

**PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *TRANSFUSION*
DEPENDENT THALASSEMIA
DI JAWA TIMUR**

SKRIPSI

**Untuk Memenuhi Persyaratan
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**



Oleh:

Muhammad Sidik Sudiro

NPM: 15700145

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA

SURABAYA

2019

**HALAMAN PERSETUJUAN
SKRIPSI**

**PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *TRANSFUSION
DEPENDENT* THALASEMIA
DI JAWA TIMUR**

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

Oleh:

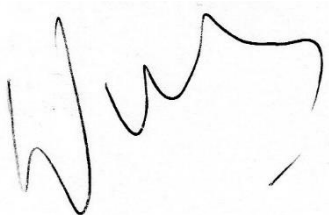
MUHAMMAD SIDIK SUDIRO

NPM: 15700145

Menyetujui untuk diuji pada tanggal:

17 Juli 2019

Penguji I/Pembimbing



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

Penguji II



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

HALAMAN PENGESAHAN

SKRIPSI

**PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *TRANSFUSION
DEPENDENT* THALASEMIA DI JAWA TIMUR**

Oleh:

MUHAMMAD SIDIK SUDIRO

NPM: 15700145

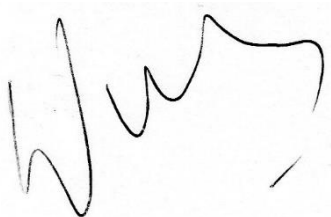
Telah diuji pada

Hari: Rabu

Tanggal: 17 Juli 2019

Dan dinyatakan lulus oleh:

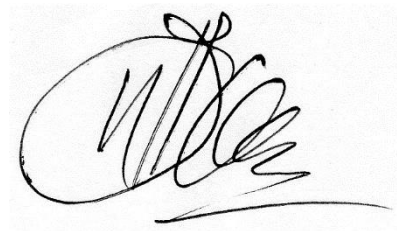
Penguji I/Pembimbing



drg. Retno Dwi W, M.Kes.

NIK: 05408-ET

Penguji II



Prof., Dr., dr. Soegeng Soegijanto, Sp.A (K)

NIK: 13702-ET

KATA PENGANTAR

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

Skripsi 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. Soedarto, DTM & H, Ph.D, Sp.Park, 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 Dwi Wulandari, M.Kes Sebagai pembimbing yang telah memberikan bimbingan, arahan, serta dorongan dalam menyelesaikan Skripsi ini.

- c. Prof., Dr., dr. Soegeng Soegijanto, Sp.A (K) Sebagai penguji II Skripsi.
- d. Ytc Mama dan Papa yang senantiasa memberikanku peran yang sangat penting dalam hidupku.
- e. Semua pihak yang tidak mungkin disebutkan satu per satu yang telah membantu dalam menyelesaikan Skripsi ini.

Akhirnya peneliti berharap semoga Skripsi bermanfaat bagi berbagai pihak yang terkait.

Surabaya, 17 Juli 2019

Penulis

ABSTRAK

Sudiro, Muhammad Sidik. 2019. *Pemeriksaan Hematologi Pada Penderita Transfusion Dependent Thalassemia Di Jawa Timur*. Skripsi, Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Pembimbing: drg. Retno Dwi Wulandari, M.Kes.

Thalassemia merupakan gangguan sintesis hemoglobin yang disebabkan oleh berkurangnya atau tidak adanya produksi rantai globin normal, pada penderita dengan thalassemia ditandai dengan anemia hemolitik dan pada pemeriksaan hapusan darah tepi menunjukkan gambaran anisopoikilositosis, hipokrom (eritrosit dengan warna lebih pucat), mikrositik (eritrosit dengan ukuran lebih kecil), sel *tear drop*, dan sel eritroblast. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hasil pemeriksaan hematologi pada penderita *Transfusion Dependent Thalassemia* di Jawa Timur. Penelitian ini merupakan penelitian observasional yang bertujuan untuk mengetahui pemeriksaan hematologi pada penderita *Transfusion Dependent Thalassemia*. Variabel pada penelitian ini adalah pemeriksaan hematologi sebagai variabel bebas, *transfusion dependent thalassemia* sebagai variabel terikat. Sampel pada penelitian sebanyak 15 penderita *transfusion dependent thalassemia* yang diteliti. Pada penelitian ini didapatkan hasil kadar hemoglobin <12 g/dL, sebanyak 2 sampel memiliki nilai MCV >80 fL, dan sebanyak 13 sampel memiliki nilai MCV <80 fL, dan MCH <28 pg. Berdasarkan pemeriksaan darah lengkap yang telah dilakukan maka nilai HB, MCV, dan MCH pada sampel mempunyai nilai di bawah kadar normal.

