

**MAKALAH
ETHICAL ISSUE DALAM GENETIKA**



Disusun oleh :

1. Amalia Zidny_2110101023
2. Intan Laroiba_2110101024
3. Afifah Rosiana_2110101025
4. Ledy Suprihatin_2110101028
5. Monica Dwi Putri_2110101029

UNIVERSITAS 'AISYIYAH YOGAYAKARTA
TAHUN AJARAN 2021/2022

PEMBAHASAN

A. Pengertian Masalah Etika dalam Genetika

Masalah etika terjadi ketika keputusan, skenario, atau aktivitas tertentu menimbulkan konflik dengan prinsip moral masyarakat. Baik individu maupun kelompok dapat terlibat dalam konflik ini, karena setiap aktivitas akan dipertanyakan dari sudut pandang etika.

Genetika diartikan sebagai ilmu cabang biologi yang mengkaji materi genetik tentang strukturnya, reproduksinya, kerjanya (ekspresi), perubahan dan rekombinasinya, keberadaannya dalam populasi, serta perekayasannya (Corebima, 2010). Genetik adalah suatu bidang ilmu pengetahuan yang mempelajari bagaimana karakteristik atau ciri khas itu diturunkan dari orang tua ke anaknya melalui gen. Gen adalah bagian dari DNA (deoxyribonucleic acid) yang berada pada setiap sel kita, yang bertugas menginstruksikan sel-sel untuk membuat protein yang dibutuhkan tubuh untuk dapat berfungsi. DNA adalah blueprint dari genetik yang berada pada setiap sel. Gen akan mempengaruhi diwariskannya karakter dan ciri khas dari orang tua ke anaknya. Seperti warna rambut, warna mata, dan tinggi badan. Selain itu, gen juga mempengaruhi kemungkinan seseorang untuk menderita penyakit tertentu, misalnya kanker.

Perubahan pada gen, yang dinamakan mutasi, memberikan pengaruh besar pada perkembangan penyakit kanker. Mutasi jugalah yang menginstruksikan sel untuk membuat atau tidak membuat protein yang mempengaruhi pertumbuhan dan pembelahan sel. Mutasi tertentu akan membuat pertumbuhan sel tidak terkendali yang kemudian akan menyebabkan kanker. Biasanya, butuh beberapa perubahan gen sebelum suatu sel dapat berubah menjadi kanker.

B. Genetic Testing

Genetic testing (uji genetik) adalah jenis pemeriksaan kesehatan yang melakukan identifikasi terhadap adanya perubahan pada kromosom, gen, atau protein. Hasil dari uji genetik dapat mengkonfirmasi atau menyingkirkan dugaan adanya suatu kondisi genetik atau membantu menentukan kemungkinan seseorang menderita atau mewariskan penyakit genetik/keturunan.

Ada tiga bentuk pengujian genetik: diagnostik, pembawa, dan pengujian prediktif. Pengujian diagnostik melibatkan mengidentifikasi keadaan penyakit saat ini. Ini termasuk skrining prenatal dan bayi baru lahir—bentuk tes genetik yang paling umum. Pengujian pembawa menentukan apakah seseorang membawa sifat genetik tertentu. Sifat genetik setiap orang terdiri dari dua kromosom: satu diwarisi dari ibunya dan satu dari ayahnya. Jika kelainan genetik dominan, karakteristik penyakit akan diekspresikan ketika seseorang memiliki

satu kromosom abnormal. Jika kelainan genetik resesif, karakteristik penyakit muncul ketika individu memiliki dua kromosom abnormal. Jika kelainan tersebut terkait-X, karakteristik penyakit akan muncul pada laki-laki. Jenis pengujian genetik ketiga, pengujian prediktif, digunakan untuk menentukan apakah seseorang memiliki mutasi genetik yang akan menyebabkan gangguan onset lambat. Jenis tes ini biasanya dilakukan pada individu yang sehat dengan riwayat keluarga yang positif dan tidak ada gejala penyakit. Contoh kelainan yang tersedia untuk tes genetik adalah penyakit *Huntington*, *cystic fibrosis*, kanker payudara, *sindrom Down*, anemia sel sabit, dan *fenilketonuria*.

