

# BAB I

## PENDAHULUAN

### 1.1 Latar Belakang

Talasemia adalah sekelompok kelainan genetik yang heterogen yang disebabkan oleh menurunnya kecepatan sintesis rantai  $\alpha$  atau  $\beta$  (Hoffbrand dan Moss, 2011). Secara klinis, pasien yang dinyatakan talasemia  $\beta$  mayor paling banyak memiliki kondisi yang serius, sedangkan pasien dengan talasemia  $\alpha$  homozigot biasanya letal saat masih di dalam rahim (Angastiniotis dan Lobitz, 2019).

Indonesia termasuk salah satu negara dalam sabuk talasemia dunia, yaitu negara dengan frekuensi gen (angka pembawa sifat) talasemia yang tinggi. Hal ini terbukti dari penelitian epidemiologi di Indonesia yang mendapatkan bahwa frekuensi gen talasemia  $\beta$  berkisar 3-10%. Data pusat talasemia, Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia (IKA FKUI) Rumah Sakit Umum Pusat Cipto Mangunkusumo (RSCM), sampai dengan bulan Mei 2014 terdapat 1.723 pasien dengan rentang usia terbanyak antara 11-14 tahun. Jumlah pasien baru terus meningkat hingga 75-100 orang/tahun (Kemenkes RI, 2018).

Talasemia  $\beta$  mayor biasanya menjadi bergejala sebagai anemia hemolitik kronis yang progresif selama 6 bulan kedua kehidupan (Seggle, 1999) atau setidaknya pada bawah tiga tahun (batita). Gejala awal adalah keadaan pucat pada kulitnya terlihat pada bagian telapak tangan, mata bagian kelopak mata sebelah dalam, daerah perut, dan semua permukaan kulit (Rujito, 2019), gagal tumbuh, kesulitan makan, infeksi berulang dan kelemahan umum (Seggle, 1999; Rujito, 2019).

Kombinasi anemia pada talasemia  $\beta$  mayor dan eritrosit yang kaya akan *fetal haemoglobin* (Hb F) dengan afinitas oksigen tinggi, menyebabkan hipoksia berat yang menstimulasi produksi eritropoetin. Hal ini mengakibatkan peningkatan masa eritroid yang tidak efektif dengan perubahan tulang, peningkatan absorpsi besi, dan *metabolism rate* yang tinggi. Penimbunan lien dengan eritrosit abnormal mengakibatkan pembesaran limpa serta diikuti dengan terperangkapnya eritrosit, leukosit dan

trombosit di dalam limpa sehingga menimbulkan hipersplenisme (Wahidiyat dan Permono, 2018).

Manajemen konservatif bagi pasien talasemia  $\beta$  mayor terdiri dari transfusi darah, pencegahan dan eradikasi infeksi, pengeluaran timbunan besi berlebih dalam tubuh, splenektomi pada kasus tertentu dan pengobatan suportif (Wahidiyat, *et al.*, 1978). Transfusi darah regular diperlukan pada pasien talasemia  $\beta$  mayor untuk mencegah kelemahan yang amat sangat dan gagal jantung yang disebabkan oleh anemia. Tanpa transfusi harapan hidup tidak lebih dari beberapa tahun. Pada kasus yang tidak diterapi atau pada penderita yang jarang menerima transfusi pada waktu anemia berat, terjadi hipertrofi jaringan eritropoetik di sumsum tulang maupun di luar sumsum tulang (Seggle, 1999).

Pada anak yang tidak mendapatkan transfusi yang adekuat, pertumbuhan dan perkembangan akan sangat terlambat. Pembesaran lien yang progresif sering memperburuk anemianya. Anak-anak ini mudah terinfeksi yang dapat mengakibatkan penurunan mendadak kadar hemoglobin. Karena peningkatan eritropoesis yang tidak efektif, pasien mengalami hipermetabolik, sering demam dan gagal tumbuh. Kebutuhan folatnya meningkat, dan kekurangan folat dapat memperburuk anemianya (Wahidiyat dan Permono, 2018).

Transfusi darah bertujuan untuk menjaga hemoglobin tetap pada kadar yang tinggi dapat menjadi masalah. Peralnya regimen dari transfusi yang berulang-ulang dapat menyebabkan komplikasi berat seperti penimbunan besi, peningkatan serum hepatitis, pembentukan antibodi dan reaksi transfusi lainnya. Hemokromatosis atau hemosiderosis pada organ dapat mengganggu fungsinya (Wahidiyat, *et al.*, 1978). Efek dari penumpukan zat besi dapat mulai terlihat pada akhir dekade pertama. Komplikasi tersebut berupa komplikasi pada organ hati, endokrin, dan jantung serta *adolescent growth spurt* tidak akan tercapai, (Wahidiyat dan Permono, 2018).

