

## UPAYA PENINGKATAN PENGETAHUAN TENTANG PENYAKIT KELAINAN GENETIK PADA REMAJA

**Yulisetyaningrum\*, Dewi Hartinah, Iswatun Qasanah**

Universitas Muhammadiyah Kudus, Kudus, Indonesia

Jl. Ganesa 1 Purwosari, Kudus, Indonesia

\*Email : [yulisetyaningrum@umkudus.ac.id](mailto:yulisetyaningrum@umkudus.ac.id)

Info Artikel	Abstrak
<p><b>DOI</b> : <a href="https://doi.org/10.26751/jai.v6i1.2476">doi.org/10.26751/jai.v6i1.2476</a></p> <p><b>Article history:</b> Received 2024-07-02 Revised 2024-08-04 Accepted 2024-08-04</p> <p><b>Keywords:</b> Pengetahuan, Penyakit Kelainan Genetik, Remaja</p>	<p>Penyakit kelainan genetika yaitu penyakit kelainan pada gen seseorang, dimana penyakit ini pada umumnya diturunkan kepada keturunannya dan mempunyai sifat tidak menular. Penyebabnya yaitu bakteri, virus, radiasi, zat kimia, asap rokok, makanan awetan serta minuman beralkohol yang berpotensi menyebabkan mutasi gen. Sekarang ini makin banyak bermunculan berbagai penyakit genetika yang di akibatkan agen-agen penyebab mutasi gen. Pengetahuan pada masyarakat khususnya remaja terkait penyakit kelainan genetika masih sangat kurang, kebiasaan gaya hidup yang tidak teratur, kebiasaan merokok, lingkungan yang kotor, makan makanan yang tidak bergizi dan minum minuman beralkohol sering terpapar zat beracun di lingkungan sekitar karena polusi. Pendidikan kesehatan merupakan salahsatu bentuk pengabdian kepada masyarakat yang dilakukan di SMA N 1 Mejobo Kudus dengan sasaran siswa kelas IX sejumlah 36 siswa. Kegiatan ini berfokus pada peningkatan pengetahuan tentang penyakit kelainan genetika pada remaja. Metode kegiatan dengan ceramah, diskusi dan tanya jawab. Media edukasi dengan menggunakan powerpoint. Kegiatan berlangsung selama 1 jam. Adapun pengukuran pengetahuan dengan kuesioner. Analisis deskriptif pengetahuan dengan <i>menentukan range untuk mengukur tingkat pengetahuan terdiri atas baik, cukup dan kurang</i>. Hasil kegiatan ini, siswa mengalami peningkatan pengetahuan baik sebesar 77,8%. Kesimpulan terjadi peningkatan pengetahuan tentang penyakit kelainan genetik pada remaja. Saran bagi sekolah untuk mencegah kelainan genetik yaitu dengan memberikan edukasi kesehatan secara berkala dan bekerjasama dengan instansi kesehatan</p> <p style="text-align: center;"><b>Abstract</b></p> <p><i>The Genetic disorders are disorders in a person's gene, where these diseases are generally passed on to their offspring and are not contagious. The causes are bacteria, viruses, radiation, chemicals, cigarette smoke, alcoholic drinks and preserved foods which have the potential to cause gene mutations. Currently, more and more genetic diseases are emerging due to the large number of agents that cause gene mutations. Knowledge among the public, especially teenagers, regarding genetic disorders is still very lacking, irregular lifestyle habits, smoking habits, dirty environments, eating non-nutritious food and drinking alcoholic beverages are often exposed to toxic substances in the surrounding environment due</i></p>

