

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Disabilitas intelektual adalah kondisi yang ditandai oleh keterbatasan signifikan dalam fungsi intelektual dan perilaku adaptif. Disabilitas ini dapat disebabkan oleh berbagai faktor genetik dan non-genetik (Maia et al. 2021). Disabilitas intelektual (DI) tidak hanya berdampak pada individu yang mengalami kondisi tersebut, tetapi juga memengaruhi dinamika keluarga secara keseluruhan, sehingga dukungan yang tepat melalui pendekatan berbasis bukti sangat penting untuk meningkatkan kualitas hidup anak dan keluarga mereka (Schalock, Luckasson & Tassé, 2021).

Sindrom *Fragile-X* (FXS) merupakan penyebab paling umum dari disabilitas intelektual yang diturunkan. FXS disebabkan oleh perubahan pada gen *Fragile X Messenger Ribonucleoprotein 1 (FMR1)*, yang berperan vital dalam pengembangan fungsi saraf. Di Indonesia, prevalensi FXS dalam populasi dengan disabilitas intelektual berkisar antara 0.9% hingga 1.9%, sementara di kalangan populasi dengan *Autism Spectrum Disorder* (ASD), angkanya lebih tinggi, mencapai 6.15%. Studi di desa terpencil di Pulau Jawa menunjukkan sebelumnya prevalensi yang sangat tinggi sebesar 45%, menandakan adanya klaster genetik yang mungkin di wilayah tersebut (Sihombing et al. 2021).

Konseling genetika memiliki peran penting dalam membantu keluarga yang memiliki anak dengan disabilitas intelektual seperti FXS. Melalui konseling genetika, orangtua memperoleh informasi yang mendalam mengenai kondisi genetik anak mereka, termasuk penyebab, prognosis, dan opsi pengelolaan yang tersedia. Konseling genetika dapat meningkatkan pemberdayaan orangtua dengan membantu mereka memperoleh kendali lebih besar atas pengambilan keputusan yang berhubungan dengan perawatan anak mereka (Zimmerman, 2000).

Penelitian terdahulu telah menekankan pentingnya skrining dan pengujian berkelanjutan (*cascade testing*) untuk mengidentifikasi pembawa dan penderita FXS, yang dapat memengaruhi keputusan keluarga tentang reproduksi dan manajemen klinis (Sihombing et al., 2021). Motivasi untuk penelitian ini juga diperkuat oleh temuan lokal dari tahun 1995, yang mengidentifikasi kasus FXS pertama kali di Semarang, menunjukkan bahwa ada kebutuhan mendesak untuk lebih banyak penelitian yang dapat mendukung pengembangan strategi skrining genetik yang lebih luas dan pendekatan konseling genetik yang lebih terintegrasi di Indonesia (Faradz et al., 1995)

Penelitian lebih lanjut di Indonesia mengindikasikan bahwa pengetahuan dan kesadaran masyarakat tentang FXS masih sangat terbatas. Hal ini terlihat dari minimnya fasilitas diagnostik dan sumber daya yang ada, yang sering kali mengakibatkan keterlambatan dalam diagnosis dan intervensi, kondisi ini juga menyebabkan variasi pengetahuan tentang FXS antar daerah, dengan beberapa daerah seperti Jawa memiliki akses lebih baik terhadap fasilitas genetik dibandingkan daerah lain di Indonesia (Sihombing et al., 2021)

Selain itu, analisis dari Mundhofir et al (2012) tentang sebelumvalensi FXS pada anak-anak di sekolah khusus menunjukkan bahwa banyak kasus tidak terdiagnosis sampai anak-anak tersebut mencapai usia sekolah dan mulai menunjukkan gejala-gejala yang signifikan yang mengganggu proses belajar mereka. Hal ini menegaskan pentingnya pengembangan protokol skrining yang lebih komprehensif yang dapat diterapkan lebih dini dalam kehidupan anak (Mundhofir 2012)

