



FAKTOR FAKTOR YANG BERHUBUNGAN DENGAN KEJADIAN THALASSEMIA BETA MAYOR PADA ANAK

Suhana*, Hendra Kusumajaya, Rezka Nurvinanda

Program Sarjana Keperawatan, Institut Citra Internasional, Jl. Pinus I, Kacang Pedang, Gerunggang, Pangkalpinang, Kepulauan Bangka Belitung 33125, Indonesia

*suhanarsbt@gmail.com

ABSTRAK

Thalassemia merupakan penyakit yang menjadi permasalahan di dunia, terutama di Indonesia yang semakin tahun kejadiannya selalu meningkat. Thalassemia beta mayor merupakan penyakit genetik yang diturunkan oleh orangtua, namun bukan berarti tidak dapat dilakukan pencegahan. Pencegahan thalassemia dapat dilakukan dengan memperhatikan faktor faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak. Tujuan pada penelitian ini adalah mengetahui faktor faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak. Penelitian ini menggunakan desain cross sectional study. Populasi pada penelitian ini adalah 161 anak di Rumah Sakit Bakti Timah Kota Pangkalpinang. Besaran sampel dalam penelitian ini adalah 69 responden yang dipilih dengan teknik purposive sampling. Pada penelitian ini, proses pengumpulan data menggunakan alat bantu berupa lembar observasi tentang faktor-faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia. Data yang sudah dikumpulkan kemudian dilakukan analisis univariat dan bivariat dengan bantuan SPSS. Hasil penelitian ini membuktikan bahwa terdapat hubungan antara faktor riwayat keluarga (p -value=0,000), kedekatan hubungan keluarga orangtua (p -value=0,000), dan suku (p -value=0,007) dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak.

Kata kunci: kedekatan hubungan keluarga orangtua; riwayat keluarga; suku; thalassemia

DETERMINE THE FACTORS ASSOCIATED WITH THE INCIDENCE OF BETA THALASSEMIA MAJOR IN CHILDREN

ABSTRACT

Thalassemia is a disease that is a problem in the world, especially in Indonesia, where its incidence is always increasing every year. Beta thalassemia major is a genetic disease passed down by parents, but that doesn't mean it can't be prevented. Prevention of thalassemia can be done by paying attention to the factors associated with the incidence of thalassemia major in children. The purpose of this study was to determine the factors associated with the incidence of beta thalassemia major in children. This study used a cross sectional study design. The population in this study were 161 children at the Bakti Timah Hospital in Pangkalpinang City. The sample size in this study was 69 respondents selected by purposive sampling technique. In this study, the data collection process used tools in the form of observation sheets about the factors associated with the incidence of thalassemia. The data that has been collected is then subjected to univariate and bivariate analysis with the help of SPSS. The results of this study prove that there is a relationship between family history (p -value = 0.000), the closeness of the parents' family relationship (p -value = 0.000), and ethnicity (p -value = 0.007) with the incidence of beta thalassemia major in children.

Keywords: closeness of parental family relationships; ethnicity; family history; thalassemia

PENDAHULUAN

Thalassemia beta mayor adalah penyakit kronis yang menjadi permasalahan kesehatan pada anak dan prevalensinya semakin meningkat setiap tahunnya dikarenakan semakin

meningkatnya gen pembawa thalassemia di seluruh dunia (WHO, 2021). Perkembangan sel darah merah atau eritrosit yang tidak normal pada talasemia beta mayor menyebabkan anemia dan kematian sel darah pada usia yang lebih muda (kurang dari 120 hari) (Kemenkes RI, 2019). Penyakit talasemia beta mayor ditemukan di seluruh dunia dan penyebarannya tidak bergantung pada lingkungan, tetapi lebih umum di negara-negara non-industri di hutan. Beta thalassemia mayor adalah penyakit khas yang terjadi di dunia dan paling umum di negara-negara Mediterania dan Asia Tenggara (WHO, 2021).

Berdasarkan data dari Badan Organisasi Kesehatan dunia atau *World Health Organization* (WHO) tahun 2019 menyatakan bahwa prevalensi thalassemia beta mayor di seluruh dunia mencapai 39,956 juta orang atau sekitar 5,2% dari jumlah populasi di dunia (WHO, 2019). Data pada tahun 2020 menyatakan bahwa kejadian thalassemia beta mayor di seluruh dunia mencapai kurang lebih 54,348 juta orang atau sekitar 7% jumlah populasi dunia dan kejadian tertinggi mencapai 21,7 juta orang (40%) terjadi di negara-negara Asia (WHO, 2020). Serta data pada tahun 2021 menyatakan bahwa prevalensi thalassemia beta mayor di seluruh dunia diperkirakan mencapai 156,74 juta orang atau sekitar 20% dari total populasi didunia (WHO, 2021). Menurut WHO, prevalensi thalasemia di Indonesia berkisar antara 6 hingga 10 persen. Ini berarti bahwa 6 sampai 10 orang dari setiap 100 orang adalah pembawa sifat thalassemia (WHO, 2021).

