

# BAB I PENDAHULUAN

## 1.1 Latar Belakang

Kelainan bawaan dari hemoglobin atau hemoglobinopati ada anemia sel sabit, Hemoglobin varian dan thalassemia. Thalassemia adalah kelainan hemoglobin yang paling umum yang kita temui. Terdapat dua bentuk utama dari thalassemia yaitu thalassemia  $\alpha$  dan thalassemia  $\beta$ . Thalassemia  $\alpha$  disebabkan oleh terjadinya penghapusan gen  $\alpha$  globin yang terjadi pada kromosom 16. Thalassemia beta terjadi karena adanya mutasi dari gen  $\beta$  globin yang disintesis dikromosom 11. Pada negara yang kaya mereka sudah memiliki kemajuan untuk mencegah dan mengelola thalassemia, tetapi pada negara miskin belum. Thalassemia  $\alpha^+$  memiliki penyebaran sangat tinggi pada daerah di seberang sabuk tropis dari Afrika subsahara melalui Timur Tengah, Asia Selatan dan Asia Tenggara. sedangkan  $\alpha^0$  thalassemia kurang umum terjadi pada daerah mediterani khususnya pada daerah Asia Tenggara.  $\beta$  thalassemia kurang umum terjadi pada daerah seberang Subsahara Afrika dan lebih umum menyebar pada daerah tropis dengan frekuensi yang bervariasi. Setiap daerah memiliki mutasi thalassemia  $\beta$  tersendiri, seperti varian Hb E yang sangat umum ditemui atau terjadi di Asia Selatan dan Asia Tenggara dan dapat mencapai frekuensi sangat tinggi di beberapa bagian di Asia Tenggara contohnya Thailand utara dan Kamboja. (Weatherall, 2018)

Pada pasien thalassemia  $\beta$  mayor terapi yang diberikan biasanya adalah transfusi darah secara rutin, Tetapi jika melakukan transfusi darah rutin secara terus menerus bisa menyebabkan kelebihan besi, yang dapat berdampak terjadinya komplikasi pada endokrin. Ada dua komplikasi yang menonjol yaitu retardasi pertumbuhan dan hypogonadism dengan presentasi mencapai 70 dan 67%. Diikuti juga oleh komplikasi dari *hypothyroidism* yaitu diabetes melitus dan para *hyperthyroidism* dengan presentasi 8,8 dan 7%. (Al-Akhras, A. Badr, Mohamed, El-Safy, Usama, Kohne, Elisabeth et al 2016)

## **1.2 Rumusan Masalah**

“Apakah terdapat hubungan rusaknya sel beta hemoglobin dengan resistensi insulin?”

### **1.3.1 Tujuan Tujuan Umum**

Untuk mengetahui hubungan hemoglobinopati dengan resistensi insulin.

### **1.3.2 Tujuan Khusus**

Untuk mengetahui lebih rinci tentang hemoglobinopati. Untuk mengetahui bagaimana terbentuknya insulin.

### **1.4.1 Manfaat Penelitian Manfaat bagi institusi**

Manfaat penelitian bagi institusi pendidikan adalah dapat menambah informasi khususnya dibidang Pendidikan serta sebagai bahan referensi untuk pengembangan penelitian lebih lanjut terkait rusaknya beta hemoglobin.

### **1.4.2 Manfaat bagi Masyarakat**

Manfaat bagi masyarakat dapat menambah wawasan dan pengetahuan mengenai hubungan *thalassemia* dengan resistensi insulin.

### **1.4.3 Manfaat bagi pengembangan ilmu**

Memberikan informasi pada pendidik dan dinas kesehatan terhadap dampak akibat rusaknya beta hemoglobin.

### **1.4.4 Manfaat bagi peneliti**

Memenuhi persyaratan untuk memperoleh gelar sarjana kedokteran.

