

THALASSEMIA DI UPF KESEHATAN ANAK RSUP Dr. SARDJITO TAHUN 1986 s/d 1992

547

Sumadiono, D. S. Nugroho Hadi, Sutaryo, Sunarto
Lab. IKA FK-UGM/UPF Kes. Anak RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta

With the better quality of health care and public socioeconomic condition, the public concern with genetic disorders (including thalassemia) tends to rise. The aim of this study is to find out the total number of thalassemic patients in the functional care unit for the child health Dr. Sardjito (Central) General Hospital from 1986 to 1992, according to the number of patients per year, the types of thalassemia, sex, age, home, percentage of routine control and clinical signs at the time the diagnosis was made.

A study of all patients with thalassemia hospitalized or undergo routine control at functional care unit for child health Dr. Sardjito (Central) General Hospital, from 1986 to 1992 has been done. The data were taken from medical records of patients who were diagnosed as thalassemia.

There were 86 patients with thalassemia, with the mean of 10.3 patients per year, and tended to increase in the last two years. Among them 63.95% were male and 36.05% were female. Thalassemia major were 68.60% and beta-HbE thalassemia were 31.40%. The percentage of routine control was still low. Patients who came from Yogyakarta Special Territory were 52.32%, the other came from 3 nearest city and the rest of them came from other districts of Central Java, particularly from the southern part. Almost of all the patients came with paleness (100%), splenomegaly (93%) pot belly (75%), hepatomegaly (66%) and facies cooley. Clinical signs such as little extremities, lack of activities and prominence of the front upper teeth were seen more apparently by the increase of the patient's age.

Key words: thalassemia, thalassemia major, beta-HbE thalassemia

PENDAHULUAN

Thalassemia merupakan penyakit keturunan yang disebabkan karena gangguan produksi rantai globin dari molekul hemoglobin. Gangguan sintesis rantai globin bisa terjadi pada rantai alfa (thalassemia- α) maupun beta (thalassemia- β). Penyakit ini bisa dikombinasi dengan kelainan hemoglobin patologik yang lain, seperti HbE, HbC, HbD dan HbS (Weatherall & Clegg, 1981; Nienhuis & Wolfe, 1987).

Thalassemia beta banyak didapatkan pada populasi Mediterranean dan Afrika asli, kemudian dalam jumlah yang lebih sedikit didapatkan di India, Pakistan dan China. Thalassemia- α terkonsentrasi pada populasi subkontinen China, Malaysia, Indochina dan Afrika (Nienhuis & Wolfe, 1987), Wong (1983) dan Hunsman (1987) menyatakan bahwa thalassemia merupakan masalah kesehatan masyarakat di Asia Tenggara. Pada tahun 1983 Asia Tenggara berpenduduk 338.0 juta jiwa, diperkirakan

16.121.000 jiwa mewarisi gena thalassemia- β , sedang yang disertai dengan HbE sekitar 28.104.000 jiwa. Reisenberg (1988) menyatakan bahwa di Amerika, thalassemia merupakan penyebab terbanyak dari kasus anemia.

Di Indonesia kasus thalassemia juga tidak sedikit, Wahidayat (1979) mendapatkan 220 penderita dari tahun 1961 s/d 1976. Windiastuti *et. al.* (1987) mencatat 183 penderita thalassemia mayor yang berkunjung ke poliklinik hematologi IKARSCM dari tahun 1985 s/d 1986. Soebardja *et. al.* (1987) dari 1984 s/d 1985 mencatat 32 penderita di RSHS Bandung. Asharto *et. al.* (1987) tahun 1983 menjumpai 5 penderita thalassemia, tahun 1984 14 penderita, tahun 1985 11 penderita di RS Saiful Anwar Malang. Loebis *et. al.* (1990) di RS Dr. Pirngadi Medan dari tahun 1979 s/d 1989 mendapatkan 131 penderita thalassemia. Gambaran klinis penderita thalassemia antara lain: pucat, perut buncit, hepatosplenomegali, gangguan tumbuh kembang, ikterus, fasies mongoloid, fraktur patologis, pertumbuhan alat kelamin sekunder terlambat. Penderita yang tidak diobati akan meninggal pada masa anak-anak atau remaja (Hunsmant, 1987).

