

Pengetahuan dan Pendapat Mahasiswa Poltekkes Surabaya Tentang Kelainan Genetik dan Skrining Pra-Nikah

Retno Dwi Wulandari ^{1*}, Eva Diah Setijowati ²

¹ *Bagian Biomedik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya*
retno.wulandari@uwks.ac.id

² *Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya*

Abstrak

Agar pasangan yang akan menikah memahami resiko-resiko yang dihadapi terkait kelainan genetik pada keturunannya kelak, mereka perlu mendapatkan informasi mengenai kelainan genetik dan konseling genetik pra-nikah yang dapat dilanjutkan ke skrining genetik. Kelainan genetik dapat berupa kelainan kromosom atau kelainan gen tunggal. Kelainan gen dapat diwarisi dari orang tua yang tampak normal, tapi merupakan pembawa gen yang abnormal, sebagai contoh thalassemia dan hemofilia. Kelainan genetik juga mencakup kelainan kromosom: jumlah atau struktur kromosom. Berbeda dengan kelainan jumlah kromosom pada keturunan yang risikonya makin meningkat dengan makin meningkatnya usia ibu saat hamil, kelainan struktur kromosom pada orang tua dapat diwariskan ke keturunannya. Kegiatan pengabdian kepada masyarakat ini menasar mahasiswa Poltekkes Kemenkes Surabaya semester 7 yang berada pada usia siap menikah. Pelaksanaan kegiatan PkM dimulai dengan pre-test untuk mengetahui pengetahuan mahasiswa sebelum edukasi, pemberian materi edukasi serta diskusi interaktif dan diakhiri dengan post-test untuk mengetahui apakah edukasi dapat dipahami oleh mereka. Hasil post-test menunjukkan mahasiswa memiliki

DOI: <https://doi.org/10.47134/comdev.v4i3.165>

*Correspondensi: Retno Dwi Wulandari

Email: retno.wulandari@uwks.ac.id

Received: 16-01-2024

Accepted: 31-01-2024

Published: 09-03-2024



Journal of Community Development is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

Copyright: © 2024 by the authors.

pengetahuan lebih baik mengenai kelainan genetik dengan adanya peningkatan rerata poin nilai sebesar 8,2 (9,2%). Seluruh mahasiswa berpendapat perlu untuk melakukan skrining pra-nikah, dengan sebagian besar bersedia melakukan skrining pra-nikah dan tetap akan melanjutkan pernikahan apabila pasangannya merupakan pembawa thalassemia.

Kata kunci: kelainan, genetik, pra-nikah.

Abstract

To ensure couples planning to get married understand the genetic risks related with their future offspring, they need to acquire information about genetic disorders and pre-marital genetic counselling that can be followed by genetic screening. Genetic disorders can be inherited from normal parents who are carriers of abnormal genes, such as thalassemia and Haemophilia. Genetic disorder also encompass chromosomal abnormalities, either the number or

structure chromosome. Unlike numerical chromosomal abnormalities in offspring, which have an increased risk associated with the mother's age during pregnancy, structural abnormalities in parents can be passed to their offspring. This community service activity targets seventh-semester students at Poltekkes Kemenkes Surabaya, who are at an age ready for marriage. The implementation of this activity begins with a pre-test to assess the student's knowledge before the education presentation, followed by presentation with interactive discussion and ended with post-test to determine whether the education was comprehensible to them. Poltekkes Kemenkes Surabaya students showed a better understanding of genetic disorder indicated with an average score increase of 8.2 points (9.2%) based on post test result. All students agree on the importance of pre-marital screening, with the majority willing to undergo premarital screening and still proceed with the marriage if their partner is a carrier of thalassemia.

Keyword: disorder, genetics, pre-marital

I. PENDAHULUAN

Pernikahan merupakan langkah penting dalam kehidupan seseorang. Adanya riwayat kelainan genetik pada keluarga calon pengantin dapat menimbulkan keraguan, apakah calon merupakan pembawa kelainan genetik yang dapat mempengaruhi keturunan mereka kelak. Oleh karena itu penting untuk mendeteksi adanya kelainan genetik pada pasangan yang akan menikah dan kemungkinan pewarisannya kepada keturunan mereka kelak.

