

## **BAB II**

### **TINJAUAN PUSTAKA**

#### **2.1 Konsep Thalasemia**

##### **2.1.1 Definisi Thalasemia**

Thalasemia adalah kelainan genetik yang terjadi akibat gangguan pada salah satu dari dua jenis protein, sehingga kadar hemoglobin dalam sel darah merah berkurang (CDC, 2009). Penyakit ini termasuk anemia hemolitik hereditas yang diwariskan secara resesif dari kedua orang tua kepada anak-anaknya (Yunanda, 2008). Thalasemia juga termasuk kelainan darah yang ditandai oleh kerusakan sel darah merah atau umur sel yang lebih pendek dibandingkan sel darah normal, yaitu kurang dari 120 hari. Penderita Thalasemia mengalami gejala anemia berupa pusing, pucat wajah, badan lemas, kesulitan tidur, penurunan nafsu makan, serta infeksi berulang (Nucleus Precise, 2010).

Thalasemia adalah penyakit darah yang diwariskan dan termasuk kategori hemoglobinopati, disebabkan oleh gangguan produksi hemoglobin akibat mutasi pada gen globin atau daerah sekitarnya. Akibat gangguan hemoglobin, sel darah merah pada pasien Thalasemia mengalami kerusakan lebih cepat, sehingga umur eritrosit menjadi lebih singkat dari normal, yakni kurang dari 120 hari. Gejala anak dengan Thalasemia mencakup perkembangan fisik yang tidak sesuai umur, tubuh lemah, anemia, penurunan berat badan,

ketergantungan pada transfusi darah, perubahan bentuk wajah, pembesaran limpa, dan kemungkinan munculnya facoley serta hepatomegali (Nurarif & Kusuma, 2013).

### **2.1.2 Etiologi**

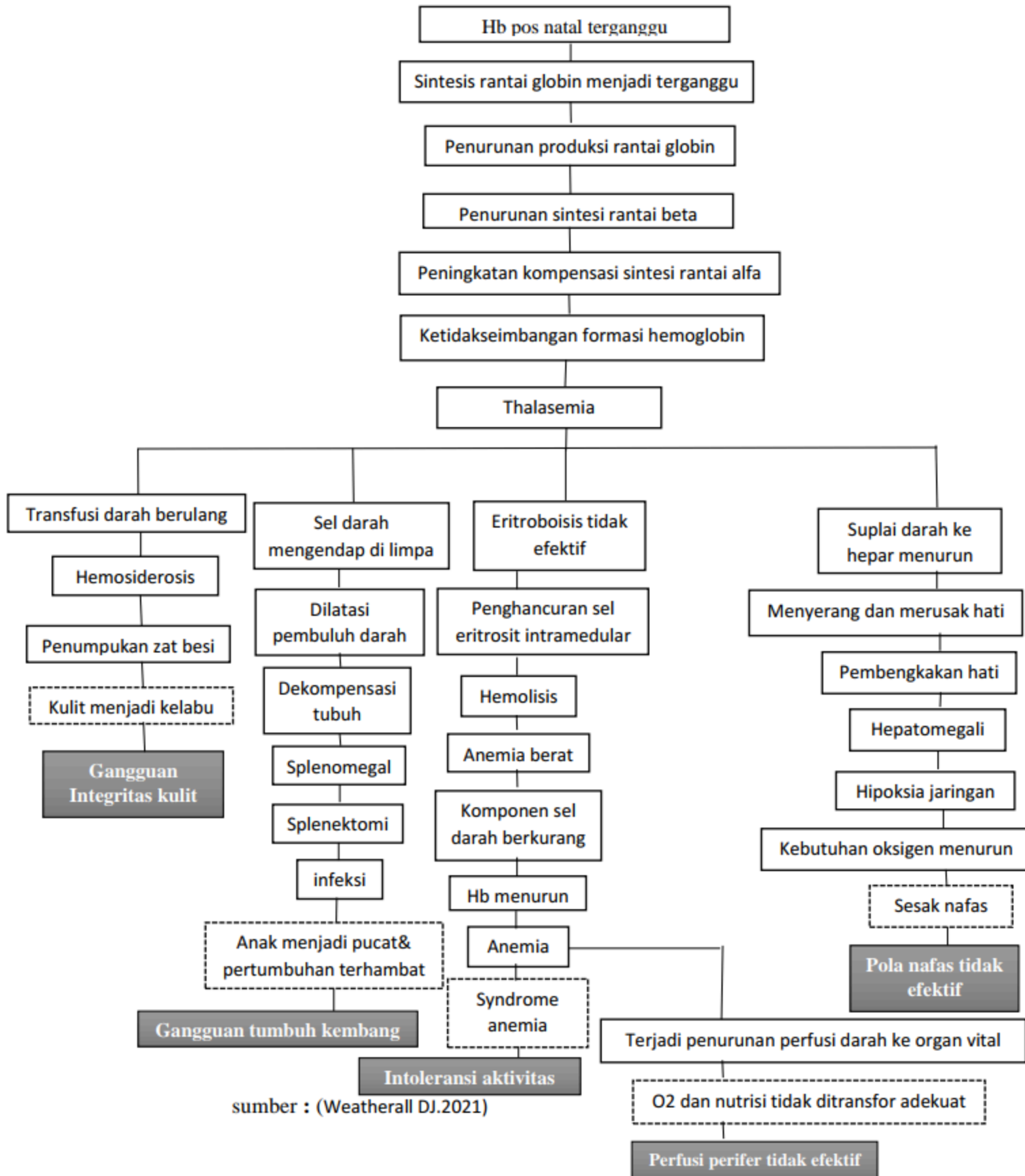
Thalasemia merupakan gangguan darah berupa anemia hemolitik genetik resesif, yang dicirikan oleh produksi globin yang berkurang sehingga hemoglobin tidak terbentuk dengan optimal. Pada penderita Thalasemia, sel darah merah mengalami kerusakan di dalam pembuluh darah sehingga usia eritrosit lebih singkat, yakni kurang dari 100 hari. Gangguan ini timbul akibat hemoglobin yang tidak normal atau hemoglobinopati. Umumnya, Thalasemia muncul karena faktor genetik yang diwariskan orang tua dan berperan dalam terganggunya produksi hemoglobin (Suriadi, 2006). Ngastiyah (2006) menjelaskan bahwa hemoglobin abnormal (hemoglobinopati) menjadi penyebab kerusakan sel darah merah. Kelainan tersebut disebabkan oleh gangguan struktural pada proses pembentukan hemoglobin, seperti pada HbS, HbF, HbD, dan sebagainya. Selain itu, kelainan pada jumlah salah satu atau beberapa rantai globin, seperti pada Thalasemia, muncul akibat ketidakseimbangan antara rantai globin alfa dan beta yang berperan dalam pembentukan hemoglobin. Kondisi ini disebabkan oleh adanya gen yang cacat dan diwariskan. Seseorang hanya dapat menderita Thalasemia apabila mewarisi dua gen pembawa dari kedua orang tuanya. Apabila hanya satu gen yang diwariskan,

individu tersebut tidak akan menampilkan gejala Thalasemia, melainkan hanya berperan sebagai pembawa sifat.

### 2.1.3 Patofisiologi

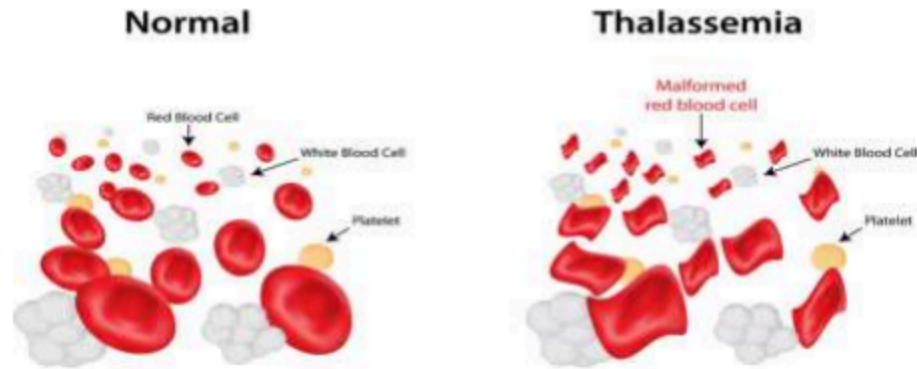
Mutasi gen yang berdampak pada proses sintesis rantai globin, baik sebagian ataupun seluruhnya, dapat menimbulkan Thalasemia. Hemoglobin pada orang dewasa tersusun dari empat rantai globin yang diproduksi dalam fase ontogeni berbeda, yakni tahap embrio, janin, dan dewasa. Jenis hemoglobin dewasa meliputi hemoglobin A ( $\alpha_2, \beta_2$ ), hemoglobin A2 ( $\alpha_2, \delta_2$ ), serta hemoglobin F ( $\alpha_2, \gamma_2$ ) (El-Kamah & Khaldia, 2015). Mutasi gen pada rantai globin ( $\alpha$  atau  $\beta$ ) menyebabkan produksi rantai terganggu, baik berkurang maupun tidak terbentuk sama sekali. Kondisi ini menciptakan ketidakseimbangan sehingga hemoglobin tidak dapat terbentuk normal dan sel darah merah mati lebih cepat melalui mekanisme apoptosis. Sumsum tulang membuang eritrosit yang tidak normal, sebagian besar dialirkan ke limpa, sementara sebagian lainnya mengalami hemolisis di dalam pembuluh darah. Kerusakan eritrosit yang terjadi di sumsum tulang, limpa, serta jaringan perifer menimbulkan anemia hemolitik, yang kemudian memicu siklus patologi klinis Thalasemia berat disertai gejala klinis lainnya.

