

# **BAB I**

## **PENDAHULUAN**

### **1.1 Latar Belakang**

Thalasemia ialah kelainan hematologis hereditas yang ditandai oleh ketidakstabilan eritrosit, baik dalam bentuk fragilitas membran maupun reduksi umur seluler, yang secara klinis memanifestasikan dirinya sebagai kondisi anemia kronik. Gangguan kronis semacam ini, khususnya bila menjangkiti populasi pediatrik, berpotensi mengintervensi dimensi kesejahteraan secara multidomain, mencakup aspek somatik, afektif, hingga interaksi sosial-ekologis (Julaeha et al., 2022). Thalasemia adalah penyakit genetik kronis yang membutuhkan perawatan seumur hidup. Pasien sering mengalami kelelahan, keterbatasan aktivitas, dan ketergantungan terhadap transfusi darah, yang dapat menurunkan kualitas hidup mereka. (Issitt et al 2020)

Talasemia merepresentasikan gangguan genetik yang bersumber dari defisiensi produksi rantai globin alfa atau beta dalam molekul hemoglobin, menyebabkan disfungsi eritropoiesis yang signifikan. Insufisiensi rantai globin ini menghambat proses maturasi eritrosit secara fisiologis, yang pada akhirnya memunculkan kondisi anemia kronik sejak usia dini dan menetap sepanjang rentang hidup individu. Entitas patologis ini mengikuti pola pewarisan autosomal resesif, di mana manifestasi klinis hanya muncul apabila kedua parental mewariskan alel defektif, baik sebagai pembawa maupun sebagai penderita langsung (Bajwa & Basit, 2022). Sebagai konsekuensi dari terapi transfusional yang berulang pendekatan yang umum diterapkan untuk mempertahankan kadar hemoglobin terjadi akumulasi zat besi dalam jaringan. Hiperferremia ini bersifat toksik dan dapat menginduksi disfungsi organ vital seperti hepar, miokardium, serta aksis endokrin, mencakup gonad, tiroid, paratiroid, hingga pankreas. Implikasi klinis dari fenomena ini tampak dalam bentuk retardasi pertumbuhan, absennya maturasi seksual sekunder, osteopenia, dan anomali fisiologis lainnya (Kemenkes, 2019).

Berdasarkan estimasi dari *United Nations International Children's Emergency Fund* (UNICEF), India menjadi episentrum prevalensi beta-thalasemia dengan lebih dari 29,7 juta individu sebagai karier genetik, serta sekitar 10.000 kelahiran setiap tahunnya yang terdampak oleh bentuk mayor dari kelainan tersebut. Secara global, laporan World Bank mengindikasikan bahwa kurang lebih 7% populasi dunia membawa gen talasemia dalam sistem genetiknya. Setiap tahun, antara 300.000 hingga 500.000 neonatus mengalami gangguan hemoglobin berat, dengan angka kematian akibat beta-thalasemia berkisar antara 50.000 hingga 100.000 kasus. Di tingkat nasional, data dari World Health Organization (2021) mencatat bahwa di Indonesia, frekuensi karier gen talasemia diperkirakan berada dalam rentang 6 hingga 10 persen dari total populasi, yang berarti bahwa dalam setiap 100 warga, terdapat sekitar 6 sampai 10 individu yang secara laten membawa predisposisi genetik terhadap kelainan hematologis ini (Kemenkes, 2018; WHO, 2021).

Merujuk pada informasi dari Yayasan Thalasemia Indonesia, tren insidensi thalasemia menunjukkan kecenderungan meningkat secara konsisten dari waktu ke waktu. Sejak tahun 2012 yang mencatat 4.896 kasus, jumlah penyintas thalasemia di Indonesia melonjak menjadi 10.973 kasus per Juni 2021. Secara epidemiologis, thalasemia menduduki peringkat kelima dalam daftar penyakit tidak menular dengan beban pembiayaan terbesar, berada setelah penyakit jantung, insufisiensi renal, neoplasma ganas, dan stroke mencapai angka pembiayaan sebesar 2,78 triliun rupiah pada tahun 2020 (Redaksi Sehat Negeriku, 2022). Di tingkat regional, Provinsi Jawa Barat menjadi wilayah dengan prevalensi tertinggi, di mana hingga penghujung tahun 2019 tercatat sekitar 4.000 kasus terdiagnosis. Distribusi pasien Thalasemia Mayor yang terdaftar di seluruh Indonesia sampai dengan 2020 sebanyak 10.647 orang, meliputi: Provinsi Jawa Barat 4199, Jawa Tengah 1377, DKI Jakarta 864, Aceh 660, Banten 643, Jawa Timur 627, Lampung 309, Sumatera Selatan 271, Kalimantan Barat 207, Riau 194, Sumatera Utara 163, Yogyakarta 160, Kalimantan Selatan 150, Kalimantan Timur 133, Bengkulu 100, Sulawesi Selatan 61, Kepulauan Riau 51, Bangka Belitung 51, Jambi 49, NTB 26, Bali 23, Sumatera Barat 22, dan Kalimantan

