

## **BAB 2**

### **TINJAUAN PUSTAKA**

#### **2.1 Konsep Anak**

##### 2.1.1 Definisi anak

Menurut undang-undang Republik Indonesia Nomor 23 Tahun 2002 tentang Perlindungan anak, anak adalah seseorang yang belum berusia 18 tahun dan termasuk anak yang masih dalam kandungan. Anak menurut WHO berada pada rentang usia 0-18 tahun dan belum menikah.

##### 2.1.2 Tahapan tumbuh kembang anak

Tumbuh kembang anak mencakup dua peristiwa yang bersifat berbeda, tetapi saling berkaitan dan sulit dipisahkan yaitu mengenai pertumbuhan dan perkembangan (Soetjiningsih & Ranuh, 2015). Pertumbuhan adalah berkaitan dengan masalah perubahan, dalam besar, jumlah, ukuran atau dimensi tingkat sel, organ maupun individu, yang dapat diukur dengan ukuran berat dan ukuran panjang. Sedangkan perkembangan adalah bertambahnya kemampuan dalam struktur dan fungsi tubuh yang lebih kompleks dalam pola yang teratur sebagai hasil dari proses pematangan yang menyangkut adanya proses diferensiasi sel-sel tubuh, organ dan sistem organ yang berkembang sedemikian rupa sehingga masing-masing dapat memenuhi fungsinya. Termasuk perkembangan emosi, intelektual dan tingkah laku sebagai hasil interaksi dengan lingkungan.

##### 2.1.2.1 Masa prenatal

Masa ini dimulai dari saat konsepsi sampai lahir, pada masa ini terjadi tumbuh kembang yang sangat pesat, sel telur yang telah dibuahi mengalami diferensiasi yang berlangsung cepat hingga terbentuk organ-organ tubuh yang berfungsi sesuai dengan tugasnya, hanya perlu waktu 9 bulan di dalam kandungan. Masa embrio berlangsung sejak konsepsi sampai umur kehamilan 8 minggu, pada masa ini mulai terbentuk organ-organ tubuh dan

sangat peka terhadap lingkungan. Pada masa fetus dini terjadi percepatan pertumbuhan, pembentukan jasad manusia yang sempurna dan organ-organ tubuh yang telah terbentuk mulai berfungsi. Sedangkan pada masa fetus lanjut, pertumbuhan berlangsung pesat dan berkembang fungsi organ-organ tubuh. Pada masa ini terjadi transfer immunoglobulin dari darah ibu melalui plasenta dan terjadi akumulasi asam lemak esensial omega 3 dan omega 6 pada otak dan retina.

#### 2.1.2.2 Masa neonatal

Pada masa ini terjadi adaptasi lingkungan dari kehidupan intrauteri ke kehidupan ekstrauteri dan terjadi perubahan sirkulasi darah. Organ-organ tubuh berfungsi sesuai tugasnya di dalam kehidupan ekstrauteri. Pada masa 7 hari pertama (neonatal dini), bayi harus mendapatkan perhatian khusus karena angka kematian bayi pada masa ini tinggi.

#### 2.1.2.3 Masa bayi dan masa anak dini

Pada masa ini pertumbuhan masih pesat walaupun kecepatan pertumbuhan telah mengalami deselerasi dan proses maturasi terus berlangsung, terutama sistem syaraf.

#### 2.1.2.4 Masa pra sekolah

Pada masa ini kecepatan pertumbuhan lambat dan berlangsung stabil (plateau). Pada masa ini, terdapat kemajuan perkembangan motorik dan fungsi eksresi. Aktivitas fisik bertambah serta keterampilan dan proses berfikir meningkat.

#### 2.1.2.5 Masa pra remaja

Pada masa pra remaja, pertumbuhan lebih cepat daripada masa pra sekolah, keterampilan dan intelektual makin berkembang, anak senang bermain berkelompok dengan teman yang berjenis kelamin sama.

### 2.1.2.6 Masa remaja

Pada masa remaja, anak perempuan dua tahun lebih cepat memasuki masa remaja bila dibandingkan dengan anak laki-laki. Masa ini merupakan transisi dari masa anak ke dewasa. Pada masa ini, terjadi pacu tumbuh berat badan dan tinggi badan yang disebut sebagai adolesen growth spurt (pacu tumbuh adolesen). Pada masa ini, juga terjadi pertumbuhan yang pesat pada alat-alat kelamin dan timbul tanda-tanda seks sekunder.

### 2.1.3 Faktor-faktor yang mempengaruhi tumbuh kembang anak

#### 2.1.3.1 Faktor internal

Berikut ini adalah faktor faktor internal yang berpengaruh pada tumbuh kembang anak.

a. Ras/etnik atau bangsa

Anak yang dilahirkan dari ras/bangsa Amerika tidak memiliki faktor herediter ras/bangsa Indonesia dan sebaliknya.

b. Keluarga

Ada kecenderungan keluarga yang memiliki postur tubuh tinggi, pendek, gemuk atau kurus.

c. Umur

Kecepatan pertumbuhan yang pesat adalah pada masa prenatal, tahun pertama kehidupan dan masa remaja.

d. Jenis kelamin

Fungsi reproduksi pada anak perempuan berkembang lebih cepat daripada laki-laki. Akan tetapi setelah melewati masa pubertas, pertumbuhan anak laki-laki akan lebih cepat.

e. Genetik

Genetik (heredokonstitusional) adalah bawaan anak yaitu potensi anak yang akan menjadi ciri khasnya. Ada beberapa kelainan genetik yang berpengaruh pada tumbuh kembang anak, contohnya seperti kerdil.

f. Kelainan kromosom

Kelainan kromosom umumnya disertai dengan kegagalan pertumbuhan seperti sindrom Down's dan sindrom Turner's.

