

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar belakang

Disabilitas intelektual (dahulu dikenal dengan retardasi mental) didiagnosis dengan tiga kriteria utama, yaitu gangguan fungsi intelektual secara bermakna, gangguan fungsi adaptif, dan gangguan tersebut bermanifestasi sebelum usia 18 tahun.^{1,3} Menurut *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders V (DSM-V)*, selain IQ < 70, disabilitas intelektual (DI) ditandai oleh defisit atau hendaya fungsi adaptif pada tiga area kemampuan, yaitu konseptual, sosial, dan praktis.⁴

Prevalensi DI bervariasi antara 1-3% dari populasi.¹ Berdasarkan data statistik tahun 1995 terdapat 779.019 orang yang mengalami DI di Indonesia.⁵ Terlepas dari fakta ini, pengetahuan tentang penyebab pasti dari DI masih terbatas. Di negara berkembang, kurang dari setengah kasus DI dapat diketahui penyebab spesifiknya.⁶ Manifestasi klinis dan penyebab yang beragam menyebabkan kesulitan dalam menegakkan etiologi definitif.⁷ Hal ini terutama terjadi pada DI ringan (IQ 55-70). Pada kasus DI sedang (IQ 40-45), berat (IQ 25-40), dan sangat berat (IQ <25) dipercaya bahwa faktor biologis dan kelainan genetik berperan besar, bahkan diperkirakan paling sedikit 60% kasus disebabkan oleh kelainan genetik.^{7,8} Oliver dan Woodcock pada tahun 2008 melaporkan bahwa ada sekitar 1700 kelainan genetik yang berhubungan dengan DI dan 50% individu dari kasus DI berat memiliki kelainan genetik, sementara

kasus DI ringan sekitar 20% memiliki kelainan genetik. Jumlah penderita DI dengan kelainan genetik sebagai etiologi definitifnya akan terus meningkat seiring dengan perkembangan zaman, kemajuan, dan ketersediaan teknologi untuk mengidentifikasi kelainan genetik.⁹

Sindrom Down dan sindrom fragile X adalah kelainan genetik yang paling sering menyebabkan DI.¹⁰ Kelainan genetik lainnya yang terkenal di antaranya adalah sindrom Prader Willi dan Angelman.^{1,6} Kelainan genetik penyebab DI dapat didiagnosis berdasarkan pemeriksaan klinis, sitogenetika, dan molekuler.¹¹

Di kalangan masyarakat awam, penyebab disabilitas masih dipertanyakan. Puluhan tahun yang lalu atau mungkin bahkan sampai saat ini, disabilitas dihubungkan dengan bencana dan dosa. Banyak orang tua masih merasa sebagai penyebab terjadinya kelainan pada anak mereka. Beberapa orang tua memang telah mengetahui penyebab disabilitas anaknya, tetapi tidak sedikit yang masih mencari jawaban.¹² Mengetahui penyebab disabilitas sangat penting bagi orang tua agar dapat menerima keadaan anak-anak mereka dan mengatasi kondisi ini dengan baik.^{9,12} Salah satu cara untuk lebih mengenal penyebab DI adalah menambah pengetahuan mengenai kelainan genetik. Pengetahuan dasar tentang genetik juga sangat esensial untuk mengerti pemeriksaan dan konseling genetik.¹³

Beberapa orang tua menyatakan perasaan lega dan bebas dari rasa bersalah setelah mempelajari kelainan genetik.⁹ Di samping itu, orang tua dapat mengetahui riwayat dan perjalanan penyakit, gejala, kebutuhan medis, dan komplikasi penyakit

yang dapat diantisipasi dan dicegah, sehingga juga memudahkan untuk pengawasan kebutuhan dan perencanaan pendidikan anak mereka. Terlebih lagi, keluarga dapat membangun koneksi dengan kelompok atau keluarga lain yang didiagnosis dengan penyakit yang sama.⁷ Beberapa kelainan genetik penyebab DI juga dapat diwariskan, sehingga dengan bekal pengetahuan ini orang tua dapat mencegah kejadian DI pada keturunan berikutnya.¹⁴

Orang tua dapat memperoleh informasi mengenai kelainan genetik dari berbagai sumber. Informasi dapat didapatkan dari dokter saat si anak dinyatakan menderita disabilitas. Orang tua yang kurang puas dengan penjelasan dokter dan yang memiliki rasa ingin tahu yang lebih besar dapat memperluas pengetahuannya dengan meminjam literatur di perpustakaan, mencari tahu di buku-buku referensi, membaca artikel di koran, atau bertanya pada orang tua lain yang memiliki anak dengan penyakit yang sama.¹⁵ Terlebih lagi, pada zaman sekarang informasi mengenai genetik, kondisi-kondisi terkait, penatalaksanaan, dan komunitas pendukung dapat diakses secara *online* sehingga informasi didapat dengan mudah dan cepat.¹⁶ Tidak hanya sumber informasi, pengetahuan ini dipengaruhi oleh berbagai faktor lainnya.

