

BAB 1

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Thalasemia merupakan gangguan kelainan bawaan yang ditandai dengan terganggunya produksi satu atau lebih rantai globin dan diwariskan secara resesif autosom. Terdapat berbagai jenis thalasemia berdasarkan kelainan rantai globin ditemukan paling banyak pada jenis thalasemia α dan thalasemia β . Pada thalasemia α disebabkan terjadinya kurangnya sintesis rantai alfa-globin, selanjutnya pada thalasemia β terjadi kekurangan atau sama sekali tidak terjadinya sintesis rantai beta-globin. Dilihat dari derajat kerusakan pada gen rantai β , ada tiga jenis fenotip thalasemia, yaitu thalasemia mayor, thalasemia intermedia, dan thalasemia minor atau karier thalasemia (Athiah & Oswari, 2021).

Data dari *World Health Organization* (WHO) pada tahun 2019 menyatakan bahwa prevalensi thalasemia β mayor di seluruh dunia mencapai 39,9 juta jiwa, data pada satu tahun setelahnya pada kejadian thalasemia β mayor mencapai kurang lebih 54,3 juta jiwa dan kejadian tertinggi sebanyak 21,7 juta kasus terjadi di negara-negara Asia (WHO, 2020). Peningkatan prevalensi terus meningkat di tahun 2021 dimana ditemukan 156,7 juta orang mengidap thalasemia β mayor (WHO, 2021), sedangkan prevalensi thalasemia α mencapai 83.674 kasus di lima negara di asia meliputi Kamboja, Laos, Malaysia, Thailand, Vietnam (Goh lucky dkk, 2020).

Berdasarkan data Yayasan Thalasemia Indonesia, pada tahun 2021 tercatat sebanyak 10.973 kasus thalasemia (Kemenkes RI, 2022), yang berarti terjadi peningkatan jumlah kasus dari tahun 2019 sebanyak 10.555 kasus (Kemenkes RI, 2019). Perhimpunan Orang Tua Pasien Thalasemia Indonesia (POPTI) menyatakan bahwa penyakit thalasemia di negara Indonesia mengalami peningkatan dari 4.896 pengidap thalasemia di tahun 2012 meningkat menjadi 9.028 kasus pada tahun 2018 (Kemenkes RI. 2022). Di tahun 2021 Kota Bandar Lampung pengidap thalasemia dengan jumlah 147 anak dengan rincian laki-laki sebanyak 68 dan perempuan sebanyak 79 anak (Mustaurida, 2023).

Thalasemia dapat disebabkan akibat terjadinya mutasi oleh gen globin β yaitu gen HBB yang terdapat di kromosom 11 yang mengakibatkan terjadinya thalasemia β , thalasemia juga disebabkan karena terjadinya mutasi pada gen globin α yaitu gen HBA yang menyebabkan terjadinya thalasemia α . Mutasi yang akan terjadi oleh gen globin pada pengidap thalasemia dapat mengakibatkan terjadinya kerusakan pada eritrosit sehingga eritrosit tidak mampu mengikat oksigen dengan baik maka eritrosit akan lebih mudah pecah (Kesuma & Octavia, 2018). Usia eritrosit pada manusia normal berusia 120 hari, sedangkan pada pengidap thalasemia berusia 100 hari (Irdawati dkk, 2021).

Thalasemia β mayor memiliki gejala klinis seperti ikterus, anemia, hepatosplenomegali, kelainan tulang, pubertas terlambat, amenorea primer di perempuan, gangguan endokrin, serta gangguan pada warna kulit. Sehingga penderita memerlukan transfusi darah secara rutin. Jika terapi tidak diberikan maka penderita thalasemia mayor 80% akan mengakibatkan kehilangan nyawa dalam sepuluh tahun pertama kehidupan penderita thalasemia. Tujuan transfusi darah untuk penderita thalasemia yaitu untuk mempertahankan kadar normal hemoglobin lebih dari 9-9,5 g/dL. Namun terdapat risiko apabila dilakukan transfusi secara berulang yang diberikan kepada penderita thalasemia mayor sepanjang hidupnya yaitu adanya kelebihan zat besi yang tertampung didalam tubuh. Hal ini menjadi masalah utama akumulasi zat besi terutama terjadi di jantung, hati, dan sistem endokrin (Nasir & Rosdiana, 2018).

Pada penelitian Pattanashetti, M. A. 2017 dengan judul *Blood Transfusion Profile of Beta Thalassemia Major Patients Attending a Tertiary Care Hospital*. Sebanyak 35 pasien β thalasemia yang terdaftar di bank darah diikutsertakan dalam penelitian dengan jumlah frekuensi transfusi 32 pasien menerima satu kali transfusi darah per bulan (91,43%) dan 3 pasien menerima transfusi darah 2 kali dalam 1 bulan (8,57%). Pasien menjalani terapi kelasi sebanyak 25 orang (71,43%) dan yang tidak menjalani terapi kelasi sebanyak 10 orang (28,57%). Mayoritas pasien menerima 100 hingga 125 kali transfusi darah selama hidup mereka (28,57%). Jumlah transfusi darah paling banyak yaitu lebih dari 250 kali dilakukan oleh satu pasien (2,86%).

Thalasemia ditandai dengan sel darah merah yang mudah mengalami kerusakan dan memiliki masa hidup lebih pendek dibandingkan sel darah merah normal, sehingga menyebabkan anemia. Kondisi ini mempengaruhi profil eritrosit pasien thalasemia yang menunjukkan ciri ciri jumlah RBC < 4 juta sel/mm³, kadar Hb < 8 g/dL, nilai Ht < 30 %, nilai MCV < 80 fl, nilai MCH < 27 pg, dan nilai MCHC < 30%. Sebagian besar pasien thalasemia mengalami anemia mikrositik hipokrom. Pada pasien thalasemia mengalami perubahan bentuk abnormal pada sel mikrositik yang menjadi ciri dominan, eritrosit berinti (eritroblast), *small fragment* dan sel target (Lantip, 2019).

