

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Down syndrome merupakan penyakit genetik yang paling sering terjadi ditandai dengan adanya kondisi keterbelakangan perkembangan fisik dan mental karena adanya abnormalitas kromosom. Secara umum prevalensi kelainan genetik tidak menular ini berkisar 0,72 sampai 14,47 per 10.000 kelahiran hidup, karena sudah terjadi sejak dalam kandungan.¹

Saat ini, meskipun frekuensi kasus *Down syndrome* di Indonesia belum dapat dipastikan, namun terlihat bahwa semakin banyak jumlah anak dengan *Down syndrome* yang datang di pelayanan kesehatan. Berdasarkan penelitian CEBIOR terdahulu, terdapat sebanyak 12% angka kejadian *Down syndrome* di Indonesia.

Selain itu, semakin banyak pula ditemukan sekolah untuk anak berkebutuhan khusus yang menerima dan mempunyai murid dengan *Down syndrome*. Berdasarkan data dari SLB Negeri Semarang, terdapat sekitar 37 anak dengan karakteristik *Down syndrome* yang masih aktif pada tahun pelajaran 2012/ 2013. Jumlah ini dapat terus meningkat seiring dengan semakin bertambahnya jumlah anak yang masuk jenjang sekolah.

Berdasarkan studi empiris, risiko bayi mengalami *Down syndrome* akan meningkat jika dilahirkan oleh ibu yang berusia di atas 35 tahun. Pada usia 35 tahun, resiko adalah 1:350 kelahiran hidup, sedangkan pada

usia 40 tahun resiko meningkat menjadi 1:85 kelahiran hidup.² Resiko terjadinya *Down syndrome* juga meningkat pada ibu yang berusia kurang dari 20 tahun.³ Selain itu, telah dinyatakan bahwa seorang wanita yang pernah mengalami kehamilan trisomi sebelumnya juga akan mempunyai resiko lebih tinggi untuk mengalami kondisi kehamilan yang sama pada kehamilan selanjutnya.⁴

Anak yang menderita *Down syndrome* biasanya akan sulit menyesuaikan diri dengan lingkungan karena rendahnya tingkat intelegensi maupun kemampuan fisik. Mereka cenderung tidak mampu memenuhi tuntutan di masyarakat seperti layaknya anak tanpa *Down syndrome*. Peran orang tua serta keluarga sangat dibutuhkan sebagai penopang anak. Kasih sayang yang diberikan oleh orang-orang terdekat akan membantu mereka untuk mengasah dan mengoptimalkan kemampuan yang dimiliki sehingga akhirnya mereka tidak selalu mendapat penolakan masyarakat karena dianggap merepotkan.⁵

Keluarga sebagai sumber pendukung dan pembuat keputusan untuk anak yang mengalami *Down syndrome* mempunyai peranan yang sangat penting. Informasi yang lengkap mengenai *Down syndrome* sangat diperlukan dalam perawatan maupun untuk mempertahankan kondisi anak. Selain itu, pengetahuan ini dapat dipergunakan sebagai dasar mengurangi angka kejadian yang meningkat seiring dengan banyaknya bayi yang dilahirkan oleh wanita berusia di atas 35 tahun. Selanjutnya pemberian pendidikan kesehatan tentang *Down syndrome* juga dapat membantu

mengurangi hambatan sosial yang mungkin muncul pada anak dengan *Down syndrome* dalam kehidupan sehari-hari misalnya dalam konteks sekolah maupun pekerjaan.

Sebuah studi kualitatif tentang pengetahuan, perilaku, dan persepsi wanita terhadap *Down syndrome* di Amerika menyatakan bahwa mereka mengetahui beberapa hal seperti tanda-tanda, kelainan kromosom, dan usia ibu sebagai faktor risiko. Namun demikian, kebanyakan dari mereka masih mempunyai pengertian yang kurang tepat mengenai harapan hidup, kemungkinan ayah dan ibu menurunkan penyakit, serta pemikiran bahwa mempunyai anak *Down syndrome* akan mempengaruhi kehidupan mereka.⁶

Perawatan pada anak *Down syndrome* memang sering menjadi masalah bagi keluarga. Merawat anak yang mengalami ketidaksempurnaan baik secara fisik maupun psikologis ini bukanlah pekerjaan yang mudah. Kebanyakan keluarga tidak memiliki pengetahuan yang cukup memadai untuk membawa anaknya bertahan di lingkungan kehidupan mereka sesuai dengan apa yang diharapkan.

