

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Penyakit genetika merupakan kelainan medis yang disebabkan oleh perubahan materi genetika dan dapat bersifat herediter atau diturunkan. Secara global, insidensi seluruh penyakit genetika mencapai 7,94% dari setiap kelahiran.¹ Di Indonesia, sebanyak 12,5% penyebab kematian neonatus adalah kelainan kongenital.²

Di Indonesia, belum terdapat data yang menyeluruh mengenai penyakit genetika. Tingginya populasi di Indonesia yang mencapai 275,77 juta jiwa per tahun 2022 menyebabkan prevalensi penyakit genetika krusial untuk diperhatikan.³ Hanya terdapat beberapa data yang menunjukkan prevalensi beberapa penyakit genetika di Indonesia secara spesifik, salah satunya adalah thalassemia. Berdasarkan Unit Kerja Koordinasi Hematologi IDAI tahun 2016, prevalensi thalassemia mayor di Indonesia mencapai jumlah 9.121 orang. Dengan mutasinya yang bervariasi, thalassemia memiliki beragam frekuensi *carrier* seperti β -thalassemia (5–10%), Hb E (1–33%) dan α -thalassemia (6–16%).⁴ Penyakit lainnya adalah Sindrom Down yang umum ditemui di Indonesia. Berdasarkan data dari Yayasan Asosiasi Sindrom Down Indonesia, terdapat hampir 300.000 kasus Sindrom Down. Prevalensinya mencapai 0,12%.⁵ Penyakit lainnya yang umum terjadi di negara-negara Asia Tenggara, termasuk Indonesia, adalah defisiensi

glucose-6-phosphate-dehydrogenase atau G6PD.⁶ Data dari Rumah Sakit Rujukan Cipto Manungkusumo menunjukkan bahwa defisiensi G6PD terjadi sebanyak kurang lebih 2,66% dari bayi lahir cukup bulan.⁷

Di Indonesia dan negara-negara berkembang pada umumnya, terdapat kurangnya kesadaran akan pentingnya implementasi ilmu genetika di masa depan. Hanya beberapa pusat, seperti universitas atau institusi berbasis rumah sakit yang sudah mengaplikasikannya pada beberapa bagian kecil dari metode riset dan tes diagnostik. Fasilitas yang terbatas merupakan salah satu isu penting dalam mempercepat usaha ini. Tingginya biaya dari evaluasi dan riset genetika juga menjadi hambatan, tidak hanya pada pasien tetapi juga peneliti.⁶ Kemajuan dalam pengembangan metode uji genetika dan genomik yang baru serta komprehensif semakin terintegrasi dalam beberapa bagian dari ilmu medis.⁸

Literasi genetika merupakan kecukupan pengetahuan dan apresiasi terhadap prinsip-prinsip genetika dalam pembuatan keputusan, demi kebaikan personal maupun partisipasi sosial mengenai isu-isu genetika.⁹ Dengan adanya pengetahuan yang baik mengenai genetika, seseorang diharapkan dapat mengambil keputusan dan bersikap dengan baik terhadap pemeriksaan genetika. Literasi genetika juga akan membantu dalam memahami isu-isu genetika, baik itu tentang penyakit dan teknologi berbasis genetika. Salah satu contoh kemajuan dalam teknologi berbasis genetika adalah skrining genetika, yaitu pemeriksaan yang berfungsi untuk membantu mendeteksi dan mengidentifikasi kelainan genetika.¹⁰

Literasi genetika di kalangan petugas kesehatan dibutuhkan untuk mengiringi pesatnya perkembangan praktik genetika medis.¹¹ Hal ini disebabkan karena tenaga kesehatan nantinya akan menjadi penyedia informasi utama bagi pasien. Oleh karena itu, tenaga kesehatan harus memiliki pengetahuan dasar mengenai genetika, baik untuk menjelaskan kepada pasien maupun untuk merawat lebih lanjut.¹² Perawat sebagai salah satu petugas kesehatan pun akan terlibat dalam kemajuan ini. Kini, perawat berperan dalam kegiatan berbasis genomik seperti mengumpulkan riwayat keluarga secara komprehensif, menggunakan informasi genomik untuk mengidentifikasi faktor-faktor risiko penyakit dan risiko efek samping pemeriksaan pada individu, membantu membuat keputusan, serta merujuk untuk diberikan asuhan keperawatan yang tepat.¹³ Dapat dikatakan bahwa perkembangan genetika memiliki implikasi besar pada profesi keperawatan. Namun, perhatian terhadap keselamatan pasien dalam dilakukannya pemeriksaan genetika masih terbatas. Terdapat beberapa kejadian yang dialami oleh pasien terkait pemeriksaan genetika, seperti mengalami efek samping dari pemeriksaan genetika berkaitan dengan kanker, misinterpretasi hasil pemeriksaan yang menyebabkan perawatan yang salah, serta perlakuan pemeriksaan genetika tidak sesuai dengan kebutuhan.¹⁴ Oleh sebab itu, literasi genetika sangat dibutuhkan oleh petugas kesehatan dalam melakukan pemeriksaan genetika.

Menyikapi kemajuan ilmu genetika medis, usaha untuk meningkatkan pengetahuan dan kompetensi di bidang genetika pada petugas kesehatan

merupakan hal yang harus dilakukan untuk kepentingan *patient safety*. Pengukuran pemahaman konsep pengetahuan mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika harus dilakukan terlebih dahulu. Hingga saat ini, telah dilakukan penelitian di Indonesia untuk mengukur pengetahuan mahasiswa medis mengenai genetika.¹⁵ Namun, belum terdapat penelitian serupa di kalangan perawat. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.

