

**GAMBARAN PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA  
*NON TRANSFUSION DEPENDENT THALASSEMIA***

**SKRIPSI**

**Diajukan Untuk Salah Satu Syarat  
Guna Meraih Gelar Sarjana Kedokteran**



**Oleh :**

**Nella Nabella Fardillah**

**NPM : 15700018**

**PROGRAM STUDI KEDOKTERAN**

**FAKULTAS KEDOKTERAN**

**UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA**

**SURABAYA**

**2019**

**HALAMAN PERSETUJUAN**

**SKRIPSI**

**GAMBARAN PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *NON*  
*TRANSFUSION DEPENDENT THALASSEMIA***

**Diajukan Untuk Salah Satu Syarat Guna**

**Meraih Gelar Sarjana Kedokteran**

**Oleh :**

**NELLA NABELLA FARDILLAH**

**NPM: 15700018**

**Menyetujui untuk diuji pada tanggal :**

**28 Mei 2019**

**Pembimbing,**



**drg. Retno Dwi M.Kes.**  
**NIK : 05408-ET**

HALAMAN PENGESAHAN

SKRIPSI

GAMBARAN PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *NON*  
*TRANSFUSION DEPENDENT THALASSEMIA*

Gien :

NELLA NABELLA FARDILLAH

NPM : 15700018

Telah diuji pada

Hari : Selasa

Tanggal: 28 Mei 2019

Dan dinyatakan lulus oleh :

Penguji I/Pembimbing



drg. Retno Dwi M.Kes.  
NIK :05408-ET

Penguji II



Prof., Dr., dr. Soegeng Soegijanto, Sp.A (K)  
NIK : 13702-ET

**Lampiran 1. Pernyataan Keaslian Tulisan****PERNYATAAN KEASLIAN TULISAN**

Yang bertanda tangan di bawah ini :

Nama : Nella Nabella Fardillah

NPM : 15700018

Program Studi : Pendidikan Dokter

Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya

Menyatakan dengan sebenarnya bahwa Tugas Akhir yang saya tulis dengan Judul “Gambaran Analisis Hematologi pada Penderita *Non Transfusion Dependent* Thalassemia”, benar-benar hasil karya saya sendiri, bukan merupakan pengambilan tulisan atau pikiran orang lain yang saya akui sebagai tulisan atau pikiran saya sendiri. Apabila kemudian hari dapat dibuktikan bahwa Tugas Akhir ini adalah hasil jiplakan, maka saya bersedia menerima sanksi atas perbuatan tersebut.

Surabaya, Mei 2019

Yang membuat pernyataan,

A handwritten signature in black ink is written over a green 6000 Rupiah stamp. The stamp features the Garuda Pancasila emblem and the text 'METERAI KEPOLISIAN', '6000 ENAM RIBU RUPIAH', and the serial number '8DE3CAFF901206082'.

(Nella Nabella F)

NPM : 15700018

SURAT PERNYATAAN PERSETUJUAN

Yang bertanda tangan dibawah ini,

Nama : Nella Nabella Fardillah

NPM : 15700018

Program Studi : Pendidikan dokter

Menyatakan dengan sesungguhnya bahwa hasil penelitian saya dengan judul :  
GAMBARAN PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *NON*  
*TRANSFUSION DEPENDENT* THALASSEMIA.

Bersedia untuk diunggah dalam *e-repository* Universitas Wijaya Kusuma  
Surabaya.

Surat Pemyataan Persetujuan ini digunakan sebagaimana diperlukan.

Surabaya, 18 Juli 2019

Yang Membuat Pernyataan



METERAI  
TEMPEL  
BBB3AAFF901206087  
6000  
ENAM RIBU RUPIAH

(Nella Nabella F)

NPM: 15700018

## ABSTRAK

**Fardillah, Nella Nabella. 2019.** Gambaran Hematologi Pada Penderita *Non Transfusion Dependent* Thalassemia. Program Studi Pendidikan Dokter. Fakultas Kedokteran. Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Dosen Pembimbing: drg, Retno Dwi M.Kes.

