

Factors Affecting the Quality of Life of Children with Thalassemia: Literature Review

Aisya Nur Abida^{1*}

¹Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran dan Ilmu Kesehatan Universitas Mataram, Mataram, Nusa Tenggara Barat, Indonesia

Article History

Received : November 03th, 2024

Revised : November 25th, 2024

Accepted : December 14th, 2024

*Corresponding Author: **Aisya Nur Abida**, Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran dan Ilmu Kesehatan Universitas Mataram, Mataram, Indonesia
Email: aisyanabida@gmail.com

Abstract: The chronic condition known as thalassaemia is a hereditary ailment that results in the loss or decreased synthesis of one or more globin chains in erythrocytes. Ineffective erythropoiesis, early erythrocyte breakdown, and anaemia are all possible outcomes of thalassaemia. In Indonesia, it is estimated that between 3-10% of people have β thalassaemia, whereas between 2.6-11% have α thalassaemia. Approximately 2,500 newborns are thought to be born with β -thalassaemia major each year. The purpose of this study is to identify the variables that affect the quality of life for kids with thalassaemia so that the right kind of medication can be developed to lessen this issue. This study used the Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-analyses (PRISMA) technique to conduct a literature review. The PubMed and ScienceDirect databases were used to conduct online searches for the literature. Three articles in all were chosen for examination based on search results that satisfied the inclusion requirements. The study findings from the three analysed publications indicate that the primary factor influencing a child's declining quality of life is school function. Children's age, the kind of iron chelation treatment, the frequency of transfusions, the number of family members with thalassaemia, and haematopoietic stem cell transplant operations are all factors that affect the quality of life of patients with thalassaemia. Based on the factors that influence the quality of life of children with thalassaemia, the role of parents supported by the government and community is needed in the treatment of children with thalassaemia.

Keywords: Children, thalassaemia, risk factors, quality of life.

Pendahuluan

Talasemia merupakan kelainan genetik pada gen resesif autosomal yang menyebabkan hilang atau berkurangnya produksi satu atau lebih rantai globin pada eritrosit (Ali *et al.*, 2021). Kondisi ini dapat menyebabkan anemia, ketidakefektifan eritropoiesis, dan destruksi eritrosit prematur (Sari *et al.*, 2024). Talasemia dapat diklasifikasikan berdasarkan rantai globin yang terkait, yaitu talasemia α , β , γ , δ , $\delta\beta$, atau $\gamma\delta\beta$ (Ali *et al.*, 2021). Talasemia α dan β merupakan kondisi yang paling banyak ditemui (Ali *et al.*, 2021). Manifestasi klinis yang ditimbulkan pada talasemia dapat berupa asimtomatik hingga membutuhkan transfusi

darah berkala seumur hidup, contohnya pada talasemia beta mayor (Taher *et al.*, 2015).

WHO mengklasifikasikan talasemia sebagai masalah kesehatan global mayor. Asia Tenggara, Afrika Sub-Sahara, Timur Tengah, dan Mediterania merupakan wilayah yang termasuk dalam *thalassaemia belt* (Biswas *et al.*, 2023). Diperkirakan sekitar 3-10% dari populasi masyarakat Indonesia merupakan *carrier* talasemia β dan 2,6-11% dari populasi merupakan *carrier* talasemia α (Wratsangka *et al.*, 2024). Selain itu, diperkirakan sekitar 2.500 bayi dilahirkan dengan talasemia β mayor setiap tahunnya (Wahidiyat *et al.*, 2022). Talasemia, terutama talasemia yang membutuhkan transfusi berkala seumur hidup merupakan kondisi klinis