Studi yang mengeksplorasi aspek genetik dari FXS di Indonesia dan menemukan bahwa polimorfisme tertentu dalam gen *FMRI* mungkin berkontribusi terhadap variasi fenotipik yang luas di antara populasi (Faradz et al. 2000). Temuan ini memberikan peluang untuk penelitian lebih lanjut mengenai bagaimana faktor genetik spesifik berinteraksi dengan faktor lingkungan dan budaya untuk memengaruhi manifestasi dan pemberdayaan kondisi ini di masyarakat (Sihombing et

al., 2021)

Pemberdayaan, sebagaimana didefinisikan oleh Zimmerman (2000), adalah proses yang memungkinkan individu, organisasi, dan komunitas untuk memperoleh kendali atas keputusan yang memengaruhi kehidupan mereka. Dalam konteks disabilitas intelektual, pemberdayaan orang tua dapat terwujud melalui peningkatan kemampuan mereka untuk memahami, menerima, dan mengelola kondisi anak secara proaktif. Selain itu, pemberdayaan melibatkan pengembangan keterampilan pengambilan keputusan yang lebih mandiri, pemanfaatan sistem dukungan, dan kolaborasi yang lebih baik dengan profesional kesehatan.

Dengan memahami dinamika sosial dan budaya yang memengaruhi pemberdayaan orangtua terhadap diagnosis FXS pada anak mereka, program yang lebih efektif dapat dirancang untuk menangani tantangan unik yang dihadapi oleh keluarga di Indonesia. Ini termasuk pengembangan materi edukatif yang dapat dengan mudah diakses dan dimengerti oleh orang tua. Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk mengisi kesenjangan dalam literatur dengan menyediakan data yang lebih rinci tentang bagaimana orang tua di Indonesia merespon terhadap kondisi DI terutama FXS pada anak mereka dan bagaimana konseling genetika dapat meningkatkan pemberdayaan mereka terhadap kondisi tersebut. Hasil dari penelitian ini diharapkan dapat memberikan wawasan bagi praktisi kesehatan dan pembuat kebijakan dalam merancang intervensi yang lebih efektif dan empatik, sehingga meningkatkan kualitas dukungan bagi keluarga yang berhadapan dengan diagnosis genetik kompleks seperti FXS.

1.2. Perumusan Masalah

Dalam konteks disabilitas intelektual, terutama yang disebabkan oleh Sindrom Fragile-X (FXS), pemberdayaan orangtua terhadap diagnosis pada anak mereka merupakan faktor krusial yang memengaruhi berbagai aspek pengelolaan kondisi tersebut, termasuk pengobatan, pendidikan, dan kesejahteraan emosional keluarga. Di Indonesia, pengetahuan dan kesadaran masyarakat tentang FXS masih terbatas. Hal

ini sering kali mengakibatkan keterlambatan dalam diagnosis dan intervensi. Selain itu, minimnya fasilitas diagnostik dan sumber daya yang ada memperburuk situasi ini, menciptakan kesenjangan akses antara daerah-daerah di Indonesia. Konseling genetika memiliki potensi untuk membantu meningkatkan pemberdayaan orangtua terhadap kondisi anak mereka, namun implementasi dan efektivitas layanan ini di Indonesia masih belum dipahami sepenuhnya. Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk menjawab pertanyaan: Bagaimana dampak konseling genetika terhadap pemberdayaan orangtua di Indonesia yang memiliki anak dengan disabilitas intelektual, khususnya Sindrom *Fragile-X*, dan apakah tingkat pendidikan berdampak secara signifikan terhadap peningkatan pemberdayaan orangtua terhadap kondisi disabilitas intelektual pada anak mereka setelah konseling genetika?

1.3. Pertanyaan Penelitian

- 1) Bagaimana dampak konseling genetika terhadap pemberdayaan orangtua di Indonesia yang memiliki anak dengan disabilitas intelektual, khususnya Sindrom *Fragile-X*?
- 2) Apakah tingkat pendidikan berdampak secara signifikan terhadap peningkatan pemberdayaan orangtua terhadap kondisi disabilitas intelektual pada anak mereka setelah konseling genetika?

