

## SOSIALISASI PENYAKIT GENETIK DAN PENCEGAHANNYA UNTUK MEMPERBAIKI KUALITAS GENERASI DI MASA MENDATANG

Oleh:

Fitriari Izzatunnisa Muhaimin<sup>1\*</sup>, Isnawati<sup>1</sup>, Ahmad Fudhaili<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Jurusan Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Surabaya  
Jl. Ketintang, Kota Surabaya, Jawa Timur – Indonesia

<sup>1</sup>[fitriarimuhaimin@unesa.ac.id](mailto:fitriarimuhaimin@unesa.ac.id)

<sup>1</sup>[isnawati@unesa.ac.id](mailto:isnawati@unesa.ac.id),

<sup>1</sup>[ahmadfudhaili@unesa.ac.id](mailto:ahmadfudhaili@unesa.ac.id)

### Abstrak

**Abstrak.** Indonesia memiliki keragaman genetik yang kompleks dikarenakan tingginya keragaman etnis yang ada di Indonesia. Hal ini menciptakan keragaman genetik kompleks yang mengakibatkan resiko mutasi gen terjadi pada individunya cukup tinggi. Mutasi genetik tidak selalu berbahaya tetapi dapat mengakibatkan kasus yang cukup seperti adanya kelainan atau penyakit genetik. Salah faktor yaitu adanya oleh mutasi pada gen yang dapat mengakibatkan kecacatan fisik sejak lahir maupun gangguan perkembangan. Tingginya potensi Indonesia pada penyakit genetik selayaknya diimbangi dengan fasilitas dan pemahaman masyarakat mengenai genetik maupun penyakit genetik. Namun, pemahaman dan kesadaran akan pengetahuan genetik dan gangguannya di kalangan masyarakat Indonesia masih rendah, tak terkecuali di daerah pedesaan. Kegiatan pengabdian masyarakat ini bertujuan untuk memberikan edukasi mengenai penyakit genetik dan pencegahannya kepada masyarakat Desa Bareng, kabupaten Jombang. Sasaran dari kegiatan sosialisasi ini merupakan remaja putri dan ibu-ibu. Untuk mencapai tujuan tersebut pendampingan ini dilakukan dengan penyampaian materi dilanjutkan dengan sesi tanya jawab dan evaluasi untuk mengetahui peningkatan pengetahuan dan perubahan persepsi dari masyarakat mengenai genetik, kelainan genetik dan penyakitnya. Hasil pelaksanaan kegiatan ini adalah meningkatkan pemahaman masyarakat mengenai penyakit genetik dan pencegahannya.

**Kata Kunci:** *Genetika; Kelainan Genetik; Hidup sehat*

### Abstract

**Abstract.** *Indonesia has complex genetic diversity due to the high ethnic diversity that exists in Indonesia. This creates complex genetic diversity that results in a high risk of gene mutations occurring in individuals. Genetic mutations are not always dangerous but can result in considerable cases such as the presence of genetic disorders or diseases. One factor is the presence of mutations in genes that can cause physical disability from birth and developmental disorders. Indonesia's high potential in genetic diseases should be balanced with facilities and public understanding of genetics and genetic diseases. However, understanding and awareness of genetic knowledge and its disorders among Indonesians is still low, including in rural areas. This community service activity aims to provide education about genetic diseases and their prevention to the people of Bareng Village, Jombang regency. The targets of this socialization activity are young women and mothers. To achieve this goal, this assistance is carried out by delivering material followed by a question-and-answer session and evaluation to determine the increase in knowledge and changes in perceptions from the public regarding genetics, genetic disorders and diseases. The result of this activity is to increase public understanding of genetic diseases and their prevention.*

**Keywords:** *genetics; genetic abnormalities; good health*

### PENDAHULUAN

Indonesia memiliki keragaman genetik yang kompleks, tercermin dari keragaman etnis, bahasa, dan budaya yang tersebar dari berbagai pulau, termasuk Jawa. Ini adalah pulau terpadat di Indonesia dengan sekitar