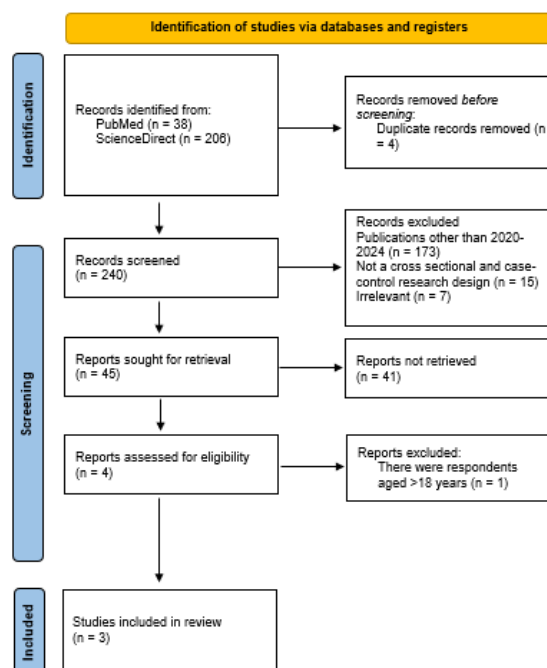
yang berat dan membutuhkan perawatan di pusat kesehatan dan ditangani oleh profesional (Farmakis *et al.*, 2022). Selain membutuhkan penanganan seumur hidup, talasemia memiliki berbagai risiko komplikasi fisik, sosial, dan psikologis yang dapat memengaruhi kualitas hidup (Yousuf *et al.*, 2022).

Kualitas hidup merupakan persepsi suatu individu terhadap kondisi kehidupannya saat ini yang dapat dipengaruhi oleh budaya dan sistem nilai tempat mereka tinggal dan berkaitan dengan tujuan, harapan, standar, dan perhatian mereka. Kualitas hidup merupakan persepsi pribadi masing-masing individu mengenai kondisinya terkait aspek-aspek dalam kehidupannya (Vahedi, 2010). Pasien talasemia diketahui mengalami perubahan secara fisik seperti kelelahan, memiliki fitur *thalassemia facies*, mengalami masalah tumbuh kembang, dan terjadi keterlambatan pubertas (Piga, 2017; Sari *et al.*, 2024). Selain itu, masalah psikologis dan perilaku sosial seperti kehilangan kepercayaan diri, stress, depresi, cemas, terganggunya proses belajar, serta risiko komorbiditas dan komplikasi yang tinggi dapat memengaruhi fungsi normalnya sebagai seorang individu dan makhluk sosial (Behdani *et al.*, 2015; Sari *et al.*, 2024). Oleh karena itu perlu diketahui faktor-faktor yang memengaruhi kualitas hidup anak dengan talasemia sehingga dapat ditemukan penanganan yang sesuai untuk mengurangi permasalahan ini.

Bahan dan Metode

Penelitian ini merupakan *literature review* dengan menggunakan metode *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-analyses* (PRISMA). Pencarian sumber literatur menggunakan database *PubMed* dan *ScienceDirect* dengan kata kunci yang digunakan yaitu “Factor affecting” AND “Quality of life” AND “Thalassemia” AND “Children”. Kriteria inklusi yang ditetapkan pada penelitian ini, yaitu artikel penelitian yang dipublikasikan dalam rentang waktu 2020-2024 atau dalam waktu 5 tahun terakhir, artikel menggunakan desain *cross sectional* dan *case control*, artikel dapat diakses secara bebas, dan artikel memuat penelitian tentang faktor yang memengaruhi kualitas hidup anak dengan talasemia.

Hasil pencarian dengan memasukkan kata kunci di atas pada database *PubMed* dan *ScienceDirect*, teridentifikasi sejumlah 244 artikel. Dilakukan penyaringan duplikasi dari 244 artikel ini dan didapatkan 4 artikel terduplikasi sehingga didapatkan total 240 artikel yang akan diskroning. Selanjutnya proses skrining dilakukan dengan mengeksklusi artikel yang tidak sesuai dengan kriteria inklusi yang telah ditetapkan, sehingga didapatkan publikasi selain tahun 2020-2024 sebanyak 173 artikel, artikel dengan desain penelitian bukan *cross sectional* dan *case control* sebanyak 15 artikel, dan artikel yang tidak relevan sebanyak 7 artikel. Berdasarkan proses ini didapatkan 45 artikel yang akan diskroning mengenai aksesnya, didapatkan 41 artikel tidak dapat diakses secara bebas sehingga tersisa 4 artikel. Pada proses skrining terakhir dilakukan penilaian kelayakan artikel dan ditemukan 1 artikel tidak layak karena pada penelitian tersebut terdapat responden berusia lebih dari 18 tahun. Berdasarkan hal tersebut, didapatkan total 3 artikel yang akan dilakukan *review*.



Gambar 1. Pengumpulan artikel menggunakan PRISMA

Hasil dan Pembahasan

Berdasarkan artikel yang di-review, diketahui terdapat beberapa faktor yang dapat memengaruhi kualitas hidup anak dengan talasemia. Faktor-faktor yang memengaruhi kualitas hidup anak dengan talasemia dideskripsikan pada tabel 1.