Bagi penderita penyakit ini merupakan penderitaan seumur hidup kecuali bila tersedia pelayanan yang memadai. Pelayanan kesehatan bagi penderita thalassemia sangat mahal dan ini merupakan beban bagi masyarakat (Sunarto, 1993). Wahidayat (1992) memperkirakan jumlah penderita thalassemia mayor sekitar 2156. Bila angka ini dibulatkan menjadi 2000 orang anak dengan biaya sekitar US \$ 5000 per anak per tahun, maka untuk 1 tahun diperlukan biaya US \$ 10 juta. Bila mereka hidup sampai 15 tahun saja maka secara kasar jumlah biaya tersebut menjadi US \$ 150 juta.

Thalassemia akan merupakan kelainan genetik utama yang timbul setelah penyakit infeksi dan gangguan gizi diatasi di Indonesia. Hal ini diduga akan terjadi dalam kurun waktu 20-30 tahun mendatang. Setelah bangsa Indonesia menyatakan kemerdekaannya, hingga sekarang banyak sekali kemajuannya dalam bidang kesehatan, baik dalam penanganan penyakit menular maupun dalam bidang gizi. Kemajuan dalam bidang ekonomi jelas meningkatkan taraf hidup bangsa Indonesia (Wahidayat, 1992).

Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui jumlah penderita thalassemia di UPF kesehatan anak RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta dari tahun 1986 s/d 1992, menurut jumlah per tahun, jenis thalassemia, jenis kelamin, umur, tempat tinggal, presentase kontrol penderita dan gejala klinis saat terdiagnosis.

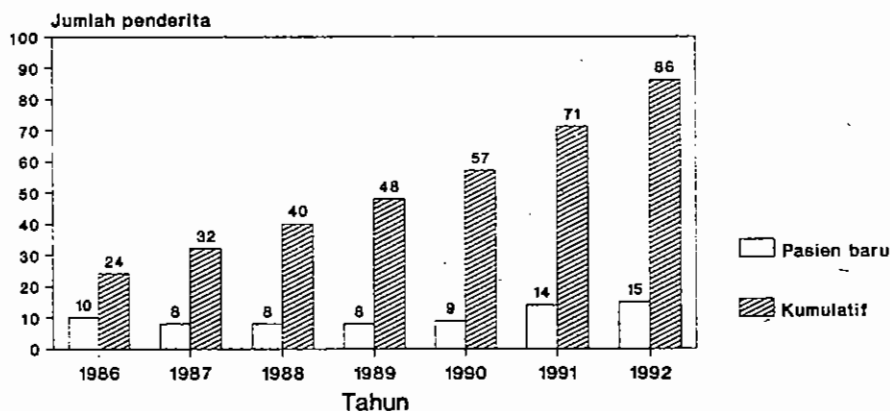
Bahan dan Cara Kerja

Jenis penelitian observasional dengan rancang bangun deskriptif. Subyek penelitian dari catatan medik penderita yang terdiagnosis thalassemia di UPF kesehatan anak RSUP Dr. Sardjito dari tahun 1986 s/d 1992. Kemudian dicatat data-data tentang jumlah penderita menurut jumlah pertahun penderita baru maupun lama, menurut jenis thalassemi, jenis kelamin, umur, tempat tinggal, ketaatan kontrol penderita, gejala klinis saat terdiagnosis.

Hasil Penelitian

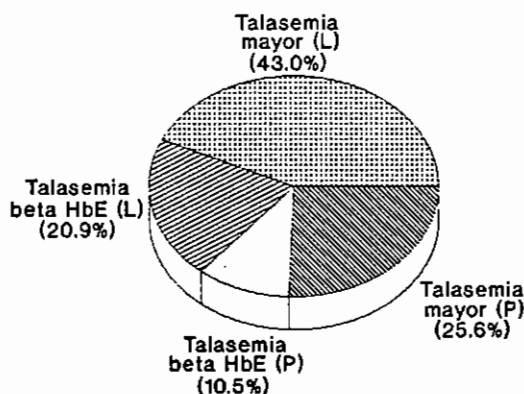
Jumlah penderita thalassemia secara keseluruhan tahun 1986 s/d 1992 adalah 86 penderita, dengan rerata pertahunnya 10,3 penderita. Dalam 2 tahun terakhir jumlah penderita baru cenderung mengalami kenaikan (lihat grafik 1). Jumlah penderita baru tahun 1986 s/d 1992 adalah: 10, 8, 8, 9, 14 dan 15 penderita. Jumlah kumulatif tahun 1986 s/d 1992 yaitu: 24, 32, 40, 48, 57, 71, dan 86 penderita.

