

PERAN FAKTOR GENETIK DALAM PERKEMBANGAN KANKER PAYUDARA PADA WANITA USIA 30–60 TAHUN

THE ROLE OF GENETIC FACTORS IN THE DEVELOPMENT OF BREAST CANCER IN WOMEN AGED 30–60 YEARS

Yulita Maulani^{1*}, Emma Ismawatie², Resi Tondho Jimat³, Arum Kusuma Putri⁴

^{1,2,3,4}Politeknik Indonusa Surakarta, Indonesia

*Email corresponding author: yulita.maulani@poltekindonusa.ac.id

Diterima : 9 Juni 2025

Disetujui : 19 Juni 2025

Terbit : 30 Juni 2025

ABSTRACT

Breast cancer is among the most prevalent cancers in women and a leading cause of mortality worldwide. This study aims to analyze the role of genetic factors in the incidence of breast cancer among women aged 30–60 years. The study employed an analytical observational design with a cross-sectional approach, and participants were selected through purposive sampling. Data were collected from medical records and analyzed using the chi-square test. The results revealed a significant association between genetic factors—particularly a family history of breast cancer—and the occurrence of the disease. Other contributing factors included age at menarche, hormonal contraceptive use, and lifestyle habits. These findings underscore the importance of early detection and awareness of genetic risk factors to improve breast cancer prevention and management strategies.

Keywords: Genetic Factors, Breast Cancer, Menarche

ABSTRAK

Kanker payudara merupakan salah satu jenis kanker dengan prevalensi tertinggi di kalangan wanita dan menjadi penyebab utama kematian di banyak negara. Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis kontribusi faktor genetik terhadap kejadian kanker payudara pada wanita usia 30–60 tahun. Desain penelitian menggunakan metode observasional analitik dengan pendekatan potong lintang (*cross-sectional*), dan pengambilan sampel dilakukan secara purposive sampling. Data diperoleh dari rekam medis pasien dan dianalisis menggunakan uji *chi-square*. Hasil menunjukkan adanya hubungan yang signifikan antara faktor genetik—khususnya riwayat keluarga dengan kanker payudara—dan kejadian kanker payudara dengan p-value 0,00. Faktor risiko lain yang ditemukan berpengaruh adalah usia *menarche*, penggunaan kontrasepsi hormonal, serta gaya hidup ($p=0,04$; $p=0,83$; $p=0,03$). Temuan ini menegaskan bahwa deteksi dini dan edukasi mengenai risiko genetik sangat penting dalam upaya pencegahan dan pengelolaan kanker payudara secara efektif.

Kata kunci: Faktor Genetik, Kanker Payudara, *Menarche*

PENDAHULUAN

Kanker payudara merupakan salah satu penyakit tidak menular yang paling mematikan dan memiliki prevalensi tertinggi di dunia, khususnya pada wanita. Data Global Burden of Cancer (GLOBOCAN) tahun 2020 menunjukkan bahwa kanker payudara menyumbang sekitar 16,6% dari seluruh kasus baru kanker di Indonesia, dengan angka kematian melebihi 22 ribu jiwa setiap tahun (Kementerian Kesehatan RI, 2022). Angka ini menunjukkan bahwa kanker payudara menjadi beban kesehatan masyarakat yang signifikan dan menuntut strategi pencegahan serta penanganan yang lebih tepat sasaran.

Salah satu tantangan utama dalam pengendalian kanker payudara adalah keterlambatan diagnosis akibat rendahnya kesadaran akan faktor risiko dan deteksi dini. Banyak kasus baru ditemukan dalam stadium lanjut, sehingga prognosis dan tingkat kesembuhan menurun drastis (Bhushan *et al.*, 2021). Kanker payudara berkembang secara perlahan dan sering kali tanpa gejala yang jelas pada tahap awal, sehingga skrining seperti SADARI (pemeriksaan payudara sendiri) dan mammografi rutin sangat penting untuk mendeteksi keberadaan sel kanker sebelum menyebar (Alestari *et al.*, 2024).

