

**PERSEPSI ORANG TUA TERHADAP PENYAKIT GENETIK,
POLA PENGAMBILAN KEPUTUSAN DAN UPAYA
PENCEGAHAN PENYAKIT GENETIK**

TESIS

Oleh

Galuh Ajeng Hendrasti



**MAGISTER ILMU BIOMEDIK PROGRAM PASCASARJANA
KONSENTRASI KONSELING GENETIK
UNIVERSITAS DIPONEGORO
SEMARANG
2010**

**PERSEPSI ORANG TUA TERHADAP PENYAKIT GENETIK,
POLA PENGAMBILAN KEPUTUSAN DAN UPAYA
PENCEGAHAN PENYAKIT GENETIK**

Oleh

Galuh Ajeng Hendrasti

NIM : *G4A0077048*

Diajukan sebagai Salah Satu Syarat untuk Memperoleh
Gelar Magister Sains Pada Program Studi Magister Ilmu Biomedik
Program Pascasarjana Konsentrasi Konseling Genetik Fakultas Kedokteran
Universitas Diponegoro

**MAGISTER ILMU BIOMEDIK PROGRAM PASCASARJANA
KONSENTRASI KONSELING GENETIK
UNIVERSITAS DIPONEGORO
SEMARANG
2010**

HALAMAN PENGESAHAN

PERSEPSI ORANG TUA TERHADAP PENYAKIT GENETIK, POLA
PENGAMBILAN KEPUTUSAN DAN UPAYA PENCEGAHAN PENYAKIT
GENETIK

Disusun oleh

Galuh Ajeng Hendrasti

Menyetujui,

Komisi Pembimbing

Pembimbing Utama

Pembimbing Kedua

Annastasia Ediati SPsi, MSc

NIP. 132 229 750

Dr. drg. Henry Setyawan S, MSc

NIP. 131 844 806

Mengetahui,

Ketua Program Studi Magister Ilmu Biomedik

Program Pascasarjana Universitas Diponegoro

Dr. dr. Winarto, SpMK, SpM(K)

NIP. 130 675 157

SURAT PERNYATAAN KEASLIAN TESIS

Saya yang bertanda tangan dibawah ini :

Nama : Galuh Ajeng Hendrasti
NIM : *G4A0077048*
Program Studi : Magister Ilmu Biomedik

. Dengan ini menyatakan sebagai berikut :

1. Karya ilmiah yang berjudul : Persepsi Orang tua terhadap Penyakit Genetik, Pola Pengambilan Keputusan dan Upaya Pencegahan Penyakit Genetik, penelitian yang terkait dengan karya ilmiah ini adalah hasil dari kerja saya sendiri.
2. Setiap idea atau kutipan dari karya orang lain berupa publikasi atau bentuk lainnya dalam karya ilmiah ini, telah diakui sesuai dengan estándar prosedur disiplin ilmu.
3. Saya juga mengakui bahwa karya ilmiah ini dapat dihasilkan berkat bimbingan dan dukungan penuh oleh pembimbing saya, yaitu Annastasia Ediati SPsi, MSc dan Dr. drg. Henry Setyawan S, MSc.

Apabila dikemudian hari dalam karya ilmiah ini ditemukan hal-hal yang menunjukkan telah dilakukan kecurangan akademik oleh saya, maka saya bersedia gelar akademik saya yang telah saya dapatkan ditarik sesuai dengan ketentuan dari Program Studi Magister Ilmu Biomedik Program Pascasarjana Universitas Diponegoro

Galuh Ajeng Hendrasti

ABSTRAK

Latar Belakang Penyakit genetik kurang mendapat perhatian yang serius dari pemerintah dan masyarakat Indonesia. Oleh karena itu konseling genetik mendapat tantangan dalam meningkatkan kesadaran tentang penyakit genetik dan dalam membantu pasien dan orang tua untuk membuat keputusan. Pentingnya mengetahui persepsi orang tua terhadap penyakit genetik dan pola pengambilan keputusan pada orang tua yang memiliki anak dengan penyakit genetik diketahui dapat membantu seorang konselor genetik.

Metode Penelitian ini merupakan studi kuantitatif dengan pendekatan *cross-sectional*. Melibatkan 45 orang tua pasien penyakit genetik yang datang ke *Central of Biomedical Research* Fakultas Kedokteran Undip untuk melakukan tes cytogenetic, molekular dan konseling genetik berkenaan dengan penyakit genetik yang diderita oleh mereka. Skala persepsi terhadap penyakit genetik dan skala pola pengambilan keputusan digunakan untuk mengukur persepsi orang tua terhadap penyakit genetik, pola pengambilan keputusan dan upaya pencegahan penyakit genetik. Data yang didapatkan kemudian dianalisa menggunakan uji Mann Whitney, Kruskal Wallis dan chi square.