56% penduduk Indonesia dari berbagai kelompok etnis yang bermigrasi dan tinggal di pulau ini (Ariani et al., 2017; Cleveland Clinic medical professional, 2021; Swandayani et al., 2021). Fenomena ini menciptakan keragaman genetik yang kompleks membuat Indonesia memiliki potensi yang tinggi yang juga dapat mengakibatkan mutasi gen. Mutasi gen adalah

perubahan urutan DNA yang mempengaruhi stabilitas dan fungsi gen. Hal ini dapat disebabkan oleh tunggal, ganda, atau bahkan kombinasi gen dan kerusakan molekuler, seperti kerusakan kromosom atau faktor lingkungan (Cleveland Clinic medical professional, 2021; Khan et al., 2015; Rasool & Shrivastava, 2022)(2–4). Mutasi ini tidak selalu mengakibatkan penyakit, tetapi bisa mengakibatkan cacat lahir atau perkembangan jika mereka disebut penyakit genetik (Ariani et al., 2017; Cleveland Clinic medical professional, 2021; Khan et al., 2015; Rasool & Shrivastava, 2022).

Di Indonesia, tercatat 1,4% kematian neonatal terjadi pada tahun 2007, yang meningkat pada tahun 2010 menjadi 10,5% karena cacat bawaan. Malformasi kongenital adalah salah satu cacat lahir yang paling umum, menyebabkan kematian 5,7% untuk bayi dan 4,9% balita, yang meningkat menjadi 19% pada tahun 2010 (Ariani et al., 2017; Astuti et al., 2010; Laksono et al., 2011; Masloman et al., 1991; Swandayani et al., 2021; Wati et al., n.d.). Malformasi ini dapat menyebabkan kematian dini dan beban kesehatan yang signifikan, termasuk keterlambatan fisik, perkembangan, dan intelektual. Sisi fisik bisa berupa atresia anal, omphalocele, bibir sumbing dan langit-langit, talipes, dan penyakit jantung bawaan, sedangkan keterlambatan perkembangan dan intelektual seperti sindrom Down, sindrom Turner, sindrom Klinefelter, dan sindrom Edward (Laksono et al., 2011; Masloman et al., 1991; Rasool & Shrivastava, 2022; Swandayani et al., 2021).

Tingginya potensi Indonesia pada penyakit genetik selayaknya diimbangi dengan fasilitas dan pemahaman masyarakat mengenai genetik maupun penyakit genetik. Namun, pada kenyataannya hal ini tidak terjadi (Ariani et al., 2017; Laksono et al., 2011; Masloman et al., 1991; Sulistyowaty et al., 2024; Swandayani et al., 2021). Penelitian terdahulu menemukan bahwa kesadaran tenaga kesehatan maupun pemerintah hingga fasilitas penelitian dan kesehatan berhubungan dengan genetik maupun penyakitnya cukup kurang dan terbatas (Chin & Tham, 2020; Rahmat et al., 2022; Swandayani et al., 2021; von der Lippe et al., 2022). Selain itu, cukup banyak masyarakat Indonesia yang memandang penyakit genetik salah satunya yang mengakibatkan kecacatan lahir sebagai hal yang memalukan ataupun menghubungkannya dengan hal-hal mistis. Hal ini menjadi tantangan tersendiri bagi para

profesional baik dari tenaga kesehatan maupun akademisi untuk meningkatkan pengetahuan dan kesadaran masyarakat mengenai pentingnya mengetahui tentang ilmu genetik dan penyakitnya.