Kata Kunci: *Transfusion Dependent Thalassemia*, **Pemeriksaan Hematologi**

ABSTRACT

Sudiro, Muhammad Sidik. 2019. *Hematological Test of Transfusion-Dependent-Thalassemia Patients in East Java*. Thesis, Medical Education Study Program, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma University, Surabaya. Advisor: **drg. Retno Dwi Wulandari, M.Kes.**

Thalassemia is a disorder of hemoglobin synthesis caused by the deficiency or absence of normal globin chain production. It is characterized by hemolytic anemia and anisopoicytosis, hypochromic microcytic red cells (smaller and paler), tear-drop cells, and erythroblast cells appearance on peripheral blood smear examination. This observational study was aimed to determine the result of hematological tests in patients with Transfusion-Dependent-Thalassemia patients in East Java. The independent variable in this study was hematological examination while transfusion-dependent-thalassemia represents a dependent variable. Fifteen transfusion-dependent-thalassemia patients were included in this study. The results showed all subjects had hemoglobin levels < 12 g/dL. Two of the patients maintained MCV values > 80 fL while the remaining 13 samples had MCV values < 80 fL and MCH < 28 pg. Based on prior complete blood tests, hemoglobin, MCV, and MCH values in these subjects were found to be below the normal level.

Keywords: Transfusion Dependent Thalassemia, Hematology Test

DAFTAR ISI

	Halaman
Judul	i
Halaman Persetujuan	ii
Halaman Pengesahan	iii
Kata Pengantar	iv
Abstrak	vi
Abstract.....	vii
Daftar Isi.....	viii
Daftar Gambar	xi
Daftar Tabel	xii
Daftar Singkatan	xiii
Daftar Lampiran	xv
BAB I PENDAHULUAN	1
A. Latar Belakang	1
B. Rumusan Masalah	2
C. Tujuan Penelitian	3
D. Manfaat Penelitian	3
BAB II TINJAUAN PUSTAKA.....	4
A. Thalassemia	4
1. Definisi	4
2. Epidemiologi	4
3. Patofisiologi Dan Pemeriksaan Hematologi Pada Thalassemia....	8
a. Pemeriksaan Hematologi.....	9
1) Pemeriksaan darah lengkap.....	9
2) Pemeriksaan <i>high performance liquid chromatography</i> . 13	
3) Menzter index.....	13
4. Gejala klinis.....	14
a. Thalassemia alpha	15

1) <i>Silent Carrier</i>	15
2) Thalassemia alpha minor.....	15
3) Hemoglobin H <i>disease</i>	15
4) Thalassemia alpha major	16
b. Thalassemia beta	16
1) Thalassemia β minor	17
2) Thalassemia β mayor.....	18
3) Thalassemia β intermedia.....	18
5. Defek Molekuler pada Thalassemia	18
a. Mutasi gen globin beta	18
b. Mutasi gen globin alpha	20
6. Pola Pewarisan Sifat.....	20
7. Manajemen Thalassemia- β	21
8. Komplikasi Thalassemia- β	23
9. Pencegahan Thalassemia- β	24
B. Transfusion Dependent Thalassemia	26
BAB III KERANGKA KONSEP DAN HIPOTESIS PENELITIAN	26
A. Kerangka Konsep Penelitian	27
B. Penjelasan Kerangka Konsep	28
BAB IV METODE PENELITIAN	29
A. Rancangan Penelitian	29
B. Lokasi dan Waktu Penelitian.....	29
C. Populasi dan Sampel	29
D. Variabel Penelitian	29
E. Definisi Operasional.....	30
F. Prosedur Penelitian.....	31
G. Analisis Data	32
BAB V HASIL PENELITIAN	33
A. Deskripsi Data	33
B. Data Pemeriksaan Fisik	34
C. Data Pemeriksaan Hematologi	37

D. Data Pemeriksaan HbA2 dan HbF	38
BAB VI PEMBAHASAN.....	39
A. Data Demographi	39
B. Data Pemeriksaan Fisik	40
C. Pemeriksaan Hematologi.....	41
BAB VII KESIMPULAN DAN SARAN	44
A. Kesimpulan.....	44
B. Saran.....	44
DAFTAR PUSTAKA	45

