

BAB I

PENDAHULUAN

1.1.Latar Belakang

Thalassemia merupakan suatu sindrom kelainan darah yang diwariskan (*inherited*) dan merupakan kelompok penyakit hemoglobinopati, yaitu kelainan yang disebabkan oleh gangguan sintesis hemoglobin (Hb), khususnya rantai globin, akibat mutasi genetik atau delesi dari beberapa fragmen gen tertentu.¹ Hemoglobin berfungsi sebagai komponen yang mengikat oksigen pada eritrosit. Hemoglobin terdiri dari dua protein, yaitu alfa dan beta. Jika tubuh tidak mensintesis salah satu dari rantai protein ini atau keduanya dengan baik, maka eritrosit mudah mengalami destruksi, sehingga usia eritrosit menjadi lebih pendek dari normal yaitu berusia 120 hari. Hal ini menyebabkan penurunan kemampuan hemoglobin mengikat oksigen yang adekuat sehingga penderita thalassemia mengalami anemia yang dimulai dari sejak kecil dan berlangsung seumur hidupnya.²

Data dari *World Health Organization* (WHO) pada tahun 2018 menyatakan sekitar 250 juta penduduk dunia (4,5%) membawa gen thalassemia, sedangkan 80-90 juta di antaranya membawa gen thalassemia β . Prevalensi thalassemia di berbagai negara juga mengalami angka yang cukup tinggi, seperti Italia 10%, Yunani 5-10%, Cina 2%, India 1-5%, jika dilukiskan dalam peta dunia, seolah-olah membentuk sebuah sabuk thalassemia (*thalassemic belt*).¹

Indonesia termasuk salah satu negara dalam sabuk thalassemia dunia, yaitu negara dengan frekuensi gen (angka pembawa sifat) thalassemia yang tinggi. Hal ini terbukti dari penelitian epidemiologi di Indonesia yang mendapatkan bahwa frekuensi gen thalassemia β berkisar 3-10%.³ Prevalensi thalassemia bawaan atau *carrier* di Indonesia sekitar 6-10%, artinya dari 100 kelahiran 6 sampai 10 orang adalah pembawa sifat thalassemia.¹

Menurut Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (2019), prevalensi thalassemia mayor di Indonesia mencapai 9.121 orang. Menurut Yayasan Thalassemia Indonesia-Perhimpunan Orang tua Penderita

Thalassemia (YTI-POPTI), penderita thalassemia di Indonesia telah meningkat dari 4.896 orang pada 2012 menjadi 9.028 orang pada 2018.⁴

Thalassemia merupakan salah satu penyakit kronis yang menyebabkan angka kematian yang tinggi pada anak, terutama di negara berkembang. Thalassemia beta adalah bentuk thalassemia yang paling umum dan parah yang dikenal sebagai thalassemia mayor atau anemia *Cooley* (anemia mikrositik hipokromik).⁵

Anak dengan thalassemia mayor mengalami perubahan fisik yang cukup signifikan, seperti pertumbuhan terhambat, hipotrofi otot, hepatosplenomegali, *genu valgum*, dan deformitas tulang akibat meluasnya sumsum tulang (deformitas kraniofasial atau wajah mongoloid).⁴ Anak dengan thalassemia mayor juga berisiko terkena komplikasi dari terapi transfusi darah rutin, seperti penimbunan zat besi dalam jaringan tubuh dapat menyebabkan gagal jantung, aritmia, penyakit hati, gangguan metabolik, serta komplikasi lain yaitu infeksi dan alloimunisasi.⁴ Efek dari terapi juga dapat membuat anak dengan thalassemia mayor mengalami stress, depresi, kecemasan, ketidakberhargaan, dan keputusasaan.⁶

Kemajuan yang signifikan dalam modalitas tatalaksana dan manajemen klinis yang lebih baik telah menghasilkan harapan hidup yang jauh lebih tinggi dari pasien ini. Anak-anak dengan thalassemia mayor memiliki kelangsungan hidup yang baik tetapi sedikit yang diketahui tentang kualitas hidup mereka.⁵ Kondisi berat tersebut dapat mempengaruhi kualitas hidup anak penderita thalassemia mayor yang umumnya ditunjukkan dengan rendahnya fungsi fisik, emosional, sosial, dan akademik.⁵

