

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1. Konsep Talasemia

2.1.1. Definisi Talasemia

Talasemia adalah suatu gangguan darah yang diturunkan ditandai oleh defisisensi rantai globin pada hemoglobin. Secara molekuler Talasemia dibedakan atas Talasemia alfa dan beta. Sedangkan secara klinis dibedakan menjadi talasemia mayor dan minor. Menurut Nelson (2000) talasemia adalah sekelompok heterogen anemia hipokronik penyakit herediter dengan berbagai derajat keparahan. Talasemia merupakan penyakit kongenetal herediter yang diturunkan secara autosomal berdasarkan kelainan hemoglobin, dimana satu atau dua rantai Hb kurang atau tidak terbentuk secara sempurna sehingga terjadi anemia hemolitik. Kelainan hemolitik ini mengakibatkan kerusakan pada sel darah merah di dalam pembulu darah sehingga umur eritrosit menjadi pendek (mandleco&pott,2012).

2.1.2. Jenis-Jenis Talasemia

Talasemia dapat diklasifikasikan berdasarkan jenis hemoglobin yang mengalami gangguan menjadi talasemia alfa dan beta.Sedangkan berdasarkan jumlah gen yang mengalami gangguan, Hockenberry & wilosn (2009) mengklasifikasikan talasemia menjadi :

1. Talasemia Minor (*trait*)

Talasemia minor merupakan keadaan yang terjadi pada seseorang yang sehat namun orang tersebut dapat mewariskan gen talasemia pada anak-anaknya. Talasemia *trait* sudah ada sejak lahir dan tetap akan ada sepanjang hidup penderita. Penderita tidak memerlukan transfusi dalam hidupnya.

2. Talasemia intermedian

Talasemia intermedian merupakan kondisi antara Talasemia minor dan mayor penderita talasemia ini mungkin memerlukan transfuse darah secara berkala, dan penderita talasemia jenis ini dapat bertahan hidup sampai dewasa.

3. Talasemia mayor

Talasemia jenis ini sering disebut *Cooley Anemia* dan terjadi apabila kedua orangtua mempunyai sifat pembawa Talasemia (*Carrier*). Anak-anak dengan Talasemia mayor tampak normal saat lahir, tetapi akan menderita kekurangan darah pada usia 3-18 bulan. Penderita Talasemia mayor akan memerlukan transfusi darah secara berkala seumur hidupnya dan dapat meningkatkan usia hidup hingga 10-20 tahun. Namun apabila penderita tidak dirawat penderita Talasemia ini hanya bertahan hidup sampai 5-6 tahun (Potts & Mandleco, 2007). (Bakta, 2003; Permono, dkk, 2006; Hockenberry & Wilson, 2009). Talasemia mayor biasanya menjadi bergejala sebagai anemia hemolitik

kronis yang progresif selama 6 bulan kehidupan. Transfusi darah reguler diperlukan pada penderita ini untuk mencegah kelemahan yang amat dan gagal jantung yang disebabkan oleh anemia (Nelson,2000)

2.1.3. Ciri-Ciri Fisik Anak Talasemia

Penderita talasemia memiliki ciri-ciri yang tergantung jenis rantai asam amino yang hilang dan jumlah kehilangannya. (Tamam.M.2009)

1. Terhambatnya pertumbuhan tubuh.
2. Perut menjadi bengkak karena pembesaran limpa atau hati.
3. Urine berwarna keruh.
4. Wajah pucat.
5. Kelainan bentuk tulang wajah.
6. Kekurangan sel darah merah/anemia, sehingga membuat napas sesak, tubuh mudah lelah dan lesu.
7. Menguningnya kulit dan bagian mata yang berwarna putih (penyakit kuning/jaundice).

