

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1.Konsep Talasemia

2.1.1 Definisi Talasemia

Talasemia adalah suatu penyakit atau kelainan yang diturunkan secara autosomal yang dapat mengakibatkan kurangnya produksi hemoglobin. Talasemia merupakan penyakit atau kelainan yang diturunkan secara resesif, yang diderita seumur hidup. Talasemia merupakan sekelompok heterogen anemia hipokronik yang disebut penyakit herediterdengan berbagai derajat keparahan (Potts & Mandleco, 2012) talasemia merupakan sindrom kelainan yang diwariskan dan masuk kedalam kelompok hemoglobinopati, yaitu kelainan yang disebabkan oleh adanya gangguan system hemoglobin akibat mutasi didalam atau didekat gen globin (Nurarif, 2015)

2.1.2 Klasifikasi Talasemia

Lantip, 2019 mengklasifikasikn talasemia menjadi 3 jenis yaitu :

1. Talasemia mayor

Talasemia mayor adalah keadaan klinis talasemia yang paling berat. Pasien talasemia mayor membutuhkan transfusi darah sejak tahun pertama pertumbuhan pada usia 6-24 bulan dan seterusnya selama seumur hidupnya. Rutinitas transfusi talasemia mayor berkisar antara 2 minggu sekali sampai 4 minggu sekali. Gejala talasemia

mayor muncul pada usia 7 bulan awal pertumbuhan bayi atau pada saat umur dibawah 3 tahun.

2. Talasemia intermedia

Talasemia intermedia adalah kombinasi muatan berat dan ringan, atau muatan ringan dan ringan. Talasemia intermedia menunjukkan gejala yang sama dengan talasemia mayor namun lebih ringan dari gambaran talasemia mayor. Diagnosa awal bisa terjadi pada usia belasan tahun. Talasemia intermedia tidak rutin dalam memenuhi transfusi darahnya, terkadang hanya 3 bulan sekali, 6 bulan sekali atau 1 tahun sekali.

3. Talasemia minor / pembawa sifat (*trait*)

Secara klinis pasien dengan talasemia minor tampak sehat hampir sama dengan orang normal, tidak menimbulkan gejala, dan tidak memerlukan transfusi darah.

2.1.3 Etiologi

Thalasemia adalah penyakit keturunan yang tidak dapat ditularkan namun banyak diturunkan oleh orang tuanya (genetik) dan terjadi kegagalan dalam pembentukan rantai globin. Talasemia bukan penyakit menular tetapi talasemia merupakan penyakit yang diturunkan secara genetik dan resesif. (IDAI, 2016).

2.1.4 Patofisiologi

Masing-masing Hb A yang normal terdiri dari empat rantai globin yaitu sebagai rantai polipeptida, rantai polipeptida tersebut terdiri dari dua

rantai yaitu alpha dan dua rantai beta. Empat rantai tersebut bergabung dengan empat kompleks heme dalam membentuk molekul hemoglobin. Pada talasemia beta, sintesis rantai globin beta mengalami kerusakan, menyebabkan Eritropoesis menjadi tidak efektif, sebagian kecil eritrosit yang mencapai sirkulasi perifer dan timbul anemia. Talasemia beta mayor berhubungan dengan anemia berat yang dapat menyebabkan ginjal melepaskan eritropoetin yaitu hormon yang menstimulasi *bone marrow* atau sumsum tulang yang berfungsi untuk menghasilkan banyak sel darah merah, sehingga hematopoesis menjadi tidak efektif. Peningkatan eritropoesis dapat mengakibatkan hyperplasia dan ekspansi sumsum tulang yang dapat menyebabkan timbulnya deformitas pada tulang. Eritropoesis juga dapat merangsang jaringan hematopoesis ekstra modular di hati dan limpa sehingga timbul hepatosplenomegali. Akibat dari anemia adalah meningkatnya absorpsi besi dari saluran cerna yang dapat menyebabkan penumpukan besi yang berkisar antara 2-5 gram pertahun. (Atmakusuma, 2014)

2.1.5 Manifestasi Klinis

Manifestasi klinis talasemia dapat dibedakan menjadi 3 yaitu talasemia mayor, intermedia, minor (Lantip, 2019) :

1. Talasemia Mayor

Gejala awal talasemia mayor adalah muka mongoloid, pertumbuhan badan kurang sempurna, perubahan pada tulang berupa deformitas dan fraktur spontan, pembesaran hati dan limpa, biasanya

thalasemia mayor mengalami anemia berat dan mulai muncul pada usia 6-24 bulan.

