

Penatalaksanaan Holistik pada Pasien Anak Usia 8 Tahun dengan Diagnosis Talasemia Melalui Pendekatan Kedokteran Keluarga

Reni Agustin¹, Reni Zuraida²

¹ Mahasiswa, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

² Bagian Ilmu Kedokteran Komunitas, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

Abstrak

Talasemia Beta dimana terjadi penurunan sintesis rantai beta. Pada individu dengan Talasemia Beta, dapat terjadi kehilangan total dari rantai globin β (Talasemia Mayor) atau kehilangan sebagian dari rantai globin β (Talasemia Minor). Pada tahun 2019, tercatat lebih dari 10.531 pasien Talasemia di Indonesia, dan diperkirakan 2.500 bayi baru lahir dengan Talasemia setiap tahunnya di Indonesia. Studi ini merupakan laporan kasus yaitu, Pasien An. N berusia 8 tahun, telah didiagnosis dengan Talasemia memiliki kekhawatiran takut keluhannya bertambah serta tidak membaik karna pasien telat transfusi darah. Keterbatasan akan pengetahuan tentang kondisi kesehatan pasien berupa faktor penyebab Talasemia, komplikasi dari Talasemia, pencegahan Talasemia, makanan yang perlu di hindari serta kurangnya motivasi dan dorongan keluarga untuk membawa anaknya transfusi darah secara rutin merupakan faktor penyebab masalah yang terjadi pada pasien dan keluarga. Telah dilakukan penatalaksanaan secara holistik dan komperhensif terhadap permasalahan pasien An.N dengan pemberian penyuluhan untuk meningkatkan pengetahuan keluarga pasien.

Kata Kunci : Talasemia, Pelayanan Dokter Keluarga

Holistic Management In Children Aged 8 Years with a Diagnosis of Thalassemia Through Family Medicine Approaches

Abstract

Beta thalassemia occurs a decreasing of beta chain synthesis. In individuals with Beta Thalassemia, there can be a total loss of the β globin chain (Thalassemia Major) or a partial loss of the β globin chain (Thalassemia Minor). In 2019, there are more than 10,531 Thalassemia patients in Indonesia, and estimated 2,500 newborns with Thalassemia every year in Indonesia. The study was case report, Patient An. N, 8 years old, has been diagnosed with Thalassemia and has fears of growing complaints and does not improve because of late blood transfusion. Limited knowledge about the patient's health condition such as risk factors of thalassemia, complications of thalassemia, prevention of thalassemia, food that need to be avoided, also lack of motivation and encouragement for families to bring their children for blood transfusion routinely are factors that cause problems that occur in patients and families. Holistic and comprehensive management of An. N's problems has been done by providing counseling to improve the patient's family knowledge.

Keyword : Family Doctor Services, Thalassemia

Korespondensi: Reni Agustin, alamat: Jln. Kopi No. 24, Gedung Meneng, Rajabasa, Bandar Lampung, HP 082177413307, email reniagustin1996@gmail.com

Pendahuluan

Talasemia adalah suatu kelainan genetik yang sangat beraneka ragam yang ditandai oleh penurunan sintesis rantai α atau β globin. Talasemia Alfa yaitu terjadi penurunan sintesis rantai alfa. Talasemia Beta dimana terjadi penurunan sintesis rantai beta.¹ Pada individu dengan Talasemia Beta, dapat terjadi kehilangan total dari rantai globin β (Talasemia

Mayor) atau kehilangan sebagian dari rantai globin β (Talasemia Minor).²

Menurut *World Health Organisation* (WHO) memperkirakan jumlah kelahiran Talasemia β di dunia adalah 40.618 pertahun dan membutuhkan transfusi sebanyak 25.511 orang. Dari 97.630 pasien Talasemia β , 37.866 (39%) orang dengan kelasi besi adekuat.³ Pada

tahun 2016, prevalensi Talasemia Mayor di Indonesia berdasarkan data Unit Kerja Koordinasi (UKK) Hematologi Ikatan Dokter Anak Indonesia mencapai jumlah 9.121 orang.

Berdasarkan data Yayasan Talasemia Indonesia (YTI) dan Perhimpunan Orang Tua Penderita Talasemia (POPTI) diketahui bahwa penyandang thalassemia di Indonesia mengalami peningkatan dari 4.896 penyandang di tahun 2012 dan menjadi 9.028 penyandang di tahun 2018.⁴

Menurut Riskesdas 2007, 8 provinsi dengan prevalensi lebih tinggi dari prevalensi nasional, antara lain Provinsi Aceh (13.4%), DKI Jakarta (12.3%), Sumatra Selatan (5.4%), Gorontalo (3.1%), Kepulauan Riau (3.0), Nusa Tenggara Barat (2.6%), Maluku (1.9%), dan Papua Barat (2.2%). Angka kejadian Thalassemia banyak dijumpai di Mediterania, Timur Tengah, India/Pakistan, dan Asia Tenggara termasuk Indonesia dan Cina. Pada tahun 2019, tercatat lebih dari 10.531 pasien Thalassemia di Indonesia, dan diperkirakan 2.500 bayi baru lahir dengan Talasemia setiap tahunnya di Indonesia.^{1,4,5}