Desa Bareng merupakan salah satu desa di Kabupaten Jombang, Jawa Timur. Desa ini terletak 30 kilometer dari ibu kota kabupaten Jombang dengan kondisi geografis berbukit dan sebagian dataran rendah. Sebagian besar masyarakat desa Bareng merupakan petani, buruh tani dan pedagang. Berdasarkan data yang diperoleh oleh tim peneliti, di Desa Bareng diketahui 8% penderita diabetes, 0.01% *down syndrome*, 5% darah tinggi, 0.02% kanker, 1% asma dan 0.02% ayan. Dari data tersebut, beberapa diantaranya merupakan penyakit yang terjadi karena penyakit genetik turunan (diabetes dan kanker) maupun karena adanya mutasi (Down Syndrome dan ayan). Oleh karena itu, pada PKM ini dipilih tema fokus pada pengetahuan masyarakat mengenai genetik, penyakit genetik untuk meningkatkan pengetahuan dan kesadaran masyarakat mengenai ilmu genetik, penyakitnya dan pencegahannya. Melihat dari lokasi desa dan latar belakang pekerjaan dari masyarakat sasaran, khalayak sasaran memiliki pengetahuan yang minim mengenai topik ini yang membuat kegiatan PKM ini akan diadakan di desa ini.

## METODE

Pada kegiatan PKM ini, metode yang digunakan adalah melakukan penyuluhan edukatif yang berupa pemaparan materi dan tanya jawab mengenai pengetahuan mengenai ilmu genetik secara umum dan penyakitnya. Penyuluhan dengan topik pencegahan penyakit ini yang dipaparkan dengan bahasa yang dapat diterima secara umum mengingat latar belakang penduduk Desa Bareng yang mayoritas adalah petani. Tanya jawab mengenai materi dan juga akan diadakan evaluasi secara sederhana untuk mengetahui keberhasilan dari penyuluhan ini.

Pelaksanaan kegiatan ini terbagi menjadi 3 tahap yaitu:

- a. Tahap Persiapan:
  1. Tim PKM melakukan kegiatan koordinasi dengan mitra terkait tempat, waktu dan partisipasi mitra dalam kegiatan PKM yang akan dilakukan
  2. *Booklet* mengenai topik pemaparan disusun oleh tim PKM juga materi pemaparan yang akan diberikan ketika pelaksanaan PKM di tempat

3. Tim menyusun instrumen tes awal sederhana untuk mengetahui pengetahuan dasar dari peserta penyuluhan mengenai genetika, penyakit dan pencegahannya.
- b. Tahap pelaksanaan  
Tim PKM memberikan materi yang dilanjutkan sesi tanya jawab dengan peserta mengenai materi dan isu yang terkait dengan materi
  - c. Tahap evaluasi  
Tim membagikan lembar angket respon untuk mengukur keberhasilan dari pelaksanaan kegiatan PKM ini

### HASIL DAN PEMBAHASAN

Kegiatan PKM ini telah dilaksanakan pada bulan September 2023 oleh tim PKM dengan mitra yaitu ibu-ibu PKK dari Desa Bareng. Diawal kegiatan, tim peneliti menyebarkan *pre-test* kepada para peserta kegiatan untuk mengetahui pemahaman awal peserta mengenai penyakit genetik. Instrumen *pre-test* memuat pertanyaan-pertanyaan mengenai penyakit genetik dan respon mengenai apabila adanya kelainan genetik di keluarga. Dari *pre-test* yang diberikan, rata-rata skor yang diperoleh adalah 51.9 (**Tabel 1**). Skor tersebut menunjukkan pemahanan peserta mengenai penyakit genetik cukup baik.

**Tabel 1.** Rata-rata pre- dan post-test pemahaman peserta mengenai penyakit genetik

Rata-rata nilai	
<i>Pre-test</i>	<i>Post-test</i>
51.875	65.9375

Agenda dilanjutkan dengan pemaparan materi kepada peserta. Materi ini terbagi atas beberapa bagian yaitu pemahaman dasar mengenai materi genetika dan pewarisan sifat, kelainan genetik dan pencegahannya, kemudian tips untuk merancang keluarga dengan keturunan yang berkualitas. Materi disusun dari konsep yang paling dasar untuk membantu peserta memahami konsep awal. Konten materi dasar seperti pewarisan sifat dan bagaimana kelainan genetik dapat terjadi. Contoh-contoh penyakit turunan dan kelainan genetik yang cukup umum juga disebutkan.