Kelainan genetik dapat berupa kelainan kromosom dan kelainan gen. Kelainan kromosom meliputi kelainan jumlah dan struktur kromosom. Kelainan jumlah kromosom yang paling banyak dijumpai adalah sindrom Down, dengan insidensi 1:800 kelahiran bayi. Insidensi kelahiran bayi dengan sindrom Down meningkat dengan makin meningkatnya usia ibu saat hamil dengan resiko berulang kelahiran kembali sebesar 1%. Kelainan jumlah kromosom lain adalah sindrom Patau dan sindrom Edward, dengan insidensi sebesar 6 dan 8,8 per 100 000 kelahiran hidup (Nelson et al., 2016).

Kelainan jumlah kromosom juga dapat terjadi pada kromosom seks, yaitu sindrom Klinefelter dan sindrom Turner. Insidensi sindrom Klinefelter ini adalah ~1:600 kelahiran hidup bayi laki-laki (Davis & Ross, 2018), sedangkan insidensi sindrom Turner dari berbagai penelitian sitogenetik sebesar 25 hingga 210 per 100 000 perempuan (Cui et al., 2018). Selain kelainan jumlah kromosom, seseorang yang tampak normal, mungkin adalah pembawa kelainan struktur kromosom yang dapat diwariskan ke generasi di bawahnya dan mengakibatkan kelainan yang mungkin lebih parah pada keturunannya.

Beberapa kondisi dimana seseorang sebaiknya memeriksakan kromosomnya, antara lain: belum pernah menstruasi sampai umur 16 tahun; tidak ada perkembangan seks sekunder; punya saudara dengan cacat bawaan dan/atau retardasi mental; ada riwayat keguguran berulang dalam keluarga.

Kelainan gen tunggal yang menjadi perhatian di seluruh dunia, adalah kelainan pada darah seperti thalassemia dan hemofilia. Thalassemia adalah kelainan yang dapat ditemukan di seluruh dunia, dimana penderitanya membutuhkan transfusi darah untuk bisa bertahan hidup. Penderita thalassemia memiliki orang tua yang ke duanya adalah pembawa gen thalassemia. Seorang pembawa umumnya tidak menunjukkan gejala, atau hanya anemia ringan. Hemofilia merupakan kasus yang mungkin dijumpai dalam praktek gigi yang dapat membahayakan, seperti saat tindakan cabut gigi. Penderita hemofilia pada umumnya adalah laki-laki, yang mewarisi gen abnormal dari ibunya. Seorang perempuan yang merupakan pembawa gen hemofilia tidak menunjukkan gejala.

Untuk meminimalkan kejadian kelainan genetik di populasi dan untuk mengurangi beban emosi, sosial dan ekonomi pada keluarga dan masyarakat, dapat dilakukan edukasi mengenai kelainan genetik dan pewarisannya serta dilakukan skrining pra-nikah. Metode ini telah berhasil diterapkan di berbagai belahan dunia (Al-Nood et al., 2016). Di lain pihak, masih banyak anggota masyarakat yang belum bisa membedakan antara kelainan genetik yang diwariskan atau penyakit akibat infeksi kuman atau virus yang dapat ditularkan.

Mahasiswa jurusan Keperawatan Gigi pada Politeknik Kesehatan Kemenkes Surabaya menjadi tujuan dalam kegiatan pengabdian kepada masyarakat ini oleh karena mahasiswa merupakan kelompok masyarakat dengan pendidikan dan pengetahuan yang cukup dengan usia pra-nikah yang juga beresiko untuk memiliki anak dengan kelainan genetik (Saleh & Abd El-Kader, 2022).

Edukasi diberikan agar mahasiswa mendapatkan informasi mengenai kelainan genetik, penyebab, pewarisan kelainan dan bagaimana pencegahan kelahiran anak dengan kelainan genetik melalui konseling dan skrining pra-nikah. Pemahaman mengenai hal ini berguna, karena mahasiswa jurusan keperawatan gigi dalam masa pendidikan ataupun setelah berkarya di masyarakat, mungkin berhadapan dengan pasien dengan kelainan genetik. Melalui edukasi ini, diharapkan mereka dapat ikut berperan dalam menyebarkan informasi yang benar. Pengetahuan ini juga sebagai bekal mereka dan pasangan mereka sebelum melangkah menuju jenjang pernikahan. Kepada mahasiswa diberikan kuesioner untuk mengetahui apakah mereka telah memahami informasi mengenai kelainan genetik dan menjaring pendapat mereka mengenai skrining pra-nikah.

