HBA. Sedangkan pada talasemia β juga terjadi diakibatkan adanya mutasi gen pengkode globin β yang merupakan gen HBA di kromosom 11. Sedangkan sifat talasemia secara klinis terbagi menjadi dua jenis, yaitu talasemia mayor dan talasemia minor. Talasemia minor bersifat karier dan tidak berbahaya. Sedangkan talasemia mayor memiliki gejala klinis yang parah dan kronis serta memerlukan transfusi darah secara teratur (Wibowo dan Zen, 2019).

Data WHO (Organisasi Kesehatan Dunia) menunjukkan pasien talasemia sebanyak 7% populasi manusia di dunia. Setiap tahunnya ada sekitar 300.000 hingga 500.000 bayi baru lahir yang memiliki kelainan hemoglobin yang parah, dan 50.000 hingga 100.000 bayi meninggal karena talasemia. Jumlah tersebut sekitar 80% berasal dari negara berkembang, dan Indonesia menjadi salah satunya (Kemenkes, 2018). Data Yayasan Talasemia Indonesia, menunjukkan peningkatan kasus talasemia secara terus menerus sejak tahun 2012 (4896) hingga tahun 2018 (8761) (Kementrian Kesehatan RI, 2019). Data terbaru pada tahun 2019 Provinsi Lampung menjadi urutan ke-delapan dengan populasi penderita talasemia terbanyak di

Indonesia dengan jumlah 200 kasus dari total 10.555 kasus penderita talasemia di Indonesia tahun 2019.

Pada penderita talasemia, terjadi gangguan produksi rantai beta dan alfa. Secara fisiologis, pada kromosom 16 terdapat empat gen alfa, dan pada kromosom 11 terdapat dua gen beta. Pada talasemia kadar HbF dan HbA₂ tidak mengalami gangguan karena mampu memproduksi lebih dari biasanya dan tidak mengandung rantai beta, sedangkan pada kadar HbA terjadi penurunan yang diakibatkan gangguan pada produksi rantai beta. Terjadi ketidak seimbangan antara rantai dan non rantai α pada talasemia alfa (Rujito, 2019). Pada manusia dewasa normal hemoglobin terdiri dari dua rantai alfa dan dua rantai beta yang membentuk tetramer HbA. Penderita talasemia mempunyai kelainan pada komposisi HbF, HbA, dan HbA₂. HbA₂ dan HbF yang terbentuk secara berlebihan memiliki afinitas lebih besar terhadap oksigen, sehingga sedikit oksigen yang dilepaskan ke jaringan. Kondisi ini menimbulkan gejala klinis yang berbeda-beda tergantung tingkat keparahan penyakitnya (Kesuma dan Octavia, 2018).

Pemeriksaan hemoglobin elektroforesis metode yang digunakan memiliki kemampuan memisahkan fraksi hemoglobin secara kuantitatif menjadi fraksi HbA, HbF, dan HbA₂. Pada pemeriksaan ini digunakan di banyak laboratorium, terutama di daerah dengan angka kejadian HbE dan talasemia yang tinggi. Hal ini penting untuk diagnosis talasemia.

Hasil penelitian Suryananta (2018) tentang fraksi hemoglobin pasien talasemia dengan metode elektroforesis kapiler sampel darah 3 pasien talasemia. Yang menunjukkan kadar HbA pada sampel pertama berumur 4 tahun memiliki kadar sebesar 59,9%, kadar HbA₂ sebesar 4,3%, kadar HbF sebesar 14,7%, dan kadar HbE sebesar 21,1%. Pada sampel kedua, anak usia 8 tahun memiliki HbA sebesar 88,7%, HbA₂ sebesar 2,5%, HbF sebesar 3,2%, dan HbE sebesar 5,6%. Pada sampel ketiga, kadar HbA 13 tahun sebesar 93,8%, kadar HbA₂ sebesar 4,9%, dan kadar HbF sebesar 1,3%. Kesimpulan dari penelitian adalah pada sampel pertama kadar HbF dan HbA₂ meningkat, HbA mengalami penurunan, dan ditemukannya varian hemoglobin HbE. Pada sampel kedua, kadar HbF mengalami

peningkatan, kadar HbA₂ dalam batas normal, kadar HbA mengalami penurunan dibawah normal, dan ditemukannya varian hemoglobin HbE. Pada sampel ketiga, kadar HbF dan HbA₂ meningkat, kadar HbA mengalami penurunan dari batas normal, dan pada sampel ketiga ini tidak ditemukan varian hemoglobin.

