

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

A. Kualitas Hidup

1. Pengertian Kualitas Hidup

Menurut Chung, Killingworth, dan Nolan (2012), menyatakan bahwa kualitas hidup adalah keadaan bagaimana individu merespon secara fisik dan emosional serta seberapa baik individu mengfungsikan secara *psikologis*, sosial, pekerjaan dan fisik. Menurut Rokicka (2014), menyatakan bahwa kualitas hidup merupakan bentuk pilihan individu dan pengalaman di lingkungan sekitar, yang secara subjektif bergantung pada beberapa faktor seperti kesehatan, pendapatan, status pekerjaan dan keadaan keluarga. Kualitas hidup sebagai kepuasan hidup seseorang bersifat subjektif dengan multidimensi yang dipandang secara holistik yakni meliputi aspek biologi, fisik, psikologis, sosial dan lingkungan.

2. Faktor Yang Mempengaruhi Kualitas Hidup

Menurut Nazir (2006) menyatakan bahwa ada beberapa faktor yang mempengaruhi kualitas hidup yaitu:

- a. Jenis kelamin (wanita memiliki kualitas hidup yang lebih rendah dari pada pria).
- b. Umur (penduduk dengan usia > 75 tahun 32% mempunyai kualitas hidup yang buruk dibandingkan dengan usia muda 18 – 24 tahun).
- c. Etnis atau ras

d. Faktor kesehatan: adanya penyakit kronis yang dialami penderita.

3. Pengukuran Kualitas Hidup

Menurut Bulan (2009) pengukuran kualitas hidup mempunyai manfaat yaitu sebagai perbandingan beberapa alternatif pengelolaan, data penelitian klinis, penilaian manfaat suatu intervensi klinis, uji tapis dalam mengidentifikasi anak-anak dengan kesulitan tertentu dan membutuhkan tindakan perbaikan secara medis ataupun bantuan konseling, juga dapat dipakai untuk pengenalan dini sehingga dapat diberikan intervensi tambahan (non medis yang diperlukan), maupun prediktor untuk memperkirakan biaya perawatan kesehatan.

Kualitas hidup anak secara umum dipengaruhi oleh banyak faktor, antara lain:

- a. Kondisi Global, meliputi lingkungan makro yang berupa kebijakan pemerintah dan asas-asas dalam masyarakat yang memberikan perlindungan anak
- b. Kondisi Eksternal, meliputi lingkungan tempat tinggal (cuaca, musim, polusi, kepadatan penduduk), status sosial ekonomi, pelayanan kesehatan dan pendidikan keluarga.
- c. Kondisi Interpersonal, meliputi hubungan sosial dalam keluarga (orangtua, saudara kandung, saudara lain serumah dan teman sebaya).
- d. Kondisi Personal, meliputi dimensi fisik, mental dan spiritual pada diri anak sendiri, yaitu genetik, umur, kelamin, ras, gizi, hormonal,

stress, motivasi belajar dan pendidikan anak serta pengajaran agama.

4. Pengukuran Kualitas Hidup Anak

Pemilihan instrumen pengukuran kualitas hidup pada anak berdasarkan atas konsep, keandalan, kesahihan dan kepraktisan instrumen tersebut. *Pediatric Quality of Life Inventory (Peds QL)* merupakan salah satu instrument pengukur kualitas hidup anak, dikembangkan selama 15 tahun oleh Varni dkk (1998). *Peds QL* mempunyai 2 modul: generik dan spesifik penyakit. *Peds QL* generik didesain untuk digunakan pada berbagai keadaan kesehatan anak. Instrumen ini dapat membedakan kualitas hidup anak sehat dengan anak yang menderita suatu penyakit akut atau kronik. Instrumen telah diuji dalam bahasa Inggris, Spanyol dan Jerman, dan saat ini telah diadaptasi secara Internasional.

Kuesioner ini mewakili penilaian fungsi fisik yang termasuk dalam domain penilaian meliputi kemampuan anak untuk dapat mandiri dalam menjalani aktivitasnya, fungsi emosional menilai kemampuan anak dalam mengekspresikan rasa marah, sedih, maupun takut, fungsi sosial menilai kemampuan anak dalam melakukan interaksi dengan teman sebayanya dan kemampuan anak dalam melakukan pergaulan di sekolahnya, fungsi sekolah adalah kemampuan anak untuk memusatkan perhatian mengerjakan tugas di sekolahnya.