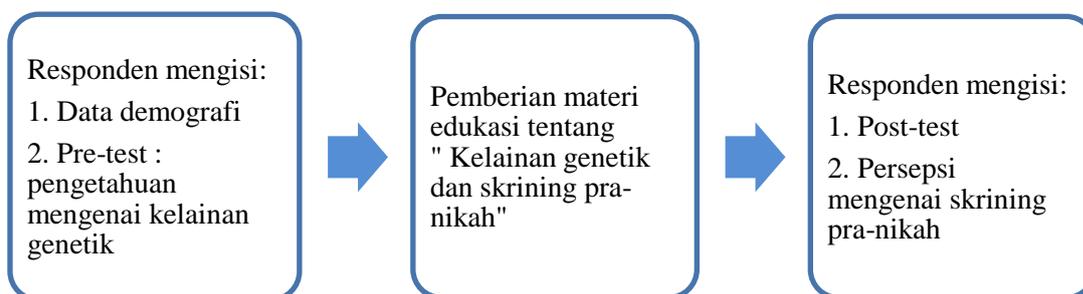
II. METODE

Pelaksanaan kegiatan Pengabdian kepada masyarakat yang menargetkan seluruh mahasiswa Jurusan Keperawatan Gigi semester 7 sebagai responden. Kegiatan ini diawali dengan pengisian data demografi yang meliputi jenis kelamin, usia, adanya riwayat kelainan genetik dalam keluarga, informasi yang didapat mengenai kelainan genetik dan sumber informasi. Sebelum pemberian materi edukasi, responden mengisi kuisisioner sebagai pre-test untuk mengetahui pengetahuan responden mengenai kelainan genetik, dilanjutkan dengan pemberian materi edukasi dan post-test untuk mengetahui apakah responden memahami materi yang diberikan serta menjaring pendapat mereka mengenai skrining pra-nikah. Terakhir responden diminta untuk memberikan pendapat mengenai kepuasan mereka terhadap materi yang diberikan pada kegiatan PkM ini.

Seluruh partisipan diberi kuisisioner yang terbagi menjadi 3 bagian: A). data demografi, terdiri dari 5 pertanyaan, B). pengetahuan mengenai kelainan genetik, terdiri dari 6 pertanyaan, C). persepsi mengenai skrining pra-nikah terdiri dari 5 pertanyaan. Pertanyaan diberikan sebelum dan sesudah mahasiswa mendapatkan materi terkait kelainan kromosom dan kelainan gen (thalassemia dan hemofilia).

Pada kuisisioner mengenai pengetahuan tentang kelainan genetik, dihitung berapa jumlah responden yang memberikan jawaban benar (Ya), jawaban salah (Tidak), dan Tidak tahu.

Untuk mengetahui apakah mahasiswa memahami materi yang diberikan dengan melihat skor nilai sebelum (pre-test) dan sesudah pemberian materi (post- test).



Gambar 1. Diagram Pelaksanaan Kegiatan Pengabdian Kepada Masyarakat

III. HASIL DAN PEMBAHASAN

Pelaksanaan kegiatan PkM ini diawali dengan pengisian kuesioner yang untuk mengetahui data demografi responden dan diikuti dengan pre-test, dengan hasil seperti pada tabel 1.

Tabel 1. Data Demografi Responden

Data demografi	Jumlah (n)
Jenis kelamin	
o Laki-laki	9
o Perempuan	37
Rerata usia	20,9 tahun
Riwayat kelainan genetik dalam keluarga	
o Ya	0
o Tidak	44
o Tidak tahu	2
Apakah pernah mendapat informasi mengenai kelainan genetik sebelumnya	
o Ya	41
o Tidak	5
Sumber informasi	
a. Media massa	5
b. Medsos	6
c. Pelajaran sekolah (SMA)	20
d. Materi kuliah	30
e. Lainnya	0

Dari tabel 1 dapat diketahui, responden terbanyak adalah perempuan. Hampir seluruh responden mengatakan tidak ada riwayat kelainan genetik di keluarga, dan sisanya mengatakan tidak tahu. Sebagian besar responden telah mendapat informasi mengenai kelainan genetik dengan sumber informasi terbanyak berasal dari materi kuliah, diikuti dengan pelajaran di SMA.



