

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Disabilitas intelektual (DI) adalah keadaan dengan inteligensi yang kurang (subnormal) sejak masa perkembangan (sejak lahir atau sejak masa anak). Biasanya terdapat perkembangan mental yang kurang secara keseluruhan, tetapi gejala utama ialah inteligensi yang terbelakang.² Ditandai oleh adanya hendaya keterampilan selama masa perkembangan, sehingga berpengaruh pada semua tingkat inteligensia yaitu kemampuan kognitif, bahasa, motorik dan sosial.¹

Prevalensi disabilitas intelektual di Indonesia saat ini diperkirakan kira – kira 1-3 persen dari populasi. Insidensi disabilitas intelektual sulit dihitung karena kesulitan mengenali onsetnya. Prevalensi untuk DI ringan 0,37 – 0,59 % sedangkan untuk DI sedang, berat dan sangat berat adalah 0,3 – 0,4 %. Insidensi tertinggi adalah pada anak usia sekolah, dengan puncak usia 10 sampai 14 tahun. Disabilitas intelektual pada anak laki-laki 1,5 kali lebih tinggi daripada wanita. Sedangkan pada usia lanjut dengan disabilitas intelektual yang berat, prevalensinya lebih rendah karena mortalitas yang tinggi yang disebabkan dari penyulit gangguan fisik yang menyertai. Sebagai sumber daya manusia tentunya mereka tidak bisa dimanfaatkan

karena 0.1% dari anak-anak ini memerlukan perawatan, bimbingan serta pengawasan sepanjang hidupnya.⁵

Penderita DI ditandai dengan nilai *Intelegent Quotient* (IQ) < 70 dan keterbatasan dalam fungsi penyesuaian diri. Kondisi ini menyebabkan keberadaan penderita DI tidak hanya membebani dirinya sendiri, namun juga keluarga dan masyarakat.⁶ DI memiliki etiologi yang luas, baik karena pengaruh lingkungan seperti infeksi, trauma, radiasi, dan intoksikasi atau juga pengaruh intrinsik seperti gangguan biokimiawi, Mendelian disorder, dan kelainan kromosom.⁷

Disabilitas intelektual boleh dipandang sebagai masalah kedokteran, psikologis atau pendidikan, akan tetapi pada analisis terakhir merupakan suatu masalah sosial, karena pencegahan, pengobatan dan terutama perawatan serta pendidikan penderita-penderita ini hanya dapat dilakukan dengan baik melalui usaha-usaha kemasyarakatan (sosial).¹

Disabilitas intelektual merupakan suatu kelainan yang multifaktorial, bisa faktor keturunan (disabilitas intelektual genetik) dan mungkin juga tidak diketahui (disabilitas intelektual simpleks). Keduanya ini juga dinamakan disabilitas intelektual primer. Disabilitas intelektual sekunder disebabkan faktor-faktor dari luar yang diketahui dan faktor-faktor ini mempengaruhi otak mungkin pada waktu pranatal, perinatal atau postnatal.^{3,7}

Salah satu penyebab disabilitas intelektual adalah genetik. Kelainan kromosom sering menjadi penyebab keterbelakangan mental dan sering kali berkaitan dengan kelainan fisik lainnya. Kelainan genetik yang paling umum menyebabkan disabilitas intelektual adalah trisomi 21, yang menyebabkan sindrom down, penghapusan atau duplikasi dari ujung (telomere) kromosom dan sindrom fragile X. Manusia normal memiliki 46 kromosom yang tersusun dalam 23 pasang. Dalam trisomi 21, anak yang terkena mewarisi tiga chromosome 21 ini.³

Selain itu ada beberapa hal yang harus diketahui oleh orang tua penderita disabilitas intelektual yang bukan merupakan faktor keturunan yaitu, masalah kehamilan, masalah selama proses persalinan, permasalahan setelah proses persalinan dan faktor sosial budaya. Orang tua dapat memperoleh informasi dari berbagai sumber yang ada, baik dengan cara konseling dengan para ahli, bertanya dan membaca. Anak dengan gangguan disabilitas intelektual membutuhkan penanganan dini dan intensif untuk membantu mengoptimalkan perkembangan anaknya. Orang tua sangat berperan penting dalam mengetahui apa itu DI dan kelainan genetik yang merupakan salah satu penyebabnya untuk mencegah terjadinya keadaan yang lebih buruk. Hendaknya orang tua khususnya ibu, yang memiliki peran untuk mengelola rumah tangga dirumah, memiliki pengetahuan yang cukup tentang DI, apakah DI disebabkan oleh kelainan genetik atau karena faktor lainnya. Kelainan genetik penyebab DI tersebut bisa karena sindrom down dan kerusakan kromosom x (fragile x syndrom). Dengan demikian, jika orang tua memiliki pengetahuan yang cukup