Tengah 15 (Yayasan Thalassaemia Indonesia, 2020). Pada tahun 2020, data registrasi dari salah satu sentra layanan thalasemia di Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo (RSCM) mencatat total 679 individu terdiagnosis, dengan dominasi kelompok usia remaja pertengahan yakni antara 14 hingga 16 tahun, sementara pasien tertua tercatat berusia 63 tahun. Tren morbiditas menunjukkan pola peningkatan tahunan yang konsisten, di mana rata-rata terdapat penambahan 50 hingga 70 kasus baru setiap tahunnya (Kemenkes RI 2022).

Keluarga memegang peranan sentral sebagai jaringan penyangga utama bagi individu dengan kondisi penyakit kronis. Interaksi suportif yang bersifat konstruktif dari keluarga terbukti mampu memperkuat daya juang pasien, meningkatkan kepatuhan terapeutik, serta mereduksi tekanan emosional (Alipannah et al., 2021). Dalam konteks thalassaemia, yang memerlukan regimen terapi berkelanjutan sepanjang hayat, kompleksitas perawatan seringkali diperparah oleh keterbatasan ekonomi, terutama pada keluarga dengan tingkat kesejahteraan rendah hingga menengah. Dalam situasi tersebut, persepsi bahwa keberadaan pasien thalasemia menjadi beban tambahan dapat mengikis komitmen dukungan keluarga. Apabila hal ini disadari oleh pasien, maka konsekuensi psikologis yang timbul dapat memperburuk kondisi mental dan memperlemah kualitas hidup akibat berkurangnya afeksi serta penerimaan dari lingkungan terdekat (Pratiwi, 2020).

Oleh karena itu dukungan keluarga sangat penting untuk pasien thalasemia, keluarga merupakan pendorong utama dalam pengembangan rencana pengasuhan juga keluarga adalah kekuatan dan dukungan utama dalam kesehatan. Orang tua memiliki peran penting dalam kesehatan. Keterlibatan orang tua secara optimal dalam kesehatan akan mendapatkan hasil yang optimal, sehingga tidak hanya kesejahteraan keluarga yang meningkat, kepuasan perawat dalam memberikan pelayanan juga meningkat.(Keperawatan sehat, 2024). Tidak hanya itu Orang tua juga memiliki peran penting dalam memberikan motivasi kepada pasien thalasemia. Sejak kecil diperlukan juga pemahaman padanya mengenai kondisi tubuhnya, sehingga kualitas hidup pasien thalasemia meningkat.

Pada individu dengan thalasemia, dinamika pertumbuhan yang berkorelasi dengan kapabilitas aktivitas fisik kerap mengalami hambatan. Fenomena keterlambatan pertumbuhan linear dan massa tubuh sering teridentifikasi, di mana parameter berat dan tinggi badan pasien berada di bawah persentil ke-50 menurut usia kronologis. Keadaan ini sebagian besar dipicu oleh kondisi hemosiderosis, yakni akumulasi patologis zat besi akibat transfusi darah berulang. Di samping aspek somatik, gangguan kognitif maupun psikologis juga menjadi implikasi serius yang muncul, seiring dengan beban terapi jangka panjang yang bersifat invasif dan berkelanjutan (Mediyani et al., 2022).

RSUD Umar Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang merupakan salah satu rumah sakit dengan fasilitas layanan poli thalasemia yang ada di Jawa Barat, jumlah pengunjung poli thalasemia RSUD Umar Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang meningkat setiap tahunnya. Berdasarkan data yang di dapat dari RSUD Umar Wirahadikusumah Kab. Sumedang bahwa pada bulan Januari sampai dengan Desember tahun 2024 terdapat 3.539 pasien dengan diagnosa beta thalasemia dengan penderita thalasemia mayor terdapat 138 pasien di poli thalasemia RSUD Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang. Thalasemia merupakan penyakit kronis yang memerlukan perawatan seumur hidup, termasuk transfusi darah rutin dan pengobatan yang mahal. Kondisi ini berdampak besar terhadap aspek fisik, psikologis, sosial, dan ekonomi pasien, sehingga kualitas hidup mereka sering kali terganggu.

