

# BAB I

## PENDAHULUAN

### I.1. Latar Belakang

Setiap tahun, prevalensi anak-anak dengan autisme di seluruh dunia terus naik. Menurut data dari World Health Organization (2022), diperkirakan 1 dari setiap 100 anak di seluruh dunia mengidap Autism Spectrum Disorder (ASD). Di sisi lain, di Indonesia, Direktorat Jenderal Kesehatan Masyarakat Kemenkes memproyeksikan bahwa setiap tahun terjadi peningkatan sebesar 500 kasus ASD (Administrator Kementerian Kesehatan RI, 2022)

Autisme adalah kondisi perkembangan neurologis yang sangat mempengaruhi pertumbuhan anak. Kondisi ini ditandai dengan kesulitan dalam berkomunikasi, berbahasa, berinteraksi sosial, serta menunjukkan minat yang intens dan perilaku berulang terhadap subjek tertentu, individu dengan kondisi ini biasanya disebut sebagai "autis". Penyebab dari kondisi ini terletak pada gangguan perkembangan jalur saraf otak, yang berdampak pada perkembangan keseluruhan anak (Wang *et al.*, 2018). Gangguan perkembangan yang dialami anak autis memengaruhi beberapa aspek, misalnya bagaimana anak autis memiliki respon yang berbeda dari anak lainnya terhadap stimulus dari dunia luar (Indiarti dan Rahayu, 2020). Autisme juga merupakan gangguan genetik kompleks yang memiliki tingkat warisan yang sangat kuat. Di dalam keluarga dengan sejarah autisme selama satu hingga dua generasi terakhir, anak laki-laki termuda memiliki probabilitas lebih besar untuk terkena autisme. (Genovese dan Butler, 2020) (Ozonoff *et al.*, 2011).

Baron-Cohen dan Belmonte menemukan tiga ciri utama pada anak dengan autisme yang tampak secara eksplisit: kesulitan dalam menginterpretasikan emosi, minimnya kemampuan untuk berinteraksi sosial, dan terlalu fokus pada suatu topik atau aktivitas. Pada umumnya, anak-anak yang sehat mulai belajar berbicara pada usia dua hingga tiga tahun. Namun, hal ini tidak berlaku pada anak-anak dengan autisme, yang tidak menunjukkan tanda-tanda perkembangan berbicara. Anak dengan autisme sering kali terlibat dalam perilaku berulang-ulang, seperti berputar, mengayunkan lengan mereka, hingga menggoyang badannya (Purnomo dan Hadriami, 2015).

Gangguan spektrum autisme erat kaitannya dengan gangguan dalam perkembangan sistem saraf (Girault *et al.*, 2022). Kurangnya nutrisi selama masa prenatal, seperti asam folat, merupakan salah satu faktor risiko gangguan ini (Levine *et al.*, 2018). Oleh karena itu, suplementasi asam folat selama masa prenatal menjadi pusat perhatian dalam perawatan prenatal (NHS, 2020). Mulai tahun 1992, Amerika Serikat mewajibkan penggunaan suplemen asam folat sebanyak 400 µg setiap hari bagi wanita hamil (CDC, 2018). Kekurangan asam folat dapat mempengaruhi perkembangan awal janin, khususnya pada otak dan tulang belakang (Naninck, Stijger dan Brouwer-Brolsma, 2019). Namun, belum ada kesimpulan konsisten tentang peran asam folat prenatal yang dikonsumsi oleh ibu hamil dalam pencegahan autisme pada anak (Hoxha *et al.*, 2021).

Di luar faktor nutrisi, autisme juga merupakan gangguan yang memiliki faktor risiko genetik kompleks dengan tingkat pewarisan yang sangat tinggi. Dalam keluarga yang pernah memiliki kasus autisme selama satu hingga dua generasi terakhir, risiko anak laki-laki termuda untuk menderita autisme menjadi lebih tinggi (Genovese dan Butler, 2020) (Ozonoff *et al.*, 2011). Kira-kira, 20%-25% kasus autisme disebabkan oleh mutasi genetik *de novo*, variasi genetik yang baik umum maupun langka, serta polimorfisme gen yang berhubungan dengan autisme. (Abrahams and Geschwind, 2008) (Geschwind, 2011) (Ozonoff *et al.*, 2011).

Studi yang diadakan di Swedia telah menunjukkan bahwa faktor heritabilitas berkontribusi sebesar 50% terhadap risiko autisme (Sandin *et al.*, 2014). Riset lainnya yang juga dilakukan di Swedia menemukan adanya korelasi positif yang signifikan antara heritabilitas dan insiden autisme (Xie *et al.*, 2019) (Xie *et al.*, 2020). Karena itu, dalam penelitian ini, peneliti bertujuan untuk mempelajari keterkaitan antara riwayat keluarga dan asupan asam folat oleh ibu dengan insiden autisme pada anak-anak di Komunitas Teman Autis.

## **I.2. Perumusan Masalah**

Apa korelasi antara riwayat keluarga dan asupan asam folat selama periode prenatal oleh ibu terhadap insiden gangguan spektrum autisme pada anak-anak di Komunitas Teman Autis?

### **I.3. Tujuan Penelitian**

#### **I.3.1. Tujuan Umum**

Memahami korelasi antara riwayat keluarga dan asupan asam folat selama masa prenatal oleh ibu terhadap insiden gangguan spektrum autisme pada anak.

#### **I.3.2. Tujuan Khusus**

1. Mengetahui distribusi frekuensi distribusi anak-anak dengan gangguan spektrum autisme dalam keluarga di Komunitas Teman Autis..
2. Mengetahui distribusi frekuensi pola konsumsi asam folat selama masa prenatal oleh ibu dan riwayat keluarga dengan autisme di lingkungan anak-anak di Komunitas Teman Autis.
3. Mengetahui korelasi antara riwayat keluarga dan insiden gangguan spektrum autisme pada anak.
4. Mengetahui korelasi konsumsi asam folat selama masa prenatal oleh ibu terhadap kejadian gangguan spektrum autisme pada anak..

### **I.4. Manfaat Penelitian**

#### **I.4.1. Manfaat bagi Komunitas Teman Autis**

Temuan dari penelitian ini bisa berfungsi sebagai sumber edukasi bagi Komunitas Teman Autis dalam merencanakan kehamilan masa depan serta untuk generasi mendatang.

#### **I.4.2. Manfaat bagi Fakultas Kedokteran Universitas Pembangunan Nasional "Veteran" Jakarta**

Diharapkan bahwa hasil dari penelitian ini dapat menjadi sumber dan acuan untuk aktivitas akademik bagi komunitas akademis di Fakultas Kedokteran Universitas Pembangunan Nasional "Veteran" Jakarta.

#### **I.4.3. Manfaat bagi Peneliti**

Temuan penelitian ini dapat memperluas pengetahuan dan memperkaya perspektif penulis selama proses belajar dalam fase preklinik, klinik, dan tahapan berikutnya.