Gangguan pertumbuhan pada pasien Talasemia ini disebabkan oleh berbagai faktor, antara lain faktor hormonal akibat hemokromatosis pada kelenjar endokrin dan hipoksia jaringan akibat anemia. Pada Talasemia Mayor hampir selalu memperlihatkan retardasi pertumbuhan yang signifikan baik pada tinggi badan, tinggi duduk, berat badan, *biacromial* (bahu), *bicristal* (krista iliaka) dan luas permukaan tubuh. Setelah usia 4 tahun, pola pertumbuhan memanjang memperlihatkan pertumbuhan melambat dari normal. Usia tulang sering terlambat setelah usia 6-7 tahun. Retardasi pertumbuhan menjadi semakin parah dengan adanya kegagalan percepatan pertumbuhan pubertas. Faktor utama yang berpengaruh terhadap retardasi pertumbuhan pada pasien Talasemia

adalah anemia kronis, kelebihan zat besi transfusional dan toksisitas kelasi.⁶

Pada pasien dengan berbagai tipe talasemia- β , mortalitas dan morbiditas bervariasi sesuai tingkat keparahan dan kualitas perawatan. Talasemia- β mayor yang berat akan berakibat fatal bila tidak diterapi. Gagal jantung akibat anemia berat atau *iron overload* adalah penyebab tersering kematian pada penderita. Mortalitas dan morbiditas tidak terbatas hanya pada penderita yang tidak diterapi, mereka yang mendapat terapi dengan baik tetap berisiko mengalami bermacam-macam komplikasi. Kerusakan organ akibat *iron overload*, infeksi berat yang kronis yang dicetuskan transfusi darah, atau komplikasi dari terapi kelasi, seperti katarak, tuli, atau infeksi, merupakan komplikasi yang potensial.⁷

Talasemia memerlukan perhatian khusus karena bukan hanya menimbulkan masalah medis namun juga psikososial dan ekonomi. Pengobatan yang diberikan berorientasi pada pendekatan dokter keluarga guna memaksimalkan pengobatan dan hasil yang diperoleh. Tidak hanya berfokus pada masalah penyakit saja namun juga kepada masalah keluarga dan lingkungan sosial penderita.

Kasus

Pasien An. N, Usia 8 tahun, datang ke Puskesmas Kampung Sawah diantar oleh ibunya dengan keluhan lemas dan tampak pucat sejak 1 minggu yang lalu. Menurut ibu pasien, keluhan pucat paling terlihat pada daerah muka, telapak tangan dan kaki. Pasien juga mudah merasa kelelahan setelah beraktifitas ringan. Selain itu, ibu pasien juga mengatakan perut pasien semakin membuncit, nyeri pada bagian perut, serta nafsu makan menurun, pasien makan tiga kali dalam sehari. Makanan yang dimakan tidak bervariasi, sehingga berat badan pasien sulit naik. Keluhan tidak disertai demam, sesak nafas, mual dan muntah.

Keluhan seperti ini sering terjadi jika pasien terlambat untuk transfusi darah, keluhan ini pertama kali dialami saat pasien berusia 2 minggu saat itu seluruh tubuh pasien kuning, namun ibu tidak membawanya berobat. Kemudian pada usia 3 bulan pasien sering demam dan kemudian pasien tidak sadarkan diri, bibir kebiruan dan seluruh tubuh pucat lalu dibawa berobat oleh ibunya ke RS Abdul Muluk. Setelah dilakukan pemeriksaan, awalnya pasien didiagnosa Anemia Aplastik oleh dokter yang menangani pasien. Kemudian dilakukan pemeriksaan laboratorium dan hasilnya pasien di diagnosis Talasemia. Sejak usia 7 bulan pasien rutin melakukan terapi trasfusi yaitu sebulan sekali atau jika pasien tampak pucat. Namun jika pasien telat melakukan transfusi sering mengeluhkan lemas, pucat, nyeri perut, terkadang mimisan.

Ibu pasien sering mengeluhkan lemas, pucat dan merasa kelelahan sejak sebelum menikah dan membaik jika istirahat. Adik pasien berusia 1.5 tahun juga mengalami keluhan serupa dengan pasien dan sudah transfusi sejak usia 5 bulan.

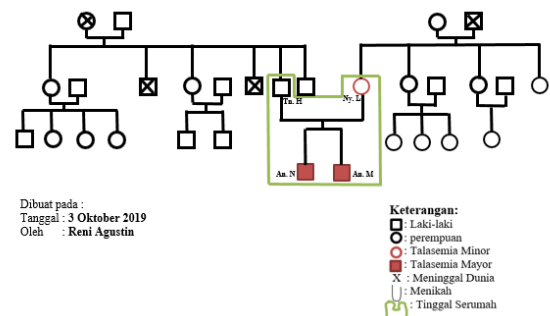
Diberikan susu formula saat usia 11 bulan. Pasien mulai MPASI sejak usia 12 bulan. Ibu pasien jarang pergi ke posyandu untuk imunisasi dikarenakan pasien sering demam sehingga kesan imunisasi pada pasien ini tidak lengkap sesuai umur.

Pasien dan adik pasien sering demam, diare, dan batuk pilek sejak kecil yang kemungkinan disebabkan rumah dan lingkungan rumah yang kotor serta makan-makanan yang tidak bersih. Pasien mengaku sering jajan saat di sekolah dan tidak mencuci tangan sebelum makan.

Bentuk keluarga pada pasien ini adalah *nuclear family* yang terdiri suami, istri, dan dua anak laki-laki. Menurut siklus Duvall, siklus keluarga ini berada pada tahap II dan IV yaitu keluarga dengan balita dan anak sekolah.