2.1.3.2 Faktor eksternal

Berikut ini adalah faktor-faktor eksternal yang berpengaruh pada tumbuh kembang anak.

a. Faktor prenatal

1) Gizi

Nutrisi ibu hamil terutama pada trimester akhir kehamilan akan memengaruhi pertumbuhan janin.

2) Mekanis

Posisi fetus yang abnormal bisa menyebabkan kelainan kongenital seperti *club foot*.

3) Toksin/zat kimia

Berberapa obat-obatan seperti Aminopterin atau Thalidomid dapat menyebabkan kelainan kongenital seperti palatoskisis.

4) Endokrin

Diabetes melitus dapat menyebabkan makrosomia, kardiomegali dan hiperplasia adrenal.

5) Radiasi

Paparan radiasi dan sinar Rontgen dapat mengakibatkan kelainan pada janin seperti mikrosefali, spina bifida, retardasi mental dan deformitas anggota gerak, kelainan kongenital mata, serta kelainan jantung.

6) Infeksi

Infeksi pada trimester pertama dan kedua oleh TORCH (Toksoplasma, Rubella, Citomegalo virus, Herpes simpleks) dapat menyebabkan kelainan pada janin seperti

katarak, bisu tuli, mikrosefali, retardasi mental dan kelainan jantung kongenital

7) Kelainan imunologi

Eritoblastosis fetalis timbul atas dasar perbedaan golongan darah antara janin dan ibu sehingga ibu membentuk antibodi terhadap sel darah merah janin, kemudian melalui plasenta masuk ke dalam peredaran darah janin dan akan menyebabkan hemolisis yang selanjutnya mengakibatkan hiperbillirubinemia dan kernikterus yang akan menyebabkan kerusakan jaringan otak.

8) Anoksia embrio

Anoksia embrio yang disebabkan oleh gangguan fungsi plasenta menyebabkan pertumbuhan terganggu.

9) Psikologi ibu

Kehamilan yang tidak diinginkan serta perlakuan salah atau kekerasan mental pada ibu hamil dan lain-lain.

b. Faktor persalinan

Komplikasi persalinan pada bayi seperti trauma kepala, afiksia dapat menyebabkan kerusakan jaringan otak.

c. Faktor pasca persalinan

1) Gizi

Untuk tumbuh kembang bayi, diperlukan zat makanan yang adekuat.

2) Penyakit kronis atau kelainan kongenital

Tuberkulosis, anemia dan kelainan jantung bawaan mengakibatkan retardasi pertumbuhan jasmani.

3) Lingkungan fisik dan kimia

Lingkungan yang sering disebut *melieu* adalah tempat anak tersebut hidup berfungsi sebagai penyedia kebutuhan dasar anak (*provider*). Sanitasi lingkungan

yang kurang baik, kurangnya sinar matahari, paparan sinar radioaktif dan zat kimia tertentu (Pb, merkuri, rokok dan lain-lain) mempunyai dampak yang negatif terhadap pertumbuhan anak.

4) Psikologis

Hubungan anak dengan orang sekitarnya. Seorang anak yang tidak dikehendaki oleh orang tuanya atau anak yang selalu merasa tertekan, akan mengalami hambatan di dalam pertumbuhan dan perkembangannya.

5) Endokrin

Gangguan hormon, misalnya pada penyakit hipotiroid, akan menyebabkan anak mengalami hambatan pertumbuhan.

6) Sosial ekonomi

Kemiskinan selalu berkaitan dengan kekurangan makanan serta kesehatan lingkungan yang jelek dan ketidaktahuan, hal tersebut menghambat pertumbuhan anak.

7) Lingkungan pengasuhan

Pada lingkungan pengasuhan, interaksi ibu-anak sangat memengaruhi tumbuh kembang anak.

8) Stimulasi

Perkembangan memerlukan rangsangan atau stimulasi, khususnya dalam keluarga, misalnya penyediaan mainan, sosialisasi anak, serta keterlibatan ibu dan anggota keluarga lain terhadap kegiatan anak.

9) Obat-obatan

Pemakaian kortikosteroid jangka panjang akan menghambat pertumbuhan (yang dialami semua anak thalasemia), karena selalu diberikan kortikosteroid sebelum melakukan terapi tranfusi darah.

#### 2.1.4 Kebutuhan dasar anak

Kebutuhan dasar anak tumbuh kembang meliputi:

##### 2.1.4.1 Kebutuhan fisik biomedis (ASUH)

Meliputi pangan, gizi, keperawatan kesehatan dasar (imunisasi, pemberian ASI, penimbangan bayi/anak secara teratur, pengobatan jika sakit), pemukiman yang layak, hygiene perorangan, sandang kesegaran jasmani, rekreasi dan lain-lain.

##### 2.1.4.2 Kebutuhan sosial/kasih sayang (ASIH)

Pada tahun pertama kehidupan, hubungan yang erat dan mesra antara ibu/pengganti ibu dan anak merupakan syarat mutlak untuk menjamin tumbuh kembang yang selintas baik fisik, mental maupun psikososial. Kasih sayang orang tuanya akan menciptakan ikatan yang erat (bouding) dan kepercayaan dasar (basic trust).

##### 2.1.4.3 Kebutuhan stimulasi mental (ASAH)

Stimulasi mental merupakan cikal bakal dalam proses belajar (pendidikan dan pelatihan) pada anak. Stimulasi mental ini mengembangkan perkembangan mental psikososial, kecerdasan, keterampilan, kemandirian, kreativitas, agama, kepribadian, moral etika dan produktivitas

## 2.2 Konsep Thalasemia

### 2.2.1 Definisi

Istilah thalasemia yang berasal dari kata Yunani, thalassa dan memiliki makna “laut”, yang digunakan pada sejumlah kelainan darah bawaan yang ditandai dengan defisiensi pada kecepatan produksi rantai globin yang spesifik dalam Hb. Nama tersebut secara tepat mengacu kepada keturunan orang-orang yang tinggal di dekat laut Mediteranean, yang memiliki insiden tertinggi terkena penyakit thalasemiam yaitu masyarakat Italia, Yunani dan Suriah. Kelainan ini memiliki distribusi

geografik yang luas, mungkin karena mutasi spontan (Wong., D.. dkk, 2012). Thalasemia merupakan penyakit anemia hemolitik dimana terjadi kerusakan sel darah merah di dalam pembuluh darah sehingga umur eritrosit menjadi pendek (kurang dari 100 hari). Penyebab kerusakan tersebut karena hemoglobin yang tidak normal (hemoglobinopatia) dan kelainan hemoglobin ini karena adanya gangguan pembentukan yang disebabkan oleh gangguan struktural pembentukan hemoglobin dan gangguan salah satu atau beberapa rantai globin (Ngastiyah, 2012). Thalasemia adalah kelainan sintesis hemoglobin yang diturunkan (Permono, dkk, 2012).