Menurut De Sanctis *et al.* (2013), retardasi pertumbuhan sering dilaporkan pada anak-anak dan remaja dengan talasemia  $\beta$  mayor. Meskipun beberapa pasien menunjukkan pertumbuhan dan perkembangan normal, banyak yang memiliki kelainan

pertumbuhan selama masa kanak-kanak akhir selain kegagalan atau pelemahan percepatan pertumbuhan pubertas mereka. Nutrisi merupakan faktor lingkungan yang penting dalam mempengaruhi tumbuh kembang anak. Beratnya anemia dan limpa yang besar menyebabkan nafsu makan menurun, sehingga asupan makanan berkurang, berakibat terjadinya gangguan gizi (De Sanctis, *et al.*, 2013; Arijanty dan Nasar, 2003).

Berdasarkan penelitian Alfalah *et al.* (2018), status gizi pasien talasemia  $\beta$  mayor menggunakan instrumen tinggi badan/umur (TB/U) rata-rata berada pada *z-score* -2,3 sedangkan dengan instrumen lingkaran lengan atas/umur (LiLA/U) rata-rata berada pada *z-score* -2,6 yang mana didapatkan retardasi pertumbuhan pada lebih dari 40% subjek dan berkorelasi bermakna dengan hemoglobin (Hb) pra-transfusi. Disisi lain penelitian di RSCM menunjukkan terdapat 67% anak *stunted* namun tidak terdapat perbedaan signifikan antara pasien dengan kadar hemoglobin rendah dan tinggi terhadap jumlah anak pendek. Hal tersebut disebabkan banyak faktor selain anemia kronik yang dapat memengaruhi tinggi badan. Penumpukan besi di berbagai organ endokrin akan menyebabkan hipotiroid, hipogonad, dan defisiensi/insufisiensi *growth hormone* (GH), yang merupakan hormon penting dalam pertumbuhan (Alfalah, *et al.*, 2018; Wahidiyat dan Iskandar, 2018).

Terpenuhinya gizi anak diharapkan akan mencetak umat Muslim yang sehat, kuat dan berakhlak mulia. Keluarga yang selalu menyediakan makanan halal dan bergizi selain berdampak positif bagi kesehatan dan perilaku anak juga dapat menyelamatkan seluruh anggota keluarga dari ancaman api neraka (Mukisi, 2019). Nabi Muhammad saw. bersabda : “Sesungguhnya badanmu mempunyai hak atas dirimu.” Oleh sebab itu, sudah menjadi kewajiban bagi seseorang untuk memelihara jasmaninya, sehingga dapat berfungsi sebagaimana mestinya (Shihab, 2004).

Kualitas makanan dan minuman yang ditetapkan Al-Qur'an adalah halal dan tayyib. Terpenuhinya dua kriteria tersebut akan memberikan dampak positif tersendiri bagi kesehatan manusia. Dengan begitu manusia tidak akan sembarangan dalam mengonsumsi makanan atau minuman seperti perintah Allah swt untuk memperhatikan makanan yang dikonsumsi (Muthi'ah, 2010).

Firman Allah Swt :

فَلْيَنْظُرِ الْإِنْسَانُ إِلَى طَعَامِهِ

Artinya :

“Maka hendaklah manusia itu memperhatikan makanannya.” (QS. Abasa (80) : 24)

### **1.2 Perumusan Masalah**

Berdasarkan latar belakang yang telah dijelaskan di atas, yaitu penderita talasemia  $\beta$  mayor mengalami anemia berat sehingga memerlukan transfusi darah secara berkala seumur hidupnya dan berisiko mengalami penimbunan besi di organ endokrin sehingga menimbulkan terjadinya masalah gizi. Maka dari itu, perlu dilakukan penelitian untuk mengetahui status gizi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.

### **1.3 Pertanyaan Penelitian**

1. Bagaimana gambaran status gizi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor?
2. Bagaimana gambaran Hb pra-transfusi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor?
3. Bagaimana gambaran kadar feritin pada pasien talasemia  $\beta$  mayor?
4. Apakah terdapat perbedaan status gizi menurut Hb pra-transfusi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor?
5. Apakah terdapat perbedaan status gizi menurut kadar feritin pada pasien talasemia  $\beta$  mayor?
6. Bagaimana status gizi pasien talasemia  $\beta$  mayor ditinjau menurut pandangan Islam?

### **1.4 Tujuan Penelitian**

1. Tujuan Umum  
Mengetahui gambaran status gizi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.
2. Tujuan Khusus

- a. Mengetahui gambaran status gizi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor menggunakan kurva BB/TB dari *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC).
- b. Mengetahui gambaran Hb pra-transfusi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.
- c. Mengetahui gambaran kadar feritin pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.
- d. Mengetahui hubungan status gizi dengan Hb pra-transfusi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.
- e. Mengetahui hubungan status gizi dengan kadar feritin pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.
- f. Mengetahui pandangan islam tentang status gizi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.

### **1.5 Manfaat Penelitian**

1. Manfaat bagi Peneliti

Penelitian ini dilakukan sebagai wahana pengembangan kemampuan dalam bidang penelitian dan penerapan teori yang telah diperoleh di perkuliahan serta sebagai syarat untuk mendapatkan gelar dokter muslim.

2. Manfaat bagi Institusi

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menambah teori dan ilmu tentang status gizi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor.

3. Manfaat bagi Masyarakat

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menjadi bagian dari evaluasi status gizi pada pasien talasemia  $\beta$  mayor yang melakukan transfusi.