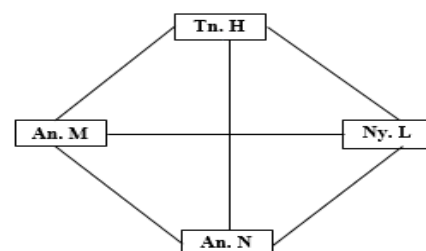
Komunikasi dalam keluarga baik. Ayah pasien merupakan seorang buruh yang bekerja dari pagi hingga sore hari, pasien selalu bertemu dengan ayahnya setiap hari sepulang bekerja. Pasien menjalin hubungan baik dengan ayah, ibu dan adik pasien. Pemecahan masalah di keluarga melalui diskusi. Keputusan di keluarga ditentukan oleh ayah pasien. Untuk

memenuhi kebutuhan materi sehari-hari keluarga ini bergantung pada ayah pasien. Pendapatan Ayah pasien dalam sebulan yaitu Rp. 1.900.000 yang hanya cukup untuk kebutuhan makan sehari-hari. Pasien dan keluarga menggunakan jaminan kesehatan BPJS. Pasien tidak ikut komunitas Talasemia. Jarak rumah pasien ke puskesmas Kampung Sawah adalah sekitar 1 km. Dengan jarak tempuh yang tidak terlalu jauh, dan dapat ditempuh dengan jalan kaki. Seharusnya pasien bisa langsung memeriksakan penyakitnya ke puskesmas jika ada keluhan. Tetapi Pasien jarang kontrol ke Puskesmas ataupun Rumah Sakit dengan alasan tidak adanya biaya dan terkendala pada transportasi.



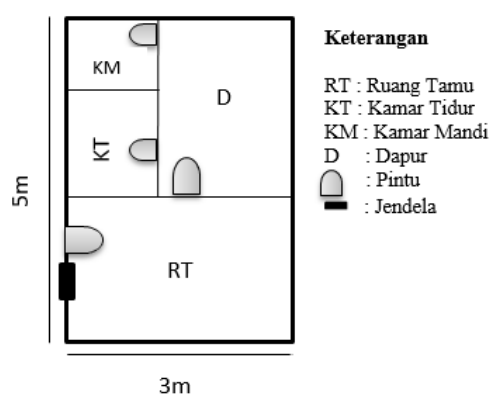
Gambar 1. Genogram Keluarga An. N

Hubungan pasien dengan anggota keluarga dan lingkungan sekitar terjalin baik. Upaya menjaga kesehatan pasien dan keluarganya adalah kuratif yaitu apabila mengalami keluhan, pasien baru datang untuk berobat dan mencari pelayanan kesehatan. Ibu pasien memiliki keinginan agar anaknya sembuh. Ibu pasien juga khawatir bahwa penyakit yang diderita ini dapat menimbulkan komplikasi dan jika tidak rutin transfusi akan menjadi semakin parah.



Gambar 2. Hubungan Antar keluarga

Pasien tinggal bersama dengan ayah, ibu beserta adik kandungnya. Rumah pasien berukuran 3 x 5 m, tidak bertingkat, memiliki 1 buah kamar tidur, ruang tamu, satu ruang untuk mandi, cuci dan kakus (MCK), dapur, dan tidak memiliki halaman depan. Lantai rumah terbuat dari semen. Dinding rumah terbuat dari bata. Atap masih menggunakan asbes. Penerangan dan ventilasi kurang sehingga tampak gelap pada siang hari, hanya terdapat 1 buah jendela pada rumah. Rumah sudah dialiri listrik dengan kepemilikan pribadi. Sebagian besar ruangan di rumah tampak kotor dan berdebu, didapatkan banyak sampah, dan barang-barang tidak terpakai yang diletakkan di dapur dan ruang tamu. Sumber air berasal dari pipa (berasal dari sumur bor milik Pemerintah), digunakan untuk mandi dan mencuci. Limbah dibuang di tempat pembuangan sampah dekat rumah. Terdapat 1 kamar mandi beserta toilet (bentuk kloset jongkok). Jamban terletak di dalam kamar mandi dekat dapur. Dapur kurang bersih dan rapih dimana belum terdapat tempat yang cukup untuk menaruh alat memasak (ditaruh di dalam kardus di atas lantai). Rumah berada di lingkungan padat penduduk dan jarak antar rumah sempit sehingga menimbulkan kesan kumuh. Gambar denah rumah An. N dapat dilihat pada gambar 3.



Gambar 3. Denah Rumah An. N

Pada pemeriksaan fisik Keadaan umum: tampak sakit sedang; tekanan darah: 100/70 mmHg; frekuensi nadi: 88 x/menit; frekuensi nafas: 20 x/menit; suhu: 36,7°C; berat badan: 15 kg; tinggi badan: 108 cm; (IMT = 12.8) status gizi : kurus.

