



Identifikasi Pengetahuan Siswa SMAS Teladan Medan Tentang Kelainan Genetik dan Cara Pencegahannya

Alfina Sukmahayati Damanik¹, Miftahul Khairani², Nayla³, Putri Agustina Anggreniawira⁴,
Rifqi Khoir Afdan⁵

¹⁻⁵Program Studi Tadris Biologi, Fakultas Ilmu Tarbiyah dan Keguruan, UIN Sumatera Utara
Email: alfinasukmahayatidamanik@uinsu.ac.id¹

Abstrak

Kelainan genetik merupakan salah satu bidang yang penting dalam dunia kesehatan, yang menarik perhatian para peneliti, praktisi medis, dan pendidik. Adapun penelitian ini bertujuan untuk mengevaluasi tingkat pemahaman siswa mengenai penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya. Penelitian ini menggunakan metode kuantitatif dengan pendekatan survei, dan pengumpulan data yang memberikan gambaran jelas tentang pengetahuan siswa mengenai kelainan genetik. Berdasarkan data yang kami peroleh tentang penyakit kelainan genetik sebanyak 57,40%. Sedangkan data tentang cara pencegahan kelainan genetik memiliki nilai yang lebih banyak dibandingkan dengan yang mengetahui penyakit kelainan genetik yaitu sebanyak 65,80%. Penelitian ini juga mengidentifikasi beberapa area, yang pengetahuan siswa masih perlu ditingkatkan.

Kata kunci: Identifikasi Pengetahuan, Kelainan Genetika, Cara Pencegahan.

PENDAHULUAN

Identifikasi pengetahuan pencegahan kelainan genetik merujuk pada proses penting dalam menyadari cara-cara untuk mencegah risiko terjadinya kelainan genetik pada individu atau keluarga. Ini melibatkan pemahaman mendalam tentang bagaimana faktor genetik mempengaruhi kemungkinan kelainan, serta strategi yang dapat diambil untuk mengurangi risiko tersebut. Dengan pemahaman yang kuat tentang pengetahuan ini, individu dan masyarakat dapat mengambil langkah-langkah pencegahan yang tepat, seperti tes genetik pranatal dan edukasi tentang faktor risiko genetik. Ini adalah langkah penting untuk melindungi kesehatan genetik dan kesejahteraan keluarga, serta membuka pintu bagi penelitian dan inovasi di bidang pencegahan kelainan genetik di masa depan. Kelainan genetik merupakan salah satu bidang yang penting dalam dunia kesehatan, yang menarik perhatian para peneliti, praktisi medis, dan pendidik. Penelitian ini bertujuan untuk mengevaluasi pemahaman siswa mengenai penyakit kelainan genetik serta upaya pencegahannya. Memahami tingkat pengetahuan siswa merupakan langkah penting dalam menilai efektivitas program pendidikan dan upaya penyuluhan yang telah dilakukan. (Irawan,2021)

Penelitian ini menggunakan metode kuantitatif dengan pendekatan survei untuk mengevaluasi pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya. Melalui survei yang dilakukan dengan menggunakan kuesioner, data diperoleh dari 30 siswa kelas X IPA 1. Kuesioner tersebut dirancang untuk mengukur pemahaman siswa tentang topik yang berkaitan dengan kelainan genetik. (Aryani,2024)

Data yang terkumpul kemudian dianalisis secara statistik untuk menentukan persentase jawaban benar dari setiap pertanyaan. Hasil analisis ini dipresentasikan dalam bentuk tabel dan diagram untuk mempermudah interpretasi. Penggunaan metode kuantitatif ini memberikan gambaran yang jelas dan terukur tentang tingkat pengetahuan siswa serta area-area yang memerlukan peningkatan dalam metode pengajaran dan penyebaran informasi (Dianah,2022).