*to pollution. Health education as a from of the community service is carried out at SMAN 1 Mejobo Kudus targeting 36 class IX students. This activity focuses on increasing knowledge about genetic disorders in adolescents. The activity method is lecture, discussion and question and answer. Educational media using powerpoint. The activity lasts for 1 hour. Meanwhile, measuring knowledge using a questionnaire with knowledge analysis by determining the range for measuring the level of knowledge consists of good, sufficient and poor. As a result of this activity, students experienced an 77,8% increase in knowledge. The conclusion is that there hasbeen an increase in knowledge about genetic disorders in adolescents. Suggestions for schools to prevent genetic disorders are by Providing regular health education and collaborating with health agencies.*

*This is an open access article under the [CC BY-SA](#) license.*

## I. PENDAHULUAN

Penyakit genetika merupakan penyakit non infeksius yang merusak materi genetikan DNA atau RNA yang terletak di inti sel sehingga terjadi mutasi. Kelainan genetik merupakan gangguan kesehatan yang terjadi karena adanya kelainan pada materi genetik seseorang, yang terjadi pada gen atau kromosom, yaitu unsur pembawa sifat pada makhluk hidup. Dalam beberapa kasus, perubahan genetik pada satu gen dapat menyebabkan seseorang mengidap suatu penyakit atau kondisi. Dalam kasus lain, gen tersebut tidak mengalami perubahan genetik, tetapi seseorang memiliki lebih banyak atau lebih sedikit salinan gen tersebut dibandingkan kebanyakan orang, dan ini menyebabkan suatu penyakit atau kondisi (Al-Nood, H. A., 2016).

Beberapa penyakit atau kondisi terjadi ketika seseorang tidak memiliki jumlah kromosom yang sama dengan kebanyakan orang atau ada bagian dari kromosom yang hilang, berlebih, atau tidak pada tempatnya. Perubahan genetik dapat diturunkan kepada seorang anak dari orang tuanya. Bila hal ini terjadi maka penyakit atau kondisi tersebut disebut herediter atau keturunan. Atau perubahan tersebut bisa terjadi pertama kali pada proses pembuatan sperma atau sel telur atau pada awal perkembangan, sehingga anak akan mengalami perubahan genetik tetapi orang tuanya tidak (Centers For Disease Control And Prevention, 2024)

Penyakit kelainan genetik dapat menimbulkan kondisi-kondisi tertentu, seperti kelainan fisik dan mental, bahkan hingga penyakit seperti kanker. Namun bukan berarti semua penyakit kanker terjadi karena adanya kelainan genetik, sebagian juga terjadi akibat lingkungan dan gaya hidup yang buruk.

Kelainan pada genetika berupa kelainan-kelainan kromosom dan gen. Kelainan kromosom terdiri dari kelainan jumlah dan struktur kromosom. Gangguan jumlah kromosom yang paling banyak dijumpai adalah penyakit Downsindrome, angka kejadiannya 1:800 kelahiran bayi. Kelainan jumlah kromosom lain adalah Patau sindromedan sindrom Edward, dengan insidensi sebesar 6 dan 8,8 per100.000 kelahiran hidup (Nelson, K. E., 2016)

Bentuk kelainan genetik pada jumlah kromosom bisa terjadi pada kromosomseks, berupa sindrom Turner dan sindrom Klinefelter. Angka kejadian sindrom Klinefelter ini adala ~1:600 kelahiran hidupbayi laki-laki (Davis and Ross, 2018), sedangkan sindrom Turner dari berbagai penelitian sitogenetik sebesar 25 hingga 210 per 100 000 perempuan (Cui, X., 2018). Selain kelainan jumlah kromosomnya, seseorang yang tampak normal, kemungkinan akan menjadi pembawa kelainan struktur kromosom yang dapat diwariskan ke generasi setelahnya dan menyebabkan kelainan yang lebih parah pada keturunannya dikemudian. Adapun