Hasil Terdapat perbedaan persepsi yang signifikan antara ayah dan ibu dimana ibu memiliki persepsi yang lebih tinggi dibandingkan dengan ayah ($U=-3,109$, $p<0,10$). *Hypervigilance* merupakan pola pengambilan keputusan yang paling banyak dianut oleh orang tua ($\chi^2=28,933$; $p<0,10$) dan seluruh responden menyatakan setuju untuk melakukan pencegahan penyakit genetik. Tidak terdapat perbedaan persepsi yang signifikan diantara pola pengambilan keputusan yang dianut oleh orang tua ($H=1,586$; $p=0,453$).

Kesimpulan Peran ibu patut dipertimbangkan dalam proses konseling genetik untuk membantu pasien dan orang tua dalam pengambilan keputusan. Adanya beberapa orang tua yang menganut pola pengambilan keputusan *defensive avoidance* perlu mendapat perhatian dalam proses konseling genetik sehingga informasi yang berkaitan dengan penyakit tersebut dapat tersampaikan dengan baik sehingga penanganan dan pencegahan dapat dilakukan.

Kata kunci Penyakit genetik, persepsi, pola pengambilan keputusan, orang tua.

ABSTRACT

Background Genetic diseases received lack of attention from government and society. Therefore genetic counseling had challenges to raise awareness on genetic diseases and in helping patients and parents to make decision. The importance of identifying the perception on genetic diseases and decision making pattern of the parents who have children with genetic diseases has been recognized to support genetic counselors.

Method A quantitative study using cross sectional approach was applied in this study. The subjects of this study were 45 parents of patients with genetic diseases who visited Central for Biomedical Research, FMDU for the purposes of cytogenetic and molecular analysis and receiving genetic counseling regarding their child's genetic diseases. Parent's perception on genetic diseases scale and Decision making pattern scale were applied to measure parental perception on genetic diseases, decision making pattern and the effort of genetic diseases prevention. Mann Whitney, Kruskal Wallis and Chi square methods were applied to analyse the data.

Result There is a significant in differences between fathers and mothers on their perception on genetic diseases that mothers have better perception on genetic diseases than fathers ($U=-3.109$, $p<0.10$). Hyper vigilance is the most parental decision making pattern adopted ($\chi^2=28,933$; $p<0,10$) and all respondent agreed to prevent genetic diseases. There is no significant in differences among parental decision making pattern on their perception on genetic diseases ($H=1,586$; $p=0,453$).

Conclusion The participation of mothers in the genetic counseling should be considered in helping the patient and the parents to make a decision. More attention is needed in the genetic counseling for parents who adopted defensive avoidance, thus the information about the disease could be delivered well and the prevention of the disease could be done.

Key Word Genetic diseases, perceive, decision making pattern, parents

KATA PENGANTAR

Puji syukur penulis panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Esa yang telah melimpahkan rahmat dan karuniaNya sehingga penulis dapat menyelesaikan tesis dengan judul **“PERSEPSI ORANG TUA TERHADAP PENYAKIT GENETIK, POLA PENGAMBILAN KEPUTUSAN DAN UPAYA PENCEGAHAN PENYAKIT GENETIK ”**

Ucapan terima kasih dan penghargaan setinggi-tingginya penulis ucapkan kepada:

1. Annastasia Ediati SPsi, MSc, selaku pembimbing utama.
2. Dr. drg Henry Setyawan S, MSc, selaku pembimbing pendamping.
3. Penyelenggara Program Beasiswa Unggulan melalui BKLN, atas kesempatannya untuk mengenyam pendidikan S2 Ilmu Biomedik Konsentrasi Konseling Genetik Universitas Diponegoro.
4. Dr. AB Susanto, MSc, selaku pengelola beasiswa unggulan.
5. Prof. Dr. Sultana MH Faradz, PhD, selaku Ketua Konsentrasi Konseling Genetik S2 Ilmu Biomedik Universitas Diponegoro.
6. Prof. Dr. Zarina Abdul Latief, atas kesempatan belajar konseling dan kasus genetik di klinik genetik Hospital Universiti Kebangsaan Malaysia.
7. dr. Tri Indah Winarni, selaku Sekretaris Konsentrasi Konseling Genetik S2 Ilmu Biomedik Universitas Diponegoro.
8. Dr. dr. Winarto, SpM(K), selaku Ketua Program S2 Ilmu Biomedik Universitas Diponegoro.
9. Seluruh orang tua penderita penyakit genetik yang datang di CEBIOR FK UNDIP yang telah bersedia menjadi responden dari penelitian ini.
10. Seluruh staf pengajar dan laboratorium Ilmu Biomedik Konsentrasi Konseling Genetik.
11. Teman-teman mahasiswa Program Studi S2 Ilmu Biomedik Konsentrasi Konseling Genetik angkatan ke dua FK UNDIP atas dorongan semangat dan kerjasamanya.
12. Keluarga, Papa, Mama, Suami tercinta, mbak, mas dan adik, atas dukungan semangat dan doanya yang terus menerus.
13. Semua pihak yang penulis tidak dapat sebutkan satu persatu.