**Gambar 1.** Tim PKM memberikan pemaparan mengenai genetika dan penyakit genetik.

Materi selanjutnya yang diberikan merupakan cara pencegahan atau mengurangi resiko terjadinya dari kelainan genetik. Hal ini berupa anjuran pada *lifestyle* dan konsumsi makanan yang selain dapat mengurangi resiko penyakit/kelainan genetik juga meningkatkan kesehatan (Kartika et al., 2021; Khairunnisa et al., 2022). Materi terakhir yang diberikan merupakan *tips* yang dapat dilakukan dalam merancang keluarga dengan keturunan yang berkualitas. Anjuran-anjuran ini lebih mengarah pada memberikan wawasan mengenai *pre-marital check-up*, Riwayat Kesehatan keluarga dan konsultasi kesehatan pada kehamilan. Semua materi ini diberikan dengan pembahasan yang cukup umum dan Bahasa yang sederhana.

Setelah pemaparan materi, dibuka sesi tanya jawab dan berbagi dengan peserta mengenai materi yang disampaikan. Pada sesi ini, peserta cukup antusias ditunjukkan dengan pertanyaan-pertanyaan yang diberikan yang menarik dan dekat dengan kehidupan mereka. Salah satu pertanyaan yang diberikan yaitu saran bagi anggota keluarga yang berusaha untuk berhenti dari merokok dan memulai gaya hidup yang lebih baik. Di sini tim PKM memberikan saran-saran bagaimana cara untuk membentuk *lifestyle* dan mengurangi ketergantungan pada rokok. Antusiasme peserta juga ditunjukkan dengan rasa ingin tahu yang tinggi untuk membedakan antara penyakit menular dan penyakit



keturunan salah satunya adalah kusta.

**Gambar 2.** Sesi tanya jawab tim PKM dengan peserta

Di akhir kegiatan, instrumen *post-test* diberikan kepada peserta untuk mengetahui adanya peningkatan pemahaman peserta mengenai kelainan genetik dan pencegahannya. Dari skor *post-test*, rata-rata skor yang diperoleh adalah 65.9, naik sekitar 28% dari skor awal. Hal ini menunjukkan adanya kenaikan pemahaman peserta setelah pemaparan dan juga tanya jawab dengan tim PKM.



**Gambar 3.** Peserta mengisi *post-test* dan angket kegiatan

Selain *post-test*, tim PKM juga membagikan angket evaluasi kegiatan. Aspek yang dievaluasi terdiri atas isi materi pelatihan, kecakapan narasumber, dan sarana prasarana (**Tabel 2**). Dari hasil penilaian angket ini, terlihat 99,4% peserta cukup puas dengan isi dan bobot penyampaian materi. Aspek narasumber juga mendapatkan apresiasi yang cukup tinggi dari peserta yaitu dengan 98,75% menyatakan puas. Selain itu, semua peserta menyatakan senang dengan sarana dan prasarana yang diberikan selama kegiatan.

Adapun komentar diberikan mengenai kegiatan penyuluhan edukatif ini yaitu 33% peserta mendapatkan ilmu yang baru, 6,7% menyatakan topik dan materi sangat bermanfaat dan 6,7% menyatakan materi bermanfaat untuk bekal anak cucu mereka. Selain itu, peserta juga menanggapi positif kegiatan ini dengan 14,29% menyatakan bahwa kegiatan sudah sangat bagus dan 28,75% sangat puas dengan diselenggarakannya penyuluhan edukatif ini.

