

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1 Disabilitas intelektual

2.1.1 Definisi

Istilah disabilitas intelektual (DI) sekarang lebih umum digunakan daripada retardasi mental (RM).² Walaupun ada penggantian istilah penyebutan, *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAID, dan dahulu disebut *American Association of Mental Retardation*, AAMR) menyatakan bahwa tidak ada perbedaan antara definisi DI dan RM.^{1,22} AAID mendefinisikan DI sebagai gangguan bercirikan dengan adanya keterbatasan yang bermakna baik dalam fungsi intelektual maupun fungsi adaptif pada area kemampuan konseptual, sosial, dan praktis. Keadaan ini muncul sebelum usia 18 tahun.²

Keterbatasan intelektual dapat dilihat dengan *intelligence quotient* (IQ) kurang dari 70.⁴ Nilai IQ dapat diperoleh dengan melakukan uji intelegensia seperti *Stanford Binet Intelligence Scale* atau *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence* yang direvisi (WPPSI-R).¹⁰ Tertulis dalam DSM-4 bahwa derajat DI dapat ditentukan dengan menilai IQ. Penderita DI ringan memiliki IQ 55-70, DI sedang 40-55, DI berat 25-40, dan DI sangat berat memiliki IQ di bawah 25.¹ Nilai IQ memang berperan dalam menentukan derajat DI, tetapi DSM-5 menekankan bahwa penilaian kemampuan fungsi adaptif lebih besar peranannya dibandingkan dengan nilai IQ saja.⁴ Seseorang

akan dikatakan menderita DI, jika ia memiliki IQ di bawah 70 bersamaan dengan keterbatasan fungsi adaptif.¹

Keterbatasan fungsi adaptif dapat dinilai dari tiga area kemampuan, yaitu konseptual, sosial, dan praktis yang diperlukan seseorang dalam menjalankan kehidupan sehari-hari. Area konseptual meliputi keterampilan dalam berbahasa, membaca, menulis, matematika, penalaran, pengetahuan, dan memori. Area sosial meliputi empati, penilaian sosial, dan kemampuan komunikasi interpersonal, sedangkan area praktis meliputi kemampuan perawatan diri.⁴ Untuk menilai ada tidaknya keterbatasan fungsi adaptif, harus terdapat defisit yang bermakna pada paling sedikit satu dari ketiga area tersebut. Hal ini menunjukkan bahwa tiap-tiap penderita DI memiliki pola keterbatasan yang bervariasi dan tidak selalu memiliki defisit pada ketiga area.⁸

2.1.2 Etiologi disabilitas intelektual

Etiologi disabilitas intelektual sangat heterogen dan 50% kasus tidak dapat diketahui penyebabnya.²³ Terjadinya DI tidak dapat dipisahkan dari masa perkembangan anak yang dipengaruhi oleh dua faktor, yaitu faktor biologis dan faktor lingkungan.^{10,23} Faktor biologis umumnya adalah abnormalitas kromosom, mutasi gen tunggal (*Mendelian disorders/mitochondrial disorders*), dan kelainan multifaktorial, sedangkan faktor lingkungan dapat berupa intoksikasi, infeksi, dan trauma. Faktor

biologis yakni genetik berperan sangat penting karena terdapat riwayat keluarga pada sekitar 50% kasus DI.¹¹

Tabel 2. Etiologi disabilitas intelektual

Penyebab	Contoh	Total (%)
Abnormalitas kromosom	Trisomi 21, 18, 13 Delesi 1p36 Sindrom Klinefelter Sindrom Wolf Hirschorn	~20
Sindrom genetik	Fragile X syndrome Sindrom Prader-Willi Sindrom Rett	~20
Mutasi autosomal nonsindromik	Variasi nomor <i>copy</i> , mutasi de novo pada SYNGAP1, GRIK2, TUSC3, oligosakaril transferase, dan lainnya	~10
Abnormalitas pertumbuhan otak	Hidrosefalus ± meningiomielokel, lisensefali	~8
Gangguan metabolisme sejak lahir atau kelainan neurodegenerative	PKU, Tay-Sachs, lainnya	~7
Infeksi kongenital	HIV, toksoplasmosis, rubella, CMV, sifilis, herpes simpleks	~3
Disabilitas intelektual familial	Lingkungan, sindromik, atau genetik	~5
Penyebab perinatal	HIE, meningitis, IVH, sindrom fetal alcohol	4
Penyebab postnatal	Trauma, meningitis, hipotiroidisme	~4
Tidak diketahui	<i>Cerebral palsy</i>	20

Untuk memudahkan pemahaman, penyebab DI juga dapat dikelompokkan berdasarkan penyebab prenatal, perinatal, dan postnatal.¹ Penyebab prenatal diantaranya adalah kelainan kromosom, kelainan herediter, gangguan metabolik, sindrom dismorfik, infeksi intrauterin (toksoplasmosis, rubella, cytomegalovirus, herpes simpleks), intoksikasi dan teratogen (alkohol, obat-obatan, radiasi). Penyebab perinatal dapat berupa prematuritas, asfiksia, kernikterus, hipoglikemia, infeksi SSP

perinatal (meningitis), hidrosefalus, dan perdarahan intrakranial. Beberapa penyebab postnatal adalah infeksi (meningitis, ensefalitis), keganasan SSP, trauma, kejang lama, malnutrisi berat, dan intoksikasi (timah hitam, merkuri).^{1,10}

