

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang Masalah

Thalassemia adalah sebuah penyakit genetik yang diakibatkan oleh mutasi sel sehingga berkurangnya jumlah gen globin α ataupun gen globin β (Jorde *et al*, 2010). Hal ini terjadi akibat menurunnya kecepatan sintesis salah satu rantai globin pada sel yang mengalami mutasi (Atmakusuma dan Setyaningsih, 2014), karena tipe rantai globin yang tidak mengalami mutasi akan memproduksi molekul yang berlebih untuk menutupi kekurangan rantai globin yang bersifat tetramer sehingga terbentuklah hemoglobin yang abnormal (Jorde *et al*, 2010). Saat ini thalassemia merupakan sebuah sindrom kelainan kelompok hemoglobinopati yang diwariskan terbanyak di dunia dari orangtua kepada anaknya (Wu *et al*, 2017).

Penderita thalassemia dengan variasi mutasi yang heterogen adalah pembawa sifat tersembunyi. Oleh karena itu riwayat penderita dan keluarga sangat penting dalam mendiagnosis thalassemia (Atmakusuma, 2014). Untuk mencegah terjadinya thalassemia diperlukan skrining sejak dini. Hasil skrining pada masyarakat umum dari tahun 2008 - tahun 2014 didapatkan 93 orang dari 1.718 orang (5,41%) merupakan pembawa sifat thalassemia, dan hasil skrining pada keluarga thalassemia tahun 2009 – tahun 2014 didapatkan 93 orang dari 332 orang (28%) merupakan seorang pembawa sifat (Depkes RI, 2017).

Berdasarkan data dari World Health Organization (WHO, 2015) setiap tahunnya ada lebih dari 332.000 kelahiran dengan abnormalitas hemoglobin dan sekitar 56.000 nya menderita thalassemia mayor serta 5500 orang yang meninggal saat perinatal karena thalassemia mayor. Menurut Hossain (2017) prevalensi β -thalassemia di Bangladesh adalah 3% dari total populasi, sehingga jumlah penderita thalassemia mayor bertambah sebesar 2500 orang setiap tahunnya. Data dari United Nations International Children's Emergency Fund (UNICEF) di India 10.000 bayi lahir dengan thalassemia- β mayor setiap tahunnya (Rejeki, *et al*, 2012), sedangkan prevalensi α -thalassemia, β -thalassemia dan $\alpha + \beta$ -thalassemia di China adalah sekitar 1,20 ~ 19,87%, 0,53 ~ 6,84% dan 0,08 ~ 1,22%, masing-masing (Lai *et al*, 2016). Menurut Depkes (2017) data dari Yayasan Thalassemia Indonesia dan Perhimpunan Orangtua Penderita Thalassemia Indonesia (YTI/POPTI) diketahui bahwa di Indonesia jumlah kasus penyakit ini terus meningkat sejak tahun 2011 hingga tahun 2015, bahkan pada tahun 2015 jumlah kasus ini

mencapai 7.029 kasus. Berdasarkan hasil pemeriksaan Mean Haemoglobin Corpuscular (MCH), frekuensi carrier α^0 thalassemia di Jawa, Sumatera, dan Sulawesi Selatan adalah 2,6 – 3,2% dari total populasi. Frekuensi carrier $-\alpha^+$ thalassemia di Jawa, Sumatera Selatan, dan Sulawesi Selatan masing-masing adalah 2,7%, 10%, dan 11% dari total populasi (Maharani EA *et al*, 2014). Sebesar 1,5% dari populasi dunia merupakan carrier β - thalassemia. Saat ini diperkirakan setiap tahunnya lahir 60.000 bayi yang merupakan pembawa sifat thalassemia baru (Al-Mosawy, 2017).

Dermatoglifi adalah studi ilmiah yang mempelajari gambaran sulur ujung jari dan telapak dari tangan dan kaki. Sifat dari pola sulur sendiri ditentukan sejak pembentukan fetus dan terbentuk sempurna saat bulan ke empat perkembangan (Ganorkar *et al*, 2016). Gambaran sulur ini ditentukan oleh banyak gen, sehingga dermatoglifi pada setiap orang tidak mungkin persis sama walau kembar identik sekalipun. Gambaran sulur ini bersifat sangat stabil dan tidak akan berubah sepanjang hidup (Amadino *et al*, 2014). Namun kelainan ataupun gangguan pada fetus di dalam kandungan selama periode masa pembentukan pola dermatoglifi dari berbagai faktor dapat mempengaruhi atau mengubah formasi dari pola dermatoglifi pada individu (Ramani *et al*, 2011).