Grafik 1. Jumlah penderita baru dan kumulatif



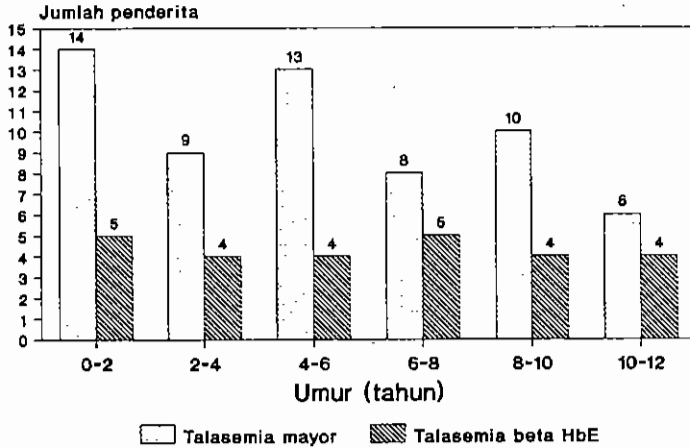
Jumlah penderita menurut jenis thalassemia: thalassemia mayor 68,60% dan thalassemia- β HbE 31,40%. Jumlah penderita menurut jenis kelamin: laki-laki 63,95% dan perempuan 36,03% (lihat grafik 2).

Grafik 2. Jumlah penderita menurut jenis thalassemia dan jenis kelamin



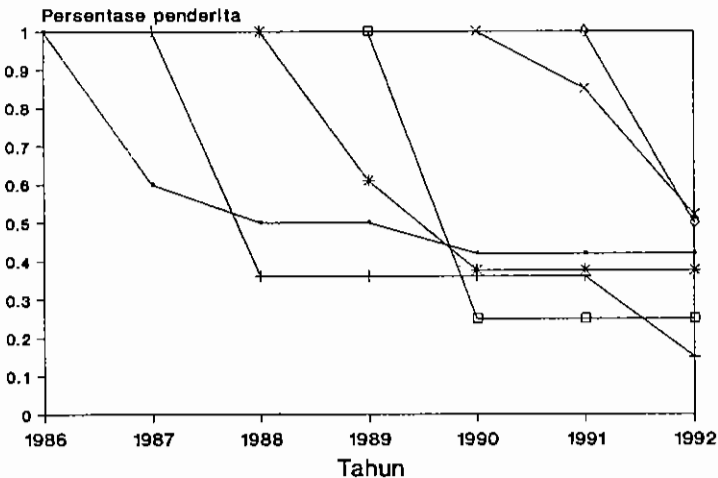
Jumlah penderita menurut golongan umur dan menurut jenis thalassemia dapat dilihat pada grafik 3. Thalassemia mayor ada kecenderungan menurun dengan bertambahnya usia, sedang thalassemia beta HbE merata pada semua golongan umur.

Grafik 3. Jumlah penderita thalassemia mayor dan thalassemia beta HbE menurut golongan umur



Ketaatan kontrol penderita ternyata masih kurang. Penderita yang terdiagnosis tahun 1986 menjadi 71,4% pada tahun 1987, 64,3% pada tahun 1988, 42,8% pada tahun 1989 hingga 1991, dan menjadi 28,6% pada tahun 1992 dan seterusnya dapat dilihat pada grafik 4. Rata-rata menurun sekitar 50% setelah tahun kedua.

Grafik 4. Persentase kontrol penderita dari yang terdiagnosis tahun 1986 s/d 1992



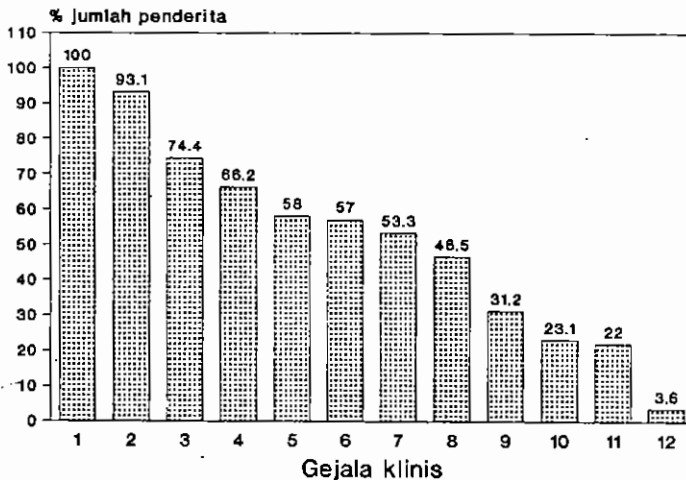
Tempat tinggal penderita sebagian besar berasal dari propinsi DIY (52,32%), kemudian dari 3 kota terdekat yaitu Klaten (10,46%), Surakarta (8,13%), dan Magelang 6,98%, selanjutnya dari kota-kota di Jawa Tengah terutama daerah selatan (lihat tabel 1).