Pada pemeriksaan status generalis ditemukan bentuk kepalanya bulat, simetris, ubun-ubun besarnya sudah menutup, rambutnya hitam, tidak mudah dicabut, dan tumbuh merata. Pada pemeriksaan muka tampak *facies cooley* (tulang pipi menonjol, jarak kedua mata agak jauh seperti Mongoloid, *rodent like mouth/tonggos*). Pada kulitnya berwarna kehitaman, tidak ditemukan ptekie. Pada kelopak matanya tidak ditemukan oedem, konjungtiva anemis, dan sklera ikterik. Telinga, hidung, tenggorok, dan mulut kesan dalam batas normal. Paru, gerak dada dan fremitus taktil simetris, retraksi tidak ada, tidak didapatkan rhonki dan wheezing, kesan dalam batas normal. Jantung, batas kanan jantung pada linea sternalis kanan, batas kiri jantung tepat pada linea midclavicula, ICS 5, kesan batas jantung normal. Abdomen, simetris, tampak cembung, Hepar teraba membesar 1/3-1/3, lien teraba membesar *schuffner* 3, tidak terdapat nyeri tekan saat palpasi, perkusi timpani pada seluruh lapang abdomen. Ekstremitas, tidak ada edema dan atrofi, kesan dalam batas normal. Muskuloskeletal, kekuatan otot dan ROM dalam batas normal. Pada status Neurologis : Refleks fisiologis : bisep (+/+), trisep (+/+), patella (+/+), achilles (+/+), Refleks patologis (-/-), Pemeriksaan sensorik : kesan dalam batas normal, Pemeriksaan motorik : kesan dalam batas normal.

Pada pemeriksaan status lokalis didapatkan muka tampak *facies cooley* (tulang pipi menonjol, jarak kedua mata agak jauh seperti Mongoloid, *rodent like mouth/tonggos*). Kulit berwarna kehitaman. Konjungtiva anemis, dan sklera ikterik. Abdomen, simetris, tampak cembung, Hepar teraba membesar 1/3-1/3, lien teraba membesar *schuffner* 3.

Pada pemeriksaan pemeriksaan penunjang tanggal 15 Oktober 2019 didapatkan Feritin >1500 ng/mL, Hb 5.5 g/dL.

Diagnostik Holistik Awal

- Aspek Personal
 - Alasan Kedatangan : Pasien sering merasa lemas dan tampak pucat, dan nyeri pada perut, serta nafsu makan

menurun sehingga berat badan sulit naik.

- Kekhawatiran : Takut keluhannya bertambah serta tidak membaik karena pasien telat transfusi darah
- Harapan : Keluhan berkurang dan dapat beraktifitas seperti biasa

2. Aspek Klinik

- Talasemia β Mayor (ICD10-D56.9)

3. Aspek Risiko Internal

- Status gizi kurus
- Kurangnya kesadaran akan kebersihan diri
- Nafsu makan kurang
- Kurangnya asupan makanan bergizi

4. Aspek Risiko Eksternal

Psikososial keluarga:

- Kurangnya pengetahuan yang dimiliki oleh keluarga mengenai kondisi kesehatan pasien :
 - 1) Faktor penyebab Talasemia
 - 2) Komplikasi dari Talasemia
 - 3) Bagaimana pencegahan Talasemia
 - 4) Apakah makanan yang perlu di hindari
- Kurangnya motivasi dan dorongan keluarga untuk membawa anaknya berobat atau transfusi darah secara rutin.
- Kurangnya kecukupan ekonomi keluarga untuk membeli makanan dan minuman yang bergizi.

Lingkungan tempat tinggal:

- Keadaan rumah dengan ventilasi dan pencahayaan yang kurang sehingga rumah tampak gelap dan ruang tamu, dapur serta kamar mandi yang terlihat belum cukup baik.

Sosial ekonomi:

- Pasien dan keluarga menggunakan jaminan kesehatan BPJS
- Biaya hidup pasien ditanggung oleh ayahnya yang hanya cukup untuk memenuhi kebutuhan sehari-hari.

5. Derajat Fungsional

Derajat fungsional 3 (tiga), yaitu pasien masih mampu melakukan aktivitas fisik ringan, baik di rumah maupun diluar rumah, namun pasien sering merasakan kelelahan.

Penatalaksanaan

Non farmakologi

- Keluarga memahami penyebab, risiko, pencegahan, terapi, dan komplikasi penyakit yang dialami oleh pasien
- Edukasi kepada keluarga perihal makanan yang harus diberikan dan harus dihindari untuk pasien
- Edukasi kepada keluarga pasien untuk melakukan kontrol rutin ke puskesmas/rumah sakit untuk memantau keadaan pasien

Farmakologis

Terapi farmakologis terdiri dari obat oral, yaitu Penatalaksanaan medikamentosa pada pasien yaitu Deferiprone 3 x 2.5 ml, Asam Folat 2 x 1 mg/hari po.¹¹

Diagnostik Holistik Akhir

1. Aspek Personal

- Kekhawatiran : lemas dan pucat, dan nyeri pada perut semakin jauh berkurang setelah dilakukan transfusi darah
- Harapan : harapan kondisi kesehatan membaik sudah tercapai, pasien sudah mulai beraktivitas dengan normal
- Persepsi : Keluhan yang dirasakan pasien adalah penyakit Talasemia adalah penyakit yang tidak dapat disembuhkan namun dapat dikendalikan.

2. Aspek Klinik

- Talasemia β Mayor (ICD10-D56.9)

3. Aspek Risiko Internal

- Pasien mulai meningkatkan nafsu makan dengan makan-makanan yang sudah dianjurkan
- Meningkatnya kesadaran mengenai pentingnya menjaga kebersihan diri.
- Pasien akan berusaha menjaga pola makan yang baik dan sehat sesuai dengan menu makanan serta edukasi yang telat diberikan

4. Aspek Risiko Eksternal

- Keluarga pasien telah memahami mengenai penyakit yang diderita pasien. Mengetahui tentang Faktor penyebab Talasemia, komplikasi dari

Talasemia, serta makanan yang perlu di hindari

- Keluarga termotivasi untuk membawa anaknya berobat atau transfusi darah secara rutin.
- Ibu pasien mendukung dan membantu perekonomian ayah pasien.

