

## **PENINGKATAN PENGETAHUAN REMAJA TENTANG KELAINAN GENETIK DAN CARA PENCEGAHANNYA**

Ambarwati<sup>1</sup>, Eny Pujiati<sup>2</sup>, Icca Narayani Pramudaningsih<sup>3</sup>  
Institut Teknologi Kesehatan Cendekia Utama Kudus  
Email: ambarwatimukibat@gmail.com

### **ABSTRAK**

Insiden dan prevalensi penyakit yang ditularkan secara genetik bervariasi berdasarkan kelompok etnis, wilayah geografis, atau jenis kelamin. Angka kejadian penyakit genetik sebesar 58 per 1.000 kelahiran, sedangkan di Indonesia sebesar 5-15%. Kelainan kromosom seperti Down syndrome (trisomi 21) merupakan kelainan yang paling sering terjadi dengan frekuensi 1 dari 700 kelahiran dan lebih sering terjadi pada ibu hamil di atas 35 tahun. Kegiatan pendidikan kesehatan ini bertujuan untuk meningkatkan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya. Pendidikan kesehatan ini menggunakan metode ceramah, diskusi dan tanya jawab, pretes dan posttes. Pengetahuan peserta mengenai kelainan genetik dan cara pencegahannya meningkat, hal ini dapat diketahui melalui hasil pre-post peserta pendidikan kesehatan. Mayoritas responden mengalami kenaikan nilai post test yaitu 30 orang (100% peserta). Peserta mampu menunjukkan kelainan genetik dan pencegahannya yang benar. Upaya kesehatan anak merupakan setiap kegiatan dan/atau serangkaian kegiatan yang dilakukan secara terpadu dan berkelanjutan untuk memelihara dan meningkatkan derajat kesehatan anak dalam bentuk pencegahan penyakit, pengobatan penyakit, dan rehabilitasi kesehatan pemerintah pusat dan pemerintah daerah dan/atau masyarakat. Antusiasme siswa/remaja dengan penyuluhan tentang penyakit genetika serta cara pencegahannya, menunjukkan bahwa remaja membutuhkan wawasan dan bimbingan tentang berbagai penyakit yang sedang berkembang saat ini serta cara pencegahannya. Remaja memerlukan wawasan dan pengetahuan tentang pola hidup sehat, sumber penyakit dan zat yang berbahaya di sekitar mereka yang mengancam kesehatan dirinya dan anak keturunannya. Perlunya menjaga makanan yang sehat, istirahat yang cukup, menghindari dan menyelesaikan yang berhubungan dengan stress, serta jauhi asap rokok atau polusi. Peserta kegiatan pendidikan kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya memahami materi yang disampaikan dengan baik.

**Kata Kunci:** kelainan genetik, cara pencegahan, remaja,

## **ABSTRACT**

*The incidence and prevalence of genetically transmitted diseases vary by ethnic group, geographic region, or gender. The incidence rate of genetic diseases is 58 per 1,000 births, while in Indonesia it is 5-15%. Chromosomal abnormalities such as Down syndrome (trisomy 21) are the most common disorders with a frequency of 1 in 700 births and are more common in pregnant women over 35 years. This health education activity aims to increase adolescent knowledge about genetic disorders and how to prevent them. This health education uses lectures, discussions and questions and answers, pretests and posttests. Participants' knowledge about genetic disorders and how to prevent them increased, this can be known through the pre-post results of training participants. The majority of respondents experienced an increase in post-test scores, namely 30 people (100% of participants). Participants were able to demonstrate genetic disorders and their correct prevention. Child health efforts are any activities and/or series of activities carried out in an integrated and sustainable manner to maintain and improve the degree of child health in the form of disease prevention, disease treatment, and health rehabilitation of the central government and local governments and/or communities. The enthusiasm of students/adolescents with counseling about genetic diseases and how to prevent them, shows that adolescents need insight and guidance about various diseases that are developing today and how to prevent them. Adolescents need insight and knowledge about healthy lifestyles, sources of diseases and harmful substances around them that threaten the health of themselves and their offspring. The need to maintain a healthy diet, get enough rest, avoid and resolve stress-related ones, and stay away from cigarette smoke or pollution. Participants of health education activities increase adolescent knowledge about genetic disorders and how to prevent them understand the material presented well.*

