

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Thalassemia merupakan kelainan hereditas pada sel eritrosit yang bersifat autosomal resesif karena dapat menjadi tidak seimbang sintesis rantai globin, oleh perubahan mutasi gen (Galanello, 2012). Mutasi yang dimaksudkan ialah perubahan mutasi pada kromosom 16 dan 11 menjadi berkurang mengakibatkan pembentukan hemoglobin di rantai sintesis dan dapat tidak normal. Pasien *Thalassemia* mayor secara klinis memiliki beberapa tanda dengan anemia berat seperti lemah, wajah pucat, nafsu makan berkurang, sering mengalami sakit, sehingga gejala tersebut memerlukan perhatian medis. Pasien *Thalassemia* mayor dapat memperpanjang umur hidupnya dengan cara transfusi, oleh karena itu, hal tersebut akan berakibat pada peningkatan kadar feritin yang tidak dapat dihindari (Alsalmi, *et al.*, 2014).

Penderita *Thalassemia* mayor yang mengalami gangguan pada pertumbuhan biasanya akan mendapatkan yang adekuat, dimana hal tersebut disebabkan oleh kondisi anemia dan masalah endokrin (Halilo lu, Tüysüz, & Tayfun, 2017). Diperkuat dengan data yang dikeluarkan oleh World Bank, bahwa 7% populasi dunia merupakan pembawa sifat *thalassemia*. Setiap tahun sekitar 300.000 – 500.000 bayi lahir diikuti kelainan hemoglobin berat, dan 50.000 –100.000 anak meninggal akibat *thalassemia* ; 80% jumlah kematian berasal dari negara berkembang. Indonesia salah satunya, merupakan negara yang termasuk dalam kasus *thalassemia* dunia yaitu terdapat frekuensi

gen *thalassemia* sekitar 3-10%. Sampai bulan Mei 2014 dilaporkan terdapat 1.723 pasien dengan rentang usia terbanyak antara 11-14 tahun, jumlah pasien baru terus meningkat hingga saat ini adalah 75-100 orang/tahun. Berdasarkan data RSCM, sampai dengan bulan Oktober 2016 terdapat 9.131 pasien *thalassemia* yang terdaftar di seluruh Indonesia (Kepmenkes, 2018). Menurut (Safitri, Ernawaty, & Karim, 2015) dilaporkan pada hasil skrining untuk keluarga *thalassemia* tahun 2009-2017 didapatkan sebanyak 1.184 orang (28,61%) dari 4.137 orang. Di Indonesia, pembawa sifat *thalassemia* berkisar 3%–10% (Amelia, Gurnida, & Reniarti, 2014). Sekitar 7% ditemukan di Palembang, 3,4% di Jawa dan 8% di Makasar dari total populasi (Jaya, Sari, & Zen, 2015).

Penyebab gangguan pertumbuhan pada penderita *thalassemia* mayor adalah multifaktorial, patogenesis masih belum pasti. Menurut penelitian (Merchant, Shirodkar, & Ahmed, 2011), terdapat komplikasi dari endokrin oleh deposit besi di dalam hipotalamus dan kelenjar hipofisis yg menyebabkan kegagalan organ yang berakibat gangguan pertumbuhan pada anak dan berhubungan terhadap kadar serum feritin. Akumulasi besi akan terjadi toksisitas sistemik, ketika sel retikuloendotelial menjadi penuh pada penyimpanan besi akibat transfusi jangka lama. Diantara faktor tersebut salah satunya adalah pemberian transfusi darah suboptimal, kelebihan besi, toksisitas deferioksamin, gangguan aksis hormon pertumbuhan IGF-1. Kadar feritin memiliki hubungan langsung dengan gangguan pertumbuhan pada penderita *Thalassemia* (Made & Ketut, 2011). Pada penelitian (Nienhuis & Nathan,

2012), terjadinya anemia kronis akan menyebabkan terjadinya ekspansi sumsum tulang. Sering kali terjadi perubahan metabolisme tulang pada pasien pada *thalassemia* mayor. Perubahan ini berupa penghambatan aktivitas osteoblas dan meningkatnya aktivitas osteoklas yang disebabkan oleh faktor hormonal, kelebihan besi, terapi kelasi besi, kurangnya nutrisi seperti vitamin C dan vitamin D serta kurangnya aktivitas fisik. Perubahan tersebut akan menyebabkan terjadinya retardasi pertumbuhan dan usia tulang terlambat sehingga diperlukan pemeriksaan usia tulang.

Dalam penelitian ini, akan mengukur korelasi kadar feritin dengan perawakan penderita *thalassemia*. Perawakan ini diukur berupa tinggi badan per umur atau Z skor standar WHO. Penelitian ini digunakan untuk parameter gangguan pertumbuhan akibat komplikasi transfusi, sehingga dapat meningkatkan kewaspadaan orangtua penderita *thalassemia* mayor. Diharapkan kualitas hidup penderita *thalassemia* menjadi lebih membaik dan meningkat.

1.2. Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang di atas dapat di rumuskan masalah penelitian ini, “Apakah ada hubungan kadar feritin dengan perawakan penderita *thalassemia* mayor ?”

1.3. Tujuan Penelitian

1.3.1. Tujuan Umum

Mengetahui hubungan kadar feritin dengan perawakan penderita *thalassemia* mayor.

1.3.2. Tujuan Khusus

- 1.3.2.1 Mengetahui kadar feritin dan keadaan perawakan anak penderita *thalassemia* mayor.
- 1.3.2.2 Mengetahui keeratan hubungan kadar feritin dengan perawakan pada anak penderita *thalassemia* mayor.

1.4. Manfaat Penelitian

1.4.1. Manfaat Teoritis

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menjadi sumber referensi untuk penelitian lebih lanjut pada penderita *thalassemia* mayor, sehingga dapat mengembangkan terhadap variabel yang lain.

1.4.2. Manfaat Praktis

Hasil penelitian ini dapat digunakan sebagai acuan kewaspadaan komplikasi akibat transfusi bagi orangtua penderita *thalassemia* mayor.