Saat ini dermatoglifi juga sudah menunjukkan adanya pola yang khas pada penyakit yang berkaitan dengan kelainan genetik seperti Sindroma Down yang sebagian besar terdiri dari pola ulnar loop, juga perbedaan sudut triradius yang signifikan disertai adanya simian crease. Sindrom Patau yang menunjukkan 60% pola dermatoglifi terdiri dari Arch serta adanya simian crease dan Sindroma Klinefelter yang memiliki pola arch di ibu jari dan ulnar loop di jari telunjuk diikuti penurunan signifikan pada total ridge count/TRC (Singh *et al*, 2016). Sedangkan thalassemia merupakan suatu cacat genetik akibat terjadi mutasi paling sedikit pada 91 lokasi (Ganorkar *et al*, 2016). Pada individu carrier thalassemia gejala sering tidak disadari dan jika pasangan suami istri merupakan carrier thalassemia maka kemungkinan lahirnya anak dengan thalassemia mayor sebesar 25% (Khodaei *et al*, 2013). Faktor genetik sangat berperan terhadap etiopatogenesis dari thalassemia dan pembentukan pola dermatoglifi juga ditentukan secara genetik selama di dalam kandungan, maka diduga terdapat gambaran yang khas pada pembawa sifat thalassemia (Ramani *et al*, 2011). Oleh karena itu dermatoglifi berpotensi membantu menegakkan diagnosis pasien dengan pembawa sifat thalassemia karena adanya keterkaitan erat dalam konteks genetik (Das *et al*, 2015).

Menurut pandangan Islam dermatoglifi merupakan perkembangan ilmu pengetahuan dan teknologi yang sejalan dengan ajaran Islam, karena di dalam ajaran Islam terdapat banyak ayat Al-Qur'an maupun hadist yang berisi anjuran dalam menuntut ilmu, salah satunya yaitu ilmu kedokteran. Keutamaan dan manfaat ilmu kedokteran selama dipraktikkan sesuai dengan tujuan utamanya dan sejalan dengan norma yang berlaku maka tidak perlu dipertanyakan, karena sudah konkrit, jelas dan pasti serta dapat dirasakan langsung oleh setiap orang. Hal pokok yang dikedepankan dalam ilmu kedokteran adalah masalah kesehatan. Semua orang sepakat bahwa nilai kesehatan bagi setiap manusia sangat penting.

Bagi umat Islam, dengan kondisi sehat setiap muslim dapat menunaikan kewajibannya baik fungsinya sebagai pribadi, makhluk sosial atau sebagai hamba Allah SWT. Kesehatan seluruh anggota keluarga merupakan faktor penunjang untuk membina keluarga yang sakinah sesuai dengan Al-Qur'an dan Hadist yang menganjurkan tiap pasangan memiliki keturunan yang sehat dan kuat yang mendorong terbentuknya keluarga *sakinah, mawadah wa rahmah* (Zuhroni, 2010).

Salah satu fungsi dermatoglifi ini adalah dapat menjadi alat untuk mendiagnosis seorang thalassemia carrier tanpa tindakan invasif. Hal ini dapat menjadi tindakan preventif untuk mencegah lahirnya anak dengan penyakit thalassemia karena Islam mengajarkan, untuk mencapai kebahagiaan di dunia dan meyiapkan kehidupan di akhirat manusia harus sehat dan dermatoglifi ini juga sejalan dengan Maqashid Al-syari'ah yaitu Hifzh al – Nasl yang artinya memelihara keturunan dan ilmu kedokteran, salah satu tujuannya adalah menekankan agar anak – anak yang lahir dalam keadaan sehat, salah satunya dengan melakukan perawatan kepada ibu dalam fase prenatal, perinatal, dan postnatal (Zuhroni, 2008)

Hal inilah yang melatarbelakangi untuk melakukan penelitian tentang **Pola Dermatoglifi Tangan Orang Tua Pasien Thalassemia Mayor Anggota Yayasan Thalassemia Indonesia dan Perhimpunan Orang Tua Penderita Thalassemia Indonesia (YTI/POPTI) Wilayah Jakarta dan Bogor Menurut Pandangan Islam** sehingga dapat dijadikan alat bantu skrining non invasif sebagai upaya preventif meminimalisir angka kelahiran anak dengan thalassemia mayor yang ditinjau melalui pandangan Islam.