2. Talasemia Intermedia

Pada talasemia intermedia umumnya tidak terjadi splenomegali dan bila pasien mengalami anemia ringan disebabkan karena umur eritrosit yang memendek.

3. Talasemia Minor

Pada klien dengan talasemia minor biasanya tidak menunjukkan gejala klinis yang khas.

2.1.6 Komplikasi

Komplikasi yang akan terjadi pada talasemia yaitu sebagai berikut (Kemenkes, 2017) :

1. Komplikasi pada Jantung

Kerusakan jantung terjadi karena terlalu banyak zat besi yang dapat menyebabkan penurunan kekuatan pompa jantung, gagal jantung, aritmia, disfungsi sistolik/diastolik. Yang menjadi faktor utama terjadinya kelainan pada jantung disebabkan karena adanya penumpukan besi. Faktor-faktor lain yang dapat menyebabkan kelainan jantung antara lain genetik, anemia kronik.

2. Komplikasi metabolik

Pada pasien talasemia, kelainan yang sering ditemukan yaitu rendahnya masa tulang disebabkan karena hilangnya pubertas spontan, malnutrisi, defisiensi vitamin D, kalsium dan zinc.

3. Komplikasi endokrin

Kejadian tinggi yang telah dilaporkan pada anak, remaja, dan dewasa yang menderita talasemia mayor yang terjadi umumnya yaitu hipogonadotropik hipogonadisme dilaporkan diatas 75%. Pituitary anterior merupakan bagian yang sensitif terhadap kelebihan besi yang akan mengganggu sekresi hormonal. Biasanya anak dengan talasemia mengalami postur tubuh yang pendek.

4. Komplikasi pada hepar

Setelah melakukan transfusi pertama selama ± 2 tahun dampak dari adanya penimbunan besi yang berlebih yaitu terjadi pembentukan kolagen dan fibrosis. Penyakit lain yang sering muncul yaitu hepatomegali, penurunan konsentrasi albumin. Dampak lain yang akan muncul berkaitan dengan penyakit hati adalah adanya penyakit hepatitis B dan hepatitis C sebagai dampak dari pemberian transfusi.

2.1.7 Penatalaksanaan Talasemia

Penatalaksanaan talasemia beta berbeda dengan talasemia alpha , talasemia beta mayor membutuhkan penanganan yang terus menerus sepanjang hidupnya. Penatalaksanaan pada talasemia beta mayor meliputi :

1. Transfusi darah

Tujuan dari transfusi darah yaitu untuk mempertahankan kadar hemoglobin (Hb) dan untuk mengatasi anemia berat. Kadar hemoglobin (Hb) pasien dipertahankan antara 8 gr/dl sampai dengan 9

gr/dl dimana keadaan ini dapat memberikan supresi sumsum tulang yang adekuat. Transfusi biasanya diberikan setiap 2-3 minggu sekali tergantung dari kondisi anak.

2. *Splenectomy*

Transfusi yang dilakukan terus menerus menjadi pertimbangan untuk dilakukannya splenectomy karena dapat mengurangi hemolisis. Indikasi dilakukannya splenectomy adalah limpa yang terlalu besar sehingga membatasi gerak pasien dan akan menimbulkan peningkatan tekanan intra abdomen.

3. Kelasi besi

Kelasi besi diberikan ketika kadar feritinin serum sudah mencapai 1000 mg/dl atau setelah dilakukan pemberian transfusi 10-20 kali. Kelasi besi yang sering digunakan yaitu pemberian secara parenteral.