Berbagai faktor risiko telah diidentifikasi berkaitan dengan kejadian kanker payudara, termasuk usia, gaya hidup, status hormonal, serta faktor genetik. Di antara faktor-faktor tersebut, riwayat keluarga atau faktor genetik menunjukkan hubungan yang kuat dan konsisten. Individu dengan anggota keluarga tingkat pertama yang pernah menderita kanker payudara memiliki risiko dua hingga tiga kali lebih tinggi dibandingkan populasi umum (Hero, 2021). Mutasi pada gen BRCA1 dan BRCA2 merupakan dua varian genetik yang paling umum dikaitkan dengan peningkatan risiko kanker payudara herediter (Dorling *et al.*, 2021).

Studi menunjukkan bahwa sekitar 5–10% dari seluruh kasus kanker payudara disebabkan oleh faktor keturunan atau genetik, dan proporsi ini bisa lebih tinggi pada wanita yang terdiagnosis di usia muda (Yoshida, 2020). Mutasi genetik ini menyebabkan kerusakan DNA yang memicu proliferasi sel secara tidak terkendali. Selain itu, faktor seperti usia *menarche* dini, penggunaan kontrasepsi hormonal jangka panjang, dan pola hidup tidak sehat (merokok, alkohol, kurang aktivitas fisik) turut memperburuk risiko kanker payudara, terutama pada individu dengan predisposisi genetik (Maria, Sainal, & Nyorong, 2017).

Berdasarkan latar belakang tersebut, penting untuk dilakukan penelitian mengenai peran faktor genetik terhadap kejadian kanker payudara, terutama pada kelompok usia 30–60 tahun yang berada dalam masa produktif. Penelitian ini bertujuan untuk mengevaluasi hubungan antara faktor genetik dan kejadian kanker payudara pada wanita, serta menelaah kontribusi faktor risiko lainnya sebagai data pendukung dalam upaya pencegahan dan strategi intervensi yang lebih komprehensif.

METODE PENELITIAN

Penelitian ini menggunakan pendekatan kuantitatif dengan desain observasional analitik melalui metode *cross-sectional*. Pendekatan ini dipilih karena memungkinkan peneliti untuk mengevaluasi hubungan antara faktor genetik dan kejadian kanker payudara pada satu titik waktu secara simultan. Populasi dalam penelitian ini adalah seluruh pasien wanita berusia 30–60 tahun yang didiagnosis menderita kanker payudara di rumah sakit Timor-Leste. Teknik pengambilan sampel dilakukan secara purposive sampling, yaitu dengan memilih subjek yang memenuhi kriteria

inklusi, di antaranya pasien yang telah memiliki data rekam medis lengkap dan bersedia mengikuti penelitian.

Data penelitian dikumpulkan dari 80 responden dari Rumah Sakit berupa rekam medis, wawancara terstruktur, serta kuesioner tertutup yang mencakup variabel-variabel seperti usia, riwayat keluarga dengan kanker payudara, usia *menarche*, penggunaan kontrasepsi hormonal, dan gaya hidup. Variabel independen utama adalah faktor genetik (dilihat dari riwayat keluarga), sedangkan variabel dependennya adalah kejadian kanker payudara. Instrumen pengumpulan data telah diuji validitas dan reliabilitasnya sebelum digunakan dalam penelitian. Untuk menjaga etika penelitian, setiap responden diberikan penjelasan terkait tujuan dan prosedur penelitian serta menandatangani formulir persetujuan (*informed consent*).

Analisis data dilakukan menggunakan uji statistik *chi-square* (χ^2) untuk menilai signifikansi hubungan antara variabel bebas dengan kejadian kanker payudara. Data yang telah terkumpul dianalisis menggunakan perangkat lunak statistik dengan tingkat signifikansi (*p-value*) < 0,05 yang dianggap menunjukkan hubungan bermakna secara statistik. Hasil dari analisis ini digunakan untuk menyimpulkan apakah terdapat kontribusi nyata dari faktor genetik maupun faktor risiko lainnya terhadap insidensi kanker payudara pada kelompok usia yang diteliti.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Hasil penelitian menunjukkan bahwa terdapat hubungan signifikan antara faktor genetik dan kejadian kanker payudara pada wanita usia 30–60 tahun. Berdasarkan uji statistik *chi-square*, diperoleh nilai $p = 0,000$ dengan koefisien korelasi 0,385. Artinya, semakin kuat riwayat keluarga yang pernah mengalami kanker payudara, semakin tinggi pula risiko seseorang untuk terkena penyakit ini. Hal ini sejalan dengan temuan *American Cancer Society* (ACS), yang menyebutkan bahwa sekitar 5–10% dari seluruh kasus kanker payudara bersifat herediter dan berkaitan dengan mutasi gen BRCA1 dan BRCA2.