2.1.4. Manifestasi Talasemia

Manifestasi talasemia dibagi menjadi tiga bagian utama yaitu Lantip Rujito (2019) :

1. Talasemia mayor

Talasemia mayor adalah keadaan klinis Talasemia yang paling berat. Kondisi Talasemia mayor terjadi karena gen penyandi hemoglobin pada 2 alel kromosom mengalami kelainan. Pasien membutuhkan transfusi darah sejak tahun pertama pertumbuhan pada

rentang usia 6-24 bulan dan kontinyu sampai seumur hidupnya. Rutinitas transfusi Talasemia mayor berkisar antara 2 minggu sekali sampai 4 minggu sekali. Gejala Talasemia mayor secara umum muncul pada usia 7 bulan awal pertumbuhan bayi atau setidaknya pada bawah tiga tahun

2. Talasemia intermedia

Sama seperti halnya Talasemia mayor, individu dengan Talasemia intermedia terjadi akibat kelainan pada 2 kromosom yang menurun dari ayah dan ibunya. Perbedaan ada pada jenis gen mutan yang menurun. Individu Talasemia mayor menurun 2 gen mutan bertipe mutan berat, sedangkan pada Talasemia intermedia 2 gen tersebut merupakan kombinasi mutan berat dan ringan, atau mutan ringan dan mutan ringan. Onset awitan atau kenampakan klinis dari Talasemia intermedia tidak se awal Talasemia mayor. Diagnosis awal bisa terjadi pada usia belasan tahun, atau bahkan pada usia dewasa. Secara klinis Talasemia intermedia menunjukkan gejala dan tanda yang sama dengan Talasemia mayor, namun lebih ringan dari gambaran Talasemia mayor. Pasien intermedia tidak rutin dalam memenuhi transfusi darah nya, terkadang hanya 3 bulan sekali, 6 bulan sekali atau bahkan 1 tahun sekali.

3. Talasemia minor

Talasemia minor bisa juga disebut sebagai pembawa sifat, traits, pembawa mutan, atau karier Talasemia. Karier Talasemia tidak menunjukkan gejala klinis semasa hidupnya. Hal ini bisa dipahami karena abnormalitas gen yang terjadi hanya melibatkan salah satu dari

dua kromosom yang dikandungnya, bisa dari ayah atau dari ibu. Satu gen yang normal masih mampu memberikan kontribusi untuk proses sistem hematopoiesis yang cukup baik. Beberapa penelitian bahkan menyebut bahwa diantara pendonor darah rutin pada unit-unit transfuse darah adalah karier Talasemia.

2.1.5. Penatalaksanaan Talasemia

Pemberian transfusi hingga Hb mencapai 9-10g/dl. Komplikasi dari pemberian transfusi darah yang berlebihan akan menyebabkan terjadinya penumpukan zat besi yang disebut hemosiderosis. Hemosiderosis ini dapat dicegah dengan pemberian deferoxamine (Desferal), yang berfungsi untuk mengeluarkan besi dari dalam tubuh (iron chelating agent). Deferoxamine diberikan secara intravena, namun untuk mencegah hospitalisasi yang lama dapat juga diberikan secara subkutan dalam waktu lebih dari 12 jam. Splenectomy dilakukan untuk mengurangi penekanan pada abdomen dan meningkatkan rentang hidup sel darah merah yang berasal dari suplemen (transfusi), (Suriadi, 2001). Pada talasemia yang berat diperlukan transfusi darah rutin dan pemberian tambahan asam folat. Penderita yang menjalani transfusi, harus menghindari tambahan zat besi dan obat-obat yang bersifat oksidatif (misalnya sulfonamid), karena zat besi yang berlebihan bisa menyebabkan keracunan. Pada bentuk yang sangat berat, mungkin diperlukan pencangkokan sumsum tulang. Terapi genetik masih dalam tahap penelitian. Penatalaksaan Medis Thalasemia antara lain: (Rudolph, 2002; Hassan dan Alatas, 2002; Herdata, 2008)