5. Derajat Fungsional

Derajat fungsional 3 (tiga), yaitu pasien masih mampu melakukan aktivitas fisik ringan, baik di rumah maupun diluar rumah.

Pembahasan

Pembinaan kepada pasien An. N, Usia 8 tahun telah dilakukan sebagai salah satu bentuk pelayanan kedokteran keluarga. Pasien datang ke Puskesmas Kampung Sawah diantar oleh ibunya dengan keluhan lemas dan tampak pucat sejak 1 minggu yang lalu. Menurut ibu pasien, keluhan pucat paling terlihat pada daerah muka, telapak tangan dan kaki. Pasien juga mudah merasa kelelahan setelah beraktifitas ringan. Selain itu, ibu pasien juga mengatakan perut pasien semakin membuncit, nyeri pada bagian perut, serta nafsu makan menurun, pasien makan tiga kali dalam sehari. Makanan yang dimakan tidak bervariasi. sehingga berat badan pasien sulit naik. Keluhan tidak disertai demam, sesak nafas, mual dan muntah.

Keluhan seperti ini sering terjadi jika pasien terlambat untuk transfusi darah, keluhan ini pertama kali dialami saat pasien berusia 2 minggu saat itu seluruh tubuh pasien kuning, namun ibu tidak membawanya berobat. Kemudian pada usia 3 bulan pasien sering demam dan kemudian tidak sadarkan diri, bibir kebiruan dan seluruh tubuh pucat lalu dibawa berobat oleh ibunya ke RS Abdul Muluk. Setelah dilakukan pemeriksaan, awalnya pasien didiagnosa Anemia Aplastik oleh dokter yang menangani pasien. Kemudian dilakukan pemeriksaan laboratorium dan hasilnya pasien didiagnosis Talasemia. Sejak usia 7 bulan pasien rutin melakukan terapi transfusi yaitu sebulan sekali atau jika pasien tampak pucat. Namun jika pasien telat melakukan transfusi sering mengeluhkan lemas, pucat, nyeri perut, terkadang mimisan.

Ibu pasien sering mengeluhkan lemas, pucat dan merasa kelelahan sejak sebelum

menikah dan membaik jika istirahat. Adik pasien berusia 1.5 tahun juga mengalami keluhan serupa dengan pasien dan sudah transfusi sejak usia 5 bulan.

Pasien dan adik pasien sering demam, diare, dan batuk pilek sejak kecil yang kemungkinan disebabkan rumah dan lingkungan rumah yang kotor serta makan-makanan yang tidak bersih. Pasien mengaku sering jajan saat di sekolah dan tidak mencuci tangan sebelum makan.

Ibu pasien paham bahwa anaknya terkena Talasemia namun tidak mengetahui Faktor penyebab Talasemia, komplikasi dari Talasemia, Bagaimana pencegahan Talasemia, serta Apakah makanan yang perlu di hindari untuk penyakit yang di derita anaknya.

Pada pemeriksaan fisik didapatkan Keadaan umum: tampak sakit sedang; tekanan darah: 100/70 mmHg; frekuensi nadi: 88 x/menit; frekuensi nafas: 20 x/menit; suhu: 36,7 °C; berat badan: 15 kg; tinggi badan: 108 cm; (IMT = 12.8) status gizi : kurus. Pada status lokalis didapatkan muka tampak *facies cooley* (tulang pipi menonjol, jarak kedua mata agak jauh seperti Mongoloid, *rodent like mouth/tonggos*). Kulit berwarna kehitaman. Konjungtiva anemis, dan sklera ikterik. Abdomen, simetris, tampak cembung, Hepar teraba membesar 1/3-1/3, lien teraba membesar *schuffner* 3. Pada pemeriksaan Laboratorium didapatkan Feritin >1500 ng/mL, Hb 5.5 g/dL.

Berdasarkan data hasil anamnesis dan pemeriksaan fisik yang dilakukan kepada pasien, dapat disimpulkan bahwa pasien An. N didiagnosis terkena Talasemia β Mayor.

Pada anamnesa, pasien datang dengan keluhan pucat, lemas, mudah lelah saat beraktifitas ringan, tidak nafsu makan dan perut membesar. Keluhan umumnya muncul pada usia 6 bulan.⁸ Pada Pemeriksaan fisik, didapati penderita Talasemia dengan bentuk muka mongoloid (*facies Cooley*), ikterus, gangguan pertumbuhan, splenomegali dan hepatomegali yang menyebabkan perut

membesar.⁸ Pada Pemeriksaan penunjang, pemeriksaan laboratorium yang dilakukan meliputi : Hb bisa sampai 2-3 g/dL, gambaran morfologi eritrosit biasanya ditemukan mikrositik hipokromik, sel target, anisositosis berat dengan makrofolositosis, mikrosferosit, polikromasi, basophilic stippling, benda Howell-Jolly, poikilositosis dan sel target.⁸

Pada Thalassemia Beta Mayor, presentasi klinisnya dapat terjadi di antara usia 6 hingga 24 bulan. Pada bayi yang terkena dapat menyebabkan gagal berkembang dan menjadi pucat secara progresif. Adanya masalah pada intake makanan, diare, iritabilitas, demam dengan serangan berulang, pembesaran progresif dari perut yang disebabkan oleh limpa dan pembesaran hati juga dapat terjadi.⁹