### 2.2.2 Klasifikasi

Menurut (H. Jones, 1995) dalam lazuarda (2014) dalam Anisawati (2017) klasifikasi thalasemia meliputi: secara molekuler, dibagi dalam dua kelompok besar, yaitu:

#### 2.2.2.1 Thalasemia alfa

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

a. Silent carrier state

Gangguan pada satu rantai globin alfa, keadaan ini tidak timbulgejala sama sekali atau sedikit kelainan berupaeritrosit yang tampak lebih pucat.

b. Thalasemia alfa trait

Gangguan pada dua rantai globin alfa, penderita mengalami anemia ringan dengan eritrosit hipokrom dan mikrositik, dapat menjadi carrier.

c. Hemoglobin H disease

Gangguan pada tiga rantai globin alfa, penderita dapat bervariasi mulai tidak ada gejala sama sekali, hingga anemia yang berat disertai dengan pembesaran limfa.

d. **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 dan HbF yang diproduksi. Janin yang menderita alfa thalasemia mayor akan mengalami anemia, membengkak karena kelebihan cairan, pembesaran hati dan limfa. Janin ini biasanya mengalami keguguran atau meninggal tidak lama setelah dilahirkan.

2.2.2.2 **Thalasemia beta**

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

a. **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 (sel mikrositer).

b. **Thalasemia intermedia**

Kondisi ini kedua gen mengalami mutasi sehingga tidak dapat memproduksi rantai beta globin. Penderita mengalami anemia yang derajatnya tergantung dari derajat mutasi gen yang terjadi.

c. **Thalasemia mayor**

Kondisi ini kedua gen mengalami mutasi sehingga tidak dapat memproduksi rantai globin. Gejala muncul pada bayi ketika berumur tiga bulan berupa anemia yang berat. Penderita thalasemia mayor tidak dapat membentuk hemoglobin yang cukup sehingga hampir tidak ada oksigen yang disalurkan ke tubuh, yang lama kelamaan akan menyebabkan kekurangan oksigen, gagal jantung kongestif

maupun kematian. Penderita thalasemia mayor memerlukan transfusi darah yang rutin dan perawatan medis demi kelangsungan hidupnya.

### 2.2.3 Patogenesis

#### 2.2.3.1 Thalasemia alfa

Alfa adalah sebuah komponen dari protein yang lebih besar yang disebut hemoglobin. Hemoglobin merupakan protein dalam sel darah merah yang membawa oksigen ke sel dan ke jaringan seluruh tubuh. Hemoglobin terdiri dari empat komponen alfa globin dan dua komponen beta globin. HBA1 (hemoglobin,  $\alpha$ -1), adalah gen yang memberikan instruksi untuk membuat protein yang disebut alfa 1 globin. Protein ini juga diproduksi dari gen yang hampir identik HBA2 (hemoglobin  $\alpha$ -2).

Kedua gen alfa globin terletak dalam sebuah kromosom 16 yang dikenal sebagai lokus alfa globin. Pada manusia normal terdapat empat copy gen alfa globin. Sedangkan pada penderita thalasemia, terjadi mutasi gen alfa globin. Apabila terjadi mutasi pada satu gen  $\alpha$ , maka tidak ada dampak pada kesehatan, tetapi orang tersebut membawa sifat thalasemia atau disebut carrier (trait) thalasemia. Apabila terjadi mutasi pada dua gen  $\alpha$ , maka akan menderita thalasemia ringan yang tidak menunjukkan gejala berat. Sedangkan mutasi yang terjadi pada tiga gen  $\alpha$  akan menyebabkan penderita mengalami anemia berat, yang disebut H disease. Mutasi yang terjadi pada empat gen  $\alpha$  akan berakibat fatal pada bayi karena  $\alpha$  tidak dihasilkan sama sekali.

#### 2.2.3.2 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 membuat instruksi

untuk membuat protein yang disebut beta globin. Lebih dari 250 mutasi pada gen HBB telah ditemukan menyebabkan thalasemia beta. Tanpa beta globin, hemoglobin tidak dapat terbentuk dan akan mengganggu perkembangan sel-sel darah merah. Kekurangan sel darah merah akan menghambat oksigen yang akan dibawa dan akan membuat tubuh kehilangan oksigen. Pada manusia normal terdapat dua copy gen beta globin yang terdapat dua kromosom 11. Dan mutasi yang terjadi pada gen globin akan menyebabkan thalasemia. Jika seseorang hanya memiliki satu gen beta globin yang normal dan satu gen beta globin sudah termutasi maka orang tersebut carrier thalasemia (trait).

#### 2.2.4 Tata laksana klinis

##### 2.2.4.1 Tranfusi darah

Tranfusi darah merupakan perawatan paling utama bagi para penderita thalasemia. Tranfusi darah bertujuan meningkatkan hemoglobin dalam darah membantu mengoptimalkan tumbuh kembang anak. Keputusan untuk memulai tranfusi darah sangat individual pada setiap pasien. Tranfusi dilakukan apabila dari pemeriksaan laboratorium terbukti pasien menderita thalasemia mayor, atau apabila Hb < 7 gr/dl setelah dua kali pemeriksaan dengan selang waktu 2 minggu, tanpa adanya tanda infeksi atau didapatkan nilai Hb > 7 gr/dl dan dijumpai gagal tumbuh atau deformitas tulang akibat thalasemia.