kondisi dimana seseorang seharusnya memeriksakan kromosomnya, yaitu antara lain: tidak ada perkembangan seks sekunder; belum pernah menstruasi sampai umur 16 tahun; punya keluarga yang menderita cacat bawaan atau retardasi mental dan mempunyai riwayat keguguran berulang kali dalam keluarga,. Penyebab penyakit kelainan genetik bermula dari terjadinya mutase gen, dimana factor lingkungan sangat berperan. Penyebabnya antara lain paparan radiasi, paparan bahan kimia, paparan sinar UV dari matahari dan merokok. Sebagian besar kelainan genetik tidak dapat disembuhkan. Beberapa kelainan memiliki perawatan yang dapat memperlambat perkembangan penyakit atau mengurangi dampaknya terhadap kesehatan. Manajemen dan pengobatan yang bisa dilakukan yaitu dengan tindakan kemoterapi, konseling nutrisi, terapi fisik, okupasi atau wicara untuk memaksimalkan kemampuan pasien(Clevelandclinic, 2024).

Agar meminimalkan angka kejadian penyakit genetik di masyarakat dan mengurangi beban emosi, sosial dan ekonomi pada keluarga dan masyarakat, dapat dilakukan penkes mengenai penyakit kelainan genetik dan pewarisannya serta dapat dilakukan deteksi dini sebelum menikah. Cara ini berhasil diterapkan di berbagai belahan dunia(Al-Nood, H. A., 2016). Disisi lain, ternyata masih ada masyarakat yang tidak mampu membedakan antara kelainan genetik yang diwariskan atau penyakit akibat infeksi virus atau kuman yang dapat ditularkan.

Hasil dari wawancara 5 siswa SMAN 1 Mejobo, didapatkan hasil sebagai berikut : 3 siswa mengatakan belum tahu tentang penyakit kelainan genetik, 2 siswa tahu tentang penyakit kelainan genetik seperti kanker dan down syndrome dengan melihat di media social (TV dan Youtube). Di sekolah belum pernah dilakukan Pendidikan kesehatan tentang penyakit kelainan genetik.

Pemberian Pendidikan kesehatan tentang pengetahuan penyakit kelainan genetik ini sebagai upaya dan solusi untuk meningkatkan pengetahuan pada remaja khususnya siswa SMAN 1 Mejobo Kudus.

Hal ini didukung penelitian Mifthakul, dkk, 2024 yang menyatakan pengetahuan yang lebih baik tentang zat mutagen dan kebiasaan hidup sehat dapat mengurangi risiko terkena penyakit genetik(Miftakul, Khairani, 2024).

Implikasi dari kegiatan ini yaitu dapat sebagai bahan referensi pada pengabdian kepada masyarakat dan penelitian selanjutnya sehingga dapat meningkatkan perkembangan ilmu keperawatan yang dikhususkan pada ilmu biomedik. Adapun tujuan dalam pengabdian ini yaitu meningkatkan pengetahuan penyakit kelainan genetik pada remaja di SMAN 1 Mejobo Kudus. Diakhir kegiatan diharapkan meningkatnya pemahaman siswa dengan indikator lebih dari 70% siswa mampu menjelaskan kembali tentang penyakit kelainan genetik.

## II. METODE PELAKSANAAN

Pengabdian kepada masyarakat ini dilaksanakan melalui metode : Pemberian Edukasi kesehatan tentang penyakit kelainan genetik pada remaja selama satu jam. Pelaksanaan kegiatan di SMAN 1 Mejobo Kudus pada tanggal 7 Maret 2024, yang diikuti sebanyak 36 siswa kelas XI. Kegiatan dilakukan melalui ceramah, diskusi dan tanya jawab dengan siswa dan diakhir diberikan fotokopi materi untuk dipelajari dan sebagai pengingat. Sebelum dilakukan Pendidikan kesehatan terlebih dahulu diukur pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik dengan pemberian kuesioner

Evaluasi kegiatan ini dilakukan sebelum dan sesudah implementasi dengan memberikan sejumlah pertanyaan kepada siswa dan setelahnya dilakukan evaluasi pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik. Instrument yang digunakan yaitu kuesioner yang isinya berupa pertanyaan tentang penyakit kelainan genetik. Analisis data yang digunakan untuk mengukur pengetahuan yaitu *deskriptif kuantitatif dengan menentukan range untuk mengukur tingkat pengetahuan terdiri atas baik, cukup dan kurang.*