Prevalensi kasus thalassemia beta mayor di Indonesia meningkat setiap tahunnya. Berdasarkan data dari profil kesehatan Indonesia pada tahun 2019 jumlah penderita thalassemia beta mayor sebanyak 9.121 kasus atau sekitar 0,38% dari jumlah populasi anak (Kemenkes RI, 2019). Pada tahun 2020 jumlah penderita thalassemia beta mayor di Indonesia sebanyak 10.531 kasus atau sekitar 3,21% dari jumlah populasi anak (Kemenkes RI, 2020). Serta pada tahun 2021 jumlah penderita thalassemia beta mayor di Indonesia sebanyak 10.973 kasus atau sekitar 3,59% dari jumlah populasi anak (Kemenkes RI, 2021). Berdasarkan data dari Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) Republik Indonesia tahun (2017) menunjukkan data penderita thalassemia beta mayor di Indonesia mencapai 3.452 kasus (Riskesdas, 2007). Pada periode Riskesdas selanjutnya, prevalensi kasus thalaasemia beta mayor di Indonesia mengalami peningkatan menjadi 6.647 kasus (Riskesdas, 2013). Pada tahun 2018 prevalensi kasus thalassemia beta mayor kembali meningkat sehingga mencapai 7.029 kasus (Riskesdas, 2018).

Kasus thalassemia beta mayor di Provinsi Kepulauan Bangka Belitung juga merupakan penyakit kronis yang menjadi permasalahan pada kesehatan anak, namun saat ini berdasarkan data dari Dinas Kesehatan Provinsi Kepulauan Banga Belitung belum tersedia data mengenai prevalensi jumlah pasien thalassemia beta mayor (Dinas Kesehatan Provinsi Kepulauan Bangka Belitung, 2022). Prevalensi kasus thalassemia di kota Pangkalpinang dapat dilihat dari data dua rumah sakit rujukan perawatan pasien thalassemia beta mayor di kota Pangkalpinang mengalami peningkatan yang fluktuatif. Data pada tahun 2019 menunjukkan bahwa prevalensi pasien thalassemia beta mayor sebanyak 151 kasus, data pada tahun 2020 menunjukkan bahwa prevalensi pasien thalassemia beta mayor sebanyak 71 kasus, data pada tahun 2021 menunjukkan bahwa prevalensi pasien thalassemia beta mayor sebanyak 80 kasus, serta data bulan Januari – November 2022 jumlah pasien thalassemia beta mayor sebanyak 64 kasus (Dinas Kesehatan Kota Pangkalpinang, 2022). Berdasarkan data dari Rekam Medis RSUD Depati Hamzah, pada tahun 2019 jumlah pasien thalassemia sebanyak 104 kasus, pada tahun 2020 jumlah pasien thalassemia sebanyak 24 kasus, pada tahun 2021 jumlah pasien thalassemia sebanyak 14 kasus, serta data bulan Januari – November 2022 jumlah pasien thalassemia sebanyak 9 kasus (Rekam Medis RSUD Depati Hamzah, 2022).

Data kasus thalassemia di Rumah Sakit Bakti Timah Pangkalpinang dalam rentang tahun 2019-2022 menunjukkan data yang fluktuatif. Data pada tahun 2019 menunjukkan jumlah pasien thalassemia sebanyak 47 kasus. Data pada tahun 2020 menunjukkan jumlah pasien thalassemia sebanyak 87 kasus. Data pada tahun 2021 menunjukkan jumlah pasien thalassemia sebanyak 66 kasus. Serta data dalam rentang bulan Januari – November 2022 menunjukkan jumlah pasien thalassemia sebanyak 55 kasus (Rekam Medis Rumah Sakit Bakti Timah Pangkalpinang, 2021). Hasil *survey* awal yang dilakukan oleh peneliti dengan wawancara singkat terhadap lima orang tua anak dengan thalassemia beta mayor di ruang anak RSBT Pangkalpinang pada tanggal 13 Desember 2022 didapatkan data, lima orang tua (100%) memiliki riwayat keluarga dengan thalassemia, dua dari lima orang tua (40%) memiliki hubungan kerabat yang dekat, dua dari lima orang tua (40%) berasal dari suku bugis, serta lima orang tua (100%) tidak melakukan skrining kesehatan sebelum menikah (Data Primer, 2022).