Konsep *Peds QL* generik adalah menilai kualitas hidup sesuai dengan persepsi penderita terhadap dampak penyakit dan pengelolaan pada

berbagai bidang penting kualitas hidup anak yang terdiri dari 6 bidang dengan 30 pertanyaan yaitu: fisik (8 pertanyaan), emosi (5 pertanyaan), sosial (5 pertanyaan), sekolah (5 pertanyaan), kesehatan (5 pertanyaan) dan persepsi terhadap kesehatan secara menyeluruh (1 pertanyaan). *Peds QL* praktis untuk digunakan, pengisian 30 pertanyaan hanya memakan waktu kurang dari 5 menit, rasio kehilangan data sekitar 0,01%, penilaian sangat mudah dengan memberi nilai 0 - 4 pada setiap jawaban pertanyaan dan secara mudah dikonversikan dalam skala 0 -100 untuk interpretasi standar skor penilaian menggunakan skala likert, sebagai berikut:

Tidak pernah : 0
Hampir : 1
Kadang : 2
Sering : 3
Selalu : 4

Pada setiap jawaban pertanyaan dikonversikan dalam skala 0 – 100 untuk interpretasi standar : 0= 100, 1 = 75, 2 = 50, 3 = 25, 4 = 0 Nilai total dihitung dengan menjumlahkan nilai pertanyaan yang mendapat jawaban dibagi dengan jumlah pertanyaan yang dijawab pada semua bidang.

Hampir selalu : Setiap hari
Sering : 1 kali dalam seminggu
Kadang - kadang : 1 kali dalam sebulan
Hampir tidak pernah : 1 kali 2 sampai 3 bulan
Tidak pernah : Dalam tiga bulan terakhir tidak pernah.

Berdasarkan penelitian Varni, Skarr, Seid dan Burwinkle (2002) nilai total kualitas hidup anak sehat secara umum adalah $81,38 \pm 15,9$. Anak dengan nilai total *Peds QL* dibawah standar deviasi (SD) disebut kelompok beresiko. Kelompok beresiko dengan nilai total *Peds QL* $< -1SD$ sampai $-2SD$ memerlukan pengawasan dan intervensi medis jika perlu, kelompok beresiko dengan nilai total *Peds QL* $< -2SD$ memerlukan intervensi segera.

Pengisian kuesioner dapat diwakili keluarga pada anak usia 2 - 6 tahun dan pengisian sendiri pada anak umur 6 – 18 tahun dibantu oleh *interviewer*, pertanyaan pada kedua bentuk ini prinsipnya sama, berbeda hanya pada bentuk kalimat tanya untuk orang pertama atau ketiga.

B. Tumbuh Kembang Anak

1. Pengertian Tumbuh Kembang

Menurut Royhanaty (2010), Pertumbuhan merupakan suatu proses perubahan fisik (*anatomis*) yang ditandai dengan bertambahnya ukuran berbagai organ tubuh, karena adanya penambahan dan pembesaran sel-sel. Pertumbuhan dapat diketahui dengan mengukur berat badan, panjang badan/tinggi badan, lingkaran kepala dan lingkaran lengan atas.

Perkembangan adalah bertambahnya kemampuan dalam struktur dan fungsi tubuh yang lebih kompleks sebagai hasil dari proses pematangan. Perkembangan merupakan suatu proses yang bersifat kualitatif yang pengukurannya lebih sulit daripada pengukuran pertumbuhan. Termasuk perkembangan emosi, intelektual, dan tingkah laku sebagai hasil interaksi

dengan lingkungannya. Pertumbuhan berdampak pada aspek fisik, sedangkan perkembangan berkaitan dengan pematangan fungsi organ (Zaidah, 2020).

2. Ciri – Ciri Tumbuh Kembang

Menurut Royhanaty (2010) menjelaskan bahwa ciri – ciri tumbuh kembang meliputi:

- a. Tumbuh kembang adalah proses yang kontinyu sejak dari konsepsi sampai maturitas atau dewasa, yang dipengaruhi oleh faktor bawaan dan lingkungan.
- b. Dalam periode tertentu terdapat adanya masa percepatan atau masa perlambatan, serta laju tumbuh kembang yang berlainan diantara organ organ.
- c. Pola perkembangan anak adalah sama pada semua anak, tetapi kecepatannya berbeda antara anak satu dengan lainnya.
- d. Perkembangan erat hubungannya dengan maturitas system susunan saraf.
- e. Arah perkembangan anak adalah sefalokaudal.
- f. Reflek *primitive* seperti refleks memegang dan berjalan akan menghilang sebelum gerakan volunter tercapai.