**Bagan 2. 1 Pathway Thalasemia**



sumber : (Weatherall DJ.2021)

#### 2.1.4 Anatomi Fisiologi Thalassemia



***Gambar 2 1 Anatomi Darah pada pasien Thalassemia***

Sumber : Aslinar (2017)

##### a. Definisi Hemoglobin

Hemoglobin, yaitu pigmen yang kaya zat besi di dalam sel darah merah, memiliki peran utama sebagai pengangkut oksigen dari paru-paru ke jaringan tubuh (Pearce, 2009).

##### b. Tahap Pembentukan Hb

Proses pembentukan hemoglobin diawali pada eritroblast dan berlanjut hingga tahap normoblast serta retikulosit. Penelitian dengan bantuan isotop mengungkapkan bahwa asam asetat dan glisin menjadi bahan utama dalam sintesis hemoglobin. Proses sintesis terutama berlangsung di dalam mitokondria, dan tahap awalnya ditandai oleh pembentukan senyawa pirol, selanjutnya 4 senyawa pirol bersatu membentuk senyawa protoporfirin yang kemudian berikatan dengan besi membentuk molekul hem, Empat molekul hem akhirnya

berinteraksi dengan satu molekul globin globin yang dihasilkan ribosom pada retikulum endoplasma membentuk struktur hemoglobin (Azhar, 2009).

Proses sintesis hemoglobin berawal dari suksinil KoA hasil siklus Krebs yang berikatan dengan glisin, dengan bantuan enzim asam aminolevulinat (ALA) membentuk molekul pirol. Koenzim yang berperan dalam reaksi ini adalah piridoksal fosfat (vitamin B6), dengan aktivitas yang dipacu oleh eritropoietin. Tahap berikutnya, empat molekul pirol bergabung membentuk protoporfirin IX, lalu berikatan dengan globin—rantai polipeptida panjang yang disintesis oleh ribosom—untuk menghasilkan subunit yang dikenal sebagai rantai Hb (Azhar, 2009).

Pembentukan hemoglobin di sitoplasma berlangsung paralel dengan pembentukan DNA di inti sel. Hemoglobin berperan sebagai unsur utama dalam plasma eritrosit. Hemoglobin terbentuk dari gabungan globin, protoporfirin, serta ion besi. Globin disintesis di ribosom, protoporfirin berasal dari mitokondria, dan besi disuplai oleh transferin. Di fase permulaan, eritrosit berinti mengekspresikan reseptor transferin. Apabila terjadi hambatan pada proses pengikatan besi dalam pembentukan Hb, maka eritrosit yang terbentuk berukuran kecil dengan sitoplasma yang miskin hemoglobin.

Proses pengikatan Fe oleh sitoplasma eritrosit berinti untuk sintesis hemoglobin bisa terganggu apabila konsentrasi Fe dalam darah tidak mencukupi (Azhar, 2009).

c. Metabolisme zat besi

Zat besi merupakan komponen penting yang keberadaannya di tubuh umumnya terikat dengan protein-protein seperti hemoglobin dan mioglobin. Kompartemen zat besi yang terbesar dalam tubuh adalah hemoglobin yang dalam keadaan normal mengandung kira-kira 2 gram zat besi. Hemoglobin memiliki kandungan zat besi sebesar 0,34% dari berat total, di mana tiap 1 mL eritrosit mengandung kurang lebih 1 mg besi.

Ferritin berfungsi sebagai cadangan utama zat besi di dalam tubuh. Peran utama ferritin adalah menyimpan cadangan zat besi, khususnya di organ hati, limpa, dan sumsum tulang. Kelebihan zat besi akan disimpan dalam tubuh dan bisa dilepaskan kembali saat dibutuhkan. Hati berfungsi sebagai gudang utama ferritin tubuh dan turut berperan dalam mobilisasi ferritin serum. Kadar ferritin akan meningkat pada penyakit hati akut maupun kronis, hal ini dipicu oleh hambatan dalam pengambilan ferritin di sel hati serta pelepasan ferritin akibat kerusakan sel hati. Pada penderita dengan keganasan, peningkatan kadar ferritin serum terjadi karena sel leukemia menghasilkan ferritin lebih banyak. Kondisi infeksi dan



inflamasi juga memicu terganggunya pelepasan zat besi dari sel retikuloendotelial dengan mekanisme yang belum diketahui pasti, sehingga konsentrasi ferritin di dalam sel maupun di serum meningkat. Ferritin diproduksi oleh sel retikuloendotelial dan dilepaskan ke dalam plasma. Proses sintesisnya dipengaruhi oleh jumlah cadangan besi di dalam sel dan memiliki keterkaitan dengan simpanan besi intrasel lain seperti hemosiderin. Sebagian zat besi dalam plasma diikat oleh transferrin, yang berperan sebagai pengangkut utama zat besi. Transferrin, sebagai protein berglikosilasi, memiliki kapasitas mengikat dua atom besi per molekul. Zat besi yang menempel pada transferrin diukur sebagai kadar besi serum. Dalam kondisi normal, saturasi transferrin oleh besi hanya sekitar 20–45%, sementara kemampuan transferrin untuk mengikat besi secara keseluruhan dikenal sebagai *total iron binding capacity* (TIBC) (Kiswari, 2014).

#### 2.1.5 Klasifikasi Thalasemia

Menurut Resna (2019), Thalasemia dapat dikategorikan menjadi dua bentuk, yaitu Thalasemia minor atau  $\alpha$ -Thalasemia, serta Thalasemia mayor atau  $\beta$ -Thalasemia.

1.  $\alpha$ -Thalasemia, yang dikenal juga sebagai Thalasemia minor, biasanya merujuk pada individu pembawa sifat atau carrier. Sebagian besar pasien tidak menunjukkan gejala dan tidak



menyadari bahwa mereka merupakan pembawa sifat, termasuk dalam kelompok individu sehat yang berisiko.

Pembentukan globin-alfa melibatkan empat gen, masing-masing dua diwariskan dari ayah dan ibu. Pada  $\alpha$ -Thalasemia, mutasi pada gen-gen ini bisa terjadi, dan beberapa kondisi berikut dapat muncul.

1) Mutasi pada 1 gen

Dalam kondisi ini, individu tidak menunjukkan gejala Thalasemia, namun tetap membawa gen penyebabnya disebut sebagai carrier. Seorang carrier berpotensi mewariskan gen Thalasemia kepada keturunannya.

2) Mutasi pada 2 gen

Pada kondisi dengan mutasi dua gen  $\alpha$ , individu akan mengalami Thalasemia dengan gejala ringan. Beberapa referensi menempatkan jenis ini dalam klasifikasi Thalasemia *traits*.

3) Mutasi pada 3 gen

Dalam kasus mutasi tiga gen, gejala Thalasemia yang muncul bisa berkisar dari sedang hingga berat.

#### 4) Mutasi pada 4 gen (Hb Barts)

Pada kasus mutasi semua gen  $\alpha$ , gejala Thalasemia biasanya sudah tampak pada bayi selama kehamilan atau sejak lahir.

2. Pada  $\beta$ -Thalasemia, gejala biasanya muncul dan diagnosis dibuat sebelum anak berumur satu tahun. Pada anak dengan Thalasemia mayor, gejala biasanya tampak pada usia 6–12 bulan, meliputi anemia berat (Hb 3–4 g%), lemas, pucat, hambatan pertumbuhan dan perkembangan, serta pembesaran limpa yang signifikan. Ciri khas pada pasien Thalasemia mayor meliputi wajah mongoloid dengan hidung pesek tanpa pangkal, jarak antar mata lebar, tulang dahi melebar, serta kulit yang tampak kuning atau pucat hingga gelap akibat penumpukan besi dari transfusi.

Berbeda dengan globin- $\alpha$ , rantai globin- $\beta$  tersusun dari dua gen, di mana satu gen diturunkan dari ayah dan satu gen dari ibu. Mutasi pada salah satu atau kedua gen  $\beta$  dapat menyebabkan munculnya Thalasemia pada individu.

#### 1) Mutasi pada 1 gen

Jika hanya satu gen  $\beta$  yang bermutasi, individu akan menunjukkan gejala ringan hingga sedang, kondisi ini dikenal sebagai Thalasemia minor atau  $\beta$ -Thalasemia.