**Keywords:** adolescents, genetic disorders, ways of prevention

## LATAR BELAKANG

Kelainan genetik adalah kelainan pada gen atau kromosom yang merupakan faktor sifat pada suatu organisme. Kelainan genetik dapat terjadi pada satu gen, atau pada banyak gen, atau bahkan kromosom. Kelainan genetik multifaktorial melibatkan faktor genetik dan dipengaruhi oleh faktor eksternal seperti lingkungan dan gaya hidup. Kelainan kromosom yang umum terlihat di masyarakat antara lain sindrom Down, sindrom Turner, dan sindrom Klinefelter [1].

Kelainan genetik dan kromosom merupakan salah satu penyebab terjadinya cacat lahir, karena kelainan genetik pada orang tua kemungkinan besar akan mempengaruhi cacat lahir pada anaknya, sehingga bisa bersifat keturunan dan terjadi pada keluarga terdekat [2].

Insiden dan prevalensi penyakit yang ditularkan secara genetik bervariasi berdasarkan kelompok etnis, wilayah geografis, atau jenis kelamin. Angka kejadian penyakit genetik sebesar 58 per 1.000 kelahiran, sedangkan di Indonesia sebesar 5-15%. Kelainan kromosom seperti Down syndrome (trisomi 21) merupakan kelainan yang paling sering terjadi dengan frekuensi 1 dari 700 kelahiran dan lebih sering terjadi pada ibu hamil di atas 35 tahun. Trisomi 13 (sindrom Patau) jarang terjadi, dengan kejadian 1 dari 8.000 hingga 10.000 bayi baru lahir, dan gejalanya seringkali cukup parah hingga menyebabkan kematian dalam beberapa jam atau minggu setelah kelahiran. Trisomi 18 (sindrom Edward) juga jarang terjadi, dengan frekuensi 1 dari 1.500 bayi lahir dengan gejala seperti keterbelakangan mental, gangguan pertumbuhan, ukuran kepala dan pinggul kecil, serta kelainan tangan dan kaki. Kebanyakan penyakit disebabkan oleh faktor lingkungan (bukan genetik), dan beberapa penyakit disebabkan oleh interaksi antara gen dan lingkungan. Beberapa penyakit, selain pengaruh lingkungan, juga dapat dipengaruhi oleh faktor genetik seperti hipertensi primer, asma, skizofrenia, penyakit Parkinson. Di Indonesia, belum ada data yang akurat dan cakupan yang komprehensif mengenai kejadian penyakit genetik dan penyakit yang bersifat genetic, dapat dipengaruhi oleh faktor genetik, baik secara sempit maupun luas. Penyakit murni genetik yang ditemukan di RSUD Serang pada tahun 2007 hingga 2010 adalah trisomi autosomal, khususnya sindrom Down, dengan jumlah kasus 2 hingga 4 kasus per tahun. Gangguan yang kemungkinan besar dipengaruhi oleh faktor genetik diamati pada tiga kasus paling umum yaitu asma, hipertensi primer, dan skizofrenia. Frekuensi penyakit genetik dan penyakit yang dapat dipengaruhi oleh faktor genetik pada tahun 2007 sampai dengan tahun 2010 di RSUD Serang sebesar 0,026%. [3]

Salah satu kelainan genetik yang sering di jumpai adalah sindrom Down, [4]. Down syndrome dapat dikenali dari ciri-cirinya, yaitu wajah datar (seperti ras Mongoloid), mata agak juling, mulut kecil, kepala kecil, leher pendek, dan anggota badan relatif kecil [5], dalam perkembangannya memiliki retardasi mental yang bervariasi serta keterlambatan kognitif [4].