Usia anak

Penelitian yang dilakukan Shafie *et al.* (2020) menunjukkan usia merupakan salah satu

faktor yang berperan besar dalam kualitas hidup anak dengan talasemia. Selain itu, penelitian oleh Qiao *et al.* (2024) & Yusof *et al.* (2020a) juga menunjukkan pengaruh usia dalam kualitas hidup anak dengan talasemia. Seiring dengan pertambahan usia, berbagai komplikasi terkait efek transfusi dalam jangka waktu yang lama, peningkatan zat besi dalam tubuh, dan komplikasi lain yang muncul seiring berjalannya waktu secara signifikan memengaruhi kualitas hidup dan kemampuan anak untuk bersekolah (Qiao *et al.*, 2024).

Tabel 1. Artikel Terkait

No	Judul Artikel	Peneliti	Desain Penelitian	Jenis Kuesioner	Hasil Penelitian
1	Health-related Quality of Life among Children with Transfusion-dependent Thalassemia: A Cross-sectional Study in Malaysia	Asrul Akmal Shafie, Irwinder Kaur Chhabra, Jacqueline Hui Yi Wong, Noor Syahireen Mohammed, Hishamshah Mohd Ibrahim, and Hamidah Alias (2020)	Cross sectional	PedsQL™ 4.0 Generic Core Scales.	Hasil penelitian menunjukkan fungsi sekolah memiliki skor terendah dengan faktor risiko yang memengaruhi adalah peningkatan usia dan penggunaan terapi kelasi besi ganda.
2	Factors Affecting Health-related Quality of life and its association with the Xmn1-Gg polymorphism among adolescents with transfusiondependent beta thalassemia and HbE/b-thalassemia in East Coast Malaysia	Wardah Yusof, Maryam Mohd Zulkifli, Nurul Fatihah Azman, Siti Azrin Ab Hamid, Azizah Othman, Nani Draman, Bin Alwi Zilfalil, Rosline Hassan, Wan Zaidah Abdullah (2020)	Cross sectional	The Malay version of the Pediatric Quality of Life Inventory™ (PedsQL™) 4.0 Generic Core Scale	Hasil penelitian menunjukkan fungsi sekolah memiliki skor terendah dengan faktor risiko yang memengaruhi adalah usia dan frekuensi transfusi.
3	Health-related quality of life and associated factors among children with Transfusiondependent β-thalassaemia: a cross-sectional study in Guangxi Province	Jingyi Qiao, Bingxing Luo, Jian Ming, Xinhua Zhang, Junling Weng, Qingwen Deng, Shanyan Zhou, and Yingyao Chen (2024)	Cross sectional	Transfusion-Dependent Quality of Life (TranQoL) questionnaire	Hasil penelitian menunjukkan fungsi sekolah merupakan skor terendah. Studi ini mengemukakan bahwa peningkatan usia, adanya lebih dari satu keluarga dengan talasemia TDT, dan pasien yang melakukan transplantasi sel punca hematopoietik berkaitan dengan penurunan skor kualitas hidup

Mengacu pada ketiga artikel yang direview, ketiga artikel menunjukkan fungsi sekolah merupakan domain yang memiliki skor terendah dibandingkan domain lainnya (Qiao *et al.*, 2024; Shafie *et al.*, 2020; Yusof *et al.*, 2020b). Hal ini dapat dikaitkan dengan jumlah absensi sekolah akibat penyakitnya dan kesulitan dalam menyelesaikan tugas akibat efek samping dari penyakitnya, seperti anemia kronis dan hipoksia yang dapat menurunkan konsentrasi dan kemampuan belajar (Mardhiyah *et al.*, 2024). Dihipotesiskan bahwa semakin muda usia anak dengan talasemia maka morbiditas yang dialami akan semakin rendah yang berkaitan dengan progres penyakit dan efek dari terapi yang telah diterima (Shafie *et al.*, 2020). Peningkatan beban penyakit pada anak talasemia berkaitan dengan peningkatan volume darah yang dibutuhkan untuk transfusi, onset terjadinya komplikasi, dan peningkatan dosis untuk terapi kelasi besi (Shafie *et al.*, 2020).

