

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Kelainan kongenital dan genetik memiliki peranan pada besarnya angka mortalitas dan morbiditas bayi di beberapa negara non industri. Angka kejadian penyakit tersebut berkisar satu dalam seribu.^{1,2} Penyakit genetik sendiri merupakan penyakit yang terjadi akibat cacat bahan genetik pada saat sebelum dan sedang terjadi pembuahan. Penyakit ini dapat terjadi karena adanya suatu proses pewarisan dan diwariskan. Selain itu mutasi secara spontan yang dipengaruhi lingkungan meliputi penyakit infeksi dalam kandungan, radiasi sinar radioaktif dan kekurangan atau kelebihan bahan nutrisi juga dapat menjadi penyebab timbulnya perubahan pada bahan genetik².

Faktor-faktor yang dimungkinkan berkontribusi terhadap tingginya angka kejadian penyakit (1/1000) ini antara lain adanya pernikahan sedarah, tingginya usia paternal dan maternal, tidak tersedianya pelayanan kesehatan yang baik sebelum dan selama kehamilan, terutama pada negara-negara terbelakang, dan adanya batasan-batasan dari segi budaya, hukum dan agama sehingga upaya pencegahan dan kontrol terhadap penyakit genetik sulit dilakukan.¹

Perhatian terhadap penyakit genetik meliputi upaya penanganan dan pencegahan. Penanganan penyakit genetik terdiri atas penegakan diagnosis dengan investigasi yang tepat, pemberian konseling genetik, dukungan psikososial dan tersedianya pengobatan secara medis.^{3,4} Sedangkan upaya pencegahan

meliputi tiga tingkatan, tingkat primer, tingkatan sekunder dan tingkatan tertier. Contoh pencegahan tingkat primer yaitu pada pencegahan kasus anak *Down syndrome* dengan usia ibu saat hamil dan melahirkan lebih dari 35 tahun dan *Neural Tube Defects* dengan pemberian *folic acid* selama kehamilan. Pada pencegahan tingkat sekunder meliputi tersedianya prenatal diagnosis yang memungkinkan dilakukannya aborsi secara selektif. Sedangkan tingkat tertier meliputi upaya rekonstruksi kelainan yang sudah terjadi seperti pada kasus bibir sumbing.⁴

Konseling genetik sebagai salah satu upaya penanganan penyakit genetik merupakan suatu proses komunikasi yang bertujuan untuk memberikan informasi kepada individu atau keluarga tentang apa itu kelainan genetik, implikasinya terhadap kesehatan, diagnosis, prognosis, pola penurunannya, *recurrence risk* dan pemberian informasi mengenai terapi yang tersedia dan memungkinkan untuk dilakukan.³

Konseling genetik memiliki tujuan untuk mengurangi frekuensi dari penyakit genetik maupun kelainan kongenital yang lain. Upaya pengurangan frekuensi penyakit ini antara lain dengan pilihan-pilihan seperti melakukan family planning, tes *carrier* dan prenatal diagnosis.^{3,5} Keputusan untuk melakukan pencegahan penyakit genetik seperti tes *carrier*, dapat dipengaruhi oleh pertimbangan-pertimbangan tertentu antara lain manfaat dari tes, harga dan ketepatan untuk mendiagnosa.

Salah satu faktor yang diduga dapat mempengaruhi tindakan seseorang untuk mencegah/menangani penyakit genetik adalah persepsi terhadap penyakit

genetik itu sendiri Persepsi merupakan tanggapan atau proses mental oleh seseorang untuk memberikan makna terhadap suatu stimulus. Sesuatu hal yang sama dapat dipersepsikan berbeda oleh individu karena adanya pengaruh dari faktor-faktor tertentu seperti agama, budaya, kondisi sosial ekonomi, pendidikan dan lain-lain.⁶ Adanya persepsi yang positif terhadap penyakit genetik akan mendorong seseorang untuk melakukan upaya pencegahan seperti misalnya kesediaan untuk melakukan tes *carrier*. Sedangkan persepsi yang negatif dapat mejadi penghalang seseorang untuk melakukan pencegahan.

