

Abstrak

Latar belakang: Sindrom Down (SD) kelainan kromosom yang paling sering ditemukan. *World Health Organization* menyampaikan angka kejadian SD 1 per 700 kelahiran dan meningkat setiap tahun. Sindrom Down dapat terjadi pada semua etnis, pada semua tingkat pendidikan, pada semua tingkat ekonomi dan semua daerah. Gambaran klinis yang khas membuat mereka mudah untuk didiagnosis secara klinis dan mudah menjadi target stigma. Meskipun belum banyak penelitian tentang stigma pada SD, beberapa penelitian membuktikan individu dengan SD masih mengalami stigma yang berbeda sesuai dengan daerah, budaya dan berbagai karakteristik demografi. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui karakteristik epidemiologi, variasi fenotip dan tingkat stigma yang dialami.

Metode: Desain penelitian adalah *cross-sectional*, dengan pemilihan sampel secara *consecutive random sampling* pada 41 orang pasien SD dan orangtuanya beretnis Bali, yang teregistrasi di RSUP Sanglah dari 1 Januari 2017 hingga 31 Desember 2022. Data gambaran klinis diambil pada saat wawancara dengan pemeriksaan fisik, data komorbiditas didapat dari rekam medis dan data kuesioner dihitung dengan menggunakan Skala Stigma terhadap Sindrom Down (S3D) yang dibuat dengan melakukan modifikasi dari kuesioner penelitian tentang stigma di Iran tahun 2010 dan telah dilakukan *preliminary study* pada 79 orang sampel dengan nilai validitas butir koefisien korelasinya berkisar antara 0,310-0,754 dan Alpha Cronbach's 0,928. Analisis data menggunakan perangkat lunak Jamovi, hasil analisis dalam bentuk data deskriptif.

Hasil: Subjek terdiri dari 53,7% laki-laki dan 46,3% perempuan, dengan rentang usia 3 bulan - 16. *Epicanthal Fold, Flat Nasal Bridge, Upslanting Palpebral Fissure* ditemukan pada semua subjek. Komorbiditas terbanyak adalah *developmental delay*, kelainan jantung dan hipotiroid. Terdapat minimal 6 gambaran klinis khas ditemukan pada masing-masing individu. Pendidikan dan penghasilan orangtua cenderung tinggi, dan terdapat perkawinan sedarah. Tingkat stigma yang dialami cenderung rendah dengan fokus terbanyak pada stigma yang berkaitan dengan interaksi sosial. Sebaran stigma terbanyak pada usia bayi dan balita pada semua sub skala stigma. Ayah dengan usia dan pendidikan yang lebih tinggi lebih sulit menerima kondisi anaknya. Subjek dengan perkawinan sedarah lebih cenderung mengalami stigma dari interaksi sosial. Adanya disabilitas intelektual dan *developmental delay* membutuhkan usaha yang lebih dalam kaitannya dengan informasi dan pelayanan kesehatan.

Kesimpulan: tingkat stigma yang rendah pada penelitian ini tidak semata-mata menjadi pertimbangan keadaan stigma yang dialami pada kenyataannya. Kuesioner hanya menilai keadaan saat ini, tidak menilai proses yang terjadi sebelumnya

Kata kunci: Sindrom Down, skala stigma, stigma

Abstract

Background: Down syndrome (DS) is the most common chromosomal disorder. The World Health Organization states that the incidence rate was 1 per 700 live birth and increases every year. Down Syndrome may occur in all ethnicities, all education levels, all economic levels, and all regions. Their distinctive clinical features it easier to diagnosed clinically and easier become the stigma targets. Event scant study found about stigma in DS, some shows that individuals with DS still experienced stigma differently according to their region, culture, and various demographic characteristics. This reaserch aimed to determine the epidemiologic chaaracteristics, phenotype variations, and their correlation with the stigma levels experienced.

Method: a cross-sectional analytic design with consecutive random sampling were applied on 41 children with DS and their parents who are Balinese ethnic, and registered at Sanglah Hospital Bali during the period of Januari 1st, 2017 until December 31st, 2022. The clinical data were taken from the physical examinations during the interview session. The comorbidity data were obtained from the medical records. The quetionnaire data were calculated using the Stigma Scale for Down Syndrome (S3D) which was created by modifying the stigma research quetionnaire in Iran, 2010, and a preliminary study was carried out on 79 DS parents in Bali with coefficient item validity values range between 0,31- 0,754 and Cronbach's Alpha 0,928. Data analysis used Jamovi software, and the results are presented descriptively.

Results: The subjects consist of 53.7% males and 46,3% were females, with age ranged 3 months-16 years old. Epicanthal fold, flat nasal bridge, and upslanting palpebral fissure were found in all subjects. The most common comorbidities are developmental delay, heart defects and hypotiroid. At least 6 clinical features were found in every individual. Parents' education and income tends to be high, consanguinity were found. The stigma level tends to be low, with the focus on stigma related to social interaction. The distributions of stigma mostly in infants and todllers, in all stigma sub- scale. Fathers who are older and educated tend to be more difficult to accept their children with DS. Subjects with onsanguinity were more likely to experience stigma from social interactions. The presence of intelectual disability and developmental delayed caused more efforts in relations to health seeking information and services.

Conclusion: Low level of stigma experience in this study was not solely considered as in reality. The questionnaire only assesses current situation when the data was collected, not the previous stigma experienced.

Key words: Down Syndrome, Stigma Scale, Stigma