Gangguan pada masa prenatal dan kelainan genetik merupakan penyebab DI paling umum.⁷ Masih banyak kasus DI yang etiologinya tidak dapat diketahui secara spesifik. Akan tetapi, pencarian etiologi merupakan suatu proses yang akan terus berjalan seiring waktu.¹ Pemeriksaan genetik baru yang canggih, misalnya *microarray*, merupakan contoh nyata bahwa kemajuan teknologi akan mengembangkan pengetahuan akan penyebab DI.^{1,7}

2.2 Kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual

Secara garis besar, kelainan genetik dapat dikategorikan menjadi tiga, yaitu kelainan kromosom, kelainan Mendel, dan kelainan multifaktor. Kelainan kromosom meliputi kelainan tanpa, kelebihan, atau keadaan abnormalitas satu atau lebih kromosom dimana hal ini menyebabkan bahan genetik menjadi kurang atau berlebihan. Kelainan Mendel lebih dikenal dengan *pewarisan sederhana*, dapat digolongkan menjadi tipe dominan autosom, resesif autosom, atau terangkai-X. Kelainan multifaktor disebabkan oleh interaksi gen multipel dengan faktor eksogen atau lingkungan. Kelainan multifaktor ini pola pewarisannya kompleks sehingga risiko terhadap keluarga kurang nyata daripada kelainan gen tunggal (mendelian).²⁴

Kelainan genetik adalah penyebab DI paling umum.¹ Abnormalitas kromosom (contohnya sindrom Down) merupakan kelainan genetik yang paling banyak

menyebabkan DI, yaitu mencapai 4-34.1% kasus DI. Setelah abnormalitas kromosom, mutasi gen tunggal (*single gene mutations*) ditemukan pada 1-5% kasus dan didominasi oleh sindrom fragile X atau kelainan terangkai-X (*X-linked*) idiopatik lainnya. DI yang diturunkan lewat jalur kromosom X merupakan penyebab utama DI dan mempunyai tingkat rekurensi tinggi.^{7,14}

2.2.1 Sindrom Down

Sindrom Down merupakan penyebab genetik utama DI.¹⁴ Kemampuan intelektual bervariasi, IQ tersebar mulai dari 25-75 dengan rata-rata nilai IQ dewasa muda dengan sindrom Down adalah 40-45.²⁵ Kebanyakan dari mereka termasuk dalam DI derajat ringan sampai sedang, walaupun beberapa termasuk DI berat dan dapat disertai dengan autisme.¹

Sejarah sindrom Down bermula pada tahun 1866, yaitu ketika Dr. Langdon Down dari Inggris menuliskan tentang bayi yang tampak seperti bangsa Mongol dan menunjukkan keterbelakangan mental.¹⁰ Hal ini juga menjadi awal mula mengapa dahulu sindrom Down sempat dikenal dengan Mongolism.¹⁴ Pada tahun 1956, ditemukan fakta bahwa kromosom manusia normal berjumlah 46.²⁶ Beberapa tahun setelahnya, yaitu tahun 1959 sindrom Down dapat didiagnosis secara pasti dengan pemeriksaan kromosom oleh Lejeune dan kawan-kawan di Paris.²⁵

Sindrom Down terjadi pada sekitar 1 dari 800 kelahiran dan merupakan kelainan kromosom paling umum dan paling mudah dikenal.²⁷ Risiko timbulnya

sindrom Down berkaitan dengan umur ibu saat melahirkan, yakni risiko akan meningkat jika usia ibu sangat muda (<15 tahun) dan meningkat tajam saat usia ibu sangat tua (>40 tahun).^{10,14}

Penderita sindrom Down mudah dikenali karena memiliki beberapa karakteristik, yakni wajah khas (mata sipit membujur ke atas, jarak kedua mata berjauhan, hidung kecil, mulut kecil dengan lidah besar, letak telinga rendah), perawakan pendek, cacat jantung kongenital, rentan terhadap infeksi saluran nafas, dan disabilitas intelektual.^{14,28}

Sekitar 95% kasus sindrom Down disebabkan oleh kelebihan kromosom 21 (Trisomi 21) sehingga tiap sel tubuh memiliki total 47 kromosom dimana hal ini terjadi akibat dari keadaan *non-disjunction* saat meiosis (pembelahan sel gamet).^{10,28} Sel gamet seharusnya menuju kutub yang berlawanan saat pembelahan, tetapi pada sindrom Down terjadi kelainan menuju kutub yang sama.¹⁴ Kebanyakan kelebihan kromosom 21 tersebut berasal dari ibu.²⁶ Lima persen kasus sindrom Down sisanya disebabkan oleh abnormalitas berupa mosaik dan translokasi.¹⁰

Tabel 3. Abnormalitas kromosom pada sindrom Down

Abnormalitas	Frekuensi (%)
Trisomi	95
Translokasi	4
Mosaik	1

Dapat disimpulkan bahwa secara sitogenetik terdapat 3 jenis penyebab sindrom Down, yaitu trisomi 21 murni, mosaik, dan translokasi (translokasi *robertsonian* dan resiprokal). Tidak ada perbedaan antara gambaran klinis trisomi 21 dan translokasi,

sehingga diperlukan pemeriksaan kromosom dari sel darah penderita untuk memastikan diagnosis dan mengetahui jenis sindrom Down.¹⁴