1.4. Tujuan Penelitian

1.4.1 Tujuan Umum

Tujuan umum dari penelitian ini adalah untuk memahami dampak konseling genetika terhadap pemberdayaan orangtua yang memiliki anak dengan DI, khususnya FXS di Indonesia, serta mengetahui pengaruh tingkat pendidikan orangtua terhadap peningkatan pemberdayaan tersebut?

1.4.2 Tujuan Khusus

- 1) Mengidentifikasi tingkat pengetahuan dan kesadaran orangtua di Indonesia tentang disabilitas intelektual sebelum dan sesudah menerima konseling genetika.
- 2) Mengkaji peran konseling genetik dalam memfasilitasi pemberdayaan orangtua terhadap kondisi disabilitas intelektual pada anak mereka.
- 3) Mengetahui pengaruh tingkat pendidikan terhadap pemberdayaan orangtua dalam menghadapi kondisi disabilitas intelektual anak mereka setelah konseling genetika.

1.5. Manfaat Penelitian

1.5.1. Manfaat Klinis

Hasil dari penelitian ini dapat memberikan wawasan penting mengenai dampak konseling genetik terhadap pemberdayaan orangtua dengan anak disabilitas intelektual. Informasi ini bermanfaat bagi tenaga medis, konselor genetik, dan mahasiswa dalam bidang kesehatan untuk mengembangkan pendekatan yang lebih personal dan efektif dalam mendukung keluarga yang menghadapi tantangan kondisi ini.

1.5.3. Manfaat Diagnostik

Hasil penelitian ini dapat mendukung pengembangan metode dan strategi konseling genetik yang lebih efektif untuk meningkatkan kesadaran dan pemahaman orang tua terhadap kondisi genetik anak mereka. Dengan demikian, penelitian ini dapat berkontribusi pada deteksi dini dan perencanaan intervensi yang lebih baik.

1.5.4. Manfaat Penelitian

Penelitian ini akan menambah literatur ilmiah mengenai efektivitas konseling genetik, khususnya di Indonesia. Data yang diperoleh dapat menjadi dasar untuk

penelitian lebih lanjut mengenai layanan konseling genetik dan intervensi berbasis pemberdayaan di komunitas dengan sumber daya terbatas.

1.5.5. Manfaat Sosial

Dengan meningkatkan pemberdayaan orangtua, penelitian ini dapat berkontribusi pada pengurangan stigma terkait disabilitas intelektual di masyarakat. Selain itu, konseling genetik yang efektif dapat membantu keluarga untuk lebih siap menghadapi tantangan dalam merawat anak-anak dengan kondisi genetik, sehingga meningkatkan kualitas hidup keluarga secara keseluruhan.

1.5.6. Manfaat Pendidikan

Hasil penelitian ini dapat digunakan sebagai bahan edukasi dan pelatihan bagi tenaga kesehatan, konselor genetik, dan mahasiswa dalam bidang kesehatan. Penelitian ini memberikan bukti empiris tentang pentingnya konseling genetik yang terstruktur dan berbasis bukti dalam mendukung keluarga dengan anak disabilitas intelektual.

1.6. Batasan Penelitian

- 1) Penelitian ini dilakukan di wilayah Jakarta, sehingga hasilnya mungkin tidak mewakili populasi anak dengan DI daerah lain di Indonesia.
- 2) Sampel mungkin tidak sepenuhnya representatif terhadap semua lapisan masyarakat Indonesia.
- 3) Penelitian ini bergantung pada data subjektif dari responden yang mungkin dipengaruhi bias memori atau persepsi pribadi terhadap kondisi disabilitas intelektual dan FXS.
- 4) Penelitian ini menggunakan kuesioner yang meskipun telah dirancang untuk relevansi kultural, masih mungkin memiliki keterbatasan dalam menggali informasi mendalam tentang dinamika psikologis yang kompleks dari pemberdayaan orangtua.