Tabel 1. Jumlah penderita menurut tempat tinggal

| No | Alamat | Jumlah | % |
|--------|--------------|--------|--------|
| 1. | Propinsi DIY | 45 | 52,32 |
| 2. | Klaten | 9 | 10,47 |
| 3. | Surakarta | 7 | 8,14 |
| 4. | Magelang | 6 | 6,98 |
| 5. | Kebumen | 5 | 5,82 |
| 6. | Cilacap | 3 | 3,49 |
| 7. | Semarang | 2 | 2,33 |
| 8. | Purworejo | 2 | 2,33 |
| 9. | Blora | 1 | 1,16 |
| 10. | Temanggung | 1 | 1,16 |
| 11. | Brebes | 1 | 1,16 |
| 12. | Karanganyar | 1 | 1,16 |
| 13. | Sragen | 1 | 1,16 |
| 14. | Purwokerto | 1 | 1,16 |
| 15. | Ciamis | 1 | 1,16 |
| Jumlah | | 86 | 100,00 |

Gambaran klinis penderita pada saat pertama terdiagnosis adalah klasik. Paling banyak adalah pucat (100%), kemudian splenomegali (93%), perut buncit (74%), hepatomegali (66%), selanjutnya fasies cooley (lihat grafik 5).

Grafik 5. Gejala klinis penderita pada saat pertama diagnosis



Keterangan: 1: pucat, 2: splenomegali, 3: perut buncit, 4: hepatomegali, 5: pangkal hidung datar, 6: hipertelorisme, 7: gigi atas menonjol, 8: aktivitas kurang, 9: malnutrisi, 10: ikterus, 11: anggota gerak kecil, 12: gangguan perkembangan

Gejala klinis menurut golongan umur dapat terlihat pada tabel 2. Gejala-gejala yang didapatkan hampir merata pada masing-masing golongan umur pada saat terdiagnosis kecuali pada anggota gerak kecil, aktivitas yang kurang dan gigi atas menonjol yang dengan bertambahnya umur maka gejala-gejala tersebut semakin tampak.

Tabel 2 Gejala klinis (%) saat terdiagnosis menurut umur

| No | Gejala klinis | Umur (tahun) | | | | | | Jml |
|-----|-----------------------|--------------|------|------|------|------|-------|-------|
| | | 0-2 | 2-4 | 4-6 | 6-8 | 8-10 | 10-11 | |
| 1. | Pucat | 17,4 | 15,1 | 19,8 | 11,6 | 20,9 | 15,2 | 100,0 |
| 2. | Splenomegali | 17,4 | 12,8 | 19,8 | 10,5 | 19,8 | 12,8 | 93,1 |
| 3. | Perut buncit | 12,8 | 10,5 | 13,9 | 09,3 | 16,3 | 11,6 | 74,4 |
| 4. | Hepatomegali | 11,6 | 11,6 | 12,8 | 09,3 | 11,6 | 09,3 | 66,2 |
| 5. | Pangkal hidung datar | 08,1 | 06,9 | 10,5 | 09,3 | 11,6 | 11,6 | 58,0 |
| 6. | Hipertelorisme | 08,1 | 05,8 | 10,5 | 10,5 | 10,5 | 11,6 | 57,0 |
| 7. | Gigi atas menonjol | 06,9 | 04,6 | 12,8 | 08,1 | 09,3 | 11,6 | 53,3 |
| 8. | Aktivitas kurang | 02,3 | 06,9 | 10,5 | 05,8 | 10,5 | 10,5 | 46,5 |
| 9. | Malnutrisi | 04,6 | 03,5 | 06,9 | 02,3 | 09,3 | 04,6 | 31,2 |
| 10. | Ikterus | 02,2 | 05,8 | 03,5 | 03,5 | 03,5 | 04,6 | 23,1 |
| 11. | Anggota gerak kecil | 00,0 | 02,3 | 05,8 | 03,5 | 03,5 | 06,9 | 22,0 |
| 12. | Gangguan perkembangan | 00,0 | 00,0 | 01,2 | 01,2 | 01,2 | 00,0 | 03,6 |

PEMBAHASAN

Rerata jumlah penderita per tahun didapatkan 10,3 hal ini hampir sama dengan yang didapatkan di Malang oleh Asharto *et al.* (1987). Dalam 2 tahun terakhir jumlahnya meningkat karena dalam masa itu banyak penelitian yang dilakukan di Yogyakarta baik dengan melakukan kegiatan di rumah sakit maupun dengan melakukan kunjungan rumah, sehingga makin banyak kontak/penyuluhan pada penderita maupun masyarakat, serta deteksi dini terutama pada keluarga penderita juga bertambah.

Jenis thalassemia terbanyak adalah thalassemia mayor (68,6%) dan thalassemia- β HbE (31,4%), hal ini agak berbeda dengan penelitian Wahidayat (1979) yang mendapatkan jumlah thalassemia- β HbE lebih besar lagi, hal ini mungkin deteksi thalassemia HbE baru lebih diperhatikan pada saat-saat tahun terakhir. Jumlah penderita menurut golongan umur terlihat bahwa pada thalassemia mayor makin tua cenderung makin sedikit jumlah penderitanya. Pada penelitian Wahidayat (1979) thalassemia mayor banyak didapatkan pada usia antara 0-2 tahun. Hal ini karena thalassemia mayor gejala klinis sudah nampak pada usia muda sehingga lebih cepat diperiksa ke rumah sakit. Sedang pada thalassemia β HbE datang merata pada semua golongan umur, hal ini karena gejala klinis pada thalassemia β HbE lebih ringan.

Persentase kontrol penderita masih kurang, hal ini bisa disebabkan karena berbagai faktor antara lain faktor tempat tinggal yang hampir 50% berdomisili di luar DIY sehingga jauh untuk kontrol ke RSUP Dr. Sardjito, bisa juga karena penderita kontrol ke rumah sakit setempat, atau penderita memang tidak bersedia untuk kontrol atau malah sudah meninggal dunia, hal ini masih perlu penelitian lebih lanjut. Tempat

tinggal penderita yang kontrol ke RSUP Dr. Sardjito setelah dari DIY dan 3 kota terdekat ternyata kemudian berasal dari kota-kota yang tersebar di Jawa Tengah terutama bagian selatan. Hal ini menunjukkan bahwa sebenarnya terdapat penderita thalassemia di daerah tersebut, mungkin masih banyak yang belum terdiagnosis dan perlu dilakukan pelacakan pada masing-masing kota tersebut.

Gambaran klinis penderita saat pertama terdiagnosis ternyata klasik, diantaranya pucat, perut buncit hepatosplenomegali, fasies cooley dan aktivitas yang kurang. Gejala pucat didapatkan pada semua penderita sesuai dengan banyak literatur, hanya Safaya *et al.* (1989) pernah menemukan seorang penderita thalassemia mayor tanpa anemia. Gejala splenomegali ternyata cukup dominan yaitu 93%. Hal ini perlu mendapat perhatian, karena apabila nanti penderita dilakukan splenektomi, maka risiko terjadinya infeksi semakin meningkat (Fucharoen *et al.*, 1988; Wasi *et al.*, 1988), sehingga Issaragil *et al.* (1988) menganjurkan segera pemberian antibiotik pada penderita setelah splenektomi apabila penderita panas, karena risiko dan mortalitasnya tinggi. Sedang Swarup-Mitra (1988) menjelaskan bahwa pada penderita thalassemia sel T nya rendah, sehingga imunitas selulernya lemah. Gejala klinis penderita menurut golongan umur menunjukkan bahwa ada gejala-gejala yang bila umur semakin tua maka gejala tersebut semakin nampak, yaitu anggota gerak kecil, aktivitas kurang dan gigi atas menonjol. Pada gejala anggota gerak kecil dan gigi atas menonjol terjadi karena dengan makin lama berlangsungnya proses thalassemia, maka gejala tersebut semakin nampak. Sedang aktivitas yang kurang disebabkan karena anemianya.

RINGKASAN

Jumlah penderita thalassemia di UPF kesehatan anak RSUP Dr. Sardjito dari tahun 1986 s/d 1992 yaitu 86 penderita, dengan rerata 10,3 penderita. Dalam dua tahun terakhir cenderung meningkat. Jenis thalassemia mayor 69,6% dan thalassemia- β HbE 31,4%. Pada thalassemia mayor penderita baru, terdiagnosis/datang ke rumah sakit pada usia yang lebih muda, semakin tua semakin menurun, sedang pada thalassemia- β HbE merata pada semua umur.

Persentase kontrol penderita dari tahun ke tahun masih kurang, hal ini perlu penelitian lebih lanjut tentang ketaatan kontrol penderita. Tempat tinggal penderita 52,32% dari propinsi DIY, selanjutnya dari 3 kota terdekat yaitu Klaten 10,46%, Surakarta 8,13% dan Magelang 6,98%. Selanjutnya dari kabupaten lain di Jawa Tengah terutama dari daerah selatan, sehingga perlu pelacakan lebih lanjut pada masing-masing kabupaten tersebut untuk mendeteksi thalassemia.

Ternyata penderita datang pada saat terdiagnosis sudah menunjukkan gejala-gejala yang klasik, sehingga hal ini dapat membantu untuk mengenali penderita di daerah. Pada gejala anggota gerak kecil, aktivitas kurang dan gigi atas menonjol semakin tua penderita gejala tersebut semakin tampak.

KEPUSTAKAAN

- Asharto, E., Santoso, N. B. & Sumakto 1987 Gambaran penyakit darah yang dirawat di bagian Ilmu Kesehatan Anak FK. Unibraw- RSUD. Dr. Saiful Anwar Malang 1983 s/d 1985. *Konika ke-VII*. Jakarta.
- Fucharoen, S., Piankijagum, A. Wasi, P. 1988 Death in beta thalassemia/HbE patients secondary to infection. *Birth Defects*. 23: 495-500.
- Hunsmant, R. G. 1987 *Sickle-Cell Anemia and Thallassemia*. Canadian Sickle Cell Society, Canada.
- Issaragil, S., Wanachiwawanin, W., Bhuripanyo, K., Benyasuratwong, Y., Piankijagum, A. & Wasi, P. 1988 Infection in thalassemia: retrospective study of 1.018 patients with beta thalassemia/HbE disease. *Birth Defects*. 23: 505-511.
- Loebis, I. F., Sinulingga, S. & Sutjipto A. 1990 Nutritional status in childhood thalassemia at department of child-health University of North Sumatra Dr. Pirngadi Hospital Medan. *Paediatrica Indonesiana*. 6:141-144.
- Nienhuis, A. W. & Wolfe, L. 1987 The thalassemia. in D.G. Nathan & F. A. Oski (eds.): *Hematology of Infancy and Childhood*. 3rd ed. W. B. Saunders Company, Philadelphia.
- Reisenberg, D. 1988 The common anemias. *JAMA*. 9:44-48.
- Safaya, S., Rieder, R. F., Dowling, C. E., Kazazin, H. H., Adams, J. G. 1989 Homozygous beta thalassemia without anemia. *Blood*. 73(1):323-327.
- Soebardja, D., Sugiri, S. & Indradinata, P. 1987 Status besi pada thalassemia rawat jalan yang mendapat transfusi darah berulang di Rumah Sakit Hasan Sadikin, Bandung. *Konika ke-VII*. Jakarta.
- Sunarto 1993 Thalassemia sebagai masalah kesehatan individual dan komunitas. *Semiloka Thallassemia*, Yogyakarta.
- Swarup-Mitra, S. 1988 Immunologic status of HbE-thalassemia patients. *Birth Defects*. 23:571-579.
- Wahidayat, I. 1979 *Penelitian Thallassemia di Jakarta*. FKUI, Jakarta.
- Wahidayat, I. 1992 Masalah thalassemia dan hemoglobinopatia di Indonesia. *Lokakarya Thallassemia dan Hemoglobinopati*. *Diagnosis laboratorium Post dan Prenatal*. Jakarta.
- Wasi, C., Kuntang, R., Louisorotchanakul, S., Siritanikorn, S., Fucharoen, S., Aswapokee, N., Hirunraks, A. & Wasi, P. 1988 Viral infection on β -thalassemia/HbE patients. *Birth Defects*. 23:547-555.
- Weatherall, D. J. & Clegg, J. B. 1981 *The Thallassemia Syndrome*. 3rd ed., Blackwell Scientific Publ., Oxford.
- Windiastruti, E., Muslichan, Wahidayat, I., Abdusalam, M., Gatot, D. & Munthe, B. G. 1987 Thalassemia mayor tanpa splenomegali. *Konika ke-VII*. Jakarta.
- Wong, H. B. 1983 Thalassemia as community health in Southeast Asia. *Naskah Lengkap Kongres Nasional PHTDI*, Yogyakarta 24- 26 September 1983.