Penulis menyadari tesis ini masih jauh dari sempurna. Namun penulis berharap semoga dapat memberikan sumbangan dan manfaat kepada dunia pengetahuan, dan penulis lain.

Semarang, 14 Oktober 2010

Penulis

DAFTAR ISI

	Halaman
HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PENGESAHAN	ii
PERNYATAAN KEASLIAN TESIS	iii
ABSTRAK	iv
ABSTRACT	v
KATA PENGANTAR	vi
DAFTAR ISI	vii
DAFTAR TABEL	ix
DAFTAR GAMBAR	x
DAFTAR LAMPIRAN	xi
BAB I. PENDAHULUAN	1
1.1. Latar Belakang	1
1.2. Perumusan Masalah	4
1.3. Tujuan Penelitian	5
1.4. Manfaat Penelitian	5
BAB II. TINJAUAN PUSTAKA	7
2.1. Penyakit Genetik	7
2.2. Upaya Pencegahan Penyakit Genetik	10
2.3. Pola Pengambilan Keputusan	13
2.4. Persepsi	17
2.5. Rangkuman Kepustakaan	23
2.6. Kerangka Teori	24
2.7. Kerangka Konsep	26
2.8. Hipotesis Penelitian	28

BAB III. METODA PENELITIAN	29
3.1. Desain Penelitian	29
3.1.1 Populasi Sasaran	30
3.1.2 Sampel Penelitian	30
3.1.3 Pengumpulan Data	31
3.1.4 Variabel Penelitian	33
3.2. Analisis Data	34
3.3. Definisi Operasional	35
BAB IV. HASIL DAN PEMBAHASAN	37
4.1. Karakteristik Responden	37
4.2. Hasil Uji Coba Kuesioner	37
4.3. Persepsi terhadap Penyakit Genetik	40
4.4. Persepsi terhadap Penyakit Genetik, Pola Pengambilan Keputusan dalam Upaya Pencegahan Penyakit Genetik	41
4.5. Pola Pengambilan Keputusan	41
4.6. Perbedaan Persepsi Terhadap Pola Pengambilan Keputusan	42
4.7. Persepsi terhadap penyakit genetik dan pola pengambilan keputusan berdasarkan jenis penyakit	43
4.8. Pembahasan	44
BAB V. KESIMPULAN DAN SARAN	54
5.1. Kesimpulan	54
5.2. Saran	54
DAFTAR PUSTAKA	56
LAMPIRAN	

DAFTAR TABEL

Nomor	Halaman
1. Susunan aitem skala persepsi terhadap penyakit genetik sebelum uji coba	31
2. Susunan aitem skala pola pengambilan keputusan sebelum uji coba	31
3. Karakteristik Responden	36
4. Aitem skala persepsi terhadap penyakit genetik setelah uji coba	38
5. Aitem skala pola pengambilan keputusan setelah uji coba . . .	38
6. Perbedaan persepsi terhadap penyakit genetik berdasarkan jenis kelamin	39
7. Pola pengambilan keputusan	40
8. Perbedaan persepsi terhadap penyakit genetik berdasarkan pola pengambilan keputusan	41
9. Perbedaan persepsi terhadap penyakit genetik berdasarkan jenis penyakit.....	43
10. Perbedaan pola pengambilan keputusan dalam upaya pencegahan penyakit genetik berdasarkan jenis penyakit.....	44

DAFTAR GAMBAR

Nomor	Halaman
1. Teori Keyakinan Kesehatan (<i>Health Belief Model/HBM</i>)	18
2. Teori Model Perilaku Terencana	22
3. Kerangka Teori.	25
4. Kerangka Konsep	27