Gambar 2. Suasana Saat Mengisi Pre-Test

Pemberian materi edukasi diawali dengan penjelasan mengenai kelainan genetik (kelainan kromosom dan kelainan gen), pewarisan kelainan, serta skrining pra-nikah. Setelah pemberian materi edukasi, dilanjutkan dengan sesi diskusi interaktif dan diakhiri dengan pemberian post-test dan pertanyaan untuk menjangring pendapat responden mengenai skrining pra-nikah.



Gambar 3. Penyampaian Materi (kiri) dan Diskusi Insteraktif (kanan)

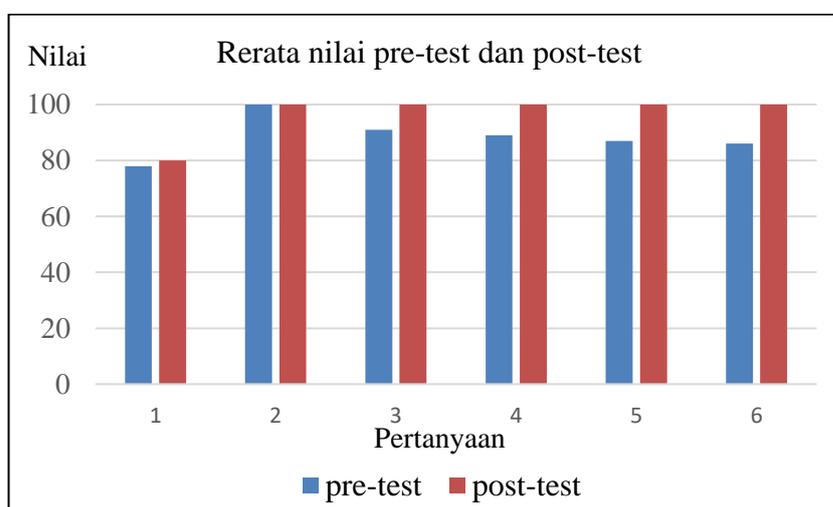
Hasil pre-test dan post-test disajikan pada tabel 2 yang menggambarkan banyaknya responden yang menjawab benar (Ya), yang menjawab salah (Tidak), dan Tidak tahu.

Tabel 2. Jumlah Responden Berdasarkan Pengetahuan Tentang Kelainan Genetik Pada *Pre* dan *Post Test*

No	Pertanyaan	Pre-test (n)	Post-test (n)
1	Kelainan genetik tidak dapat disembuhkan		
	○ Ya	36	37
	○ Tidak	3	9
	○ Tidak tahu	7	0
2	Kelainan genetik dapat diwarisi dari orang tua (ibu, ayah atau keduanya)		
	○ Ya	46	46
	○ Tidak	0	0
	○ Tidak tahu	0	0
3	Kelainan genetik dapat berulang dalam keluarga		
	○ Ya	42	46
	○ Tidak	0	0
	○ Tidak tahu	4	0
4	Seseorang yang terlihat normal, mungkin merupakan pembawa kelainan genetik		
	○ Ya	41	46
	○ Tidak	0	0
	○ Tidak tahu	5	0
5	Pernikahan antar pembawa kelainan genetik dapat beresiko melahirkan anak dengan kelainan genetik		
	○ Ya	40	46
	○ Tidak	4	0
	○ Tidak tahu	2	0
6	Pemeriksaan kelainan genetik dengan pemeriksaan fisik dan sampel darah		
	○ Ya	40	46
	○ Tidak	1	0
	○ Tidak tahu	5	0

Terlihat dari pre-test maupun post-test pada tabel 2, sebagian besar responden mengetahui apabila kelainan genetik tidak dapat disembuhkan; kelainan genetik dapat diwarisi dari orang tua (ayah, ibu atau keduanya); dan kelainan genetik dapat berulang dalam keluarga. Sebagian besar responden mengerti bahwa seseorang yang terlihat normal, mungkin pembawa kelainan genetik, dimana pernikahan antar pembawa dapat beresiko melahirkan anak dengan kelainan genetik. Responden juga mengerti bahwa untuk memeriksa kelainan genetik dibutuhkan pemeriksaan fisik dan pengambilan sampel darah.