2.1.8 Pemeriksaan

Pemeriksaan yang dilakukan untuk mengetahui talasemia yaitu pemeriksaan fisik dan pemeriksaan diagnostik. Hasil pemeriksaan fisik lebih mengarah pada kecurigaan talasemia dengan tanda dan gejala perut membuncit akibat splenomegali dan hepatomegali, ditemukan adanya gejala anemis, lemas dan pucat. Untuk mendiagnosis seseorang terkena talasemia dapat dilakukan pemeriksaan laboratorium yaitu : Feritinin, SI dan TIBC untuk melihat status besi; analisis hemoglobin untuk diagnosa dan menentukan jenis thalasemia; analisis DNA untuk mendiagnosa prenatal; hematologi rutin untuk mengetahui kadar hemoglobin (Hb)

(Hoffbrand & pattit, 1996 dalam Agung 2012).

2.2.Konsep Hemoglobin

2.2.1 Definisi Hemoglobin

Hemoglobin adalah molekul yang mengandung besi yang mempunyai fungsi sebagai alat untuk transportasi oksigen (O_2) dan karbon dioksida (CO_2). Hemoglobin tersusun dari empat rantai protein yang terdiri dari dua unit alpha dan dua unit beta. Gram hb per desiliter darah adalah indeks yang menyatakan kapasitas darah untuk mengangkut oksigen. Nilai normal kadar hemoglobin (Hb) pada usia 5 - 11 tahun yaitu $\geq 11,5$ gr/dl, 12-14 tahun yaitu ≥ 12 gr/dl, perempuan yang berusia ≥ 15 tahun yaitu ≥ 12 gr/dl, sedangkan laki-laki yang berusia ≥ 15 tahun yaitu ≥ 13 gr/dl (WHO, 2011 dalam Kesuma, dkk 2018).

2.2.2 Fungsi hemoglobin

Fungsi hemoglobin yaitu sebagai berikut (Sayori, 2016) :

1. Mengatur pertukaran oksigen (O_2) dan karbondioksia (CO_2)
2. Membawa oksigen dari paru-paru ke seluruh jaringan tubuh untuk dipakai sebagai bahan bakar
3. Membawa karbondioksida dari jaringan-jaringan tubuh sebagai hasil dari metabolisme ke paru-paru untuk dibuang.

2.2.3 Faktor- faktor yang mempengaruhi kadar hemoglobin (Hb)

Faktor yang mempengaruhi kadar hemoglobin (Hb) (Faridah, dkk 2016) yaitu :

1. Kecukupan besi dalam tubuh

Besi dibutuhkan untuk produksi hemoglobin, sehingga anemia gizi besi dapat menyebabkan sel darah merah yang lebih kecil, kandungan hemoglobin yang rendah. Besi merupakan *mikronutrien essensial* dalam memproduksi hemoglobin yang berfungsi untuk mentransport oksigen dari paru-paru ke jaringan tubuh. Besi memiliki peran dalam sintesis hemoglobin pada sel 13 darah merah dan mioglobin pada sel otot. Kandungan besi yaitu $\pm 0,004\%$ berat tubuh (60-70%) terdapat didalam hemoglobin yang disimpan sebagai feritin di dalam hati, sedangkan didalam limpa dan sumsum tulang disebut *hemosiderin*.

2. Metabolisme besi dalam tubuh

Besi didalam tubuh terdapat dua bagian yaitu bagian fungsional dan berjumlah 25-55 mg/kgBB. Sedangkan cadangan besi cadangan dibutuhkan untuk fungsi fisiologis dan jumlahnya 5-25 mg/kgBB. *Feritin* dan *hemosiderin* adalah bentuk besi cadangan yang biasanya terdapat dalam hati, limpa dan sumsum tulang. Metabolisme besi dalam tubuh terdiri dari proses absorpsi, pengangkutan, pemanfaatan, penyimpanan, dan pengeluaran.

2.2.4 Dampak dari penurunan kadar Hb

Dampak dari terjadinya penurunan kadar Hb yaitu cepat lelah, menurunnya kebugaran tubuh, penurunan daya tahan tubuh, dan penurunan konsentrasi belajar. Penurunan kadar Hb dapat menyebabkan tidak

cukupnya darah untuk memasok dan mengangkut oksigen dari paru-paru ke seluruh tubuh. Jika oksigen yang diperlukan kurang atau tidak cukup akan menyebabkan sulitnya berkonsentrasi yang berdampak pada penurunan prestasi belajar, daya tahan fisik menjadi rendah sehingga dapat mengakibatkan mudah lelah, aktivitas fisik menjadi menurun atau terbatas, pucat, dan lebih sensitif. (Faridah, dkk 2016).

