

**GAMBARAN TUMBUH KEMBANG ANAK DENGAN THALASSEMIA
MAJOR : *STUDI PUSTAKA***

SKRIPSI



Oleh :

Andi Rosalinda

NPM: 18700119

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA**

2021

HALAMAN PERSETUJUAN

SKRIPSI

**GAMBARAN TUMBUH KEMBANG ANAK DENGAN THALASSEMIA
MAJOR : *STUDI PUSTAKA***

**Diajukan untuk Memenuhi Salah Satu Syarat Guna Memperoleh Gelar
Sarjana Kedokteran**

Oleh:

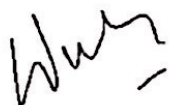
Andi Rosalinda

NPM: 18700119

Menyetujui Untuk Diuji

Pada tanggal: 13 Juli 2022

Pembimbing,



**Dr. drg. Retno Dwi Wulandari,
M.Kes.**

Penguji



Dr. dr. Erny, Sp. A(K)

HALAMAN PENGESAHAN SKRIPSI

**GAMBARAN TUMBUH KEMBANG ANAK DENGAN THALASSEMIA
MAJOR : *STUDI PUSTAKA***

**Diajukan untuk Memenuhi Salah Satu Syarat Guna Memperoleh Gelar
Sarjana Kedokteran**

Oleh: Andi Rosalinda

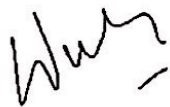
NPM: 18700119

Telah diuji pada

Hari: Rabu

Tanggal: 13 Juli 2022

Pembimbing,



**Dr. drg. Retno Dwi Wulandari,
M.Kes.**

Penguji



Dr. dr. Erny, Sp. A(K)

KATA PENGANTAR

Puji syukur penulis panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Esa yang telah memberikan berbagai kemudahan untuk menyelesaikan Skripsi dengan judul “Gambaran Tumbuh Kembang Anak Dengan Thalassemia Major : *Studi Pustaka*”. Penyusunan Tugas Akhir ini adalah sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Kedokteran di Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.

Dalam penyusunan Skripsi ini penulis mendapat bantuan dari berbagai pihak, dan tidak lupa penulis mengucapkan terima kasih banyak kepada berbagai pihak yang membantu terwujudnya Skripsi ini. Untuk itu, pada kesempatan ini penulis mengucapkan terimakasih kepada:

1. Allah S.W.T , yang telah memberikan berbagai kemudahan dan kelancaran untuk menyelesaikan Skripsi ini hingga selesai.
2. Yth. Prof. Dr. Sri Harmadji, dr., Sp.THT - KL(K), selaku Rektor Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.
3. Yth. Dr. Suhartati, dr., MS., selaku Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.
4. Yth. Dr. drg. Retno Dwi Wulandari, M.Kes., selaku Dosen Pembimbing yang telah banyak meluangkan waktu dan pikiran kepada penulis untuk memberikan bimbingan, dukungan, arahan, serta nasihat demi kelancaran dalam penyusunan dan penyelesaian Skripsi ini.
5. Yth. Dr. dr. Erny, Sp.A(K), selaku Penguji Skripsi ini.
6. Yang saya cintai, M.Sholeh dan Rohani selaku kedua orang tua penulis, dan

Andi Putri Tafriziyah selaku saudara kandung penulis, yang selalu memberikan dukungan dan doa kepada penulis sehingga dapat menyelesaikan Skripsi ini.

7. Kepada semua teman dan sahabat saya yang telah mendukung dan memberi semangat serta bersedia mendengarkan keluh kesah penulis selama penyusunan Skripsi ini.

8. Semua pihak yang telah membantu dalam menyelesaikan Skripsi ini, tidak mungkin penulis sebutkan satu per satu.

Penulis menyadari bahwa penyusunan Skripsi ini masih jauh dari kata sempurna. Oleh karena itu, penulis mengharapkan segala masukan dan arahan demi memperbaiki kekurangan dalam penyusunan Skripsi, sehingga Skripsi ini dapat lebih meningkat lagi.

Surabaya, 13 Juli 2022



Penulis

Daftar Isi

KATA PENGANTAR.....	iv
DAFTAR TABEL	viii
DAFTAR GAMBAR.....	ix
DAFTAR SINGKATAN	x
DAFTAR LAMPIRAN	xii
BAB I PENDAHULUAN.....	1
A. Latar Belakang	1
B. Rumusan Masalah	3
C. Tujuan Penelitian.....	3
D. Manfaat Hasil Penelitian	3
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	4
A. Thalassemia	4
a. Definisi.....	4
b. Epidemiologi	6
c. Etiologi	8
d. Gejala Klinis.....	10
e. Diagnosis Laboratorium	12
f. Terapi	12
g. Prognosis	13
h. Pencegahan.....	14
i. Gambaran Klinis dan Komplikasi	14
B. Tumbuh Kembang.....	19
a. Definisi Pertumbuhan	19
b. Faktor-faktor yang mempengaruhi pertumbuhan anak	19
c. Definisi Perkembangan.....	23

