



PENYULUHAN GENETIK DASAR



Do'a Sebelum Belajar

رَضِيتُ بِاللَّهِ رَبًّا وَبِالْإِسْلَامِ دِينًا وَبِمُحَمَّدٍ نَبِيًّا
وَرَسُولًا رَبِّ زِدْنِي عِلْمًا وَرَزُقْنِي فَهْمًا

Artinya:

"Kami ridho Allah Swt sebagai Tuhanku, Islam sebagai agamaku, dan Nabi Muhammad sebagai Nabi dan Rasulku. Ya Allah, tambahkanlah kepadaku ilmu dan berikanlah aku pengertian yang baik"



TUJUAN PEMBELAJARAN/ LO/ CAPAIAN PEMBELAJARAN

Penyuluhan genetik dasar:

- Syarat penyuluhan genetik
- Penegakan diagnosis
- Deteksi carier

Korelasi Qur'an dan IPTEK

QS Al-Hajj (22: 5). Hai manusia, jika kamu dalam keraguan tentang kebangkitan (dari kubur), maka (ketahuilah) sesungguhnya Kami telah menjadikan kamu dari tanah, kemudian dari setetes mani, kemudian dari segumpal darah, kemudian dari segumpal daging yang sempurna kejadiannya dan yang tidak sempurna, agar Kami jelaskan kepada kamu dan Kami tetapkan dalam rahim, apa yang Kami kehendaki sampai waktu yang sudah ditentukan, kemudian Kami keluarkan kamu sebagai bayi, kemudian (dengan berangsur- angsur) kamu sampailah kepada kedewasaan, dan di antara kamu ada yang diwafatkan dan (adapula) di antara kamu yang dipanjangkan umurnya sampai pikun, supaya dia tidak mengetahui lagi sesuatupun yang dahulunya telah diketahuinya. Dan kamu lihat bumi ini kering, kemudian apabila telah Kami turunkan air di atasnya, hiduplah bumi itu dan suburlah dan menumbuhkan berbagai macam tumbuh-tumbuhan yang indah

PENGERTIAN

Genetika adalah ilmu tentang keturunan yang mempelajari berbagai problematika manusia seperti kesehatannya, cacat lahirnya jasmani maupun mental, pewarisan ciri-ciri dan kelainan bawaan, bahkan sampai merekayasanya.

Kehidupan manusia berawal dari pertemuan sel sperma laki-laki dan sel telur wanita (Ovum) dan menghasilkan suatu bentuk yang telah terbuahi (zigot) yang dalam psikologi Islam disebut Nutfah, yaitu air mani (sperma) yang keluar dari sulbi (tulang belakang) laki-laki lalu bersarang dirahim perempuan.

PENYULUHAN

SUATU PENDIDIKAN KESEHATAN YANG BERTUJUAN PENYEBARAN PESAN, MENANAMKAN KEYAKINAN, SEHINGGA MASYARAKAT TIDAK SAJA SADAR, TAHU, DAN MENGERTI TETAPI JUGA MAU DAN BISA MELAKUKAN

PENYULUHAN DITUJUKAN PADA:

❖ REMAJA

- ❑ MELIHAT RIWAYAT DARI KELUARGA CALON PASANGAN (APAKAH ADA RIWAYAT GENETIK - SUATU KEADAAN YANG DITURUNKAN DARI KELUARGA)
- ❑ PERLUNYA GIZI YG SEIMBANG DI MASA REMAJA (PENCEGAHAN KECATATAN)
- ❑ PERLUNYA PEMERIKSAAN DOKTER SKRINING KESEHATAN – SEBELUM MELAKUKAN PERNIKAHAN



**PENYULUHAN PADA
IBU HAMIL**

YG PERLU DIPERHATIKAN

- ❑ MELAKUKAN WUDHU DAN SOLAT SEBELUM BERHUBUNGAN SEKSUAL DENGAN PASANGAN
- ❑ APABILA SUDAH HAMIL MELAKUKAN PEMERIKSAAN USG DAN LABORATORIUM UNTUK MENGETAHUI APAKAH KEHAMILANNYA SEHAT / TIDAK
- ❑ MENGKONSUMSI GIZI SEIMBANG UNTUK MENUNJANG MASA PERTUMBUHAN JANIN DAN UPAYA MENCEGAH TERJADINYA KECATATAN
- ❑ MELAKUKAN PEMERIKSAAN USG :
 - TRIMESTER 1 (1X)
 - TRIMESTER 2 (2X)
 - TRIMESTER 3 (2X)

TUJUAN PEMERIKSAAN USG

TM 1

1. UTK MENGETAHUI APAKAH POSISI JANIN TERLETAK DITEMPAT YANG SEMESTI-NYA?

2. APAKAH JANIN ADA KECATATAN / TIDAK

Lanjutan...