Thalassemia adalah kelainan genetik yang disebabkan oleh kelainan pada sintesis hemoglobin (Hb). Thalassemia diklasifikasikan sebagai thalassemia mayor atau Transfusion Dependent Thalassemia (TDT), thalassemia minor (karier) dan intermedia. Thalassemia intermedia termasuk dalam Non Transfusion Dependent Thalassemia (NTDT). Analisis hematologi thalassemia dengan penurunan Hb, MCV dan MCH. Penelitian ini bertujuan untuk menggambarkan hematologi pada pasien Non Transfusion Dependent Thalassemia. Populasi penelitian ini adalah pasien Non Transfusi Dependent Thalassemia di Jawa Timur dengan jumlah sampel NTDT adalah sepuluh. Variabel bebas dalam penelitian ini adalah Gambaran Pemeriksaan Hematologi sedangkan variabel terikatnya adalah Non Transfusion Dependent Thalassemia. Data penelitian ini disajikan dalam bentuk tabel dan grafik. Hasil penelitian menunjukkan rata-rata Hb, MCV, MCH masing-masing 6,5 g/dl, 68,3 Fl, dan 20 pg. Kesimpulan ada penurunan Hb, MCV, dan MCH pada NTDT.

**Kata kunci:** hematologi, *non transfusion dependent thalassemia*

## **ABSTRACT**

**Fardillah, Nella Nabella. 2019.** Hematological Overview of Non Transfusion Dependent Thalassemia. Medical Univerity of Wijaya Kusuma Surabaya. Lecturer: drg, Retno Dwi M.Kes.

Thalassemia is a genetic disorder caused by abnormalities in hemoglobin (Hb) synthesis. Thalassemia is classified as thalassemia major or Transfusion Dependent Thalassemia (TDT), thalassemia minor (carrier) and intermedia. Thalassemia intermedia is included in the Non Transfusion Dependent Thalassemia (NTDT). Hematological analysis of thalassemia showed decreased Hb, MCV and MCH level. This research aims to describe hematology in patients with Non Transfusion Dependent Thalassemia. The population was NTDT patients in East Java, with the number of samples was ten. The independent variable in this research is a description of hematology examination while the dependent variable is Non Transfusion Dependent Thalassemia. Sample's data was presented to tables and graphs. The results showed average Hb, MCV, MCH level was 6.5 g / dl, 68.3 Fl, and 20 pg respectively. Conclusion there was decrease in Hb, MCV, and MCH level in NTDT.

**Keywords :** hematology, *non transfusion dependent thalassemia*



*Skripsi ini kupersembahkan untuk Ibu dan Bapak  
tercinta yang senantiasa mendoakan, memberikan  
dukungan dan kasih sayangnya.*



## KATA PENGANTAR

Puji syukur kepada Allah SWT yang telah memberikan berbagai kemudahan peneliti untuk menyelesaikan Tugas Akhir dengan judul “Gambaran Pemeriksaan Hematologi Pada Penderita *Non Transfusion Dependent* Thalassemia” Sebagai salah satu syarat memperoleh gelar Sarjana Kedokteran, di Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.

Tugas akhir ini diharapkan dapat meneliti lebih lanjut hal ini terjadi karena dukungan dari berbagai pihak. Oleh karena itu pada kesempatan ini penulis sampaikan terimakasih atas dukungan ini kepada:

1. Allah SWT yang Alhamdulillah telah memberikan kesempatan, kesehatan, dan karunia - Nya kepada saya sehingga saya dapat menyelesaikan tugas akhir ini.
2. Selain itu, peneliti mengucapkan banyak terimakasih kepada para pendukung.
3. Para pendukung tersebut adalah :
  - a. Prof. Dr. Suhartati, dr. MS Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memberikan kesempatan pada peneliti menuntut ilmu di Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.
  - b. drg, Retno M.Kes Sebagai pembimbing yang telah memberikan bimbingan, arahan, serta dorongan dalam menyelesaikan Proposal Tugas Akhir ini.

- c. Prof., Dr., dr. Soegeng Soegijanto, Sp.A (K) Sebagai penguji Proposal Tugas Akhir.
- d. Semua pihak yang tidak mungkin disebutkan satu per satu yang telah membantu dalam menyelesaikan Proposal Tugas Akhir ini.

Akhirnya peneliti berharap semoga Tugas Akhir bermanfaat bagi berbagai pihak yang terkait.