Di beberapa negara berkembang, karena kurangnya sumber daya manusia sehingga banyak pasien yang tidak tertangani dan tidak ditransfusi, gambaran klinis dari thalassemia mayor tersebut dapat ditandai dengan retardasi pertumbuhan, pucat, kuning, perburukan massa otot, genu valgum, hepatosplenomegali, kaki borok dan perubahan otot skeletal yang dihasilkan dari ekspansi sumsum tulang. Perubahan tulang juga termasuk kelainan ada tulang panjang pada kaki dan perubahan bentuk dari kraniofasial (malar lebih menonjol, depresi pada jembatan dari hidung, hipertrofi maksilla yang cenderung akan lebih memperlihatkan gigi atas).⁹

Jika program tranfusi sudah dimulai secara rutin sejak konsentrasi Hb dari 9,5-10,5 g/dL, maka pertumbuhan dan perkembangan cenderung normal hingga 10 sampai 12 tahun. Pasien yang ditransfusi dapat menyebabkan komplikasi yang berhubungan dengan zat besi yang berlebihan bagi tubuhnya. Selain itu, komplikasi pada anak-anak termasuk retardasi pertumbuhan dan keterlambatan pematangan seksual. Adanya komplikasi dari zat besi yang

berlebihan dapat berhubungan dengan komplikasi pada jantung (pembesaran pada otot jantung), hati (fibrosis dan sirosis), kelenjar endokrin (diabetes mellitus, hipogonadisme dan insufisiensi dari kelenjar paratiroid, tiroid, pituitary dan yang paling jarang terkena yaitu kelenjar adrenal).⁹

Gejala klinis pada pasien Talasemia Mayor dapat berupa: (1). *Facies colley*; (2). Pucat yang berlangsung lama ; dan (3). Perut membuncit. *Facies cooley*, terjadi keaktifan sumsum tulang yang luar biasa pada tulang muka dan tulang tengkorak hingga mengakibatkan pertumbuhan tulang tersebut dan umumnya terjadi pada anak usia lebih dari 2 tahun.¹⁰ Pucat yang berlangsung lama, merupakan gejala umum pada penderita Talasemia, yang berkaitan dengan anemia berat.¹⁰ Perut membuncit, akibat pembesaran hati dan limpa. Hati dan limpa membesar akibat dari hemopoiesis ekstrasmeduler dan hemosiderosis. Dan akibat dari penghancuran eritrosit yang berlebihan, maka terjadi peningkatan bilirubin indirek, sehingga menimbulkan kuning pada penderita thalassemia dan kadang ditemui trombositopenia.¹⁰

Pada pasien An. N didapatkan gejala klinis yang mengarah pada Talasemia yaitu *Facies colley* (tulang pipi menonjol, jarak kedua mata agak jauh seperti Mongoloid, *rodent like mouth/tonggos*), pucat yang berlangsung lama, serta perut membuncit akibat dari hepar teraba membesar 1/3-1/3, lien teraba membesar *schuffner* 3.

Pengobatan pada penderita thalassemia dapat dilakukan dengan 3 cara, yaitu dengan pemberian medikamentosa, terapi suportif dan terapi bedah. Macam-macam terapi medikamentosa yaitu: (1). Pemberian *iron chelating agent* (deferiprone, deferioksamin, serta deferiprone dan deferioksamin); (2). Vitamin C, Asam folat, dan Vitamin E.¹¹

Pemberian iron chelating agent (desferoxamine), diberikan setelah kadar ferritin serum mencapai 1000 mg/l atau saturasi ferritin lebih dari 50%. Desferoxamine dengan dosis 25-50 mg/kg BB/hari subkutan melalui infus dalam waktu 8-12 jam minimal selama 5 hari berturut setiap selesai transfusi darah.¹¹

Vitamin C di berikan dengan dosis 100-250 mg/hari selama pemberian khalesi besi. Asam folat di berikan dengan dosis 2-5 mg/hari untuk memenuhi kebutuhan yang meningkat. Vitamin E di berikan dengan dosis 200-400 IU setiap hari sebagai antioksidan untuk memperpanjang umur sel darah merah.¹¹

Terapi suportif pada thalassemia mayor adalah transfusi darah. Tujuan terapi transfusi adalah untuk mengkoreksi anemia, menekan eritropoiesis dan menghambat penyerapan besi pada saluran cerna dimana terjadi pada pasien yang tidak ditransfusi. Keputusan untuk memulai terapi transfusi pada pasien dengan diagnosis thalassemia harus berdasarkan dengan adanya anemia berat (Hb < 7 g/dL selama lebih dari dua minggu, tidak termasuk dengan adanya penyebab lainnya seperti infeksi).⁸

Hemosiderosis adalah akibat terapi transfusi jangka panjang, yang tidak dapat di hindari karena setiap 500 ml darah membawa kira-kira 200 mg besi ke jaringan yang tidak dapat di ekskresikan secara fisiologis. Hemosiderosis dapat di turunkan atau bahkan di cegah dengan pemberian parenteral obat pengkelasi besi (*iron chelating drugs*) yang membentuk kompleks besi yang dapat di ekskresikan dalam urin.⁸

Pada pasien An. N terapi yang sudah diberikan ialah kelasi zat besi jenis Deferiprone 3 x 2.5 ml sebagai pengikat zat besi yang digunakan untuk mencegah kelebihan beban zat besi di dalam tubuh. Serta diberikan Asam Folat 2 x 1 mg/hari. Pada pasien dengan diagnosis Talasemia ini terdapat anemia berat

(Hb 5.5 g/dL) dan sudah dilakukan terapi suportif yaitu transfusi darah sejak usia 7 bulan.