Hasil studi elektroforesis mikrokapiler sifat β -talasemia oleh Nuryanti (2018) ditemukan nilai rerata HbA sifat β -talasemia ($95,58 \pm 0,19$) dan HbA₂ ($4,33 \pm 0,25$). Dalam penelitian ini, hemoglobin E ditemukan pada empat orang.

Rumah sakit umum daerah Dr. Hi Abdul Moeloek (RSUD.AM) merupakan rumah sakit di provinsi Lampung yang menjadi rujukan seluruh kabupaten yang berada di Lampung dan merupakan satu-satunya rumah sakit bertipe A. Berdasarkan hasil pra survei penelitian di RSUD Dr. H Abdul Moeloek diketahui rumah sakit tersebut menjadi rumah sakit rujukan untuk pasien talasemia yang melakukan skrining dan tranfusi darah. Rumah sakit tersebut sudah memiliki alat yang menunjang untuk pemeriksaan penyakit talasemia salah satunya adalah elektroforesis hemoglobin yang digunakan untuk memenuhi pemeriksaan lanjutan penyakit talasemia dan pada tahun 2021 kasus talasemia di rumah sakit tersebut mencapai 93 kasus dan mengalami kenaikan jumlah kasus setiap tahunnya.

Berdasarkan uraian tersebut, penulis tertarik untuk mengangkat judul gambaran fraksi hemoglobin pada penderita talasemia β berdasarkan pemeriksaan hemoglobin elektroforesis di RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung tahun 2021-2022 sebagai Laporan Tugas Akhir (LTA).

B. Rumusan Masalah

Berdasarkan uraian dari latar belakang tersebut, maka rumusan masalah yang dapat diambil yaitu “Bagaimana bagaimana gambaran fraksi hemoglobin pada penderita talasemia β berdasarkan pemeriksaan hemoglobin elektroforesis di RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung tahun 2021-2022?”

C. Tujuan Penelitian

1. Tujuan Umum Peneliti

Mengetahui gambaran fraksi hemoglobin pada penderita talasemia β berdasarkan pemeriksaan hemoglobin elektroforesis di RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung tahun 2021-2022.

2. Tujuan Khusus Penelitian

- a. Mengetahui persentase penderita talasemia β yang melakukan pemeriksaan hemoglobin elektroforesis berdasarkan jenis kelamin dan usia.
- b. Mengetahui persentase fraksi hemoglobin (HbA, HbA₂, HbF dan hemoglobin varian) pada penderita talasemia β menggunakan metode elektroforesis.
- c. Mengetahui persentase jenis talasemia β (talasemia β mayor, talasemia β intermedia, talasemia β minor) dan hemoglobin varian pada penderita talasemia β berdasarkan hasil pemeriksaan Hb elektroforeis.

D. Manfaat Peneliti

1. Manfaat Teoritis

Hasil penelitian digunakan sebagai referensi keilmuan di bidang hematologi di Jurusan Teknologi Laboratorium Medis Poltekkes Tanjungkarang.

2. Manfaat Aplikatif

a. Bagi Peneliti

Hasil penelitian dijadikan sebagai tambahan wawasan dan pengetahuan dalam melakukan penelitian mengenai gambaran fraksi hemoglobin pada penderita talasemia β berdasarkan pemeriksaan Hb elektroforesis di RSUD Dr. H. Abdul Moeloek provinsi Lampung

b. Bagi Masyarakat

Sebagai sumber informasi mengenai gambaran fraksi hemoglobin pada penderita talasemia β berdasarkan pemeriksaan Hb elektroforesis dengan diharapkan dapat dicegah dan mengurangi angka kejadian peluang diturunkannya talasemia β .

E. Ruang Lingkup

Penelitian ini mencakup bidang hematologi. Jenis penelitian yang digunakan deskriptif yang menggambarkan persentase fraksi hemoglobin pada penderita talasemia di RSUD dr. H. Abdul Moeloek tahun 2021-2022. Populasi pada penelitian ini adalah seluruh penderita talasemia yang tercatat di rekam medik RSUD dr. H. Abdul Moeloek tahun 2021-2022. Sampel yang digunakan adalah data pasien yang merupakan penderita talasemia yang melakukan pemeriksaan Hb elektroforesis dan tercatat pada rekam medik di RSUD dr. H. Abdul Moeloek tahun 2021-2022. Waktu penelitian dilakukan di bulan Januari sampai dengan Mei 2024 di RSUD dr. H. Abdul Moeloek provinsi Lampung. Analisa data yang digunakan adalah univariat.