

BAB 1 PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Sindrom Down merupakan suatu kelainan jumlah kromosom yang paling sering terjadi dan mempengaruhi 1 dari 400-1500 bayi yang lahir dalam populasi yang berbeda dan dipengaruhi oleh usia ibu saat hamil.^{1,2} Sindrom Down merupakan keadaan yang disebabkan oleh kesalahan dalam pembelahan sel yang disebut "*nondisjunction*" yang menghasilkan embrio dengan tiga salinan kromosom 21.^{3,4} *Nondisjunction* terjadi ketika sepasang kromosom ke-21 baik yang di dalam sperma maupun sel telur, gagal untuk dipisahkan pada saat pembuahan atau sebelum pembuahan.^{5,6} Saat embrio berkembang, pada saat itulah kromosom ekstra direplikasi di setiap sel tubuh. Jenis sindrom Down ini disebut trisomi 21 dengan prevalensi kasus 95%.^{7,8}

Prevalensi sindrom Down berdasarkan data penelitian Cara T. Mai dkk tahun 2019 didapatkan setiap tahunnya sekitar 6.000 bayi baru lahir di Amerika mengalami sindrom Down. Hal ini artinya sindrom Down terjadi dalam 1 dari setiap 700 bayi.⁹ Di Korea Selatan, prevalensi populasi sindrom Down adalah 4,03 per 100.000 orang pada tahun 2015.¹⁰ Kasus sindrom Down di Indonesia berdasarkan hasil Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) cenderung meningkat, yaitu tahun 2010 sebesar 0,12%, tahun 2013 sebesar 0,13%, dan tahun 2018 menunjukkan data sebanyak 0,21%.¹¹ Berdasarkan data Atlet SOIna Kota Padang, terdapat 110 orang sindrom Down di Kota Padang pada tahun 2020.¹²

Anak dengan sindrom Down memiliki karakteristik fisik berupa dagu yang kecil, mata yang sipit, tonus otot yang buruk, jembatan hidung yang datar, satu lipatan telapak tangan, mulut kecil yang menonjol dan lidah besar, jempol kaki dengan pola sidik jari abnormal dan jari pendek. Anak dengan sindrom Down juga memiliki kecenderungan untuk *brachycephaly*, atresia duodenum, cacat jantung, ventrikulomegali ringan, hipoplasia hidung, hidronefrosis ringan, jarak yang luas antara jari kaki pertama dan kedua, serta terjadinya *clinodactyly* yaitu kondisi jari yang tidak normal mengalami hipoplasia sehingga jari terlihat bengkok

atau tidak normal. Penebalan pada area leher merupakan karakteristik utama yang menjelaskan sindrom Down.^{13,14,15}

Salah satu faktor risiko non-genetik yang diketahui untuk memiliki anak dengan sindrom Down adalah usia ibu.¹⁶ Penelitian yang dilakukan oleh beberapa peneliti; Hariyanto, Rahmatullah Rayman, dan Wajdi Amayreh yang membahas hubungan usia ibu saat hamil dengan kejadian sindrom Down menunjukkan bahwa ibu yang melahirkan dengan usia ≥ 35 tahun berisiko 2,6 kali lebih besar dengan mayoritas 18,6% (19 kasus), 12 kali lebih besar, dan mayoritas 47,5% (38 kasus) melahirkan anak dengan sindrom Down.^{17,18,19} Usia wanita yang hamil < 35 tahun juga terdapat kemungkinan akan memiliki bayi dengan sindrom Down dengan perbandingan 1 di antara 1.400 dan 1.000.²⁰ Penelitian yang juga dilakukan oleh beberapa peneliti; Mia Sotonica, Frenny Sheth, dan Suttur S Malini mengungkapkan bahwa dari 44 kasus (34,6%), 91,6%, dan 64 kasus (92%) dari anak-anak sindrom Down yang diteliti memiliki ibu yang lebih muda, yang usianya < 35 tahun.^{21,22,23}

Faktor risiko lain yang menjadi penyebab memiliki anak dengan sindrom Down yaitu usia ayah. Berdasarkan penelitian yang dilakukan oleh beberapa peneliti; Mia Sotonica, Suttur S Malini, dan Dagmara Dzurova prevalensi persentase tertinggi anak sindrom Down berada pada kelompok ayah berusia ≥ 30 tahun yaitu 77,2% (98 kasus), 48 kasus (70%), dan 55,4% (329 kasus). Usia ayah yang < 30 tahun juga memiliki risiko untuk mendapatkan anak dengan sindrom Down yaitu 22,8% (29 kasus), 21 kasus (30%), dan 37,3% (221 kasus).^{21,22,24} Hal ini membuktikan bahwa terjadi peningkatan risiko memiliki anak sindrom Down ketika usia ayah memasuki umur < 30 tahun.²⁵

Studi penelitian awal kasus sindrom Down pada Sekolah Luar Biasa di Kota Padang telah dilakukan. Data yang di dapatkan bersumber dari data SOIna (*Special Olympics Indonesia*) di Kota Padang dengan 110 kasus. Oleh karena kejadian sindrom Down yang cukup tinggi berdasarkan dari data SOIna, peneliti tertarik untuk meneliti hubungan usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang.

1.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan uraian pada latar belakang, maka rumusan masalah pada penelitian ini adalah bagaimana hubungan usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang tahun 2020?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Tujuan umum penelitian ini adalah untuk mengetahui hubungan usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang tahun 2020.

1.3.2 Tujuan Khusus

Tujuan khusus penelitian ini adalah:

1. Mengetahui hubungan usia ibu saat hamil dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang tahun 2020.
2. Mengetahui hubungan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang tahun 2020.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1. Manfaat bagi Peneliti

Penelitian ini diharapkan dapat menambah ilmu pengetahuan dan pengalaman peneliti tentang penelitian, serta diharapkan dapat meningkatkan pengetahuan peneliti mengenai hubungan usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang tahun 2020.

1.4.2. Manfaat bagi Institusi

Hasil penelitian ini diharapkan dapat dijadikan sebagai data referensi bagi Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Andalas Padang.

1.4.3. Manfaat bagi Ilmu Pengetahuan

Hasil penelitian ini diharapkan dapat digunakan sebagai data awal mengenai hubungan usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang tahun 2020.

1.4.4. Manfaat bagi Masyarakat

Penelitian ini diharapkan dapat dijadikan sebagai salah satu sumber informasi bagi masyarakat mengenai risiko usia ibu saat hamil dan usia ayah terhadap kejadian sindrom Down pada anak.