Sindrom Down bukan merupakan penyakit keturunan, hampir semua kasus tidak diwariskan dan sangat erat kaitannya dengan usia ibu saat melahirkan. Akan tetapi, terdapat pengecualian untuk kasus sindrom Down berjenis translokasi dimana ibu berperan sebagai pembawa sifat dan diwariskan. Di negara maju, diagnosis sindrom Down dapat dilakukan secara dini saat masih dalam kandungan.¹⁴

2.2.2 Sindrom fragile X

Sindrom fragile X merupakan penyebab utama DI yang bisa diwariskan. Sindrom ini lebih banyak diderita anak laki-laki dibandingkan anak perempuan.²⁹ Fragile X terjadi pada sekitar 1 dari 3600 anak laki-laki dan 1 dari 4000 sampai 6000 anak perempuan dan menempati 4% sampai 8% diagnosis DI pada anak laki-laki yang menderita DI.²⁵ Anak laki-laki dengan sindrom fragile X biasanya tergolong dalam DI sedang, walaupun beberapa anak tergolong DI berat dan bisa disertai dengan autisme dan atau perilaku hiperaktif. Anak perempuan juga bisa menderita fragile X simtomatik (*full mutation*). Sekitar 50% anak perempuan dengan fragile X menderita gangguan kognitif lebih ringan dan tergolong DI ringan.¹

Laki-laki penderita sindrom fragile X berwajah khas dengan ciri-ciri dahi yang tinggi, telinga yang besar, dan dagu memanjang. Setelah pubertas, mayoritas penderita memiliki testis yang besar. Beberapa tanda lainnya adalah jaringan ikat yang lemah,

sendi yang hiperekstensif, striae pada kulit, dan prolaps katup mitral.²⁵ Mereka juga cenderung pemalu, menolak kontak mata, menderita gangguan pendengaran, tidak mampu belajar, mempunyai masalah dalam berbahasa dan bicara (berbicara repetitif).^{14,25}

Pada tahun 1940-an sebelum era kromosom, Martin dan Bell sudah mendeskripsikan penyakit ini, sehingga fragile X sempat dikenal dengan sindrom Martin-Bell. Kemudian, sindrom ini diberi nama sindrom fragile X karena setelah dilakukan pemeriksaan kromosom (sitogenetika) ditemukan gambaran kromosom X yang nampak rapuh.²⁵ Yang dimaksud dengan rapuh ialah adanya gambaran seperti patahan di ujung akhir lengan panjang kromosom X pada regio q27.3¹⁴

Pemeriksaan sitogenetika saja tidak cukup, sehingga perlu dilakukan pemeriksaan molekuler. Diagnosis molekuler dapat menghindari hasil positif palsu karena dapat membedakan antara kerapuhan kromosom X yang patologis dan kerapuhan kromosom X pada lokasi lain (termasuk yang normal).¹⁴ Ternyata, sindrom fragile X disebabkan oleh adanya mutasi di suatu gen pada kromosom X, sehingga terjadi perluasan jumlah trinukletida DNA CGG *repeat*.¹¹ Gen yang mengalami mutasi adalah gen FMR1 (Fragile X Mental Retardation-1). Jumlah CGG *repeat* normal adalah sekitar 5-50. Disebut keadaan premutasi jika jumlah CGG *repeat* meningkat menjadi 52-500 *repeat*, terjadi pada NTM (*Normal Transmitting Male*). Mutasi penuh terjadi bila terdapat lebih dari 200 CGG *repeat*. Mutasi penuh ini akan bermanifestasi menjadi DI pada laki-laki. Perempuan juga dapat menderita DI atau hanya menjadi

pembawa sifat karena perempuan memiliki dua kromosom X. Derajat DI ditentukan oleh luasnya pengulangan CGG, semakin luas pengulangan semakin berat derajat DI.¹⁴

Tabel 4. Pengulangan CGG pada sindrom Fragile X

Jumlah pengulangan	<i>Fragile site</i> (kerapuhan)	Intelegensi
Laki-laki		
51-58 (alel intermediet)		
59-200 (premutasi)	Tidak ada	Normal (NTM)
200-2000 (mutasi penuh)	Ada (pada 50% sel)	DI sedang sampai berat
Perempuan		
51-58 (alel intermediet)		
59-200 (premutasi)	Tidak ada	Normal
200-2000 (mutase penuh)	Ada (biasanya <10% sel)	50% normal, 50% DI ringan

Sindrom fragile X merupakan penyakit yang diwariskan sehingga indentifikasi akan penyakit ini sangat penting untuk mencegah kejadian pada keturunan selanjutnya.¹⁴

2.3 Orang tua

2.3.1 Reaksi orang tua terhadap disabilitas anak

Terdapat bermacam-macam bentuk reaksi orang tua saat mengetahui anaknya menderita disabilitas. Yang pertama adalah penyangkalan (*denial*). Penyangkalan tersebut secara cepat akan berubah menjadi kemarahan (*anger*). Bentuk reaksi lainnya adalah ketakutan (*fear*). Orang-orang lebih sering merasa takut terhadap hal-hal yang tidak mereka ketahui, sehingga diagnosis dan informasi lengkap akan kelainan yang dimiliki anaknya akan sangat membantu. Ketakutan ini juga akan bercampur dengan

kecemasan akan masa depan. Lalu, timbul rasa bersalah (*guilt*) dan kekhawatiran apakah mereka yang telah menyebabkan disabilitas anaknya. Terkadang, rasa bersalah ini dihubungkan dengan agama dan spiritual, seperti merasa semua yang terjadi pada anaknya adalah hukuman dari Tuhan akibat perbuatan mereka.³⁰ Orang tua juga dapat merasa bingung (*confusion*), akibat tidak benar-benar mengerti apa yang terjadi. Orang tua mendengar istilah-istilah baru yang tidak mereka mengerti. Beberapa orang tua juga merasa tidak berdaya (*powerless*). Kekecewaan (*disappointment*) juga muncul akibat ekspektasi yang tidak sesuai dengan kenyataan. Reaksi terburuk yang bisa muncul adalah penolakan (*rejection*) terhadap anak mereka dan mengalami depresi yang sangat berat.³¹

