

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 LATAR BELAKANG MASALAH

Leukemia Limfoblastik Akut (LLA) adalah sebuah kelainan keganasan dari sumsum tulang berupa perubahan genetik dari prekursor sel limfoid yang menghasilkan disregulasi, proliferasi, ketahanan dan akumulasi dari sel leukemia. Ini merupakan malignansi yang paling sering terjadi pada anak – anak, dimana mempresentasikan sepertiga dari semua kanker anak (Pui *et al.*, 2004). Distribusi insiden penyakit ini sendiri tepatnya lebih tinggi 10 kali pada anak usia 2 – 3 tahun dibandingkan dengan anak usia 19 tahun, serta 2% - 5% dari LLA dapat terjadi pada bayi (usia kurang dari satu tahun) (Forestier *et al.*, 2006).

Meskipun LLA adalah keganasan yang paling umum dijumpai pada anak –anak, penyebab pastinya masih belum diketahui. Beberapa faktor seperti paparan radiasi, konsumsi alkohol dan rokok pada ibu hamil dan paparan bahan kimia tertentu diduga berperan dalam terjadinya LLA. Selain itu, Faktor predisposisi keturunan dan kondisi asal mula prenatal ikut memegang peranan penting dalam peningkatan resiko terjadinya LLA pada anak. Pada faktor predisposisi keturunan telah ditemukan beberapa kaitan antara LLA pada anak dengan riwayat keluarga dengan keganasan hematologi, dan predisposisi sindrom genetik maupun dengan variasi pewarisan genetik tertentu (Greaves, 2002; Dickinson, 2005). Salah satu penemuan yang berkaitan dengan predisposisi sindrom genetik adalah peningkatan resiko timbulnya LLA dan LMA pada anak dengan *Down's syndrome* yang mana resikonya meningkat 10 - 15 kali lipat dengan resiko kumulatif sekitar 2,1% pada usia 5 tahun dan 2,7% pada umur 30 tahun, dan sekitar dua per tiga pada kasus leukemia akut pada anak dengan *Down's syndrome* adalah LLA (Greaves, 2002; Whitlock, 2006).

Berdasarkan penelitian yang telah dilakukan oleh Martyn (2002) dan Wiemels (1999) menyebutkan bahwa resiko timbulnya LLA pada bayi telah dikaitkan dengan polimorfisme genetik dari NQ01 (NAD(P)H:quinone oxidoreductase) dan MFTHR (methylenetetrahydrofolate reductase) maupun alel HLA kelas II (Wiemels, 2001). Hal ini menunjukkan bahwa peningkatan resiko terjadinya LLA pada anak berhubungan dengan pewarisan genetik tertentu yang telah disebutkan. Kondisi asal mula prenatal juga turut mempengaruhi peningkatan resiko terjadinya LLA pada anak. Berdasarkan laporan terbaru

menyebutkan bahwa perkembangan LLA pada anak sering terjadi pada saat perkembangan janin. Bukti ini didapatkan dari studi kembar identik dengan leukemia yang sesuai menunjukkan kesesuaian yang identik terhadap sekuens gen fusi klonal di keduanya (Hjalgrim, 2002). Sebagai tambahan, berdasarkan penelitian yang telah dilakukan McHale (2003) menyebutkan bahwa terdapat bukti persusatif terjadinya beberapa translokasi leukemia terutama pada gen TEL – AML1 (ETV6 – RUNX1) yang terjadi saat prenatal sebagai awal terjadinya leukemia pada kebanyakan kasus (Zamenicknova, 2012).