## 2) Mutasi pada 2 gen

Jika kedua gen  $\beta$  mengalami mutasi, individu akan menunjukkan gejala Thalasemia dari sedang hingga berat. Kondisi ini dikenal sebagai Thalasemia mayor atau anemia *Cooley*.

Bayi yang membawa mutasi pada kedua gen  $\beta$  biasanya asimtomatik ketika lahir. "Gejala biasanya mulai tampak secara bertahap selama dua tahun pertama kehidupan anak.

Selain tipe-tipe sebelumnya, terdapat bentuk tambahan dari Thalasemia  $\beta$ , yang meliputi:

- Thalasemia  $\beta^+$  ditandai oleh jumlah sel darah merah yang relatif tinggi meskipun penderita mengalami anemia.
- Hemoglobin E (HbE) muncul akibat mutasi pada kodon-26 dari rantai globin- $\beta$ , dan Thalasemia HbE paling sering dijumpai di negara-negara Asia.
- Hemoglobin C (HbC) terbentuk akibat mutasi pada kodon-6 rantai globin- $\beta$ .
- Hemoglobin AE Barts merupakan bentuk Thalasemia yang jarang, ditandai oleh keberadaan bersamaan hemoglobin A, hemoglobin B, dan hemoglobin Barts.

### 2.1.6 Manifestasi Klinis

Pada pasien Thalassemia sering dijumpai macam-macam tanda dan gejala antara lain tubuh terasa lemah, kulit tampak kuning (jaundice), urine berwarna gelap, mudah lelah, denyut jantung lebih cepat, bentuk tulang wajah tidak normal, pertumbuhan terhambat, serta perut membesar akibat pembesaran organ hati dan limpa. Pada kasus Thalassemia mayor, gejala fisik yang menonjol meliputi gangguan atau hambatan tubuh, tubuh anak cenderung kurus, perut tampak menonjol karena hepatosplenomegali, disertai dengan bentuk wajah khas seperti dahi menonjol (frontal bossing), Bentuk mulut menonjol ke depan (rodent-like mouth), bibir tertarik, disertai maloklusi gigi. Perubahan tersebut terjadi karena sumsum tulang bekerja secara berlebihan dalam memproduksi sel darah merah. Pada penderita Thalassemia, kondisi ini dapat menimbulkan penebalan serta pembesaran tulang, khususnya pada tulang kepala dan wajah, disertai gangguan pertumbuhan pada anak. Selain itu, akibat kondisi anemia jangka panjang dan transfusi darah yang sering dilakukan, pasien memiliki risiko akumulasi zat besi dalam tubuh. Zat besi yang berlebihan ini akan menumpuk di berbagai organ, termasuk jantung, hati, pankreas, dan kelenjar endokrin, yang akhirnya dapat menimbulkan komplikasi kesehatan. Perubahan pada tulang paling sering tampak pada tengkorak dan wajah. Pada penderita Thalassemia mayor, ukuran kepala cenderung membesar dengan penonjolan pada tulang dahi (frontal) serta pelebaran bagian diploe

(jaringan tulang spons) pada tengkorak, sehingga ukurannya bisa beberapa kali lebih besar dibandingkan individu normal.

### 2.1.7 Pemeriksaan penunjang

Diagnosis Thalasemia dapat dilakukan melalui dua metode, yaitu tes skrining dan tes definitif. Anemia hipokrom mikrositik pada populasi endemik sebaiknya dievaluasi sebagai kemungkinan Thalasemia (Wiwanitkit, 2007).

#### a. Screening test

- 1) Analisis apusan darah tepi. Gambaran anemia mikrositik hipokrom umumnya bisa terdeteksi di sebagian besar kasus Thalasemia, terkecuali pada tipe  *$\alpha$ -thalassemia silent carrier*. Meskipun apusan darah rutin dapat membantu mengarahkan pada dugaan diagnosis Thalasemia, pemeriksaan ini tidak terlalu efektif jika digunakan sebagai metode deteksi dini.
- 2) Analisis *osmotic fragility (OF)* Tes ini bertujuan untuk menilai kerapuhan (fragilitas) eritrosit. Prinsip dasarnya adalah menghitung daya tahan eritrosit terhadap hemolisis ketika konsentrasi natrium klorida diturunkan. Penelitian menunjukkan bahwa kemungkinan terbentuknya pori-pori pada membran sel yang mengalami regangan memiliki urutan sebagai berikut: Thalasemia < kontrol < sferositosis

(Wiwanitkit, 2007). Uji OF telah banyak dikaji sebagai salah satu metode diagnostik, serta menurut sebuah penelitian di negara Thailand, didapatkan sensitivitas sebesar 91,47%, spesifisitas 81,60%, tingkat positif palsu 18,40%, serta negatif palsu 8,53%. (Wiwanitkit, 2007).

- 3) Indeks eritrosit pengukuran indeks eritrosit bisa dilakukan dengan bantuan alat hematologi untuk menilai kondisi mikrositik dan hipokrom. Namun, pemeriksaan ini memiliki keterbatasan karena tidak memberikan nilai diagnostik yang spesifik terhadap Thalassemia. Oleh karena itu, kemudian dikembangkan metode perhitungan matematis untuk membantu meningkatkan akurasi identifikasi. (Wiwanitkit, 2007).
- 4) Model matematika digunakan untuk membedakan anemia defisiensi besi dengan Thalassemia  $\beta$  dengan memanfaatkan parameter jumlah eritrosit. Beberapa rumus telah diajukan, antara lain  $0,01 \times MCH \times (MCV)^2$ ,  $RDW \times MCH \times (MCV)^2/Hb \times 100$ ,  $MCV/RBC$ , dan  $MCH/RBC$ , namun sebagian besar digunakan untuk membedakan anemia defisiensi besi dari Thalassemia  $\beta$  (Wiwanitkit, 2007). Dalam penggunaan Indeks Mentzer ( $MCV/RBC$ ), nilai di atas

13 mengarah pada anemia defisiensi besi, sedangkan nilai di bawah 13 lebih mengarah pada Thalasemia trait. Pada Thalasemia trait, rendahnya MCV disertai peningkatan eritrosit dan anemia minimal atau tidak terlihat. Dalam anemia defisiensi besi, MCV rendah, eritrosit cenderung normal atau menurun, dan anemia biasanya muncul pada fase lanjut (Yazdani, 2011).

b. Definitive Test

- 1) Elektroforesis hemoglobin digunakan sebagai metode untuk mengidentifikasi beberapa macam Hb yang terdapat didalam darah. Pada orang dewasa dengan kondisi normal, komposisi Hb terdiri atas Hb A1 sebesar 95–98%, Hb A2 sekitar 2–3%, dan Hb F sekitar 0,8–2% (pada anak dibawah umur 6 bulan kadar Hb F masih tinggi, bahkan pada neonatus dapat mencapai hingga 80%). Nilai yang menyimpang dari kisaran normal dapat menjadi dasar diagnosis Thalassemia. Misalnya, pada Thalasemia minor ditemukan Hb A2 sekitar 4–5,8% untuk Hb, dan 2–5% untuk Hb F, pada Thalasemia Hb H, kadar Hb A2 <2%; sedangkan pada Thalasemia mayor, Hb F dapat mencapai 10–90%. Di negara-negara tropis berkembang, elektroforesis juga



bermanfaat untuk mendeteksi hemoglobin varian lain misalnya Hb C, Hb S, dan Hb J. (Wiwanitkit, 2007).

- 2) Kromatografi Hb pada pemeriksaan elektroforesis hemoglobin, Hb A2 tidak bisa dipisahkan secara jelas dari Hb C. Sebaliknya, metode high performance liquid chromatography (HPLC) memungkinkan perhitungan kadar Hb A2 secara akurat meskipun terdapat hemoglobin varian seperti Hb C atau Hb E. Teknik ini sangat bermanfaat dalam diagnosis  $\beta$ -Thalassemia karena mampu mengidentifikasi berbagai jenis hemoglobin beserta variannya, sekaligus mengukur konsentrasinya secara tepat, terutama untuk Hb F dan Hb A2. (Wiwanitkit, 2007).
- 3) Diagnosis molekuler. Pemeriksaan ini merupakan standar utama (gold standard) dalam menegaskan diagnosis Thalassemia. Metode molekuler dapat digunakan untuk mengetahui tipe Thalassemia dan mendeteksi mutasi yang menyertainya (Wiwanitkit, 2007).

#### **2.1.8 Penatalaksanaan**

##### **a. Penatalaksanaan Medis**

Terapi pada Thalassemia ditentukan oleh klasifikasi jenis serta tingkat keparahan penyakit. Pada kasus pembawa sifat

(carrier) maupun Thalassemia alfa atau beta dengan gejala yang tergolong ringan, umumnya tidak diperlukan intervensi medis yang kompleks dan cukup dilakukan pemantauan serta perawatan minimal. Pada penderita Thalassemia dengan derajat sedang hingga berat, terdapat tiga terapi utama yang umumnya diberikan, yaitu transfusi darah, terapi zat besi disertai kelasi, serta suplementasi asam folat. Selain itu, alternatif penatalaksanaan yang lebih lanjut meliputi transplantasi sumsum tulang, transplantasi darah tali pusat, dan prosedur yang berbasis kecocokan HLA (Children's Hospital & Research Center Oakland, 2005).