Hasil penelitian ini mendeskripsikan identifikasi pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya. Dari tabel dan diagram yang disajikan, dapat dilihat bahwa sebagian besar siswa memiliki pemahaman yang baik tentang konsep dasar kelainan genetik, seperti definisi kelainan genetik, cara penurunannya, serta faktor-faktor yang menyebabkannya. Namun, masih terdapat kekurangan pengetahuan pada beberapa aspek, seperti contoh penyakit genetik yang disebabkan oleh mutasi gen tunggal dan peran antioksidan dalam pencegahan kelainan genetik. (Renawati,2017)

Dari hasil penelitian ini, dapat disimpulkan bahwa sebagian besar siswa telah memiliki pemahaman yang baik tentang penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya. Meskipun demikian, masih ada area-area tertentu yang perlu ditingkatkan dalam metode pengajaran dan penyebaran informasi. Temuan ini memiliki implikasi penting bagi pendidik dan pembuat kebijakan pendidikan untuk memperbaiki pendekatan pembelajaran dan menyediakan informasi yang lebih efektif.

Penelitian ini memberikan wawasan yang bermanfaat tentang kondisi pengetahuan siswa saat ini serta memberikan arahan untuk langkah-langkah perbaikan di masa depan. Dengan demikian, penelitian ini tidak hanya mencerminkan situasi saat ini, tetapi juga memberikan panduan untuk pengembangan pendidikan yang lebih baik di masa mendatang. (Ramatilah, 2023)

Adapun untuk pencegahan kelainan genetik dapat melibatkan beberapa strategi, tergantung pada jenis kelainan genetik yang dimaksud. Berikut beberapa langkah pencegahan umum:

1. **Pemeriksaan Genetik Pranatal:** Untuk mengidentifikasi kelainan genetik pada janin, tes pranatal seperti amniocentesis atau tes sampel jaringan horionik dapat dilakukan. Ini memungkinkan deteksi dini dan membantu dalam pengambilan keputusan terkait kehamilan.
2. **Konseling Genetik:** Konseling genetik dapat membantu pasangan dalam memahami risiko kelainan genetik yang mungkin mereka miliki dan membantu mereka membuat keputusan terinformasi tentang perencanaan keluarga.
3. **Tes Penyaringan Carrier:** Untuk kelainan genetik yang diturunkan secara resesif, seperti fibrosis kistik atau talasemia, tes pembawa dapat dilakukan untuk menentukan apakah pasangan adalah pembawa gen yang berpotensi mewariskan kelainan tersebut kepada keturunan mereka.
4. **Pemilihan Genom Embrio (PGD):** Dalam situasi di mana salah satu atau kedua pasangan adalah pembawa gen penyakit yang diturunkan, teknik PGD dapat digunakan selama proses fertilisasi in vitro (IVF) untuk memilih embrio yang bebas dari kelainan genetik tersebut sebelum implantasi.
5. **Pemeriksaan Kesehatan dan Perawatan Pranatal:** Pemeriksaan kesehatan pranatal yang teratur oleh profesional medis dapat membantu mendeteksi dini masalah kesehatan yang terkait dengan kelainan genetik dan memungkinkan tindakan pencegahan atau pengobatan yang sesuai.
6. **Perhatian pada Faktor Lingkungan:** Beberapa kelainan genetik dapat dipengaruhi oleh faktor lingkungan. Mencegah paparan terhadap zat-zat yang diketahui dapat memicu atau memperburuk kelainan genetik tertentu dapat membantu mengurangi risiko.
7. **Edukasi dan Kesadaran:** Pengetahuan tentang kelainan genetik, termasuk faktor risiko, gejala, dan cara pencegahan, dapat membantu individu dan keluarga membuat keputusan yang tepat dan mengambil langkah-langkah pencegahan yang sesuai.

METODE PENELITIAN

Metode penelitian yang digunakan adalah metode kuantitatif dengan pendekatan survei. Survei dilakukan dengan menggunakan kuesioner yang dibagikan kepada 30 siswa kelas X IPA 1. Kuesioner tersebut berisi pertanyaan-pertanyaan yang dirancang untuk mengukur pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya.