**Tabel 2:** Hasil angket evaluasi kegiatan PKM

No.	Aspek yang dinilai	Presentase Jawaban (%)	
		Ya	Tidak
<b>ISI MATERI PELATIHAN</b>			
1	Isi materi yang disampaikan bermanfaat	100	0
2	Isi materi yang disampaikan sesuatu yang baru	93,75	6,25
3	Isi materi yang disampaikan menimbulkan sikap hati-hati dalam memilih calon pasangan hidup (bagi remaja)/menantu (bagi orang tua)	100	0
4	Isi materi yang disampaikan menimbulkan rasa ingin tahu silsilah keluarga calon pasangan hidup (bagi remaja)/menantu (bagi orang tua)	100	0
5	Isi materi yang disampaikan menyadarkan bahwa memilih pasangan hidup yang kualitas genetiknya bagus sesuatu yang penting	100	0
6	Isi materi yang disampaikan memberikan pengetahuan penyakit-penyakit yang diwariskan leluhur kepada keturunannya	100	0
7	Isi materi yang disampaikan memberikan pengetahuan cara-cara menghindarkan diri dari mempunyai keturunan yang cacat/ mengalami kelainan genetik	100	0
8	Setelah mendapatkan pelatihan dan informasi mempunyai kesadaran dan keinginan untuk mendapatkan keturunan dan keluarga yang berkualitas secara genetik	100	0

No.	Aspek yang dinilai	Presentase Jawaban (%)	
		Ya	Tidak
9	Setelah mendapatkan pelatihan dan informasi mempunyai pandangan yang berbeda tentang makna “bibit” dalam falsafah Jawa “bobot, bebet dan bibit” yang lazim diterapkan dalam mencari calon pasangan hidup/menantu	100	0
10	Setelah mengikuti pelatihan untuk pertama kalinya mempunyai semangat untuk mengikuti pelatihan selanjutnya	100	0
<b>NARASUMBER</b>			
1	Mempunyai kemampuan yang memadai	93,75	6,25
2	Menggunakan bahasa yang komunikatif dan mudah dipahami	100	0
3	Ramah dan menyenangkan	100	0
4	Santun dan sopan dalam penyampaian	100	0
5	Memberi respon yang cepat dan tepat pada pertanyaan/pendapat yang dikemukakan peserta pelatihan	100	0
<b>SARANA DAN PRASARANA</b>			
1	Tempat pelatihan memadai	100	0
2	Hidangan yang disajikan memadai	100	0
3	Sarana penyampaian bahan pelatihan memadai	100	0
4	Modul/alat tulis/ATK pelatihan memadai	100	0
5	Alokasi waktu pelatihan sesuai	100	0
<b>KOMENTAR DAN SARAN</b>			
<b>Komentar:</b>			
	1. Lebih bersemangat lagi 27%		
	2. Mendapat ilmu 33%		
	3. Merasa suka 13,2%		
	4. Narasumber cakap 6,7%		
	5. Penyampaian jelas 6,7%		
	6. Bermanfaat bagi anak cucu		
	7. Bermanfaat bagi anak cucu 6,7%		
<b>Saran:</b>			
	1. Bertambah jaya 28,57%		
	2. Sudah sangat bagus 14,29%		
	3. Sangat puas 28,57%		
	4. Lebih bersemangat 28,29%		

## SIMPULAN

Berdasarkan hasil dan pembahasan evaluasi kegiatan menunjukkan bahwa peserta penyuluhan edukatif di Desa Bareng, Bareng, Jombang merasa senang dan puas. Selain itu, mereka juga merasa bahwa penyuluhan ini cukup bermanfaat untuk anak cucu.

## SARAN

Berdasarkan evaluasi dari kegiatan, disarankan untuk kegiatan selanjutnya dapat dikoordinasikan dengan tenaga kesehatan untuk mendapatkan hasil yang maksimal.

## DAFTAR PUSTAKA

- Ariani, Y., Soeharso, P., & Sjarif, D. R. (2017). Genetics and genomic medicine in Indonesia. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(2), 103–109. <https://doi.org/10.1002/mgg3.284>
- Astuti, W. D., Solikhah, H. H., & Angkasawati, T. J. (2010). Estimasi Risiko Penyebab Kematian Neonatal Di Indonesia Tahun 2007. *Estimasi Risiko Penyebab Kematian Neonatal Di Indonesia Tahun 2007*, 13(4).