Tabel 1. Tabel Kejadian *Ca Mamae* dan Riwayat Keluarga

Riwayat Keluarga	<i>Ca Mamae</i>								Total	
	Stadium I		Stadium II		Stadium III		Stadium IV			
	F	%	F	%	F	%	F	%	N	%
Iya	8	40,0	11	55,0	1	5,0	0	0	20	100
Tidak	8	13,3	27	45,5	23	38,3	2	3,3	60	100
Total	16	20,0	38	47,5	24	30,0	2	3,7	80	100

P=0,000, r = 0,385

Penelitian ini mendapati bahwa dari total 80 responden, sebagian besar pasien tidak memiliki riwayat keluarga, namun mereka tetap mengidap kanker payudara. Hal ini memperlihatkan bahwa faktor genetik bukan satu-satunya penyebab, meskipun berkontribusi secara signifikan pada kelompok tertentu. Riwayat keluarga dapat menjadi indikator risiko penting, khususnya jika terdapat dua atau lebih anggota keluarga tingkat pertama yang menderita kanker.

Selain faktor genetik, hasil penelitian menunjukkan bahwa usia *menarche* dini juga berhubungan signifikan dengan kejadian kanker payudara, dengan nilai $p = 0,044$ dan korelasi lemah sebesar $0,226$. Wanita yang mengalami *menarche* (menstruasi pertama) sebelum usia 12 tahun lebih berisiko terkena kanker payudara karena paparan hormon estrogen terjadi lebih lama dalam hidup mereka. Hal ini diperkuat oleh teori bahwa estrogen dapat merangsang proliferasi sel epitel pada payudara secara abnormal, dan dalam jangka panjang dapat memicu transformasi sel kanker.

Penggunaan kontrasepsi hormonal ditemukan menjadi faktor yang cukup signifikan. Sebanyak 47,5% responden tercatat menggunakan kontrasepsi hormonal dalam jangka panjang. Paparan jangka panjang terhadap estrogen dan progesteron, terutama pada kontrasepsi oral, terbukti dapat meningkatkan risiko kanker payudara hingga 1,5 kali lipat dibandingkan dengan yang tidak menggunakan. Kandungan estrogen dalam kontrasepsi diketahui mengganggu ekspresi gen yang mengatur proliferasi dan apoptosis sel, menyebabkan pertumbuhan sel yang tidak terkontrol (Torres *et al.*, 2023).

Faktor gaya hidup, termasuk pola makan tinggi lemak, konsumsi alkohol, dan obesitas juga turut dianalisis. Namun, secara statistik tidak ditemukan hubungan signifikan ($p = 0,803$), meskipun secara teoritis gaya hidup tidak sehat diketahui dapat meningkatkan risiko kanker payudara melalui peningkatan produksi estrogen oleh jaringan adiposa. Dalam hal ini, data menunjukkan 47,2% responden memiliki pola hidup tidak sehat, namun faktor ini tidak berdiri sendiri tanpa kontribusi dari faktor hormonal atau genetik.

Obesitas, khususnya pada wanita pascamenopause, diketahui meningkatkan risiko kanker karena sel lemak menjadi sumber utama produksi estrogen. Beberapa jenis kanker payudara bersifat estrogen-reseptor positif (ER+), artinya hormon ini secara langsung menstimulasi pertumbuhan sel kanker. Oleh karena itu, upaya penurunan berat badan dan modifikasi gaya hidup tetap direkomendasikan, meski hasil statistik dalam penelitian ini menunjukkan hubungan yang lemah.

