

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang Masalah

Perkembangan pesat dalam teknologi informasi dan kecerdasan buatan (AI) telah membawa transformasi signifikan di berbagai sektor, termasuk bidang kesehatan salah satu cabang AI yang menunjukkan perkembangan pesat adalah *machine learning* [1]. Salah satunya metode *Convolutional Neural Network* (CNN). CNN telah terbukti efektif dalam mengidentifikasi dan mengklasifikasikan pola visual secara otomatis dan telah berhasil diterapkan dalam berbagai aplikasi medis, seperti deteksi penyakit kulit, kelainan mata, dan tumor otak [2]. Dalam konteks yang lebih spesifik, klasifikasi wajah berbasis citra digital kini mulai dilirik sebagai pendekatan *non-invasif* untuk membantu proses diagnosis berbagai kondisi medis, salah satunya adalah *Down syndrome* [3].

Down syndrome merupakan kelainan genetik yang paling umum terjadi, ditandai dengan adanya tiga salinan kromosom 21 (trisomi 21), yang menyebabkan gangguan pada perkembangan mental dan fisik penderitanya [4]. Individu dengan *Down syndrome* umumnya memiliki karakteristik fisik yang khas, seperti wajah datar, mata sipit dengan arah miring ke atas, hidung pesek, mulut kecil, serta jari tangan yang relatif pendek dan lebar [5]. Selain itu, pada otak individu dengan *Down syndrome*, ditemukan anomali struktural dan fungsional yang meliputi perubahan dalam perkembangan morfogenesis [6].

Beberapa faktor seperti infeksi virus teratogenik, paparan radiasi, dan penuaan sel telur ibu dapat menyebabkan *Down syndrome* (Trisomi 21), suatu kondisi genetik akibat kelebihan kromosom 21 yang memengaruhi perkembangan fisik dan kognitif anak dengan beragam tingkat keparahan serta ciri fisik yang khas. Mengingat dampaknya yang signifikan, deteksi dini sangat krusial untuk perencanaan perawatan dan intervensi medis yang optimal; namun, ketidakpastian diagnosis awal sering menjadi permasalahan krusial bagi orang tua, terutama pada bayi dan balita, karena ciri-ciri awal *Down syndrome* kadang kala belum begitu jelas atau dapat menyerupai kondisi lain, menimbulkan kebingungan dan kecemasan [7].

Di Indonesia, masih banyak kasus di mana orang tua merasa bingung dan kesulitan untuk mendapatkan kepastian apakah anak mereka benar-benar mengidap *Down syndrome* atau tidak. Kurangnya informasi yang mudah diakses, terbatasnya akses ke tenaga ahli yang kompeten dalam diagnosis dini (seperti genetikawan atau dokter spesialis anak dengan sub-spesialisasi perkembangan), serta perbedaan interpretasi gejala antar profesional medis, seringkali memperparah situasi ini. Akibatnya, diagnosis yang akurat dan tepat waktu menjadi tertunda. Selain itu, ketidakpastian diagnosis juga berdampak pada pengambilan keputusan terkait pendidikan. Jika sudah terdiagnosis, orang tua dapat memilih jalur pendidikan yang tepat, seperti Sekolah Luar Biasa (SLB) yang menyediakan kurikulum dan pendekatan khusus sesuai kebutuhan anak dengan *Down syndrome*, atau mungkin sekolah inklusi dengan dukungan yang memadai. Tanpa kejelasan, orang tua akan kesulitan menentukan lingkungan belajar yang paling sesuai, yang berpotensi menghambat proses belajar dan adaptasi sosial anak. [8].

Penundaan atau bahkan kesalahan dalam diagnosis awal ini memiliki dampak yang signifikan terhadap penanganan anak di masa mendatang. Jika seorang anak benar-benar mengidap *Down syndrome*, intervensi dini seperti terapi stimulasi, fisioterapi, terapi okupasi, dan terapi wicara sangatlah vital untuk mengoptimalkan potensi perkembangan mereka. Semakin cepat terapi dimulai, semakin baik pula hasil yang dapat dicapai dalam membantu anak mengembangkan kemampuan motorik, kognitif, dan sosialnya. Sebaliknya, tanpa diagnosis yang jelas, orang tua mungkin tidak menyadari kebutuhan akan terapi khusus ini, sehingga anak kehilangan 'masa emas' perkembangan yang sangat berharga [9].

Untuk mengatasi permasalahan tersebut, penelitian ini mengusulkan pengembangan sistem klasifikasi wajah penderita *Down syndrome* dengan menggunakan pendekatan gabungan antara *Convolutional Neural Networks* (CNN) dan *Recurrent Neural Networks* (RNN). Pemilihan pendekatan ini didasarkan pada keunggulan CNN dalam melakukan ekstraksi fitur visual dari citra wajah [10] Sementara RNN memiliki kemampuan untuk mengelola informasi spasial atau sekuensial secara lebih mendalam [11].

1.2. Rumusan Masalah

Berdasarkan uraian pada latar belakang, permasalahan utama yang melandasi penelitian ini adalah belum optimalnya sistem klasifikasi wajah anak-anak penderita *Down syndrome* berbasis citra digital yang dapat digunakan secara andal dalam diagnosis dini. Permasalahan tersebut memunculkan beberapa pertanyaan penelitian yang dirumuskan sebagai berikut:

1. Bagaimana merancang sistem klasifikasi wajah berbasis citra digital untuk mengidentifikasi anak-anak dengan *Down syndrome* sehingga dapat membantu orang tua dalam memastikan diagnosis serta menentukan jenis terapi dan pilihan pendidikan yang paling sesuai?
2. Sejauh mana performa arsitektur *Convolutional Neural Network* (CNN) & *Recurrent Neural Network* (RNN) dalam mendeteksi ciri-ciri wajah khas penderita *Down syndrome* dibandingkan dengan metode klasifikasi lainnya?
3. Bagaimana pengaruh kualitas dan kuantitas data latih, termasuk penggunaan teknik augmentasi data, terhadap *accuracy* sistem klasifikasi wajah penderita *Down syndrome*?