- 1) Terapi transfusi darah pada penderita Thalassemia umumnya berupa transfusi sel darah merah, yang menjadi penanganan yang pertama untuk kasus dari tingkat keparahan berat hingga ke sedang. Prosedur ini dilakukan melalui jalur intravena untuk memasukkan eritrosit dengan kadar hemoglobin normal. Mengingat usia eritrosit hanya sekitar 120 hari, maka transfusi perlu diberikan secara berulang agar kondisi klinis pasien tetap stabil. Penderita  $\beta$ -Thalassemia intermedia biasanya hanya memerlukan transfusi darah sesekali jika dibutuhkan. Namun, pada  $\beta$ -Thalassemia mayor (Cooley's Anemia), transfusi harus dilakukan secara

rutin. Hal ini bertujuan supaya kadar hemoglobin tetap terjaga di atas 10 g/dL (Children's Hospital & Research Center Oakland, 2005). (Arnis, 2016).

- 2) Hemoglobin merupakan protein zat besi tinggi yang terdapat di eritrosit. Pada penderita Thalasemia yang menjalani transfusi darah berulang, sering terjadi akumulasi zat besi berlebih dalam tubuh. Kondisi ini bisa menyebabkan deposisi besi pada berbagai organ vital, termasuk hati, jantung, dan organ lainnya, sehingga berisiko menimbulkan kerusakan fungsional. Sebagai upaya pencegahan timbulnya komplikasi dari kelebihan zat besi, diberikan terapi kelasi besi, yaitu suatu prosedur medis yang berfungsi mengeluarkan akumulasi besi dari dalam tubuh. Menurut *National Heart, Lung, and Blood Institute*, terdapat dua jenis obat yang digunakan dalam terapi ini. (2008) yaitu:
  - 3) Deferoxamine merupakan obat kelasi berbentuk cairan yang diberikan secara subkutan dengan aliran perlahan, biasanya melalui bantuan pompa kecil pada malam hari. Terapi ini membutuhkan durasi yang cukup panjang serta dapat menimbulkan ketidaknyamanan atau rasa nyeri. Penggunaan jangka panjang berpotensi menimbulkan efek samping berupa gangguan

penglihatan maupun pendengaran. Obat ini tersedia dalam bentuk tablet yang cukup dikonsumsi sekali sehari, sehingga lebih praktis dibandingkan deferoxamine. Dibandingkan dengan kelasi yang diberikan lewat suntikan, obat ini lebih mudah digunakan. Namun, tetap ada kemungkinan timbulnya Efek yang ditimbulkan antara lain pusing, mual, muntah, diare, nyeri pada sendi, dan rasa lelah.

- 4) Asam folat termasuk dalam kelompok vitamin B yang berperan penting dalam pembentukan sel darah merah yang normal. Pemberian suplemen ini tetap dianjurkan meskipun pasien telah menjalani transfusi darah maupun terapi kelasi besi.
- 5) Transplantasi Sumsum Tulang (Bone Marrow Transplantation/BMT) sejak tahun 1900, prosedur transplantasi sumsum tulang telah dilakukan sebagai salah satu bentuk terapi. Dalam metode ini, sel induk normal dari darah maupun sumsum tulang donor ditransplantasikan untuk menggantikan sel induk pasien yang mengalami kerusakan. Sel induk tersebut berperan dalam menghasilkan sel darah merah. Hingga saat ini, transplantasi sel induk merupakan satu-satunya terapi yang berpotensi menyembuhkan Thalassemia.

Namun, metode ini punya keterbatasan karena hanya sedikit pasien yang bisa menemukan donor dengan tingkat kecocokan yang baik (Okam, 2001).

- 6) Darah tali pusat merupakan darah yang terdapat pada tali pusat dan plasenta. Sama halnya dengan sumsum tulang, darah ini menjadi sumber yang kaya akan sel induk, yaitu komponen dasar pembentuk sistem imun manusia. Berbeda dengan donor sumsum tulang, Mengambil darah dari tali pusat dapat dilakukan tanpa menyebabkan ketidaknyamanan, caranya sederhana, dan biayanya juga lebih murah (Okam, 2001).
- 7) *Human Leukocyte Antigens (HLA)* merupakan protein yang terletak di permukaan sel tubuh. Dalam sistem imun, protein ini berfungsi membedakan antara sel self dan sel non-self. sehingga berperan penting dalam mekanisme pertahanan tubuh. Dalam prosedur transplantasi sumsum tulang, kecocokan HLA berperan penting untuk meminimalkan risiko penolakan oleh tubuh maupun komplikasi *Graft versus Host Disease (GVHD)*. Tingkat kecocokan terbaik biasanya diperoleh apabila donor memiliki hubungan genetik dengan resipien (Okam, 2001).

#### b. Penatalaksanaan Keperawatan

##### 1) Edukasi dan dukungan psikologis

Pasien Thalasemia membutuhkan dukungan psikologis dan edukasi tentang kondisi mereka, termasuk bagaimana mengelola gejala, pentingnya kepatuhan terhadap pengobatan, dan bagaimana menghadapi tantangan sehari-hari.

##### 2) Nutrisi yang seimbang

Pasien Thalasemia membutuhkan nutrisi yang seimbang untuk mendukung pertumbuhan dan perkembangan yang optimal. Namun, perlu diingat bahwa pasien Thalasemia mungkin memiliki kebutuhan nutrisi yang spesifik, seperti peningkatan kebutuhan asam folat.

##### 3) Dukungan keluarga dan sosial

Support dari keluarga dan masyarakat sangat penting dalam membantu pasien Thalassmia menghadapi tantangan sehari-hari dan meningkatkan kualitas hidup mereka.

#### **2.1.9 Komplikasi**

Beberapa jenis komplikasi dapat muncul pada individu yang menderita Thalasemia.

a. Komplikasi jantung

Penumpukan zat besi yang berlebihan dapat menimbulkan kerusakan jantung, sehingga fungsi pompa jantung melemah. Kondisi ini berisiko menyebabkan gagal jantung, aritmia atau irama jantung yang tidak teratur, serta akumulasi cairan pada jaringan jantung. Pada pasien dengan Thalassemia beta mayor, diperlukan pemeriksaan rutin, antara lain evaluasi fungsi jantung setiap enam bulan sekali, serta pemeriksaan menyeluruh setahun sekali untuk menilai konduksi listrik jantung menggunakan elektrokardiogram yang dilakukan di bawah pengawasan dokter kardiologi. Upaya meningkatkan kinerja jantung meliputi terapi kelasi yang ditingkatkan intensitasnya serta pemakaian obat golongan ACE inhibitor.

b. Komplikasi pada Tulang

Kekurangan sel darah merah yang sehat menyebabkan sumsum tulang mengalami perkembangan berlebihan dan berdampak pada struktur tulang. Hal ini dapat menimbulkan berbagai komplikasi tulang, antara lain sebagai berikut:

- 1) Nyeri persendian dan tulang
- 2) Osteoporosis
- 3) Kelainan bentuk tulang
- 4) Penurunan kepadatan tulang akan meningkatkan kerentanan terhadap terjadinya fraktur.



c. Pembesaran Limpa (Splenomegali)

Splenomegali terjadi akibat limpa mengalami kesulitan dalam mendaur ulang sel darah dengan bentuk abnormal. Akumulasi sel darah di dalam organ ini menyebabkan peningkatan volume sehingga limpa membesar. Transfusi darah seharusnya membantu menambah sel darah sehat. Namun, bila limpa sudah membesar dan bekerja terlalu aktif, organ ini justru akan menghancurkan sel darah normal, sehingga transfusi tidak lagi bermanfaat. Jalan Splenektomi atau operasi pengangkatan limpa menjadi satu-satunya cara yang bisa dilakukan. Setelah operasi, pasien sebaiknya mendapat vaksin untuk mencegah infeksi berat, seperti flu dan meningitis, karena limpa sebenarnya membantu tubuh melawan kuman. Jika anak menunjukkan tanda-tanda infeksi, misalnya demam atau nyeri otot, segera bawa ke dokter karena bisa sangat berbahaya.

d. Komplikasi pada Hati

Penumpukan zat besi yang berlebihan dapat menimbulkan kerusakan hati, yang ditandai dengan munculnya berbagai kondisi, seperti fibrosis atau hepatomegali, Sirosis hati merupakan kondisi degeneratif kronis di mana sel-sel hati sehat rusak dan digantikan oleh jaringan parut, disertai munculnya hepatitis.

Dengan demikian, pasien Thalasemia disarankan untuk pemeriksaan fungsi hati sebaiknya dilakukan setiap tiga bulan.