##### 2.2.4.2 Terapi kadar besi berlebih

Tujuan penggunaan kelasi besi :

###### a. Terapi preventif

Tujuan utama terapi kelasi adalah untuk menjaga kadar besi tetap aman dalam tubuh melalui penyeimbang besi masuk lewat tranfusi dan besi keluar melalui kelasi (keseimbangan besi).

b. Terapi penyelamat

Jika kelebihan besi sudah menumpuk, jumlah besi yang dikeluarkan harus lebih banyak dari besi yang menumpuk karena tranfusi. Kerusakan karena besi yang terakumulasi di jaringan biasanya irreversible. Oleh karena itu prevensi lebih dipilih dibanding terapi penyelamatan dan terapi kelasi besi harus segera dimulai sebelum tingkat besi beracun.

c. Terapi gawat darurat

Tindakan segera yang meliputi pergantian atau peningkatan intensitas terapi kelasi besi dibutuhkan saat terjadi gagal jantung.

d. Terapi untuk penyesuaian dosis

Regimen terapi dan dosis membutuhkan penyesuaian sesuai dengan perubahan kondisi pasien. Kebutuhan ini bisa diidentifikasi melalui monitoring besi yang ketat.

e. Ketaatan terapi

Kelasi harus dikonsumsi secara rutin agar bisa menjadi efektif dan ini membutuhkan ketaatan minum obat yang baik. Pemberian kelasi besi dengan dosis yang tinggi secara sesaat dapat menghasilkan keseimbangan besi negatif tetapi dapat meningkatkan resiko toksisitas dari kelasi besi. Penyedia layanan kesehatan beserta keluarga dekat pasien seharusnya mengawal dan memberikan motivasi agar pasien tetap taat dengan kelasi yang sudah diberikan.

### 2.2.5 Preventif

Thalasemia adalah penyakit yang dapat dicegah, proses skrining sudah sering dilakukan di seluruh dunia, bahkan di beberapa negara skrining dilakukan secara cuma-cuma untuk pasangan yang baru menikah. Proses skrining dapat dilakukan melalui prosedur skrining darah tepi, skrining analisa hemoglobin dan konseling genetik. Perlu diketahui bahwa biaya

skrining jauh lebih murah dibandingkan pengobatan satu pasien thalasemia mayor. Dengan skrining jumlah pasien lahir dengan thalasemia dapat diturunkan sehingga beban suatu negara dapat berkurang. Konseling genetik untuk orang tua dan anak mereka yang subur merupakan kewajiban, dan kini terdapat diagnosis prenatal yang menggunakan amniosentesis pada sepuluh minggu gestasi atau pengambilan sampel darah janin dan skrining untuk mengetahui adanya sifat pembawa thalasemia (Wong, dkk., 2012).

## **2.3 Konsep Kualitas Hidup**

### **2.3.1 Pengertian kualitas hidup**

Brooks & Anderson (2007) dalam Nursalam (2017) mendefinisikan kualitas hidup dalam bidang pelayanan kesehatan untuk menganalisis emosional seseorang, faktor sosial dan kemampuan untuk memenuhi tuntutan kegiatan dalam kehidupan secara normal dan dampak sakit dapat berpotensi untuk menurunkan kualitas hidup terkait kesehatan. Chung, Killingworth & Nolan (2012) dalam Saragih (2016) menyatakan bahwa kualitas hidup adalah keadaan bagaimana individu merespon secara fisik dan emosional serta seberapa baik individu memfungsikan secara psikologis, sosial, pekerjaan dan fisisk. Tsitsis & Lavdanity (2015) dalam Saragih (2016) menjelaskan bahwa kualitas hidup berhubungan dengan perhatian pada emosi sosial dan kesejahteraan fisik yang digambarkan sebagai pengaruh dari kesehatan individu sehari-hari. Sedangkan kualitas hidup menurut WHO (1996) adalah persepsi individu mengenai posisi individu dalam hidup, dalam konteks budaya dan sistem nilai dimana individu hidup dan berhubungan dengan tujuan, harapan, standart dan keinginan.

Definisi ini berhubungan dengan kesehatan fisik, keadaan psikologis, tingkat kemandirian, hubungan sosial, keyakinan pribadi dan hubungan individu dengan lingkungannya. Kualitas hidup (Quality Of Life) adalah konsep analisis kemampuan individu untuk mendapatkan hidup yang

normal terkait dengan persepsi secara individu mengenai tujuan, harapan, standart dan perhatian yang secara spesifik terhadap kehidupan yang dialami dengan dipengaruhi oleh nilai budaya pada lingkungan individu tersebut berada (Nursalam, 2013) dalam Anisawati (2017).

## 2.3.2 Kualitas hidup anak thalasemia

### 2.3.2.1 Pengertian

Kualitas adalah tingkat baik dan buruk atau bisa juga kita sebut dengan mutu. Kualitas hidup anak thalasemia bisa kita terjemahkan dengan bagaimana mutu hidup sebagai penyandang thalasemia yang setiap bulan harus menjalankan therapy tranfusi dan harus rutin mengkonsumsi therapy kelasi untuk mencapai kualitas hidup yang baik. Karena thalasemia merupakan salah satu penyakit kronis yang dapat mempengaruhi kualitas kualitas hidup penderita akibat penyakitnya sendiri maupun efek terapi yang diberikan.(Primadi, 2017) dalam (Muhsinun & Mauliza, 2018). Efek tersebut tidak hanya mempengaruhi fungsi fisik anak tetapi juga fungsi sosial, emosional, dan sekolah.(Wahyuni, dkk 2011) dalam (Muhsinun & Mauliza, 2018).