Dermatoglifi (sidik jari) merupakan salah satu aspek dari tubuh manusia yang memiliki pola – pola tertentu yang sifatnya genetik dan dipengaruhi oleh masa pertumbuhan dan perkembangan saat trimester pertama kehamilan, dan tidak pernah berubah dalam hidup kecuali ada penyebab yang menyertainya (Elvayandri, 2002). Relevansi sidik jari dapat digunakan untuk mengidentifikasi orang – orang dengan predisposisi genetik untuk perkembangan penyakit tertentu seperti penyakit sindrom metabolik, penyakit autoimun, reaksi alergi dan hipersensitivitas. Karena pola dermatoglifi diturunkan secara genetik dan tidak dipengaruhi lingkungan eksternal seperti geografi, ekonomi, dan lain – lain, pola dermatoglifi memiliki ciri yang paling bermanfaat untuk menentukan hubungan mendasar dalam kehidupan (Sintaningtyas, 2010).

Menurut penelitian yang pernah dilakukan pada 24 pasien anak dengan LLA yang dibandingkan dengan dengan 24 pasien anak yang sehat di Departemen Pediatrik, Rumah Sakit KMC Attavara, India, menunjukkan bahwa adanya hubungan pola dermatoglifi (dimana terdapat peningkatan signifikan rata – rata jumlah sulur ab (ab – ridge count) dan rata – rata sudut atd pada kasus sedangkan rata – rata sudut tda lebih rendah pada kasus daripada kontrol) dan LLA pada anak – anak (Bukelo *et al.*, 2006).

Meskipun di Indonesia sendiri sejauh ini belum ada penelitian yang terkait pola dermatoglifi tangan pada pasien LLA pada anak. Hal ini menunjukkan bahwa signifikansi pada pola dermatoglifi dapat dimungkinkan menjadi suatu acuan untuk dikembangkan menjadi suatu pemeriksaan penunjang atau skrining awal dalam penegakan diagnosa LLA pada anak terutama pada keluarga dengan resiko tinggi. Dimana pemeriksaan untuk penegakan diagnosa LLA pada anak sendiri tidak cukup hanya melalui anamnesis dan pemeriksaan fisik saja melainkan dibutuhkan banyak pemeriksaan penunjang seperti analisa imunofenotipe, sitogenik, dan morfologis yang mana dibutuhkan biaya yang tidak

sedikit. Sehingga dengan adanya penelitian ini diharapkan nantinya dapat dihasilkan suatu acuan baru untuk menjadi salah satu pilihan pemeriksaan penunjang/ skrining dini yang aman, murah, ekonomis dan tidak invasif.

1.2 RUMUSAN MASALAH

Rumusan masalah penelitian ini adalah sebagai berikut:

Apakah ada perbedaan pola dermatoglifi tertentu antara pasien anak dengan LLA dengan kelompok kontrol?

1.3 TUJUAN PENELITIAN

1.3.1 Tujuan Umum

Untuk mengidentifikasi perbedaan pola dermatoglifi antara pasien anak dengan LLA dengan kelompok kontrol.

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Untuk mengidentifikasikan jenis pola dermatoglifi tangan berupa: pola sidik jari, hitung jumlah sulur (*Finger Ridge Count*), total jumlah sulur (*Total Finger Ridge Count*), hitung jumlah sulur a-b (*a-b Ridge Count*), Sudut ATD (*AxialTriradius*) pada pasien anak dengan LLA dan kelompok kontrol.
2. Untuk menganalisis dan membandingkan pola dermatoglifi tangan antara pasien anak dengan LLA dengan kelompok kontrol.

1.4 LUARAN YANG DIHARAPKAN

Luaran yang diharapkan berupa artikel ilmiah publikasi nasional dan internasional serta paten dimana teori ini dapat digunakan sebagai skrining dini untuk pasien anak dengan LLA yang aman, praktis dan tidak invasif.

1.5 MANFAAT PENELITIAN

1.5.1 Manfaat Akademis

Dapat dijadikan sebagai dasar teori untuk menambah khasanah konsep tentang pola dermatoglifi pada pasien anak dengan Leukemia Limfoblastik Akut serta sebagai acuan untuk pengembangan teknologi deteksi dini dari pasien anak dengan LLA.

1.5.2 Manfaat Klinis

Dapat dijadikan sebagai pemeriksaan penunjang untuk penegakan diagnosa dan skrining dini yang aman, praktis, dan tidak invasif pada pasien pasien anak dengan LLA.