Dari tabel data demografi diketahui hampir seluruh responden telah mendapatkan informasi mengenai kelainan genetik, terutama berasal dari materi kuliah. Hal ini dapat terlihat dari banyaknya responden yang menjawab dengan benar pertanyaan terkait kelainan genetik. Berdasarkan hasil pre-test dan post-test, diketahui jumlah responden yang menjawab dengan benar meningkat dibandingkan sebelum mendapatkan edukasi. Nilai dari pre-test dan post-test untuk tiap soal dapat dilihat pada gambar 3, dimana rerata nilai pre-test adalah 88,5 dan menjadi 96,7 pada post-test. Terdapat peningkatan rerata nilai sebesar 8,2 poin (9,2%).



Gambar 4. Diagram Rerata Nilai Kuesioner Pada Pre-Test dan Pos-Test

Materi edukasi yang diberikan adalah kelainan kromosom yang banyak di masyarakat, seperti sindrom Down, sindrom Turner, dan sindrom Klinefelter. Untuk kelainan gen, materi yang diberikan adalah kelainan gen tunggal (*single gene disorder*): thalassemia dan hemophilia. Kelainan-kelainan genetik ini tidak dapat disembuhkan. Seluruh sel dalam tubuh penyandang kelainan jumlah kromosom, menunjukkan jumlah kromosom yang lebih atau kurang dari normal (46 buah). Demikian pula, thalassemia dan hemophilia, terapi yang tersedia adalah untuk mengurangi gejala yang ada dan meningkatkan kualitas hidup penderitanya. Namun demikian, seiring dengan kemajuan penelitian, diharapkan ada perkembangan di bidang terapi genetik di masa depan.

Pada kelainan kromosom, seorang pembawa kelainan struktur kromosom (sebagai contoh: translokasi) akan mewariskan kromosom translokasi ke generasi di bawahnya. Kelainan gen yang bersifat resesif pada umumnya diwarisi dari kedua orang tua yang merupakan pembawa gen abnormal (contoh: thalassemia) dan

dari ibu pembawa untuk kelainan terkait-X atau *X-linked* (contoh: hemophilia). Dengan demikian, kelainan genetik dapat berulang dalam keluarga. Seorang pembawa tidak menampakkan gejala kelainan, baik pada kelainan gen tunggal maupun pembawa kelainan struktur kromosom. Pembawa kelainan gen tunggal pada umumnya baru menyadari apabila dirinya merupakan pembawa setelah kelahiran anak yang menderita kelainan. Demikian pula, pembawa kromosom translokasi (*balanced translocation carrier*) mengetahui dirinya adalah seorang pembawa setelah kelahiran anak dengan translokasi unbalans (*unbalanced translocation*) seperti pada sindrom Down translokasi atau setelah kejadian abortus yang berulang. Pasangan dengan translokasi balans memiliki resiko 50% untuk mengalami keguguran berulang dan 20% resiko memiliki anak dengan struktur kromosom abnormal (Priya et al., 2018).

Untuk menghindari kelahiran anak dengan kelainan gen tunggal atau kelainan kromosom, maka penting untuk melakukan skrining pra-nikah, agar dapat diketahui apakah seseorang yang akan menikah merupakan pembawa kelainan, sehingga mengurangi resiko kelahiran anak dengan kelainan genetik. Skrining pra-nikah pada umumnya menyusur individu-individu yang belum menikah, karena persepsi dan tindakan mereka dapat mempengaruhi kehidupan mereka, terutama dalam memilih pasangan sehingga mempengaruhi kualitas kehidupan pernikahan dan kesehatan generasi penerus mereka kelak (AlOtaiby et al., 2023).

Beberapa kelainan genetik dapat merupakan mutasi baru, yang artinya bersifat spontan dan tidak diwarisi dari ke dua orang tua. Kelainan genetik seperti ini dapat ditemukan antara lain pada penderita *Achondroplasia* (disebut juga *dwarfism*, suatu kelainan gen dimana penderitanya memiliki lengan, tungkai dan ukuran tubuh pendek, serta ukuran kepala relatif besar). Pada kebanyakan kasus, bayi *achondroplasia* memiliki orang tua yang normal (Bhusal et al., 2020).

Demikian pula, seseorang dengan kelainan struktur kromosom, sebagai contoh sindrom Down translokasi, mungkin memiliki orang tua dengan kromosom yang normal, dengan kata lain, translokasi yang melibatkan kromosom 21 dengan kromosom akrosentrik lainnya pada penderita merupakan mutasi baru (Kusre et al., 2015).