3. Fase Tumbuh Kembang Anak

Menurut Royhanaty (2010) menjelaskan bahwa fase tumbuh kembang meliputi:

a. Masa Neonatus

Masa baru lahir, merupakan perkembangan yang terpendek dalam kehidupan. Dimulai sejak lahir dan berakhir umur 2 minggu. Dibagi dalam 2 masa:

- 1) Masa *pertunata* berlangsung 15-30 menit pertama sejak lahir sampai tali pusat dipotong.
- 2) Masa *neonate* telah menjadi individu yang terpisah dan berdiri sendiri. Masa ini terjadi penyesuaian terhadap lingkungan yang baru. Ada 4 penyesuaian utama yang harus dilakukan sebelum anak memperoleh kemajuan perkembangan, yaitu : perubahan suhu, pernafasan, menghisap dan menelah serta pembuangan melalui organ sekresi.

b. Masa Bayi

Masa antara usia 1 bulan -1 tahun. Disebut periode vital, artinya bahwa periode ini mempunyai makna mempertahankan kehidupannya untuk dapat melaksanakan perkembangan selanjutnya. Dengan beberapa kemampuan, yaitu instink, reflek dan kemampuan belajar.

1) *Instink*

Kemampuan yang telah ada sejak lahir, sifatnya psikofisis untuk dapat bereaksi terhadap lingkungan melalui rangsangan-rangsangan tertentu dengan cara khas, tanpa bekerja atau berpikir lebih dahulu.

2) Reflek

Suatu gerakan yang terjadi secara otomatis atau spontan tanpa disadari, pada bayi normal.

3) Kemampuan belajar

- a) Kemampuan seorang anak berinteraksi terhadap orang-orang sekitarnya, pengaruh hubungan itu pada dirinya dan penyesuaian dirinya terhadap lingkungan.
- b) Setelah lahir hubungan bayi dan orang sekitarnya terjadi melalui sentuhan atau hubungan kulit.
- c) Bulan kedua bayi mulai mengenal muka orang yang paling dekat (ibu). Ia mulai tersenyum sebagai suatu cara mengatakan kesenangannya.
- d) Sekitar umur 6 bulan mulai mengenal orang-orang disekitarnya dan membedakan orang-orang yang asing baginya.
- e) Umur lebih dari 7 bulan mulai kontak aktif dengan orang lain yaitu dengan menunjukkan kemauannya. Contohnya : berteriak-teriak minta perhatian, mulai memperhatikan apa yang dikerjakan orang disekitarnya.
- f) Akhir bulan ke 10 mulai mengobrol dengan ibunya dan menirukan suku kata dan nada .
- g) Akhir tahun pertama hubungan kontak keluarga dan bayinya sedemikian jauhnya sehingga dapat diajak bermain.
- h) Umur 18 bulan dimulai adanya keinginan untuk menyelidiki terhadap lingkungan yang akan menimbulkan persoalan, anak akan mulai dihadapkan dengan orang-orang yang menyetujui dan menghalangi maunya.

- i) Tahun kedua keinginan untuk berdiri sendiri dan penolakan terhadap otoritas orang dewasa kurang menarik.
- c. Masa Kanak –Kanak
- 1) Masa Pra Sekolah
 - a) Berat badan bertambah kurang lebih 0,5 – 2,5 kg/tahun.
Tinggi badan bertambah kurang lebih 7,5 cm/tahun.
 - b) Perkembangan psikis ;
 - (1) Periode estitis yang berarti keindahan.
Perkembangan emosi dengan kegembiraan hidup, kebebasan dan fantasi. Ketiga unsur tersebut berkembang dalam bentuk ekspresi permainan, dongeng, nyanyian dan melukis.
 - (2) Periode penggunaan lingkungan.
Anak telah siap untuk menjelajahi lingkungan. Anak tidak puas sebagai penonton tapi ingin tahu lingkungannya.
 - (3) Periode *trotz alior*.
Periode keras kepala, suatu periode dimana kemauannya sukar diatur, membandel dan tidak dapat dipaksa. Perkembangan emosi merupakan periode yang ditandai dengan “*Tempe tantrum*” yaitu rasa takut yang kuat, marah, rasa ingin tahu, kasih sayang dan kegembiraan.
 - 2) Masa sekolah
 - a) Periode intelektual
 - b) Minat
 - c) Kemampuan menyesuaikan

- d) Bermain
- e) Pemahaman
- f) Moral
- g) Hubungan keluarga

4. Faktor Faktor Yang Mempengaruhi Tumbuh Kembang

Menurut Royhanaty (2010), Faktor-faktor yang mempengaruhi pertumbuhan dan perkembangan.

a. Faktor Genetik

Merupakan modal dasar dalam mencapai hasil akhir proses tumbuh kembang anak. Melalui instruksi genetik yang terkandung didalam sel telur yang telah dibuahi, dapat ditentukan kualitas dan kuantitas pertumbuhan.

b. Faktor lingkungan

1) Lingkungan prenatal:

Gizi ibu saat hamil, adanya toksin atau zat kimia, radiasi, stress, anoksia embrio, imunitas, infeksi dan lain-lain.