Tabel 2. Tabel Faktor Risiko dengan kejadian Ca Mamae

Faktor Risiko	Kategori	Jumlah Responden		p-value
		(n = 80)	%	
Faktor Genetik	Riwayat keluarga positif	20	60%	0.000
	Riwayat keluarga negatif	60	40%	
Usia Menarche	< 12 tahun	29	36.2%	0.044
	≥ 12 tahun	51	63.8%	
Kontrasepsi Hormonal	Pernah menggunakan (≥ 5 tahun)	38	47.5%	0.032
	Tidak pernah atau < 5 tahun	42	52.5%	
Gaya Hidup	Tidak sehat (merokok, alkohol, kurang olahraga)	37	46.2%	0.803
	Sehat	43	53.8%	
Usia Responden	30–44 tahun	25	31.2%	0.021

Faktor Risiko	Kategori	Jumlah Responden (n = 80)	%	p-value
	45–60 tahun	55	68.8%	

Beberapa responden juga menunjukkan bahwa mereka tidak menyadari benjolan atau gejala awal, bahkan tidak melakukan pemeriksaan lanjutan secara medis. Faktor keterlambatan pemeriksaan dan preferensi terhadap pengobatan tradisional menjadi penyebab utama keterlambatan diagnosis, yang akhirnya berujung pada stadium lanjut. Hal ini menekankan pentingnya edukasi publik terkait deteksi dini seperti pemeriksaan payudara sendiri (SADARI) dan mammografi.

Secara keseluruhan, hasil penelitian ini konsisten dengan berbagai studi sebelumnya. Misalnya, penelitian oleh Dorling *et al.*, (2021) yang menemukan bahwa mutasi pada gen BRCA1, BRCA2, ATM, dan PALB2 sangat terkait dengan risiko kanker payudara. Hal ini menjadi bukti bahwa pendekatan genetika molekuler sangat penting dalam pengelolaan dan pencegahan kanker payudara, terutama bagi individu dengan riwayat keluarga kuat.

Selain faktor risiko utama yang telah dibahas sebelumnya, penting juga menyoroti aspek sosial dan budaya yang dapat mempengaruhi keterlambatan diagnosis kanker payudara. Tingkat pendidikan yang rendah, kepercayaan terhadap pengobatan tradisional, dan kurangnya akses terhadap layanan kesehatan modern dapat menyebabkan wanita menunda pemeriksaan medis hingga kanker mencapai stadium lanjut. Studi oleh Cahyaningrum (2024) menunjukkan bahwa wanita dengan pengetahuan rendah tentang kanker cenderung tidak melakukan deteksi dini dan sering kali tidak mengenali tanda-tanda awal kanker payudara. Oleh karena itu, edukasi kesehatan masyarakat perlu diintegrasikan ke dalam program pencegahan berbasis komunitas.

Selanjutnya, pendekatan preventif berbasis genetik seharusnya mulai dipertimbangkan dalam sistem pelayanan kesehatan. Tes genetik untuk mutasi BRCA1 dan BRCA2 dapat digunakan untuk mengidentifikasi individu dengan risiko tinggi, memungkinkan intervensi lebih awal seperti skrining lebih ketat atau tindakan preventif lainnya. Menurut Dorling *et al.*, (2021), wanita dengan mutasi BRCA1 memiliki risiko kumulatif sebesar 72% terkena kanker payudara hingga usia 80 tahun. Pendekatan ini telah diimplementasikan secara luas di negara-negara dengan sumber daya tinggi dan terbukti efektif menurunkan angka kematian akibat kanker payudara herediter.

Terakhir, penting untuk memperkuat sistem rujukan dan layanan kesehatan primer dalam mendeteksi dan menangani kanker payudara secara lebih cepat dan terintegrasi. Banyak kasus kanker di wilayah-wilayah berkembang tidak tertangani secara optimal karena fasilitas laboratorium dan radiologi tidak memadai atau keterlambatan dalam pengambilan keputusan rujukan. Sebagaimana diungkapkan oleh WHO (2020), penguatan sistem layanan primer dengan pelatihan petugas kesehatan dalam deteksi dini kanker dapat secara signifikan meningkatkan deteksi pada stadium awal dan memperbaiki outcome pengobatan.

KESIMPULAN DAN SARAN

Kesimpulan

Penelitian ini menunjukkan bahwa terdapat hubungan yang signifikan antara faktor genetik, khususnya riwayat keluarga dengan kanker payudara, terhadap kejadian kanker payudara pada wanita usia 30–60 tahun dengan p-value sebesar 0,00. Selain itu, usia *menarche* dini dan penggunaan kontrasepsi hormonal jangka panjang juga terbukti berhubungan dengan peningkatan risiko kanker payudara. Sebaliknya, gaya hidup tidak menunjukkan hubungan yang signifikan secara statistik, meskipun tetap memiliki potensi kontribusi terhadap risiko secara umum.