Pembinaan pada pasien ini dilakukan dengan melakukan kunjungan sebanyak empat kali kepada pasien beserta keluarga, dimana dilakukan kunjungan pertama pada tanggal 2 Oktober 2019. Pada kunjungan pertama, dilakukan pengenalan, menjelaskan maksud dan tujuan kedatangan ke rumah pasien dan meminta izin dengan pasien dan keluarga untuk dilakukan anamnesis lebih mendalam untuk menggali permasalahan dan faktor resiko penyebab terjadinya perubahan status kesehatan pada pasien, menilai karakteristik demografi keluarga, fungsi keluarga, dan identifikasi faktor lain yang berpengaruh terhadap penyakit An. N serta dilakukan identifikasi kondisi rumah dan lingkungan. Berdasarkan hasil wawancara dengan pasien dan keluarga pada kunjungan pertama, sesuai konsep *Mandala of Health*, keluarga memiliki pengetahuan yang kurang tentang kondisi kesehatan pasien berupa Faktor penyebab Talasemia, komplikasi dari Talasemia, bagaimana pencegahan Talasemia, apakah makanan yang perlu di hindari. Serta kurangnya motivasi dan dorongan keluarga untuk membawa anaknya transfusi darah secara rutin.

Human biology, pasien mengatakan terganggu dengan keluhan yang sering terjadi pada pasien. Ibu pasien merasakan penyakit yang di derita anaknya semakin memburuk. Ibu pasien menjadi khawatir mengenai kondisi anaknya. Ibu pasien merasa sudah memberikan yang terbaik untuk anaknya. Ibu pasien merasa cemas karena penyakit anaknya ini tidak bisa disembuhkan. Ibu pasien berharap anaknya dapat membaik dan beraktifitas seperti anak-anak pada umumnya. Ibu pasien mengatakan pasien rutin meminum obat kelasi besi tersebut.

Personal behavior, aktifitas sehari-hari pasien yaitu bersekolah dan bermain. Sejak dulu pasien sering merasa lelah setiap kali melakukan aktifitas ringan seperti berjalan, menulis dan belajar. Pasien merasa saat telat untuk ditrasfusi darah keluhannya semakin memberat. Lemas, pucat yang dirasakan semakin hari semakin bertambah. Perut pasien juga semakin membesar sehingga membuat pasien menjadi tidak nafsu makan karena terasa penuh pada perut.

Physical environment, Rumah berada di lingkungan padat penduduk dan jarak antar rumah sempit sehingga menimbulkan kesan kumuh. Kondisi rumah pasien terkesan kurang baik, Jamban terletak di dalam kamar mandi dekat dapur. Dapur kurang bersih dan rapih dimana belum terdapat tempat yang cukup untuk menaruh alat memasak, ventilasi kurang sehingga tampak gelap.

Aspek ekonomi, dalam hal materi untuk memenuhi kebutuhan rumah tangga bergantung pada ayahnya yang bekerja sebagai buruh yang hanya cukup untuk memenuhi kebutuhan sehari-hari. Pasien dan keluarga menggunakan jaminan kesehatan BPJS.

Setelah didapatkan informasi untuk mengidentifikasi permasalahan yang berhubungan dengan kondisi pasien pada kunjungan pertama, maka dilakukan kunjungan kedua pada 6 Oktober 2019 untuk melakukan pemeriksaan fisik dan melihat pengetahuan ibu terkait Talasemia ini. Kemudian pada pemeriksaan fisik didapatkan berat badan: 15 kg; tinggi badan: 108 cm; (IMT = 12.8) status gizi : kurus. Pada status lokalis didapatkan muka tampak *facies cooley* (tulang pipi menonjol, jarak kedua mata agak jauh seperti Mongoloid, *rodent like mouth/tonggos*). Kulit berwarna kehitaman. Konjungtiva anemis, dan sklera ikterik. Abdomen, simetris, tampak cembung, Hepar teraba membesar 1/3-1/3, lien teraba membesar *schuffner* 3. Dari pemeriksaan fisik ditemukan berbagai masalah

serta pengetahuan ibu yang masih kurang tentang kondisi kesehatan pasien berupa Faktor penyebab Talasemia, komplikasi dari Talasemia, bagaimana pencegahan Talasemia, apakah makanan yang perlu di hindari. Dan pentingnya transfusi darah secara rutin untuk kesehatan anaknya.

Berdasarkan hasil identifikasi setelah melakukan dua kali kunjungan rumah, didapatkan berbagai masalah terkait penyakit yang diderita oleh pasien An. N. Masalah utama yang ditemukan adalah pengetahuan ibu yang masih kurang tentang kondisi kesehatan pasien berupa Faktor penyebab Talasemia, komplikasi dari Talasemia, bagaimana pencegahan Talasemia, apakah makanan yang perlu di hindari. Dan pentingnya transfusi darah secara rutin untuk kesehatan anaknya. Oleh karena itu, dilakukan intervensi terhadap keluarga pasien An. N pada kunjungan rumah ketiga, tanggal 26 Oktober 2019. Intervensi dilakukan dengan edukasi mengenai penyebab, risiko, pencegahan, terapi, dan komplikasi penyakit yang dialami oleh pasien serta edukasi kepada keluarga perihal makanan yang harus diberikan dan harus dihindari untuk pasien melalui media leaflet dan poster. Meskipun untuk melakukan perubahan perilaku membutuhkan waktu yang tidak singkat, namun dalam hal ini perubahan pengetahuan dapat dinilai secara kuantitatif dengan menggunakan beberapa pertanyaan melalui pretest dan post test.