Penyakit genetik lain yang sangat umum dan terjadi pada masyarakat kita, baik di kalangan atas maupun menengah ke bawah, adalah kanker. Beberapa jenis kanker dapat ditularkan dari orang tua ke anak-anak. Akibat mutasi genetik yang disebabkan oleh infeksi virus atau

radikal lainnya, mutasi DNA dapat menyebabkan kanker yang dapat menular ke anak. Seperti halnya kanker payudara, penyakit ini dapat ditularkan dari seorang ibu yang mengidap kanker payudara kepada anak perempuannya atau anak laki-lakinya, namun sebagai pembawa penyakit, penyakit ini akan menular kepada anak perempuannya di kemudian hari. Namun kemungkinan kanker yang diturunkan dari ibu tidak hanya akan bermanifestasi sebagai kanker tetapi juga menunggu rangsangan lingkungan agar sel penyebab kanker dari ibu dapat berkembang. Rangsangan yang dapat menyebabkan tumbuhnya sel kanker adalah pola makan yang tidak sehat, istirahat yang kurang, stres dan asap rokok atau polusi [6].

Terapi atau pengobatan penyakit genetik masih sangat sedikit dan hal ini membutuhkan biaya yang tidak sedikit. Penelitian ke arah ini masih terus dikembangkan. Oleh karena itu, sangat penting untuk menghindari kerusakan materi genetik, baik itu kerusakan DNA maupun kerusakan kromosom. Masih banyak anak yang lahir karena kelainan kromosom, sehingga tumbuh dengan kelainan pada beberapa bagian tubuh atau dengan sindrom, termasuk sindrom Down. Hal ini sering terjadi pada wanita usia subur di atas 40 tahun, yang kemungkinan besar akan memiliki anak dengan down syndrome, karena kelemahan kromosom dalam melakukan pembelahan sel, sehingga salah satu sel akan memiliki kelebihan kromosom, salah satunya adalah kelainan genetik Down. sindrom yang melibatkan kromosom ekstra pada kromosom 21[7].

## **METODE**

Kegiatan pendidikan Kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya menggunakan metode ceramah, diskusi dan tanya jawab. Langkah yang digunakan dalam pelaksanaan penyuluhan kesehatan tentang peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya sebagai berikut: Langkah satu : Penyuluh Kesehatan melakukan proses perijinan dengan Kepala Sekolah SMK PGRI Kudus

Langkah dua : Penyuluh kesehatan melakukan koordinasi dengan Wakil Kepala sekolah bidang Kesiswaan dan Guru BK untuk kesepakatan tempat dan peserta.

Langkah tiga : melakukan pre tes pada peserta penyuluhan Kesehatan tentang materi kelainan genetik dan cara pencegahannya

Langkah empat : Penyuluh melakukan pelaksanaan pendidikan kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya pada Kelas XII Jurusan Kecantikan sejumlah 30 siswa pada hari Rabu, tanggal 13 September 2023.

Langkah lima : Penyuluh Kesehatan melakukan *sharing* penerimaan materi dan memberikan kesempatan kepada peserta penyuluhan dengan tanya jawab dan diskusi tentang materi pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya

Langkah enam : Evaluasi kegiatan penyuluhan kesehatan:

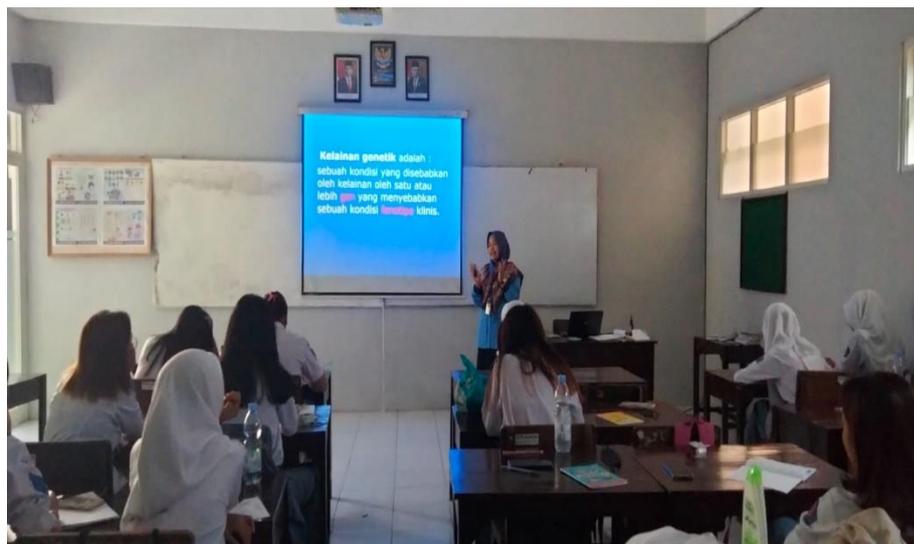
Evaluasi proses:Kegiatan berlangsung lancar sesuai dengan perencanaan kegiatan.

Evaluasi hasil: Kegiatan pengabdian kepada masyarakat di lakukan post tes tentang materi pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya dan peserta sangat aktif, antusias dan kooperatif saat dilakukan kegiatan penyuluhan kesehatan.

## HASIL DAN PEMBAHASAN

Hasil dalam kegiatan pendidikan kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya yaitu:

1. Pengetahuan peserta mengenai kelainan genetik dan cara pencegahannya meningkat, hal ini dapat diketahui melalui hasil pre-post peserta pendidikan kesehatan. Mayoritas responden mengalami kenaikan nilai post test yaitu 30 orang (100% peserta). Sehingga dapat disimpulkan bahwa pendidikan kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya memberikan manfaat bagi peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya.
2. Peserta pendidikan kesehatan mampu menunjukkan kelainan genetik dan pencegahannya yang benar. Hal ini dapat diketahui pada saat proses Pendidikan kesehatan terbukti banyak peserta antusias menyebutkan berbagai kelainan genetik dan pencegahannya dengan benar.
3. Pendidikan kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya diikuti oleh 30 remaja/siswa, peserta kelas XII Jurusan kecantikan seluruhnya perempuan berusia 17 tahun ada 23 orang dan usia 18 tahun ada 7 orang.





Gambar 1  
Pendidikan Kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya

Remaja adalah usia 10 hingga 18 tahun. Upaya kesehatan anak adalah setiap kegiatan dan/atau serangkaian kegiatan yang dilakukan secara terpadu, terpadu, dan berkelanjutan untuk memelihara dan meningkatkan derajat kesehatan anak dalam bentuk pencegahan penyakit, pengobatan penyakit, dan rehabilitasi kesehatan pemerintah pusat dan pemerintah daerah dan/atau masyarakat. Upaya kesehatan anak dilaksanakan sejak dalam kandungan sampai dengan umur 18 (delapan belas) tahun.[8].

Hasil penyuluhan menunjukkan ketertarikan siswa/remaja tentang berbagai penyakit genetika yang di jumpai di masyarakat contohnya sindrom down, thalasemia, kanker dan diabetes mellitus. Penyakit genetik atau penyakit keturunan adalah penyakit yang terjadi karena adanya kelainan pada satu atau lebih gen. Perbedaan yang terjadi pada gen menyebabkan perbedaan dan penyimpangan dari ciri-ciri umum yang umum terjadi pada struktur dan fungsi fisiologis tubuh manusia normal. Secara umum, penyakit genetik muncul karena tiga faktor, yaitu karena kelainan gen tunggal, karena kelainan atau kelainan kromosom, serta karena kelainan genetik multifactorial [9].