Selain masalah fisik, thalasemia juga dapat menimbulkan masalah psikososial. Anak penyandang thalasemia akan mengalami stress karena serangkaian terapi medis yang sangat panjang. Kesempatan anak untuk bermain, bersekolah dan berinteraksi dengan teman seusianya menjadi berkurang, masalah fisik dan psikososial yang dapat mengganggu kualitas hidup anak penyandang thalasemia (Borhani, 2011) dalam (Henny Suzana, 2022). Dengan demikian sangat penting memperhatikan aspek kualitas hidup anak penyandang thalasemia.

Anak thalasemia yang kurang mendapatkan dukungan orang tua dalam hal dukungan emosional, penilaian dan informasional menyebabkan anak menjadi pribadi yang rendah diri, merasa

cemas, tidak bersemangat dan mudah stress, kurangnya dukungan orang tua dalam hal fasilitas menyebabkan kurang tersedianya waktu dan kesempatan bagi anak untuk mendapatkan pengobatan dan perawatan yang sesuai, akibatnya kesehatan anak menjadi tidak terpantau sehingga berdampak pada penurunan kesehatan fisik yang berujung pada kematian dini.

#### 2.3.2.2 Diagnosa thalasemia

Diagnosis thalasemia melalui beberapa tahap. Tahap pertama adalah pemeriksaan ibu janin yang meliputi pemeriksaan darah tepi lengkap dan analisis hemoglobin. Bila ibu dinyatakan pembawa sifat thalasemia beta maka pemeriksaan dilanjutkan ke tahap kedua yaitu suami diperiksa darah tepi lengkap analisis hemoglobin. Bila suami juga membawa sifat thalasemia maka suami-istri diperiksa DNANYA untuk menentukan jenis kelainannya pada gen globin beta.

Selanjutnya diambil jaringan janin (villi choroales atau jaringan ari-ari) pada saat janin berumur 10-12 minggu untuk diperiksa DNANYA. Bila janin ternyata hanya membawa satu belah gen globin beta yang mengalami kelainan (gen thalasemia beta) atau sama sekali tidak membawa thalasemia maka kehamilan dapat diteruskan dengan aman. Tetapi bila janin ternyata membawa kedua gen thalasemia yang artinya janin akan menderita thalasemia beta maka penghentian kehamilan dapat menjadi pilihan. (Kemenkes, 2021)

#### 2.3.2.3 Tatalaksana

Secara garis besar, penatalaksanaan thalasemia adalah transfusi darah, pemberian obat pengikat besi, obat-obat suportif, manajemen komplikasi medis dan non medis, serta transplantasi sumsum tulang. (Kemenkes, 2019)

#### 2.3.2.4 Perjalanan penyakit

Thalasemia merupakan penyakit yang diturunkan melalui gen (gen globin beta) yang terletak pada kromosom 11. Gen globin beta ini yang mengatur pembentukan salah satu komponen pembentuk hemoglobin. Pada manusia, kromosom selalu ditemukan berpasangan. Bila hanya sebelah gen beta yang mengalami kelainan, disebut dengan pembawa sifat thalasemia beta.

Individu yang membawa sifat thalasemia (thalasemia minor) tampak normal (sehat), sebab masih mempunyai satu belah gen yang dapat berfungsi dengan baik. Seorang pembawa sifat thalasemia (thalasemia minor) jarang memerlukan pengobatan. Bila kelainan gen globin terjadi pada kedua kromosom, dinamakan penderita thalasemia mayor. Kedua belah gen yang sakit tersebut berasal dari kedua orang tua yang masing-masing pembawa sifat thalasemia. (LPM Manunggal UNDIP, 2023)

#### 2.3.2.5 Keteraturan tranfusi

Pemberian tranfusi darah bagi penyandang thalasemia seumur hidup, rata-rata sebulan sekali, diberikan secara rutin dan teratur. Tranfusi darah bertujuan untuk memepertahankan kadar hemoglobin 9-10 g/dl (Rahayu, 2012) dalam (Rosnia Safitri, dkk. 2015).

Faktor yang berperan pada pertumbuhan pasien thalasemia adalah faktor genetik dan lingkungan. Selain itu hemoglobin juga berpengaruh, bila kadar hemoglobin dipertahankan tinggi, lebih kurang 10 g/dl disertai pencegahan hemokromatosis, maka gangguan pertumbuhan tidak terjadi (Arijanty, 2008) dalam (Rosnia Safitri, dkk. 2015).

### 2.3.2.6 Frekuensi kunjungan

Frekuensi kunjungan penderita thalasemia berkaitan dengan kepatuhan penderita dalam melakukan therapy tranfusi, tercatat dalam tiga bulan terakhir di RSUD dr. Doris Sylvanus Palangka Raya ada 49 kunjungan anak thalasemia dengan jumlah penderita yang tercatat adalah 47 penderita, karena ada dua orang anak yang rutin melakukan tranfusi darah sebanyak dua kali dalam satu bulan.

### 2.3.3 Faktor yang mempengaruhi kualitas hidup anak thalasemia

Faktor-faktor yang mempengaruhi kualitas hidup penyandang thalasemia menurut Lindstrom (1995) dalam Bulan (2009) dalam Lamanda (2021) diantaranya adalah :

#### 2.3.3.1 Kondisi personal

Kondisi ini merupakan bagian dari individu penyandang thalasemia, di dalamnya mencakup dimensi fisik, mental dan spiritual yang berasal dari dirinya sendiri. Genetik, umur, ras, kelamin, gizi, hormonal, stress, motivasi belajar dan pendidikan anak serta pengajaran agama menjadi bagian dari kondisi personal penyandang.

#### 2.3.3.2 Kondisi internal

Kondisi yang meliputi hubungan antara penyandang dalam keluarga dan lingkungan sosialnya. Hubungan sosial yang dijalani oleh penyandang baik dengan keluarga atau dengan teman sebayanya.