Dalam temuan yang dilaporkan oleh Kantimenta et al. (2022), pasien dengan thalasemia kerap mengalami astenia dan mudah mengalami kelelahan, yang secara signifikan membatasi kemampuan mereka untuk terlibat dalam aktivitas fisik yang umumnya dilakukan oleh individu sehat pada umumnya. Dalam jangka panjang, terapi transfusi darah yang berkelanjutan dapat memicu akumulasi besi dalam jaringan visceral, yang berdampak negatif terhadap fungsi organ vital. Akibatnya, timbul manifestasi fenotipik seperti retardasi pertumbuhan linear, hiperpigmentasi kulit, serta distensi abdominal akibat hepatosplenomegali. Sementara itu, studi yang dilakukan oleh Mazzone, Battaglia, Andreozzi, Romeo, dan Mazzone (2020) menyoroti pentingnya dukungan psikososial keluarga dalam

mereduksi beban emosional pada pasien thalasemia beta mayor. Penelitian tersebut mengindikasikan bahwa intervensi psikososial dari lingkungan keluarga dapat meredakan distress emosional, memperbaiki kepatuhan terhadap terapi kelasi besi, serta memperkuat mekanisme koping adaptif dalam menjalani kehidupan sehari-hari.

Bertolak dari fenomena yang berhasil diidentifikasi melalui observasi awal, peneliti terdorong untuk mengeksplorasi lebih lanjut mengenai korelasi antara dukungan keluarga dan kondisi pasien thalasemia, dengan fokus penelitian yang diarahkan pada pasien-pasien thalasemia yang menjalani perawatan di Poliklinik Thalasemia RSUD Umar Wirahadikusumah, Kabupaten Sumedang.

## **1.2 Rumusan Masalah**

Berdasarkan latar belakang tersebut, rumusan masalah yang akan dibahas dalam penelitian ini yaitu "adakah Hubungan Dukungan Keluarga dengan Kualitas Hidup pasien Thalasemia di Poli Thalasemia RSUD Umar Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang?"

## **1.3 Tujuan Penelitian**

### **1. Tujuan Umum**

Untuk menganalisis Hubungan Dukungan Keluarga dengan Kualitas Hidup pasien Thalasemia di Poli Thalasemia RSUD Umar Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang.

### **2. Tujuan Khusus**

- a) Untuk Mengetahui dukungan keluarga pada pasien thalasemia di poli thalasemia RSUD Umar Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang.
- b) Untuk Mengetahui kualitas hidup pasien thalasemia di poli thalasemia RSUD Umar Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang.
- c) Untuk Mengetahui hubungan dukungan Keluarga dengan kualitas hidup pasien Thalasemia di Poli Thalasemia RSUD Umar Wirahadikusumah Kabupaten Sumedang.

## 1.4 Manfaat Penelitian

### 1.4.1 Bagi masyarakat

Hasil penelitian ini dapat dimanfaatkan sebagai rekomendasi atau pertimbangan praktis, khususnya bagi anggota keluarga pasien thalasemia yang secara rutin mendampingi proses pengobatan, guna meningkatkan peran serta mereka dalam mendukung kualitas hidup pasien.

### 1.4.2 Bagi institusi pelayanan (Rumah Sakit)

Penelitian ini diharapkan dapat berperan sebagai kontribusi informatif sekaligus rekomendasi strategis dalam menekankan urgensi edukasi mengenai peran vital dukungan keluarga terhadap pasien thalasemia.

### 1.4.3 Bagi peneliti selanjutnya

Penelitian ini diharapkan dapat menjadi informatif sekaligus rekomendasi strategis untuk peneliti selanjutnya dalam menekankan urgensi edukasi mengenai peran vital dukungan keluarga terhadap pasien thalasemia.

