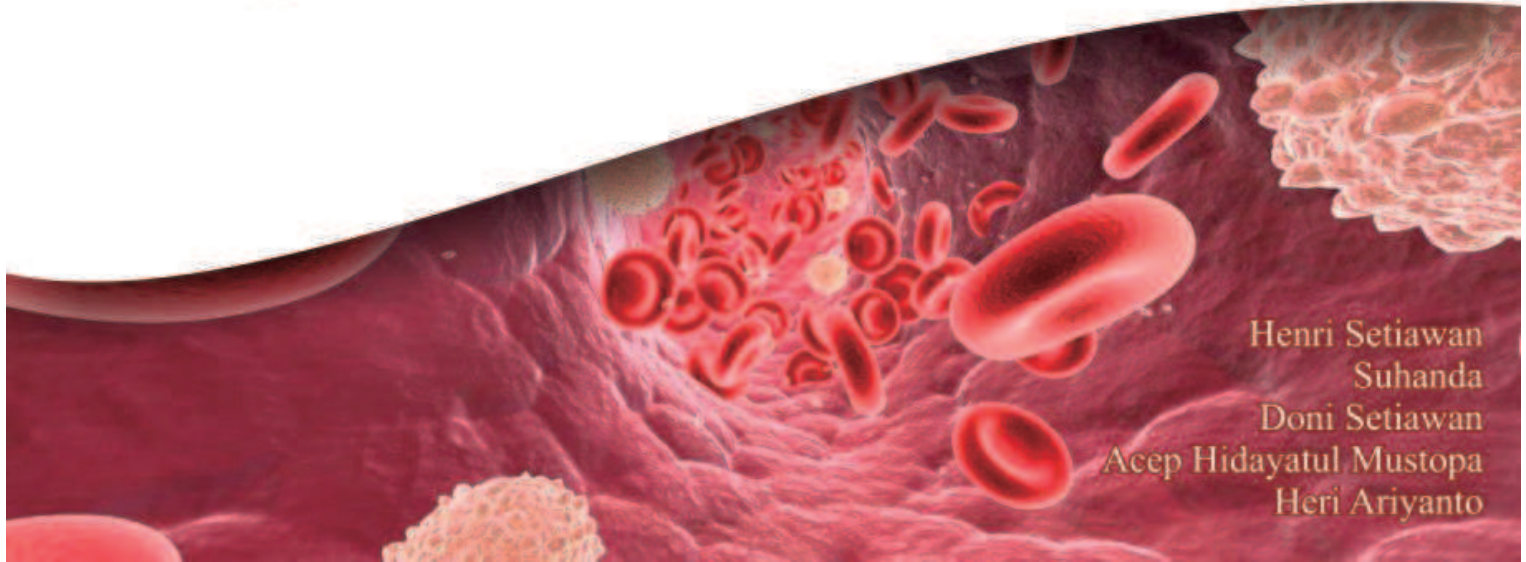




**PENGETAHUAN DASAR KONSELING GENETIK
PADA PASIEN**

THALASEMIA



Henri Setiawan
Suhanda
Doni Setiawan
Acep Hidayatul Mustopa
Heri Ariyanto



PENGETAHUAN DASAR KONSELING GENETIK
PADA PASIEN

THALASEMIA

Perawat memiliki peran penting sebagai edukator sekaligus konselor untuk mengatasi berbagai persoalan pasien maupun caregiver thalasemia terutama berkaitan dengan status psikososial. Untuk mengoptimalkan peran konselor, perawat perlu memberikan layanan intervensi konseling genetik yang telah terbukti pada berbagai literatur ilmiah dapat memperbaiki status psikososial pasien dengan masalah genetik. Namun demikian, pengetahuan dan kompetensi perawat dalam merencanakan, melaksanakan dan mengevaluasi intervensi konseling genetik, perlu dibekali dengan pengetahuan dasar tentang genomic nursing. Oleh sebab itu, buku ini hadir sebagai salah satu media pembelajaran yang tepat untuk memperkuat pengetahuan perawat tentang praktik konseling genetik. Menu yang disajikan dalam buku ini memuat topik-topik penting yang berhubungan dengan masalah genetik pada kasus thalasemia seperti Human Genome Project, Chromosomal Abnormalities, Inheritance Pattern, Recurrent Risk Calculation, Bio-informatics, dan praktik klinik konseling genetik.



EUREKA
MEDIA AKSARA

Penerbit:
CV. EUREKA MEDIA AKSARA
Jl. Banjaran RT.20 RW.10
Bojongsari - Purbalingga 53362

ISBN 978-623-5581-17-0



9 786235 581170

PENGETAHUAN DASAR KONSELING GENETIK PADA PASIEN THALASEMIA

Henri Setiawan
Suhanda
Doni Setiawan
Acep Hidayatul Mustopa
Heri Ariyanto



**EUREKA
MEDIA AKSARA**

PENERBIT CV.EUREKA MEDIA AKSARA

**PENGETAHUAN DASAR KONSELING GENETIK PADA
PASIEN THALASEMIA**

Penulis : Henri Setiawan
Suhanda
Doni Setiawan
Acep Hidayatul Mustopa
Heri Ariyanto

Desain Sampul : Eri Setiawan

Tata Letak : Sakti Aditya, S.Pd., Gr.