Setelah pemberian edukasi, seluruh responden mengerti bahwa untuk pemeriksaan kelainan genetik, dibutuhkan adanya pemeriksaan fisik dan pengambilan sampel darah. Pada penderita kelainan genetik, pemeriksaan fisik menunjukkan ciri-ciri yang khas, seperti pada sindrom Down, sindrom Turner dan sindrom yang lain. Meskipun demikian, untuk menegakkan diagnosis, tetap dibutuhkan pemeriksaan sampel darah untuk keperluan karyotyping (pemeriksaan kromosom). Pada penderita kelainan gen tunggal, seperti thalassemia, pemeriksaan darah dibutuhkan untuk analisis gen dengan metode PCR.

Di akhir acara, responden juga memberikan pendapat mengenai skrining pra-nikah dan kelangsungan hubungan apabila calon pasangannya merupakan pembawa kelainan genetik (thalassemia), seperti terlihat pada tabel 3 di bawah ini :

Tabel 3. Pendapat Tentang Skrining Pra-Nikah (Pre/sebelum dan Post/sesudah Pemberian Edukasi)

No	PERTANYAAN	YA		TIDAK		RAGU-RAGU	
		pre	post	pre	post	pre	post
1	Apakah menurut saudara, perlu untuk melakukan skrining pra-nikah ?	46	46	0	0	0	0

No	PERTANYAAN	YA		TIDAK		RAGU-RAGU	
		pre	post	pre	post	pre	post
2	Apakah saudara akan melakukan skrining pra nikah ? Berikan alasan saudara	41	45	1	0	4	1
3	Apabila dari hasil skrining pra-nikah diketahui calon pasangan saudara adalah pembawa kelainan genetik (thalassemia), apakah saudara akan melanjutkan pernikahan ? Berikan alasan saudara	13	14	21	23	12	9

Dari tabel 3 di atas, terdapat tiga pertanyaan dengan alasan responden dalam memilih jawaban tersebut. Pilihan jawaban “ragu-ragu” merujuk pada kata-kata, seperti: “antara iya dan tidak; konsultasi dokter terlebih dahulu; belum tahu; mungkin”.

Pada pertanyaan apakah skrining pra-nikah perlu dilakukan, seluruh responden berpendapat bahwa perlu dilakukan skrining pra-nikah. Meskipun demikian, tidak semua responden akan melakukannya, terlihat satu responden masih ragu-ragu untuk melakukan skrining setelah diberikan edukasi mengenai skrining pra-nikah.

Pada pertanyaan apakah responden akan melanjutkan pernikahan apabila diketahui calon pasangannya adalah pembawa thalassemia, sebagian besar responden memilih untuk tidak melanjutkan pernikahannya, bahkan jumlah yang tidak akan meneruskan pernikahan bertambah setelah dilakukan edukasi.

Meskipun responden tidak ditanyakan apakah mereka sudah pernah mendapatkan informasi mengenai skrining pra-nikah sebelum pemberian edukasi, seluruh responden menjawab perlu untuk melakukan skrining pra-nikah (pre dan post-test). Penelitian pada mahasiswi di Jeddah, mahasiswa di Oman, Saudi Arabia, Kuwait dan mahasiswa kedokteran di Yaman menunjukkan sebagian besar berpendapat apabila skrining pra-nikah adalah penting dan mereka akan melakukannya kelak (Al Kindi et al., 2012; Al-Enezi & Mitra, 2017; Alhowiti & Shaqran, 2019; Al-Nood et al., 2016; Ibrahim et al., 2011). Kelainan genetik umum ditemukan dan menjadi perhatian karena berhubungan dengan morbiditas dan mortalitas di negara-negara Arab. Salah satu yang memberikan kontribusi utama pada tingginya insidensi kelainan genetik pada darah (thalassemia) di negara-negara Arab adalah banyaknya pernikahan antar kerabat (Al-Enezi & Mitra, 2017; Alhowiti & Shaqran, 2019; Ibrahim et al., 2011), sehingga deteksi pembawa kelainan genetik atau kelainan keturunan pada negara-negara ini merupakan strategi untuk mengontrol prevalensinya (AlOtaiby et al., 2023).