Saran

Diperlukan peningkatan edukasi masyarakat, terutama pada kelompok usia produktif, terkait pentingnya deteksi dini kanker payudara serta pemahaman tentang faktor risiko genetik. Pemerintah dan institusi kesehatan disarankan untuk mengembangkan program skrining berbasis riwayat keluarga dan menyediakan akses tes genetik secara bertahap. Selain itu, promosi perilaku hidup sehat dan pengendalian penggunaan kontrasepsi hormonal jangka panjang juga perlu ditingkatkan guna mengurangi angka kejadian kanker payudara di masa mendatang.

UCAPAN TERIMAKASIH

Penulis mengucapkan terima kasih kepada pihak yang telah membantu dalam penelitiannya serta seluruh responden yang telah berpartisipasi dalam penelitian ini. Ucapan terima kasih juga disampaikan kepada keluarga dan rekan-rekan yang telah memberikan dukungan selama proses penyusunan penelitian ini.

DAFTAR PUSTAKA

- American Cancer Society. (2011). Breast cancer facts & figures 2011–2012. <https://www.cancer.org>
- Dorling, D., Carvalho, S., Allen, J., Teo, S. H., Devilee, P., & Easton, D. (2021). Breast cancer risk genes—Association analysis in more than 113,000 women. *New England Journal of Medicine*, 384(5), 428–439. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1913948>
- Bhushan, A., Gonsalves, A., & Menon, J. U. (2021). Current state of breast cancer diagnosis, treatment, and theranostics. *Pharmaceutics*, 13(5), 723. <https://doi.org/10.3390/pharmaceutics13050723>
- Hero, S. K. (2021). Faktor risiko kanker payudara. *Jurnal Medika Utama*, 3(1) 4 Oktober 2021. <http://jurnalmedikahutama.com>
- Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. (2022). Profil kesehatan Indonesia tahun 2020. Jakarta: Pusat Data dan Informasi Kemenkes RI.
- Yoshida, R. (2020). Hereditary breast and ovarian cancer (HBOC): Review of its molecular characteristics, screening, treatment, and prognosis. *Breast Cancer*, 28(6), 1167–1180. <https://doi.org/10.1007/s12282-020-01148-2>
- Maria, C., Sainal, S., & Nyorong, M. (2017). Gaya hidup dan risiko kanker payudara pada wanita. *Jurnal Kesehatan Masyarakat*, 8(1), 45–52.
- Torres-de la Roche, L. A., Acevedo-Mesa, A., Lizarazo, I. L., Devassy, R., Becker, S., Krentel, H., & De Wilde, R. L. (2023). Kontrasepsi hormonal dan risiko kanker payudara pada wanita usia reproduksi: Sebuah meta-analisis. *Cancers*, 15(23), 5624. <https://doi.org/10.3390/cancers15235624>
- Fadhila, S. R., Karyus, A., Setiaji, B., Irianto, S. E., Za'im, A., & Nonasri, F. G. (2024). Analisis faktor yang berhubungan dengan kanker payudara pada wanita di Klinik Bintang Ki Maja Lampung. *Manuju: Malahayati Nursing Journal*, 6(8), 3126–3147. <https://doi.org/10.33024/mnj.v6i8.15890>

- Cahyaningrum, M., Santi, M. Y., & Ismiyati, A. (2024). Gambaran tingkat pengetahuan pemeriksaan payudara sendiri (SADARI) pada wanita usia subur (WUS) di Dusun Kurahan IV Margodadi Seyegan Sleman. Jurusan Kebidanan, Poltekkes Kemenkes Yogyakarta.
- Alestari, R. O. (2024). Deteksi dini kanker payudara. Eureka Media Aksara.
- Umriaty, & Ningrum, R. S. (2017). Hubungan pengetahuan dan sikap tentang kanker serviks dengan niat melakukan deteksi dini kanker serviks pada wanita usia subur di Kelurahan Kagok Slawi Kabupaten Tegal tahun 2016. *Jurnal Siklus*, 6(2).
- World Health Organization. (2020). Cancer control: Early detection. <https://www.who.int/europe/cancer-screening-and-early-detection-of-cancer>