Data yang diperoleh dari kuesioner kemudian dianalisis secara statistik untuk menentukan persentase jawaban benar dari setiap pertanyaan. Hasil analisis ini disajikan dalam bentuk tabel dan diagram untuk memudahkan interpretasi. Data kuisisioner yang diperoleh ini berdasarkan dari perhitungan presentase yang dianalisis berdasarkan rumus sebagai berikut:

$$\text{Presentase} = \frac{\text{Jumlah Siswa yang benar}}{\text{Total siswa}}$$

Data tersebut kemudian dikembangkan dalam bentuk diagram lingkaran untuk melihat perbandingan secara objektif mengenai nilai pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik dan cara pencegahan yang beracuan pada rumus sebagai berikut:

$$\text{Perbandingan rata rata presentase} = \frac{\text{Nilai presentasi pengetahuan}}{\text{Jumlah data}}$$



Dengan menggunakan metode kuantitatif ini, penelitian dapat memberikan gambaran yang jelas tentang tingkat pengetahuan siswa serta area-area yang memerlukan peningkatan dalam metode pengajaran dan penyebaran informasi.

HASIL PENELITIAN

Hasil penelitian memaparkan seluruh data atau temuan yang diperoleh selama penelitian berlangsung. Hasil penelitian ini berupa identifikasi pengetahuan siswa pada salah satu kelas X IPA 1 mengenai penyakit genetik beserta cara pencegahannya yang dianalisis dalam bentuk data sebagai berikut:

Tabel 1. Pengetahuan siswa tentang kelainan genetik

NO	Pertanyaan	Jumlah Siswa Benar	Total Siswa	Presentasi Jawaban Benar (%)
1.	Apa yang dimaksud dengan penyakit kelainan genetik?	25	30	83 %
2.	Bagaimana penyakit kelainan genetik dapat diturunkan?	20	30	67 %
3.	Faktor utama yang menyebabkan kelainan genetik ?	18	30	60 %
4.	Apakah kelainan genetik bersifat turun-menurun?	19	30	63 %
5.	Contoh penyakit genetik yang disebabkan oleh mutasi gen tunggal ?	13	30	43 %
6.	Jenis penyakit berikut yang termasuk kelainan genetik ?	14	30	46 %
7.	Penyebab kelainan genetik ?	12	30	40 %

(Sumber : Kumpulan Buku Genetika)

Berdasarkan tabel 1 ini menjelaskan bahwa kebanyakan siswa dengan rata-rata $\geq 50\%$ siswa memiliki pemahaman yang masuk pada kategori baik tentang konsep dasar kelainan genetika termasuk sifat keturunan dan juga faktor utama yang menyebabkan kelainan genetik. Namun, terdapat pula kekurangan pemahaman siswa ini dalam hal beberapa contoh jenis-jenis apa saja penyakit yang termasuk pada kelainan genetik dan juga penyebab dari penyakit kelainan tersebut dengan presentasi rata-rata pada data yaitu $\leq 50\%$.

Tabel 2. Pencegahan penyakit kelainan genetik

NO	Pertanyaan	Jumlah Siswa Benar	Total Siswa	Persentasi Jawaban Benar (%)
1.	Apakah pencegahan penyakit kelainan genetik?	22	30	73 %
2.	Bagaimana cara pencegahan kelainan genetik yang paling efektif?	21	30	70 %
3.	Bagaimana peran antioksidan dalam pencegahan kelainan genetik?	13	30	43 %
4.	Bagaimana pola makanan yang seimbang dapat membantu mencegah penyakit kelainan genetik?	18	30	60 %
5.	Yang bukan metode pencegahan penyakit kelainan genetik ?	25	30	83 %

Pada tabel 2. Ini menunjukkan bahwa sebagian besar siswa dengan presentasi $\geq 50\%$ memiliki pengetahuan yang baik mengenai cara pencegahan dalam penyakit kelainan genetik seperti memastikan tubuh mendapatkan semua nutrisi yang diperlukan fungsi genetik secara optimal dan juga dapat mengetahui membedakan metode yang tepat untuk mencegah kelainan genetik. Namun terdapat juga siswa yang kurang mengetahui peran anti antioksidan dalam pencegahan kelainan genetik dengan dapat dilihat presentasi nilainya $\leq 50\%$.