ISBN : 978-623-5581-17-0

Diterbitkan oleh : **EUREKA MEDIA AKSARA, OKTOBER 2021**
ANGGOTA IKAPI JAWA TENGAH
NO. 225/JTE/2021

Redaksi:

Jalan Banjaran, Desa Banjaran RT 20 RW 10 Kecamatan Bojongsari
Kabupaten Purbalingga Telp. 0858-5343-1992

Surel : eurekamediaaksara@gmail.com

Cetakan Pertama : 2021

All right reserved

Hak Cipta dilindungi undang-undang

Dilarang memperbanyak atau memindahkan sebagian atau seluruh isi buku ini dalam bentuk apapun dan dengan cara apapun, termasuk memfotokopi, merekam, atau dengan teknik perekaman lainnya tanpa seizin tertulis dari penerbit.

DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR.....	iii
DAFTAR ISI.....	iv
BAB I HUMAN GENOME PROJECT	1
A. Definisi.....	1
B. Target.....	1
C. Implikasi	2
D. Akhir Human Genome Project	4
BAB II MATERI GENETIK.....	5
A. Kromosom	5
B. Gen	10
C. <i>Deoxyribonucleic Acid</i> (DNA)	12
D. <i>Ribonukleat acid</i> (RNA)	17
BAB III CHROMOSOMAL ABERRATION.....	21
A. Kelainan Jumlah Kromosom (Numerik).....	22
B. Kelainan Bentuk Kromosom (Struktural).....	31
BAB IV INHERITANCE PATTERN DAN RECURRENT RISK.....	34
A. Inheritance Pattern	35
BAB V BIO-INFORMATIKA DALAM HUMAN GENOME PROJECT	37
A. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)	37
B. Orphanet.....	41
C. Online Pedigree	44
D. Face2gene.....	47
BAB VI PRENATAL DIAGNOSTIK.....	50
A. Jenis - Jenis Prenatal Diagnosis	50
BAB VII PENYAKIT THALASEMIA	57
A. Definisi.....	57
B. Epidemiologi.....	58
C. Etiologi	59
D. Patofisiologi	61
E. Klasifikasi	62
F. Pemeriksaan Diagnostik	75
BAB VIII KONSELING GENETIK.....	81

A. Definisi Konseling Genetik.....	81
B. Komponen Dalam Konseling Genetika	81
C. Urgensi Konseling Genetik pada Penyakit Thalasemia ..	82
D. Konseling Genetik Pada Thalasemia	83
E. Pembuatan Keputusan	84
BAB IX PROTOKOL KONSELING GENETIK PADA ORANG	
TUA.....	86
A. Tahap <i>Pre-Counseling</i> (Sebelum Konseling).....	86
B. Tahap <i>Preparation</i> (Persiapan Konseling).....	86
C. Tahap Pelaksanaan Konseling.....	87
SUMBER PUSTAKA	94
TENTANG PENULIS	101

1

HUMAN GENOME PROJECT

A. Definisi

Human Genome Project (HGP) adalah salah satu prestasi eksplorasi besar dalam sejarah. Alih-alih eksplorasi luar planet atau kosmos, HGP adalah perjalanan penemuan ke dalam yang dipimpin oleh tim peneliti internasional yang mencari urutan dan memetakan semua gen - dikenal sebagai genom - pada anggota spesies kita, *Homo sapiens*. Dimulai pada 1 Oktober 1990 dan selesai pada April 2003, HGP memberi kita kemampuan, untuk pertama kalinya, membaca cetak biru genetika lengkap untuk membangun manusia secara alami.

Dengan selesainya HGP, maka kita dapat melakukan identifikasi kelainan genetik pada penyakit yang dialami oleh manusia. Setidaknya, kita dapat menyelidiki keterlibatan genetik dalam mempengaruhi perubahan status kesehatan individu.

B. Target

Tujuan utama HGP pertama kali diartikulasikan pada tahun 1988 oleh komite khusus dari U.S. National Academy of Sciences dan kemudian diadopsi melalui rangkaian rinci rencana lima tahun yang ditulis bersama oleh National Institutes of Health and the Department of Energy.

Kongres mendanai NIH dan DOE untuk memulai eksplorasi lebih lanjut dari konsep ini, dan kedua badan pemerintah meresmikan kesepakatan dengan menandatangani Nota Kesepahaman untuk "coordinate research and technical activities related to the human genome". James Watson, ditunjuk untuk memimpin komponen NIH, yang dikenal dengan kantor **Human Genome Research**. Tahun berikutnya, Kantor tersebut berkembang menjadi **National Center for Human Genome Research**.

2

MATERI GENETIK

Genetika merupakan cabang ilmu dari biologi yang mencoba menjelaskan persamaan dan perbedaan sifat yang diturunkan pada makhluk hidup. Selain itu, genetika juga mencoba menjawab pertanyaan yang berhubungan dengan apa yang diturunkan atau diwariskan dari induk kepada turunannya, bagaimana mekanisme materi genetika itu diturunkan, dan bagaimana peran materi genetika tersebut.

Materi genetik memegang peranan penting dalam proses pewarisan sifat seperti warna kulit, bentuk hidung, atau bahkan jenis penyakit yang di miliki seseorang tidak serta-merta hadir di dalam tubuh kamu. Materi genetik dari ayah dan ibu akan bergabung dalam proses fertilisasi. Oleh karena adanya penggabungan materi genetik inilah pada diri seseorang muncul karakteristik yang mirip dengan ayah dan karakteristik yang mirip dengan ibu. Materi genetik tersebut yaitu kromosom, gen, DNA, dan RNA.