Terdapat tiga faktor yang paling berkontribusi dalam membantu orang tua untuk mengurangi beban berat yang mereka rasakan. Yang pertama adalah kerjasama, diskusi, dan konsultasi orang tua dengan keluarga dekat, teman, dan profesional. Faktor yang kedua adalah hubungan positif antara ayah dan ibu, yaitu saling mendukung satu sama lain. Faktor yang terakhir adalah pemanfaatan berbagai layanan yang tersedia untuk diagnosis, penatalaksanaan, konseling, dan pelatihan untuk baik keluarga maupun anak sendiri.^{30,32}

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 berbekal pengetahuan ini orang tua dapat mencegah kejadian DI pada keturunan berikutnya.¹⁴

2.3.1 Peran orang tua dalam perawatan anak dengan DI

Dalam kehidupan seorang anak, orang tua berkewajiban untuk memenuhi tiga kebutuhan dasar anak, yaitu pemenuhan kebutuhan fisik biomedis (asuh), kasih sayang (asih), dan kebutuhan akan stimulasi mental (asah).³³ Anak dengan DI mengalami penyimpangan tumbuh kembang, padahal tumbuh kembang merupakan proses yang terpenting, hakiki, dan khas pada anak.¹⁰ Berdasarkan berbagai penelitian yang telah dilakukan, dilaporkan bahwa keluarga dengan anak-anak berkebutuhan khusus memiliki kekhawatiran, stres, dan beban yang lebih dibandingkan dengan keluarga lain.⁵

Akibat dari berbagai hendaya yang ada anak dengan disabilitas menjadi anak yang paling rentan terhadap masalah kesehatan dan mendapat kekerasan dari lingkungannya.^{34,35} Beberapa anak dengan disabilitas juga cenderung berperilaku berisiko yang tidak sesuai dengan norma masyarakat. Ketidakmampuan anak dalam memelihara kebersihan perorangan juga akan berpengaruh terhadap kesehatannya.³⁵

Pola asuh anak dengan DI dikelompokkan menjadi tiga, yaitu mampu didik (*educable mentally retarded*), mampu latih (*trainable mentally retarded*), dan mampu rawat (*totally/costudial dependent*). Pengelompokkan ini berdasarkan kemampuan anak DI dalam mengikuti pendidikan.^{35,36} Yang dimaksud dengan mampu didik adalah anak dengan DI yang mampu diikutsertakan pada kegiatan sekolah di penyelenggaraan pendidikan luar biasa (SLB) dan anak mampu bersosialisasi dengan lingkungan. Mampu latih adalah anak dengan DI yang mampu dilatih untuk mengerti mana yang boleh dan tidak boleh dilakukan, anak yang termasuk dalam golongan ini pada umumnya mampu melakukan kegiatan bina diri, seperti mandi, makan, minum, dan meletakkan barang-barang miliknya sendiri. Mampu rawat adalah kelompok yang paling berat, dimana anak memiliki hendaya fisik maupun mental yang menyebabkan mereka memerlukan penanganan kesehatan dan pendampingan keluarga secara intensif.³⁵

2.4 Pengetahuan

2.4.1 Definsi

Pengetahuan adalah pemahaman atas informasi tentang suatu topik yang didapatkan dengan pengalaman atau pembelajaran, baik diketahui oleh satu orang maupun oleh banyak orang pada umumnya.³⁷ Pengetahuan juga dapat diartikan sebagai fakta, informasi, dan keterampilan yang diperoleh oleh seseorang melalui pengalaman atau pendidikan; pemahaman teoritis atau praktis atas suatu subjek.³⁸ Definisi pengetahuan menurut KBBI adalah segala sesuatu yang diketahui.³⁹ Hasil tahu terhadap objek didapatkan seseorang dengan menggunakan semua alat inderanya. Indera penglihatan (mata) dan indera pendengaran (telinga) merupakan yang paling sering digunakan seseorang. Proses yang diawali dengan penginderaan sampai dihasilkan ilmu sangat dipengaruhi oleh intensitas perhatian dan persepsi terhadap objek.⁴⁰

Pada dasarnya, setiap manusia memiliki rasa ingin tahu. Pengetahuan sebenarnya berupa fakta dan teori yang dapat membantu seseorang untuk memecahkan masalah yang dihadapinya.⁴¹ Pengetahuan atau kognitif juga berperan besar untuk terbentuknya tindakan seseorang.⁴⁰

2.4.2 Cara memperoleh pengetahuan

Cara memperoleh pengetahuan dikelompokkan menjadi dua, yaitu cara tradisional atau nonilmiah (tanpa penelitian ilmiah) dan cara modern atau cara ilmiah