Penelitian mengenai sikap orang tua terhadap anak mereka yang menderita *Down syndrome* menunjukkan bahwa hampir semua responden yang ada dalam penelitian tersebut tidak mengetahui bahwa anak mereka mengalami *Down syndrome*. Pengetahuan mereka tentang *Down syndrome* sangat kurang. Namun, mereka memahami keadaan emosi anak, kemampuan anak, dan memiliki pandangan yang baik terhadap anak

mereka.⁷ Hal tersebut menunjukkan bahwa pemahaman terhadap suatu situasi dapat mempengaruhi sikap yang ditunjukkan seseorang.

Sebuah survei yang dilakukan pada wanita di Turki untuk mengetahui kesadaran dan sikap terhadap skrining *Down syndrome* menunjukkan bahwa wanita dengan tingkat pendidikan rendah, tidak bekerja, dan tingkat penghasilan rendah juga cenderung mempunyai tingkat kesadaran terhadap skrining *Down syndrome* yang rendah.⁸ Hal tersebut dijelaskan bahwa rata-rata wanita di Turki mempunyai tingkat pengetahuan yang rendah tentang *prenatal screening test* (PST).

Sekarang ini penderita *Down syndrome* yang semakin meningkat jumlahnya tentu saja menjadi perhatian penting. Seiring dengan meningkatnya jumlah individu yang mengalami *Down syndrome*, keinginan untuk mendapatkan pelayanan informasi tentang faktor genetika yang ada di dalam diri seseorang juga semakin meningkat. Pelayanan konseling genetika mulai tumbuh menjadi bagian yang terintegrasi dalam pelayanan kesehatan. Konseling genetika dapat memfasilitasi pemberian informasi tentang harapan hidup, diagnosis penyakit, maupun dampak psikologis dan emosional yang berperan dalam penyakit.⁹

Salah satu penelitian tentang konseling genetika pada *Down syndrome* menyatakan bahwa keluarga dengan anak yang terdiagnosis *Austism Spectrum Disorder*, *Down syndrome*, dan atau retardasi mental secara signifikan membutuhkan pelayanan konseling genetika, meskipun terdapat faktor-faktor yang mempengaruhi mereka dalam mendapatkan

pelayanan tersebut.¹⁰ Hal ini menunjukkan bahwa strategi yang tepat sangat diperlukan untuk mengatasi hambatan tersebut sehingga pelayanan konseling genetika dapat dilakukan sesuai dengan kebutuhan individu maupun keluarga.

Penelitian lain menunjukkan bahwa konseling genetika dapat meningkatkan pengetahuan individu dan mengurangi tingkat kecemasan mereka.¹¹ Dengan semakin bertambahnya informasi tentang penyakit terutama penyakit genetik yang dialami maka rata-rata individu akan merasa lebih nyaman karena adanya kepastian tentang kondisi yang dialami. Lebih jauh lagi, informasi yang telah mereka dapatkan akan mendasari pengambilan keputusan yang nantinya akan dilakukan.

Berdasarkan uraian tersebut diperlihatkan keterkaitan antara pengetahuan yang dimiliki seseorang dan peranan yang dilakukan terhadap anak dengan *Down syndrome* dan konseling genetika. Oleh karena itu, penelitian tentang sikap orang tua terhadap penerimaan konseling genetika pada *Down syndrome* dan keputusan yang diambil dirasakan perlu dilakukan.

1.2. Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang yang telah diuraikan sebelumnya, maka rumusan masalah dalam penelitian ini adalah “Bagaimanakah sikap orang tua terhadap penerimaan konseling genetika pada *Down syndrome*?”