Down syndrome merupakan penyakit genetik yang terjadi pada manusia dan menyebabkan gangguan baik fisik maupun psikis pada penderitanya. Dalam kehidupan sehari-hari, penderita Down Syndrome selain harus menghadapi permasalahan yang ada dalam dirinya juga harus menghadapi permasalahan yang datang dari luar. Penerimaan masyarakat merupakan isu yang sangat sensitif. Tidak semua orang memahami apa itu Down Syndrome sehingga memperlakukannya secara berbeda (diskriminasi). Oleh karena itu, dalam berbagai aspek kehidupan, penderita Down Syndrome terkadang tidak selalu dapat berpartisipasi. Anak-anak dengan sindrom Down khususnya mengalami kesulitan berinteraksi dengan

orang lain. Anak-anak dengan sindrom Down seringkali dijauhi dari lingkungan bermain dan berkembang dengan lambat, sehingga membuat teman-temannya “enggan” untuk bermain dengannya. Mereka juga sering menghadapi diskriminasi karena perbedaan kemampuan [5].

Thalassemia adalah salah satu jenis anemia yang disebabkan oleh cacat pada sintesis dan keseimbangan rantai hemoglobin, penyebab utamanya adalah faktor genetik. Gejala yang muncul tergantung pada tingkat keparahan penyakit, mulai dari anemia ringan hingga manifestasi Cooley yang merupakan ciri khas penderita talasemia. Diagnosis thalassemia dapat ditegakkan berdasarkan gejala klinis, suku, riwayat keluarga, pemeriksaan keluarga, pemeriksaan laboratorium dan pemeriksaan tambahan lainnya. Perawatan yang baik dapat memperpanjang umur penderita thalassemia [10].

Peserta pendidikan kesehatan antusias untuk mengetahui dan mendiskusikan tentang pencegahan penyakit genetik. Industri kedokteran berkembang pesat seiring dengan semakin berkembangnya ilmu pengetahuan dan beragamnya penerapan rekayasa genetika untuk menyelesaikan berbagai permasalahan yang berkaitan dengan kepentingan kemanusiaan. Salah satu perkembangan di bidang genetika adalah bidang kedokteran genomik yang fokus pada bidang kesehatan. Bidang ini memungkinkan kemajuan dalam diagnosis, pemantauan, dan pengobatan berbagai penyakit. Bagian dari pengobatan genomik adalah konseling genetik yang memberikan informasi genetik tentang penyakit keturunan. Pengembangan layanan konseling genetik merupakan elemen penting dalam kebijakan layanan Kesehatan [11].

Penggunaan metode diagnostik prenatal noninvasif menggunakan DNA janin dan mRNA secara signifikan mengurangi kebutuhan akan metode invasif. Praktik penggunaan DNA janin dan mRNA dalam sirkulasi ibu untuk diagnosis prenatal penyakit genetik tertentu sudah dimungkinkan, meskipun kemajuannya lambat. Validasi diperlukan agar metode ini dapat diterapkan pada layanan pengujian penyakit genetik yang lebih luas [12].

Antusiasme siswa dengan penyuluhan tentang penyakit genetika serta cara pencegahannya, menunjukkan bahwa remaja membutuhkan wawasan dan bimbingan tentang berbagai penyakit yang sedang berkembang saat ini serta cara pencegahannya. Remaja memerlukan wawasan dan pengetahuan tentang pola hidup sehat, sumber penyakit dan zat yang berbahaya di sekitar mereka yang mengancam kesehatan dirinya dan anak keturunannya. Perlunya menjaga makanan yang sehat, istirahat yang cukup, menghindari dan menyelesaikan yang berhubungan dengan stress, serta jauhi asap rokok atau polusi [6].