Terdapat beberapa metode untuk melakukan uji genetik:

1. *Molecular genetic test* merupakan pemeriksaan gen tunggal atau DNA pendek untuk mengidentifikasi adanya variasi atau mutasi yang dapat mencetuskan gangguan genetik. Tes genetik dilakukan pada sampel darah, rambut, kulit, dan cairan ketuban (cairan yang mengelilingi janin selama kehamilan). Misalnya, prosedur yang disebut buccal swab menggunakan sikat kecil atau kapas untuk mengumpulkan sampel sel dari permukaan bagian dalam pipi.
2. *Chromosomal genetic test*, merupakan analisa kromosom utuh atau DNA panjang untuk melihat apakah ada perubahan mayor pada genetik, seperti duplikat tambahan kromosom yang dapat menimbulkan kelainan genetik. Analisis kromosom biasanya dilakukan pada sampel darah. Terkadang cairan ketuban (cairan dari dalam rahim) atau jaringan (seperti kulit) diuji.
3. *Biochemical genetic test*, merupakan pemeriksaan pada jumlah atau tingkat aktivitas protein, di mana jika terjadi abnormalitas dapat mengindikasikan adanya perubahan DNA yang menimbulkan gangguan genetik. Dapat dilakukan dari sampel darah, urin, cairan tulang belakang, dan air ketuban

Uji genetik sendiri dapat dilakukan dengan memeriksa spesimen berikut:

- Sample darah
- Swab mukosa pipi bagian dalam
- Amniocentesis, sample dari cairan ketuban (uji genetik prenatal)
- *Chorionic villus sampling*, sample dari jaringan plasenta (uji genetik prenatal)

Berikut adalah jenis-jenis dari uji genetik beserta manfaatnya:

- *Diagnostic testing*, merupakan uji genetik yang secara spesifik bertujuan untuk mengidentifikasi ada tidaknya suatu penyakit pada

seseorang. Hasil yang didapatkan diharapkan dapat membantu untuk menentukan terapi dan langkah yang tepat

- *Predictive* dan *pre-symptomatic genetic test*, merupakan uji genetik yang bertujuan untuk mencari adanya perubahan genetik yang diperkirakan dapat meningkatkan kemungkinan seseorang untuk menderita suatu penyakit. Hasil yang didapatkan diharapkan dapat menyediakan informasi terkait risiko seseorang untuk menderita suatu penyakit. Hasil yang didapatkan juga diharapkan dapat membantu seseorang melakukan perubahan gaya hidup
- *Carrier testing*, merupakan uji genetik yang dilakukan untuk mendeteksi apakah seseorang merupakan carrier gen yang terkait dengan suatu penyakit. Seorang carrier dapat saja tidak menunjukkan gejala penyakit (asimtomatik), namun dia tetap berpotensi untuk menurunkan gen tersebut kepada keturunannya yang dapat juga menjadi carrier atau bahkan menderita atau menampakkan gejala suatu penyakit. Biasanya tes ini dilakukan pada keluarga dengan risiko penyakit bawaan tertentu
- *Prenatal testing*, merupakan uji genetik yang dilakukan pada masa kehamilan untuk membantu mengidentifikasi adanya penyakit tertentu pada fetus
- *Newborn screening*, merupakan uji genetik yang dilakukan pada bayi baru lahir (usia 1 atau 2 hari) untuk membantu mendeteksi ada tidaknya penyakit yang dapat berpengaruh pada kesehatan dan tumbuh kembangnya
- *Pharmacogenomics testing*, merupakan uji genetik yang dilakukan untuk memperoleh informasi terkait bagaimana obat tertentu diproses dalam tubuh seseorang. Pemeriksaan ini dapat membantu sarana dan tenaga kesehatan untuk membantu menentukan obat yang paling tepat untuk seseorang
- *Research genetic testing*, merupakan uji genetik yang digunakan untuk mempelajari kontribusi gen kepada kesehatan dan penyakit

Biasanya, dokter merekomendasikan untuk melakukan uji genetik kepada orang-orang di bawah ini:

- Pasangan yang berencana untuk menikah dan memiliki keturunan, serta memiliki keluarga dekat yang menderita penyakit keturunan
- Orang tua yang telah memiliki seorang anak dengan kelainan bawaan berat
- Wanita yang telah mengalami lebih dari 2 kali keguguran

- Wanita yang pernah melahirkan anak dengan kondisi fisik yang mengarah ke kelainan genetik
- Wanita hamil yang berusia lebih dari 34 tahun (berpotensi untuk melahirkan anak yang rentan memiliki kelainan kromosom)
- Wanita yang telah melakukan uji prenatal standar (screening test) dengan hasil abnormal
- Anak dengan gangguan kesehatan yang kemungkinan bersifat genetik
- Anak dengan gangguan kesehatan berupa sindrom genetik tertentu sehingga diperlukan uji genetik untuk mengkonfirmasi diagnosis
- Pekerja yang terekspos senyawa atau substansi kimia atau radiasi berbahaya di tempat kerja

Walaupun uji genetik dapat memberikan informasi yang sangat bermanfaat bagi penegakkan diagnosis, pengobatan dan pemilihan terapi, serta pencegahan penyakit, pemeriksaan tersebut juga memiliki beberapa keterbatasan. Sebagai contoh, jika seseorang saat ini berada dalam kondisi sehat, hasil positif pada uji genetik tidak berarti dia akan selalu menderita penyakit nantinya. Di sisi lain, hasil negatif juga tidak selalu menjamin bahwa seseorang tidak akan menderita suatu penyakit nantinya.