2) Lingkungan postnatal:

a) Faktor biologis yang termasuk didalamnya adalah ras (suku bangsa), jenis kelamin, umur, gizi, perawatan kesehatan, kepekaan terhadap penyakit, penyakit kronis, fungsi metabolisme, dan hormon.

b) Faktor fisik yang termasuk didalamnya adalah cuaca (musim, keadaan geografis), keadaan rumah, sanitasi dan radiasi.

- c) Faktor psikososial yang termasuk didalamnya adalah stimulasi, ganjaran atau hukuman yang wajar, motivasi belajar, keluarga sebaya, sekolah, stress, cinta dan kasih sayang, kualitas interaksi anak dan keluarga.
- d) Faktor keluarga dan adat istiadat yang termasuk didalamnya adalah pekerjaan atau pendapatan keluarga, pendidikan ayah dan ibu, jumlah saudara, jenis kelamin dalam keluarga, stabilitas rumah tangga, kepribadian ayah dan ibu, adat istiadat, norma, dan agama.

C. Dukungan Keluarga

1. Pengertian Keluarga

Keluarga adalah pemegang kendali utama tanggung jawab atas proses pembentukan karakter anak. Peran keluarga sangat penting untuk memberikan pemahaman kepada anak sebagai bekal utama sebelum berinteraksi dengan lingkungan sosial dan untuk perkembangan mereka. Keluarga mencerminkan pengaruh norma yang terdapat dalam lingkungan sosiokultural yang lebih luas. Norma itu menjadi kebiasaan dari tiap individu belajar sesuai dengan cara-cara dan norma lingkungan seperti melalui proses meniru. Proses meniru terjadi bila anak melihat dan mengikuti apa yang dilaksanakan oleh orangtuanya. Kebiasaan berperilaku muncul didasarkan pada norma-norma sosial yang lazim digunakan didalam masyarakat.

Menurut Friedman (2010), Keluarga adalah orang yang lebih tua atau orang yang dituakan, terdiri dari ayah dan ibu yang merupakan guru dan contoh utama untuk anak – anaknya karena keluarga yang menginterpretasikan tentang dunia dan masyarakat pada anak – anaknya.

2. Bentuk Dukungan Keluarga

Menurut Bailon dan Maglaya (2008), Keluarga adalah dua atau lebih individu yang tergabung karena hubungan darah, hubungan perkawinan atau pemangkatan dan mereka hidup dalam suatu rumah tangga dan berinteraksi satu sama lain dan didalam peranannya masing – masing dan menciptakan serta memperhatikan suatu kebudayaan.

Menurut Setiadi (2008), Dukungan keluarga memiliki pengertian yaitu sikap, tindakan dan penerimaan anggota terhadap anggotanya yang tidak pernah terpisahkan dan berpandangan bahwa di dalam keluarga terdapat orang-orang yang selalu memberikan dukungan dan siap memberikan pertolongan pada anggota keluarga lain yang memerlukan.

Menurut Friedman (2013), Dukungan keluarga adalah sikap, tindakan penerimaan keluarga terhadap anggota keluarganya, berupa dukungan emosional, dukungan instrumental, dukungan informasional dan dukungan penilaian.

a. Dukungan Emosional

Dukungan emosional adalah keluarga sebagai tempat yang aman dan damai untuk istirahat dan pemulihan serta membantu penguasaan

terhadap emosi. Dukungan emosional melibatkan ekspresi empati, perhatian, pemberian semangat, kehangatan pribadi, cinta, atau bantuan emosional (Friedman, 2013).

b. Dukungan Instrumental

Dukungan instrumental adalah keluarga merupakan sumber pertolongan praktis dan konkrit, diantaranya adalah dalam hal kebutuhan keuangan, makan, minum, dan istirahat (Friedman, 2013).

c. Dukungan Informasional

Dukungan informasional adalah keluarga berfungsi sebagai pemberi informasi, dimana keluarga menjelaskan tentang pemberian saran, sugesti, informasi yang dapat digunakan mengungkapkan suatu masalah. Aspek-aspek dalam dukungan ini adalah nasehat, usulan, saran, petunjuk dan pemberian informasi (Friedman, 2013).

d. Dukungan Penilaian atau Penghargaan

Dukungan penghargaan atau penilaian adalah keluarga bertindak membimbing dan menengahi pemecahan masalah, sebagai sumber dan validator identitas anggota keluarga diantaranya memberikan support, penghargaan, dan perhatian (Friedman, 2013).

