

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Kanker payudara merupakan jenis kanker dengan jumlah kasus terbanyak pada wanita Indonesia. Kanker payudara berada di urutan pertama sebagai kasus kanker paling banyak terjadi pada wanita Indonesia dengan angka sebesar 16,6% dari total kasus baru kanker, atau sekitar 68.858 kasus [1]. Tingginya angka kejadian ini mengindikasikan bahwa kanker payudara masih menjadi ancaman kesehatan yang memerlukan pendekatan diagnosis dan terapi yang lebih efektif.

Metode diagnosis konvensional seperti pemeriksaan klinis payudara (SADARI dan SADANIS), mamografi, ultrasonografi (USG), *magnetic resonance imaging* (MRI), serta biopsi telah menjadi standar dalam mendeteksi kanker payudara [2]. Namun, teknik-teknik ini masih memiliki keterbatasan, terutama dalam mendeteksi *biomarker* prognostik secara langsung yang dapat berdampak pada efektivitas terapi yang dipersonalisasi [3]. Oleh karena itu, pendekatan berbasis kecerdasan buatan seperti *Deep Learning* (DL) dan analisis epigenetik *DNA methylation* menjadi fokus penelitian terbaru untuk meningkatkan deteksi dini, klasifikasi molekuler, serta prediksi prognosis pasien kanker payudara melalui analisa *biomarker* spesifik kanker payudara [4].

Pendekatan *Neural Network* (NN) dalam kanker payudara memungkinkan pemrosesan data *multi-omics*, termasuk ekspresi gen, mutasi DNA, dan pola metilasi epigenetik, sehingga dapat memberikan prediksi lebih akurat terhadap karakteristik tumor [5]. Selain itu, *DNA methylation epigenetics* telah diidentifikasi sebagai salah satu mekanisme utama dalam regulasi ekspresi gen yang berkontribusi pada perkembangan kanker payudara [6]. Dengan menganalisis pola atau *pattern recognition* pada data *DNA methylation*, kita dapat mengidentifikasi hubungan antar gen yang berperan dalam pemicu tumor pada individu. Oleh karena itu, penelitian ini berfokus pada pengembangan model berbasis *Deep Learning*

(DL) dan analisis *DNA methylation* untuk meningkatkan akurasi prediksi serta mempersonalisasi terapi pasien kanker payudara. Selain itu, pendekatan ini juga membuka peluang bagi pengembangan terapi berbasis epigenetik yang disesuaikan dengan karakteristik biologis pasien.

Di sisi lain, pendekatan berbasis data imaging seperti radiomik sering dimanfaatkan untuk mendeteksi keberadaan kanker payudara melalui citra medis seperti MRI dan mammografi. Namun, efektivitas radiomik dalam menentukan tahapan (*stage*) kanker payudara masih terbatas. Radiomik cenderung fokus pada karakteristik visual seperti ukuran, bentuk, dan tekstur tumor, yang tidak selalu mencerminkan kompleksitas biologis dari progresi kanker. Karena tahapan kanker berkaitan erat dengan perubahan molekuler dan epigenetik yang tidak tampak dalam citra radiologi, radiomik sering kali gagal memberikan informasi yang akurat terkait klasifikasi stadium kanker. Selain itu, faktor seperti kualitas gambar dan interpretasi subjektif oleh radiolog dapat semakin menurunkan konsistensi hasil staging. Oleh karena itu, dibutuhkan pendekatan berbasis data molekuler seperti analisis pola metilasi DNA untuk mendapatkan gambaran yang lebih komprehensif dan akurat mengenai tahapan perkembangan kanker payudara.

Meskipun berbagai studi sebelumnya telah memanfaatkan data *multi-omics* dan algoritma *machine learning* untuk klasifikasi kanker payudara, sebagian besar masih terbatas pada deteksi keberadaan kanker secara umum tanpa mempertimbangkan tahapan (*staging*) perkembangan kanker secara spesifik. Identifikasi tahap kanker yang akurat sangat penting dalam menentukan strategi pengobatan yang optimal dan prognosis pasien. Selain itu, pemanfaatan data metilasi DNA dalam klasifikasi *staging* kanker payudara dengan pendekatan *Deep Learning* masih tergolong minim dan belum banyak dieksplorasi secara mendalam. Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk mengisi celah tersebut dengan mengembangkan model *Neural Network* yang mampu mendeteksi secara akurat tahapan kanker payudara berdasarkan pola metilasi DNA, sehingga dapat

meningkatkan akurasi diagnosis dan mendukung personalisasi terapi berbasis epigenetik [7].