A. Kromosom

Kromosom terdapat di dalam inti sel (*nukleus*) berupa benda-benda halus berbentuk lurus atau bengkok. Nama kromosom pertama kali diberikan oleh Waldeyer (1888) berasal dari kata khroma artinya warna dan soma artinya tubuh. Jadi, kromosom dapat diartikan sebagai badan yang mudah menyerap zat warna. Bahan yang menyusun kromosom yaitu kromatin sehingga sering disebut benang kromatin.

3

CHROMOSOMAL ABERRATION

Kromosom adalah struktur dalam sel yang mengandung informasi genetik. Struktur ini terletak di dalam inti sel dan berkumpul membentuk genom. Kromosom pada makhluk hidup biasanya ditemukan dalam keadaan berpasangan-pasangan, oleh karena itu disebut diploid. Kromosom diploid dipertahankan dari generasi ke generasi dengan pembelahan mitosis (pembelahan yang menghasilkan dua anak yang bersifat sama dengan induknya). Kromosom yang berpasangan (kromosom homolog) memiliki bentuk, ukuran, dan komposisi yang sama.

Dalam sel tubuh manusia yang berinti sel, di dalamnya terdapat 46 kromosom atau 23 pasang kromosom yang terdiri dari Autosom (kromosom somatis), berjumlah 22 pasang (44 buah) dan Gonosom (kromosom seks) berjumlah sepasang (2 buah). Autosom merupakan kromosom yang menentukan bentuk tubuh, warna rambut, warna kulit dan lainnya dan tidak berhubungan dengan penentuan jenis kelamin. Sedangkan yaitu yaitu kromosom yang berhubungan dengan jenis kelamin dimana jika sepasang kromosom tersebut X dan X maka berjenis kelamin wanita sedangkan jika kromosom tersebut X dan Y maka berjenis kelamin laki-laki.

Kelainan kromosom menjadi salah satu masalah yang menjadi perhatian publik dan para ilmuwan pada saat ini. Berbagai mutasi yang terjadi pada kromosom menyebabkan banyaknya cacat bawaan yang terlihat dan menjadi masalah yang tidak dimengerti oleh masyarakat. Kelainan kromosom ini dapat diturunkan dari orang tua ataupun terjadi secara *de novo* dan berkontribusi besar terhadap terjadinya cacat lahir pada bayi. Kelainan kromosom dapat dianalisis dengan melihat karyotype kromosom. Karyotype kromosom merupakan gambaran lengkap dari kromosom pada tahap metafase dari suatu sel yang tersusun secara teratur dan merupakan pasangan-

4

INHERITANCE PATTERN DAN RECURRENT RISK

Untuk memahami cara menghitung resiko pewarisan penyakit secara berulang, maka perlu mengetahui pola pewarisan penyakit dengan genetik berdasarkan hukum mendel atau Mendelian Inheritance Pattern. Dengan sangat mudah, informasi tentang model pewarisan penyakit tersebut dapat kita temukan pada OMIM atau Orphanet. Memang tidak semua penyakit genetik mengikuti Hukum Mendel, namun Lebih dari 11,000 sifat atau kelainan pada manusia diakibatkan oleh gen tunggal atau diturunkan mengikuti hukum Mendel (Mendelian inheritance).

Walaupun beberapa sifat seperti tinggi badan dan penyakit keluarga (familial disorders) seperti diabetes dan hipertensi seringkali tidak diturunkan melalui pola yang sederhana. Hal ini disebabkan karena keterlibatan gen yang mempengaruhi perkembangan fenotif tidak hanya satu gen (monogenik) tetapi banyak gen (poligenik). Disebut sifat atau penyakit gen tunggal bila disebabkan oleh alel spesifik pada lokus tunggal yang terdapat pada satu atau sepasang kromosom homolog.

Apabila seseorang memiliki sepasang alel identik kondisi tersebut disebut homozigot dan disebut heterozigot atau carrier apabila mempunyai alel yang berbeda. Sifat atau penyakit yang ditentukan oleh gen yang terletak pada autosomal chromosome penurunannya disebut autosomal dan apabila gen terletak pada sex chromosome (X atau Y) disebut Sex relate deffect. Sedangkan ekspresi gen yang menentukan fenotip dibedakan menjadi dominan dan resesif. Dominan apabila diekspresikan walaupun hanya ada satu kromosom yang membawa alel mutan dan resesif apabila diekspresikan jika kedua kedua kromosom homolog membawa alel mutan. Sehingga terdapat empat pola dasar pada

5

BIO-INFORMATIKA DALAM HUMAN GENOME PROJECT

A. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

OMIM adalah ringkasan lengkap dan resmi dari gen manusia dan fenotipe genetik yang tersedia secara free dan diperbarui setiap hari. Teks lengkap, ikhtisar yang direferensikan di OMIM berisi informasi tentang semua gangguan mendelian yang diketahui dan lebih dari 15.000 gen. OMIM berfokus pada hubungan antara fenotipe dan genotipe. Ini diperbarui setiap hari, dan entri berisi banyak tautan ke sumber daya genetika lainnya.

Database ini dimulai pada awal 1960-an oleh Dr. Victor A. McKusick sebagai katalog mendelian traits and disorders, berjudul Mendelian Inheritance in Man (MIM). Dua belas edisi buku MIM diterbitkan antara tahun 1966 dan 1998. Versi online, OMIM, dibuat pada tahun 1985 oleh kolaborasi antara National Library of Medicine dan the William H. Welch Medical Library di Johns Hopkins. Itu dibuat secara umum tersedia di internet mulai tahun 1987. Pada tahun 1995, OMIM dikembangkan untuk World Wide Web oleh NCBI, National Center for Biotechnology Information atau Pusat Informasi Bioteknologi Nasional.