Pencegahan infeksi hati dapat dilakukan dengan pemberian obat antivirus, sementara terapi kelasi membantu mencegah kerusakan hati yang lebih lanjut.

e. Komplikasi pada Kelenjar Hormon

Kelenjar pituitari, yang berfungsi mengatur sistem hormonal, merupakan organ yang sangat rentan terhadap akumulasi zat besi. Oleh karena itu, pada penderita Thalasemia beta mayor, gangguan hormonal tetap dapat terjadi meskipun pasien telah menjalani terapi kelasi.

Jika kelenjar pituitari mengalami kerusakan dan menghambat pertumbuhan maupun pubertas, maka terapi pengganti hormon mungkin diperlukan. Setelah pubertas, pasien masih bisa menghadapi beberapa masalah pada kelenjar hormon, seperti yang dijelaskan berikut:

- 1) Kelenjar tiroid – hipertiroidisme atau hipotiroidisme
- 2) Pankreas – diabetes

Anak-anak dengan Thalasemia perlu menjalani pemeriksaan pertumbuhan setiap enam bulan sekali melalui pengukuran berat badan dan tinggi badan. Bagi remaja yang sudah pubertas, pemeriksaan pertumbuhan cukup dilakukan setahun sekali.

## **2.2 Konsep Gangguan Integritas Kulit**

### **2.2.1 Pengertian**

Gangguan integritas kulit didefinisikan sebagai kerusakan pada kulit (dermis dan/atau epidermis) atau pada jaringan seperti membran mukosa, kornea, fasia, otot, tendon, tulang, kartilago, kapsul sendi, dan ligamentum (Tim Pokja SDKI, 2017).

### **2.2.2 Etiologi**

Tim Pokja SDKI (2017) menyatakan bahwa faktor yang memengaruhi integritas kulit meliputi sirkulasi darah yang berubah, status gizi (kekurangan atau kelebihan), volume cairan yang tidak seimbang, mobilitas yang menurun, bahan kimia iritatif, kondisi suhu ekstrem, tekanan mekanis, kelembapan, penuaan, neuropati perifer, perubahan pigmentasi, hormon, dan kurangnya informasi.

### **2.2.3 Tanda dan Gejala**

Tanda dan gejala dari integritas kulit menurut Tim Pokja SDKI, (2017) adalah:

1. Kemerahan
2. Kerusakan jaringan dan/atau lapisan kulit
3. Hematoma
4. Perdarahan
5. Nyeri

a. Intervensi Yang Diberikan Terhadap Integritas Kulit

Intervensi utama untuk gangguan integritas kulit menurut Tim Pokja SLKI.(2017) yakni perawatan integritas kulit yang terdiri dari:

➤ Observasi

Identifikasi faktor risiko yang memengaruhi integritas kulit, seperti sirkulasi darah yang terganggu, ketidakseimbangan nutrisi, kelembapan rendah, suhu lingkungan ekstrem, dan mobilitas terbatas.

➤ Terapeutik

- 1) Lakukan pergantian posisi setiap dua jam pada pasien yang sedang tirah baring
- 2) Pemberian produk berbahan petroleum atau minyak dianjurkan pada kulit yang mengalami kekeringan.
- 3) Pemijatan area tulang yang menonjol dilakukan sesuai kebutuhan.

➤ Edukasi

- 1) Sebaiknya gunakan pelembap, misalnya lotion atau serum, agar kulit tetap terhidrasi dan tidak kering.
- 2) Anjurkan agar pasien menjaga kecukupan asupan cairan dengan mengonsumsi air dalam jumlah yang memadai setiap hari.

- 3) Disarankan untuk memperbaiki pola makan dengan menambah asupan gizi agar tubuh lebih sehat dan kuat.
- 4) Pasien disarankan meningkatkan asupan buah dan sayuran sebagai sumber vitamin, mineral, dan serat yang mendukung kesehatan.

## **2.3 Konsep Pemberian Minyak Zaitun**

### **2.3.1 Pengertian**

Minyak zaitun murni diperoleh dari buah zaitun melalui proses fisik atau mekanis yang dikontrol suhunya. Seluruh tahapan, mulai dari pencucian hingga penyaringan, dilakukan tanpa perlakuan tambahan yang bisa mengubah sifat minyak (International Olive Council, 2013).

Minyak zaitun (Olive oil) merupakan minyak yang diperoleh dari perasan buah zaitun. Biasanya, minyak ini dipakai untuk memasak, dijadikan bahan dalam produk kecantikan, dan juga dimanfaatkan sebagai bahan bakar. (Iswardi & Rosalina, 2020).

Menurut Nadiah (2013) Jenis-jenis minyak zaitun murni yang dapat dikonsumsi antara lain:

#### **a. Extra Virgin Olive Oil (EVOO)**

Kadar asam oleat dalam minyak zaitun murni tidak melebihi 0,8 gram untuk setiap 100 gram minyak.

b. Virgin Olive Oil

Dalam 100 gram minyak zaitun murni, kadar asam oleat maksimal hanya sekitar 2 gram.

c. Ordinary Virgin Oil

Kadar asam oleat dalam minyak zaitun murni tidak boleh melebihi 3,3 gram per 100 gram minyak.

### **2.3.2 Khasiat Minyak Zaitun**

Menurut Saras (2021), Penelitian membuktikan khasiat Minyak Zaitun sangat banyak, diantaranya:

- a. Mengurangi resiko terjadinya penyakit jantung
- b. Menurunkan kadar kolesterol
- c. Mencegah pertumbuhan sel kanker Laporkan
- d. Memelihara fungsi otak
- e. Menjaga berat badan
- f. Mengatasi sembelit
- g. Mengendalikan kadar gula darah
- h. Melembabkan kulit kering
- i. Menjaga kesehatan mulut
- j. Mengontrol tekanan darah

### **2.3.3 Waktu Pemberian Minyak Zaitun**

Pemilihan waktu pemberian minyak zaitun secara topikal sangat penting untuk mengoptimalkan manfaatnya dalam menjaga dan memperbaiki integritas kulit, terutama pada pasien dengan

penyakit kronis seperti Thalasemia. Pasien Thalasemia yang menjalani terapi transfusi jangka panjang dan kelasi besi sering mengalami kulit kering, iritasi, atau luka tekan ringan, sehingga intervensi preventif dan terapeutik perlu dilakukan secara teratur.

Berdasarkan hasil studi terbaru dan pedoman praktik klinis, waktu pemberian minyak zaitun yang paling efektif adalah:

1. Dua kali sehari, yaitu pada pagi dan malam hari, setelah mandi atau setelah area kulit dibersihkan dan dikeringkan.
2. Setelah aktivitas yang menyebabkan gesekan atau tekanan pada kulit, seperti setelah duduk atau berbaring lama, terutama pada area rentan luka tekan (sakrum, tumit, siku).
3. Segera setelah observasi adanya tanda awal gangguan integritas kulit, seperti kemerahan, kulit mengelupas, atau rasa gatal.

Tujuan pemberian minyak zaitun pada waktu-waktu tersebut adalah untuk:

1. Mengunci kelembapan alami kulit setelah mandi.
2. Melindungi kulit dari gesekan dan tekanan selama aktivitas harian atau saat imobilisasi.
3. Mempercepat regenerasi jaringan selama istirahat malam saat proses perbaikan kulit berlangsung optimal.



#### **2.3.4 Dosis Pemberian**

Adapun dosis pemberian menurut Saras, (2021) yaitu sebagai berikut:

a. Untuk diabetes tipe 2

3,5 sendok makan minyak zaitun, adapun untuk satu sendok makan setara dengan 10 ml

b. Untuk mengatasi kulit bermasalah

Dosis yang dibutuhkan yakni 1-2 sendok teh atau setara dengan 3-6 ml atau secukupnya (sebanyak yang diperlukan) dengan frekuensi pemberian 3 kali sehari

c. Untuk scrub kulit wajah

Dosis yang dibutuhkan 3 sendok teh atau setara dengan 9 ml.

#### **2.3.5 Indikasi Pemberian Minyak Zaitun pada Pasien Thalasemia**

Menurut Tanti A, et al. (2020) Indikasi pemberian minyak zaitun yaitu :

1. Menjaga hidrasi dan elastisitas kulit
2. Menjaga kelembaban kulit
3. Pencegahan luka tekan pada area rawan (sakrum, tumit)
4. Meredakan kemerahan dan iritasi ringan
5. Perawatan luka superfisial (lecet, luka gores ringan) pada pasien thalasemia.


6. Beberapa obat kelasi dapat menyebabkan iritasi kulit, dan minyak zaitun dapat digunakan sebagai pelindung tambahan.
7. Meningkatkan hidrasi kulit dengan membentuk lapisan pelindung pada permukaan kulit yang menahan air,
8. Menstimulasi regenerasi sel kulit baru melalui perbaikan struktur lipid epidermis.
9. Aman dan minim efek samping, cocok untuk penggunaan jangka panjang,
10. Murah dan mudah didapat, sangat bermanfaat di fasilitas kesehatan dengan sumber daya terbatas,
11. Berbahan alami, tanpa kandungan kimia iritan atau alergen sintetis.