TM 2

1. APAKAH PLASENTA BERADA DI TEMPAT YANG SEHARUSNYA
2. MELIHAT APAKAH RONGGA PANGGUL IBU NORMAL /TIDAK

TM 3

1. MELIHAT AIR KETUBAN
2. MELIHAT KEADAAN PLASENTA APAKAH ADA PENGAPURAN /TIDAK

SYARAT PENYULUHAN

- **APA TUJUAN DIADAKANNYA PENYULUHAN**
- **METODE YANG AKAN DIPAKAI**
- **MEDIA YANG AKAN DIGUNAKAN**
- **PENGETAHUAN SI PENYULUH**

MACAM- MACAM METODE DALAM PENYULUHAN

1.CERAMAH

2.DISKUSI

3.CURAH PENDAPAT

4.PANEL

5.BERMAIN PERAN

6.DEMONSTRASI

7.SIMPOSIUM

8.SEMINAR

MEDIA YANG DAPAT DIGUNAKAN

1. MEDIA VISUAL (PAKAI LAYAR)
2. MEDIA AUDIO (PENYULUH MEMBACAKAN/BERBICARA => DIDEPAN KLIEN)
3. MEDIA AUDIO VISUAL (GABUNGAN)
4. MELALUI MEDIA INTERNET /GOOGLE
5. MEDIA FOTOGRAFIS (PENYULUH MENJELASKAN SAMBIL MENGGAMBAR)
6. MEDIA SERBA ANEKA (PENYULUH MENULIS & MENJELASKAN) →DIPAPAN TULIS

PENYULUH

1. MENGUASAI MATERI YG AKAN DISAMPAIKAN
2. TIDAK GROGI
3. SIAP MENTAL

MENEGAKKAN DIAGNOSA



DATA SUBJEKTIF

1. TANYAKAN ADAKAH RIWAYAT
DARI KELUARGA CACAT BAWAAN

2. TANYAKAN APAKAH PASIEN SENDIRI
ADA MASALAH TENTANG KESEHATAN?

DATA OBJEKTIF

1. PEMERIKSAAN LABORATORIUM
2. PEMERIKSAAN USG
3. PEMERIKSAAN FOTO RONTGEN

Wanita dengan tingkat risiko tinggi memiliki bayi dengan cacat lahir dapat ditawarkan untuk menjalani tes diagnostik pertama daripada harus tes skrining. Faktor risiko tinggi adalah apabila :

- ❖ Keluarga atau sejarah pribadi cacat lahir.
- ❖ Anak sebelumnya cacat lahir atau kondisi genetik.
- ❖ Penggunaan obat-obatan tertentu di sekitar waktu pembuahan.

- Pengujian carrier dilakukan untuk melihat apakah pasangan membawa gen penyebab kelainan pada anak.
- Hal ini dapat dilakukan untuk memeriksa sejumlah gangguan genetik, seperti cystic fibrosis, anemia sel sabit, penyakit Tay-Sachs, thalassemia, dysautonomia keluarga, dan penyakit Canavan.

- Sampel darah atau air liur akan diambil dan dipelajari di laboratorium. Jika hasil tes menunjukkan ibu adalah carrier, langkah berikutnya adalah untuk menguji ayah bayi.
- Jika hasil tes menunjukkan bahwa kedua orang tua adalah pembawa, seorang konselor genetik dapat memberikan informasi lebih lanjut tentang risiko memiliki bayi dengan gangguan tersebut.

SKRINING

Skrining trimester pertama dilakukan antara usia kehamilan 11 minggu dan 14 minggu untuk mendeteksi risiko down syndrome dan trisomi 18.

Tes darah mengukur kadar dua zat dalam darah ibu yaitu :

1. Kehamilan terkait plasma protein-A (Papp-A)
2. *Human chorionic gonadotropin (hCG)*

Pemeriksaan USG, disebut skrining nuchal translucency digunakan untuk mengukur ketebalan di bagian belakang leher janin. Peningkatan ruang ini mungkin merupakan tanda dari sindrom Down, trisomi 18, atau masalah kromosom lainnya.

Hasil skrining nuchal translucency kemudian digabungkan dengan tes darah, dan usia ibu untuk menilai risiko bagi janin.

Pada trimester pertama tes gabungan ini sebagian besar mendeteksi down syndrome tapi tidak semua kasus (82-87%).

Ketika ketebalan tembus nuchal meningkat, janin mungkin memiliki cacat jantung atau kondisi genetik lain.

dokter mungkin menyarankan pemeriksaan USG lebih rinci sekitar 20 minggu kehamilan.

Pada **trimester kedua**, tes “multiple marker screening” untuk mendeteksi down syndrome, trisomi 18, dan cacat tabung saraf (nural tube defect).

Tes ini mengukur kadar tiga atau empat dari zat berikut ini dalam darah:

1. *Alpha-fetoprotein (AFP)* : dibuat oleh pertumbuhan janin, ditemukan dalam cairan amnion, darah janin, dan, dalam jumlah yang lebih kecil, dalam darah ibu.
2. *Estriol* : hormon dibuat oleh plasenta dan hati janin.
3. *human chorionic gonadotropin* : hormon dibuat oleh plasenta.
4. *Inhibin-A* : hormon ini diproduksi plasenta.

Pemeriksaan Prenatal Non Invasive

Tes terbaru adalah metode pemeriksaan cell-free DNA yang beredar pada plasma maternal.

Tes bisa dilakukan mulai usia kehamilan 10 minggu dan hanya memerlukan sample darah. Tes ini tidak dianjurkan pada kehamilan ganda atau triplet serta tidak bisa memberikan hasil pada sebagian kecil wanita (1 – 5 persen).

Hasil Pemeriksaan:

- ❑ Skrin negatif (*low risk*) : wanita dengan hasil 1 dalam 2000 (0,05%) mempunyai resiko kecil bayinya mengalami DS.
- ❑ Skrin positif (*high risk*) : wanita dengan hasil 1 dalam 50 (2%) dipandang sebagai “*highrisk*.” 2% akan berkembang menjadi DS.

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 orange wavy lines, and pink and blue dots. The entire graphic is set against a dark blue background.



UNISA
Universitas 'Aisyiyah
Yogyakarta