Sebelum dilakukannya intervensi, ibu pasien diberikan beberapa pertanyaan terkait hal yang akan diintervensi untuk mengukur tingkat pengetahuan sebelum dilakukannya intervensi. Pertanyaan tersebut dalam bentuk pilihan ganda yang berjumlah sepuluh soal, mengenai Talasemia.

Tabel 1 . Hasil Pre test dan Post test

SKOR PENGETAHUAN		
Pre test	Post test	Δ
50	90	▲40

Berdasarkan hasil tersebut, dapat terlihat bahwa pengetahuan ibu pasien mengenai penyakit Talasemia meningkat setelah dilakukannya intervensi. Hal ini diharapkan dapat membantu pasien dan keluarga dalam mengendalikan dan mengurangi komplikasi penyakit Talasemia pada pasien. Selain itu, diharapkan juga bagi pasien dan keluarga akan saling memberikan dukungan dan mengingatkan untuk transfusi dan minum obat secara rutin serta pola hidup yang sehat.

Evaluasi hasil intervensi pada pasien dilakukan pada tanggal 30 Oktober 2019. Selama berjalannya kunjungan dan intervensi ibu pasien menjadi rutin membawa pasien transfusi darah. Dan telah memberikan makan-makanan yang disarankan.

KESIMPULAN

Faktor risiko internal terjadinya pada pasien An. N 8 tahun adalah Status gizi kurus, kurangnya kesadaran akan kebersihan diri, nafsu makan kurang, kurangnya asupan makanan bergizi. Sedangkan faktor risiko eksternal terjadinya kondisi kesehatan pada pasien An. N 8 tahun adalah Kurangnya pengetahuan yang dimiliki oleh keluarga mengenai kondisi kesehatan pasien yaitu penyebab, risiko, pencegahan, terapi, dan komplikasi penyakit Talasemia serta makanan yang perlu di hindari. Kurangnya motivasi dan dorongan keluarga untuk membawa anaknya berobat atau transfusi darah secara rutin. Kurangnya kecukupan ekonomi keluarga untuk membeli makanan dan minuman yang bergizi. Telah dilakukan tatalaksana baik farmakologi ataupun non-farmakologis terhadap pasien An. N 8 tahun dengan Talasemia secara holistik sesuai dengan pendekatan dokter keluarga dan *evidence based medicine*.

SARAN

a. Bagi Pasien

- Pasien dapat menerapkan gaya hidup dan pola makan yang sehat sesuai dengan saran diet yang telah diberikan
- Pasien dapat mengonsumsi obat kelasi besi secara rutin.

b. Bagi Keluarga

- Keluarga dapat memberikan dukungan penuh, semangat kepada pasien dalam hal kepatuhan transfusi darah, dan konsumsi obat kelasi besi.

c. Bagi Pelaksana Kesehatan

- Pelayan kesehatan diharapkan tidak hanya fokus terhadap faktor internal namun juga faktor eksternal dalam mengatasi masalah pasien .
- Memberikan pelayanan kesehatan yang holistik dan komprehensif, yang berbasis *Evidence Based Medicine* (EBM) sesuai dengan panduan terbaru.
- Pelayan kesehatan agar dapat secara rutin memberikan edukasi kepada pasien mengenai pengendalian penyakit Talasemia.

DAFTAR PUSTAKA

1. Bakta, I.M. Hematologi klinis ringkas. Jakarta : EGC; 2007
2. De Baun M, Frei-Jones M, Vichinsky E. Thalassaemia syndromes. Dalam: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme J, Schor NF, penyunting. Nelson Textbook of Pediatrics. Edisi ke-20. Philadelphia : Elsevier; 2016.h.2349-50.
3. Modell B, Darlison M. Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. Bull. World Health Org 2008;86:480-7.
4. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (Kemenkes RI). 2019. Angka Pembawa Sifat Talasemia Tergolong Tinggi. Diambil tanggal 14 Oktober 2019 dari <http://www.depkes.go.id>
5. Badan Penelitian dan Pengembangan Kesehatan (BALITBANGKES). 2007. Riset Kesehatan Dasar (RISKESDAS). Jakarta. Kementrian Kesehatan RI.
6. Alfalah C. 2018. Pengaruh Kadar Hemoglobin Pre-transfusi dan Feritin Serum terhadap Pertumbuhan Fisik pasien Thalassaemia β Mayor. Sari Pediatri 2018;19(6):349-55
7. Harahap R. 2013. Penatalaksanaan Pada Pasien Talasemia. J Medula 3(1), 10-18.

8. Lawrence, M, dkk. 2003. *Diagnosis dan Terapi Kedokteran Penyakit Dalam*. Jakarta: Salemba Medika.
9. Aessopos, A., Farmakis D., Deftereos S., Tsironi M., Tassiopoulos S., Moyssakis I., et al., 2005. *Thalassemia heart disease: a comparative evaluation of thalassemia major and thalassemia intermedia*. Chest 2005, 127:1523- 1530.
10. TIF., 2008. *Guidelines for the Clinical Management of Thalassaemia*. Available from: <http://www.thalassaemia.org.cy>
11. Bacon, B.R., Brown K.E., 1996. *Iron metabolism and disorders of iron overload*. Dalam: Kaplowirz N, penyunting. *Biliary disease*. Edisi II. Baltimore: Williams & Wilkins. H. 349-62