(melalui proses penelitian). Cara nonilmiah di antaranya adalah; cara coba salah (*Trial and Error*), secara kebetulan, cara kekuasaan atau otoritas, berdasarkan pengalaman pribadi, cara akal sehat (*common sense*), kebenaran melalui wahyu, kebenaran secara intuitif, melalui jalan pikiran, induksi, dan deduksi. Cara ilmiah adalah dengan melalui metodologi penelitian.⁴¹

2.4.3 Tingkat pengetahuan dan cara pengukuran pengetahuan

Menurut Notoatmodjo, tingkat pengetahuan dibagi menjadi enam, yakni tahu, paham, aplikasi, analisis, sintesis, dan evaluasi.⁴⁰

Pengukuran pengetahuan dapat dilakukan dengan wawancara atau angket. Hal-hal yang ditanyakan adalah isi materi yang ingin diukur dari responden.⁴⁰ Pertanyaan dapat berupa pertanyaan terbuka (misalnya *essay*) atau pertanyaan tertutup (misalnya jenis pertanyaan pilihan berganda, benar salah, dan menjodohkan). Menurut Arikunto, penilaian dilakukan dengan membandingkan jumlah skor jawaban tiap responden dengan skor yang diharapkan (skor tertinggi) kemudian dikalikan 100% dan akan dihasilkan persentase.⁴² Rumus tersebut dapat dijabarkan sebagai berikut:

$$N = \frac{SP}{SM} \times 100\%$$

N = Nilai pengetahuan

SP = Skor yang didapat

SM = Skor tertinggi (maksimum)

Selanjutnya persentase yang didapat diinterpretasikan menjadi tiga tingkatan, yakni:

- 1) Tingkat pengetahuan baik : nilai persentase 76-100%
- 2) Tingkat pengetahuan cukup : nilai persentase 56-75%
- 3) Tingkat pengetahuan kurang : nilai persentase $\leq 55\%$ ⁴²

2.4.4 Faktor-faktor yang mempengaruhi pengetahuan orang tua

2.4.4.1 Usia

Terdapat tiga periode usia dewasa, yaitu periode dewasa awal (18-40 tahun), dewasa madya (40-60 tahun), dan dewasa lanjut (di atas 60 tahun). Usia mempengaruhi perkembangan daya tangkap dan pola pikir seseorang.⁴³ Semakin tua seseorang, semakin banyak pula pengalaman yang ia dapatkan. Pada dasarnya peningkatan intelegensia akan terus berlangsung pada masa pertumbuhan lalu akan memasuki masa stabil, setelah itu seiring dengan penambahan usia kemunduran organik otak akan terjadi. Berbagai kemunduran fisik juga mulai bermunculan pada periode dewasa madya yang nantinya akan mengganggu seseorang dalam proses memperoleh pengetahuan.⁴⁴ Hal ini terbukti dengan beberapa penelitian yang melaporkan bahwa orang yang lebih muda akan lebih mudah menerima inovasi baru daripada orang yang lebih tua.

Seorang peneliti melakukan penelitian tentang tingkat pengetahuan genetik di antara individu dalam kelompok usia berbeda. Hasil penelitian menunjukkan kelompok dengan usia lebih tua memiliki tingkat pengetahuan yang lebih rendah. Hal ini dapat

disebabkan oleh pola pendidikan dan kemajuan ilmu genetik yang terus berubah setiap beberapa tahun.⁴⁵

2.4.4.2 Jenis kelamin

Jenis kelamin terdiri dari laki-laki dan perempuan. Jenis kelamin akan membentuk perbedaan peran sosial yang dilekatkan pada seseorang. Jenis kelamin berpengaruh terhadap pola belajar dan ketahanan seseorang dalam melakukan aktivitas, tetapi pada penelitian sebelumnya faktor jenis kelamin tidak berpengaruh terhadap pengetahuan genetik.¹⁸

2.4.4.3 Tingkat pendidikan

Kamus Besar Bahasa Indonesia mendefinisikan pendidikan sebagai proses pengubahan sikap dan tata laku seseorang atau kelompok orang dalam usaha mendewasakan manusia melalui upaya pengajaran dan pelatihan.³⁹ Pendidikan membantu seseorang untuk lebih mudah mengambil keputusan dan bertindak sehingga akan mempengaruhi persepsi dan kemampuannya dalam menerima ide baru dan menggunakan kemajuan teknologi. Semakin banyak informasi yang masuk semakin bertambah juga pengetahuan seseorang.⁴⁶

Jalur pendidikan terdiri atas pendidikan formal, nonformal, dan informal. Pendidikan formal adalah jalur pendidikan yang terstruktur dan berjenjang yang terdiri atas pendidikan dasar, pendidikan menengah, dan pendidikan tinggi.⁴⁷

Tabel 5. Jenjang pendidikan formal

Jenjang Pendidikan Formal	Bentuk	Keterangan
Pendidikan dasar	Sekolah dasar (SD) Madrasah ibtidaiyah (MI) Sekolah menengah pertama (SMP) Madrasah tsanawiyah (MTs) Bentuk lain yang sederajat	Jenjang pendidikan yang melandasi jenjang pendidikan menengah
Pendidikan menengah	Sekolah menengah atas (SMA) Madrasah aliyah (MA) Sekolah menengah kejuruan (SMK) Madrasah aliyah kejuruan (MAK) Bentuk lain yang sederajat	Lanjutan pendidikan dasar yang terdiri atas pendidikan menengah umum dan pendidikan menengah kejuruan
Pendidikan tinggi	Perguruan tinggi dapat berbentuk akademi, politeknik, sekolah tinggi, institut, atau universitas	Jenjang pendidikan setelah pendidikan menengah yang mencakup program pendidikan diploma, sarjana, magister, spesialis, dan doktor