Penelitian mengenai pengetahuan masyarakat tentang genetik dan pemeriksaan genetik sudah banyak dilakukan karena kini pengaruh faktor genetik terhadap suatu penyakit semakin banyak ditemukan.¹⁷ 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.^{14,17} Oleh karena itu, pengetahuan mengenai genetik dan faktor-faktor yang mempengaruhinya sangat penting untuk diketahui masyarakat sebagai penerima pelayanan kesehatan.^{18,19}

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.

1.2 Permasalahan penelitian

Bagaimanakah tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual di Kabupaten Kendal 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 Kabupaten Kendal.

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 Keaslian 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> ²⁰	<u>Jenis penelitian:</u> Observasional deskriptif-analitik <u>Subjek penelitian:</u> 109 orang Amerika-Afrika dewasa <u>Variabel bebas:</u> a. gender b. status pernikahan c. tingkat pendidikan d. status pekerjaan e. tingkat pendapatan f. status merokok g. riwayat keluarga kanker paru h. fasilitas kesehatan i. keyakinan akan pengaruh genetik terhadap kperilaku merokok <u>Variabel terikat:</u> Tingkat pengetahuan genetik <u>Cara pengukuran:</u> Survei wawancara telepon. Data yang diukur:	Tingkat pendidikan berpengaruh paling besar terhadap tingkat pengetahuan genetik.

		<ul style="list-style-type: none"> a. Karakteristik sosiodemografi: usia, status pernikahan, pendidikan, status pekerjaan b. Faktor klinis: riwayat kanker paru keluarga, status merokok c. Sumber pelayanan kesehatan d. Keyakinan akan pengaruh genetik terhadap perilaku merokok <p>Survei dilanjutkan dengan pengisian soal pilihan berganda untuk mengukur pengetahuan genetik. 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, 2013.¹⁸</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> <ul style="list-style-type: none"> a. ras b. tingkat pendidikan c. usia d. riwayat keluarga DM tipe 2 <p><u>Variabel terikat:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> a. pengetahuan genetik b. persepsi pengetahuan genetik c. ketertarikan dan sikap terhadap genetik <p><u>Cara pengukuran:</u> Instrumen penelitian berupa kuesioner. Data yang dikur adalah:</p> <ul style="list-style-type: none"> a. Karakteristik subjek (jenis kelamin, ras, usia, tingkat pendidikan, riwayat keluarga DM tipe 2, tingkat pendapatan keluarga) b. Pengetahuan genetik c. 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.	Tara J. Schmidlen dkk. Genetic Knowledge Among Participants in the Coriell Personalized Medicine Collaborative. <i>Journal of Genetic Counseling</i> , 2015. ²¹	<u>Jenis penelitian:</u> Observasional deskriptif-analitik <u>Subjek penelitian:</u> 4062 peserta <i>Coriell Personalized Medicine Collaborative</i> (CPMC) <u>Variabel bebas:</u> a. <i>Genetic background</i> (pengalaman membaca <i>website</i> CPCM, paparan informasi tentang genetik, menerima konseling genetik, persepsi diri mengenai pengetahuan genetik) b. Jenis kelamin c. Usia d. Ras e. Tingkat pendidikan f. Tingkat pendapatan g. Cohort (CPCM Community, Fox Chase Cancer Center, Ohio State University Medical Center, United States Air Force) h. Tenaga kesehatan <u>Variabel terikat:</u> Pengetahuan genetik <u>Cara ukur:</u> Kuesioner	Rata-rata skor pengetahuan genetik sebesar 76%. Subjek yang telah terpapar informasi genetik, bekerja sebagai tenaga kesehatan, dan tingkat pendidikan tinggi memiliki skor yang lebih besar.
----	--	---	---

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 pertanyaan yang khusus berkaitan dengan kelainan genetik yang dapat menyebabkan DI.