## 1.5 Keaslian Penelitian

Penelitian yang terkait dengan penelitian ini adalah sebagai berikut ;

1. Elsa Suryani, 2024 Dengan judul penelitian “Hubungan Dukungan Keluarga Terhadap Kualitas Hidup Anak dengan Thalasemia di RSUD Dr. Soedirman Kebumen “Metode penelitian yang digunakan yaitu jenis kuantitatif korelasional dengan pendekatan *cross-section* Pengambilan sampel menggunakan konsektif sampling , Analisis bivariat dilakukan dengan menggunakan *chi-square*. Denga. Hasil Sebagian besar dukungan keluarga baik, yaitu sebanyak 38 (77,6%) responden, dan kualitas hidup anak dengan thalasemia sebagian besar normal, yaitu sebanyak 41 (83,7%) responden. Uji *chi-square* menghasilkan ( $p=0,003$ )  $< 0,05$ , yang menunjukkan adanya hubungan antara dukungan keluarga dengan kualitas

hidup anak dengan thalasemia adapun perbedaan dan persamaan dengan penulis yaitu persamaannya adalah sama menggunakan instrumen kuesioner dan analisa data, Perbedaannya adalah ada di tempat penelitian, dan waktu meneliti.

2. Penelitian yang dilakukan oleh Katimenta, K. Y., dkk. (2022) berjudul "Hubungan Dukungan Keluarga dengan Kualitas Hidup Anak Thalasemia di Ruang Flamboyan RSUD dr. Doris Sylvanus Palangka Raya" menggunakan desain studi korelasional dengan pendekatan cross-sectional. Sampel terdiri atas 30 responden yang diperoleh melalui teknik total sampling, dengan analisis data menggunakan uji statistik Spearman rank. Hasil penelitian menunjukkan bahwa sebagian besar responden menerima dukungan keluarga yang positif sebanyak 26 anak (87%), dan 24 anak (80%) memiliki kualitas hidup dalam kategori normal. Berdasarkan hasil uji Spearman, diperoleh nilai  $p < 0,05$ , yang mengindikasikan adanya hubungan signifikan antara dukungan keluarga dan kualitas hidup anak dengan thalasemia. Adapun persamaan antara penelitian tersebut dan penelitian yang sedang dilakukan terletak pada kesamaan jumlah responden dan desain metodologis. Sementara itu, perbedaannya mencakup lokasi penelitian, periode pelaksanaan, , serta karakteristik jenis penelitian secara operasional
3. Penelitian yang dilakukan oleh Suci Rizki Amelia. (2022) berjudul "Hubungan Dukungan Keluarga Terhadap Kualitas Hidup Anak Dengan Talasemia" menggunakan uji Kolmogorov-Smirnov. Hasil penelitian ini menunjukkan usia anak mayoritas 6-12 tahun berjumlah 28 orang (66,7%), sebagian besar berjenis kelamin laki-laki berjumlah 25 orang (59,%), tingkat pendidikan anak mayoritas SD berjumlah 29 orang (69.5%) dan mayoritas terdiagnosa kategori lama berjumlah 28 orang (66.7%). Hasil ujikorelasi diperoleh nilai  $p = 0,543$  ( $> 0,05$ ) yang berarti tidak terdapat hubungan antara dukungan keluarga terhadap kualitas hidup anak

dengan talasemia. Adapun perbedaannya mencakup lokasi penelitian, periode pelaksanaan, serta karakteristik jenis penelitian secara operasional.

4. Penelitian yang dilakukan oleh Budiarti, N. (2022) berjudul "Hubungan Dukungan Keluarga dengan Kualitas Hidup Anak Penderita Talasemia Di RS Bhayangkara" Jenis penelitian korelasional. Populasi seluruh anak usia sekolah yang menderita talasemia dengan jumlah sampel 45 responden. Pengambilan sampel menggunakan total sampling. Teknik pengumpulan data dengan kuesioner. Analisis bivariat menggunakan uji eksak Fisher. Hasil penelitian menunjukkan sebagian besar memiliki dukungan keluarga baik dan memiliki kualitas hidup baik. Hasil uji eksak Fisher diperoleh nilai  $p = 0,027$ . Kesimpulan menunjukkan bahwa ada hubungan antara dukungan keluarga dengan kualitas hidup anak usia sekolah penderita talasemia. Adapun persamaan antara penelitian tersebut adalah cara pengambilan sampel menggunakan total sampling dan teknik pengumpulan data menggunakan kuesioner. Sementara itu, perbedaannya mencakup lokasi penelitian, periode pelaksanaan, , serta karakteristik jenis penelitian secara operasional dan metodologi penelitian.