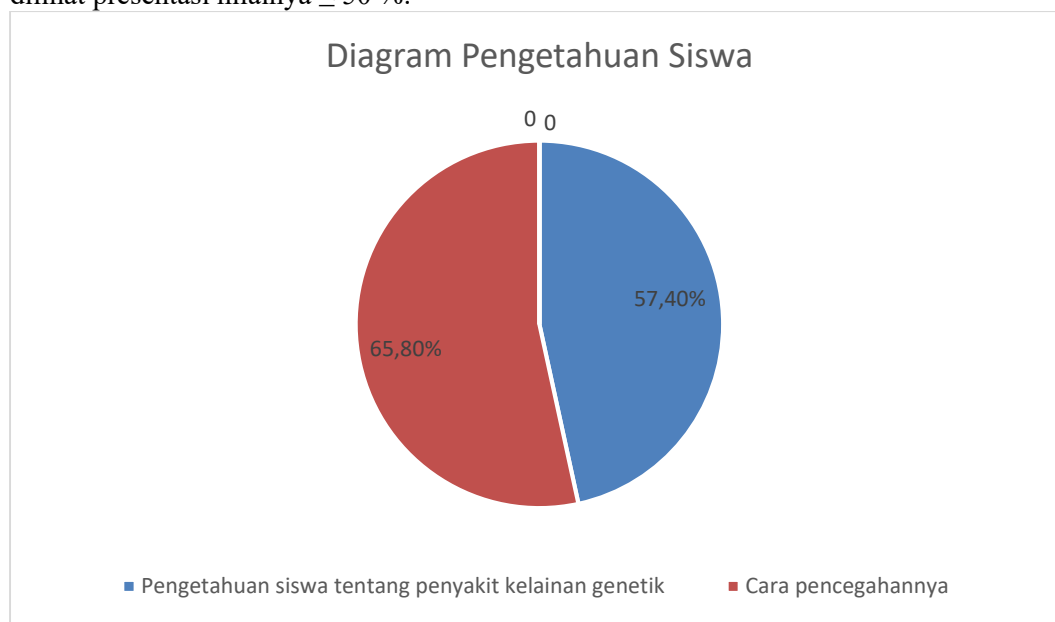




Diagram identifikasi pengetahuan siswa tentang penyakit kelainan genetik dengan cara pencegahannya

Berdasarkan diagram diatas menunjukkan bahwa setiap rata-rata presentasi dapat dihitung dengan dengan menjumlahkan semua presentase yang kemudian dibagi dengan jumlah datanya . yang dimana dari data tersebut menunjukkan bahwa siswa di kelas X IPA 1 ini sudah memiliki pemahaman yang sangat baik dalam cara mencegah penyakit kelainan genetik beserta pengetahuan tentang konsep, faktor, penyebab dan juga jenis penyakit kelainan genetik.

PEMBAHASAN

Penelitian ini memiliki tujuan untuk mengetahui faktor – faktor yang mempengaruhi tingkat pengetahuan siswa terhadap penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya. Sampel penelitian ini sebanyak 30 siswa kelas X yang berada pada kelas IPA 1. Semua siswa diberi kuesioner dan mengisi semua pertanyaan yang ada.

Berdasarkan pada tabel 1 dari hasil penelitian yang telah dipaparkan tentang pengetahuan siswa pada penyakit kelainan genetik. Siswa memiliki tingkat pengetahuan yang baik tentang pengertian dari kelainan genetik ialah penyakit yang disebabkan oleh kelainan pada gen dan kromosom. Penyakit umum pada kelainan genetik yang dapat diturunkan ialah melalui pewarisan gen dari orang tua. Pewarisan gen dari orang tua merupakan faktor utama yang menyebabkan terjadinya kelainan genetik. Penyakit genetik atau penyakit keturunan adalah penyakit yang terjadi karena adanya kelainan pada satu atau lebih gen. Perbedaan yang terjadi pada gen menyebabkan perbedaan dan penyimpangan dari ciri - ciri umum yang umum terjadi pada struktur dan fungsi fisiologis tubuh manusia normal. Secara umum, penyakit genetik muncul karena tiga faktor, yaitu karena kelainan gen tunggal, karena kelainan atau kelainan kromosom, serta karena kelainan genetik multifactorial. Down syndrom merupakan penyakit kelainan gen yang paling umum terjadi pada masyarakat.