#### 2.3.3.3 Kondisi eksternal

Kondisi ini dapat mempengaruhi kualitas hidup dari penyandang thalasemia yang berasal dari lingkungan tempat tinggalnya. Beberapa hal yang termasuk ke dalamnya adalah karakteristik

lingkungan (cuaca, musim, polusi, kepadatan penduduk), status ekonomi, pelayanan kesehatan dan pendidikan orang tua.

#### 2.3.3.4 Kondisi global

Faktor kondisi global ini meliputi lingkungan dalam cakupan yang besar berupa kebijakan dari pemerintah dan asas-asas dalam masyarakat yang memberikan perlindungan kepada penyandang thalasemia.

#### 2.3.4 Pengukuran kualitas hidup

Menurut Bulan (2009) dalam (Aniswati, 2017). Pengukuran kualitas hidup mempunyai manfaat yaitu sebagai perbandingan beberapa alternatif pengolahan data, penelitian klinis, penilaaian manfaat suatu intervensi klinis, uji tapis dalam mengidentifikasi anak-anak dengan kualitas tertentu dan membutuhkan tindakan perbaikan secara medis ataupun bantuan konseling, juga dapat dipakai untuk pengenalan diri sehingga dapat diberikan intervensi tambahan (non medis yang diperlukan), maupun predictor untuk memperkirakan biaya perawatan kesehatan.

Pemilihan instrumen pengukur kualitas pada anak berdasarkan atas konsep, keandalan, kesahihan dan kepraktisan instrumen tersebut. *Pediatric Quality of Life Inventory (Peds QL)* merupakan salah satu instrumen pengukur kualitas hidup anak, dikembangkan selama 15 tahun oleh Varni dkk (1998) dalam Bulan (2009) dalam Anisawati (2017), *Peds QL* mempunyai dua 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 penyakit akut atau kronik. *Peds QL* spesifik penyakit telah dikembangkan untuk penyakit-penyakit keganasan, asma, artritis, diabetes anak, fibrosis kistik, penyakit sickle cell, palsy cerebralis dan kardiologis.

Konsep *Peds QL* generik adalah menilai kualitas hidup 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 tentang kesehatan secara menyeluruh (1 pertanyaan). Kuisisioner ini ditanyakan untuk perasaan yang dirasakan 30 hari terakhir. Keandalan instrumen ini ditunjukkan dengan konsistensi internal yang baik, dengan koefisien alfa secara umum berkisar antara 0,70-0,92. Keasliannya ditunjukkan pada analisis tingkat bidang maupun pertanyaan yang memberikan penurunan nilai sehubungan dengan adanya penyakit dan pengelolaan, yang tidak hanya mewakili penyakit kronis saja.

*Peds QL* praktis digunakan, pengisian 30 pertanyaan hanya memakan waktu kurang lebih lima 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 tidak pernah	: 1
Kadang-kadang	: 2
Sering	: 3
Hampir 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 dijawab pada semua bidang.

Hampir selalu	: setiap hari
Sering	: 1 kali dalam seminggu

Kadang-kadang : 1 kali dalam sebulan  
 Tidak pernah : dalam tiga bulan terakhir tidak pernah

Pengisian kuisioner dapat diwakili orang tua pada anak usia 2-4 tahun dan pengisian sendiri pada anak usia 13-18 tahun, pengisian sendiri pada anak usia 5-7 tahun dibantu oleh interviewer, pertanyaan pada kedua bentuk ini prinsipnya sama, berbeda hanya pada bentuk kalimat tanya untuk untuk orang pertama atau orang ketiga. Instrumen telah diuji dalam bahasa Inggris, Spanyol dan Jerman, dan saat ini telah diadaptasi secara internasional. Berdasarkan penelitian (Varni, Skarr, Seid & Burwinkle, 2002) dalam Bulan (2009) dalam Anisawati (2017) nilai total kualitas hidup anak sehat secara umum adalah 81,83 standar deviasi 15,90 ( $81,83 \pm 15,90$ ). Jika anak dengan nilai *Peds QL* di bawah 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 total nilai *Peds QL* <-2 SD memerlukan intervensi segera.

## 2.4 Konsep Dukungan Orang Tua

### 2.4.1 Definisi dukungan orang tua

Dukungan orang tua adalah kesadaran atas tanggung jawab mendidik dan membina anak secara terus menerus dengan memberikan bantuan oleh orang tua terhadap anak untuk memenuhi kebutuhan dasar anak dalam wujud pemberian perhatian, perasaan aman dan nyaman, serta rasa kasih sayang (Sartika & Kurniawan)

Dukungan orang tua adalah keberadaan, kesediaan, kepedulian dari orang yang dapat diandalkan, menghargai dan menyayangi kita, yang bertujuan untuk membantu kita dalam mengatasi atau menghadapi suatu masalah pada situasi tertentu atau peristiwa yang menekan serta membuat kita menjadi lebih berarti. Dukungan orang tua adalah sebagai

adanya kenyamanan, perhatian, penghargaan, atau menolong orang dengan sikap menerima kondisinya. (Kuncoro, 2002)

#### 2.4.2 Jenis dukungan orang tua

Setiadi (2008) dalam Saragih (2016) menjelaskan bahwa orang tua empat dimensi, yaitu:

##### 2.4.2.1 Dukungan informasional

Orang tua berfungsi sebagai sebuah kolektor (pengumpul) dan disseminator (penyebarnya) informasi tentang berbagai hal. Menjelaskan tentang pemberian saran, sugesti, informasi yang dapat digunakan mengungkapkan dan menyelesaikan suatu masalah. Manfaat dari dukungan ini adalah dapat menekan munculnya suatu pemahaman karena informasi yang diberikan dan dapat menyumbangkan sugesti dan aksi pada individu. Aspek-aspek dalam dukungan ini adalah nasehat, usulan, saran, petunjuk dan pemberian informasi.