Pendidikan nonformal merupakan jalur di luar pendidikan formal, tetapi juga dilaksanakan secara terstruktur dan berjenjang. Pendidikan nonformal berfungsi untuk mengganti, menambah, dan/atau melengkapi pendidikan formal seseorang. Kursus, pelatihan, kelompok belajar, dan majelis taklim merupakan beberapa contoh pendidikan nonformal. Berbeda dengan jalur formal dan nonformal, pendidikan

informal merupakan jalur pendidikan keluarga dan lingkungan dan berbentuk kegiatan belajar mandiri.⁴⁷

Suatu penelitian dengan metode survei melaporkan bahwa responden penelitian lulusan perguruan tinggi (*college graduates*) memiliki pengetahuan tentang genetik lebih tinggi, yaitu dengan perbandingan tiga kali lebih berpengetahuan dibandingkan dengan responden dengan tingkat pendidikan lebih rendah.²⁰ Perbedaan yang signifikan ini dapat dijelaskan sebagai berikut; responden yang menempuh jenjang pendidikan lebih tinggi lebih banyak terpapar dengan informasi baik tentang genetik maupun pemeriksaan genetik.⁴⁸ Individu yang mengemban pendidikan sampai ke perguruan tinggi juga mungkin menerima ilmu tentang konsep dasar genetik sebagai salah satu materi perkuliahan atau sekolah. Penelitian lain juga menunjukkan bahwa tingginya tingkat pendidikan berhubungan dengan tingginya angka partisipasi dalam konseling genetik.^{49,50} Pemahaman tentang informasi mengenai kesehatan secara umum, misalnya faktor risiko suatu penyakit juga berhubungan positif dengan tingkat pendidikan formal seseorang.²⁰

2.4.4.4 Tingkat pendapatan

Seseorang yang berpenghasilan lebih besar akan lebih mudah menyediakan fasilitas sumber informasi untuk memperoleh pengetahuan. Contohnya adalah sebuah penelitian melaporkan bahwa orang tua dengan tingkat pendidikan dan tingkat

pendapatan yang lebih rendah terbukti lebih jarang menggunakan internet untuk mencari informasi tentang diagnosis penyakit anaknya.⁵¹

Badan Pusat Statistik (BPS) membedakan pendapatan penduduk menjadi empat golongan, yaitu rendah, sedang, tinggi, dan sangat tinggi dengan rincian sebagai berikut:

- 1) Rendah : Pendapatan rata-rata kurang dari Rp 1.500.000,00 per bulan
- 2) Sedang : Pendapatan rata-rata Rp 1.500.000,00 s.d. Rp 2.500.000,00 per bulan
- 3) Tinggi : Pendapatan rata-rata Rp 2.500.000,00 s.d. Rp 3.500.000,00 per bulan
- 4) Sangat tinggi: Pendapatan rata-rata lebih dari Rp 3.500.000,00 per bulan.⁵²

Selain kategori BPS, tingkat pendapatan juga dapat dikelompokkan berdasarkan Upah Minimum Kabupaten/Kota (UMK). UMK Kendal pada tahun 2016 adalah Rp 1.639.600,00.⁵³ Jika pendapatan lebih besar dari UMK Kab.Kendal, maka termasuk tingkat pendapatan tinggi dan jika pendapatan lebih kecil dari UMK Kab.Kendal, maka termasuk tingkat pendapatan rendah. Pada penelitian ini akan digunakan kategori tingkat pendapatan rendah dan tinggi.

Penelitian-penelitian sebelumnya melaporkan bahwa seseorang dengan pendapatan yang lebih tinggi memiliki tingkat pengetahuan tentang genetik lebih baik.²⁰

2.4.4.5 Paparan informasi

Seseorang yang mudah mengakses informasi akan lebih cepat mendapat pengetahuan. Pada umumnya saat mengetahui anaknya mengalami disabilitas reaksi

orang tua yang pertama kali muncul adalah terkejut dan tergoncang. Berdasarkan penelitian dilaporkan bahwa salah satu cara orang tua menghadapi kondisi yang mengagetkan itu adalah dengan mencari informasi dan menambah pengetahuan tentang diagnosis anaknya.³¹ Informasi ini membantu orang tua menyesuaikan diri dengan masa depan tidak pasti dan juga dapat membantu mereka dalam mengatasi dampak emosional yang muncul. Orang tua juga merasa bertanggung jawab untuk menjadi "ahli" dalam memahami kondisi anak mereka.¹⁶ Orang tua dari anak-anak yang telah didiagnosis dengan kondisi tertentu sering dihadapkan dengan istilah-istilah medis yang asing bagi mereka. Mendapatkan hasil diagnosis tidak selalu berarti orang tua telah menerima informasi yang cukup tentang etiologi dan konsekuensi dari kondisi anak mereka. Berbagai pertanyaan tak terjawab timbul di benak mereka, sehingga mereka melakukan berbagai cara untuk mendapat pengetahuan yang lebih baik.¹⁵

Orang tua yang anaknya memiliki disabilitas mencari informasi tentang diagnosis, prognosis, perawatan, dan berbagai dukungan lain melalui berbagai sumber.¹⁶ Pencarian informasi bervariasi dan berhubungan dengan tingkat pendidikan orang tua, pengalaman mereka sebelumnya terhadap kondisi yang dihadapi, hubungan dengan dokter anak mereka, tingkat keparahan penyakit yang anak mereka derita, dan sudah berapa lama mereka mengetahui diagnosis tersebut.^{15,16}