1.3. Tujuan dan Manfaat Masalah

Tujuan dari penelitian ini adalah untuk :

1. Merancang metode klasifikasi citra wajah berbasis *Convolutional Neural Networks* (CNN) dan *Recurrent Neural Network* (RNN) dalam mengidentifikasi wajah anak-anak dengan *Down syndrome* sehingga dapat membantu orang tua dalam memastikan diagnosis serta menentukan jenis terapi dan pilihan pendidikan yang paling sesuai.
2. Mengevaluasi performa arsitektur *Convolutional Neural Networks* (CNN) dan *Recurrent Neural Network* (RNN) dalam mengenali karakteristik wajah khas penderita *Down syndrome* dibandingkan dengan model konvensional lainnya.

Manfaat :

1. Menambah literatur dan wawasan di bidang klasifikasi citra digital medis, khususnya penerapan metode *machine learning* untuk deteksi gangguan genetik seperti *Down syndrome*.

2. Memberikan solusi sistem berbasis AI yang dapat membantu tenaga medis dalam melakukan deteksi dini *Down syndrome* secara lebih efisien dan cepat, terutama di wilayah dengan keterbatasan sumber daya medis.
3. Meningkatkan efisiensi waktu diagnosis dan produktivitas sistem klasifikasi citra medis melalui penerapan teknologi *Convolutional Neural Networks* (CNN) dan *Recurrent Neural Network* (RNN) model berbasis AI.

1.4. Batasan Masalah

Dari latar belakang masalah yang diangkat dapat dikategorikan batasan masalah ditetapkan untuk merancang solusi yang lebih terfokus dan dapat diterapkan secara efektif mengenai klasifikasi wajah *Down syndrome*. Batasan tersebut dipaparkan sebagai berikut:

1. Data citra wajah yang digunakan terbatas pada anak-anak usia 0–5 tahun yang diduga atau telah terdiagnosis mengalami *Down syndrome*.
2. *Dataset* yang digunakan merupakan data sekunder yang bersumber dari basis data terbuka (*open access dataset*) yang telah tersedia secara daring dan memenuhi standar anotasi citra.
3. Fitur visual yang dianalisis hanya mencakup citra wajah bagian depan (*frontal Face*) dengan pencahayaan dan resolusi citra yang layak untuk proses klasifikasi.
4. Model klasifikasi yang dikembangkan terbatas pada arsitektur *Convolutional Neural Networks* (CNN) standar dan *Long Short-Term Memory* (LSTM), tanpa mengkaji model berbasis transformer atau metode *machine learning* lainnya yang lebih kompleks.

1.5. Metode Penelitian

Penelitian ini dilakukan dengan menggunakan beberapa pendekatan utama, yaitu studi literatur (teoritis), pengukuran empiris, analisis statistik, simulasi, perancangan, dan implementasi. Adapun rincian tahapan metode yang diterapkan dalam menyelesaikan tugas akhir ini adalah sebagai berikut:

1. Studi Literatur (Studi Teoritis)

Tahapan ini dilakukan untuk mengkaji teori-teori yang berkaitan dengan *Down syndrome*, citra digital, teknik klasifikasi berbasis *machine learning*, khususnya *Convolutional Neural Network (CNN)* dan *Recurrent Neural Network (RNN)*. Studi ini mencakup juga telaah terhadap penelitian-penelitian terdahulu yang relevan sebagai dasar pengembangan sistem.

2. Pengumpulan dan Pengolahan Data (Pengukuran Empiris)

Penelitian menggunakan *dataset* sekunder berupa citra wajah anak-anak dengan dan tanpa *Down syndrome* yang diperoleh dari sumber terbuka. Pengolahan data dilakukan dengan *preprocessing* seperti normalisasi, konversi ukuran, dan augmentasi citra untuk mendukung pelatihan model.

3. Perancangan Model (Simulasi dan Perancangan Sistem)

Dilakukan perancangan dua model klasifikasi:

- Model dasar menggunakan arsitektur *Convolutional Neural Networks (CNN) & RNN*.

4. Implementasi dan Pelatihan Model (Implementasi)

Model yang telah dirancang diimplementasikan dan dilatih menggunakan *dataset* yang telah diproses. Proses pelatihan mencakup pemilihan parameter, optimasi *loss function*, dan tuning hyperparameter agar diperoleh hasil yang optimal.

5. Evaluasi Model (Analisis Statistik)

Evaluasi dilakukan terhadap performa model menggunakan metrik statistik seperti *accuracy*, *precision*, *recall*, dan *F1-score*. Hasil evaluasi dianalisis untuk membandingkan efektivitas antara model *Convolutional Neural Network (CNN)* standar dengan model RNN, serta menilai potensi penggunaan model dalam konteks diagnosis klinis.

1.6. Jadwal Pelaksanaan

Berikut Jadwal pelaksanaan akan menjadi acuan dalam mengevaluasi tahap-tahap pekerjaan seperti yang tertuang dalam milestone yang sudah ditetapkan

Tabel 1. 1 Jadwal Pelaksanaan Tugas Akhir

No.	Deskripsi Tahapan	Bulan	Bulan	Bulan	Bulan	Bulan	Bulan
		1	2	3	4	5	6

1	Studi Literatur						
2	Pengumpulan Data						
3	Desain Sistem						
4	Pembuatan Model						
5	Implementasi & Pengujian						
6	Penyusunan Laporan/Buku TA						