Mutasi genetik adalah perubahan urutan DNA. Urutan DNA memberi sel pada tubuh informasi yang dibutuhkan untuk menjalankan fungsinya. Jika bagian dari rangkaian DNA Anda berada di tempat yang salah, tidak lengkap, atau rusak, Anda mungkin mengalami gejala suatu kondisi genetik. Gangguan gen tunggal merupakan penyakit atau kelainan genetik yang disebabkan oleh adanya cacat pada satu gen tertentu yang pola pewarisannya cenderung mudah untuk diketahui contoh penyakit gangguan gen tunggal salah satunya ialah hemofilia.

Penyakit gen atau penyakit keturunan ini umumnya sulit untuk dihindari. Disebabkan, penyakit ini diturunkan berdasarkan garis keturunan. Selain dari orang tua, penyakit genetik bisa diturunkan dari satu atau lebih generasi sebelumnya, seperti kakek, nenek, atau bahkan buyut. Nah, faktor keturunan tersebut ditentukan oleh gen yang berasal dari ayah dan ibu. Gen yang paling dominan akan menentukan kondisi psikologis dan fisik sang anak. Jika gen yang dominan mengalami kerusakan berasal dari ibu, misalnya memiliki gen penyakit jantung, maka penyakit serupa bisa dialami anaknya. Risiko mengalami penyakit makin besar bila sang anak menjalani gaya hidup tak sehat.

Namun, ada beberapa hal yang dapat kita lakukan untuk mencegah berkembangnya penyakit gen tersebut ialah dengan berolahraga secara teratur gen di dalam tubuh mengalami proses metilasi. Dalam proses ini, sekelompok atom menempel di luar bagian gen. Kelompok atom dapat membuat gen tak bekerja dengan baik untuk menerima dan merespon sinyal dari tubuh. Lalu mengonsumsi makanan bernutrisi adalah salah satu cara untuk mencegah penyakit menurun. Batasi makanan berlemak, banyak minyak, dan tinggi gula. Perbanyaklah konsumsi protein, serat, dan buah. Makanan yang bernutrisi baik dapat “mematikan” gen yang meningkatkan risiko terjadinya masalah jantung dan memastikan tubuh mendapatkan semua nutrisi yang diperlukan untuk fungsi genetik optimal. Hindari rokok dan paparan bahan kimia lainnya agar penyakit genetik tidak berkembang. Banyak bahan kimia yang menjadi karsinogen (penyebab kanker) dan dapat memengaruhi kondisi genetik dalam tubuh. Pencegahan yang paling efektif ialah salah satunya dengan cara konsultasi genetik sebelum melakukan pernikahan agar menghindari penyakit yang dapat diturunkan pada generasi selanjutnya.

Pada tabel 2 menunjukkan bahwa presentase $\geq 50\%$ memiliki pengetahuan yang baik mengenai cara pencegahan dalam penyakit kelainan genetik seperti memastikan tubuh mendapatkan semua nutrisi yang diperlukan fungsi genetik secara optimal dan juga dapat mengetahui membedakan metode yang tepat untuk mencegah kelainan genetik.

Berdasarkan diagram presentase yang didapat saat melakukan penelitian dengan jumlah presentase siswa yang mengetahui tentang penyakit kelainan genetik sebanyak 57,40%. Sedangkan, siswa yang mengetahui cara pencegahan kelainan genetik memiliki presentase yang lebih banyak dibandingkan yang mengetahui penyakit kelainan genetik yaitu sebanyak 65,80%. Dari data yang didapat menunjukkan bahwa siswa di kelas X IPA 1 ini sudah memiliki pemahaman yang sangat baik dalam cara mencegah penyakit kelainan genetik beserta pengetahuan tentang konsep, faktor, penyebab dan juga jenis penyakit kelainan genetik. Mayoritas responden banyak mengetahui tentang penyakit kelainan genetik dan pencegahannya melalui sosial media dan artikel yang ada di internet.

Hal ini kemungkinan menggambarkan bahwa pengetahuan tidak mutlak diperoleh dari pendidikan formal saja, akan tetapi dapat diperoleh dari pendidikan yang nonformal. Seseorang dengan tingkat pendidikan rendah tidak berarti mutlak berpengetahuan rendah pula dan seseorang dengan tingkat pendidikan tinggi tidak berarti mutlak berpengetahuan baik pula.