1.2. Rumusan Masalah

Rumusan masalah dalam penelitian ini berdasarkan latar belakang yang sudah dijelaskan sebelumnya sebagai berikut:

1. Bagaimana penerapan metode berbasis *Multi-Layer Perceptron* dan analisis *DNA methylation* dapat meningkatkan akurasi dalam deteksi dini serta klasifikasi molekuler kanker payudara?
2. Seberapa baikkah metode pendekatan deteksi kanker menggunakan biomarker dari *DNA methylation*?

1.3. Tujuan Penelitian

Tujuan dari dibangunnya sistem ini berdasarkan rumusan masalah yang telah dijabarkan sebagai berikut:

1. Mengembangkan model berbasis *Multi-Layer Perceptron/MLP* yang diintegrasikan dengan analisis data *DNA methylation* untuk meningkatkan akurasi deteksi dan klasifikasi molekuler kanker payudara.
2. Menganalisis pola metilasi dengan *pattern recognition* untuk menemukan hubungan antar gen yang berperan dalam pemicu tumor (*Biomarker* spesifik).

1.4. Urgensi Penelitian

Penelitian ini memiliki urgensi yang tinggi karena menggabungkan multidisiplin ilmu yang krusial, yaitu kesehatan, teknologi kesehatan, dan bioinformatika. Kanker payudara merupakan salah satu jenis kanker dengan prevalensi tertinggi di dunia. Berdasarkan data dari *World Health Organization* (WHO), pada tahun 2022 tercatat lebih dari 2,3 juta kasus baru kanker payudara secara global, dengan tingkat kematian mencapai lebih dari 685.000 kasus per tahun. Deteksi dini dan klasifikasi molekuler yang akurat menjadi sangat penting untuk meningkatkan tingkat kelangsungan hidup pasien.

Dalam konteks ini, integrasi teknologi *Deep Learning* (DL) dengan analisis epigenetik, khususnya *DNA methylation*, menawarkan pendekatan inovatif dalam pengembangan sistem diagnosis yang lebih presisi. Pendekatan ini mendukung perkembangan *personalized medicine*, di mana terapi dapat disesuaikan dengan profil molekuler masing-masing individu, sekaligus memperkuat pemanfaatan kecerdasan buatan (AI) dalam praktik teknologi kesehatan modern.

Dengan demikian, penelitian ini tidak hanya berkontribusi terhadap pengembangan ilmu pengetahuan, tetapi juga memiliki potensi nyata dalam mempercepat transformasi digital di bidang medis, meningkatkan kualitas layanan kesehatan, serta menurunkan angka kematian akibat keterlambatan diagnosis kanker payudara.

1.5. Luaran Penelitian

Penelitian ini diharapkan dapat menghasilkan sebuah luaran sebagai berikut:

1. Artikel Ilmiah - Publikasi di jurnal nasional maupun internasional bereputasi.
2. Kerangka sistem *MLP* untuk mendeteksi staging kanker payudara dengan *DNA Methylation*

1.6. Manfaat Penelitian

Penelitian ini diharapkan dapat memberikan beberapa manfaat sebagai berikut:

1. Merancang sebuah kerangka kerja (*framework*) inovatif berbasis *Multi-Layer Perceptron* yang mampu meningkatkan Performa dalam mendeteksi dini melalui biomarker spesifik yang berperan sebagai pemicu perkembangan tumor pada kanker payudara.
2. Menjembatani transisi dari pengobatan konvensional menuju pendekatan *personalized medicine* melalui integrasi analisis epigenetik, khususnya *DNA methylation*, dalam proses diagnosis molekuler kanker payudara. Hal ini bertujuan untuk menciptakan terapi yang lebih tepat sasaran dan berbasis karakteristik individual pasien.