3. Faktor- Faktor Yang Mempengaruhi Dukungan Keluarga

Faktor-faktor yang mempengaruhi dukungan keluarga terhadap perilaku anak termasuk perilaku kesehatan anak yaitu :

a. Pekerjaan

Menurut Hong Liu dan Zhong Zhao (2011), Jenis pekerjaan keluarga

dapat berpengaruh terhadap pemeliharaan kesehatan anaknya. Pekerjaan mempengaruhi waktu yang dapat mereka luangkan untuk keluarga dan sumber pendapatan yang dapat digunakan untuk kesehatan anak. Akan tetapi, disatu sisi, pekerjaan dapat menambah sumber daya keuangan sehingga dapat digunakan untuk meningkatkan kesehatan anak. Akan tetapi di sisi lain, pekerjaan mungkin dapat mengurangi waktu antara keluarga dengan anak sehingga perhatian terhadap kesehatan mereka menjadi berkurang.

b. Penghasilan Keluarga

Menurut Susan E.Mayer, (2002) Penghasilan keluarga juga dapat berpengaruh terhadap pemeliharaan kesehatan anak. Sebagian besar anak dengan keluarga yang berpenghasilan rendah akan memiliki tingkat kesehatan yang rendah dibandingkan anak dengan keluarga yang berpenghasilan tinggi, karena mereka memiliki penghasilan yang cukup untuk melakukan perawatan kesehatan. Penghasilan keluarga dapat berhubungan dengan kesehatan anak-anak karena mempengaruhi kualitas dan kuantitas kesehatan yang diperoleh oleh mereka. Hal ini juga akan mempengaruhi gizi dan perilaku kesehatan mereka.

c. Tingkat Pendidikan

Menurut Lina Natamiharja (2011), Pendidikan adalah faktor terbesar kedua dari faktor sosial ekonomi yang mempengaruhi status kesehatan. Pendidikan mempunyai pengaruh dalam pembentukan sikap dikarenakan keduanya meletakkan dasar pengertian dan konsep moral

dalam diri individu, serta pemahaman yang baik dan buruk dalam bertindak. Seseorang yang memiliki tingkat pendidikan yang tinggi akan memiliki pengetahuan dan sikap yang baik tentang kesehatan sehingga akan mempengaruhi perilakunya untuk hidup sehat. Seseorang yang memiliki tingkat pendidikan rendah kemungkinan akan memiliki pengetahuan yang kurang mengenai kesehatan.

d. Jumlah Anak Dalam Keluarga

Menurut Hallet KB, O'Rourke PK, (2003) Jumlah anak dalam keluarga akan berpengaruh terhadap perhatian dan kasih sayang yang diterima anak, khususnya masalah kesehatan. Keluarga dengan jumlah anak yang banyak memerlukan lebih banyak waktu untuk memperhatikan anak-anaknya jika dibandingkan dengan mereka yang mempunyai anak yang berjumlah sedikit. Kesibukan tersebut akan mengakibatkan berkurangnya perhatian terhadap kesehatan.

4. Manfaat dukungan keluarga

Menurut Friedman (2008), dukungan keluarga adalah sebuah proses yang terjadi sepanjang masa kehidupan, sifat dan jenis dukungannya bisa jadi berbeda-beda dalam berbagai tahap-tahap siklus kehidupan individu sebagai anggota keluarga. Namun demikian, dalam semua tahap siklus kehidupan dukungan keluarga mampu membuat anggota keluarga berfungsi dan bertindak dengan potensi masing-masing. Hal ini akan mampu meningkatkan adaptasi dan kesehatan keluarga.

Menurut Feiring dan Lewis (2004), ada bukti kuat dari hasil penelitian yang menyatakan bahwa keluarga besar dan keluarga kecil secara kualitatif memiliki hubungan akan intensitas adanya dukungan keluarga terhadap kesehatan anak. Anak-anak yang berasal dari keluarga kecil dalam artian keluarganya tidak banyak memiliki anak akan menerima lebih banyak perhatian daripada anak-anak dari keluarga besar (keluarga yang memiliki banyak anak). Selain itu, dukungan yang diberikan keluarga (khususnya ibu) juga dipengaruhi oleh usia, ibu yang masih muda cenderung untuk tidak bisa merasakan atau mengenali secara sensitif kebutuhan anak dan keluarganya dan juga lebih egosentris dibandingkan dengan ibu-ibu yang usianya lebih tua.

D. *Thalasemia*

1. Pengertian *Thalasemia*

Menurut Tamam (2009), *Thalasemia* adalah suatu penyakit keturunan yang diakibatkan oleh kegagalan pembentukan salah satu dari empat rantai asam *amino* yang membentuk *hemoglobin*, sehingga tidak berbentuk sempurna. Tubuh tidak dapat membentuk *eritrosit* yang normal, sehingga *eritrosit* mudah rusak atau berumur pendek kurang dari 120 hari dan terjadilah *anemia*. *Hemoglobin* manusia terdiri dari persenyawaan *hem* dan *globin*. *Heme* terdiri dari zat besi (Fe) dan *globin* adalah suatu protein yang terdiri dari rantai *polipeptida*. *Hemoglobin* pada manusia normal terdiri dari 2 rantai *alfa* (α) dan 2 rantai *beta* (β). Penderita *Thalasemia* tidak mampu memproduksi salah satu dari protein tersebut dalam jumlah yang

cukup, sehingga *eritrosit* tidak terbentuk dengan sempurna. Akibatnya *hemoglobin* tidak dapat mengangkut O^2 dalam jumlah yang cukup. Oleh karena itu, penderita *Thalasemia* mengalami anemia sepanjang hidupnya.

