

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Disabilitas intelektual ditandai dengan gangguan fungsi kognitif secara signifikan dan termasuk komponen yang berkaitan dengan fungsi mental dan keterampilan fungsional suatu individu di lingkungan mereka. Orang dengan disabilitas intelektual dapat belajar keterampilan baru tetapi lebih lambat dibandingkan dengan orang normal. WHO (*World Health Organization*) menggambarkan disabilitas intelektual sebagai gangguan yang ditandai oleh adanya perkembangan mental yang tidak lengkap atau terhambat, terutama karena penurunan fungsi pada setiap tahap perkembangan yang berkontribusi terhadap keseluruhan tingkat kecerdasan, seperti kognitif, bahasa, motorik, dan fungsi sosialisasi.¹

Beberapa etiologi dari disabilitas intelektual telah diketahui, seperti penyebab biokimia, kelainan kromosom, mutasi gen tunggal, gangguan multifaktorial atau karena faktor lingkungan seperti toksin, infeksi, dan trauma. Namun faktor genetik memiliki peran penting karena setengah dari kasus disabilitas intelektual memiliki riwayat keluarga. Lebih lanjut, terdapat peningkatan bukti-bukti bahwa sekelompok kecil orang yang mengalami disabilitas intelektual, seperti orang dengan sindrom Fragile X, sindrom Down, dan sindrom Prader-Willi, memiliki pola perkembangan sosial, bahasa, dan

kognitif serta manifestasi perilaku yang khas.² Disisi lain, masih ada sekitar 40% terjadinya disabilitas intelektual yang tidak diketahui penyebabnya.¹

Prevalensi disabilitas intelektual (IQ<70) diperkirakan sekitar 3% di seluruh dunia.³ Insiden disabilitas intelektual sulit dihitung karena disabilitas intelektual ringan kadang-kadang tidak dikenali hingga masa kanak-kanak pertengahan. Insiden tertinggi pada anak usia sekolah, dengan usia puncak 10 hingga 14 tahun.² WHO memperkirakan jumlah anak berkebutuhan khusus di Indonesia sekitar 7-10% dari total jumlah anak.⁴ Pada tahun 2011, jumlah SLB di Indonesia sebanyak 1.686 sekolah yang tersebar di seluruh provinsi. Untuk di wilayah Jawa Tengah sendiri, jumlah SLB sebanyak 150 sekolah.⁵ Sedangkan jumlah SLB di kota Semarang sebanyak 36 sekolah.⁶

Sindrom Down adalah suatu kondisi dimana seseorang memiliki jumlah kromosom yang berlebih. Kromosom menentukan bagaimana tubuh individu terbentuk selama kehamilan dan bagaimana fungsi tubuh individu tumbuh di dalam rahim dan setelah lahir. Biasanya, seorang individu lahir dengan 46 kromosom. Individu dengan sindrom Down memiliki tambahan kromosom 21 dalam bentuk trisomi 21 klasik, translokasi kromosom 21 dengan kromosom lainnya, dan mosaik trisomi 21.⁷

Tambahan kromosom ini akan mengubah bagaimana bentuk tubuh individu dan mengganggu perkembangan otak, yang dapat menyebabkan disabilitas intelektual pada seorang individu. Meskipun orang-orang dengan sindrom Down mungkin terlihat mirip, tetapi sebenarnya mereka memiliki kemampuan yang berbeda. Orang dengan sindrom Down biasanya memiliki IQ

(*Intelligence Quotients*/ukuran kecerdasan) dalam kisaran rendah sampai sedang dan kemampuan mereka untuk bicara lebih lambat dibandingkan anak-anak lainnya.⁷

Sindrom Down adalah penyebab utama terjadinya disabilitas intelektual yang didiagnosis sekitar 14 dari 10.000 kelahiran hidup.⁸ Sindrom Down terjadi sekitar 1 dari 800-1000 kelahiran hidup yang ditemukan baik pada pria maupun wanita.⁹

Salah satu faktor yang meningkatkan risiko untuk melahirkan bayi dengan sindrom Down adalah usia ibu. Wanita pada usia 35 tahun atau lebih saat mereka hamil, memiliki risiko lebih tinggi untuk melahirkan seorang bayi dengan sindrom Down dibandingkan dengan ibu usia lebih muda.⁷

Analisis sitogenetik adalah studi tentang jumlah dan struktur umum dari 46 kromosom, yang juga dikenal sebagai kariotip. Kromosom dari sel-sel tubuh (biasanya dari sel darah putih) dihitung jumlahnya normal atau tidak, dan struktur kromosom dilihat apakah ada delesi atau duplikasi.¹⁰ Analisis sitogenetik biasanya dilakukan selama kehamilan untuk mengetahui apakah janin yang dikandung mengalami kelainan jumlah kromosom (aneuploidi) atau mengalami kelainan struktur kromosom (seperti translokasi atau inversi). Analisis sitogenetik juga dapat dilakukan pada bayi yang baru lahir atau anak dengan beberapa anomali atau keterlambatan perkembangan untuk mencari kemungkinan adanya kelainan kromosom.¹¹

Mengenali kelainan kromosom pada pasien dengan sindrom Down bermanfaat untuk diagnosa yang lebih terarah dan penanganan yang lebih tepat.