Sumber informasi dapat berupa media cetak maupun elektronik, seperti televisi, komputer, radio, surat kabar, buku, dan majalah. Informasi juga bisa 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 Pencarian informasi oleh orang tua juga sangat dipengaruhi oleh internet. Pada tahun 2006, diperkirakan 113 juta orang dewasa Amerika menggunakan Internet untuk informasi kesehatan.¹⁶

2.4.4.6 Pengalaman

Pepatah mengatakan pengalaman adalah guru yang baik, dikatakan baik karena pengalaman itu merupakan sumber pengetahuan atau salah satu cara untuk memperoleh kebenaran pengetahuan. Pengalaman dapat berupa pengalaman sendiri atau orang lain.⁴¹

Pengalaman yang mempengaruhi pengetahuan orang tua dalam penelitian ini adalah pengalaman melakukan konsultasi ke dokter mengenai DI. Konsultasi medis adalah perundingan antara pemberi dan penerima layanan kesehatan yang bertujuan untuk mencari penyebab timbulnya penyakit dan menentukan cara penatalaksanaannya.³⁹ Layanan konsultasi berupa bantuan dari konselor kepada klien (konsultan), dimana klien membahas masalah pihak ketiga, sehingga disebut *triadic model* karena terdiri dari konselor, konsultan, dan pihak ketiga. Pihak ketiga yang dimaksud adalah orang yang merupakan tanggung jawab dari klien, misalnya anak.⁵⁴

Sebelumnya telah dilakukan suatu penelitian mengenai pengetahuan genetik di antara pemberi pelayanan kesehatan dan pengaruhnya terhadap pengetahuan genetik pasien dan keluarganya. Penelitian tersebut melaporkan bahwa pasien dan keluarga pasien yang pernah berkonsultasi dengan pemberi pelayanan kesehatan yang sudah menempuh pelatihan khusus dalam bidang genetik (*geneticist*, konselor genetik, *MD geneticist*, dan perawat dengan spesialisasi genetik) menyatakan memiliki pengetahuan genetik yang lebih baik dibandingkan dengan yang tidak pernah.⁵⁵

Akan tetapi, berdasarkan laporan dari beberapa penelitian lain, individu yang berhadapan dengan suatu kondisi yang berhubungan dengan kelainan genetik lebih sering mencari informasi tentang faktor risiko kelainan tersebut dari dokter umum dibandingkan dengan dari ahli genetika (*geneticist*), sehingga pengetahuan tentang genetik dapat didapatkan dari dokter umum dan tidak harus dokter yang memiliki spesialisasi dalam bidang genetik.⁵⁵ Sehingga pada penelitian ini tidak dibedakan antara konsultasi ke dokter umum maupun dokter yang memiliki spesialisasi dalam bidang genetik dengan alasan seperti di atas. Terlebih lagi, jumlah ahli genetika di Indonesia masih terbatas.

Melakukan konsultasi ke profesional akan memudahkan orang tua untuk mendapat pengetahuan dan pemahaman tentang disabilitas yang diderita anaknya. Misalnya, orang tua dapat mempersiapkan pertemuan dengan dokter dengan menuliskan daftar pertanyaan atau kecemasan mereka lalu nantinya akan didiskusikan bersama-sama.³¹

2.4.4.7 Sosial dan budaya

Sosial dapat diartikan sebagai cara bagaimana individu saling berhubungan satu sama lain. Budaya merupakan sesuatu yang kompleks, yakni mengandung kepercayaan, seni, moral, hukum, kebiasaan, dan kecakapan lain yang didapat manusia sebagai anggota masyarakat. Budaya juga dapat didefinisikan sebagai keyakinan dan perilaku yang diturunkan manusia kepada generasi berikutnya. Kebudayaan dapat diwujudkan dengan gagasan, aktivitas atau tindakan berpola dari manusia dalam masyarakat, dan benda hasil karya manusia. Unsur budaya diantaranya adalah sistem religi (keagamaan, ilmu gaib, pandangan hidup), sistem dan organisasi masyarakat (sistem kekerabatan, sistem kenegaraan, kesatuan hidup, asosiasi dan perkumpulan-perkumpulan), bahasa (lisan dan tulisan), kesenian, mata pencaharian, teknologi dan peralatan.⁵⁶ Sosial dan budaya mempengaruhi proses belajar untuk mendapatkan pengetahuan.