Karakteristik seseorang dalam mengambil keputusan dapat dibedakan dalam tiga tipe, yakni *defensive avoidance*, *hypervigilance* dan *vigilance*. Masing-masing karakteristik tersebut ditentukan oleh adanya kesadaran akan adanya resiko yang serius yang mungkin timbul apabila tidak melakukan apapun, adanya harapan untuk menemukan alternatif yang lebih baik untuk memecahkan masalah dan adanya keyakinan akan tersedianya waktu yang cukup untuk mempelajari dan menilai situasi sebelum terbentuk keputusan.^{1,6} Masing-masing karakter tersebut akan menentukan kualitas keputusan yang diambil.

Perhatian pemerintah dan masyarakat terhadap penyakit genetik sangatlah urang maka penelitian ini memandang perlunya mengetahui persepsi orang tua yang memiliki anak dengan cacat genetik, pola pengambilan keputusan yang digunakan oleh orang tua dan sejauh mana keinginan orang tua untuk melakukan pencegahan penyakit genetik. Persepsi orang tua terhadap penyakit genetik dapat mencerminkan keberhasilan konseling genetik sehingga orang tua mau melakukan upaya pencegahan penyakit genetik sedangkan dengan mengetahui pola

pengambilan keputusan yang dianut oleh orang tua tersebut akan memberikan gambaran mayoritas karakteristik orang tua dalam pengambilan keputusan sehingga dapat menjadi acuan dalam cara pemberian konseling yang lebih baik sehingga dapat membantu pasien dan keluarga dalam penanganan penyakit genetik.

Beberapa studi telah dilakukan sebelumnya untuk melihat sejauh mana persepsi dan pola pengambilan keputusan yang digunakan oleh individu atau pun orang tua terhadap upaya pengguguran kandungan sebagai salah satu upaya pencegahan penyakit genetik maupun pelaksanaan tes *carrier*, prenatal diagnosis pada dewasa muda dan calon ibu serta penelitian terhadap keputusan untuk melakukan pengobatan untuk pencegahan pada ibu-ibu sehat yang memiliki riwayat keluarga penderita kanker payudara.⁷⁻⁹ Di Indonesia, belum dilakukan penelitian yang berkaitan dengan persepsi orang tua dan pola pengambilan keputusan terhadap suatu penyakit terutama yang berkaitan dengan pencegahan penyakit genetik.

1.2. Rumusan Masalah

Permasalahan yang dirumuskan adalah :

- 1) Apakah terdapat perbedaan persepsi orang tua terhadap penyakit genetik ditinjau dari jenis kelamin.
- 2) Apakah terdapat perbedaan persepsi terhadap penyakit genetik ditinjau dari pola pengambilan keputusan yang dianut orang tua

- 3) Apakah terdapat perbedaan persepsi orang tua terhadap penyakit genetik ditinjau dari upaya pencegahan penyakit genetik.
- 4) Apakah terdapat perbedaan pola pengambilan keputusan pada orang tua ditinjau dari upaya pencegahan penyakit genetik

1.3. Tujuan Penelitian

Tujuan penelitian yang ingin dicapai adalah untuk mengetahui upaya pencegahan penyakit genetik berdasarkan pola pengambilan keputusan dan persepsi yang dianut orangtua terhadap penyakit genetik. Sedangkan tujuan khusus yang ingin dicapai adalah :

- 1) Mengetahui perbedaan persepsi orang tua terhadap penyakit genetik ditinjau dari jenis kelamin.
- 2) Mengetahui perbedaan persepsi terhadap penyakit genetik ditinjau dari pola pengambilan keputusan orang tua.
- 3) Mengetahui perbedaan persepsi orang tua terhadap penyakit genetik ditinjau dari upaya pencegahan penyakit genetik.
- 4) Mengetahui perbedaan pola pengambilan keputusan pada orang tua ditinjau dari upaya pencegahan penyakit genetik.

1.4. Manfaat Penelitian

Penelitian ini diharapkan dapat memberikan masukan kepada orang tua, dokter, konselor maupun pemerintah dalam meningkatkan upaya pencegahan penyakit.