Penelitian yang dilakukan Al Qosamnim, 2022 Dari 36 pasien diperoleh hasil nilai Hb diperoleh dengan mean \pm SD 7,9 \pm 1,1 g/dl, hasil Ht diperoleh dengan mean \pm SD 28,4 \pm 2,7 %, hasil kadar RBC diperoleh dengan mean \pm SD 3,05 \pm 0,37 juta sel/mm³, pada kadar MCV memiliki mean \pm SD 74,4 \pm 3,32 fl, kadar MCH dengan mean \pm SD 25,4 \pm 1,7 %, pada nilai MCHC memiliki mean \pm SD 31,7 \pm 2,2 %. Pada penderita thalasemia- α maupun thalasemia- β terdapat nilai MCV dan MCH yang rendah akan mengakibatkan Mikrositer hipokrom dan mengalami anemia (Rojas&Wahid, 2020)

Berdasarkan uraian latar belakang diatas pasien thalasemia mayor sangat penting untuk memahami dampak pemberian transfusi darah terhadap nilai profil eritrosit. Dengan melakukan penelitian ini, tujuan peneliti adalah mengetahui pengaruh pemberian transfusi darah dan menghitung distribusi frekuensi terhadap nilai profil eritrosit pada pasien thalasemia beta mayor. kebaruan penelitian ini yaitu pengaruh pemberian transfusi darah pada pasien thalasemia beta mayor yang memiliki frekuensi transfusi darah 1 kali, 2 kali dan 3 kali dalam 1 bulan dengan dilakukan pemeriksaan profil eritrosit Hb, HCT, RBC, MVC, MCH, MCHC dengan menggunakan alat *Sysmex XN-L 350* menggunakan metode *flow cytometry*.

B. Rumusan Masalah

Dari uraian masalah pada latar belakang diatas dirumuskan bahwa masalah penelitian yaitu Bagaimana pengaruh pemberian transfusi darah terhadap nilai profil eritrosit (Hb, HCT, RBC, MCV, MCH, MCHC) pada pasien thalasemia beta mayor yang menjalankan transfusi rutin?

C. Tujuan Penelitian

1. Tujuan umum

Tujuan umum dalam Penelitian ini adalah untuk mengetahui pengaruh pemberian transfusi darah terhadap nilai profil eritrosit pada pasien thalasemia beta mayor yang menjalankan transfusi rutin.

2. Tujuan khusus

- a. Mengetahui karakteristik pasien thalasemia beta mayor yang menjalani transfusi rutin di Rumah Sakit Imanuel Way Halim Bandar Lampung.
- b. Menghitung distribusi frekuensi nilai profil eritrosit pre transfusi pada pasien thalasemia beta mayor yang menjalankan transfusi rutin.
- c. Menghitung distribusi frekuensi nilai profil eritrosit post transfusi pada pasien thalasemia beta mayor yang menjalankan transfusi rutin.
- d. Menganalisis pengaruh pemberian transfusi darah terhadap nilai profil eritrosit (Hb, HCT, RBC, MCV, MCH, MCHC) pada pasien thalasemia beta mayor yang menjalankan transfusi rutin.

D. Manfaat Penelitian

1. Manfaat Teoritis

Hasil penelitian dapat digunakan sebagai sumber informasi, referensi dalam bidang Imunohematologi terkait pengaruh pemberian transfusi darah terhadap nilai profil eritrosit pada pasien thalasemia beta mayor yang menjalankan transfusi rutin.

2. Manfaat Aplikatif

a. Bagi Peneliti

Hasil penelitian dapat digunakan untuk menambah wawasan dan pengetahuan dalam menambah literatur ilmiah tentang thalasemia mayor khususnya pengaruh pemberian transfusi darah terhadap nilai profil eritrosit.

b. Bagi Masyarakat

Penelitian ini dapat memberikan informasi untuk meningkatkan kesadaran masyarakat tentang thalasemia beta mayor, termasuk gejala, pengobatan dan komplikasi yang terjadi.

E. Ruang Lingkup

Bidang kajian dalam penelitian ini adalah Imunohematologi dengan jenis penelitian kuantitatif dengan desain *Pre Post Test Group Design*. Pada penelitian ini terdapat 2 variabel yakni, variabel bebas berupa pengaruh pemberian transfusi darah dan variabel terikat pada penelitian ini adalah profil eritrosit Hb, HCT, RBC, MCV, MCH, MCHC. Populasi pada penelitian ini adalah pasien thalasemia yang menjalankan transfusi darah dengan frekuensi transfusi 1 kali, 2 kali dan 3 kali dalam 1 bulan. Sampel yang didapat dalam penelitian ini merupakan sampel yang mencukupi kriteria inklusi. Pengambilan sampel dan pemeriksaan profil eritrosit dilakukan di laboratorium patologi klinik RS Imanuel Way Halim Bandar Lampung, dengan menggunakan alat *Sysmex XN-L 350* dengan metode *flow cytometry*. Penelitian ini dilakukan bulan Mei 2025. Data hasil yang diperoleh kemudian dianalisis menggunakan uji *bivariat* dengan uji *Paired T Test* apabila data terdistribusi normal, namun jika data tidak terdistribusi normal maka peneliti beralih menggunakan uji *Wilcoxon Test*.