Jenis terapi kelasi besi

Terapi transfusi yang dijalani pasien talasemia memiliki efek samping berupa kelebihan zat besi yang dapat menyebabkan toksisitas zat besi (Geneen *et al.*, 2023). Kondisi ini dapat menyebabkan komplikasi pada kardiovaskular, hati, dan sistem endokrin sehingga merupakan penyebab utama morbiditas dan mortalitas talasemia (Pinto & Forni, 2020). Untuk itu diperlukan terapi kelasi besi yang berguna untuk mencegah dan mengobati kelebihan zat besi dalam tubuh (Geneen *et al.*, 2023). Berdasarkan salah satu artikel, pasien dengan terapi kelasi besi ganda memiliki skor yang lebih rendah dibandingkan pasien dengan terapi tunggal. Berdasarkan rute administrasi, pasien yang menerima kombinasi desferrioxamine subkutan dan kelator oral memiliki skor lebih rendah dibandingkan dengan terapi tunggal (Shafie *et al.*, 2020). Hal ini berkaitan dengan kepatuhan pasien akibat toleransi terhadap efek samping terapi kelasi besi yang diterimanya. Semakin patuh pasien terhadap terapi maka keberhasilan pengobatan juga akan semakin besar (Lin *et al.*, 2008).

Frekuensi transfusi

Penelitian yang dilakukan Shafie *et al.* (2020) menunjukkan frekuensi transfusi dapat memengaruhi kualitas hidup pasien talasemia.

Frekuensi transfusi yang tinggi, yaitu 10-15 kali per tahun akan menurunkan kualitas hidup seiring dengan peningkatan kunjungan ke rumah sakit sehingga dapat memengaruhi jumlah absensi di sekolah dan membatasi kehidupan sosial pasien dengan keluarga maupun komunitasnya (Shafie *et al.*, 2020). Penelitian menyebutkan bahwa frekuensi transfusi yang tinggi dapat memengaruhi kualitas hidup pasien talasemia dengan menyita waktu pasien dan keluarga. Sementara itu transfusi regular berperan penting dalam status kesehatan pasien talasemia namun memiliki berbagai komplikasi negatif pada fungsi organ dan kesehatan pasien secara fisik (Hossain *et al.*, 2023).

Jumlah anggota keluarga dengan talasemia

Penelitian yang dilakukan Qiao *et al.* (2024) menunjukkan bahwa jika di dalam satu keluarga terdapat lebih dari satu pasien talasemia, maka terjadi penurunan skor kualitas hidup secara konsisten. Talasemia merupakan penyakit kronis yang dapat menjadi beban sosial, finansial, maupun psikologis bagi pasien maupun keluarga (Yousuf *et al.*, 2022). Biaya dan frekuensi pengobatan, komplikasi yang terjadi, dan perubahan fisik menyebabkan pasien dan keluarga mengalami stres dan frustrasi terhadap kondisi yang terjadi (Yousuf *et al.*, 2022).

Transplantasi sel punca hematopoietik

Penelitian yang dilakukan oleh Qiao *et al.*, (2024) menunjukkan bahwa yang menjalani transplantasi sel punca hematopoietik diketahui memiliki skor kualitas hidup lebih rendah dibandingkan dengan yang tidak menjalani transplantasi. Berdasarkan hasil wawancara dalam penelitian ini, diketahui bahwa transplantasi ini merupakan prosedur yang langka dan membutuhkan biaya besar dalam proses operasi dan rehabilitasi sehingga ketika terdapat komplikasi dalam prosesnya, sebagian besar keluarga tidak mampu untuk menanggung beban ini dan berdampak buruk pada kualitas hidup (Qiao *et al.*, 2024). Namun hal ini tidak sejalan dengan penelitian yang membandingkan kualitas hidup anak setelah 5 tahun menjalani transplantasi sel punca hematopoietik dengan pasien yang menjalani terapi konvensional yaitu transfusi darah dan terapi kelasi besi yang menunjukkan efek positif transplantasi sel punca

hematopoietik terhadap kualitas hidup, terutama pada domain fungsi sekolah (Mulas *et al.*, 2023).