d. Faktor-faktor yang mempengaruhi perkembangan anak	24
C. Gangguan Tumbuh Kembang Pada Anak Thalassemia Major	29
BAB III METODE PENELITIAN	32
A. Metode.....	32
B. Penjelasan Bagan Alir	35
BAB IV HASIL STUDI PUSTAKA DAN PEMBAHASAN	44
A. Hasil Studi Pustaka.....	44
B. Pembahasan.....	47
BAB V KESIMPULAN DAN SARAN	58
A. Kesimpulan.....	58
B. Saran.....	58
DAFTAR PUSTAKA	59

DAFTAR TABEL

Tabel III. 1	Kriteria Inklusi dan Eksklusi Faktor-Faktor yang Mempengaruhi Tumbuh Kembang Anak dengan Thalassemia Major.....	36
Tabel III.2	Analisis <i>Critical Appraisal</i> Mengenai Faktor-Faktor yang Mempengaruhi Tumbuh Kembang Anak Dengan Thalassemia Major.....	38

DAFTAR GAMBAR

Gambar II.1 Struktur Hemoglobin Terdiri dari 4 Rantai Polipeptida, yaitu 2 Rantai Polipeptida alpha dan 2 Rantai Polipeptida beta).....	6
Gambar II.2 Letak gen globin alpha dan globin beta pada kromosom (11 dan 16).....	10
Gambar II.3 Spektrum thalassemia beta menurut keparahan penyakit dan kebutuhan transfusi	13
Gambar II.4 Mekanisme terjadinya kelebihan zat besi akibat eritropoiesis yang tidak efektif pada thalassemia major.....	16
Gambar III.1 Bagan Alir Penelitian Gambaran Tumbuh Kembang Anak dengan Thalassemia Major.....	34
Gambar III.2 Mekanisme Terjadinya Gambaran Tumbuh Kembang Anak dengan Thalassemia Major.....	35

DAFTAR SINGKATAN

ASI	Air Susu Ibu
BBLR	Berat Badan Lahir Rendah
BMI	<i>Body Mass Index</i>
BTM	Beta Thalassemia Major
CBC	<i>Complete Blood Count</i>
DM	Diabetes Mellitus
DSD	<i>Disorders of Sexual Development</i>
FA-Ht	<i>Final Adult Height</i>
GH	<i>Growth Hormone</i>
GH	<i>Growth Retardation</i>
GHD	<i>Growth Hormone Deficiency</i>
Hb	Hemoglobin
Hb A	Hemoglobin A
HBB	Gen globin beta
Hb CS	Hemoglobin Constant Spring
HBD	Hemoglobin subunit delta
Hb E	Hemoglobin E
HBE	<i>ε-globin gene</i>
HBG1	Hemoglobin subunit gamma-1
HBG2	Hemoglobin subunit gamma-2
HBV	<i>Hepatitis B Virus</i>
HCV	<i>Hepatitis C Virus</i>
HH	Hipogonadisme Hipogonadotropik
HIV	<i>Human Immunodeficiency Virus</i>
HPG	Hipotalamus-Hipofisis-Gonad
h-SDS	<i>height-standard deviation score</i>
IGF-1	<i>Insulin like Growth Factor</i>
IGFPB3	<i>Insulin-like Growth Factor Binding Protein 3</i>
IQ	<i>Intelligence Quotient</i>
IUGR	<i>Intra Uterine Growth Restriction</i>
LIC	<i>Liver Iron Content</i>
MCH	<i>Mean Corpuscular Hemoglobin</i>
MCHC	<i>Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration</i>
MCV	<i>Mean Corpuscular Volume</i>
MPH	<i>Mid Parental Height</i>
NTDT	<i>Non Transfusion Dependent Thalassemia</i>
RDW	<i>Red Cell Distribution Width</i>
OIC	<i>Oral Iron Chelation</i>
SCD	<i>Sickle Cell Disease</i>
SI	<i>Serum Iron</i>
ST	<i>Short Stature</i>
TDT	<i>Transfusion Dependent Thalassemia</i>
TI	Thalassemia Intermedia

TIBC
TM
WHO

Total Iron Binding Capacity
Thalassemia Major
World Health Organization

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1 : Surat Pernyataan Keaslian Tulisan.....	64
Pernyataan Penulisan Hasil Penelitian di Jurnal Ilmial	65
Lampiran 3: Surat Pernyataan Persetujuan Diunggah.....	66
Lampiran 4: Lembar Konsultasi Tugas Akhir.....	67
Lampiran 5: Artikel Jurnal.....	69
Lampiran 6 : Formulir Pernyataan Publikasi.....	93
Lampiran 7: Bukti Submit Artikel Jurnal.....	94