1. Medikamentosa

Pemberian iron chelating agent (desferoxamine): diberikan setelah kadar feritin serum sudah mencapai 1000 mg/l atau saturasi transferin lebih 50%, atau sekitar 10-20 kali transfusi darah. Desferoxamine, dosis 25-50 mg/kg berat badan/hari subkutan melalui pompa infus dalam waktu 8-12 jam dengan minimal selama 5 hari berturut setiap selesai transfusi darah. Vitamin C 100-250 mg/hari selama pemberian kelasi besi, untuk meningkatkan efek kelasi besi. Asam folat 2-5 mg/hari untuk memenuhi kebutuhan yang meningkat. Vitamin E 200-400 IU setiap hari sebagai antioksidan dapat memperpanjang umur sel darah merah

2. Bedah

Splenektomi, dengan indikasi: limpa yang terlalu besar, sehingga membatasi gerak penderita, menimbulkan peningkatan tekanan intraabdominal dan bahaya terjadinya ruptur hipersplenisme ditandai dengan peningkatan kebutuhan transfusi darah atau kebutuhan suspensi eritrosit (PRC) melebihi 250 ml/kg berat badan dalam satu tahun. *Transplantasi sumsum tulang* telah memberi harapan baru bagi penderita talasemia dengan lebih dari seribu penderita talasemia mayor berhasil tersembuhkan dengan tanpa ditemukannya akumulasi besi dan hepatosplenomegali. Keberhasilannya lebih berarti pada anak usia dibawah 15 tahun. Seluruh anak-anak yang memiliki HLA-spesifik dan

cocok dengan saudara kandungnya di anjurkan untuk melakukan transplantasi ini.

3. Suportif

Tranfusi Darah, Hb penderita dipertahankan antara 8 g/dl sampai 9,5 g/dl. Dengan kedaan ini akan memberikan supresi sumsum tulang yang adekuat, menurunkan tingkat akumulasi besi, dan dapat mempertahankan pertumbuhan dan perkembangan penderita. Pemberian darah dalam bentuk PRC (packed red cell), 3 ml/kg BB untuk setiap kenaikan Hb 1 g/dl

2.2. Karakteristik Talasemia

1. Talasemia Berdasarkan lama menderita

Karakteristik pada lamanya menderita talasemia merupakan salah satu penyakit kronis yang tertinggi kejadiannya pada anak-anak (Rachmaniah,2012). Penyakti kronis pada anak merupakan keadaan sakit baik fisik, psikologi, atau kognitif yang menyebabkan keterbatasan dan membutuhkan perawatan yang intensif di rumah sakit ataupun di rumah yang derkirakan akan bertahan setidaknya sampai beberapa bulan. Lamanya menderita penyakit anak dengan talasemia tergantung dari kapan mereka didiagnosa menderita talasemia, semakin awal tediagnosa maka samkin lama responden menderita talasemia sesuai usia mereka saat ini (potts dan mandleco, 2007). Faktor lama sakit yang memiliki hubungan yang signifikan terhadap lama sakit yang memiliki hubungan yang signifikan semakin lama seseorang telah menderita talasemia, maka

semakin besar kemungkinan terjadi gangguan sistemik. Gangguan sistemik yang dapat terjadi pada penderita talasemia misalnya hepatosplenomegali, hemosiderosis dan deformitas tulang sangat berpengaruh terhadap gangguan gizi dan pertumbuhan terutama pada penderita talasemia anak. (Ridho dkk 2019)

2. Karakteristik Talasemia berdasarkan Umur

Menurut Depkes RI (2009) usia anak 6-11 tahun termasuk kategori usia kanak-kanak. Penderita thalasemia mayor akan tampak normal (69,6%). Penilaian pertumbuhan anak pada penelitian ini menggunakan IMT/U. Anak talasemia dapat tumbuh normal apabila kadar hemoglobin dipertahankan di atas 10-11 g/dl dan diikuti terapi kelasi besi yang memadai. Hal ini membuat pasien talasemia terlihat tumbuh normal dan sulit dibedakan dari anak seusianya (Made & Ketut, 2011)

3. Karakteristik Talasemia berdasarkan tingkat pengetahuan orang tua

Pengetahuan orang tua merupakan domain yang sangat penting untuk terbentuknya tindakan seseorang. Untuk meningkatkan kualitas hidup anak talasemia diperlukan pengetahuan yang baik mengenai penyakit dan cara perawatan