Kesimpulan

Berdasarkan ketiga artikel yang telah direview, dapat disimpulkan bahwa pada anak dengan talasemia, fungsi sekolah menjadi domain yang paling berpengaruh terhadap penurunan kualitas hidup anak tersebut. Adapun faktor-faktor yang memengaruhi kualitas hidup pasien dengan talasemia adalah usia anak, jenis terapi kelasi besi, frekuensi transfusi, jumlah anggota keluarga dengan talasemia, dan prosedur transplantasi sel punca hematopoietik. Peran orang tua yang didukung oleh pemerintah dan komunitas dapat berperan besar dalam pengobatan anak dengan talasemia. Pemerintah diharapkan dapat berperan dalam membuat regulasi yang dapat membantu keluarga dalam mengakses. Sementara itu tenaga profesional dapat berperan dalam mengembangkan terapi yang lebih efektif dan rendah komplikasi serta memberikan konseling kepada pasien dan keluarga dalam menghadapi penyakit yang dialami. Selain itu, peran masyarakat dan komunitas dalam mendukung pasien dan keluarga dengan talasemia juga sangat memengaruhi kualitas hidup.

Ucapan Terima Kasih

Penulis mengucapkan terima kasih kepada seluruh pihak yang telah mendukung penyusunan artikel ini.

Referensi

Ali, S., Mumtaz, S., Shakir, H. A., Khan, M., Tahir, H. M., Mumtaz, S., Mughal, T. A., Hassan, A., Kazmi, S. A. R., Sadia, Irfan, M., & Khan, M. A. (2021). Current status of beta-thalassemia and its treatment strategies. *Molecular Genetics and Genomic Medicine*, 9(12), 1–14. <https://doi.org/10.1002/mgg3.1788>

Behdani, F., Badiee, Z., Hebrani, P., Moharreri, F., Badiee, A. H., Hajivosugh, N., Rostami, Z., & Akhavanrezayat, A. (2015). Psychological aspects in children and adolescents with major thalassemia: A case-control study. *Iranian Journal of*

Pediatrics, 25(3), 0–7. [https://doi.org/10.5812/ijp.25\(3\)2015.322](https://doi.org/10.5812/ijp.25(3)2015.322)

Biswas, B., Naskar, N. N., Basu, K., Dasgupta, A., Basu, R., & Paul, B. (2023). An Epidemiological Study of the Quality of Life of Children With Beta-Thalassemia Major (β -TM) and Its Correlates in Kolkata, West Bengal, India. *Cureus*, 15(3). <https://doi.org/10.7759/cureus.36888>

Farmakis, D., Porter, J., Taher, A., Cappellini, M. D., Angastiniotis, M., & Eleftheriou, A. (2022). 2021 Thalassaemia International Federation Guidelines for the Management of Transfusion Dependent Thalassemia. *Hemasphere*, 6(8). <https://doi.org/10.1097/HS9.0000000000000732>

Geneen, L. J., Dorée, C., & Estcourt, L. J. (2023). Interventions for improving adherence to iron chelation therapy in people with sickle cell disease or thalassaemia. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2023(3). <https://doi.org/10.1002/14651858.CD012349.pub3>

Hossain, M. J., Islam, M. W., Munni, U. R., Gulshan, R., Mukta, S. A., Miah, M. S., Sultana, S., Karmakar, M., Ferdous, J., & Islam, M. A. (2023). Health-related quality of life among thalassemia patients in Bangladesh using the SF-36 questionnaire. *Scientific Reports*, 13(1), 1–12. <https://doi.org/10.1038/s41598-023-34205-9>

Lin, J., Sklar, G. E., Oh, V. M. Sen, & Li, S. C. (2008). Factors affecting therapeutic compliance: A review from the patient's perspective. *Therapeutics and Clinical Risk Management*, 4(1), 269–286. <https://doi.org/10.2147/tcrm.s1458>

Mardhiyah, A., Panduragan, S. L., Mediani, H. S., & Yosep, I. (2024). Factors Associated With Quality of Life Among Adolescent With Beta Thalassemia in Indonesia: A Cross-Sectional Study. *SAGE Open Nursing*, 10. <https://doi.org/10.1177/23779608241255638>

Mulas, O., Efficace, F., Orofino, M. G., Piroddi, A., Piras, E., Vacca, A., Barella, S., Costa, A., Giesinger, J. M., La Nasa, G., & Caocci, G. (2023). Health-Related Quality-

