



**unisa**  
Universitas 'Aisyiyah  
Yogyakarta



# **PENYULUHAN GENETIKA LANJUT**

Elika Puspitasari, S.ST., M.Keb

@Elikapita

Telp.087738254864



# TUJUAN PEMBELAJARAN/ LO/ CAPAIAN PEMBELAJARAN

Penyuluhan genetik dasar:

- Proses penyuluhan
- Pengambilan keputusan
- Pengobatan



# Prolog

Sekitar 3% anak di negara berkembang mengalami retardasi mental. Rasio perbandingan antara anak laki-laki dengan anak perempuan berkisar antara 1,5 – 2 : 1.

Sekitar seperlima dari anak yang mengalami retardasi mental memiliki basis kromosomal.

Klasifikasi penyakit yang memiliki latarbelakang genetik adalah:

1. Kelainan gen tunggal (mendelian)
2. Sindrom aberasi kromosom
3. Penyakit
4. Penyakit genetik sel somatik (neoplasia, penuaan, penyakit autoimun, beberapa kelainan bawaan)

# Review

Konseling genetik telah didefinisikan sebagai proses pendidikan yang berusaha untuk membantu orang-orang yang terkena ataupun yang memiliki risiko, untuk memahami sifat kelainan genetik, penyebarannya, pilihan perawatan yang tersedia dan keluarga berencana.

Definisi yang lain yaitu suatu proses pemberian nasihat kepada pasien atau anggota keluarga yang memiliki risiko kelainan bawaan yang dapat diturunkan, mengenai konsekuensi dari kelainan tersebut, kemungkinan terjadinya dan penyebarannya sehingga dapat dicegah ataupun dihilangkan.

# Indikasi untuk Konseling Genetik

1. Orangtua berusia lanjut
2. Usia ibu > 35 tahun
3. Usia Ayah > 50 tahun
4. Anak dengan kelainan bawaan atau dismorpology
5. Consanguinity or incest
6. Riwayat keluarga dengan kelainan atau penyakit yang diturunkan :
  - a. Adult onset
  - b. Complex/multifactorial inheritance
  - c. Kelainan kromosom
  - d. Kelainan gen tunggal
7. Skrining heterozigot berdasarkan pada etnis:
  - a. Sickle cell anemia (West African, Mediterranean, Arab, Indo-Pakistani, Turkish, Southeast Asian)

Lanjutan ....

- b. Tay-Sachs, Canavan (Ashkenazi-Jewish, France-Canadian)
8. Skrining kelainan pada kehamilan
- a. Maternal serum  $\alpha$ -fetoprotein
  - b. Maternal serum triple screen
  - c. Prenatal Ultrasound examination
  - d. Bayi lahir mati dengan kelainan bawaan
  - e. Berisiko atau terkena zat teratogen

## Aspek yang perlu diperhatikan dalam konseling genetik

1. Aspek diagnostik, tanpanya saran-saran dan asumsi menjadi tidak berdasar. Tidak ada alternatif lain untuk suatu diagnosis yang pasti. Untuk mendapatkan gambaran risiko genetik diperlukan suatu riwayat keluarga yang tepat, dan lengkap, yang terpisah dari diagnosis.
2. Perkiraan risiko aktual, dapat sangat sederhana pada suatu kasus, dan kompleks pada kasus yang lain.
3. Dukungan, untuk memberi kepastian bahwa proses konsultasi memberikan manfaat dari anjuran yang diberikan dan berbagai langkah-langkah pencegahan yang dapat dilakukan.
4. Memerlukan diagnosis yang tepat, karena beberapa keadaan bisa memiliki penyebab yang multipel.
5. Kadang-kadang varian ini secara fenotip tidak dapat dibedakan dari yang lain.
6. Sebagai tambahan, untuk memeriksa propositus konselor juga boleh memeriksa anggota keluarga lain dalam keluarga, atau potret-potret keluarga.
7. Petugas administrasi melakukan surat menyurat dengan keluarga dan mencari catatan medis yang relevan dan catatan otopsi.
8. Konsultasi dengan dokter spesialis anak, dokter spesialis radiologi, kardiologi.
9. Pemeriksaan laboratorium: karyotipe, analisis biokimia, darah, urin