4. Talasemia berdasarkan Pertumbuhan Anak talasemia

Anak talasemia dapat tubuh normal apabila kadar hemoglobin dipertahankan diatas 10-11 g/dl dan diikuti terapi kelasi besi yang memadai

5. Karakteristik Berdasarkan Kepatuhan Tranfusi

Pada anak talasemia kepatuhan adalah sejauh mana perilaku pasien sesuai dengan ketentuan yang diberikan oleh professional kesehatan. Penderita talasemia harus menjalani transfusi darah secara teratur dan rutin untuk menjaga stamina agar bisa beraktivitas

2.3. Kualitas Hidup Talasemia

2.3.1. Definisi Kualitas Hidup

Kualitas hidup didefinisikan sebagai persepsi individu mengenai posisi individu dalam hidup kemenkes budaya dan sistem nilai dimana individu hidupnya dan hubungannya dengan tujuan, harapan, standar yang ditetapkan dan perhatian seseorang (Nimas,2012) Kualitas hidup merupakan sesuatu yang dinilai secara subjektif oleh setiap individu. Penilaian tentang kepuasan dan kenikmatan yang dirasakan dalam kehidupannya biasanya dianggap sebagai tolak ukur kualitas hidup orang tersebut. (Bahram, dan Ashgari (2012) bahwa kualitas hidup merupakan persepsi diri seseorang tentang kenikmatan dan kepuasan kehidupan yang dijalannya. Kepuasan hidup merupakan penilaian dari pencapaian tujuan, harapan, standar yang ditetapkan, maupun perhatian terhadap sesuatu. (Kreitler dan Ben,2004)

2.3.2.Faktor – Faktor yang mempengaruhi Kualitas hidup

1. Jenis kelamin

Laki-laki dan perempuan memiliki perbedaan dalam peran serta akses dan kendali terhadap berbagai sumber sehingga kebutuhan atau hal-hal

yang penting bagi laki-laki dan perempuan juga akan berbeda. Hal ini mengindikasikan adanya perbedaan aspek-aspek kehidupan dalam hubungannya dengan kualitas hidup pada laki-laki dan perempuan. Secara umum, kesejahteraan laki-laki dan perempuan tidak jauh berbeda, namun perempuan lebih banyak terkait dengan aspek hubungan yang bersifat positif sedangkan kesejahteraan tinggi pada laki-laki lebih terkait dengan aspek pendidikan dan pekerjaan yang lebih baik.

2. Usia

Wagner, Abbot, dan Lett (2004) menemukan terdapat perbedaan yang terkait dengan usia dalam aspek-aspek kehidupan yang penting bagi individu. Individu dewasa mengekspresikan kesejahteraan yang lebih tinggi pada usia dewasa madya.

3. Pendidikan

Sanderman, Leegte, Veldhuisen dan Jaarsma (2011) mengatakan bahwa tingkat pendidikan adalah salah satu faktor yang dapat mempengaruhi kualitas hidup, hasil penelitian menunjukkan bahwa tingginya signifikansi perbandingan dari pasien yang berpendidikan tinggi meningkat dalam keterbatasan fungsional yang berkaitan dengan masalah emosional dari waktu ke waktu dibandingkan dengan pasien yang berpendidikan rendah serta menemukan kualitas hidup yang lebih baik bagi pasien berpendidikan tinggi dalam domain fisik dan fungsional, khususnya dalam fungsi fisik, energi/kelelahan, social fungsi, dan keterbatasan dalam peran berfungsi terkait dengan masalah emosional.

4. Pekerjaan

Hultman, Hemlin, dan Hornquist (2006) menunjukkan dalam hal kualitas hidup juga diperoleh hasil penelitian yang tidak jauh berbeda dimana individu yang bekerja memiliki kualitas hidup yang lebih baik dibandingkan individu yang tidak bekerja.