- of-Life Profile of Pediatric Patients with β Thalassemia after Hematopoietic Stem Cell Transplantation. *Journal of Clinical Medicine*, 12(18), 1–13. <https://doi.org/10.3390/jcm12186047>
- Piga, A. (2017). Impact of bone disease and pain in thalassemia. *Hematology*, 2017(1), 272–277. <https://doi.org/10.1182/asheducation-2017.1.272>
- Pinto, V. M., & Forni, G. L. (2020). Management of iron overload in beta-thalassemia patients: Clinical practice update based on case series. *International Journal of Molecular Sciences*, 21(22), 1–20. <https://doi.org/10.3390/ijms21228771>
- Qiao, J., Luo, B., Ming, J., Zhang, X., Weng, J., Deng, Q., Zhou, S., & Chen, Y. (2024). Health-related quality of life and associated factors among children with Transfusion-dependent β -thalassaemia: a cross-sectional study in Guangxi Province. *Health and Quality of Life Outcomes*, 22(1), 93. <https://doi.org/10.1186/s12955-024-02307-1>
- Sari, T. T., Rahmartani, L. D., Wirahmadi, A., Selene, N. B., Iskandar, S. D., & Wahidiyat, P. A. (2024). Psychological Burden among Pediatric Thalassemia Major Patients in Indonesia: A Review. *Thalassemia Reports*, 14(2), 33–43. <https://doi.org/10.3390/thalassrep14020005>
- Shafie, A. A., Chhabra, I. K., Wong, J. H. Y., Mohammed, N. S., Ibrahim, H. M., & Alias, H. (2020). Health-related quality of life among children with transfusion-dependent thalassemia: A cross-sectional study in Malaysia. *Health and Quality of Life Outcomes*, 18(1). <https://doi.org/10.1186/s12955-020-01381-5>
- Taher, A. T., Radwan, A., & Viprakasit, V. (2015). When to consider transfusion therapy for patients with non-transfusion-dependent thalassaemia. *Vox Sanguinis*, 108(1), 1–10. <https://doi.org/10.1111/vox.12201>
- Vahedi, S. (2010). World Health Organization Quality-of-Life Scale (WHOQOL-BREF): Analyses of Their Item Response Theory Properties Based on the Graded Responses Model. *Iranian Journal of Psychiatry*, 5(4), 140–153. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22952508><http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC3395923>
- Wahidiyat, P. A., Sari, T. T., Rahmartani, L. D., Iskandar, S. D., Pratanata, A. M., Yapiy, I., Setianingsih, I., Atmakusuma, T. D., & Lubis, A. M. (2022). Thalassemia in Indonesia. *Hemoglobin*, 46(1), 39–44. <https://doi.org/10.1080/03630269.2021.2023565>
- Wratsangka, R., Tungka, E. X., Murthi, A. K., Ali, S., Nainggolan, I. M., & Sahiratmadja, E. (2024). Anemia among Medical Students from Jakarta: Indonesia - Iron Deficiency or Carrier Thalassemia? *Anemia*, 2024. <https://doi.org/10.1155/2024/4215439>
- Yousuf, R., Akter, S., Wasek, S. M., Sinha, S., Ahmad, R., & Haque, M. (2022). Thalassemia: A Review of the Challenges to the Families and Caregivers. *Cureus*, 14(12), 8–15. <https://doi.org/10.7759/cureus.32491>
- Yusof, W., Zulkifli, M. M., Azman, N. F., Ab Hamid, S. A., Othman, A., Draman, N., Zilfalil, B. A., Hassan, R., & Abdullah, W. Z. (2020a). Factors affecting health-related quality of life and its association with the Xmn1-G γ polymorphism among adolescents with transfusion-dependent beta thalassemia and HbE/ β -thalassemia in East Coast Malaysia. *Pediatric Hematology Oncology Journal*, 5(2), 30–36. <https://doi.org/10.1016/j.phoj.2020.04.001>
- Yusof, W., Zulkifli, M. M., Azman, N. F., Ab Hamid, S. A., Othman, A., Draman, N., Zilfalil, B. A., Hassan, R., & Abdullah, W. Z. (2020b). Factors affecting health-related quality of life and its association with the Xmn1-G γ polymorphism among adolescents with transfusion-dependent beta thalassemia and HbE/ β -thalassemia in East Coast Malaysia. *Pediatric Hematology Oncology Journal*, 5(2), 30–36. <https://doi.org/10.1016/J.PHOJ.2020.04.001>