2.3.Konsep Kualitas Hidup

2.3.1 Definisi Kualitas Hidup

Kualitas hidup adalah persepsi individu terhadap kesehatan fisik, sosial dan emosi yang dimilikinya. Kualitas hidup adalah tingkatan yang menggambarkan keunggulan seseorang yang dapat dinilai dari kehidupannya. Dalam ilmu kesehatan kualitas hidup digunakan untuk menilai rasa nyaman/ sehat (*well-being*) pasien dengan penyakit kronik atau menganalisis biaya (*cost-benefit*) intervensi medis. Kualitas hidup merupakan pengukuran multidimensi dan tidak hanya pada efek fisik maupun psikologis pengobatan. (Eiser, 2001).

Kualitas hidup didefinisikan sebagai suatu kerangka konsep yang mencakup karakteristik fisik dan psikologis yang menggambarkan kemampuan individu untuk berperan dalam lingkungannya. Kualitas hidup berhubungan dengan kesehatan yaitu untuk menggambarkan kualitas hidup individu setelah atau sedang mengalami suatu penyakit yang harus mendapatkan pengelolaan atau perawatan. (Aji, dkk 2009)

2.3.2 Dimensi Kualitas Hidup

Netuveli dan Blane (2008 dalam Ekasari, dkk 2018) membagi kualitas hidup menjadi 2 dimensi yaitu objektif dan subjektif.

1. Kualitas hidup objektif

Kualitas hidup objektif adalah kualitas hidup yang didasarkan pada pengamatan eksternal individu seperti standar hidup, pendidikan, status kesehatan.

2. Kualitas hidup subjektif

Kualitas hidup subjektif adalah kualitas hidup yang didasarkan pada respon psikologis individu terhadap kepuasan dan kebahagiaan hidupnya.

2.3.3 Komponen Kualitas Hidup

Untuk menilai seberapa baiknya kualitas hidup remaja yaitu dinilai menggunakan SF-36 (*Short Form 36*) yang terdiri dari 8 skala pertanyaan (Jafari H, Lahsaeizdeh, 2008)., yaitu :

1. *Physical functioning* (fungsi fisik)
2. Keterbatasan fisik
3. *Bodily pain* (sakit tubuh)
4. *General health* (kesehatan umum)
5. *Vitality* (daya hidup)
6. *Social functioning* (fungsi sosial)
7. Keterbatasan emosional
8. *Mental health* (kesehatan mental)

2.3.4 Faktor yang mempengaruhi Kualitas Hidup

Faktor yang mempengaruhi kualitas hidup sangat banyak faktornya dan dari berbagai penelitian mengenai kualitas hidup tidak semua sama dengan peneliti lainnya. Faktor-faktor yang dapat mempengaruhi kualitas hidup diantaranya usia, jenis kelamin, pendidikan, penghasilan orang tua, riwayat kesehatan (kondisi kesehatan, penyakit) Ekasari, 2018)

1. Usia

Usia merupakan factor yang berperan penting dalam mempengaruhi kualitas hidup. Dimana anak-anak mempunyai tingkat ketaatan yang tinggi jika dibandingkan dengan remaja, mrdkipun anak-anak mempunyai informasi atau pengetahuan yang kurang.

2. Jenis kelamin

Jenis kelamin merupakan salah satu faktor yang dapat mempengaruhi kualitas hidup. Dimana laki-laki dan perempuan memiliki perbedaan terhadap berbagai sumber sehingga kebutuhan atau hal-hal yang penting bagi laki-laki dan perempuan juga akan berbeda. Hal ini mengindikasikan bahwa adanya perbedaan aspek-aspek kehidupan dalam hubungannya dengan kualitas hidup antara laki-laki dan perempuan.