## **SIMPULAN DAN SARAN**

### **Simpulan**

Peserta kegiatan pendidikan kesehatan peningkatan pengetahuan remaja tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya memahami materi yang disampaikan dengan baik. Mereka mampu menyebutkan kelainan genetic dan pencegahannya dengan benar. Peserta juga memiliki semangat yang tinggi ditunjukkan dengan adanya tanya jawab dan aktif

bertanya kepada narasumber tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya. Kegiatan pendidikan kesehatan tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya meningkatkan pengetahuan peserta sebanyak 30 orang remaja (100%) tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya

### **Saran**

Implementasi yang berkelanjutan pada penerapan pada kehidupan sehari-hari untuk pencegahan kelaianan genetic pada Masyarakat, khususnya remaja selaku penerus generasi bangsa.

### **UCAPAN TERIMAKASIH**

Penulis menyampaikan terimakasih kepada SMK PGRI Kudus dan Civitas Akademika Institut Teknologi Kesehatan Cendekia Utama Kudus, atas kesempatan yang berikan sehingga kegiatan pendidikan kesehatan tentang kelainan genetik dan cara pencegahannya bisa terlaksana dengan baik.

### **DAFTAR PUSTAKA**

- [1] Faizah, Zakiyatul et al. *Bunga rampai Deteksi Dini Kelainan Genetik*. 1st ed. Surabaya, 2022.
- [2] Fajrin, Dessy Hidayati, Ernawati, Dini, Agi Yulia Ria et al. *Kelainan Bawaan dan Penyakit yang sering di alami Bayi dan Balita*. 1st ed. Malang: Rena Cipta Mandiri, 2022.
- [3] Laksono SP, Qomariyah, Purwaningsih E. *Persentase Distribusi Penyakit Genetik dan Penyakit Yang Dapat Disebabkan Oleh Faktor Genetik Di RSUD Serang*. *PharmaMedika* 2011; 3: 267–271.
- [4] Irawan R. *Kelainan Genetik dan Diagnosis Sindrom Down*. 1st ed. Surabaya: Airlangga University Press, 2021.
- [5] RENAWATI R, DARWIS RS, WIBOWO H. *Interaksi Sosial Anak Down Syndrome Dengan Lingkungan Sosial (Studi Kasus Anak Down Syndrome Yang Bersekolah Di Slb Pusppa Suryakanti Bandung)*. *Pros Penelit dan Pengabdi Kpd Masy* 2017; 4: 252–256.
- [6] Brenda K Edward, Elizabeth Ward BA, Kohler. *Annual report to the nation on the status of cancer, 1975-2006, featuring colorectal cancer trends and impact of interventions (risk factors, screening, and treatment) to reduce future rates*. *Willey online J*.
- [7] Delabar JM, Theophile D, Rahmani Z C, Z, Blouin JL, Prieur M, Noel B S, MP. *Molecular Mapping of Twenty-Four Features of Down Syndrome on Chromosome 21*. *Eur J Hum Genet* 1993; 1: 114–124.
- [8] Kemenkes RI. *Upaya Kesehatan Anak*. Indonesia, 2014.
- [9] Makiah H, Jamil T, Yaakob H. *Penyakit-Penyakit Genetik Dan Penyaringan Embrio Melalui Teknologi Pgd*. *J Glob Bus Soc Entrep* 2018; 4: 1–8.
- [10] Regar J. *Aspek Genetik Talasemia*. *J Biomedik*; 1. Epub ahead of print 2013. DOI: 10.35790/jbm.1.3.2009.829.
- [11] Rujito L, Ghozali PA. *Menggagas Pengembangan Layanan Konseling Genetik di Unit Pelayanan Kesehatan: Sebuah Kajian Awal*. *Maj Kedokt Indon*.

- [12] Megawati AAD, Nainggolan IM, Nova Mahendra A, et al. *Potensi Penggunaan Materi Genetik Fetus pada Sirkulasi Maternal untuk Diagnosis Prenatal Noninvasif Penyakit Genetik. WMJ (Warmadewa Med Journal) 2017; 1: 1.*