- Chin, J.-J., & Tham, H.-W. (2020). Knowledge, Awareness, and Perception of Genetic Testing for Hereditary Disorders Among Malaysians in Klang Valley. *Frontiers in Genetics*, 11. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.512582>
- Cleveland Clinic medical professional. (2021). *Genetic Disorders*. <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/21751-genetic-disorders>
- Kartika, Y., Pramestian, F., Masayu, N., Hasanah, F., Fera, F., Arifin, R., & Biologi, J. (2021). PENERAPAN POLA HIDUP BERSIH DAN SEHAT UNTUK MENINGKATKAN IMUNITAS TUBUH DI DESA KALIRANCANG, ALIAN, KEBUMEN Authors. *JURNAL ABDI: Media Pengabdian Kepada Masyarakat*, 7(1), 78–87.
- Khairunnisa, F., A'yuni, Q., Haq, K. U., Setyawati, H., Permana, A. J., Ramadhan, R., Raharjo, Y., Tanjung, M., Sumarsih, S., Hartati, & Darmokoesoemo, H. (2022). EDUKASI PEMANFAATAN BAHAN ALAM SEBAGAI OBAT TRADISIONAL UNTUK PENCEGAHAN PENYAKIT DAN PERAWATAN KESEHATA. *JURNAL ABDI: Media Pengabdian Kepada Masyarakat*, 8(1).
- Khan, A., Khan, I., Suleman, S., Zahid, K., & Nabi, G. (2015). A Comprehensive Review on Various Aspects of Genetic Disorders. *Journal of Biology and Life Science*, 6(2), 110. <https://doi.org/10.5296/jbls.v6i2.7342>
- Laksono, S. P., Qomariyah, & Purwaningsih, E. (2011). Persentase Distribusi Penyakit Genetik dan Penyakit Yang Dapat Disebabkan Oleh Faktor Genetik Di RSUD Serang. *Majalah Kesehatan Pharmamedika*, 3(2), 267–271.
- Masloman, N., Mustadjab, I., & Munir, M. (1991). Congenital Malformation at Gunung Wenang Hospital Manado: A Five-Year Spectrum. *Paediatrica Indonesiana*, 31(11–12), 294–302.
- Rahmat, H. K., Fajrian, A., & Ma'rufah, N. (2022). Preventing Genetic Diseases Through Genetic Counseling to Build a Harmonious Family: a Narrative Review. *Proceeding of International Conference on Islamic Guidance and Counseling*, 110–109.
- Rasool, A. U., & Shrivastava, P. (2022). review study on genetic disorder diseases. *International Journal of Health Sciences*, 13574–13579. <https://doi.org/10.53730/ijhs.v6nS2.8546>
- Sulistiyowaty, R., Putri, N. M. S., Dhany, A., Aurello, C. A. B., Runnada, W. A. Q., Faiziyah, D. N., Maulidiniyah, W., Rohma, F. A., & Amaliyah, K. (2024). Peningkatan Kemampuan Literasi dan Numerasi melalui program Sinau Bareng di Kelurahan Kauman Kabupaten Nganjuk. *JURNAL ABDI: MEDIA PENGABDIAN KEPADA MASYARAKAT*, 9(2).
- Swandayani, Y. M., Cayami, F. K., Winarni, T. I., & Utari, A. (2021). Familiarity and genetic literacy among medical students in Indonesia. *BMC Medical Education*, 21(1), 524. <https://doi.org/10.1186/s12909-021-02946-8>
- von der Lippe, C., Neteland, I., & Feragen, K. B. (2022). Children with a rare congenital genetic disorder: a systematic review of parent experiences. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 375. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02525-0>
- Wati, S., Adi, S., Epidemiologi, M., Pascasarjana, S., & Diponegoro, U. (n.d.). *Gambaran Kematian Neonatal Berdasarkan Karakteristik Ibu di Kota Semarang*.