1.2. Rumusan Masalah

Bagaimana hubungan antara tingkat pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dengan sikap terhadap pemeriksaan genetika?

Rumusan masalah tersebut kemudian dikembangkan menjadi beberapa rumusan masalah spesifik sebagai berikut:

- 1) Bagaimana hubungan antara usia dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 2) Bagaimana hubungan antara jenis kelamin dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 3) Bagaimana hubungan antara tingkat pendidikan dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?

- 4) Bagaimana hubungan antara pengalaman belajar terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 5) Bagaimana hubungan antara tempat bekerja terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 6) Bagaimana hubungan antara lama bekerja terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 7) Bagaimana hubungan antara riwayat pemeriksaan genetika terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 8) Bagaimana hubungan antara riwayat keluarga dengan penyakit genetika terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 9) Bagaimana hubungan antara status perkawinan terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?
- 10) Bagaimana hubungan antara kepercayaan terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika?

1.3. Tujuan Penelitian

1.3.1. Tujuan Umum

- 1) Menganalisis hubungan antara tingkat pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dengan sikap terhadap pemeriksaan genetika.

1.3.2. Tujuan Khusus

- 1) Mengetahui hubungan antara usia dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.
- 2) Mengetahui hubungan antara jenis kelamin dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.
- 3) Mengetahui hubungan antara tingkat pendidikan dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.
- 4) Mengetahui hubungan antara pengalaman belajar terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.
- 5) Mengetahui hubungan antara tempat bekerja dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.
- 6) Mengetahui hubungan antara lama bekerja dengan pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.

- 7) Mengetahui hubungan antara riwayat pemeriksaan genetika terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.
- 8) Mengetahui hubungan antara riwayat keluarga dengan penyakit genetika terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika.
- 9) Mengetahui hubungan antara status perkawinan terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika
- 10) Mengetahui hubungan antara kepercayaan terhadap pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika

1.4. Manfaat Penelitian

1.4.1. Manfaat untuk Ilmu Pengetahuan

Memberikan informasi mengenai hubungan pengetahuan perawat mengenai genetika dengan sikap terhadap pemeriksaan genetika.

1.4.2. Manfaat untuk Pelayanan Kesehatan

Memberikan sudut pandang baru terhadap pemegang kepentingan untuk memperbaiki sistem pelayanan pemeriksaan genetika yang ada.

1.4.3. Manfaat untuk Masyarakat

Memberikan informasi kepada masyarakat mengenai penyakit genetika dan meningkatkan kesadaran akan pentingnya pemeriksaan genetika.

1.4.4. Manfaat untuk Penelitian

Memberikan informasi mengenai pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dan sikap terhadap pemeriksaan genetika yang dapat digunakan dalam penelitian selanjutnya.

1.5. Orisinalitas Penelitian

Tabel 1. Daftar Penelitian Sebelumnya

No.	Judul Penelitian	Metode penelitian	Hasil penelitian
1.	Yolanda Marthia Swandayani, et al. <i>Familiarity and genetic literacy among medical students in Indonesia</i> BMC Medical Education. 2021; vol. 21, no. 524. ¹⁵	Studi <i>cross-sectional</i> dilakukan pada mahasiswa klinik dan pre-klinik menggunakan kuesioner <i>Rapid Estimate of Adult Literacy in Genetics (REAL-G)</i> .	Secara umum, mahasiswa kedokteran memiliki familiaritas dan literasi genetika yang cukup baik. Familiaritas genetika lebih tinggi di kalangan mahasiswa klinis dibandingkan mahasiswa pre-klinik. Tidak ada perbedaan signifikan mengenai literasi genetika.
2.	Meira Erawati, et al. <i>Pilot Study of Nursing Students' Knowledge towards Genetic Topics</i> Nurse Media Journal of Nursing. 2015; vol. 5, no. 1, pp 24 – 33. ¹⁶	Studi <i>cross-sectional</i> dilakukan pada mahasiswa keperawatan menggunakan kuesioner <i>The Genetic Needs Assessment Survey</i> .	Sebagian besar mahasiswa tidak familiar dengan terminologi genetika, tidak terbiasa menggunakan OMIM dan menggambar pohon keluarga.

No.	Judul Penelitian	Metode penelitian	Hasil penelitian
3	Lantip Rujito, et al. <i>Genetic Literacy Levels and Genetic Screening Attitudes on Medical Students in Indonesia: A National Survey</i> Malaysian Journal of Public Health Medicine. 2020; vol. 20, no. 3, pp 1-8. ¹⁰	Studi <i>cross-sectional</i> dilakukan pada partisipan yang memiliki mahasiswa kedokteran menggunakan kuesioner yang telah diadaptasi.	Hanya sebagian kecil dari partisipan yang memiliki tingkat literasi genetika yang cukup. Namun, sebagian besar dari partisipan meyakini penggunaan skrining genetika. Tidak ditemukan korelasi antara keduanya.

Melalui penelusuran pustaka, penulis tidak menemukan adanya penelitian atau publikasi sebelumnya yang telah menjawab permasalahan penelitian. Perbedaan terletak pada sampel dan variabel yang digunakan. Belum ada penelitian yang meneliti hubungan antara tingkat pengetahuan perawat Indonesia mengenai genetika dengan sikap terhadap pemeriksaan genetika.