3. Tingkat pendidikan

Tingkat pendidikan merupakan salah satu factor yang dapat mempengaruhi kualitas hidup. Kualitas hidup akan meningkat seiring dengan lebih tingginya tingkat pendidikan yang didapatkan oleh

seseorang, namun semakin rendah tingkat pendidikan seseorang, maka kualitas hidup seseorang akan mengalami penurunan.

4. Penghasilan orang tua

Penghasilan orang tua dapat mempengaruhi kualitas hidup karena penghasilan dapat mendukung pengobatan seperti transportasi dari rumah ke rumah sakit, biaya kelas besi.

5. Riwayat Kesehatan (penyakit kronis)

Riwayat kesehatan atau penyakit kronis remaja yang mengalami talasemia dapat mempengaruhi kualitas hidupnya, dimana talasemia terjadi karena adanya gangguan pembentukan rantai globin alpha atau beta yang dapat menyebabkan kadar hemoglobin menjadi menurun. Dampak yang muncul jika terjadi penurunan kadar hemoglobin yaitu akan terlihat pucat pada bibir dan kulit, dan aktivitas menjadi terbatas sehingga dapat mempengaruhi kualitas hidup (Isworo, 2010).

2.4. Hubungan antara Kadar Hb dengan Kualitas Hidup

Riwayat penyakit atau riwayat kesehatan dapat berdampak terhadap kualitas hidup remaja penyandang talasemia, karena riwayat penyakit yang sudah lama atau diderita seumur hidup dapat menimbulkan dampak yang kurang baik (Ekasari, 2018). Salah satu penyakit yang diderita seumur hidup adalah talasemia, talasemia terjadi karena adanya gangguan pembentukan rantai globin alpha atau beta yang ditandai oleh adanya kerusakan sel darah merah (*eritrosit*) didalam pembuluh darah sehingga umur eritrosit menjadi kurang dari 100 hari atau

memendek. Karena adanya kerusakan tersebut dapat menyebabkan hemoglobin menjadi tidak normal atau kadar hemoglobin (Hb) menjadi menurun. Dampak yang muncul jika terjadi penurunan kadar hemoglobin yaitu akan terlihat pucat pada bibir dan kulit, dan aktivitas menjadi terbatas (Isworo, 2010).