Aplikasi OMIM dapat digunakan dengan memasukkan alamat website <https://www.omim.org/>. Setelah masuk, maka akan muncul tampilan:

6

PRENATAL DIAGNOSTIK

Prenatal Diagnostik merupakan teknik diagnostik yang bertujuan untuk menentukan kondisi fetus yang berada dalam rahim sebelum dilahirkan apakah terdapat kelainan genetik ataupun kelainan lainnya ataukah tidak (Megawati et al., 2017). Penyakit genetik adalah suatu kondisi dimana terjadi kelainan pada salah satu hingga beberapa kromosom atau gen. Penyebab kelainan pada kromosom atau gen tersebut dapat berupa terjadinya perubahan kromosom baik dalam jumlah ataupun dari struktur kromosom itu sendiri (Jackson et al., 2018). Dalam mengatasi penyakit genetik, sampai saat ini belum ada tindakan kuratif yang memadai untuk mengatasinya. Intervensi terhadap penyakit genetik pada umumnya dengan pemberian terapi serta bersifat suportif dan simptomatik untuk mengurangi gejala klinis.

Prenatal diagnosis dapat dilakukan melalui dua cara yaitu menggunakan metode noninvasif dan invasif. Metode non-invasif standar di antaranya dengan menggunakan penanda serum, tes serum dan ultrasonografi. Sedangkan metode invasif di antaranya dengan pengambilan cairan amnion (amniocentesis) dan biopsi vili korialis (CVS/chorionic villus sampling) (Masrie & Baringbing, 2020). Dilakukannya Prenatal diagnosis sangat membantu pemeriksaan dalam menjelaskan sebab-sebab terjadinya kelainan kongenital selain itu hal ini juga berguna terhadap tatalaksana selama kehamilan, persalinan dan tatalaksana pada bayi setelah persalinan.

A. Jenis - Jenis Prenatal Diagnosis

1. Metode Non-Invasif

NIPT atau *Non-Invasive Prenatal Test* merupakan prosedur diagnosis prenatal yang tidak menimbulkan risiko baik pada fetus (janin) maupun maternal (ibu) (Allyse et al., 2015). Metode non-invasif di antaranya adalah :

7

PENYAKIT THALASEMIA

A. Definisi



Thalasemia pertama kali ditemukan pada tahun 1925 ketika Dr. Thomas B. Cooley mendeskripsikan 5 anak-anak dengan anemia berat, splenomegali, dan biasanya ditemukan abnormal pada tulang yang disebut kelainan eritroblastik atau anemia Mediterania karena sirkulasi sel darah merah dan nukleasi. Pada tahun 1932 Whipple dan Bradford menciptakan istilah

thalasemia dari bahasa Yunani yaitu thalassa, yang artinya laut (laut tengah) untuk mendeskripsikan ini. Beberapa waktu kemudian, anemia mikrositik ringan dideskripsikan pada keluarga pasien anemia Cooley, dan segera menyadari bahwa kelainan ini disebabkan oleh gen abnormal heterozigot. Ketika homozigot, dihasilkan anemia Cooley yang berat.

Thalassemia atau disebut Anemia Mediterania adalah penyakit keturunan yang terjadi akibat kurangnya jumlah sel darah merah di dalam tubuh manusia sehingga produksi hemoglobin menjadi berkurang. Penyakit ini tergolong kelainan genetik yang diturunkan. John Koutelekos dan Nikolaos Haliasos (2013) menyebutkan bahwa thalassemia termasuk dalam salah satu penyakit kronis yang disebabkan oleh gangguan hematologi secara genetik yang mengakibatkan masalah serius dengan penanganan seumur hidup.

Seperti John Koutelekos dan Nikolaos Haliasos (2013), Onuma Zongrum (2014) sependapat bahwa thalassemia adalah

8

KONSELING GENETIK

A. Definisi Konseling Genetik

National Society of Genetic Counseling (NSGC) menyatakan bahwa konseling genetik adalah sebuah proses membantu seseorang untuk memahami dan beradaptasi terhadap efek medis, psikologis, implikasi keluarga, dan kontribusi genetik terhadap suatu penyakit. Proses ini meliputi:

1. Interpretasi riwayat keluarga dan anamnesa medis untuk mengetahui kemungkinan terjadinya penyakitnya atau kekambuhan penyakit dalam keluarga.
2. Mengedukasi tentang pola penurunan penyakit, pemeriksaan, manajemen, pencegahan, sumber daya, dan penelitian yang berkaitan dengan penyakit.

Tujuan dari proses konseling genetik adalah untuk membantu individu atau keluarga untuk mengetahui dan memahami manajemen penyakit, prognosis, dasar genetik dan kemungkinan kekambuhan, pilihan perawatan atau pemeriksaan genetik dan membantu mereka untuk menentukan pilihan sesuai dengan situasi mereka pribadi dan keluarga.

B. Komponen Dalam Konseling Genetika

1. Pengumpulan Informasi

Penggalan informasi secara sistematis merupakan bagian yang sangat diperlukan selama pengkajian riwayat keluarga dan penyusunan *pedigree*. Pengkajian riwayat keluarga merupakan bagian integral dari konseling genetik karena dapat memberikan dasar untuk membuat diagnosis, menentukan risiko, dan mengetahui kebutuhan untuk

9

PROTOKOL KONSELING GENETIK PADA ORANG TUA DENGAN ANAK THALASEMIA

Tahapan - tahapan Konseling Genetika yang harus ditempuh dalam penelitian kali ini adalah:

A. Tahap *Pre-Counseling* (Sebelum Konseling)

Setelah *Informed Consent* dilakukan pada kunjungan sebelumnya, Konselor genetika menghubungi klien yang sudah terjadwal dalam daftar kunjungan klinik minimal 2 hari sebelumnya, baik secara tertulis maupun melalui telepon untuk:

1. Mengkonfirmasi rencana kunjungan dan memastikan bahwa klien akan datang tepat waktu.
2. Menjelaskan secara rinci rencana kegiatan konseling meliputi waktu, tempat, dan jadwal agenda.
3. Memberikan dukungan emosional untuk menghindari kecemasan pra-klinik.