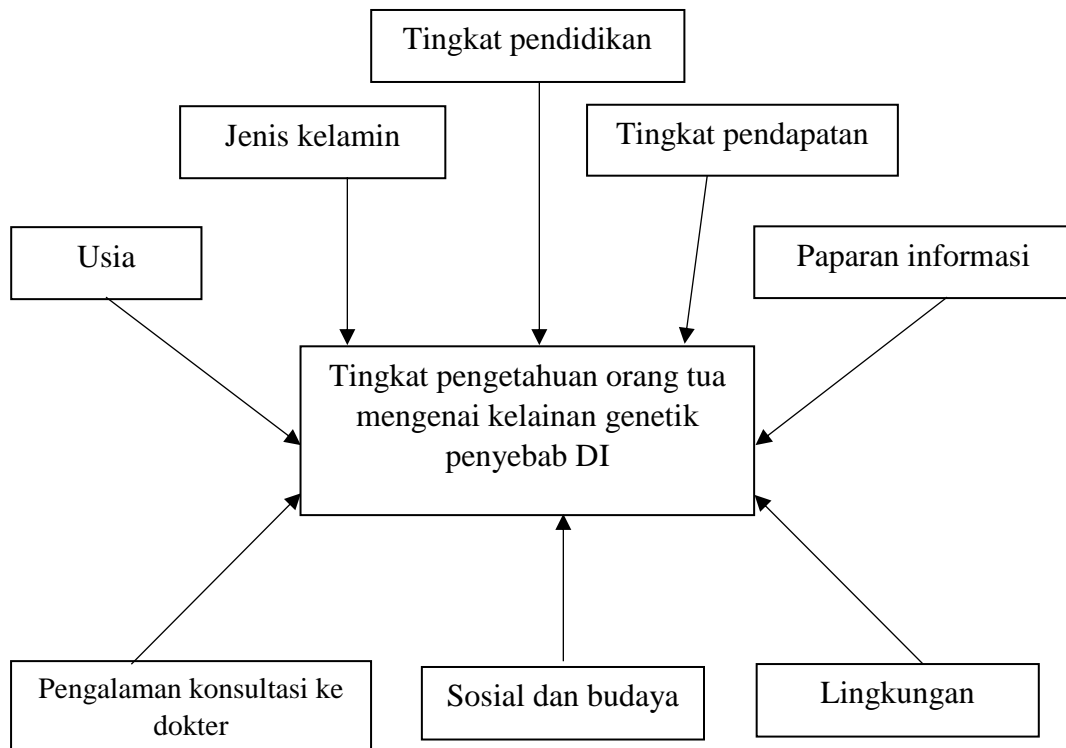
2.4.4.8 Lingkungan

Lingkungan adalah segala sesuatu yang ada di sekitar manusia dan berpengaruh terhadap perkembangan kehidupan manusia secara langsung atau tidak langsung.⁵⁷ Lingkungan terdiri dari lingkungan fisik dan lingkungan sosial dimana keduanya berpengaruh terhadap proses memperoleh pengetahuan.

Lingkungan sosial dapat berupa lingkungan pergaulan atau kelompok sebaya. Pengaruh pergaulan akan tampak pada sikap, pembicaraan, penampilan, dan perilaku seseorang. Seseorang dapat mempelajari hal-hal baik maupun buruk tergantung dari

kelompoknya. Salah satu lingkungan fisik adalah lingkungan geografis yang mempengaruhi kemampuan seseorang untuk memperoleh pengetahuan, contoh mudahnya adalah perbedaan lingkungan kota dan desa, dimana seseorang yang tinggal di daerah urban akan lebih mudah mengakses informasi.⁴³

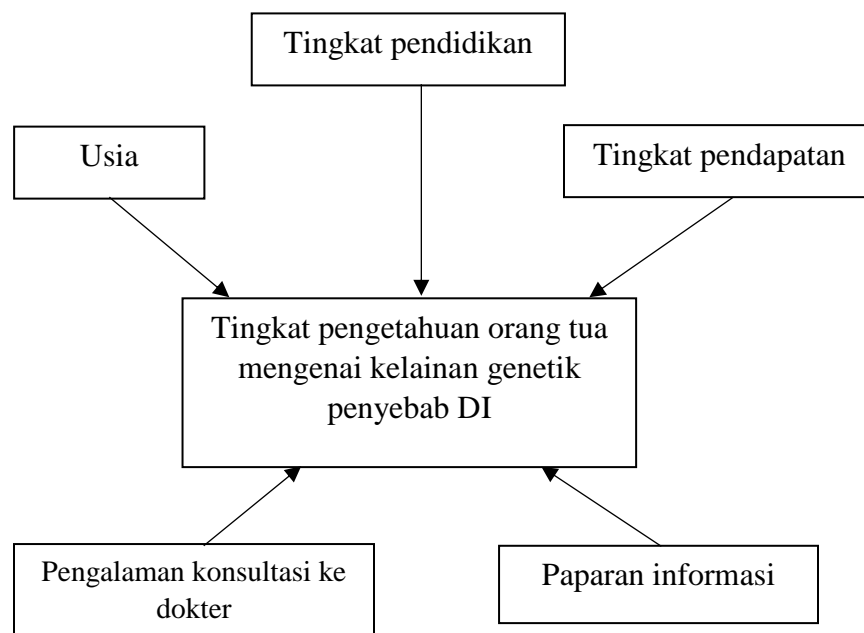
2.5 Kerangka teori



Gambar 1. Kerangka teori

2.6 Kerangka konsep

Peneliti memutuskan untuk tidak memasukkan faktor jenis kelamin ke dalam penelitian karena berdasarkan hasil penelitian terkait sebelumnya, penulis menganggap pengaruh jenis kelamin akan sangat kecil terhadap variabel terikat. Faktor lingkungan dan sosial budaya juga tidak dianalisis pengaruhnya terhadap tingkat pengetahuan orang tua. Akan tetapi, karakteristik lingkungan dan sosial dan budaya (pekerjaan dan agama) akan dideskripsikan.



Gambar 2. Kerangka konsep

2.7 Hipotesis

- 1) Usia mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 2) Tingkat pendidikan mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 3) Tingkat pendapatan mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 4) Paparan informasi mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual
- 5) Pengalaman konsultasi ke dokter mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual