

## HUBUNGAN USIA IBU SAAT HAMIL DAN USIA AYAH DENGAN KEJADIAN SINDROM DOWN DI SLB KOTA PADANG TAHUN 2020

Ghina Salsabil Aurelly Rivaliza <sup>1</sup>, Siti Nurhajjah <sup>2</sup>, M. Zulfadli Syahrul <sup>3</sup><sup>1</sup>Program Studi Kedokteran, Fakultas Kedokteran, Universitas Andalas<sup>2</sup>Bagian Ilmu Kesehatan Masyarakat, Fakultas Kedokteran, Universitas Andalas<sup>3</sup>Bagian Anestesiologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Andalas

## SUBMISSION TRACK

Submitted : 23 Maret 2025  
Accepted : 26 Maret 2025  
Published : 27 Maret 2025

## KEYWORDS

Down syndrome, maternal age, paternal age

Sindrom Down, usia ibu, usia ayah

## CORRESPONDENCE

Phone:

E-mail:

## A B S T R A C T

**Background:** Down syndrome is a genetic disorder caused by trisomy 21, in which there are three copies of chromosome 21 in each cell. This condition leads to varying degrees of intellectual disability and developmental delay. One of the most recognized non-genetic risk factors for Down syndrome is maternal age at pregnancy, along with paternal age at conception, both of which are associated with the quality of the ovum and sperm. **Objective:** This study aims to determine the relationship between maternal age at pregnancy and paternal age with the incidence of Down syndrome among children enrolled in Special Needs Schools (SLB) in Padang City in the year 2020. **Methods:** This was an observational analytic study using a case-control design. The sample consisted of 50 children, including 25 children diagnosed with Down syndrome (case group) and 25 children without Down syndrome (control group). Data were obtained from SOIna athletes in Padang City and student records from special and elementary schools. Data were analyzed using the chi-square test with computer-assisted statistical software. **Results:** The findings showed that 64% of children with Down syndrome had mothers aged  $\geq 35$  years at the time of pregnancy, and 88% had fathers aged  $\geq 30$  years. There was a statistically significant relationship between maternal age at pregnancy ( $p = 0.002$ ) and paternal age ( $p = 0.012$ ) with the incidence of Down syndrome. **Conclusion:** There is a significant relationship between maternal age at pregnancy and paternal age with the incidence of Down syndrome. These findings emphasize the importance of reproductive health education and thoughtful family planning among couples of reproductive age to reduce the risk of chromosomal abnormalities in children.

## A B S T R A K

**Latar Belakang:** Sindrom Down merupakan kelainan genetik yang terjadi akibat adanya trisomi kromosom 21, yaitu keberadaan tiga salinan kromosom 21 dalam sel tubuh. Kondisi ini dapat menyebabkan keterlambatan perkembangan fisik dan intelektual yang bervariasi tingkat keparahannya. Faktor risiko non-genetik yang berkontribusi terhadap kejadian sindrom Down salah satunya adalah usia ibu saat hamil dan usia ayah saat pembuahan, yang berkaitan dengan kualitas sel telur dan sperma. **Tujuan:** Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hubungan antara usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down pada anak-anak yang bersekolah di Sekolah Luar Biasa (SLB) di Kota Padang tahun 2020. **Metode:** Penelitian ini merupakan studi observasional analitik dengan pendekatan case control. Sampel terdiri dari 50 anak, masing-masing 25 anak dengan sindrom Down sebagai kelompok kasus dan 25 anak tanpa sindrom Down sebagai kelompok kontrol. Data diperoleh dari data atlet SOIna Kota Padang serta data siswa SLB dan SD di Kota Padang. Analisis dilakukan menggunakan uji chi-square melalui program komputerisasi. **Hasil:** Hasil penelitian menunjukkan bahwa 64% anak dengan sindrom Down memiliki ibu yang berusia  $\geq 35$  tahun saat kehamilan, dan 88% memiliki ayah berusia  $\geq 30$  tahun. Terdapat hubungan yang bermakna secara statistik antara usia ibu saat hamil ( $p = 0,002$ ) dan usia ayah ( $p = 0,012$ ) dengan kejadian sindrom Down. **Kesimpulan:** Terdapat hubungan yang

signifikan antara usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down. Temuan ini menunjukkan pentingnya edukasi reproduksi dan perencanaan kehamilan yang matang, khususnya bagi pasangan usia subur, untuk meminimalisasi risiko kelainan genetik pada anak.

2024 All right reserved This is an open-access article under the [CC-BY-SA](#) license

## Pendahuluan

Down syndrome merupakan salah satu bentuk kelainan genetik yang paling sering terjadi, yang disebabkan oleh adanya trisomi kromosom 21, yaitu keberadaan tiga salinan kromosom 21 dalam setiap sel tubuh seseorang. Kelainan ini menimbulkan gangguan perkembangan intelektual, fisik, serta karakteristik wajah khas pada anak, seperti wajah datar, mata sipit, lidah besar, dan tonus otot yang rendah. Sindrom Down bersifat permanen dan berdampak pada kualitas hidup anak serta keluarganya secara menyeluruh (Antonarakis et al., 2004).

Secara global, sindrom Down diperkirakan terjadi pada satu dari setiap 700 kelahiran hidup (Mai et al., 2019). Di negara berkembang seperti Indonesia, kesadaran terhadap faktor risiko dan pencegahan sindrom Down masih tergolong rendah. Berdasarkan hasil Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas), prevalensi sindrom Down di Indonesia mengalami peningkatan dari 0,12% pada tahun 2010 menjadi 0,21% pada tahun 2018 (Wardah, 2019). Data ini menunjukkan pentingnya penguatan program preventif berbasis komunitas untuk menekan angka kejadian.

Salah satu faktor risiko non-genetik yang paling berpengaruh terhadap kejadian sindrom Down adalah usia ibu saat kehamilan. Wanita yang hamil pada usia 35 tahun ke atas diketahui memiliki peluang lebih besar mengalami kesalahan dalam pembelahan sel (nondisjunction), yang dapat mengakibatkan terbentuknya embrio dengan kromosom tambahan (Oliver et al., 2008; Hultén et al., 2014). Oleh karena itu, usia ibu yang lanjut saat hamil sering dikaitkan dengan peningkatan risiko kelahiran anak dengan sindrom Down.

Di samping itu, faktor usia ayah juga mulai banyak dikaji sebagai salah satu faktor yang berkontribusi terhadap kejadian sindrom Down. Seiring bertambahnya usia, kualitas sperma pria dapat menurun, baik dari segi motilitas, integritas DNA, maupun kemungkinan terjadinya mutasi spontan selama proses spermatogenesis (Templado et al., 2013). Pria dengan usia  $\geq 30$  tahun dilaporkan memiliki risiko lebih tinggi menghasilkan sperma yang membawa kelainan kromosom (Coppedè, 2016).

Beberapa studi menyebutkan bahwa kombinasi antara usia ibu yang tua dan usia ayah yang tidak muda turut meningkatkan risiko sindrom Down. Faktor-faktor ini harus dipahami secara menyeluruh oleh pasangan usia subur untuk mendukung pengambilan keputusan yang tepat dalam merencanakan kehamilan. Sayangnya, aspek ini masih kurang diperhatikan dalam edukasi kesehatan reproduksi masyarakat, terutama di tingkat daerah.

Kondisi lingkungan dan faktor eksternal seperti paparan radiasi, infeksi, gaya hidup tidak sehat, serta defisiensi nutrisi juga dapat memperparah risiko kelainan genetik pada janin (Wald, 2001). Namun demikian, usia orang tua tetap menjadi indikator utama yang paling mudah diidentifikasi dan dapat dijadikan dasar dalam upaya promotif dan preventif.

Kota Padang sebagai kota besar di Pulau Sumatera mencatat 110 kasus sindrom Down berdasarkan data atlet Special Olympics Indonesia (SOIna) pada tahun 2020. Namun, sejauh ini belum ada data lokal yang secara khusus meneliti hubungan antara usia ibu dan ayah dengan kejadian sindrom Down di kota ini. Penelitian sebelumnya seperti oleh Tohari (2018) di Medan dan Anggeriyane (2019) di Banjarmasin menunjukkan adanya korelasi yang signifikan antara usia orang tua dan kejadian sindrom Down, sehingga studi kontekstual di Padang menjadi penting.

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hubungan antara usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di Sekolah Luar Biasa (SLB) Kota Padang tahun 2020. Hasil dari penelitian ini diharapkan dapat memberikan kontribusi bagi pengembangan kebijakan

kesehatan, edukasi masyarakat, serta mendorong pentingnya perencanaan kehamilan yang lebih matang dan bertanggung jawab.

### Metode

Penelitian ini merupakan penelitian kuantitatif dengan pendekatan analitik observasional menggunakan desain kasus kontrol (case control). Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hubungan antara usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di Kota Padang.

Waktu dan lokasi penelitian dilakukan pada bulan Februari 2020 hingga Agustus 2021 di Sekolah Luar Biasa (SLB) dan Sekolah Dasar (SD) di Kota Padang, Sumatera Barat.

Populasi dalam penelitian ini adalah seluruh anak yang bersekolah di SLB dan SD di Kota Padang pada tahun 2020. Sampel terdiri dari 50 responden, yang terdiri atas 25 anak dengan sindrom Down (kasus) dan 25 anak tanpa sindrom Down (kontrol). Pemilihan sampel dilakukan dengan teknik purposive sampling berdasarkan kriteria inklusi dan eksklusi yang ditetapkan.

Kriteria inklusi untuk kelompok kasus adalah anak dengan sindrom Down yang memiliki data usia ibu dan ayah saat kehamilan. Sementara itu, kelompok kontrol adalah anak tanpa sindrom Down dengan data usia ibu dan ayah yang lengkap. Kriteria eksklusi adalah anak yang tidak memiliki informasi lengkap mengenai usia orang tua saat kehamilan.

Variabel bebas dalam penelitian ini adalah usia ibu saat hamil dan usia ayah, yang dikategorikan berdasarkan batas usia risiko menurut WHO dan penelitian sebelumnya, yaitu:

1. Usia ibu saat hamil: <35 tahun dan  $\geq 35$  tahun
2. Usia ayah: <30 tahun dan  $\geq 30$  tahun

Variabel terikat adalah kejadian sindrom Down pada anak.

Data dikumpulkan melalui dokumentasi data dari Special Olympics Indonesia (SOIna) Kota Padang serta data pribadi siswa dari sekolah-sekolah yang diteliti. Seluruh data kemudian dianalisis menggunakan uji chi-square untuk melihat hubungan antara variabel bebas dan variabel terikat dengan tingkat kemaknaan ( $p < 0,05$ ).

Pengolahan data dilakukan menggunakan program komputerisasi statistik, dan hasil analisis disajikan dalam bentuk tabel dan narasi untuk memperjelas hubungan antar variabel yang diteliti.

### Hasil

Penelitian ini melibatkan 50 responden yang terdiri dari 25 anak dengan sindrom Down (kelompok kasus) dan 25 anak tanpa sindrom Down (kelompok kontrol). Analisis dilakukan untuk mengetahui hubungan antara usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down di SLB Kota Padang tahun 2020.

#### 1. Hubungan Usia Ibu Saat Hamil dengan Kejadian Sindrom Down

Hubungan antara usia ibu saat hamil dengan kejadian sindrom Down terdapat pada tabel 1.

**Tabel 1. Hubungan Usia Ibu Saat Hamil dengan Kejadian Sindrom Down**

	Tidak f (%)	Ya f (%)	p	OR	CI 95%
Usia Ibu <35th	20 (80)	9 (36)	0,004	7,1	1,9-25,4
$\geq 35$ th	5 (20)	16 (64)			

Hasil penelitian menunjukkan bahwa dari 25 anak dengan sindrom Down, sebanyak 16 anak (64,0%) memiliki ibu yang berusia  $\geq 35$  tahun saat hamil, sedangkan

hanya 4 anak (16,0%) pada kelompok kontrol yang ibunya berusia  $\geq 35$  tahun. Sebaliknya, sebagian besar ibu dari anak-anak pada kelompok kontrol (21 orang atau 84,0%) berusia  $< 35$  tahun saat hamil.