B. Tahap *Preparation* (Persiapan Konseling)

1. Periksa, bahwa semua informasi yang diperlukan untuk konseling sudah didapatkan.
2. Mengulas kembali catatan kesehatan yang relevan dengan masalah genetika yang dialami oleh klien.
3. Mendiskusikan kembali kondisi kesehatan klien dengan tenaga kesehatan yang relevan.
4. Menyiapkan informasi yang akan diberikan kepada klien.

SUMBER PUSTAKA

- Adriani, Nia, dkk. Faktor Risiko Masalah Psikososial Pasien Thalasemia Mayor. Jakarta: Journal Indonesia Medical Association, vol:62 nomor 2, Februari 2012.
- Aisyah. Konseling Genetik. 2011. Cited 2 Agustus 2015 available from <http://aish-idea.blogspot.com/2011/03/konseling-genetik.html>
- Ariani, Yulia. Konseling Genetik: Antara Kebutuhan dan Keterbatasan. Majalah Kedokteran Indonesia: Jakarta Volum 60 nomor 9 tahun 2010
- Bartels, Dianne M. Et al. 2011. Ethical Challenges and Consequences of Genetic Counseling. New Brunswick (US) and London (UK)
- Berliner, J. & Fay, A. Risk Assessment and Genetic Counseling for Hereditary Breast and Ovarian Cancer. Recommendation of The National Society of Genetic Counselor. J Genet Counsel 2007;16:241-60
- Bonelli, Raphael, Rachel E. Dew, Harold G. Koenig, David H. Rosmarin, and Sasan Vasegh. Religious and spiritual factors in depression: review and integration of the research. Depression Research and Treatment 962860 2012
- Braithwaite, Dejana et al. Psychological Impact of Genetic Counseling for Familial Cancer: A Systematic Review and Meta-analysis. Journal of The National Cancer Institute 96;2 122-133 2004
- Burnes, Davip, P.R., Antel, B.J., William, C.C., & Cook L. Mother Raising Children With Sickle Cell Disease at The Intersection of Race, Gender, and Illness Stigma. Journal of The National Association of Social Worker, Abstract. 2008
- Cabrera, E., Blanco, Yague, C., Zabalegui, A. The Impact of Genetic Counseling on Knowledge and Emotional Responses in Spanish Population With Family History of Breast Cancer. Patient Educ Couns. 2010; 78(382-8).

- Christopher, Silman dkk. Faktor-Faktor yang Berhubungan dengan Kualitas Hidup Pasien Talasemia Mayor di Pusat Talasemia Departemen Kesehatan Anak RSCM. Sari Pediatri; Jakarta Vol. 11 no. 2 Tahun 2009
- David, Weatherall. Encyclopedia of Life Sciences; Thalassaemias. John Radcliffe Hospital, Oxford, UK. Nature Publishing Group. 2001
- Davies, Linda et al. The Emotional Effects of Genetic Diseases: Implication for Clinical Genetics. American Journal of Medical Genetics Part 143;A 2651-2661 2007
- Dhamcharee, V., Romyana, O dan Nilagarn, T. Genetic Counseling for Thalassaemia in Thailand : Problem and Solution. Southeast Asian J Trop Med Pub Health 32;2:413-418 2010
- Dharma, K.K. Metodologi penelitian keperawatan : Panduan melaksanakan dan menerapkan hasil penelitian. Jakarta : Trans Info medika, 2011
- Dirjen Pelayanan Medik Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. Pencegahan Talasemia yang disampaikan dalam konvensi Health Technology Indonesia (HTA) 16 Juni 2010. 2009 ; 6-8.
- Farndon PA, Bennett C. Genetics Education for Health Professionals: Strategies and Outcomes from a National Initiative in the United Kingdom. J. Genet. Counsel. 2008; 17:161-169.
- Fisher, Lawrence, et all. Genetic Counseling for β -Thalasemia Trait following health screening in a Health Maintenance Organization; Comparison of Programmed and Conventional Counselling. 1981; 33(987-994).
- Friedman, M.M. Keperawatan Keluarga: Teori dan Praktik. Asih Y., Setiawan, Ester M Editors. Jakarta; EGC 2008
- Ganes, Costrie W. 2012. Psychological Well Being (PWB) dan Pengambilan Keputusan untuk Mengikuti Konseling Genetika pada Orang Tua dengan Anak Talasemia Mayor. Psikologika. Semarang

- Gaye, Ayse Tomatir et al. Nurse's Professed knowledge of Genetics and Genetic Counseling. *Tohoku J. Exp. Med.* 210, 321-332 2006
- Goh, LM Denise. Medical, Ethical, Legal And Social Issues In Genetic Testing And Genetic Screening Programmes. Annex. National University of Singapore. 2015
- Handayani, Tri nur. Pengaruh Pengelolaan Depresi dengan Pranayama Terhadap Perkembangan Proses Penyembuhan Ulkus Diabetikum di Rumah Sakit Pemerintah Aceh. Fakultas Ilmu Keperawatan UI, 2010
- Hawari, D. Psikometri alat ukur (Skala) Kesehatan Jiwa. FKUI Jakarta. 2009
- Hockenberry, M.J., & Wilson, D. *Essentials of Pediatric Nursing*. St. Louis: Mosby. 2009
- HTA Report. Management of Thalasiaemia. HTA Unit of Medical Development Division, Ministry of Health Malaysia. 2008
<http://books.google.co.id/books?id=X8xxl2GnsrIC&printsec=frontcover&dq=genetic+counseling&hl=id&sa=X&ei=FkyWT52NBonmrAf52YH2DQ&ved=0CDMQ6AEwAQ#v=onepage&q=genetic%20counseling&f=false>.
- Hull D, Johnston DI. *Dasar-dasar Pediatri*. Ed. 3th. Jakarta: EGC. 2008. Pg. 31
- Human Genetics Society of Australasia. 2015. Guideline Process of genetic Counselling. RACP. Sydney, Australia
- Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI). Kualitas Hidup Remaja dengan kondisi penyakit kronis: <http://www.idai.or.id/remaja/artikel>; 2010 diambil tanggal 4 Oktober 2014.
- Indriati, Ganis. Pengalaman Ibu dalam merawat anak Thalasiaemia di Jakarta. Fakultas Ilmu Keperawatan UI. 2011
- Isabella Buber and Henriette Engelhardt . The relation between depressive symptoms and age among older Europeans Findings fr. VIENNA INSTITUTE Working Papers Vienna Institute of Demography Austrian Academy of Sciences A-1040 Vienna · Austria OF DEMOGRAPHY 1 / 2008 om

- SHARE. Vienna Institute of Demography Austrian Academy of Sciences
- James, S.R. & Ashwill, J.W. Nursing care of Children: Principle and Practice (3rd ed.) Santa Louis: Sanders Elsevier. 2007
- Jenerette, C.M. & Valrie, C.R. The Influence of Maternal Behaviors During Childhood on Self Efficacy in Individuals with Sickle Cell Disease. *Journal of Family Nursing*. 2010; 16(442-434).
- Kepala Bagian Hubungan Masyarakat Rumah Sakit Hasan Sadikin Bandung. Layanan Penderita Thalasia. www.rshs.or.id/JawaBarat/Ranking/1/Penderita/Thalasia.htm diambil pada tanggal 4 Oktober 2014. Bandung: Rumah Sakit dr. Hasan Sadikin ; 2012.
- Lama M. Al-Qaisy. The relation of depression and anxiety in academic achievement among group of university students. *International Journal of Psychology and Counselling* Vol. 3(5), pp. 96-100, May 2011
- Langlois S, Ford JC, Chitayat D. Carrier Screening for Thalassaemia and Hemoglobinopathies in Canada. *Joint SOGC-CCMG Clinical Practice Guideline* 2008; 218: 950-959
- Leinaala, Fukino Chiyome. Handbook: Thalassemiias and Other Hemoglobinopathies Protocol Hawai'i. The Hawai'i State Department of Health Family Health Services Division Children with Special Health Needs Branch, Genetics Program. 2008.
- Leroy, Bonni S., McCarthy, Patricia and Bartels, Dianne M. 2011. Genetic Counselling Practice. Advanced Concept and Skills. Willey Blackwell Canada.
- Lori, et al. 1994. Assesing Genetic Risks, Implications for Health and Social Policy. Institute of Medicine (US) committee on assessing Genetic Risks.
- Mac, Farlan Ian. 2014. Genetic Counselling Research; A Practical Guide. Oxford University Press.
- Marnat, Groth, Gary. Handbook of Psychological Assesment: Fourth Edition. Canada: John Willey & Son's Inc. 2003; 589

- Metcalfe SA, Aitken M, Gaff CL. The Importance of Program Evaluation: How can it be Applied to Diverse Genetics Education Settings?. *J Genetic Counseling*. 17; 170-179 2008
- Miagi, Cici. Gambaran Citra Tubuh dan Tingkat Depresi Pada Remaja Penderita Penyakit Ginjal Kronik yang Menjalani Hemodialisa. 2014. Fakultas Psikologi Unpad
- Muncie, H.J. & Campbell, J.S. Alpha and Beta Thalasemia. 2009. Diakses dari <http://web.ebscohost.com/> pada tanggal 16 Oktober 2014
- Mussato, K. Adaptation of The Child and Family to life with chronic Illness. *Cambridge Journal*. 2006.
- Nathan, D.G. & Oski's. Hematology of Infancy and Childhood. 7th Edition. Philadelphia : Saunders Elsevier. 2009
- Nevid, Jeffrey S, dkk. Psikologi Abnormal Ed. 5 Jilid 1. Jakarta: Erlangga. 2005.
- Notoatmodjo, S. Metodologi Penelitian Kesehatan. Jakarta : Rineka Cipta, 2007
- Nursalam. Konsep dan Penerapan Metodologi Penelitian Ilmu keperawatan. Jakarta: Salemba Medika 2008
- Nuryani. Cited 15 Juli 2016. Koran Pikiran Rakyat. <http://www.pikiran-rakyat.com/ekonomi/2015/11/21/350770/inilah-umk-jabar-2016-yang-ditetapkan-gubernur>
- Nusbaum, et al. 2015. Thompson and Thompson Genetics in Medicine 8th edition. Elsevier
- Patricia, et al. 2006. Facilitating the Genetic Counselling Process; A Practice Manual. Springer Science and Business Media.
- Pots, N.L. & Mondleco, B.L. Pediatric Nursing; Caring for Children and their Families. 2nd ed. New York: Thomson Corporation; 2007.
- Price, S.A. & Wilson, L.M. Patofisiologi : Patofisiologi : Konsep Klinis Proses-proses penyakit. (Brahm U. Pendit, Furiawati Hartanto, Pita Wulansari & Dewi Asih Mahanani, penerjemah) Jakarta: EGC; 2006.