Analisis sitogenetik perlu dilakukan untuk mengkonfirmasi adanya sindrom Down. Deteksi dini sindrom Down akan membantu dalam pencegahan, penanganan/pengobatan, serta intervensi, oleh karenanya peneliti merasa perlu untuk melakukan penelitian ini. Penelitian ini telah dilakukan di Pusat Riset Biomedik (*Center for Biomedical Research/CEBIOR*) Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro.

1.2 Perumusan Masalah

Bagaimanakah distribusi penderita sindrom Down berdasarkan analisis sitogenetik di laboratorium CEBIOR ?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Untuk mengetahui distribusi penderita sindrom Down di laboratorium CEBIOR berdasarkan analisis sitogenetik

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Untuk mengetahui prevalensi sindrom Down di laboratorium CEBIOR
2. Untuk mengetahui jenis kelainan kromosom
3. Untuk mengetahui pengertian dan kegunaan analisis sitogenetik di laboratorium CEBIOR

1.4 Manfaat Penelitian

1. Memberikan informasi mengenai distribusi sindrom Down di laboratorium CEBIOR
2. Sebagai patokan untuk pemberian konseling kepada keluarga penderita sindrom Down

3. Untuk mengetahui kemungkinan kelainan kromosom yang diturunkan
4. Mengetahui kemungkinan kejadian sindrom Down berkaitan dengan usia ibu
5. Memberikan keterampilan mengenai analisis sitogenetik
6. Sebagai referensi untuk penelitian selanjutnya

1.5 Keaslian penelitian

Tabel 1. Keaslian penelitian

Peneliti	Judul	Tahun	Metode	Subjek penelitian	Hasil
Andrianti VB	Distribusi Kelainan Kromosom Sindrom Down Dan Usia Ibu Saat Melahirkan Di SLB Negeri Semarang	2008	Deskriptif	Siswa-siswi dengan karakteristik sindrom Down yang mencakup kelas TKLB, SDLB, SMPLB dan SMALB di SLB Negeri Semarang	Penelitian dilakukan pada 24 (21,62 %) anak yang dicurigai Sindrom Down dari 111 anak retardasi mental di SLB Negeri Semarang periode Juli 2007 – Juni 2008. Dari 20 anak ditemukan 19 anak (95 %) mempunyai kelainan kromosom Trisomi 21 dan 1 anak (5%) dengan kariotip (46,XX). Dari 19 anak, setelah dilakukan wawancara dengan orang tua penderita ditemukan bahwa distribusi usia ibu saat melahirkan terbanyak adalah antara 36 - 40 tahun (31,57 %).

Peneliti	Judul	Tahun	Metode	Subjek penelitian	Hasil
Shin M, Besser LM, Kucik JE, Lu C, Siffel C, correa A	Prevalence of Down Syndrome among Children and Adolescents in 10 region of The United States	2009	<i>Cross sectional</i>	Bayi lahir hidup dengan sindrom Down pada tahun 1979-2003	Dari 1979-2003, prevalensi DS saat lahir meningkat 31,1%. Pada tahun 2002, prevalensi di kalangan anak-anak dan remaja (berusia 0-19 tahun) adalah 10,3 per 10000. Prevalensi DS di kalangan anak-anak dalam kelompok usia tertentu secara konsisten meningkat dari waktu ke waktu, tetapi menurun dengan usia dalam kelompok kelahiran yang diberikan.
Lai FM, Woo BH, Tan KH, Huang J, Lee ST, Tan BY, et al	Birth Prevalence of Down Syndrome in Singapore from 1993 to 1998	2002	Deskriptif	Semua janin dengan diagnosis trisomi 21	Dari tahun 1993 hingga 1998, ada 295 penderita Sindrom Down lahir hidup, 4 lahir mati dan 197 aborsi.

Peneliti	Judul	Tahun	Metode	Subjek penelitian	Hasil
Besser LM, Shin M, Kucik JE, Correa A	Prevalence of Down Syndrome among Children and Adolescents in Metropolitan Atlanta	2007	Deskriptif	Bayi lahir hidup dengan sindrom Down pada tahun 1979-2003	Di Atlanta pada tahun 2003, terdapat 67 kelahiran hidup dengan Sindrom Down dan 738 yang masih bertahan hidup dengan Sindrom Down. Usia ibu 35 tahun dan lebih tua meningkatkan prevalensi kelahiran bayi dengan sindrom Down.

Perbedaan antara penelitian sebelumnya dengan penelitian ini adalah pada subjek penelitian, intervensi yang dilakukan, serta waktu penelitian. Subjek pada penelitian ini adalah data pasien dengan diagnosis curiga sindrom Down yang datang ke laboratorium CEBIOR untuk melakukan pemeriksaan kromosom. Intervensi pada penelitian ini adalah analisis sitogenetik. Dan waktu penelitian ini pada bulan Januari 2006-April 2015.