Menurut Elsayed (2015), anak dengan thalassemia mengalami anemia mikrositik karena produksi hemoglobin yang lebih sedikit dan jumlah eritrosit yang kurang dari nilai normal. Tanda dan gejala talasemia beta mayor pada anak antara lain pusing, pucat, lemas, sulit tidur, kurang nafsu makan, dan mudah infeksi. Selain itu, anak-anak dengan thalassemia menunjukkan kelainan fisik seperti perawakan pendek, wajah spesifik thalassemia (*Facies Colley*), dan *spleenomegaly*, yang menyebabkan perut menonjol, pembesaran hati dan limpa (Hockenberry & Wilson, 2015). Kondisi genetik anak dengan thalassemia beta mayor memiliki efek yang berlangsung seumur hidup dan akan menyebabkan banyak masalah pada pasien, baik sebagai akibat dari penyakit itu sendiri maupun sebagai akibat dari pengobatan. Belum ada pengobatan untuk thalassemia beta mayor, namun pasien thalassemia bisa mendapatkan transfusi darah secara teratur (Kemenkes RI, 2018). Tujuan dari transfusi darah adalah untuk menjaga kadar hemoglobin dalam kisaran 9-10 g/dl. Pasien thalassemia harus melakukan tranfusi darah secara rutin untuk menghindari kondisi anemia yang berat dikarenakan penurunan hemoglobin karena kelainan pembedntukan sel darah (Mustofa dkk, 2020).

Jika tidak diobati, thalassemia beta mayor dapat menyebabkan kematian. Pada pasien dengan thalassemia beta mayor, penyebab kematian paling umum adalah gagal jantung yang disebabkan oleh anemia berat atau kelebihan zat besi. Tidak hanya pasien yang tidak dirawat atau dikelola oleh pelayanan kesehatan yang mengalami mortalitas dan morbiditas, tetapi pasien yang mendapatkan terapi yang tepat pun tetap rentan terhadap berbagai komplikasi. Menurut Alfalah (2018), potensi komplikasi meliputi kerusakan organ akibat kelebihan zat besi, infeksi yang terus-menerus dan parah akibat transfusi darah, dan efek samping terkait terapi khelasi seperti katarak, gangguan pendengaran, atau infeksi. Semakin meningkatnya kasus thalassemia beta mayor pada anak membuat kita harus memberikan perhatian secara fokus, karena dampak yang dihasilkan bukan hanya masalah kesehatan namun juga masalah psikososial dan ekonomi. Perhatian khusus tersebut dapat dilakukan dengan cara memperhatikan faktor faktor penyebab terjadinya thalassemia beta mayor, agar peningkatan kasus thalassemia dapat dicegah ketika kita mengetahui faktor faktornya (Agustin & Zuraida, 2020). Berdasarkan hasil penelitian terdapat beberapa faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia pada anak seperti riwayat keluarga dengan thalassemia, keakraban hubungan keluarga orangtua, suku, dan skrining kesehatan pranikah (Hanifah, 2020; Novianti, 2019; Saed & Piracha, 2018; Utami dkk, 2020;).

Menurut temuan Hanifah (2020), orang tua dengan genetik thalassemia akan melahirkan anak dengan thalassemia beta mayor. Ada korelasi antara kejadian beta thalassemia mayor pada anak dengan riwayat keluarga thalassemia. Program skrining pranikah dapat mengetahui kondisi tubuh individu secara keseluruhan guna mencegah atau meminimalisir terjadinya kelainan bawaan, termasuk thalassemia. Menurut penelitian Utami *et al* (2020) yang menyatakan bahwa pasangan yang masih memiliki hubungan kekerabatan selama dua generasi dapat meningkatkan persentase risiko memiliki keturunan thalassemia. Hal ini sejalan dengan penelitian Saed & Piracha (2018) yang menyatakan bahwa ada hubungan antara suku dengan kejadian thalassemia. Suku yang memiliki kultur budaya menikahkan anaknya dengan sesama saudara di satu suku berisiko mengalami thalassemia. Menurut temuan penelitian Novianti (2019), tujuan pemeriksaan kesehatan pranikah yang dilakukan oleh individu atau keluarga yang akan menikah adalah untuk menentukan apakah pengantin baru termasuk dalam kelompok risiko atau tidak. Di mana kelompok risiko ini, jika mereka menikah dengan seseorang yang juga berisiko atau merupakan pembawa thalassemia, kemungkinan besar mereka memiliki anak yang berhubungan dengan thalassemia.

Berdasarkan uraian data diatas membuat peneliti tertarik untuk melakukan penelitian yang berjudul faktor faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak di Rumah Sakit Bakti Timah Kota Pangkalpinang Tahun 2023. Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui faktor faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak di Rumah Sakit Bakti Timah Kota Pangkalpinang Tahun 2023.

METODE

Desain penelitian ini adalah kuantitatif desain observasional analitik dengan pendekatan cross sectional. Sampel penelitian ini sebanyak 69 pasien anak di rumah sakit bakti timah kota pangkalpinang tahun 2023 yang dipilih menggunakan teknik purposive sampling. Pada penelitian ini, proses pengumpulan data menggunakan alat bantu berupa lembar observasi tentang faktor-faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia. Data yang sudah dikumpulkan kemudian dilakukan analisis univariat dan bivariat dengan bantuan SPSS.