Gambar 1. Tahapan Kegiatan

Detail tahapan kegiatan pengabdian kepada masyarakat :

- a. Persiapan
  1. Pengajuan ijin pengabdian masyarakat kepada stakeholder yaitu SMAN 1 Mejobo Kudus
  2. Melakukan koordinasi lapangan dengan bagian yang terkait
  3. Menyusun program dan penyusunan materi dalam bentuk powerpoint dan leaflet
- b. Pelaksanaan
  1. Perkenalan dengan siswa peserta
  2. Penjelasan maksud dan tujuan kegiatan
  3. Melakukan apersepsi dan pre test
  4. Melakukan edukasi kesehatan tentang penyakit kelainan genetik
  5. Diskusi dan tanya jawab
- c. Evaluasi
  1. Melakukan evaluasi dengan cara memberikan pertanyaan (post test) kepada peserta
  2. Menganalisa kemampuan penerimaan pengetahuan peserta
  3. Publikasi Hasil Kegiatan  
Hasil kegiatan ini dipublikasikan pada media social dan publikasi artikel di jurnal pengabdian masyarakat.

### III. HASIL DAN PEMBAHASAN

Kegiatan PKM (Pengabdian Kepada Masyarakat) merupakan bentuk pendampingan dan peningkatan pengetahuan pada siswa SMAN 1 Mejobo Kudus. Kegiatan dimulai dengan perkenalan, kemudian dilakukan edukasi kesehatan dan dilanjutkan dengan sesi diskusi dan tanya jawab. Luaran kegiatan ini yaitu dengan pemberian edukasi kepada siswa tentang penyakit kelainan genetik pada remaja. Variabel yang diukur yaitu pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik.

Tabel 1. Tingkat Pengetahuan Siswa sebelum dilakukan edukasi kesehatan

Tingkat Pengetahuan	Jumlah	Prosentase
Baik	14	38,9%
Cukup	17	47,2%
Kurang	5	13,9%
Jumlah	36	100%

Dari table 1, didapatkan hasil pengetahuan siswa baik sejumlah 14 siswa (38,9%) dan kurang 5 (13,9%).

Tabel 2. Tingkat Pengetahuan Siswa Setelah dilakukan Edukasi Kesehatan

Tingkat Pengetahuan	Jumlah	Prosentase
Baik	28	77,8%
Cukup	7	19,4%
Kurang	1	2,87%
Jumlah	36	100%

Setelah dilakukan edukasi Pendidikan kesehatan tentang penyakit kelainan genetik, menunjukkan pengetahuan baik pada siswa SMA N 1 Mejobo sebesar 28 siswa (77,8%) sedangkan pengetahuan kurang hanya 1 siswa (2,8%). Kesimpulan terjadi peningkatan pengetahuan baik sebesar 38,9%.



**Gambar 1.** Apersepsi Sebelum Pelaksanaan



**Gambar 2.** Pelaksanaan Pendidikan Kesehatan



**Gambar 3.** Foto Bersama Setelah Pendidikan Kesehatan

Hasil dari pendidikan kesehatan menunjukkan ketertarikan dan antusias siswa tentang berbagai macam penyakit akibat kelainan genetika yang banyak dijumpai di masyarakat, contoh seperti

down syndrome, dan kanker dan bagaimana cara pencegahannya. Siswa juga sangat bersemangat untuk mengetahui dan mendiskusikan tentang pencegahan penyakit akibat kelainan genetik.