mengenai DI serta segala bentuk penanganannya , maka anak-anak tersebut dapat terhindar dari kondisi yang lebih buruk lagi serta dapat memberikan dukungan dan edukasi baik untuk anak maupun keluarga.

Penelitian mengenai pengetahuan masyarakat tentang genetik dan pemeriksaan genetik sudah banyak dilakukan karena kini pengaruh faktor genetik terhadap suatu penyakit semakin banyak ditemukan.⁴⁹ Di kemudian hari diperkirakan bahwa genetik akan lebih banyak berperan dalam praktik kedokteran klinis, misalnya sebagai sarana pemeriksaan rutin untuk diagnosis, pencegahan, memprediksi terjadinya suatu penyakit, dan membantu intervensi untuk pencegahan awal.^{48,49} Oleh karena itu, pengetahuan mengenai genetik dan faktor-faktor yang mempengaruhinya sangat penting untuk diketahui masyarakat sebagai penerima pelayanan kesehatan.^{50,51}

Belum adanya penelitian faktor-faktor yang mempengaruhi pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab DI membuat penulis tertarik untuk meneliti hal ini. Hambatan-hambatan yang menghalangi orang tua untuk mengerti informasi medis dan genetik dapat mempengaruhi kemampuan mereka dalam meningkatkan kualitas hidup anaknya. Penelitian ini penting dilakukan untuk mendukung kerja ahli genetik, dokter klinis, akademisi, dan profesional lainnya yang berperan dalam membantu orang tua mendapatkan pengetahuan yang mereka butuhkan tentang kelainan genetik. Berdasarkan masalah diatas, maka penulis tertarik untuk mengambil judul Karya Tulis Ilmiah yaitu “ Faktor-Faktor Yang

Mempengaruhi Tingkat Pengetahuan Orang Tua Mengenai Kelainan Genetik Penyebab Disabilitas Intelektual di Kota Semarang .”

1.2 Permasalahan Penelitian

Bagaimanakah tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual di Kota Semarang dan faktor apa sajakah yang mempengaruhinya?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui faktor-faktor yang mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual di Kota Semarang.

1.3.2 Tujuan khusus

- 1) Mendeskripsikan tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 2) Menganalisis pengaruh usia terhadap tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 3) Menganalisis pengaruh tingkat pendidikan terhadap tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual

- 4) Menganalisis pengaruh tingkat pendapatan terhadap tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 5) Menganalisis pengaruh paparan informasi terhadap tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 6) Menganalisis pengaruh pengalaman konsultasi ke dokter terhadap tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 7) Mendeskripsikan karakteristik sosial budaya dan lingkungan dari orang tua penderita disabilitas intelektual

1.4 Manfaat Penelitian

- 1) Memberikan informasi mengenai faktor-faktor yang mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 2) Dapat digunakan sebagai dasar pertimbangan instansi yang terkait untuk menggiatkan penyebaran informasi mengenai kelainan genetik
- 3) Dapat digunakan sebagai sumber data penelitian selanjutnya

1.5 Orisinalitas Penelitian

Penulis telah melakukan upaya penelusuran pustaka, tetapi tidak menemukan adanya penelitian atau publikasi sebelumnya yang melaporkan penelitian mengenai

faktor-faktor yang mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua tentang kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual.