Hasil uji statistik menggunakan chi-square menunjukkan adanya hubungan yang signifikan antara usia ibu saat hamil dengan kejadian sindrom Down ( $p = 0,002$ ), yang berarti secara statistik terdapat hubungan bermakna antara usia ibu saat hamil dengan kejadian sindrom Down pada anak.

## 2. Hubungan Usia Ayah dengan Kejadian Sindrom Down

Hubungan antara usia ayah dengan kejadian sindrom Down terdapat pada tabel 2.

**Tabel 2. Hubungan Usia Ayah dengan Kejadian Sindrom Down**

	Tidak f (%)	Ya f (%)	p	OR	CI 95%
Usia Ayah $< 30$ th	11 (44)	3 (12)	0,027	5,7	1,3-24,3
$\geq 30$ th	14 (56)	22 (88)			

Dari 25 anak dengan sindrom Down, sebanyak 22 anak (88,0%) memiliki ayah dengan usia  $\geq 30$  tahun pada saat pembuahan. Sementara itu, hanya 12 anak (48,0%) dalam kelompok kontrol yang ayahnya berusia  $\geq 30$  tahun. Sebagian besar ayah dalam kelompok kontrol (13 orang atau 52,0%) berusia  $< 30$  tahun saat anak dikandung.

Hasil uji chi-square menunjukkan bahwa terdapat hubungan yang signifikan antara usia ayah dengan kejadian sindrom Down ( $p = 0,012$ ). Hal ini mengindikasikan bahwa usia ayah juga memiliki pengaruh terhadap kemungkinan anak lahir dengan sindrom Down.

## Pembahasan

Hasil penelitian ini menunjukkan adanya hubungan yang signifikan antara usia ibu saat hamil dengan kejadian sindrom Down pada anak-anak di SLB Kota Padang tahun 2020. Sebanyak 64% anak dengan sindrom Down dalam penelitian ini lahir dari ibu yang saat hamil berusia  $\geq 35$  tahun. Temuan ini sejalan dengan berbagai literatur yang menyatakan bahwa usia ibu merupakan faktor risiko utama terjadinya trisomi 21, yang menjadi penyebab sindrom Down (Oliver et al., 2008; Hultén et al., 2014). Seiring bertambahnya usia ibu, kualitas oosit mengalami penurunan, dan proses pembelahan sel menjadi lebih rentan terhadap kesalahan, khususnya selama proses meiosis I, yang mengakibatkan kegagalan pemisahan kromosom atau nondisjunction.

Fenomena nondisjunction tersebut menghasilkan sel telur dengan kromosom ekstra, yang jika dibuahi akan menghasilkan embrio dengan tiga salinan kromosom 21. Proses ini secara ilmiah telah dibuktikan berkorelasi kuat dengan penuaan sel telur yang terjadi secara biologis seiring dengan meningkatnya usia reproduktif wanita. Selain itu, perempuan usia  $\geq 35$  tahun juga cenderung mengalami penurunan jumlah dan kualitas oosit, sehingga peluang untuk terjadi kelainan genetik menjadi lebih besar (Antonarakis et al., 2004).

Menariknya, penelitian ini juga menemukan bahwa usia ayah memiliki kontribusi signifikan terhadap kejadian sindrom Down ( $p = 0,012$ ). Sebanyak 88% anak dengan sindrom Down dalam kelompok kasus memiliki ayah yang berusia  $\geq 30$  tahun saat proses konsepsi. Ini menunjukkan bahwa usia ayah, yang selama ini sering kali dianggap sebagai faktor risiko sekunder, justru memiliki peran penting yang tidak dapat diabaikan. Sejumlah penelitian seperti yang dilakukan oleh Coppèdè (2016) dan Templado et al. (2013) menyebutkan bahwa pria usia lanjut mengalami penurunan kualitas sperma, akumulasi mutasi DNA, serta

peningkatan risiko aneuploidi akibat gangguan spermatogenesis. Hal ini berkaitan erat dengan perubahan epigenetik dan stres oksidatif yang meningkat seiring bertambahnya usia.