Evaluasi pelaksanaan edukasi kesehatan yaitu adanya peningkatan pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik pada remaja. Awalnya tidak mengetahui penyakit dari kelainan genetik, sekarang sudah mempunyai wawasan yang lebih. Sebagian besar dari siswa SMAN 1 Mejobo memiliki pemahaman yang baik tentang penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya. Hal ini mengindikasikan bahwa upaya pendidikan dan penyebaran informasi mengenai topik penyakit kelainan genetik telah berhasil mencapai sebagian besar siswa (Alfina Sukmahayati Damanik, 2024). Menurut penelitian (Eva, 2024) bahwa melalui edukasi tentang kelainan genetik menunjukkan pengetahuan yang lebih baik dengan skor nilai yang meningkat sebesar 8,2 poin (9,2%).

Penyakit umum pada kelainan genetik yang dapat diturunkan ialah melalui pewarisan gen dari orang tua. Pewarisan gen dari orang tua merupakan faktor utama yang menyebabkan terjadinya kelainan genetik. Selain dari orang tua, penyakit kelainan genetik ini dapat diturunkan dari satu/lebih generasi sebelumnya, seperti kakek/nenek, ataupun buyut. Faktor keturunan tersebut ditentukan oleh gens yang berasal dari bapak dan ibu. Gen yang sangat dominan yang menentukan kondisi psikologis dan fisik anak dan risiko mengalami kelainan semakin besar jika anak menjalani gaya hidup tidak sehat (Faizah, 2022).

Penyuluhan mengenai penyakit genetika ini penting di kalangan masyarakat agar pengetahuan masyarakat tentang kelainan genetik lebih banyak lagi. Tingkat pendidikan dan ekonomi yang menengah ke bawah menjadi faktor yang menyebabkan rendahnya pengetahuan masyarakat tentang penyakit genetika. Konsumsi makanan yang tidak memenuhi syarat gizi, seperti mi instan dan kudapan gorengan, serta pola hidup yang tidak teratur akibat tekanan ekonomi turut memperburuk

keadaan kesehatan mereka. Lingkungan yang kumuh dan kebiasaan merokok juga menjadi faktor signifikan dalam meningkatkan risiko mutasi genetik. Penyuluhan berperan penting dalam meningkatkan kesadaran dan pengetahuan masyarakat akan penyakit genetik dan cara pencegahannya. Pengetahuan yang lebih baik tentang zat mutagen dan kebiasaan hidup sehat dapat membantu masyarakat dalam mengurangi risiko terkena penyakit genetik (Miftakhul, Khairani, 2024).

Ambarwati, (2023) menyatakan terjadi peningkatan pengetahuan siswa mengenai kelainan genetik dan cara pencegahannya, hal ini dapat diketahui melalui hasil pre-post Pendidikan kesehatan Mayoritas peserta mengalami kenaikan nilai post test yaitu 30 orang (100% peserta). Peserta mampu menunjukkan kelainan genetik dan pencegahannya yang benar. Remaja memerlukan penambahan materi pengetahuan bagaimana pola hidup yang sehat, sumber penyakit dan zat-zat berbahaya di sekitar yang mengancam kesehatan dirinya dan anak keturunannya. Perlunya menjaga makanan yang sehat, istirahat yang cukup, menghindari dan menyelesaikan masalah yang berhubungan dengan stres, serta menjauhi asap rokok atau polusi. Hal ini diperkuat dari penelitian Akbar, (2020) bahwa kelainan gen bisa terjadi pada satu gen/pada banyak gen, atau bahkan kromosom. Selain itu pada kelainan genetik multifaktorial melibatkan faktor genetik dan dipengaruhi oleh faktor eksternal seperti lingkungan dan gaya hidup.

Selama pemberian Pendidikan kesehatan, terdapat keterbatasan dalam pengabdian yaitu hanya 1 kelas saja yang dijadikan sampel pada kegiatan ini padahal untuk kelas IX berjumlah 10 kelas sehingga pemberian pengetahuan tidak merata disemua kelas.