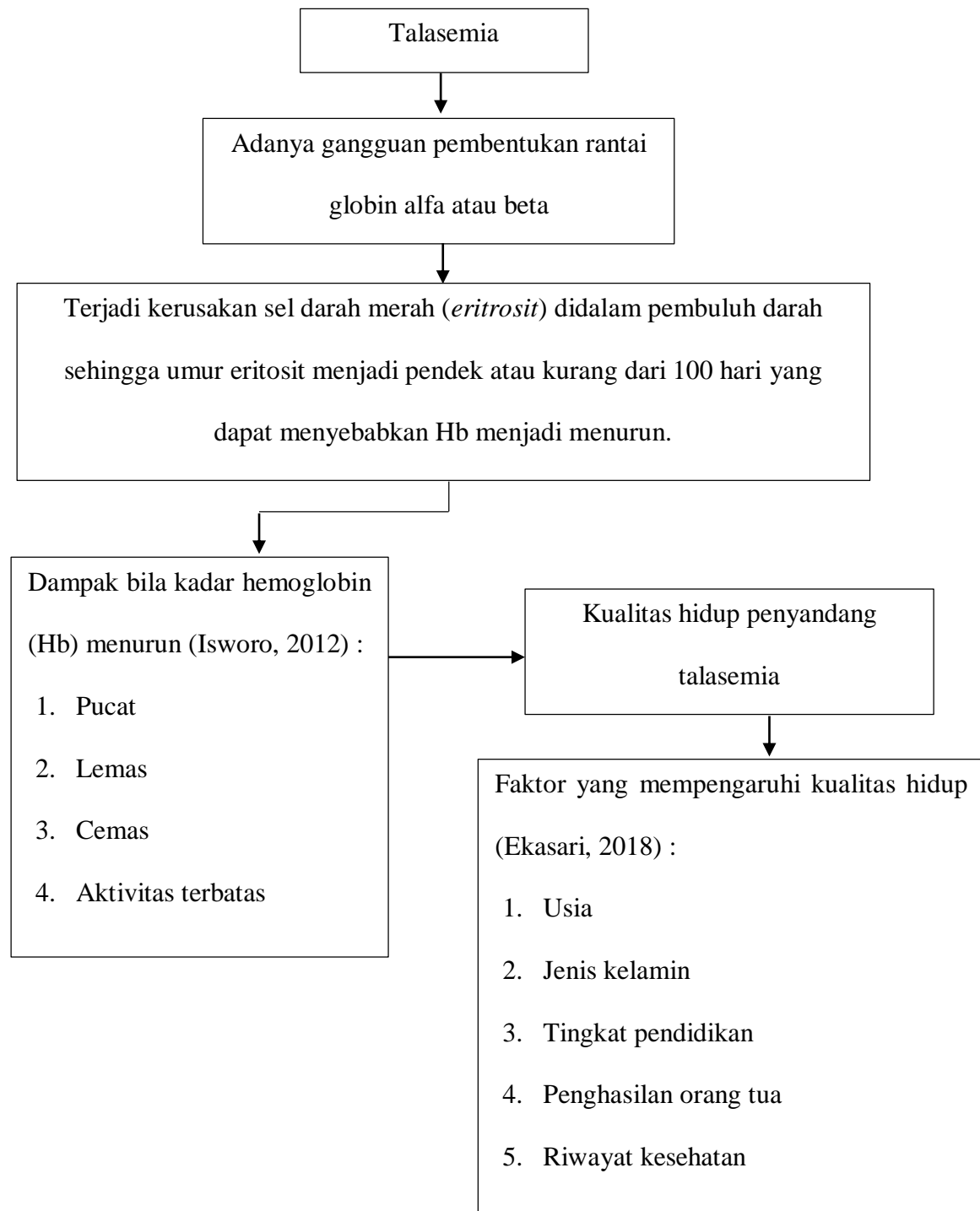
Penelitian yang dilakukan oleh Thavorncharoensap *et al* (2010) mengemukakan bahwa kadar hemoglobin (Hb) *pretransfusi* yang rendah berhubungan dengan adanya beberapa gejala seperti kelelahan, kelemahan umum, dan penurunan status mental yang dapat mempengaruhi kualitas hidup. Kadar hemoglobin (Hb) *pretransfusi* dipertahankan 9 – 10,5 gr/dl. Penelitian tersebut didukung oleh penelitian Mariani, D, dkk (2014) mengemukakan bahwa kadar Hb merupakan faktor yang paling berpengaruh terhadap kualitas hidup anak penyandang talasemia, dimana nilai rata-rata kadar Hb sebelum transfusi sebesar 7,1 gr/dl. Karena penurunan kadar Hb tersebut dapat menyebabkan terjadinya kelelahan, kelemahan, dan penurunan status mental dan dapat mempengaruhi kualitas hidupnya. Pada pasien talasemia, kadar hemoglobin (Hb) dipertahankan 9-10,5 gr/dl. Penelitian ini sejalan dengan penelitian yang dilakukan Bulan, (2009 dalam Tejaningsih, O 2018) yang mengemukakan bahwa kadar hemoglobin sebelum transfusi $7,8\text{gr/dl} \pm 1,91$, dengan kadar hemoglobin (Hb) terendah yaitu 4,3 gr/dl dan tertinggi 12,5 gr/dl.

Sedangkan penelitian yang dilakukan oleh Pranajaya, 2016 mengemukakan bahwa rata-rata kadar hemoglobin (Hb) responden adalah 6,18 gr/dl sampai dengan 6,67 gr/dl. Sedangkan hasil dari kuesioner yang digunakan untuk menilai

kualitas hidup didapatkan bahwa rata-rata kualitas hidup adalah 61,72. Dari masing-masing domain dapat dilihat dari fungsi fisik 65,72, fungsi emosi 61,71, fungsi sosial 70,34 dan fungsi sekolah 56,01.

2.5.Kerangka Konseptual

Bagan 2.1 Kerangka Konseptual



Sumber : Modifikasi Isworo, (2012), Ekasari, (2018)