#### **2.3.6 Kontraindikasi Pemberian Minyak Zaitun pada Pasien Thalasemia**

Menurut Ahmed A et al. (2023) kontraindikasi pemberian minyak zaitun pada pasien Thalasemia adalah :

1. Alergi atau Hipersensitivitas terhadap Minyak Zaitun
2. Luka Terbuka yang Terinfeksi atau Bernanah
3. Kelembapan Kulit Berlebih atau Luka Basah Eksudatif
4. Penggunaan Bersamaan dengan Obat Topikal tanpa Evaluasi Medis

Tabel 2 1 SOP Pemberian Minyak Zaitun

	STANDAR OPERASIONAL PROSEDUR (SOP) PEMBERIAN MINYAK ZAITUN
Definisi	Untuk memberikan kelembaban pada kulit dengan menggunakan minyak zaitun atau olive oil untuk mencegah terjadinya luka dan kulit kering.
Tujuan	Memberikan panduan bagi tenaga kesehatan dan klien dalam penggunaan minyak zaitun secara topikal pada pasien Thalasemia untuk menjaga atau memperbaiki integritas kulit, mencegah komplikasi kulit seperti kulit kering, luka tekan, atau iritasi ringan.
Indikasi	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Menjaga hidrasi dan elastisitas kulit</li> <li>2. Pencegahan luka tekan pada area rawan (sakrum, tumit)</li> <li>3. Meredakan kemerahan dan iritasi ringan</li> <li>4. Perawatan luka superfisial (lecet, luka gores ringan) pada pasien thalasemia.</li> <li>5. Beberapa obat kelasi dapat menyebabkan iritasi kulit, dan minyak zaitun dapat digunakan sebagai pelindung tambahan.</li> </ol>
Persiapan pasien dan lingkungan	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Memastikan identitas pasien Kontrak waktu</li> <li>2. Memposisikan pasien pada posisi yang nyaman dan aman</li> <li>3. Menyiapkan ruangan agar lebih kondusif</li> </ol>
Persiapan alat dan bahan	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Bantal/guling/kursi</li> <li>2. Minyak zaitun atau olive oil</li> <li>3. Handscoon</li> <li>4. Pengalas</li> </ol>
Cara kerja	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Jelaskan prosedur pada klien</li> <li>2. Cuci tangan</li> <li>3. Gunakan hanscoon</li> <li>4. Buka baju klien</li> <li>5. Berikan pengalas</li> <li>6. Identifikasi adanya tanda-tanda resiko alergi</li> <li>7. Berikan minyak zaitun atau olive oil secukupnya pada bagian tangan, kaki, dan seluruh kulit yang kering</li> <li>8. Lepas handscoon dan cuci tangan</li> </ol>
Evaluasi	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Kulit tampak lebih lembap dan elastis</li> <li>2. Tidak ada tanda iritasi baru</li> <li>3. Tidak terdapat luka tekan baru</li> <li>4. Pasien merasa lebih nyaman</li> </ol>
Dokumentasi	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Catat tanggal, waktu, dan area kulit yang diberi minyak zaitun</li> <li>2. Observasi adanya reaksi iritasi atau alergi</li> <li>3. Edukasi pasien dan keluarga agar tidak menghapus minyak setelah diaplikasikan</li> <li>4. Anjurkan aplikasi 2-3 kali sehari, pagi, siang dan malam</li> </ol>

Sumber : Madadi, Zahra A.A., Reza Z., Jalil A., Amir. 2015.

## **2.4 Konsep Asuhan Keperawatan**

### **2.4.1 Pengkajian**

Tahap pengkajian dalam proses keperawatan meliputi kegiatan mengumpulkan, memvalidasi, mengorganisasi, dan mencatat informasi pasien. Tahap ini menjadi pijakan dalam menetapkan diagnosis keperawatan, menyusun rencana asuhan, dan melaksanakan intervensi yang sesuai kebutuhan pasien.

#### **1. Identitas pasien**

Pengkajian pasien mencakup identitas seperti nama, jenis kelamin, pekerjaan, pendidikan, agama, alamat, tanggal masuk dan tanggal pengkajian, serta asal keturunan atau kewarganegaraan. *Thalasemia* banyak ditemukan pada populasi di sekitar Laut Mediterania, termasuk Turki, Yunani, dan Siprus. Di Indonesia, penyakit ini cukup umum pada anak-anak dan menjadi salah satu penyakit darah yang paling sering dijumpai. Pada *Thalasemia* mayor, gejala klinis sudah terlihat pada anak usia kurang dari 1 tahun, sedangkan pada *Thalasemia* minor dengan gejala lebih ringan, anak biasanya baru memeriksakan diri pada usia 4–6 tahun.

#### **2. Identitas keluarga**

Terdiri atas nama, usia, jenis kelamin, agama, alamat, pekerjaan, serta hubungan yang dimiliki dengan klien.

### 3. Riwayat kesehatan

Anak memiliki kecenderungan lebih tinggi untuk mengalami infeksi saluran pernapasan atas maupun jenis infeksi lainnya dibandingkan pasien dewasa. Kondisi ini terjadi karena kadar hemoglobin rendah, padahal Hb berfungsi membawa oksigen ke seluruh tubuh

#### 1) Keluhan utama

Keluhan utama adalah gejala pertama yang dirasakan pasien saat mengalami suatu masalah kesehatan.

#### 2) Riwayat penyakit sekarang

Riwayat perjalanan penyakit yang dialami pasien, dari awal timbul hingga saat dibawa ke rumah sakit.

#### 3) Riwayat penyakit dahulu

Riwayat kesehatan pasien mencakup semua penyakit yang pernah dialami, baik yang berkaitan dengan kondisi saat ini maupun tidak, termasuk catatan operasi dan alergi.

#### 4) Riwayat kesehatan keluarga

Mengingat Thalasemia adalah penyakit genetik, maka penting untuk menelusuri riwayat kesehatan orang tua, apakah terdapat salah satu atau keduanya yang menderita Thalasemia. Jika kedua orang tua merupakan penderita Thalasemia, maka anak yang

dilahirkan memiliki risiko tinggi untuk mengalami Thalasemia mayor. Karena itu, konseling sebelum menikah sebaiknya dilakukan untuk mengetahui apakah ada penyakit yang bisa diwariskan kepada keturunan.

#### 4. Pola kesehatan fungsional Gordon

##### 1) Pola pemenuhan kebutuhan nutrisi

Pengkajian mencakup jenis, kuantitas, dan frekuensi makan pasien di rumah dan rumah sakit. Kesulitan makan akibat anoreksia membuat berat badan pasien jauh di bawah normal untuk usianya.

##### 2) Pola eliminasi

Menilai jumlah, warna, bau, tekstur, konstipasi, dan frekuensi BAB dan BAK klien.

##### 3) Pola istirahat tidur

Pengkajian mencakup jam mulai tidur, waktu bangun, keluhan saat beristirahat, faktor pendukung tidur, gangguan tidur, pemakaian obat tidur, dan penyebab terbangunnya pasien.

##### 4) Personal hygiene

Melakukan pengkajian kebersihan pasien dari rambut hingga kaki, termasuk frekuensi mandi, menyikat gigi, keramas, dan memotong kuku.

5) Pola aktivitas

Pasien tampak lemah, terutama pada anak-anak yang tidak seaktif teman seusianya. Anak cenderung lebih banyak tidur atau beristirahat karena aktivitas normal cepat menimbulkan kelelahan.

6) Pola konsep diri

Menilai sikap pasien terhadap diri sendiri dan persepsi kemampuan yang dimilikinya, termasuk adanya kecemasan, ketakutan, atau penilaian diri serta pengaruh penyakit terhadap kondisi pribadi.

7) Pola peran dan hubungan

Menilai hubungan dan peran pasien dalam keluarga serta masyarakat tempat tinggal, termasuk aspek pekerjaan, perilaku, dan permasalahan keluarga.

8) Pola pertahanan diri atau koping

Menilai kemampuan pasien dalam menghadapi stres serta pemanfaatan sistem pendukung, termasuk penggunaan obat, interaksi dengan orang terdekat, ekspresi emosional seperti menangis, dan kontak mata. Juga mengidentifikasi metode koping yang biasa digunakan dan pengaruh penyakit terhadap tingkat stres.



#### 9) Pola keyakinan dan nilai

Menilai pola nilai dan keyakinan pasien, termasuk aspek spiritual, serta menjelaskan sikap dan keyakinannya dalam menjalankan ajaran agama yang dianut, beserta bukti pelaksanaan nilai dan kepercayaan tersebut.

#### **2.4.2 Pemeriksaan fisik**

Pada pasien Thalasemia, gejala yang umumnya muncul meliputi:

##### 1. Keadaan umum

Pasien umumnya tampak lemah dan lesu, terutama pada anak-anak, sering terlihat keterbatasan dalam kelincahan dibandingkan anak seusianya. Selain itu, perlu dilakukan pengkajian status kesadaran menggunakan Glasgow Coma Scale (GCS), mencakup komponen seperti kompos mentis, somnolen, dan lainnya.