Oleh sebab itu, penilaian kualitas hidup terhadap anak penderita thalassemia mayor perlu dilakukan untuk menentukan tindakan yang mendukung perbaikan kualitas hidup.⁷ Pemahaman yang lebih baik tentang faktor-faktor yang terkait dengan kualitas hidup pada anak dan remaja dengan thalassemia mayor dapat memiliki efek langsung pada pengembangan konseling klinis yang lebih tepat, dan program dukungan sosial untuk meningkatkan hasil pengobatan.⁸

Salah satu instrumen yang direkomendasikan untuk menilai kualitas hidup yaitu *The Pediatric Quality of Life Inventory Scale* (PedsQL™). Alasannya adalah karena PedsQL™ memenuhi persyaratan kelayakan instrumen yang akan digunakan untuk menilai kualitas hidup, seperti memiliki validitas dan reliabilitas yang tinggi dan telah dibuktikan pada beberapa penelitian, tersedia dalam bentuk generik maupun spesifik, bisa diisi oleh anak (*self-report*) ataupun orangtua/wali (*proxy report*), dan tersedia untuk berbagai kelompok usia. Kuesioner ini sudah diterjemahkan dalam beberapa versi bahasa yang bertujuan untuk mempermudah pelaksanaannya.⁷

Berdasarkan uraian di atas, thalassemia merupakan penyakit yang menjadi permasalahan di dunia, terutama di Indonesia kejadiannya selalu meningkat. Ditambah belum adanya penelitian lebih lanjut mengenai kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi, maka peneliti merasa penting untuk melakukan penelitian dengan judul “**Kualitas Hidup Anak Penderita Thalassemia Beta Mayor di Kota Jambi**”.

1.2. Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang di atas, maka rumusan masalah dalam penelitian ini adalah bagaimana kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi.

1.3. Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Untuk mengetahui gambaran kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi.

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Untuk mengetahui karakteristik sosiodemografi dan karakteristik klinis anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi.
2. Untuk mengetahui kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi ditinjau dari aspek fisik.
3. Untuk mengetahui kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi ditinjau dari aspek emosional.

4. Untuk mengetahui kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi ditinjau dari aspek sosial.
5. Untuk mengetahui kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi ditinjau dari aspek sekolah.
6. Untuk mengetahui hubungan usia dengan kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi.

1.4. Manfaat Penelitian

1.4.1. Bagi Instansi Pendidikan

Penelitian ini diharapkan dapat menjadi literatur dalam ilmu kedokteran dan sebagai referensi untuk menambah pengembangan ilmu kedokteran.

1.4.2. Bagi Rumah Sakit

Hasil penelitian ini dapat digunakan sebagai bahan informasi bagi rumah sakit mengenai kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor untuk meninjau aspek-aspek terkait prosedur atau standardisasi tatalaksana thalassemia yang komprehensif sehingga dapat mengoptimalkan kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor di Kota Jambi.

1.4.3. Bagi Peneliti

Penelitian ini diharapkan dapat menambah pengetahuan dan wawasan peneliti tentang faktor-faktor yang mempengaruhi kualitas hidup anak penderita thalassemia serta kesempatan penerapan ilmu yang telah diperoleh selama mengikuti pendidikan dan hasil penelitian dapat dijadikan sebagai tugas akhir dalam pendidikan sarjana kedokteran.

1.4.4. Bagi Peneliti Lain

Penelitian ini dapat dijadikan sebagai sumber referensi untuk penelitian selanjutnya tentang kualitas hidup anak penderita thalassemia beta mayor.

1.4.5. Bagi Responden Penelitian

Penelitian ini diharapkan dapat menambah pengetahuan responden maupun orang tua responden tentang kualitas hidup mereka dan menindaklanjuti aspek yang dirasa masih kurang baik.