HASIL

Tabel 1.
Rata Rata Usia Anak (n=69)

Variabel	Mean	SD	SE	Min	Max	f
Usia	6,58	3,457	0,416	1	14	69

Tabel 1 menunjukkan bahwa rata rata usia anak di Rumah Sakit Bakti Timah Kota Pangkalpinang adalah 6,58 tahun (SD= 3,457) dengan usia minimal adalah 1 tahun dan maksimal 14 tahun.

Tabel 2.
Distribusi Frekuensi Karakteristik Anak Berdasarkan Jenis Kelamin (n=69)

Jenis Kelamin	f	%
Perempuan	31	44,9
Laki Laki	38	55,1

Tabel 2 menunjukkan bahwa anak dengan jenis kelamin laki-laki berjumlah 38 (55,1%) orang, lebih banyak dibandingkan dengan anak dengan jenis kelamin perempuan.

Tabel 3.
Distribusi Frekuensi Karakteristik Anak Berdasarkan Pendidikan (n=69)

Pendidikan	f	%
Belum Sekolah	31	44,9
TK	3	4,3
SD	33	47,8
SMP	2	2,9

Tabel 3. di atas menunjukkan bahwa anak yang tingkat pendidikannya SD berjumlah 33 (47,8%) orang, lebih banyak dibandingkan anak yang tingkat pendidikannya belum sekolah, TK, dan SMP.

Tabel 4.
Distribusi Frekuensi Karakteristik Anak Berdasarkan Riwayat Keluarga (n=69)

Riwayat Keluarga	f	%
Ada Riwayat	18	26,1
Tidak Ada Riwayat	51	79,2

Tabel 4. menunjukkan bahwa anak yang tidak ada riwayat keluarga dengan thalassemia berjumlah 51 (79,2%) orang, lebih banyak dibandingkan anak yang ada riwayat keluarga dengan thalassemia.

Tabel 5.
Distribusi Frekuensi Karakteristik Berdasarkan Kedekatan Hubungan Keluarga Orangtua Anak (n=69)

Kedekatan Hubungan Keluarga Orangtua	f	%
Dekat	12	17,4
Tidak Dekat	57	82,6

Tabel 5. di atas menunjukkan bahwa anak yang hubungan keluarga orangtuanya tidak dekat berjumlah 57 (82,6%) orang, lebih banyak dibandingkan dengan anak yang hubungan keluarga orangtuanya dekat.

Tabel 6.
Distribusi Frekuensi Karakteristik Anak Berdasarkan Suku (n=69)

Suku	f	%
Berisiko	11	15,9
Tidak Berisiko	58	84,1

Tabel 6. di atas menunjukkan bahwa anak yang berasal dari suku tidak berisiko berjumlah 58 (84,1%) orang, lebih banyak dibandingkan dengan anak yang berasal dari suku berisiko.

Tabel 7.
Distribusi frekuensi Kejadian Thalassemia Beta Mayor pada Anak (n=69)

Kejadian Thalassemia Beta Mayor pada Anak	Frekuensi	%
Thalassemia	10	14,5
Tidak Thalassemia	59	85,5

Tabel 7. di atas menunjukkan bahwa anak yang tidak thalassemia berjumlah 59 (85,5%) orang, lebih banyak dibandingkan dengan anak yang thalassemia.

Analisa bivariat ini dilakukan untuk mengetahui hubungan variabel dependen (riwayat keluarga, Kedekatan hubungan keluarga orangtua, dan suku) dengan variabel independen (kejadian thalassemia beta mayor pada anak) dengan menggunakan uji statistik *chi square*.

Penelitian ini melihat hubungan variabel dependen dengan variabel independen, nilai α ditetapkan sebesar (0,05), jika nilai p -value < 0,05 berarti ada hubungan yang bermakna antara variabel independen dengan variabel dependen.

Tabel 8.
Hubungan Antara Faktor Riwayat Keluarga dengan Kejadian Thalassemia Beta Mayor Pada Anak (n=69)

Riwayat Keluarga	Kejadian Thalassemia Beta Mayor				Total		p -value	POR (CI 95%)
	Thalassemia		Tidak Thalassemia					
	f	%	f	%	f	%		
Ada Riwayat	9	50	9	50	18	100	0,000	50,000 (5,627-444,301)
Tidak Ada Riwayat	1	2	50	98	51	100		

Tabel 8. diketahui bahwa anak dengan thalassemia yang memiliki riwayat keluarga thalassemia berjumlah 9 (50%) orang, lebih banyak dibanding anak dengan thalassemia yang tidak ada riwayat keluarga thalassemia. Sedangkan anak yang tidak thalassemia yang tidak memiliki riwayat keluarga thalassemia berjumlah 50 (98%) orang. Hasil analisis data menggunakan uji *Chi-Square* didapatkan nilai p -value (0,000) < α (0,05), yang berarti ada hubungan antara faktor riwayat keluarga dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak. Analisis lebih lanjut diperoleh hasil POR = 50,000 (95% CI= 5,627-444,301) yang berarti bahwa anak yang memiliki riwayat keluarga thalassemia memiliki kecenderungan 50,000 kali lebih besar terkena thalassemia di bandingkan dengan anak yang tidak ada riwayat keluarga thalassemia.