2. **Klasifikasi *Thalasemia***

Menurut H. Jones (1995), klasifikasi *Thalasemia* meliputi: secara *molekuler*, *Thalasemia* dibagi dalam dua kelompok besar, yaitu *Thalasemia α* dan *Thalasemia β* sesuai dengan kelainan berkurangnya produksi rantai-*polipeptida*.

a. *Thalasemia Alfa*

Thalasemia ini disebabkan oleh mutasi salah satu atau seluruh *globin* rantai *alfa* yang ada. *Thalasemia alfa* terdiri dari:

1) *Silent Carrier State*

Gangguan pada satu rantai *globin alfa*. Keadaan ini tidak timbul gejala sama sekali atau sedikit kelainan berupa *eritrosit* yang tampak lebih pucat.

2) *Thalasemia alfatrait*

Gangguan pada dua rantai *globin alfa*. Penderita mengalami anemia ringan dengan *eritrosit hipokrom* dan *mikrositer*, dapat menjadi *carrier*.

3) *Hemoglobin H disease*

Gangguan pada tiga rantai *globin alfa*. Penderita dapat bervariasi mulai tidak ada gejala sama sekali, hingga *anemia* yang berat yang

disertai dengan perbesaran *limpa (splinomegali)*.

4) *Thalasemia alfa mayor*

Gangguan pada empat rantai *globin alfa*. *Thalasemia* tipe ini merupakan kondisi yang paling berbahaya pada *Thalasemia* tipe *alfa*. Kondisi ini tidak terdapat rantai *globin* yang dibentuk sehingga tidak ada *HbA* atau *HbF* yang diproduksi.

b. *Thalasemia Beta*

Thalasemia beta terjadi jika terdapat mutasi pada satu atau dua rantai *globin beta* yang ada. *Thalasemia beta* terdiri dari:

1) *Thalasemia beta trait (minor)*

Thalasemia jenis ini memiliki satu gen normal dan satu gen yang bermutasi. Penderita mengalami anemia ringan yang ditandai dengan sel darah merah yang mengecil (*mikrositer*).

2) *Thalasemia Intermedia*

Kondisi ini kedua gen mengalami mutasi tetapi masih bisa produksi sedikit rantai *beta globin*. Penderita mengalami *anemia* yang derajatnya tergantung dari derajat mutasi gen yang terjadi.

3) *Thalasemia mayor (cooley's anemia)*

Kondisi ini kedua gen mengalami mutasi sehingga tidak dapat memproduksi rantai *beta globin*. Gejala muncul pada bayi ketika berumur 3 bulan berupa anemia yang berat. Penderita *Thalasemia mayor* tidak dapat membentuk *hemoglobin* yang cukup sehingga hampir tidak ada O_2 yang dapat disalurkan ke seluruh tubuh, yang lama kelamaan akan menyebabkan kekurangan O_2 , gagal jantung kongestif, maupun kematian. Penderita *Thalasemia mayor* memerlukan transfusi darah yang rutin dan

perawatan medis demi kelangsungan hidupnya.

3. Patogenesis *Thalasemia*

a. *Thalasemia Alfa*

Alfa globin adalah sebuah komponen dari protein yang lebih besar yang disebut *hemoglobin*. *Hemoglobin* terdiri dari 4 komponen *alfa globin* dan 2 komponen *beta globin*. *HBA1 (Hemoglobin, α -1)* adalah gen yang memberikan instruksi untuk membuat protein yang disebut *alfa globin*.

Pada manusia normal terdapat 4 copy gen *alfa globin*. Sedangkan pada penderita *Thalasemia*, terjadi mutasi pada gen *alfa globin*. Apabila terjadi mutasi pada 1 gen α , maka tidak ada dampak pada kesehatan, tetapi orang tersebut membawa sifat *Thalasemia* atau disebut *carrier Thalasemia*. Apabila terjadi mutasi pada 2 gen α , maka akan menderita *Thalasemia* ringan, tidak menunjukkan gejala berat. Sedangkan mutasi yang terjadi pada 3 gen α akan menyebabkan penderita mengalami anemia berat, yang disebut juga *Hemoglobin H disease*.

b. *Thalasemia Beta*

Beta Globin adalah sebuah komponen dari protein yang lebih besar yang disebut *hemoglobin*, yang terletak di dalam sel darah merah. Gen *HBB (Hemoglobin Beta)* yang memberikan instruksi untuk membuat protein yang disebut *beta globin*. Tanpa *beta globin*, *hemoglobin* tidak dapat terbentuk dan akan mengganggu perkembangan sel-sel darah merah.