1.2 Perumusan Masalah

Angka kelahiran anak dengan thalassemia terus meningkat setiap tahunnya. Prevalensi carrier thalassemia di Indonesia sekitar 3-8% yang artinya 3 sampai 8 dari 100 orang Indonesia membawa sifat Thalassemia. Prevalensi nasional Thalassemia di Indonesia adalah 0,1% (Balitbangkes, 2008). Lahirnya anak dengan thalassemia diakibatkan pernikahan orang tuanya yang merupakan sesama carrier thalassemia (Alyumnah, 2016). Hal ini karena pada individu carrier thalassemia sering tidak menyadari gejalanya (Khodaei *et al*, 2013). Saat ini, dermatoglifi sangat berguna dalam membantu skrining penyakit genetik, karena dermatoglifi ditentukan oleh faktor genetik. Sehingga diduga ada keterkaitan erat antara dermatoglifi dengan thalassemia yang merupakan penyakit genetik (Ganorkar *et al*, 2016). Pemeriksaan dermatoglifi juga bersifat sederhana tanpa perlu pengulangan, tidak memerlukan banyak waktu, tidak invasif, dan biaya yang murah (Lavanya *et al*, 2012) yang perlu ditinjau pelaksanaannya menurut pandangan Islam.

1.3 Pertanyaan Penelitian

Pada penelitian ini di ajukan pertanyaan penelitian sebagai berikut :

1. Bagaimana pola dermatoglifi tangan pada orangtua thalassemia mayor ?
2. Apakah pola dermatoglifi ini dapat dijadikan sebagai parameter diagnosis awal untuk mendeteksi carrier thalassemia?
3. Bagaimana pandangan agama Islam tentang diagnosis awal melalui dermatoglifi untuk tindakan preventif sebagai upaya menurunkan angka kejadian thalassemia mayor?

1.4 Tujuan Penelitian

1.4.1 Tujuan Umum

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui bagaimana pola dermatoglifi tangan orang tua thalassemia mayor.

1.4.2 Tujuan Khusus

Penelitian ini memiliki tujuan khusus sebagai berikut :

1. Mengetahui pola dermatoglifi tangan orang tua thalassemia mayor.
2. Mengetahui penggunaan pola dermatoglifi sebagai parameter diagnosis awal untuk mendeteksi carrier thalassemia.

3. Mengetahui pandangan agama Islam tentang diagnosis awal melalui dermatoglifi untuk tindakan preventif sebagai upaya menurunkan angka kejadian thalassemia mayor.

1.5 Manfaat Penelitian

1. Bagi Mahasiswa

Penelitian ini diharapkan dapat menjadi bahan pembelajaran atau sumbangan informasi mengenai pola dermatoglifi pada orang tua thalassemia mayor dan diharapkan menjadi acuan, masukan, dan bahan perbandingan untuk penelitian selanjutnya.

2. Bagi Instansi Pendidikan

Penelitian ini diharapkan dapat menjadi bahan bacaan perpustakaan dan diharapkan dapat memberikan informasi mengenai thalassemia.

3. Bagi Peneliti

Peneliti ini dapat bermanfaat sebagai syarat untuk mendapat gelar sarjana kedokteran serta menambah pengalaman dan wawasan serta menerapkan ilmu yang sudah dipelajari oleh peneliti selama proses belajar mengajar.

4. Bagi Masyarakat

Penelitian ini diharapkan dapat memberikan informasi dan menambah wawasan bagi masyarakat mengenai dermatoglifi dan penyakit thalassemia sehingga masyarakat dapat meningkatkan kualitas kesehatan mereka dengan mengetahui penggunaan pola dermatoglifi sebagai parameter diagnosis awal untuk mendeteksi carrier thalassemia.

5. Ditinjau dari Aspek Agama

Dapat mengetahui pandangan agama Islam tentang diagnosis awal melalui dermatoglifi untuk tindakan preventif sebagai upaya menurunkan angka kejadian

thalassemia mayor, tanpa harus melakukan tindakan yang bertentangan dengan norma dan ajaran agama Islam.