##### 2. Tanda-tanda vital

Melakukan pengukuran tekanan darah, suhu tubuh, denyut nadi, laju pernapasan, dan saturasi oksigen.

##### 3. Pemeriksaan fisik

Pemeriksaan fisik dilakukan dari bagian kepala hingga seluruh anggota tubuh bagian bawah

a. Penginderaan

Pada pasien Thalasemia biasanya Mata dan konjungtiva tampak pucat dan sedikit kekuningan serta sulit berkonsentrasi.

b. Pernafasan

Terlihat dada bagian kiri menonjol akibat pembesaran jantung yang disebabkan anemia kronis, mulut dan bibir tampak pucat kehitaman, serta frekuensi napas meningkat (takipnea).

c. Kardiovaskuler

Tekanan darah rendah akibat anemia berat, distensi vena jugularis tanda tekanan vena sentral meningkat, frekuensi nadi meningkat, denyut jantung takikardia.

d. Gastrointestinal

Perut tampak membesar, dan pada pemeriksaan palpasi terdeteksi pembesaran hati serta limpa, yang dikenal sebagai hepatosplenomegali. Frekuensi BAB, retensi gas/feses karena konstipasi, anak menunjukkan pertumbuhan fisik yang tertinggal dan berat badan kurang dari standar normal, sehingga ukuran tubuhnya lebih kecil dibanding teman-teman sebayanya.

e. Integumen

Kulit tampak pucat kekuningan. Pada anak yang rutin menerima transfusi darah, kulit dapat berubah menjadi abu-abu seperti logam akibat penumpukan zat besi di jaringan, kondisi ini disebut hemosiderosis.

f. Muskuloskeletal

Menyebabkan kelemahan otot, tonus otot terasa lemah atau menurun (hipotonus), nyeri tulang dan sendi, terutama akibat osteoporosis atau kelainan bentuk tulang. Kelainan bentuk tulang (misalnya deformitas tulang panjang, wajah, atau tulang dada akibat ekspansi sumsum tulang) bisa membatasi rentang gerak. Dalam kasus berat, kelelahan kronis dapat menyebabkan pasien enggan bergerak aktif, memperburuk kelemahan otot.

g. Genitorinaria

Pertumbuhan organ seks sekunder pada anak pubertas sering terlambat, misalnya rambut ketiak, pubis, atau kumis tidak muncul, dan anemia kronis dapat menghambat perkembangan menuju remaja.

### 2.4.3 Analisa data

Analisis data merupakan tahap krusial dalam menentukan tindakan keperawatan yang efektif untuk mendukung klien mencapai kesehatan optimal. Analisis data bertujuan agar perawat

dapat mengolah dan menyimpulkan data, mengenali masalah kesehatan, menilai faktor penyebab atau risiko, serta menjelaskan hubungan sebab-akibat dari masalah keperawatan (Armayani et al., 2023).

**Tabel 2 2 Anaisa Data Thalasemia**

No	Data	Etiologi	Masalah
1.	Ds : Do: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pengisian kapiler &gt;3 detik</li> <li>• Nadi perifer menurun atau tidak teraba</li> <li>• Akral teraba dingin</li> <li>• Warna kulit pucat</li> <li>• Turgor kulit menurun</li> </ul>	Thalasemia ↓ Penurunan pembentukan eritropoietin ↓ Sintesis Hb << ↓ Eritrosit hipokrom dan mikrositer hemolisis eritrosit yang immatur ↓ Anemia	Perfusi perifer tidak efektif
2.	Ds: Do: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Penggunaan otot bantu pernafasan</li> <li>• Fase ekspirasi memanjang</li> <li>• Kedalaman nafas dangkal</li> <li>• Pola nafas abnormal</li> </ul>	Suplai darah ke hepar menurun ↓ Menyerang dan merusak hati ↓ Hepatomegali ↓ Kebutuhan oksigen menurun ↓ Sesak nafas ↓ Pola nafas tidak efektif	Pola nafas tidak efektif
3.	Ds: Do: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Frekuensi jantung meningkat &gt;20% dari kondisi istirahat</li> </ul>	Hb menurun ↓ Anemia berat ↓ Komponen sel darah berkurang ↓ Syndrome anemia ↓ Intoleransi aktivitas	Intoleransi aktivitas
4.	Ds: Do: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tidak mampu melakukan</li> </ul>	Sel darah mengendap dilimpa ↓ Dilatasi pembuluh darah	Gangguan tumbuh kembang

	keterampilan atau perilaku khas sesuai usia • Pertumbuhan fisik terganggu	Dekompensasi tubuh ↓ Splenomegali ↓ Splenektomi ↓ Infeksi ↓ Pertumbuhan terhambat ↓ Gangguan tumbuh kembang	
5.	Ds: Do: • Kulit kering dan teraba kasar • Adanya luka atau lecet pada kulit • Perubahan warna kulit seperti hiperpigmentasi atau hipopigmentasi • Turgor kulit menurun	Transfusi darah berulang ↓ Hemosiderosis ↓ Penumpukan zat besi ↓ Kulit menjadi kelabu ↓ Gangguan integritas kulit	Gangguan integritas kulit

Sumber : Tim Pokja SDKI DPP PPNI, 2019

#### 2.4.4 Diagnosa Keperawatan

Diagnosa keperawatan adalah penilaian klinis mengenai respon klien terhadap masalah kesehatan atau proses kehidupan, baik yang sudah terjadi maupun yang berpotensi muncul. Tujuan dari diagnosa keperawatan adalah menilai reaksi pasien, keluarga, atau komunitas terhadap masalah kesehatan. Berikut ini merupakan diagnosa keperawatan pada pasien Thalasemia sesuai Nurarif & Kusuma (2016) dengan menggunakan standar PPNI (2017).

1. Perfusi perifer tidak efektif (D.0009) berhubungan dengan penurunan konsentrasi hemoglobin

2. Pola napas tidak efektif (D.0005) berhubungan dengan posisi tubuh yang membatasi ekspansi paru serta penurunan tingkat energi.
3. Intoleransi aktivitas (D.0056) berhubungan dengan ketidakseimbangan antara kebutuhan dan suplai oksigen dalam tubuh.”
4. Gangguan Tumbuh Kembang (D.0106) berhubungan dengan dampak dari keterbatasan kemampuan fisik pasien.
5. Gangguan integritas kulit (D.0129) berhubungan dengan perubahan sirkulasi

#### 2.4.5 Intervensi keperawatan

Intervensi keperawatan merupakan tindakan yang dilakukan untuk membantu pasien mengatasi masalah kesehatan yang dialaminya. Keperawatan adalah serangkaian tindakan yang dilakukan untuk membantu pasien mengatasi masalah kesehatannya. Berikut ini rencana keperawatan untuk penyakit Thalasemia berdasarkan standar PPNI (2016 dan 2018):

**Tabel 2 3 Intervensi Keperawatan Thalasemia**

No	Diagnosa keperawatan	Luaran keperawatan	Intervensi keperawatan
1.	Perfusi perifer tidak efektif berhubungan dengan penurunan konsentrasi hemoglobin dalam darah.	Setelah diberikan tindakan keperawatan selama .....x24 jam diharapkan perfusi perifer meningkat Kriteria hasil : 1. Warna Kulit pucat menurun 2. Pengisian kapiler membaik 3. Akral membaik 4. Turgor kulit membaik	Observasi  1. Periksa sirkulasi perifer (mis. Nadi perifer, edema, pengisian kapiler, warna, suhu, anklebrachial index) 2. Monitor panas, kemerahan, nyeri, atau bengkak pada extremitas 3. Observasi adanya keterlambatan respon