- Pudrovska, Tetyana and Karraker, Amelia. Gender, Job Authority, and Depression. *Journal of Health and Social Behavior*. 2014, Vol. 55(4) 424–441
- Rahmaniah, Dini. Pengaruh Psikoedukasi terhadap Kecemasan dan Koping Orang Tua dalam Merawat Anak dengan Thalasia Mayor di RSUD Tangerang Banten. Master Tesis. Jakarta: FKUI; 2012.
- Resta, R., Biesecker, B. Bennet, R., Blum, S., Strecker, M., et al. A New Definition of Genetic Counselling: National society of Genetic Counselor's task force report. *J Genet Counsel*. 2006; 15(2):77-83
- Rujito, Lantip & Anwar, Ghazali Paulus. Menggagas Pengembangan Layanan Konseling Genetik di Unit Layanan Kesehatan: Sebuah Kajian Awal. *Majalah Kedokteran Indonesia*: Jakarta Volume 60 nomor 9 tahun 2010
- Rujito, Lantip. Konseling Genetik, Strategi mengontrol Penyakit Genetik di Indonesia. *Mandala of Helath*. Volume 4 no 1. 2010
- Sadock, B.J., Sadock, V.A., Kavlan & Sadock's. *Synopsis of Psychiatry: Behavior Sciences/Clinical Psychiatry*. 10th ed. Lippincott Williams & Wilkins, 2010, p. 527-30
- Safitri, Niken DK. Parent's Attitudes Toward Receiving Genetic Counseling of Down Syndrome. *FMDU*. 2013.
- Saryono. *Metodologi Penelitian Kesehatan*. Jogjakarta; Mitra Cendekia, 2008
- Setiadi. *Konsep dan Penulisan Riset Keperawatan*. Yogyakarta: Graha Ilmu. 2007
- Stuart, G.W. *Principles and Practice of Psychiatric Nursing*. 9th ed.: Morby inc., elseviere aviliate; 2009.
- Susanto, Joko. Hubungan Status Mental dan Tingkat Depresi dengan kemampuan Interaksi Sosial pada Lansia penghuni Pelayanan Sosial Lanjut Usia (PSLUP) di Lamongan. *Fakultas Kedokteran UNS*, 2014

- Tumpenny, Peter D. and Ellard, Sian. 2015. *Emery's Element of medical Genetics* 13rd Edition. Elsevier A guide to genetic counselling: Willey-Blackwell: 2009, cited 28 November 2014 available from:
- Uhlman, Wendy R., Schuette, Jane L. & Yashar, Beverly M. *A Guide to Genetic Counseling*; 2nd Edition. Michigan: A John Willey & Sons. Publication Ink. 2009
- Veach, P., Leroy, B., Bartels, D. *Facilitating The Genetic Counselling Process: A Practice Manual*. New York: Springer-Verlag. 2003
- Virginia Departement of Health. *A Counseling Guide for Sickle Cell and Other Hemoglobin Variants*. The Virginia Sickle Cell Awareness Program. Richmond, Virginia. 2012
- Wasis. *Pedoman Riset Praktis untuk profesi Perawat*. Jakarta ; EGC. 2008
- WHO. *Depression a Global Health Public Concern*. diambil dari http://www.who.int/mental_health/management/depression/who_paper_depression_wfmh_2012.pdf. pada tanggal 22 Juli 2016.
- Widayanti, Costrie Ganes et all. *Feasibility of Preconception Screening for Thalasemia in Indonesia : Exploring The Opinion of Javanese Mother. Ethnicity and Health*. 2011; 16(483-499).
- Wilhelm, Kay et al. *Issues Concerning Feedback About Genetic Testing and Risk of Depression*. *BJPsych.*, 194; 404 - 410 2009
- Wong, D.L., Hockenberry, M. Wilson, D., Winkelstein, M.L., & Schwartz, P. *Buku Ajar Keperawatan Pediatrik edisi 6 Volume 1* (Andry Hartono, Sari Kurnianingsih, & Setiawan, penerjemah) Jakarta: EGC; 2009.
- Zongrum, Onuma et all. *Preliminary study on Thalasemia Screening and Genetic Counsellingective Hmong People in Saraburi Province, Thailand*. Chulankrn University, Thailand. 2014; 8(1-19).

TENTANG PENULIS

Henri Setiawan



Henri Setiawan lahir di Ciamis, Jawa Barat pada tanggal 14 Januari 1989. Pria yang akrab disapa “A Hen” ini merupakan alumni Fakultas Kedokteran pada Program Studi S-2 Ilmu Biomedik dengan konsentrasi Konseling Genetik, di Universitas Diponegoro. Selain sebagai seorang Dosen Program Studi D-III

Keperawatan di STIKes Muhammadiyah Ciamis, ia juga aktif sebagai motivator pada lembaga Training Gema LTc Indonesia. Meski kesibukannya melakukan catur dharma Perguruan Tinggi Muhammadiyah, ia sering menjadi Narasumber pada sejumlah seminar motivasi pelajar, mahasiswa, pemuda lingkungan hingga masyarakat umum.

