

BAB I

PENDAHULUAN

I.1 Latar Belakang

Kromosom adalah molekul *Deoxyribonucleic Acid* (DNA) yang berisi informasi genetik suatu organisme. Pada umumnya setiap manusia memiliki 23 pasang kromosom, 22 pasang di antaranya merupakan kromosom autosom sedangkan 1 pasang terakhir merupakan kromosom gonosom. Setiap pasang kromosom memiliki satu salinan kromosom yang berasal dari ibu dan dari ayah (Pathak & Bordoni, 2022).

Setiap kromosom mengandung banyak gen, yang merupakan unit dasar pewarisan sifat. Pada umumnya seseorang memiliki 23 pasang kromosom tetapi dalam kondisi seperti kelainan tertentu dapat ditemukan adanya perbedaan jumlah kromosom. Seseorang yang sejak lahir memiliki kromosom ekstra disebut trisomi, sedangkan apabila kehilangan satu kromosom disebut monosomi (CDC, 2021).

Kelainan kromosom merupakan masalah kesehatan yang sampai saat ini diteliti di banyak negara. Penelitian yang dilakukan di Rumah Sakit Haji Adam Malik Medan pada tahun 2012 sampai 2015, diketahui dari 84 bayi yang didiagnosis mengalami kelainan bawaan, prevalensi kelainan kromosom terjadi sekitar 1.2% (Hasanah, 2017). Angka kejadian kelainan kromosom numerik lebih sering ditemukan daripada kelainan kromosom struktural. Sindrom Down (trisomi 21) adalah kelainan kromosom numerik yang juga diketahui merupakan kelainan kromosom dengan jumlah terbanyak (El-Attar et al., 2021). Penelitian kohort yang dilaksanakan di Amerika Serikat (Mai et al., 2019) dan China (Xie et al., 2021) juga menyebutkan bahwa prevalensi kelainan kromosom terbanyak adalah trisomi kromosom 21.

Sindrom Down adalah kelainan genetik yang disebabkan oleh adanya trisomi pada kromosom 21. Pasien biasanya mudah dikenali dengan adanya karakteristik wajah yang khas. Permasalahan yang sering dijumpai pada anak dengan sindrom Down berupa disabilitas intelektual ringan hingga sedang dan masalah tumbuh

kembang (Akhtar & Bokhari, 2022). Trisomi kromosom 21 paling banyak disebabkan karena adanya kegagalan pada saat pemisahan kromosom saat terjadinya pembelahan sel. Peristiwa ini erat kaitannya dengan usia ibu saat kehamilan anak dengan sindrom Down. Selain disebabkan karena adanya kegagalan dalam proses pembelahan, trisomi kromosom 21 juga dapat dipengaruhi adanya translokasi, yaitu perpindahan segmen kromosom 21 menuju kromosom yang bukan homolognya. Translokasi diketahui cukup berkaitan dengan adanya proses pewarisan dari orangtua yang berpotensi sebagai *carrier* (Sun et al., 2021). Berdasarkan Riskesdas 2018, angka kejadian sindrom Down di Indonesia sebanyak 0,21 persen. Data tersebut mengalami kenaikan 0,08 persen dari data yang diperoleh pada tahun 2015 (Riskesdas, 2019).

Kelainan kromosom berkontribusi dalam insidensi kasus kelainan kongenital. Kelainan kongenital dapat berdampak pada kecacatan jangka panjang yang berdampak signifikan pada individu, keluarga, sistem perawatan kesehatan, dan masyarakat (WHO, 2022). Program yang telah dirancang oleh *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) berupa seruan untuk Ibu hamil pada 3-4 minggu awal kehamilan agar mengonsumsi 400 *microgram* (mcg) asam folat prenatal (CDC, 2022).

Asam folat berperan penting dalam perkembangan embrio dan janin, yaitu pada sintesis DNA dan pada perkembangan dan pembelahan sel (Castaño et al., 2017). Defisiensi folat dapat mengganggu metilasi DNA yang dapat menyebabkan gangguan ekspresi gen, ketidakstabilan genom dan kerusakan DNA (Ha et al., 2019)

Oleh karena itu, pada penelitian ini peneliti ingin mengetahui riwayat dalam keluarga terhadap kejadian Sindrom Down pada anak dari ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal di Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome (POTADS).

I.2 Perumusan Masalah

Adanya kenaikan prevalensi sindrom Down yang terjadi secara signifikan pada tahun 2018 yang memberikan perhatian khusus bagi peneliti. Hal ini memberikan dampak pada kecacatan jangka panjang yang berdampak signifikan pada individu, keluarga, sistem perawatan kesehatan, dan masyarakat. Upaya yang dapat dilaksanakan adalah dengan menganalisis faktor – faktor yang berkaitan dengan kejadian sindrom Down pada kelahiran. Berdasarkan latar belakang yang sudah dijelaskan, peneliti berkeinginan untuk menganalisis hubungan antara riwayat dalam keluarga terhadap kejadian sindrom Down pada anak dari ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal di Komunitas POTADS.

I.3 Tujuan Penelitian

I.3.1 Tujuan Umum

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hubungan riwayat dalam keluarga terhadap kejadian sindrom Down pada anak dari ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal di Komunitas POTADS.

I.3.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui urutan anak yang mengalami sindrom Down dalam keluarga
2. Mengetahui jumlah anak dengan sindrom Down dalam keluarga
3. Mengetahui generasi dalam keluarga yang memiliki riwayat sindrom Down
4. Mengetahui hubungan antara riwayat dalam keluarga yang mengalami sindrom Down pada ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal

I.4 Manfaat Penelitian

Penelitian ini diharapkan dapat memberikan manfaat baik secara teoritis maupun praktis, di antaranya:

I.4.1 Manfaat Teoritis

Menyediakan informasi mengenai hubungan antara riwayat dalam keluarga terhadap kejadian sindrom Down dalam upaya mempersiapkan kehamilan.

I.4.2 Manfaat Praktis

a. Bagi Perkumpulan Orang Tua dengan Anak Down Syndrome

(POTADS)

Memberi edukasi untuk mempersiapkan diri pada kehamilan berikutnya.

b. Bagi Institusi Pendidikan

Memberi sumbangan penelitian yang dapat digunakan sebagai perwujudan tridharma perguruan tinggi.

c. Bagi Peneliti

Menambah pengetahuan serta dapat mengaplikasikannya pada ilmu klinik.