Tabel 9.
Hubungan antara Faktor Kedekatan Hubungan Keluarga Orangtua dengan Kejadian Thalassemia Beta Mayor pada Anak (n=69)

Kedekatan Hubungan Keluarga Orangtua	Kejadian Thalassemia Beta Mayor				Total		p -value	POR (CI 95%)
	Thalassemia		Tidak Thalassemia					
	f	%	f	%	f	%		
Dekat	10	83,3	2	16,7	12	100	0,00 0	0,167 (0,047-0,591)
Tidak Dekat	0	0	57	100	57	100		

Tabel 9. diketahui bahwa anak dengan thalassemia yang hubungan keluarga orangtuanya dekat berjumlah 10 (83,3%) orang, lebih banyak dibanding anak dengan thalassemia yang hubungan keluarga orangtuanya tidak dekat. Sedangkan anak yang tidak thalassemia yang hubungan keluarga orangtuanya tidak dekat berjumlah 57 (100%) orang. Hasil analisis data menggunakan uji *Chi-Square* didapatkan nilai p -value (0,000) < α (0,05), yang berarti ada hubungan antara faktor kedekatan hubungan keluarga orangtua dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak. Analisis lebih lanjut diperoleh hasil POR = 0,167 (95% CI= 0,047-0,591) yang berarti bahwa anak yang hubungan keluarga orangtuanya dekat memiliki kecenderungan 0,167 kali lebih besar terkena thalassemia di bandingkan dengan anak yang hubungan keluarga orangtuanya tidak dekat.

Tabel 10.
Hubungan antara Faktor Suku dengan Kejadian Thalassemia Beta Mayor pada Anak (n=69)

Suku	Kejadian Thalassemia Beta Mayor				Total	<i>p-value</i>	POR (CI 95%)
	Thalassemia		Tidak Thalassemia				
	f	%	f	%			
Berisiko	5	45,5	6	54,5	11	100	8,883
Tidak berisiko	5	8,6	53	91,4	58	100	0,007 (1,971-39,579)

Tabel 10. diketahui bahwa anak dengan thalassemia yang berasal dari suku berisiko berjumlah 5 (45,5%) orang, sama dengan anak dengan thalassemia yang berasal dari suku tidak berisiko. Sedangkan anak yang tidak thalassemia yang berasal dari suku tidak berisiko berjumlah 53 (91,4%) orang. Hasil analisis data menggunakan uji *Chi-Square* didapatkan nilai *p-value* (0,007) < α (0,05), yang berarti ada hubungan antara faktor suku dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak di Rumah Sakit Bakti Timah Kota Pangkalpinang Tahun 2023. Analisis lebih lanjut diperoleh hasil POR = 8,883 (95% CI= 1,971-39,579) yang berarti bahwa anak yang berasal dari suku berisiko memiliki kecenderungan 8,883 kali lebih besar terkena thalassemia di bandingkan dengan anak yang berasal dari suku yang tidak berisiko.

PEMBAHASAN

Hubungan antara faktor riwayat keluarga dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak

Riwayat keluarga didefinisikan dalam genetika sebagai adanya faktor genetik dan riwayat penyakit keluarga. Melalui hubungan dan dinamika kehidupan seseorang, keluarga memiliki hubungan yang kuat dengan kesehatan dan penyakit seseorang. Lingkungan, gaya hidup, dan gen semuanya berperan dalam keluarga. Kondisi medis yang signifikan yang mungkin terjadi dalam keluarga dapat disebabkan oleh faktor-faktor ini (2017). Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa anak dengan thalassemia yang memiliki riwayat keluarga thalassemia berjumlah 9 (50%) orang, lebih banyak dibanding anak dengan thalassemia yang tidak ada riwayat keluarga thalassemia. Hasil analisis data menggunakan uji *Chi-Square* didapatkan nilai *p-value* (0,000) < α (0,05), yang berarti ada hubungan antara faktor riwayat keluarga dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak.

Hal ini sejalan dengan penelitian Hanifah (2020), orang tua dengan genetik thalassemia akan melahirkan anak dengan thalassemia beta mayor. Ada korelasi antara kejadian beta thalassemia mayor pada anak dengan riwayat keluarga thalassemia. Berdasarkan hukum Mendel, temuan penelitian Pustika (2018) menunjukkan bahwa thalassemia merupakan kondisi genetik atau keturunan. Menurut Pustika (2018), hukum Mendel tentang thalassemia menyatakan bahwa seorang anak berpeluang 25% untuk sehat, 25% berpeluang menderita thalassemia, dan 50% berpeluang menjadi carrier atau pembawa sifat jika kedua orang tuanya adalah pembawa sifat tersebut. Hal ini didukung dengan temuan penelitian Novianti (2019) yang menunjukkan adanya hubungan antara prevalensi beta thalassemia mayor dengan riwayat keluarga. Bisa dipastikan kedua orang tua adalah pembawa penyakit thalassemia jika diketahui anak dalam satu keluarga memiliki 26 kondisi tersebut. Oleh karena itu, jika diketahui bahwa kedua orang tua adalah pembawa penyakit thalassemia, kemungkinan besar anggota keluarga besar orang tua, paman, bibi, keponakan, dan sepupu juga mungkin menjadi pembawa.

Peneliti berasumsi bahwa riwayat keluarga memiliki peran penting dalam penentuan risiko seorang anak menderita thalassemia beta mayor. Thalassemia beta mayor disebabkan oleh mutasi gen pada pasangan gen yang mengontrol produksi globin beta, protein yang penting untuk pembentukan hemoglobin. Jika salah satu atau kedua orang tua membawa gen mutasi ini, mereka menjadi pembawa thalassemia beta minor. Jika kedua orang tua adalah pembawa, ada kemungkinan 25% anak mereka akan menderita thalassemia beta mayor. Thalassemia beta mayor diwariskan secara autosomal resesif, yang berarti kedua orang tua harus membawa gen mutasi yang sama untuk anak mereka menderita penyakit ini. Jika hanya satu orang tua yang membawa gen mutasi, anak-anaknya hanya akan menjadi pembawa thalassemia beta minor tanpa gejala yang parah.

Hubungan antara faktor kedekatan hubungan keluarga orangtua dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak

Kedekatan hubungan keluarga orang tua adalah hubungan antara pasangan yang memiliki hubungan saudara kandung dari orang tua kandung yang sama dalam dua generasi (Hastuti *et al.*, 2017). Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa anak dengan thalassemia adalah anak yang hubungan keluarga orangtuanya dekat berjumlah 10 (83,3%) orang, lebih banyak dibanding anak dengan thalassemia yang hubungan keluarga orangtuanya tidak dekat. Hasil analisis data menggunakan uji *Chi-Square* didapatkan nilai *p-value* (0,000) < α (0,05), yang berarti ada hubungan antara faktor Kedekatan hubungan keluarga orangtua dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak.

Hal ini sejalan dengan penelitian yang dilakukan oleh Saed dan Piracha (2018), terdapat korelasi antara prevalensi thalassemia dengan Kedekatan hubungan keluarga orang tua. Persentase anak yang berisiko thalassemia dapat ditingkatkan oleh orang tua yang masih memiliki dua generasi kekerabatan. Karena dapat meningkatkan kemungkinan thalassemia, praktik perkawinan kerabat harus dihindari. Program skrining pranikah dapat mengetahui kondisi tubuh individu secara keseluruhan guna mencegah atau meminimalisir terjadinya kelainan bawaan, termasuk thalassemia, menurut penelitian Utami *et al.* (2020) yang menyatakan bahwa pasangan yang masih memiliki hubungan kekerabatan selama dua generasi dapat meningkatkan persentase risiko memiliki keturunan thalassemia. Peneliti berasumsi bahwa perkawinan dalam keluarga yang terkait erat atau konsanguinitas dapat meningkatkan risiko kelahiran anak dengan thalassemia beta mayor. Jika orang tua memiliki hubungan kekerabatan, misalnya sebagai sepupu atau keponakan, mereka lebih mungkin memiliki kesamaan genetik dan dapat membawa gen mutasi yang sama.

Hubungan antara faktor suku dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak

Suku adalah sekelompok orang yang terikat bersama oleh kesadaran mereka akan identitas mereka dan berbagi budaya yang sama. Kesatuan bahasa secara khas meningkatkan kesadaran dan identitas yang dimiliki (Koentjaraningrat, 2021). Suku Bugis dan Kajang memiliki risiko tinggi terkena thalassemia, menurut keterangan Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (Kemenkes RI). Hal ini dikarenakan masih adanya budaya yang mewajibkan keturunan suku tersebut menikah dengan pasangan lain dalam satu wilayah adat (Kemenkes RI, 2020). Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa bahwa anak dengan thalassemia adalah anak yang berasal dari suku berisiko berjumlah 5 (45,5%) orang, sama dengan anak dengan thalassemia yang berasal dari suku tidak berisiko. Hasil analisis data menggunakan uji *Chi-Square* didapatkan nilai *p-value* (0,007) < α (0,05), yang berarti ada hubungan antara faktor suku dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak.

Hal ini sesuai dengan temuan Saed & Piracha (2018) yang menemukan bahwa etnis berhubungan dengan prevalensi thalassemia. Talasemia lebih mungkin terjadi pada suku di mana orang tua menikahkan anaknya dengan anggota suku yang sama. Karena orang tua masih berperan besar dalam menentukan pernikahan anaknya, penting untuk mengedukasi masyarakat tentang dampak buruk dari kekerabatan. Hal ini didukung oleh temuan Daud *et al* (2016), yang menyatakan bahwa penelitian ini melibatkan 959 orang dari kelompok etnis Indonesia lainnya, termasuk Batak, Melayu, Jawa, Bali, Sumba dan Papua, serta 1.725 orang dari Sulawesi Selatan. Pada suku Bugis dan Kajang, 19 orang menderita beta thalassemia; tidak ada suku lain yang memilikinya.

Peneliti berasumsi bahwa faktor suku merupakan faktor eksternal terjadinya thalassemia beta mayor pada anak. Thalassemia beta mayor lebih umum di antara suku-suku tertentu yang memiliki distribusi genetik tertentu di Indonesia. Misalnya, kelompok etnis Bugis, Makassar, Toraja, Batak, dan Jawa memiliki prevalensi yang lebih tinggi. Distribusi ini mungkin terkait dengan sejarah migrasi dan pernikahan dalam suku yang erat di wilayah-wilayah tertentu di Indonesia. Selain itu adanya praktik pernikahan dalam suku dan konsanguinitas, di mana perkawinan terjadi antara anggota keluarga dekat, dapat meningkatkan risiko kelahiran anak dengan thalassemia beta mayor. Beberapa suku di Indonesia, terutama di daerah pedesaan, masih mempraktikkan pernikahan dalam suku, yang dapat meningkatkan risiko terjadinya penyakit ini. Faktor penting lainnya adalah kurangnya kesadaran dan edukasi mengenai thalassemia beta mayor di beberapa wilayah di Indonesia. Hal ini dapat menyebabkan kurangnya pengetahuan tentang risiko dan pencegahan penyakit ini, sehingga perkawinan antara pembawa thalassemia beta minor dapat terjadi tanpa mempertimbangkan risiko yang terkait. Demikian juga pentingnya untuk melakukan skrining kesehatan sebelum pernikahan bagi suku yang tidak berisiko.

SIMPULAN

Berdasarkan hasil penelitian yang berjudul “faktor faktor yang berhubungan dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak” dapat disimpulkan bahwa terdapat hubungan antara faktor riwayat keluarga (p -value=0,000), kedekatan hubungan keluarga orangtua (p -value=0,000), dan suku (p -value=0,007) dengan kejadian thalassemia beta mayor pada anak.

DAFTAR PUSTAKA

- Agustin, R., & Zuraida, R. (2020). Penatalaksanaan Holistik pada Pasien Anak Usia 8 Tahun dengan Diagnosis Talasemia Melalui Pendekatan Kedokteran Keluarga. *MAJORITY*, 9(1), 157-166.
- Alfalah, C., Wisnumurti, D. A., Windiastuti, E., Sjakti, H. A., Putro, D., Wulandari, H. F., & Devaera, Y. (2018). Pengaruh Kadar Hemoglobin Pre-transfusi dan Ferritin Serum terhadap Pertumbuhan Fisik Pasien Thalassemia β^2 Mayor. *Sari Pediatri*, 19(6), 349-55.
- Askar. (2018). *Buku Ajar Keperawatan Pediatrik*. Unit Penelitian Politeknik Kesehatan Makasar: Makasar.
- Black, Joyce M, dkk. (2021). *Medical Surgical Nursing: Hematological and Immunological*. Elsevier: Siangapore
- Daud, M., Poggiali, E., Taher, A. T., Musallam, K. M. (2016). Hubungan Ferritin Serum dengan Berat Badan dan Tinggi Badan Pada Penderita Thalasemia B Mayor. *Jurnal Ilmiah Kesehatan Sandi Husada*, 9(2), 665-672.
- Deasy. (2020). *Ilmu Kesehatan Anak*. Yayasan Kita Menulis: Kita Menulis.id.