Pada manusia normal terdapat 2 copy gen *beta globin* yang terdapat pada kromosom 11. Dan mutasi yang terjadi pada gen *beta globin* akan menyebabkan *Thalasemia*. Jika seseorang hanya memiliki 1 gen *beta globin* yang normal dan 1 gen *beta globin* sudah termutasi, maka orang tersebut *carrier Thalasemia (trait)*.

4. Gambaran klinis *Thalasemia*

Menurut Hasan R, Alatas H (2005), Tanda dan gejala *Thalasemia* disebabkan karena tubuh tidak cukup membuat sel- sel darah merah dan *hemoglobin*. Penderita *Thalasemia* dapat mengalami anemia ringan sampai dengan sedang. Selain itu juga dapat diikuti dengan masalah kesehatan lainnya, seperti:

- a. Menghambat pertumbuhan dan perkembangan anak.
- b. *Thalasemia* dapat menyebabkan sumsum tulang tidak berkembang. Menyebabkan luas tulang melebihi normal dan tulang menjadi rapuh.
- c. Pembesaran limpa.
- d. *Osteoporosis*,
Osteoporosis adalah suatu kondisi dimana tulang menjadi sangat rapuh dan mudah patah.

5. Determinan *Thalasemia*

Menurut Hasan R, Alatas H. (2005) determinan *Thalasemia* meliputi:

- a. Genetik

Penyakit ini diturunkan melalui gen yang disebut sebagai gen *alfa*

globin dan gen *beta globin* yang terletak pada kromosom 16 dan kromosom 11. Kelainan sebelah gen *globin* disebut *carrier Thalaseimia*. Kelainan gen *globin* yang terjadi pada kedua kromosom disebut *Thalaseimia mayor (homozigot)*. Kedua belah gen yang mengalami kelainan berasal dari kedua keluarga yang masing – masing *carrier Thalaseimia*.

Pada proses pembuahan, anak mendapat sebelah gen *globin* dari ibunya dan sebelah lagi dari ayahnya. Bila kedua keluarganya masing–masing *carrier Thalaseimia*, maka pada setiap pembuahan akan terdapat beberapa kemungkinan. Kemungkinan pertama, anak mendapatkan gen *globin* yang berubah (*gen Thalaseimia*) dari ayah dan ibunya, sehingga anak akan menderita *Thalaseimia*. Sedangkan bila anak hanya mendapat sebelah *gen Thalaseimia* dari ibu atau ayahnya, maka anak akan menjadi *carrier Thalaseimia*. Kemungkinan lainnya adalah anak mendapatkan gen *globin* normal dari kedua keluarganya, sehingga anak tersebut tidak menderita *Thalaseimia* ataupun membawa sifat *Thalaseimia*.

b. Umur

Anak-anak dengan *Thalaseimia mayor* tampak normal saat lahir, tetapi akan mengalami anemia pada usia 3–18 bulan. Pada *Thalaseimia mayor* yang gejala klinisnya jelas, gejala tersebut telah terlihat sejak anak berusia dibawah 1 tahun. Sedangkan pada *Thalaseimia minor* yang gejalanya ringan, biasanya datang berobat pada usia 4–6 tahun.

6. Komplikasi

Transfusi darah yang berulang dan proses *hemolisis* menyebabkan kadar zat besi dalam darah sangat tinggi, sehingga ditimbun di dalam berbagai jaringan tubuh seperti hepar, limpa, kulit, dan jantung. Hal ini dapat mengakibatkan gangguan fungsi alat tersebut (*hemokromatosis*) yang sering menyebabkan gagal jantung.