			<p>verbal, kebingungan atau gelisah</p> <p><b>Terapeutik</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Lakukan pencegahan infeksi</li> <li>2. Hindari pemakaian benda-benda yang berlebihan suhunya (terlalu panas atau dingin)</li> </ol> <p><b>Edukasi</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Anjurkan mengecek air mandi untuk menghindari kulit terbakar</li> <li>2. Anjurkan perawatan kulit yang tepat (mis.melembabkan kulit kering pada Kaki)</li> </ol> <p><b>Kolaborasi</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Pemberian Fe</li> </ol>
2.	Pola nafas tidak efektif berhubungan dengan posisi tubuh yang menghambat ekspansi paru dan penurunan energi	<p>Setelah dilakukan tindakan keperawatan selama .....x24 jam diharapkan pola nafas klien membaik Kriteria Hasil :</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Frekuensi nafas membaik</li> <li>2. Fungsi paru dalam batas normal</li> <li>3. Tanda- tanda vital dalam batas normal</li> </ol>	<p><b>Observasi</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Monitor frekuensi, irama, kedalaman dan upaya</li> <li>2. Monitor pola nafas (seperti bradipnea, Takipnea, hiperventilasi, kussmaul, cheyne-stokes, biot, ataksik)</li> <li>3. Palpasi kesimetrisan ekspansi paru</li> <li>4. Auskultasi bunyi Nafas</li> </ol> <p>Monitor saturasi oksigen</p> <p><b>Terapeutik</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Posisikan semi fowler atau fowler</li> </ol> <p><b>Edukasi</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Anjurkan asupan cairan 2 liter perhari, jika tidak ada kontra indikasi</li> <li>2. Anjurkan teknik batuk efektif</li> </ol> <p><b>Kolaborasi</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Berikan oksigen bila perlu</li> </ol>
3.	Intoleransi aktivitas berhubungan dengan ketidakseimbangan	<p>Setelah dilakukan tindakan keperawatan selama ...x24 jam diharapkan toleransi aktivitas meningkat Kriteria Hasil :</p>	<p><b>Observasi</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Identifikasi gangguan fungsi tubuh yang mengakibatkan lelah</li> </ol>

	antara suplai dan kebutuhan oksigen	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Keluhan lelah menurun</li> <li>2. Perasaan lemah menurun</li> <li>3. Tenaga Meningkat</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Kaji kemampuan pasien untuk melakukan aktivitas, catat kelelahan dan kesulitan dalam beraktivitas</li> <li>3. Monitor kelelahan fisik dan emosional</li> <li>4. Catat respon terhadap tingkat aktivitas</li> </ol> <p>Terapeutik</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sediakan lingkungan nyaman dan rendah stimulus</li> <li>2. Berikan aktivitas distraksi yang menyenangkan</li> <li>3. Fasilitasi duduk di sisi tempat tidur, jika tidak dapat berpidah atau berjalan</li> <li>4. Libatkan keluarga dalam aktivitas, jika perlu</li> </ol> <p>Edukasi</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Anjurkan Tirah baring</li> <li>2. Anjurkan melakukan aktivitas secara bertahap</li> <li>3. Pilih periode istirahat dengan periode aktivitas</li> </ol>
4.	Gangguan Tumbuh Kembang berhubungan dengan dampak dari keterbatasan kemampuan fisik pasien.	<p>Setelah dilakukan tindakan keperawatan selama ....x24 jam diharapkan status perkembangan membaik</p> <p>Kriteria hasil :</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Keterampilan/ perilaku sesuai dengan usia</li> <li>2. Respon social meningkat</li> <li>3. Kontak mata meningkat</li> <li>4. Afek Membaik</li> </ol>	<p>Observasi</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Identifikasi pencapaian tugas perkembangan anak</li> </ol> <p>Terapeutik</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Minimalkan kebisingan ruangan</li> <li>2. Pertahankan lingkungan yang mendukung perkembangan optimal</li> <li>3. Motivasi anak berinteraksi dengan anak lain</li> <li>4. Dukung anak mengekspresikan diri melalui penghargaan positif atau umpan balik atas usahanya</li> <li>5. Mempertahankan kenyamanan anak</li> <li>6. Bernyanyi bersama anak lagu-lagu yang disukai</li> </ol> <p>Edukasi</p>



			<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Jelaskan orang tua/pengasuh tentang milestone perkembangan anak dan perilaku anak</li> <li>2. Anjurkan orang tua berinteraksi dengan anak</li> </ol> <p>Kolaborasi</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Rujuk untuk konseling jika perlu</li> </ol>
5.	Gangguan integritas kulit berhubungan dengan perubahan sirkulasi	<p>Setelah dilakukan tindakan keperawatan selama ....x24 jam diharapkan integritas kulit dan jaringan pada pasien dapat membaik</p> <p>Kriteria hasil:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Perfusi jaringan meningkat</li> <li>2. Kerusakan jaringan menurun</li> <li>3. Kerusakan lapisan kulit menurun</li> <li>4. Hematoma menurun</li> <li>5. Tekstur membaik</li> </ol>	<p>Observasi :</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Identifikasi penyebab gangguan integritas kulit (mis, perubahan sirkulasi, penurunan kelembaban)</li> </ol> <p>Terapeutik</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Gunakan produk berbahan petroleum atau minyak pada kulit kering</li> <li>2. Hindari produk berbahan dasar alkohol pada kulit</li> <li>3. Pemberian minyak zaitun</li> </ol> <p>Edukasi</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ajurkan menggunakan pelembab</li> <li>2. Anjurkan minum air yang cukup</li> <li>3. Anjurkan meningkatkan asupan nutrisi</li> <li>4. Anjurkan menghindari terpapar suhu ekstrem</li> </ol>

#### 2.4.6 Implementasi keperawatan

Pelaksanaan tindakan keperawatan meliputi berbagai kegiatan yang dilakukan perawat untuk membantu klien menangani masalah kesehatan dan mencapai hasil kesehatan yang diinginkan. Indikator keberhasilan tindakan keperawatan mencakup dukungan, pengobatan, upaya memperbaiki kondisi kesehatan, edukasi bagi klien dan keluarga, serta pencegahan munculnya masalah kesehatan di

kemudian hari. Pelaksanaan keperawatan harus berorientasi pada kebutuhan klien, memperhatikan faktor-faktor yang memengaruhi kebutuhan tersebut, strategi tindakan keperawatan, serta menjamin komunikasi yang efektif selama proses berlangsung (Ghofur, 2016).

Salah satu bentuk implementasi keperawatan yang penting dalam penatalaksanaan Thlasemia adalah pemberian minyak zaitun, terutama pada pasien yang menjalani transfusi darah rutin dengan keluhan kulit kering atau rusak. Bertujuan untuk meningkatkan kelembaban kulit, mengurangi kekeringan dan gatal, meningkatkan elastisitas kulit, dan mengurangi resiko kerusakan kulit lebih lanjut.

Perawat berperan dalam pemberian minyak zaitun pada pasien Thalasia dengan gangguan integritas kulit melalui edukasi kepada pasien dan keluarga, perawat dapat mengajarkan pasien dan keluarga tentang cara menggunakan minyak zaitun yang tepat untuk melembabkan kulit dan mengurangi gejala gangguan integritas kulit, perawat dapat mengawasi penggunaan minyak zaitun pada pasien untuk memastikan bahwa penggunaannya aman dan efektif. Perawat dapat memonitor reaksi kulit pasien setelah menggunakan minyak zaitun untuk mendeteksi adanya reaksi alergi atau iritasi, perawat dapat mengintegrasikan pemberian minyak zaitun dengan perawatan lain yang diberikan kepada pasien Thalasia, seperti perawatan luka dan pengelolaan kelembaban, perawat dapat mendokumentasikan

penggunaan minyak zaitun pada pasien, termasuk dosis, frekuensi, dan reaksi kulit pasien.

#### **2.4.7 Evaluasi Keperawatan**

Evaluasi keperawatan merupakan tahap akhir dalam proses keperawatan yang digunakan untuk menilai pencapaian tujuan tindakan keperawatan dan menentukan apakah pendekatan lain diperlukan. Evaluasi keperawatan menilai seberapa efektif rencana dan pelaksanaan tindakan dalam memenuhi kebutuhan klien, sementara penilaian menentukan apakah tujuan telah tercapai. Evaluasi menilai pencapaian tujuan dalam aspek kognitif, afektif, psikomotor, perubahan fungsi, serta tanda dan gejala tertentu, dan dikategorikan menjadi evaluasi sumatif dan formatif melalui berbagai metode penilaian :

##### **1. Evaluasi berjalan (sumatif)**

Evaluasi ini menggunakan catatan perkembangan yang menekankan pada masalah yang dihadapi keluarga, dengan format SOAP, yang definisinya sebagai berikut:

- a. S (Subjektif) Perawat menulis Keluhan yang masih dialami pasien setelah dilaksanakan tindakan keperawatan.
- b. O (Objektif) merupakan data yang diperoleh dari pengamatan langsung perawat terhadap pasien, serta

dari keluhan atau perasaan pasien setelah tindakan keperawatan diberikan.

- c. A (Assessment) mencakup penilaian terhadap data subjektif dan objektif, baik untuk masalah atau diagnosa keperawatan yang ada maupun untuk mengidentifikasi masalah baru akibat perubahan status kesehatan pasien.
- d. P (Planning) Perencanaan keperawatan dapat dilanjutkan, dihentikan, dimodifikasi, atau ditambah sesuai hasil evaluasi dari rencana tindakan sebelumnya.

## 2. Evaluasi akhir (formatif)

Evaluasi dilakukan dengan menilai sejauh mana tujuan tercapai. Jika ada perbedaan, semua tahap keperawatan mungkin perlu dikaji ulang untuk memodifikasi data, masalah, atau rencana tindakan.

Pada tahap evaluasi, peneliti akan menilai efektivitas tindakan yang telah dilakukan, yaitu edukasi terapi kelasi besi. Kriteria keberhasilan tindakan ini mencakup meningkatnya pengetahuan pasien/keluarga terhadap terapi kelasi besi dan kepatuhan mengonsumsi kelasi besi meningkat