1.3. Tujuan Penelitian

1.3.1. Tujuan Umum

Tujuan umum dalam penelitian ini adalah untuk mengetahui gambaran sikap orang tua terhadap penerimaan konseling genetika pada *Down syndrome*.

1.3.2. Tujuan Khusus

1. Mengetahui gambaran sikap orang tua terhadap anak dengan *Down syndrome*.
2. Mengetahui gambaran keputusan yang diambil orang tua sehubungan dengan *Down syndrome*.
3. Mengetahui perbedaan antara sikap ayah dan ibu terhadap penerimaan konseling genetika pada *Down syndrome*.

1.4. Manfaat Penelitian

Manfaat yang diharapkan dari penelitian ini adalah:

1. Bagi institusi pendidikan
 - a. Memberikan gambaran kepada SLB Negeri Semarang tentang sikap orang tua terhadap penerimaan konseling genetika pada *Down syndrome*.
 - b. Memberikan masukan dan informasi kepada SLB Negeri Semarang untuk merencanakan program dalam mensosialisasikan tentang *Down syndrome* secara tepat.

2. Bagi institusi pelayanan kesehatan

- a. Memberikan gambaran tentang sikap orang tua terhadap penerimaan konseling genetika sehingga dapat digunakan sebagai bahan masukan dalam menyusun strategi yang diperlukan untuk memberikan konseling genetika pada *Down syndrome*.

1.4. Originalitas Penelitian

Berdasarkan penelusuran kepustakaan yang dilakukan, terdapat penelitian-penelitian terdahulu mengenai *Down syndrome* baik dilihat dari pengetahuan, sikap, maupun persepsi dan bagaimana peran serta keluarga yang mempunyai anak dengan *Down syndrome*. Adapun beberapa penelitian terdahulu yang mendukung penelitian ini dirinci dalam Tabel 1.

Penelitian ini difokuskan pada sikap orang tua terhadap penerimaan konseling genetika pada *Down syndrome*, di mana penelitian ini dikembangkan untuk mengidentifikasi dan menggambarkan sikap orang tua terhadap penerimaan konseling genetika pada *Down syndrome* dan keputusan apakah yang diambil, sehingga penelitian ini berbeda dengan penelitian sebelumnya.

Tabel 1. Originalitas Penelitian

No.	Publikasi	Deskripsi
1.	Cunningham, Cliff C. Families of children with Down syndrome. <i>Downs Syndrome Res Pract.</i> 1996; 4(3):87-95.	Penelitian yang dilakukan adalah <i>cohort study</i> pada lebih dari 100 keluarga yang mempunyai anak <i>Down syndrome</i> . Hasil penelitian menunjukkan bahwa mayoritas keluarga tidak menunjukkan adanya ketidaknyamanan sebagai konsekuensi mempunyai anak yang menderita <i>Down syndrome</i> . Selain itu juga ditegaskan bahwa penelitian ini difokuskan pada adanya keragaman dalam keluarga dan individu yang menderita <i>Down syndrome</i> . Beberapa keluarga yang mempunyai anak menderita <i>Down syndrome</i> sangat sensitif dan mempunyai risiko tinggi sehingga diperlukan dukungan dan intervensi yang efektif.
2.	Levis DM, Harris S, Whitehead N, Moultrie R, Duwe K, Rasmussen Sonja A. Women's knowledge, attitudes, and beliefs about Down syndrome: A qualitative Research Study. <i>Am J Med Genet Part A.</i> 2012. 158A:1355-1362.	Penelitian ini dilakukan dengan metode <i>Focus Groups Discussion</i> (FGD) pada wanita hamil di dua kota Amerika. Semua responden menyatakan bahwa mereka mengetahui tentang tanda dan gejala, kelainan kromosom, dan usia ibu sebagai faktor risiko. Namun, beberapa responden mempunyai persepsi yang keliru tentang harapan hidup dan menganggap bahwa mempunyai anak dengan <i>Down syndrome</i> akan mengganggu kehidupan mereka.