KESIMPULAN

Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa sebagian besar siswa memiliki pemahaman yang baik tentang penyakit kelainan genetik dan cara pencegahannya. Hal ini mengindikasikan bahwa upaya pendidikan dan penyebaran informasi mengenai topik ini telah berhasil mencapai sebagian besar siswa. Namun, meskipun pemahaman umum sudah baik, penelitian ini juga mengidentifikasi adanya beberapa area di mana pengetahuan siswa masih perlu ditingkatkan. Ini menunjukkan bahwa masih ada ruang untuk perbaikan dalam metode pengajaran dan materi yang disampaikan.

Penelitian ini menggunakan metode kuantitatif dengan pendekatan survei, yang memberikan gambaran yang jelas dan terukur tentang tingkat pengetahuan siswa. Temuan ini sangat penting bagi pendidik dan pembuat kebijakan pendidikan, karena mereka dapat menggunakan informasi ini untuk mengidentifikasi dan memperbaiki area-area yang kurang dipahami oleh siswa. Dengan demikian, hasil penelitian ini tidak hanya memberikan wawasan tentang kondisi saat ini, tetapi juga menawarkan panduan untuk langkah-langkah perbaikan di masa depan.

DAFTAR PUSTAKA

- ARITONANG, A. (2021). HUBUNGAN PENGETAHUAN IBU TENTANG STUNTING DENGAN UPAYA PENCEGAHAN STUNTING PADA BALITA DI WILAYAH KERJA PUSKESMAS WEK I PADANGSIDIMPUAN TAHUN 2021.
- Aryani, N., Simanjuntak, E. Y., & Sipayung, N. P. (2024). Pemantauan Tekanan Darah Dan Faktor Resiko Serta Edukasi Penyakit Hipertensi Pada Mahasiswa Universitas Sari Mutiara Indonesia. *Jurnal Abdimas Mutiara*, 5(1), 230-235.
- Brenda K Edward, Elizabeth Ward BA, Kohler. Annual report to the nation on the status of cancer, 1975-2006, featuring colorectal cancer trends and impact of interventions (risk factors, screening, and treatment) to reduce future rates. Willey online J.
- Dianah, R., Andari, E. A., Putri, E. A., Dwinanti, C. C., & Nafisah, D. N. (2022). Penyuluhan Cara Mencegah Obesitas Pada Remaja dengan Pola Makan Yang Sehat. *Jurnal Abdimas ADPI Sains dan Teknologi*, 3(3), 41-50.
- Gelolodo, M. A., Almet, J., & Detha, A. I. (2021). Upaya Penguatan Kesehatan Masyarakat: Edukasi Tentang Penyakit Kaki Gajah (Filariasis Limfatik) Di Sma Negeri 1 Amanuban Tengah, Kabupaten Timor Tengah Selatan. *Jurnal Media Tropika*, 1(1), 1-15.
- Irawan R. Kelainan Genetik dan Diagnosis Sindrom Down. 1st ed. Surabaya: Airlangga University Press, 2021.
- Maslim, Rusdi. Diagnosis Gangguan Jiwa, Rujukan Ringkas PPDGJ-III. Jakarta: Bagian Ilmu Kedokteran Jiwa FK-Unika Atmajaya. 2003
- Ramatillah, D. L., Sari, A. N., Steffanie, C., Wahyudi, D., Chandra, F., Basith, F. A., ... & Nauli, R. J. (2023). Edukasi Pentingnya Mengenal Bahaya Hipertensi Sejak Dini di Lingkungan SMA Santo Lukas Penginjil I Jakarta. *BERDIKARI*, 6(2).



RENAWATI R, DARWIS RS, WIBOWO H. Interaksi Sosial Anak Down Syndrome Dengan Lingkungan Sosial (Studi Kasus Anak Down Syndrome Yang Bersekolah Di Slb Pusppa Suryakanti Bandung). Pros Penelit dan Pengabdikan Kpd Masy 2017; 4: 252-256.

Willy F.Maramis, Albert A.Maramis. Catatan Ilmu Kedokteran Jiwa Edisi 2. Surabaya: Airlangga University Press, 2009; p.38