Lampiran 1 : Surat Pernyataan Keaslian Tulisan

PERNYATAAN KEASLIAN TULISAN

Yang bertanda tangan di bawah ini saya:

Nama : Andi Rosalinda;
NPM : 18700119;
Program Studi : Pendidikan Kedokteran
Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya;

Menyatakan dengan sebenarnya bahwa Skripsi yang saya tulis dengan judul “*Gambaran Tumbuh Kembang Anak dengan Thalassemia Major*”, benar-benar hasil karya saya sendiri, bukan merupakan pengambilalihan tulisan atau pikiran orang lain yang saya akui sebagai tulisan atau pikiran saya sendiri. Apabila dikemudian hari dapat dibuktikan bahwa Skripsi ini adalah hasil jiplakan, maka saya bersedia menerima sanksi atas perbuatan tersebut.

Surabaya, 11 Juli 2022



(Andi Rosalinda)

NPM : 18700119

Lampiran 3: Surat Pernyataan Persetujuan Diunggah

SURAT PERNYATAAN PERSETUJUAN DIUNGGAH

Yang bertanda tangan di bawah ini saya:

Nama : Andi Rosalinda;
NPM : 18700119;
Program Studi : Pendidikan Kedokteran
Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya;

Menyatakan dengan sesungguhnya bahwa hasil penelitian saya dengan judul: Gambaran Tumbuh Kembang Anak dengan Thalassemia Major. Bersedia untuk diunggah dalam *e-repository* Universitas Wijaya Kusuma Surabaya dan dimanfaatkan untuk masyarakat luas. Surat Pernyataan Persetujuan ini digunakan sebagaimana diperlukan.

Surabaya, 11 Juli 2022

Yang membuat pernyataan,



(Andi Rosalinda)

NPM : 18700119

Lampiran 5: Artikel Jurnal

**GAMBARAN TUMBUH KEMBANG ANAK DENGAN
THALASSEMIA MAJOR : *STUDI PUSTAKA***

Andi Rosalinda¹, Retno Dwi Wulandari²

Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya¹

Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya²

Jl. Dukuh Kupang XXV No.54, Dukuh Kupang, Kec. Dukuhpakis, Kota SBY, Jawa

Timur

e-mail: andirosalinda2@gmail.com

Abstrak

Thalassemia adalah sekelompok kelainan darah yang diturunkan secara autosomal resesif dan disebabkan oleh penurunan atau tidak adanya sintesis rantai globin alpha atau globin beta yang menyusun hemoglobin (Hb) pada orang dewasa (HbA). Saat ini terdapat lebih dari 10.531 penderita thalassemia di Indonesia diperkirakan terdapat 2.500 bayi baru lahir dengan thalassemia setiap tahunnya di Indonesia (Daud, 2020). Jumlah ini akan meningkat pesat dan pada tahun 2020 diperkirakan sebanyak 22.500 orang (Ilmi, Hasanah dan Bayhakki, 2020). Kegagalan pertumbuhan pada thalassemia major (TM) tetap dialami penderita meskipun telah mendapatkan transfusi darah secara rutin dan berbagai terapi lainnya. Tujuan dari *literature review* ini adalah mengetahui gambaran tumbuh kembang pada anak dengan thalassemia major. Metode penelitian ini adalah *Narrative literature review* dengan data dikumpulkan dari *Google Scholar*, *PubMed*, dan *ScienceDirect*. Artikel jurnal yang didapatkan adalah 18 artikel yang diseleksi berdasarkan kriteria inklusi dan eksklusi. Hasil penelitian yang didapatkan adalah anak-anak dengan thalassemia major menunjukkan gangguan keterlambatan pertumbuhan (13 artikel), keterlambatan pematangan seksual (3 artikel), dan memiliki IQ yang lebih rendah dibandingkan anak-anak yang sehat (2 artikel). Kesimpulan yang didapatkan adalah anak-anak dengan thalassemia major menunjukkan gangguan keterlambatan pertumbuhan, keterlambatan pematangan seksual, dan memiliki IQ yang lebih rendah dibandingkan anak-anak yang sehat. Diperlukan studi lebih lanjut mengenai hal-hal ini agar bisa menjadi perhatian di masa depan.

Kata kunci: Gangguan pertumbuhan, gangguan maturasi seksual, gangguan kecerdasan, thalassemia major

***DESCRIPTION OF CHILDREN'S GROWTH WITH THALASSEMIA
MAJOR :
A LITERATURE STUDY***

Abstract

Thalassemia is a group of blood disorders inherited in an autosomal recessive manner