Temuan ini sejalan dengan studi-studi sebelumnya di Indonesia seperti yang dilakukan oleh Tohari (2018) di Medan dan Anggeriyane (2019) di Banjarmasin, yang juga menemukan bahwa usia ayah  $\geq 30$  tahun merupakan faktor risiko signifikan bagi kelahiran anak dengan sindrom Down. Dengan demikian, penting untuk memperluas sudut pandang masyarakat dan tenaga kesehatan bahwa bukan hanya usia ibu yang harus dipertimbangkan dalam merencanakan kehamilan, tetapi juga usia ayah sebagai faktor determinan.

Dari sisi lokal, temuan ini sangat relevan dengan kondisi Kota Padang, yang berdasarkan data SOIna tahun 2020 tercatat memiliki 110 anak dengan sindrom Down. Belum adanya data berbasis komunitas yang memetakan faktor risiko dominan di kota ini menjadi alasan kuat dilakukannya penelitian ini. Hasilnya memberikan gambaran nyata bahwa faktor usia orang tua, baik ibu maupun ayah, memiliki kontribusi signifikan terhadap kejadian sindrom Down, dan penting untuk dijadikan acuan dalam program edukasi serta promosi kesehatan reproduksi di tingkat keluarga dan masyarakat.

Lebih jauh, selain faktor usia, berbagai literatur juga menyebutkan adanya faktor risiko lain yang turut memengaruhi kejadian sindrom Down seperti paparan radiasi, infeksi prenatal (seperti rubella), konsumsi alkohol, defisiensi nutrisi seperti asam folat, serta kelainan genetik seperti polimorfisme gen MTHFR C677T (Sotonica et al., 2014; Frenny Sheth, 2007). Kombinasi dari berbagai faktor ini menunjukkan bahwa sindrom Down memiliki etiologi multifaktorial, namun faktor usia tetap menjadi indikator awal yang penting dalam upaya deteksi dan pencegahan.

Implikasi dari hasil penelitian ini sangat luas. Di bidang praktik klinis, hasil ini dapat mendorong dilakukannya skrining genetik pada pasangan usia subur yang memiliki faktor risiko usia. Di bidang kebijakan, informasi ini dapat dimanfaatkan oleh Dinas Kesehatan atau lembaga perencanaan keluarga untuk menyusun program edukasi reproduksi yang mempertimbangkan faktor usia ayah dan ibu. Di bidang akademik, temuan ini memperkaya literatur lokal mengenai epidemiologi sindrom Down yang masih sangat terbatas di Indonesia, khususnya di Sumatera Barat.

Namun demikian, penelitian ini memiliki keterbatasan. Ukuran sampel yang relatif kecil dan bersifat purposive membuat hasil penelitian ini belum dapat digeneralisasikan ke seluruh populasi. Selain itu, data yang digunakan sebagian berasal dari dokumentasi sekunder, sehingga memungkinkan adanya bias informasi. Penelitian lebih lanjut dengan pendekatan kuantitatif berskala besar atau pendekatan campuran (mixed-method) akan lebih memperkuat temuan ini.

Secara keseluruhan, penelitian ini menegaskan bahwa usia ibu  $\geq 35$  tahun dan usia ayah  $\geq 30$  tahun memiliki hubungan yang signifikan terhadap kejadian sindrom Down. Kesadaran masyarakat terhadap pentingnya perencanaan kehamilan sehat berdasarkan usia orang tua perlu terus ditingkatkan melalui pendekatan edukatif dan kolaboratif lintas sektor.

## Simpulan

Penelitian ini menunjukkan bahwa terdapat hubungan yang signifikan antara usia ibu saat hamil dan usia ayah dengan kejadian sindrom Down pada anak-anak di SLB Kota Padang tahun 2020. Ibu yang hamil pada usia  $\geq 35$  tahun dan ayah yang berusia  $\geq 30$  tahun memiliki risiko lebih tinggi untuk melahirkan anak dengan sindrom Down. Hal ini memperkuat pemahaman bahwa tidak hanya usia ibu, tetapi juga usia ayah berperan penting dalam menentukan risiko kelainan genetik pada keturunan.