#### IV. KESIMPULAN

Pengabdian kepada masyarakat di SMA N 1 Mejubo Kudus disambut dengan baik dan antusias oleh siswa. Dengan pemberian edukasi tersebut dapat meningkatkan pengetahuan tentang penyakit kelainan

genetik pada remaja. Proses pemberian penkes berjalan lancar dengan melaksanakan melalui metode ceramah, tanya jawab dan diskusi sehingga didapatkan pertanyaan-pertanyaan yang menarik dan berbobot terkait materi yang disampaikan. Implementasi yang berkelanjutan pada perubahan gaya hidup atau aktivitas sehari-hari untuk pencegahan kelainan genetik pada masyarakat, khususnya remaja sebagai generasi bangsa.

#### UCAPAN TERIMA KASIH

Penulis menyampaikan terimakasih kepada SMAN 1 Mejubo Kudus yang telah memberikan dukungan dalam bentuk pemberian ijin dan menyediakan fasilitas seperti tempat dan LCD sehingga pengabdian ini dapat terlaksana. Terimakasih juga kami sampaikan ke Universitas Muhammadiyah Kudus yang telah memberikan kesempatan dan ijin untuk kami bisa melaksanakan pengabdian kepada masyarakat sehingga kegiatan terlaksana dengan baik dan sukses.

#### DAFTAR PUSTAKA

- Akbar, A. (2020). Gambaran Faktor Penyebab Infertilitas Pria Di Indonesia: Meta Analisis. *Jurnal Pandu Husada*.
- Al-Nood, H. A., et al. (2016). Knowledge And Attitudes Of Sana'a University Medical Students Towards Premarital Screening. *Yemeni Journal for Medical Sciences*,. <https://doi.org/10.20428/YJMS.10.1.A5>
- Alfina Sukmahayati Damanik, dkk. (2024). Identifikasi Pengetahuan Siswa SMAS Teladan Medan tentang Kelainan Genetik dan cara pencegahannya. *Maximal Journal: Jurnal Ilmiah Bidang Sosial, Ekonomi, Budaya Dan Pendidikan*, 1. <https://malaqbipublisher.com/index.php/MAKSI/article/view/223>
- Ambarwati, dkk. (2023). Peningkatan Pengetahuan Remaja Tentang Kelainan Genetik dan Cara Pencegahannya.

*Jurnal Pengabdian Kesehatan.*  
<https://doi.org/10.31596/jpk.v6i4.393>

Centers For Disease Control And Prevention. (2024). *Genomik dan Kesehatan.*  
<https://www.cdc.gov/genomics-and-health/about/genetic-disorders.html>

Clevelandclinic, (2024).  
<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/21751-genetic-disorders> diakses 3 agustus 2024

Cui, X., et al. (2018). Abasic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment In *Intractable and Rare Diseases Research. International Advancement Center for Medicine and Health Research*, 7(4), 223–228.  
<https://doi.org/10.5582/irdr.2017.01056>

Davis and Ross. (2018). Klinefelter syndrome. In *Encyclopedia of Endocrine Diseases. Elsevier.*  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-801238-3.66137-8>

Eva dan Retno. (2024). Pengetahuan dan Pendapat Mahasiswa Poltekkes Surabaya Tentang Kelainan Genetik dan Skrining Pra Nikah. *Journal of Community Development.*, 4, 3.  
<https://comdev.pubmedia.id/index.php/comdev/article/view/165> DOI:  
<https://doi.org/10.47134/comdev.v4i3.165>

Faizah, Z. et al. (2022). *Bunga rampai Deteksi Dini Kelainan Genetik.*

Miftakhul, Khairani, dkk. (2024). Analisis Kelainan Genetik. *Jurnal Ilmiah Nusantara.*, 1, 4.  
<https://doi.org/10.61722/jinu.v1i4.1826>

Nelson, K. E., et al. (2016). Survival and surgical interventions for childrens with trisomy 13 and 18. *JAMA-Journal of the American Medical Association.*  
<https://doi.org/10.1001/jama.2016.9819>