Uji genetik dapat mendeteksi suatu perubahan gen dan memprediksi kemungkinan seseorang menderita suatu penyakit, namun tidak dapat memprediksi berat tidaknya penyakit tersebut. Misalnya, seseorang melalui uji genetik terdeteksi memiliki mutasi gen kromosom no. 7 sehingga orang tersebut berpotensi menderita cystic fibrosis. Namun, tidak dapat diperkirakan apakah orang tersebut akan menderita gangguan pernapasan serius atau hanya gangguan pernapasan ringan saja. Sebelum melakukan uji genetik, sebaiknya seseorang mengumpulkan sebanyak mungkin informasi tentang kondisi dan riwayat kesehatan keluarganya. Kemudian, ada baiknya juga melakukan konsultasi dengan dokter atau konselor genetik terkait kondisi dan riwayat kesehatan pribadi dan keluarga. Disarankan juga, untuk mendiskusikan pertanyaan dan hal-hal yang menjadi perhatian dan harapan dari uji genetik tersebut. Diskusikan juga bagaimana pilihan langkah yang dapat diambil, berdasarkan hasil pemeriksaan yang akan dilakukan.

Jika seseorang melakukan uji genetik untuk mendeteksi risiko suatu penyakit keturunan dalam keluarga, ada baiknya uji genetik tersebut dapat dilakukan bersama dengan para anggota keluarga yang lain. Tidak semua perusahaan asuransi akan menanggung biaya dari uji genetik. Jadi, sebelum seseorang melakukan uji genetik, disarankan untuk melihat daftar manfaat dari proteksi

asuransi yang dimilikinya. Jika uji genetik dilakukan dengan tujuan untuk mencari tahu apakah seseorang membawa suatu mutasi gen yang dapat menurunkan suatu kondisi genetik ke keturunannya, maka dokter atau konselor genetik akan membantu memperjelas risiko penyakit yang berpotensi diturunkan kepada sang anak. Hasil uji genetik juga akan membantu pasangan suami istri untuk membuat perencanaan masa depan keluarga.

Jika hasil dari uji genetik positif, berarti telah terdeteksi adanya perubahan genetik. Langkah selanjutnya yang diambil bergantung pada tujuan dari uji genetik itu sendiri. Jika uji genetik bertujuan untuk mendiagnosa suatu kondisi atau penyakit spesifik, hasil positif akan membantu untuk dapat menentukan rencana terapi yang tepat. Hasil positif dari uji genetik juga diharapkan dapat membantu seseorang melakukan perubahan gaya hidup. Sehingga walaupun dia memiliki gen yang diperkirakan membawa penyakit tertentu, setidaknya *acquired risk* yang dimiliki dapat diperkecil.

Jika uji genetik bertujuan untuk memastikan apakah seseorang dapat menderita penyakit tertentu, hasil positif tidak berarti seseorang akan mendapatkan penyakit tersebut. Sebagai contoh, jika seseorang memiliki gen kanker payudara (BRCA1 atau BRCA2), berarti orang tersebut memiliki risiko tinggi untuk menderita kanker payudara, tetapi tidak harus berarti orang tersebut pasti akan menderita kanker payudara. Walaupun demikian, pada kondisi tertentu, seperti misalnya Penyakit Huntington, jika seseorang terdeteksi memiliki gen bawaan Penyakit Huntington, dia akan mendapat penyakit tersebut suatu saat nanti.

Jika hasil dari uji genetik negatif, bukan berarti seseorang tidak memiliki mutasi gen pembawa penyakit tertentu. Karena akurasi dari uji genetik bervariasi, tergantung pada kondisi objek uji dan apakah gen tersebut pernah teridentifikasi sebelumnya di keluarga. Pada beberapa kasus, uji genetik tidak dapat menyediakan informasi yang berguna tentang genetik seseorang. Karena setiap orang dapat memiliki variasi gen yang terkadang tidak berbahaya. Terkadang sulit bagi uji genetik untuk membedakan antara perubahan gen yang dapat menyebabkan penyakit dan varian gen yang tidak berbahaya. Apapun hasil yang didapatkan dari uji genetik, sebaiknya konsultasikan hasil tersebut pada dokter atau konselor genetik untuk membantu menginterpretasikan hasil tersebut dan mendiskusikan rencana masa depan diri dan keluarga.