Beberapa penelitian terkait adalah sebagai berikut:

Tabel 1. Penelitian yang berhubungan dengan pengetahuan genetik

No	Peneliti	Metode Penelitian	Hasil
1.	Lisa Kessler dkk. Knowledge About Genetics Among African American. <i>Journal of Genetic Counseling, Vol. 16, No. 2, April 2007.</i> ⁷³	<p><u>Jenis penelitian:</u> Observasional deskriptif-analitik</p> <p><u>Subjek penelitian:</u> 109 orang Amerika-Afrika dewasa</p> <p><u>Variabel bebas:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> gender status pernikahan tingkat pendidikan status pekerjaan tingkat pendapatan status merokok riwayat keluarga kanker paru fasilitas kesehatan keyakinan akan pengaruh genetik terhadap perilaku merokok <p><u>Variabel terikat:</u> Tingkat pengetahuan genetik</p> <p><u>Cara pengukuran:</u> Survei wawancara telepon. Data yang diukur:</p> <ol style="list-style-type: none"> Karakteristik sosiodemografi: usia, status pernikahan, pendidikan, status pekerjaan Faktor klinis: riwayat kanker paru keluarga, status merokok Sumber pelayanan kesehatan Keyakinan akan pengaruh genetik terhadap perilaku merokok <p>Survei dilanjutkan dengan</p>	Tingkat pendidikan berpengaruh paling besar terhadap tingkat pengetahuan genetik.

		<p>pengisian soal pilihan berganda untuk mengukur pengetahuan genetik.</p> <p>Soal terdiri dari konsep yang berhubungan dengan riwayat keluarga, kelainan sporadik, terminologi dasar dalam genetik klinis seperti arti kata mutasi, genom, dan kromosom.</p>	
2.	<p>Susanne B. Haga dkk. Public Knowledge of and Attitudes Toward Genetics and Genetic Testing. <i>GENETIC TESTING AND MOLECULAR BIOMARKERS</i> Volume 17, Number 4, 2013.⁷²</p>	<p><u>Jenis penelitian:</u> Observasional deskriptif-analitik</p> <p><u>Subjek penelitian:</u> 300 orang Durham, North Carolina (60% kulit putih, 70% wanita, 65% lulusan sarjana)</p> <p><u>Variabel bebas:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> ras tingkat pendidikan usia riwayat keluarga DM tipe 2 <p><u>Variabel terikat:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> pengetahuan genetik persepsi pengetahuan genetik ketertarikan dan sikap terhadap genetik <p><u>Cara pengukuran:</u> Instrumen penelitian berupa kuesioner. Data yang dikur adalah:</p> <ol style="list-style-type: none"> Karakteristik subjek (jenis kelamin, ras, usia, tingkat pendidikan, riwayat keluarga DM tipe 2, tingkat pendapatan keluarga) Pengetahuan genetik Sikap terhadap genetik 	<p>Skor pengetahuan genetik bervariasi antara 50% sampai 100% (rata-rata 84%) dan faktor-faktor yang mempengaruhinya adalah ras, usia, dan tingkat pendidikan. Untuk sikap terhadap genetik dan pemeriksaan genetik, 51.3% bersikap positif.</p>
3.	<p>Tara J. Schmidlen dkk. Genetic Knowledge</p>	<p><u>Jenis penelitian:</u> Observasional deskriptif-analitik</p> <p><u>Subjek penelitian:</u> 4062 peserta <i>Coriell Personalized</i></p>	<p>Rata-rata skor pengetahuan genetik sebesar 76%. Subjek yang telah terpapar</p>

<p>Among Participants in the Coriell Personalized Medicine Collaborative. <i>Journal of Genetic Counseling,</i> 2015.⁷⁴</p>	<p><i>Medicine Collaborative (CPMC)</i></p> <p><u>Variabel bebas:</u></p> <p>a. <i>Genetic background</i> (pengalaman membaca <i>website</i> CPCM, paparan informasi tentang genetik, menerima konseling genetik, persepsi diri mengenai pengetahuan genetik)</p> <p>b. Jenis kelamin</p> <p>c. Usia</p> <p>d. Ras</p> <p>e. Tingkat pendidikan</p> <p>f. Tingkat pendapatan</p> <p>g. Cohort (CPCM Community, Fox Chase Cancer Center, Ohio State University Medical Center, United States Air Force)</p> <p>h. Tenaga kesehatan</p> <p><u>Variabel terikat:</u> Pengetahuan genetik</p> <p><u>Cara ukur:</u> Kuesioner</p>	<p>informasi genetik, bekerja sebagai tenaga kesehatan, dan tingkat pendidikan tinggi memiliki skor yang lebih besar.</p>
--	--	---

Penelitian ini berbeda dengan penelitian sebelumnya karena subjek penelitian ini adalah orang tua dari anak dengan disabilitas intelektual. Penelitian ini menggunakan kuesioner yang berisi beberapa pernyataan yang khusus berkaitan dengan kelainan genetik yang dapat menyebabkan terjadinya DI.