##### 2.4.2.2 Dukungan penilaian

Orang tua bertindak sebagai suatu bimbingan yang bersifat umpan balik, membimbing dan menengahi dalam proses pemecahan masalah, sebagai sumber dan validator identitas anggota orang tua yang diantaranya memberikan support (dukungan), perhatian dan penghargaan.

##### 2.4.2.3 Dukungan instrumental

Orang tua merupakan sebuah sumber pertolongan praktis dan konkret, yang mengusahakan untuk menyediakan fasilitas dan perlengkapan yang dibutuhkan masing-masing anggota keluarganya.

##### 2.4.2.4 Dukungan emosional

Orang tua sebagai tempat yang aman dan damai untuk beristirahat dan pemulihan serta membantu penguasaan terhadap emosi. Aspek-aspek dari dukungan emosional meliputi dukungan

yang yang diwujudkan dalam bentuk afeksi, adanya kepercayaan, perhatian, mendengarkan dan didengarkan.

#### 2.4.3 Faktor-faktor yang mempengaruhi dukungan orang tua

Friedman (2010) menjelaskan bahwa faktor-faktor yang mempengaruhi dukungan orang tua adalah :

##### 2.4.3.1 Faktor internal

###### a. Tahap perkembangan

Artinya dukungan dapat ditentukan oleh faktor usia yang memiliki pemahaman dan respon terhadap perubahan kesehatan yang berbeda beda.

###### b. Pendidikan atau tingkat pengetahuan

Pengetahuan, latar belakang pendidikan dan pengalaman masa lalu. Kemampuan kognitif akan membentuk cara berfikir seseorang termasuk kemampuan untuk memahami faktor-faktor berhubungan dengan penyakit dan untuk menjaga kesehatan dirinya.

###### c. Faktor emosi

Seseorang yang mengalami respon stress dalam setiap perubahan hidupnya cenderung berespon terhadap berbagai tanda sakit, mungkin dilakukan dengan cara mengawatirkan bahwa penyakit tersebut dapat mengancam kehidupannya.

###### d. Faktor spiritual

Aspek spiritual dapat terlihat dari bagaimana seseorang mengalami kehidupannya, mencakup nilai dan keyakinan yang dilaksanakan.

##### 2.4.3.2 Faktor eksternal

###### a. Praktik keluarga

Cara bagaimana keluarga memberi dukungan biasanya mempengaruhi penderita dalam melaksanakan kesehatannya.

b. Faktor sosial ekonomi

Semakin tinggi tingkat ekonomi seseorang biasanya ia akan lebih cepat tanggap terhadap gejala yang dirasakan. Sehingga ia akan segera mencari pertolongan ketika merasa ada gangguan pada kesehatannya.

c. Latar belakang budaya

Latar belakang budaya mempengaruhi keyakinan, nilai dan kebiasaan individu dalam memberikan dukungan termasuk cara pelaksanaan kesehatan pribadi.

#### 2.4.4 Pengukuran dukungan orang tua

Pengukuran dukungan orang tua menggunakan kuisioner dengan skala likert sering, selalu, kadang-kadang dan tidak pernah yang berisi pernyataan-pernyataan terpilih dan telah diuji validitas dan reabilitas. Hasil dan jawaban responden dikonversi dalam sebagai berikut :

Kriteria pengukuran dukungan orang tua menurut Umami (2018) sebagai berikut :

Mendukung skor yang diperoleh responden dari kuesioner 31-48.

Tidak mendukung skor yang diperoleh responden dari kuesioner 12-30.

Skor penilaian dengan menggunakan skala likert :

Jawaban selalu dengan nilai : 4

Jawaban sering dengan nilai : 3

Jawaban kadang dengan nilai : 2

Jawaban tidak pernah dengan nilai : 1

## 2.5 Hubungan Dukungan Orang Tua dengan Kualitas Hidup Anak

### Thalasemia

Penelitian yang dilakukan Nabila, dkk (2022) dengan judul “hubungan dukungan keluarga dengan kualitas hidup anak penderita thalasemia di rs bhayangkara” hasil analisis penelitian didapatkan hasil uji statistik dengan menggunakan Eksak Fisher diperoleh nilai p-value = 0,027 yang berarti <

0,05. Berdasarkan penolakan hipotesis maka  $H_0$  ditolak yang menunjukkan bahwa terdapat hubungan dukungan keluarga dengan kualitas hidup anak usia sekolah penderita thalasemia di RS Bhayangkara Setukpa Lemdikpol Kota Sukabumi. Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian yang dilakukan oleh Muriati et al., (2019) bahwa terdapat hubungan dukungan keluarga dengan kualitas hidup anak penderita thalasemia. Hasil penelitian lain oleh Lusiani (2020) dan Suryono & Kustiningsih, (2017) juga menyatakan terdapat hubungan yang bermakna antara dukungan keluarga dengan kualitas hidup penyandang thalasemia.

Kualitas hidup pada anak merupakan perasaan nyaman atau sehat pada anak yang menggambarkan komponen kesehatan dan fungsional multidimensi seperti fisik, emosi, sosial dan perilaku yang dipersepsikan oleh anak itu atau sendiri atau orang tuanya (Sangkoso, 2011 dalam Suto, 2017). Penelitian Lusiani et al., (2017) menyatakan bahwa dukungan keluarga mempengaruhi kualitas hidup anak thalasemia karena dukungan keluarga akan membangun kekuatan, membantu untuk membuat suatu pilihan yang terbaik, dan meningkatkan pola normal yang ada dalam keseharian anak yang menderita thalasemia.