# Tata cara Konseling genetik

1. Wawancara Terstruktur
  - a. Konseling dengan keluarga pasien berdasarkan perjanjian (appointment)
  - b. Ruangan harus nyaman dan tertutup (tidak terganggu oleh lalu lalang)
  - c. Pengisian kuesioner untuk membuat analisis pedigree
  - d. Anamnesis umum dan khusus
  - e. Membuat janji pertemuan berikutnya
  - f. Analisis pedigree
2. Pemeriksaan Fisik/Penelaahan Kelainan Tubuh
  - a. Pemetretan
  - b. Pengukuran bagian-bagian tubuh
  - c. Diskusi dengan tim
  - d. Analisis dismorfologi
  - e. Penegakkan diagnosis banding
  - f. Menentukan pemeriksaan penunjang



## Lanjutan ...

3. Pemeriksaan Fisik/Penelaahan Kelainan Tubuh
  - a. Pemotretan
  - b. Pengukuran bagian-bagian tubuh
  - c. Diskusi dengan tim
  - d. Analisis dismorfologi
  - e. Penegakkan diagnosis banding
  - f. Menentukan pemeriksaan penunjang
  
4. Pemeriksaan Fisik/Penelaahan Kelainan Tubuh
  - a. Pemotretan
  - b. Pengukuran bagian-bagian tubuh
  - c. Diskusi dengan tim
  - d. Analisis dismorfologi
  - e. Penegakkan diagnosis banding
  - f. Menentukan pemeriksaan penunjang



## Lanjutan ....

### 5. Konseling Lanjutan

- a. Konselor memberi penerangan tentang diagnosis kelainan, patofisiologi kelainan, terapi, dan menceritakan tentang prognosis yang bersangkutan.
- b. Konselor menawarkan opsi untuk kebutuhan keluarga tersebut berdasarkan masukan dari:
  - psikolog
  - dokter kebidanan
- c. Pengambilan keputusan tindakan berdasarkan kesadaran keluarga penderita



Secara umum, berikut ini gambaran perkiraan biaya beberapa jenis pemeriksaan genetik:

1. Noninvasive prenatal testing (NIPT), merupakan tes yang dilakukan untuk menyaring berbagai kelainan genetik pada bayi. NIPT sekitar Rp9.000.000 sampai Rp13.000.000
2. Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy (PGT-A) adalah pemeriksaan genetik untuk mendeteksi kelainan kromosom pada embrio. PGT-A mulai dari Rp8.000.000
3. Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Diseases (PGT-M) dapat dilakukan oleh pasangan yang memiliki kelainan genetik dan tidak ingin mewariskannya kepada bayi. PGT-M mulai dari Rp15.000.000
4. Tes DNA mulai dari Rp10.000.000

Gambaran pengobatan pada kasus kelainan genetik bisa Anda baca melalui alamat web di bawah ini

- <https://www.fda.gov/vaccines-blood-biologics/cellular-gene-therapy-products/what-gene-therapy>
- <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/therapy/genetherapy/>
- <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/genomic-research/genomeediting/>
- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/leber-congenital-amaurosis/>
- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/spinal-muscular-atrophy/>

- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/hemophilia/>
- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/sickle-cell-disease/>
- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/cystic-fibrosis/>
- <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/risk-assessment-pdq>

Terima  
Kasih!

The text 'Terima Kasih!' is written in a white, bubbly, cursive font. It is surrounded by various colorful decorative elements: orange and blue dashed lines, blue and pink wavy lines, and small blue and pink dots. The entire graphic is set against a dark blue background.



**UNISA**  
Universitas 'Aisyiyah  
Yogyakarta