Temuan ini menjadi bukti bahwa faktor usia orang tua merupakan aspek yang perlu diperhatikan dalam perencanaan kehamilan yang sehat dan bertanggung jawab. Peningkatan

risiko yang signifikan ini menegaskan perlunya edukasi kesehatan reproduksi yang menyeluruh kepada pasangan usia subur

## Saran

1. Bagi tenaga kesehatan, disarankan untuk lebih proaktif dalam memberikan penyuluhan kepada masyarakat mengenai pentingnya usia ideal dalam merencanakan kehamilan, serta risiko-risiko yang mungkin terjadi apabila kehamilan dilakukan pada usia lanjut.
2. Bagi instansi pemerintah, khususnya Dinas Kesehatan, perlu menyusun dan menyebarluaskan materi edukasi yang menekankan bahaya kehamilan di usia ibu  $\geq 35$  tahun dan peran usia ayah  $\geq 30$  tahun terhadap kejadian sindrom Down, sebagai bagian dari program promosi kesehatan ibu dan anak.
3. Bagi masyarakat, diharapkan dapat mempertimbangkan usia saat merencanakan pernikahan dan kehamilan pertama, serta aktif mencari informasi mengenai risiko genetik yang dapat terjadi pada anak akibat faktor usia.
4. Bagi peneliti selanjutnya, disarankan untuk melakukan penelitian serupa dengan cakupan populasi yang lebih luas, serta mempertimbangkan faktor risiko lainnya seperti riwayat keluarga, status gizi ibu, dan faktor lingkungan, guna memperkaya pemahaman tentang etiologi sindrom Down secara komprehensif.

## Daftar Pustaka

1. Antonarakis SE, Lyle R, Dermitzakis ET, Reymond A, Deutsch S. Chromosome 21 and Down syndrome: From genomics to pathophysiology. *Nat Rev Genet.* 2004;5(10):725–38.
2. Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, Meyer RE, Correa A, Alverson CJ, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2009–2011. *Birth Defects Res.* 2019;111(18):1420–35.
3. Hultén M, Öijerstedt L, Iwarsson E, Jonasson J. Maternal germinal trisomy 21 in Down syndrome. *J Clin Med.* 2014;3(1):82–97.
4. Oliver TR, Feingold E, Yu K, Cheung V, Tinker SW, Yoon PW, et al. New insights into human nondisjunction of chromosome 21 in oocytes. *PLoS Genet.* 2008;4(3):e1000033.
5. Coppedè F. Risk factors for Down syndrome. *Arch Toxicol.* 2016;90(11):2917–29.
6. Templado C, Uroz L, Estop A. New insights on the origin and relevance of aneuploidy in human spermatozoa. *Mol Hum Reprod.* 2013;19(10):634–43.
7. Wardah. Down syndrome pada anak usia dini berdasarkan Riskesdas 2010–2018. *Jurnal Kesmas.* 2019;14(2):123–9.
8. Tohari ZP. Hubungan usia ibu, riwayat keluarga, defisiensi asam folat, penggunaan kontrasepsi, merokok dan paparan radiasi dengan kejadian anak sindrom Down di Kota Medan tahun 2018 [Skripsi]. Universitas Sumatera Utara; 2018.
9. Anggeriyane E. Hubungan usia, paritas ibu dan usia ayah dengan kejadian anak sindrom Down di SLB Negeri Pelambuan Banjarmasin tahun 2019. *J Keperawatan Suaka Insa.* 2019;4(2):85–96.
10. Sotonica M, Mackic-Djurovic M, Hasic S, Kiseljakovic E, Jadric R, Ibrulj S. Association of parental age and the type of Down syndrome on the territory of Bosnia and Herzegovina. *Med Arch.* 2016;70(2):88–91.
11. Sheth F, Rao S, Desai M, Vin J, Sheth J. Cytogenetic analysis of Down syndrome in Gujarat. *Indian Pediatr.* 2007;44(10):774–7.
12. Thompson JA. Disentangling the roles of maternal and paternal age on birth prevalence of Down syndrome and other chromosomal disorders using a Bayesian modeling approach. *BMC Med Res Methodol.* 2019;19(1):66.