

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar belakang

Thalassemia merupakan kelainan darah hereditas yang melibatkan hemoglobin (Hb) di mana sintesis hemoglobin mengalami gangguan. Gangguan ini terjadi akibat dari perubahan globin yang merupakan pembentuk utama Hb. Akibat dari kesalahan sintesis, Hb lebih mudah menjadi lisis dan menyebabkan penderita mengalami anemia. Thalassemia terdiri dari beberapa tipe dimana terdapat manifestasi klinis yang bervariasi dari tidak mempunyai gejala langsung sampai yang bisa menyebabkan kematian.

Dua tipe utama Thalassemia yang dikenal pasti adalah Thalassemia β dan α . Tipe lain adalah *Structural Haemoglobin Variants* termasuklah Haemoglobin S (HbS), haemoglobin E (HbE), C, D dan Lepore (TIF, 2010). Thalassemia mayor akan menimbulkan gejala klinis pada penderita sedangkan Thalassemia minor tidak.

Berdasarkan buletin yang dikeluarkan oleh *World Health Organization* (WHO, 2008) pada 2008, gangguan Hb yaitu (*sickle cell anemia* dan Thalassemia) merupakan endemik pada 60% dari 229 negara dan berpotensi memberi efek pada 75% kelahiran. Estimasi oleh WHO menyatakan minimal 5.2% populasi dunia (6.6% di Asia Tenggara) membawa varian yang signifikan (Thalassemia Hb S, Hb C, Hb E, Hb D, α^0 dan β) di mana 40% adalah pembawa HbS tetapi menyebabkan gangguan sebanyak 80% akibat prevalensi karier lokal yang tinggi. Sekurang-kurangnya 20% (44.6% di Asia Tenggara) dari populasi membawa thalassaemia α^+ sedangkan 24% (45.5% di Asia Tenggara) adalah karier untuk varian yang lainnya. Diperkirakan dari setiap 1 000 konsepsi di dunia 0.46 mendapat efek dari Thalassemia sedangkan di Asia Tenggara adalah 0.66. Setiap tahun konsepsi yang terafek di dunia menunjukkan nilai 42 409 mengalami Thalassemia β dan 13 466 mengalami Thalassemia α sedangkan di Asia Tenggara masing-masing adalah 21 693 dan 1 383 orang. Dari 40 618 kelahiran dalam setahun yang disertai

penyakit Thalassemia β , terdapat 25 511 penderita yang memerlukan transfusi darah untuk hidup akan tetapi kurang dari 12% mendapatkan perawatan tersebut. Di Asia Tenggara pula, 9 983 pasien dari 20 240 kelahiran memerlukan tranfusi darah dan hanya 9.6% yang mendapatkan terapi yang diperlukan. Tingkat kematian akibat tidak mendapat transfusi darah adalah 22 522 di dunia, dan lebih 40% atau 9 021 terjadi di Asia Tenggara.

Thalassemia International Federation (TIF) pula memperkirakan 1.5% populasi global, yaitu sekitar 80-90 juta orang, membawa Thalassemia β dengan insidens 60 000 kelahiran setiap tahun, terutama di negara-negara membangun. Laporan TIF juga menunjukkan hanya 200 000 pasien yang menderita Thalassemia mayor masih hidup dan diregistrasi di seluruh dunia. Hal ini mencerminkan mayoritas dari anak-anak yang menderita mati akibat tidak atau salah didiagnosis, menerima rawatan kurang memadai atau tidak langsung mendapat terapi (TIF, 2010).

Penelitian di Thailand pada 2007 menyatakan Thalassemia mempunyai prevalensi tinggi di Asia sehingga menyebabkan masalah kesehatan masyarakat dan sosioekonomi. Prevalensi Thalassemia α , β dan Hb E tinggi di Asia Tenggara, Sri Lanka, Bangladesh, Maldives dan Timur India. Hemoglobin Cs juga tinggi prevalennya di Asia Tenggara sedangkan *Haemoglobin Bart's Hydrops Fetalis* didapatkan terutama di Asia Tenggara dan Selatan Cina. Pemeriksaan skrining di Jepang dan Korea menunjukkan jumlah penderita yang sedikit. Di Indonesia prevalensi sebagai pembawa adalah 6-16% (α), 3-10% (β), 1-25% (HbE), sedangkan di Maldives, masing-masing 28%, 18% dan 0.69% dan di Thailand adalah 10-30%, 3-9% dan 10-53%. Di Malaysia pula 4.5% adalah karier untuk Thalassemia β (Fucharoen, 2007).