7. Pemeriksaan Diagnostik

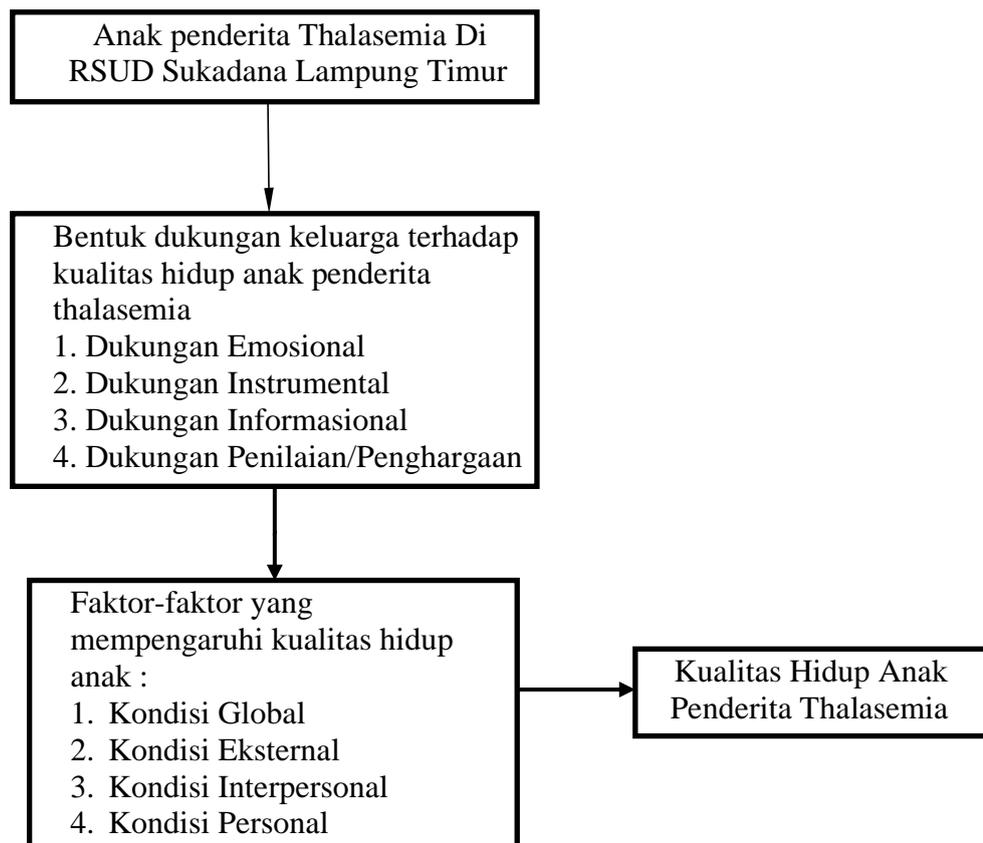
Menurut Hasan R, Alatas H. (2005) Hasil pemeriksaan diagnostik didapatkan gambaran anisositosis, *hipokromi*, *poikilositosis*, sel target (*fragmentosit* dan banyak sel *normoblas*). Kadar zat besi dan serum (SI) meninggi dan daya ikat serum terhadap zat besi (IBC) menjadi rendah dapat mencapai nol. Hemoglobin pasien mengandung HbF yang tinggi biasanya lebih dari 30%. Kadang – kadang di temukan juga *hemoglobinpatologik*. Pada umumnya pasien dengan *Thalasemia* HbE maupun HbS secara klinik lebih ringan dari pada *Thalasemia mayor*. Biasanya mereka baru datang berobat atau ke dokter pada umur 4 – 6 tahun, sedangkan *Thalasemia mayor* gejala telah tampak sejak umur 3 bulan.

8. Penatalaksanaan Medis

Hingga saat ini belum ada obat yang tepat untuk menyembuhkan *Thalasemia*. Transfusi hanya diberikan jika kadar Hb telah rendah (kurang dari 6g/dl) atau bila anak terlihat lemah dan tidak nafsu makan. *Splenektomi* dilakukan pada anak yang lebih tua dari umur dua tahun sebelum terjadi

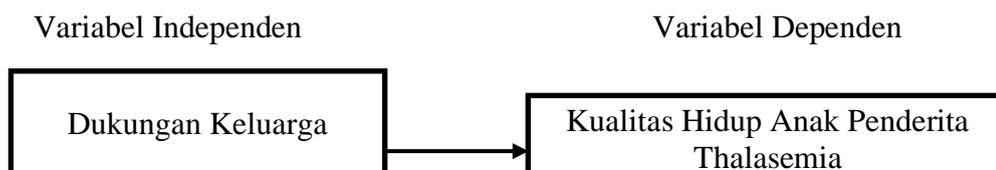
pembesaran limpa atau *hemosiderosis*. Disamping itu diberikan berbagai vitamin, tetapi preparat yang mengandung zat besi tidak boleh.

E. Kerangka Teori



Gambar 2.1 Kerangka Teori

F. Kerangka Konsep



Gambar 2.1 Kerangka Konsep

G. Hipotesis

Hipotesis adalah suatu jawaban sementara atas pertanyaan penelitian yang telah dirumuskan dalam perencanaan penelitian (Notatmodjo, 2010). Hipotesis dari penelitian ini adalah

Ada hubungan dukungan keluarga dengan kualitas hidup anak penderita *Thalasemia* di ruang rawat inap anak RSUD Sukadana.