Surabaya, 02 Februari 2018

Penulis

## DAFTAR ISI

Halaman Judul .....	i
Halaman Persetujuan.....	ii
Halaman Pengesahan .....	iii
Halaman Persembahan .....	iv
Kata Pengantar .....	v
Abstrak .....	vii
<i>Abstract</i> .....	viii
Daftar Isi .....	ix
Daftar Tabel .....	xi
Daftar Gambar.....	xii
Daftar Lampiran .....	xiii
<b>BAB I PENDAHULUAN .....</b>	<b>1</b>
A. Latar belakang .....	1
B. Rumusan masalah .....	2
C. Tujuan penelitian .....	2
D. Manfaat Hasil Penelitian .....	2
<b>BAB II TINJAUAN PUSTAKA.....</b>	<b>4</b>
A. Thalassemia .....	4
1. Definisi dan Klasifikasi Thalassemia .....	4
2. Epidemiologi.....	5
3. Gejala Klinis .....	6
4. Pemeriksaan Hematologi .....	7
5. Patofisiologi Molekuler Thalassemia .....	7
6. Manajemen.....	10
B. Non Transfusion Dependent Thalasemia.....	10
1. Definisi <i>Non Transfusion Dependent</i> Thalassemia .....	10
2. Epidemiologi <i>Non Transfusion Dependent</i> Thalassemia.....	11
C. Pola Pewarisan Thalassemia .....	11
D. Pencegahan Thalassemia .....	12
1. Edukasi.....	12
2. Skrining pranikah dan pranatal .....	13
<b>BAB III KERANGKA KONSEP.....</b>	<b>14</b>
A. Kerangka Konsep .....	14
B. Penjelasan Kerangka Konsep.....	15

<b>BAB IV METODE PENELITIAN.....</b>	<b>16</b>
A. Rancangan penelitian .....	16
B. Lokasi dan Waktu Penelitian .....	16
C. Populasi dan Sampel .....	16
1. Populasi .....	16
2. Sampel .....	16
D. Variabel Penelitian .....	16
E. Definisi Operasional .....	17
F. Prosedur Penelitian .....	19
1. Alur Penelitian.....	19
2. Alat dan Bahan .....	19
3. Teknik Pengambilan Sampel .....	20
G. Analisis Data .....	20
 <b>BAB V HASIL PENELITIAN.....</b>	 <b>21</b>
A. Data Demography.....	21
B. Data Pemeriksaan Fisik .....	22
C. Data Transfusi.....	24
D. Data Hematologi.....	25
 <b>BAB VI PEMBAHASAN.....</b>	 <b>26</b>
 <b>BAB VII SIMPULAN DAN SARAN.....</b>	 <b>31</b>
A. Kesimpulan.....	31
B. Saran .....	31

DAFTAR PUSTAKA  
LAMPIRAN

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 2.1	: Molekul Hemoglobin dan Rantai Hemoglobin.....	5
Gambar 2.2	: Hidrops Fetalis .....	9
Gambar 2.3	: Fenotip Anak dengan Thalassemia .....	9
Gambar 2.4	: Hapusan Darah tepi pada Penderita Thalassemia .....	10
Gambar 2.5	: HPLC dan pola Elektroforesis .....	11
Gambar 2.6	: Gen Beta Globin pada Kromosom 11 .....	13
Gambar 2.7	: Penjelasan Genotip dan Fenotip Thalassemia Alfa, Beta dan HbE .....	14
Gambar 2.8	: Struktur Rantai Globin pada Kromosom 16 dan 11.....	14
Gambar 2.9	: Skema pola pewarisan <i>Autosomal Recessive</i> pada kedua orangtua yang carrier .....	16
Gambar 3.1	: Kerangka Konsep Penelitian .....	14
Gambar 5.1	: Presentase jumlah sampel perempuan dan laki-laki penderita <i>Non Transfusion Dependent</i> Thalassemia.....	21

## DAFTAR TABEL

Tabel 4.1	: Batas Kadar Hemoglobin.....	18
Tabel 5.1	: Distribusi berdasarkan jenis kelamin dan usia.....	21
Tabel 5.2	: Berat badan sampel pada penderita <i>Non Transfusion</i> <i>Dependent</i> Thalassemia .....	22
Tabel 5.3	: Tinggi badan sampel pada Non Transfusion <i>Dependent</i> Thalassemia .....	23
Tabel 5.4	: Body Mass Index .....	23
Tabel 5.5	: Awal transfusi sampel pada penderita <i>Non Transfusion</i> <i>Dependent</i> Thalassemia .....	24
Tabel 5.6	: Frekuensi Transfusi pada sampel penderita <i>Non Transfusion</i> <i>Dependent</i> Thalassemia .....	25
Tabel 5.7	: Hasil Pemeriksaan Darah Lengkap pada penderita <i>Non</i> <i>Transfusion Dependent</i> Thalassemia .....	25

## DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1 : Pernyataan Keaslian Tulisan.....	34
Lampiran 2 : Informed Consent.....	35
Lampiran 3 : Informed Consent.....	36
Lampiran 4 : Kuisisioner.....	37
Lampiran 5 : Hasil Pemeriksaan Darah Lengkap.....	38
Lampiran 6 : Lembar Konsultasi Tugas Akhir.....	39
Lampiran 7 : Sertifikat Laik Etik.....	40
Lampiran 8 : Jurnal Penelitian.....	41