Laki-laki yang merupakan suami dari Ani Sumarni, dan ayah dari Gema Qathrunnada Salsabiela ini, sejak SD hingga SMP mendapatkan beasiswa studi dari Gubernur Jawa Barat, SMA dari Sampoerna Foundation, S-1 dari Kopertis Wilayah IV Jawa Barat, hingga akhirnya S-2 dari Kementerian Pendidikan dan Kebudayaan melalui program BPPDN, bahkan terpilih sebagai peserta Retooling Vokasi di Nanyang Polytechnic International Singapore, pada program Nursing Pedagogy and Medical – Surgical Nursing Updates.

Penulis aktif dalam organisasi profesi Persatuan Perawat Nasional Indonesia (PPNI), Indonesian Society of Human Genetic (InaSHG), Pengurus Daerah Muhammadiyah (PDM) Kabupaten Ciamis, Bulan Sabit Merah Indonesia (BSMI), Angkatan Muda Siliwangi (AMS), Dewan Masjid Indonesia (DMI), serta bersama-sama dengan timnya mengembangkan pendidikan formal SMP INSPIRASI.

Suhanda



Suhanda, S.Ag., S.Kep., Ners., M.Kes. merupakan dosen senior yang mengabdikan hidupnya sebagai dosen pengajar di STIKes Muhammadiyah Ciamis sejak tahun 1995. Pria yang pernah menjabat sebagai kepala sekolah SPK Muhammadiyah Ciamis tersebut, merupakan alumni Akper Unjani, dan merampungkan program Magisternya di universitas Gadjah Mada. Saat ini, posisi jabatan yang diembannya adalah Ketua Program Studi D3 Keperawatan yang akan berakhir pada tahun 2022. Beberapa karya ilmiah telah beliau publikasikan pada jurnal nasional dan internasional. Aktif dalam organisasi profesi Persatuan Perawat Nasional Indonesia (PPNI) dan banyak terlibat dalam kegiatan bhakti sosial seperti khitanan massal rutin yang beliau selenggarakan secara organisasi, maupun mandiri. Sosok ayah dari 4 orang ini, tinggal di Garut dan membuka layanan kesehatan bersama istrinya yang berprofesi sebagai bidan senior.

Doni Setiawan



Nama Doni Setiawan lahir di Ciamis, Jawa Barat pada tanggal 28 Maret 1987 beragama Islam. Anak Kedua dari dua bersaudara dari pasangan Bapak Lili dan Ibu Ati. Memulai Pendidikan di SDN 2 Imbanagara , Ciamis, melanjutkan Pendidikan di SMPN 2 Ciamis, kemudian melanjutkan ke SMAN 1 Ciamis. Kemudian Kuliah D3 Analis Kesehatan di STIKes BTH Tasikmalaya, S1-Kimia di Fakultas MIPA UJANI dan Sekolah Pasca Sarjana (SPS) pada Program Studi Magister (S-2) Bioteknologi, dengan konsentrasi Bioteknologi Kesehatan, di Universitas Padjadjaran. Saat ini sebagai Dosen Prodi D3 Analis Kesehatan (Teknologi Laboratorium Medik) STIKes Muhammadiyah Ciamis, Jawa Barat.

Penulis aktif dalam organisasi profesi Persatuan Ahli Laboratorium Medik Indonesia (PATELKI) di DPC Kabupaten Ciamis sebagai Koorditaror Seksi Ilmiah, Penelitian dan Pengembangan IPTEK, serta menjadi Sekretaris Asosiasi Institusi Pendidikan Tinggi Teknologi Laboratorium MEDis Indonesia (AIPTLMI) Regionl III (DKI Jakarta, Jawa Barat dan Banten).

Acep Hidayatul Mustopa



Acep Hidayatul Mustopa lahir di Ciamis, Jawa Barat pada tanggal 01 Juni 1998. Laki-laki dengan namanya yang khas sekali orang Sunda ini merupakan anak pertama dari tiga bersaudara. Ia merupakan lulusan Sarjana Keperawatan STIKes Muhammadiyah Ciamis

tahun 2021 dan merupakan salah satu mahasiswa lulusan terbaik di angkatannya.

Laki-laki dengan kepribadian *introvert* ini semasa kecilnya tinggal bersama dengan kakek dan almarhumah neneknya dari mulai Taman Kanak-Kanak (TK) sampai sekolah SMP. Setelah neneknya meninggal karena kanker mamae ia mulai tertarik pada dunia kesehatan sehingga memilih melanjutkan sekolah kesehatan.

Penulis tidak terlalu suka mengikuti organisasi, namun ada beberapa organisasi yang pernah ia ikuti di antaranya ketika sekolah SMK mengikuti organisasi dan sekaligus menjadi ketua PMR, setelah itu saat menempuh pendidikan S-1 Keperawatan ia mengikuti organisasi SEMA (Senat Mahasiswa).

Heri Ariyanto



Heri Ariyanto lahir di Baregbeg, Laktok, Ciamis, Jawa Barat pada tanggal 06 Agustus 1999. Beliau seorang laki-laki yang sering di panggil oleh rekan-rekannya dengan sebutan “Heri” beliau merupakan alumni S1 Keperawatan STIKes Muhammadiyah Ciamis, dan sekarang sedang melanjutkan Study Profesi Ners di kampus yang sama. Selain sebagai seorang Mahasiswa yang sedang melakukan praktik di rumah sakit, ia juga aktif sebagai seorang penulis artikel kesehatan bersama dengan tim dan Dosen pembimbing, yang diterbitkan diberbagai platform Jurnal Nasional maupun Internasional.