Laporan WHO dari *South East Asia Region* dari tahun 1998 sampai 2000 yang melihat situasi kesehatan di Asia Tenggara pada 1998-2000 melaporkan jumlah penderita Thalassemia β sebanyak 4.8% dan mencapai 50% untuk HbE di Thailand dengan estimasi pasien sebanyak 97 500. Di Maldives pula, Thalassemia β sering muncul di mana pada tahun 2000 sebanyak 387 pasien diregistrasikan oleh *National Thalassemia*

Centre (NTC) di negara tersebut. Perkiraan yang didapatkan menyatakan 40 pasien baru akan dilahirkan di negara tersebut dengan satu dari 5-6 orang akan menjadi pembawa *Thalassemia* β . Frekuensi *Thalassemia* β di Indonesia mencapai 4.5-7% dengan estimasi 4 000 bayi dengan tipe berat *Thalassemia* β dilahirkan setiap tahun. Meskipun dengan jumlah pasien yang ada kurang dari separuh menerima transfusi darah, keperluan jumlah darah setiap tahun mencapai kurang lebih 1.2 juta unit.

Ganie (2005) menyatakan di Sumatera Utara khususnya di Medan, taksiran pembawa *Thalassemia* α adalah 3.35% sedangkan bagi *Thalassemia* β pula adalah 4.07% dan HbE sebanyak 0.26%. Skrining donor darah yang dilakukan di Medan juga menunjukkan prevalensi *Thalassemia* lebih dari 5%.

Karena prevalensi *Thalassemia* yang cukup tinggi di Indonesia, maka perlu dilakukan penelitian tentang insidens dan karakteristik pada penderita *Thalassemia* yang dirawat di RSUP H. Adam Malik Medan, Indonesia. Penelitian terdahulu telah dilakukan di mana rekam medik yang diperoleh menunjukkan jumlah pasien rawat inap sebanyak 35 orang pada tahun 2004-2005 dan 120 orang pada tahun 2006-2008. Dengan itu data yang akan diambil adalah untuk pasien *Thalassemia* dari tahun 2009 hingga 2010.

1.2 Rumusan masalah

Masalah yang muncul adalah informasi tentang pasien Thalassemia rawat inap di RSUP H. Adam Malik Medan dari tahun 2009 hingga 2010.

1.3 Tujuan penelitian:

1.3.1 Tujuan Umum:

Bagaimanakah karakteristik pasien rawat inap di RSUP H Adam Malik Medan yang menderita Thalassemia dari 2009 hingga 2010.

1.3.2 Tujuan Khusus:

- a. Untuk mengetahui proporsi penderita Thalassemia berdasarkan sosiodemografi yaitu umur, jenis kelamin dan daerah asal.
- b. Untuk mengetahui proporsi penderita Thalassemia berdasarkan keluhan utama.
- c. Untuk mengetahui distribusi proporsi penderita Thalassemia berdasarkan jenis Thalassemia.
- d. Untuk mengetahui terapi yang diperoleh penderita Thalassemia dan adakah mereka mendapat *iron chelation*.
- e. Untuk mengetahui proporsi penderita Thalassemia berdasarkan kadar Hb sewaktu kunjungan pertama ke RS.

1.4 Manfaat penelitian:

- a. Data yang diperoleh dapat digunakan oleh RSUP H. Adam Malik sebagai bahan masukan dan juga sebagai informasi kepada pihak lain.
- b. Hasil penelitian diharapkan dapat membantu untuk mengetahui prevalensi Thalassemia di Medan agar tatalaksana dan pencegahan dapat diperbaiki.