Di Indonesia, berdasarkan data Kementerian Kesehatan Republik Indonesia (2010), persentase pembawa thalassemia berkisar antara 3-5% hingga 10% pada beberapa daerah, dengan jumlah kelahiran penderita sebanyak 2500 bayi per tahun. Berdasarkan prosentase pembawa thalassemia, maka terdapat kemungkinan 1 di antara 100 pernikahan merupakan pernikahan antar pembawa gen thalassemia, dengan resiko 25% untuk melahirkan penderita thalassemia. Melalui edukasi mengenai kelainan genetik pada masyarakat, konseling dan skrining pra-nikah untuk identifikasi pembawa thalassemia merupakan tindakan pencegahan agar jumlah penderita thalassemia tidak makin bertambah. Skrining pra-nikah merupakan

kegiatan yang dapat mengurangi prevalensi dan frekuensi kelainan-kelainan genetik dan merupakan strategi yang efektif dalam segi biaya dalam manajemen kelainan (Aga et al., 2021; Saleh et al., 2022). Pada penelitiannya, Memish & Saeedi (2011) menemukan bahwa dalam waktu enam tahun, kegiatan skrining pra-nikah di Arab Saudi telah mengurangi jumlah pernikahan yang beresiko melahirkan anak-anak dengan kelainan genetik, dimana pasangan-pasangan tersebut membatalkan rencana pernikahannya. Hal tersebut dapat mengurangi prevalensi thalassemia beta hingga lebih dari 70%.

Berbeda dengan responden pada PkM ini yang separuhnya tidak akan melanjutkan ke jenjang pernikahan apabila dari hasil skrining diketahui pasangannya adalah pembawa thalassemia, kegiatan PkM dengan sasaran mahasiswa fakultas Hukum dan fakultas Bahasa dan Sains Universitas Wijaya Kusuma Surabaya, sebagian besar responden menjawab “tidak tahu” apakah mereka akan meneruskan hubungannya atau tidak (Wulandari et al., 2023).

Untuk mengetahui apakah pemberian materi dalam Kelainan Genetik dan Skrining pra-nikah ini bermanfaat bagi responden, maka responden juga diminta pendapatnya terkait kegiatan PkM ini. Hasilnya, seluruh (100%) responden menyatakan acara ini bermanfaat, dengan beberapa alasan yang dikemukakan antara lain:

“Sangat penting mengetahui resiko kelainan genetik agar tidak terulang kembali”

“Dengan adanya acara ini dapat mengetahui kelainan genetik yang dapat berpengaruh untuk anak”

“Remaja pra-nikah perlu mengetahui tentang topik ini agar tidak menyesal nantinya”

IV. KESIMPULAN

Melalui edukasi tentang kelainan genetik dan skrining pra-nikah, mahasiswa mendapatkan informasi mengenai kelainan genetik (kelainan kromosom dan kelainan gen), serta pencegahan lahirnya keturunan dengan kelainan genetik. Dengan melakukan skrining pra-nikah diharapkan dapat mengidentifikasi apakah seseorang merupakan pembawa kelainan kromosom atau gen tunggal. Mahasiswa semester 7 Prodi Kesehatan Gigi Poltekkes Kemenkes Surabaya menunjukkan pengetahuan yang lebih baik mengenai beberapa aspek dalam kelainan genetik dengan adanya peningkatan skor nilai sebesar 8,2 poin (9,2%). Seluruh mahasiswa menyetujui perlunya konseling dan skrining genetik pra-nikah serta mayoritas bersedia untuk melakukan skrining pra-nikah.

UCAPAN TERIMA KASIH

Terima kasih kepada LPPM Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah mendanai kegiatan 297k Mini dengan kontrak nomer 82/LPPM/UWKS/V/2023. Terima kasih kepada Kaprodi Kesehatan Gigi Poltekkes Kemenkes Surabaya dan mahasiswa FK UWKS semester 1 yang telah membantu di dalam pelaksanaan PkM.

DAFTAR PUSTAKA

Aga, S. S., Alghamdi, Y. A., Alghamdi, A. A., & Khan, M. A. (2021). Knowledge, awareness, and attitude of medical students concerning genetics and premarital screening. *Journal of Nature and Science of Medicine*, 4(4), 356–365. https://doi.org/10.4103/jnsm.jnsm_47_21