DAFTAR GAMBAR

Gambar II.1 Perbandingan sel darah merah pada thalassemia dan normal	9
Gambar II.2 Alur Diagnosis Thalassemia	11
Gambar II.3 Bentuk Wajah Penderita Thalassemia	16
Gambar II.4 Pasien Thalassemia Hepatosplenomegali	17
Gambar II.5 lokasi gen globin- α dan - β pada kromosom 16p & 11p	19
Gambar II.6 Pola Pewarisan Gen Thalassemia- β	21
Gambar III.1 Kerangka Konsep.....	27
Gambar V.1 Persentase jumlah sampel laki-laki dan perempuan.....	33

DAFTAR TABEL

Tabel II.1 Nilai Normal Pemeriksaan Hematologi.....	12
Tabel II.2 Gambaran Hematologi dan klinis pada thalassemia	12
Tabel VI.1 Definisi Operasional	30
Tabel V.1 Distribusi sampel berdasarkan jenis kelamin.....	33
Tabel V.2 Karakteristik sampel berdasarkan usia.....	33
Tabel V.3 Berat badan sampel	34
Tabel V.4 Tinggi badan sampel	35
Tabel V.5 <i>Body mass index</i>	36
Tabel V.6 Hasil pemeriksaan darah lengkap.....	37
Tabel V.7 Hasil pemeriksaan kadar HbA2 dan HbF.....	38

DAFTAR SINGKATAN

BMI	<i>Body Mass Index</i>
CDC	<i>Center for Disease Control and Prevention</i>
DL	<i>Desiliter</i>
DNA	<i>Deoxyribo Nucleic Acid</i>
FL	<i>Fetoliter</i>
HB	Hemoglobin
HBA	Hemoglobin A
HBF	Hemoglobin Fetus
HBH	Hemoglobin H
HBA2	Hemoglobin A2
HPLC	<i>High Performance Liquid Chromatography</i>
KB	<i>Kilobasa</i>
MCV	<i>Mean Corpuscular Volume</i>
MCH	<i>Mean Corpuscular Hemoglobin</i>
MCHC	<i>Mean Corpuscular Hemoglobin Concentrate</i>
NTDT	<i>Non Transfusion Dependent Thalassemia</i>

PG	<i>Pikogram</i>
TDT	<i>Transfusion Dependent Thalassemia</i>
WHO	<i>World Health Organization</i>

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1: Surat Pernyataan Keaslian Tulisan.....	49
Lampiran 2: Surat Persetujuan Menjadi Responden	50
Lampiran 3: Pernyataan Telah Melaksanakan Informed Consent	52
Lampiran 4: Lembar Kuesioner	53
Lampiran 5: Sertifikat Kelaikan Etik	54
Lampiran 6: Kartu Bimbingan Tugas Akhir	55

PERNYATAAN KEASLIAN TULISAN

Yang bertandatangan di bawah ini saya:

Nama : Muhammad Sidik Sudiro
NPM : 15700145
Program Studi : Pendidikan Kedokteran
Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya
Kusuma Surabaya;

Menyatakan dengan sebenarnya bahwa Tugas Akhir yang saya tulis dengan judul “PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *TRANSFUSION DEPENDENT THALASSEMIA* DI JAWA TIMUR”, benar-benar hasil karya saya sendiri, bukan merupakan pengambilan tulisan atau pikiran orang lain yang saya akui sebagai tulisan atau pikiran saya sendiri. Apabila di kemudian hari dapat dibuktikan bahwa Tugas Akhir ini adalah hasil jiplakan, maka saya bersedia menerima sanksi atas perbuatan tersebut.

Surabaya, 19 Agustus 2019

Yang membuat pernyataan,



(Muhammad Sidik Sudiro)

NPM : 15700145

SURAT PERNYATAAN PERSETUJUAN

Yang bertandatangan di bawah ini saya:

Nama : Muhammad Sidik Sudiro
NPM : 15700145
Program Studi : Pendidikan Kedokteran
Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya
Kusuma Surabaya;

Menyatakan dengan sebenarnya bahwa Tugas Akhir yang saya tulis dengan judul “PEMERIKSAAN HEMATOLOGI PADA PENDERITA *TRANSFUSION DEPENDENT THALASSEMIA* DI JAWA TIMUR”, bersedia untuk diunggah dalam *e-repository* Universitas Wijaya Kusuma Surabaya dan digunakan sebagaimana mestinya.

Surabaya, 19 Agustus 2019

Yang membuat pernyataan,



(Muhammad Sidik Sudiro)

NPM : 15700145