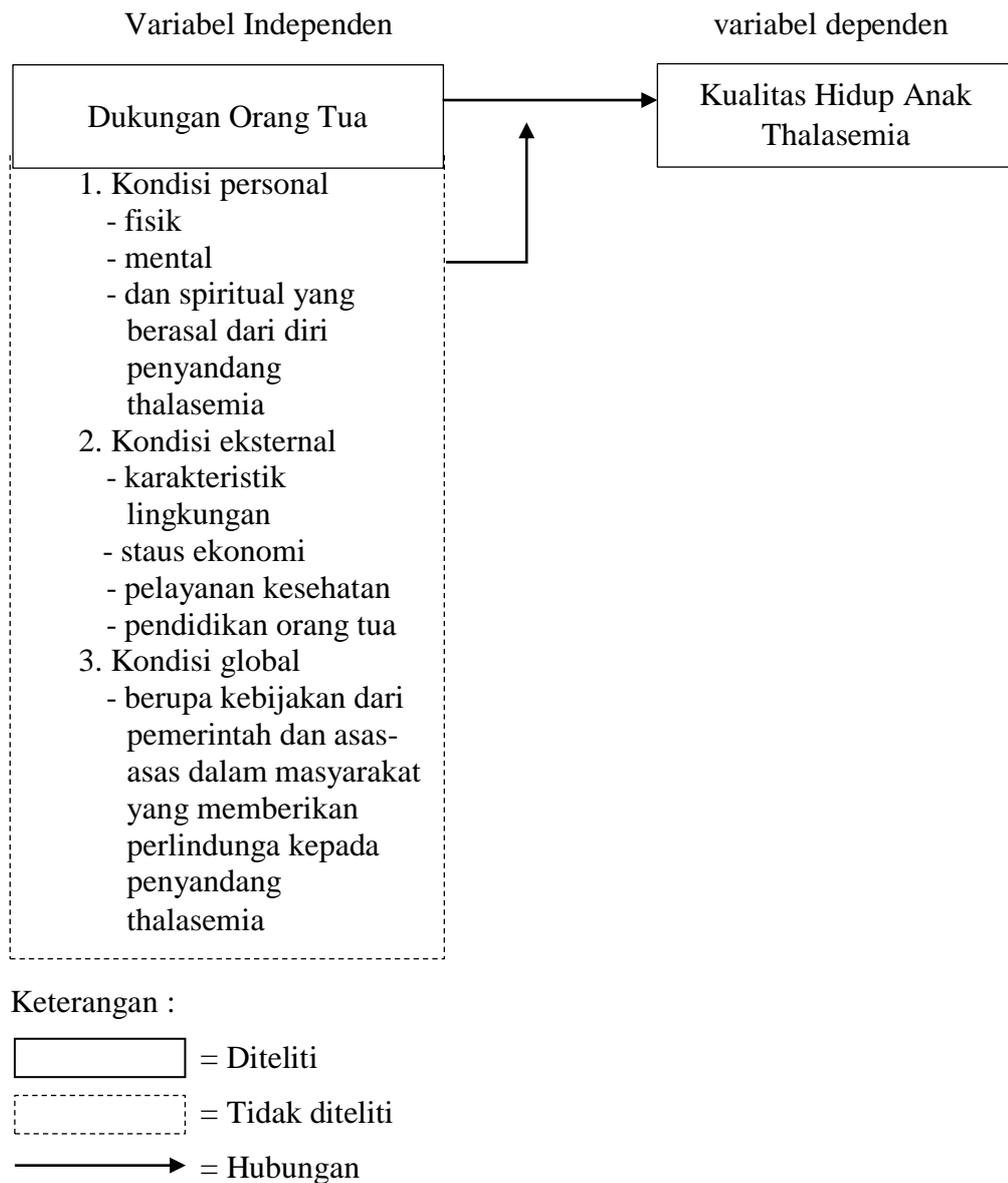
Suryono & Kustiningsih (2017) menyatakan bahwa dukungan keluarga berpengaruh terhadap kualitas hidup anak karena sistem dalam dukungan keluarga mempengaruhi kualitas hidup dengan melalui otak yang merupakan pusat pengendalian tubuh, otak menstimulasi energi keseluruhan sistem tubuh, ketika semua sistem tubuh berjalan dengan lancar maka mempengaruhi beberapa dimensi seperti fisik, psikologis, sosial dan hubungan dengan lingkungan.

Mazzone et al., 2009 dalam Pranajaya & Nurchairina, (2016) menyatakan bahwa dukungan psikososial dari keluarga mengurangi masalah emosi pada penderita thalasemia beta mayor, lebih lanjut dijelaskan bahwa dukungan psikososial mengurangi distress emosional, meningkatkan efektifitas kelasi

besi dan menguatkan strategi coping untuk lebih baik dalam kehidupan sehari-hari.

## **2.6 Kerangka Konsep**

Kerangka konsep merupakan konsep yang dipakai sebagai landasan berfikir dalam kegiatan ilmu. Konsep adalah abstraksi dari suatu realitas agar dapat dikomunikasikan dan membentuk suatu teori yang menjelaskan keterkaitan antar variabel (baik variabel yang diteliti maupun yang tidak diteliti). Kerangka konsep akan membantu peneliti menghubungkan hasil penemuan dengan teori (Nursalam, 2017). Kerangka konsep penelitian adalah suatu uraian dan visualisasi hubungan atau kaitan antara konsep satu terhadap konsep yang lainnya atau antara variabel yang satu dengan variabel yang lainnya dari masalah yang akan diteliti (Notoatmodjo, 2018). Kerangka konsep dalam penelitian ini adalah sebagai berikut :



Bagan 2.1 Kerangka konsep hubungan dukungan orang tua dengan pertumbuhan anak thalassemia

## 2.7 Hipotesis

Hipotesis adalah jawaban sementara dari rumusan masalah atau pertanyaan penelitian (Nursalam, 2017). Hipotesis dapat diartikan sebagai jawaban yang bersifat sementara terhadap permasalahan penelitian, sampai terbukti melalui data yang terkumpul (Notoatmodjo, 2018).

Adapun hipotesis pada penelitian ini adalah :

Ha : Terdapat hubungan dukungan orang tua dengan kualitas hidup anak thalasemia di ruang Flamboyan RSUD dr. Doris Sylvanus Palangka Raya.