- Al Kindi, R., Al Rujaibi, S., & Al Kendi, M. (2012). Knowledge and Attitude of University Students Towards Premarital Screening Program. In *Oman Medical Specialty Board Oman Medical Journal* (Vol. 27, Issue 4).
- Al-Enezi, K., & Mitra, A. K. (2017). Knowledge, Attitude, and Satisfaction of University Students Regarding Premarital Screening Programs in Kuwait. *European Journal of Environment and Public Health*, 1(2). <https://doi.org/10.20897/ejeph/78075>
- Alhowiti, A., & Shaqran, T. (2019). premarital-screening-program-knowledge-and-attitude-among-saudi-university-students-in-tabuk-city-2019. *International Journal of Medical Research & Health Sciences*, 8(11), 75–84.
- Al-Nood, H. A., Al-Akmar, M. M., & Al-Erynai, E. F. (2016). KNOWLEDGE AND ATTITUDES OF SANA'A UNIVERSITY MEDICAL STUDENTS TOWARDS PREMARITAL SCREENING. *Yemeni Journal for Medical Sciences*, 10(1). <https://doi.org/10.20428/YJMS.10.1.A5>
- AlOtaiby, S., Alqahtani, A., Saleh, R., Mazyad, A., Albohigan, A., & Kutbi, E. (2023). Comprehension of premarital screening and genetic disorders among the population of Riyadh. *Journal of Taibah University Medical Sciences*, 18(4), 822–830. <https://doi.org/10.1016/j.jtumed.2023.01.006>
- Bhusal, S., Gautam, U., Phuyal, R., Choudhary, R., Manandhar, S. R., & Niroula, A. (2020). Diagnosis of Achondroplasia at Birth: A Case Report. *J Nepal Med Assoc*, 58(222), 119–121.
- Cui, X., Cui, Y., Shi, L., Luan, J., Zhou, X., & Han, J. (2018). A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment. In *Intractable and Rare Diseases Research* (Vol. 7, Issue 4, pp. 223–228). International Advancement Center for Medicine and Health Research. <https://doi.org/10.5582/irdr.2017.01056>
- Davis, S. M., & Ross, J. L. (2018). Klinefelter syndrome. In *Encyclopedia of Endocrine Diseases* (pp. 561–567). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-801238-3.66137-8>
- Ibrahim, N. K. R., Al-Bar, H., Al-Fakeeh, A., Al Ahmadi, J., Qadi, M., Al-Bar, A., & Milaat, W. (2011). An educational program about premarital screening for unmarried female students in King Abdul-Aziz University, Jeddah. *Journal of Infection and Public Health*, 4(1), 30–40. <https://doi.org/10.1016/j.jiph.2010.11.001>
- Kementrian Kesehatan Republik Indonesia. (2010). *Pencegahan Thalassemia (Hasil Kajian Health Technology Assesment tahun 2019)*.
- Kusre, G., Sarma, M., Nirmolia, T., & Shankarishan, P. (2015). Robertsonian translocation t (21; 21) in a female born to normal parents: A case report. *Journal of Clinical and Diagnostic Research*, 9(1), GD01–GD02. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2015/10638.5372>
- Memish, Z. A., & Saeedi, M. (2011). Six-year outcome of the national premarital screening and genetic counseling program for sickle cell disease and b-thalassemia in Saudi Arabia. *Ann Saudi Med*, 31(3), 229–235.
- Nelson, K. E., Rosella, L. C., Mahant, S., & Guttmann, A. (2016). Survival and surgical interventions for children with trisomy 13 and 18. *JAMA - Journal of the American Medical Association*, 316(4), 420–428. <https://doi.org/10.1001/jama.2016.9819>
- Priya, P. K., Mishra, V. V., Roy, P., & Patel, H. (2018). A study on balanced chromosomal translocations in couples with recurrent pregnancy loss. *Journal of Human Reproductive Sciences*, 11(4), 337–342. https://doi.org/10.4103/jhrs.JHRS_132_17
- Saleh, L. M., & Abd El-Kader, R. G. (2022). University Students Attitude Towards the National Premarital Screening Program of UAE. *European Journal of Environment and Public Health*, 6(1), em0109. <https://doi.org/10.21601/ejeph/12022>
- Saleh, L. M., El-Kader, R. G. A., & Jadaan, O. Al. (2022). Knowledge of the University students toward premarital screening program. *International Journal of Health Sciences*, 2945–2955. <https://doi.org/10.53730/ijhs.v6ns3.6316>

Wulandari, R. D., Setijowati, E. D., & Widyaningsih, I. (2023). Pengenalan Thalassemia dan Konseling Genetik Pra-Nikah pada Mahasiswa. *ABDI MOESTOPO: Jurnal Pengabdian Pada Masyarakat*, 6(1), 19–28. <https://doi.org/10.32509/abdimoestopo.v6i1.2282>