- Dinas Kesehatan Kota Pangkalpinang. (2022). Data Prevalensi Kasus Thalassemia Beta Mayor di Kota Pangkalpinang.
- Dinas Kesehatan Provinsi Kepulauan Bangka Belitung. (2022). Data Prevalensi Kasus Thalassemia Beta Mayor.
- Ekaputri, Mersi, dkk. (2021). Keperawatan Medikal Bedah 1. Tahta Media Grup: Jawa Tengah.
- Elsayed, L. A., & Abd El-Gawad, S. M. (2015). Nursing guidelines for children suffering from beta thalassemia. *International Journal of Nursing Science*, 5(4), 131-135.
- Handayani, T.S. (2017). Analisis Dan Perancangan Sistem Informasi Pengolahan Data Persediaan Obat Pada Pos Kesehatan Desa Wonoanti, *Speed Journal - Sentra Penelitian Engineering dan Edukasi*, Volume 11 No 4 - 2014 - ijns.org
- Hanifah, M. R. (2020). Gambaran Anak Thalassemia di Rumah Sakit Umum Daerah dr. Soediran Mangun Sumarso Wonogiri. *ASJN (Aisyiyah Surakarta Journal of Nursing)*, 1(1), 16-20.
- Hastuti, R. P. (2017). Analisis faktor yang berhubungan dengan tingkat kecemasan orang tua anak thalassemia di RSUD Ahmad Yani Metro. *Jurnal Kesehatan Metro SaiWawai*, 8 (2).
- Hockenberry, M., Wilson, D. (2015). *Wong's nursing care of infants and children*, ten edition. USA:Elsevier
- Kemkes RI. (2018). Cegah Penderita Baru, Kemkes Rumuskan Aturan Skrining Thalassemia. Retrieved from <http://www.p2ptm.kemkes.go.id/artikel-sehat/cegahpenderita-baru-kemkes-rumuskan-aturan-skrining-thalassemia>
- Kemkes RI. (2020). Thalassemia. Retrieved from <http://www.p2ptm.kemkes.go.id/informasi-p2ptm/thalassemia>
- Koentjaraningrat. (2021). *Manusia Dan Kebudayaan Di Indonesia*. Jakarta : Djambatan.
- Mustofa, F. L., Triswanti, N., Rukmono, P., & Satriadi, M. F. (2020). Hubungan Kepatuhan transfusi darah terhadap pertumbuhan anak thalassemia di rumah singgah thalassemia bandar lampung. *Jurnal Medika Malahayati*, 4(2), 130-136.
- Notoadmojo, Soekidjo. (2018). *Metodologi Penelitian Kesehatan*. Jakarta : Rineka Cipta.
- Novianti, W. I. N. I. (2019). Hubungan Pengetahuan Dengan Perilaku Pencegahan Thalassemia Pada Struktur Keluarga Beresiko Thalassemia Di Kecamatan Majalaya Kabupaten Bandung.
- Nursalam. (2017). *Metodologi Penelitian Ilmu Keperawatan (4th ed)*. Jakarta : Salemba Medika.
- Pustaka Dr. (2018). Faktor-Faktor yang Berhubungan dengan Kualitas Hidup Pasien Thalassemia Mayor di Pusat Thalassemia Departemen Ilmu Kesehatan Anak RSCM. *Jurnal Divisi Hematologi-Onkologi Departemen Ilmu Kesehatan Anak FKUI-RSCM*. Vol. 9 No. 2 – Agustus 2018.

- Rekam Medis RSUD Depati Hamzah. (2022). Data Kasus Thalassemia Beta Mayor di RSUD Depati Hamzah Tahun 2019-2022.
- Rekam Medis Rumah Sakit Bakti Timah. (2022). Data Kasus Thalassemia Beta Mayor di Rumah Sakit Bakti Timah Tahun 2019-2022.
- Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) (2018). Riset kesehatan dasar .Badan Penelitian dan Pengembangan Kesehatan Kementerian RI tahun 2018. http://www.depkes.go.id/resources/download/infoterkini/materi_rakorpop_2018/Hasil%20Riskesdas%202018.pdf –
- Riset Kesehatan Dasar. (2007). Riset kesehatan dasar. Badan Penelitian dan Pengembangan Kesehatan, Departemen Kesehatan, Republik Indonesia.
- Riset Kesehatan Dasar. (2013). Riset kesehatan dasar. Badan Penelitian dan Pengembangan Kesehatan, Departemen Kesehatan, Republik Indonesia.
- Saeed, U., & Piracha, Z. Z. (2018). Thalassemia: impact of consanguineous marriages on most prevalent monogenic disorders of humans. *Asian Pacific Journal of Tropical Disease*, 6(10), 837-840.
- Septian, dkk. (2021). Asuhan Keperawatan Pada Anak. Yayasan Kita Menulis: Kita Menulis.id.
- Utami, E. D. R. (2020). Hubungan antara kadar feritin dengan kreatinin serum pada pasien thalassemia di rsud dr. Moewardi.
- Utami, S. T., & Kusumaningrum, N. S. D. (2020). Pengetahuan Pasangan Pranikah Tentang Premarital Screening Talasemia Knowledge of Premarital Couples regarding Premarital Screening Thalassemia.
- World Health Organization (WHO). (2022). Data and Statistics Prevalence Thalassemia in World Wide.