C. Contoh Kasus Mengenai Isu Etik

Contoh kasus mengenai isu etik genetika ini adalah “Pemerintah China hukum ilmuwan yang menciptakan 'bayi hasil rekayasa genetika' tiga tahun penjara”

Rekayasa genetika adalah upaya untuk melakukan modifikasi molekul genetik dari suatu organisme sehingga diperoleh sifat baru yang dimiliki. Pada kasus ini He Jiankui dinyatakan bersalah karena telah melanggar larangan pemerintah dengan melakukan eksperimen terhadap embrio manusia, dengan dalih memberikan perlindungan terhadap virus HIV. Jiankui dikecam dunia ketika ia mengumumkan eksperimennya dan kelahiran sepasang bayi kembar hasil eksperimen tersebut November lalu. Selain hukuman kurungan, Jiankui juga didenda tiga juta yuan (Rp5,9 miliar).

Jiankui menarget sebuah gen yang dinamakan CCR5. Ia berisi serangkaian instruksi genetik yang penting bagi fungsi sistem imun - akan tetapi juga menjadi 'pintu' bagi HIV (human immunodeficiency virus) untuk masuk dan menginfeksi sel. Mutasi terhadap CCR5 pada dasarnya 'mengunci' pintu tersebut dan memberikan daya tahan terhadap HIV. Jiankui merekrut tujuh pasangan heteroseksual yang ingin memiliki anak untuk ikut serta dalam penelitiannya. Semua pria dari kelompok tersebut mengidap HIV, sementara para perempuannya tidak. Sang profesor lantas membuat embrio di sebuah klinik IVF, dan menggunakan teknologi rekayasa genetika yang dikenal dengan sebutan CRISPR-Cas9 untuk mengubah gen CCR5. Ia lalu memalsukan beberapa dokumen supaya lulus ulasan etika wajib dan mengarang informasi agar para dokter dapat menanamkan embrio yang gennya sudah direkayasa ke dalam rahim dua perempuan tanpa tahu fakta yang sesungguhnya.

Konsekuensi penuh atas bayi hasil rekayasa genetika masih belum jelas, akan tetapi dampaknya dapat bersifat permanen. Jika bayi-bayi itu tumbuh dewasa dan kelak memiliki keturunan, modifikasi genetik apa pun yang mereka miliki dapat menurun ke generasi-generasi berikutnya. Meskipun ia berhasil menarget gen yang benar, kata mereka, ia tidak benar-benar menciptakan mutasi yang tepat, yang berkaitan dengan daya tahan terhadap HIV.

BAB III

PENUTUP

A. Kesimpulan

Isu etik dalam genetika pada kasus tersebut adalah eksperimen Jiankui untuk menarget sebuah gen yang dinamakan CCR5 dengan menggunakan teknologi rekayasa genetika CRISPR-Cas9. Penerapan metode ini pada manusia sifatnya sangat eksperimental sehingga ilmuwan belum sepenuhnya tahu dampak jangka panjang dari metode pengeditan DNA ini bagi manusia. Perubahan gen bersifat permanen dan menurun ke generasi selanjutnya sehingga dapat memunculkan virus baru yang bisa mengancam manusia.

B. Saran

Sebaiknya sebelum mengujikan suatu penemuan pada manusia terlebih dahulu diujikan pada hewan yang memiliki banyak kesamaan karena jika suatu penemuan langsung diujikan kepada manusia hal ini akan membawa kemungkinan yang sulit untuk ditemukan obatnya jika memang terjadi kemungkinan terburuk.

DAFTAR PUSTAKA

Nusantari, Elya. 2014. "GENETIKA". Yogyakarta. PENERBIT DEEPUBLISH.

Grady, C. (1999). Ethics and genetic testing. *Advances in internal medicine*, 44, 389-411.

Genetic testing. (n.d.). Indonesia Re. <https://indonesiare.co.id/id/article/genetic-testing> , diakses pada Kamis 16 Juni 2022 pukul 20.40 WIB

China penjarakan ilmuwan Yang ciptakan 'bayi hasil rekayasa genetika'. (2019, December 31). BBC News Indonesia. <https://www.bbc.com/indonesia/dunia-50953080> , diakses pada Kamis 16 Juni 2022 pukul 22.00 WIB

Rekayasa Genetika. (2020, May 30). cfns.ugm.ac.id/id/ – Web Lembaga Civitas Akademik UGM. <https://cfns.ugm.ac.id/2020/05/30/download-materi-rekayasa-genetika/> , diakses pada Kamis 16 Juni 2022 pukul 22.30 WIB