

SKRIPSI

**PENGETAHUAN TENTANG SKRINING PRANIKAH DAN
KONSELING GENETIK THALASSEMIA PADA MAHASISWA
PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER FAKULTAS
KEDOKTERAN UNIVERSITAS SRIWIJAYA**



MUHAMMAD NAUFAL ASYRAF WIBOWO
04011182126005

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA
2024**

SKRIPSI

**PENGETAHUAN TENTANG SKRINING PRANIKAH DAN
KONSELING GENETIK THALASSEMIA PADA MAHASISWA
PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER FAKULTAS
KEDOKTERAN UNIVERSITAS SRIWIJAYA**

Diajukan Untuk Melengkapi Salah Satu Syarat Memperoleh
Gelar Serjana Kedokteran (S.Ked)



MUHAMMAD NAUFAL ASYRAF WIBOWO
04011182126005

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA
2024**

HALAMAN PENGESAHAN

PENGETAHUAN TENTANG SKRINING PRANIKAH DAN
KONSELING GENETIK THALASSEMIA PADA MAHASISWA
PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER FAKULTAS
KEDOKTERAN UNIVERSITAS SRIWIJAYA

LAPORAN AKHIR SKRIPSI

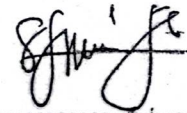
Diajukan Untuk Melengkapi Salah Satu Syarat Memperoleh
Gelar Serjana Kedokteran (S.Ked)

Oleh:

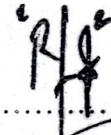
MUHAMMAD NAUFAL ASYRAF WIBOWO
04011182126005

Palembang, 06 Desember 2024
Universitas Sriwijaya

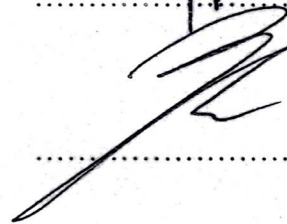
Pembimbing I
Septi Purnamasari, S.S.T., M.Bmd
NIP. 198909152019032022



Pembimbing II
Rara Inggarsih, S.S.T., M.Kes
NIP. 198908052019032017



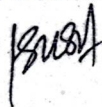
Penguji I
dr. Ziske Maritska, M.Si.,Med
NIP. 198403262010122004



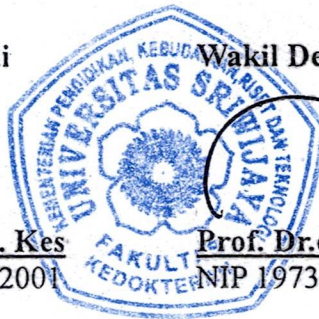
Penguji II
dr. Triwani, M.Kes
NIP. 195403141983032002



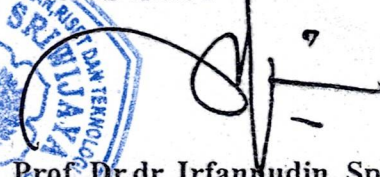
Mengetahui,
Ketua Program Studi
Pendidikan Dokter



Dr. dr. Susilawati, M. Kes
NIP 197802272010122001



Wakil Dekan I



Prof. Dr.dr. Irfannudin, Sp.KO.,M.Pd.Ked
NIP 197306131999031001

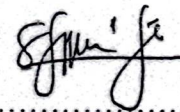
HALAMAN PERSETUJUAN

Karya tulis ilmiah berupa Laporan Akhir Skripsi ini dengan judul “Pengetahuan Tentang Skrining Pranikah Dan Konseling Genetik Thalassemia Pada Mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya” telah dipertahankan dihadapan Tim Penguji Karya Tulis Ilmiah program studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya pada tanggal 6 Desember 2024

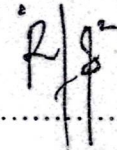
Palembang, 06 Desember 2024

Tim penguji karya tulis ilmiah berupa Skripsi

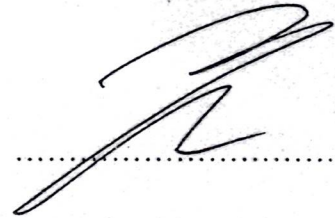
Pembimbing I
Septi Purnamasari, S.S.T., M.Bmd
NIP. 198909152019032022



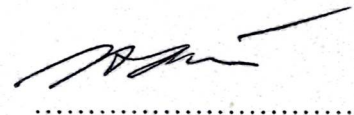
Pembimbing II
Rara Inggarsih, S.S.T., M.Kes
NIP. 198908052019032017



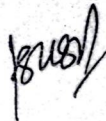
Penguji I
dr. Ziske Maritska, M.Si.,Med
NIP. 198403262010122004



Penguji II
dr. Triwani, M.Kes
NIP. 195403141983032002



Mengetahui,
Ketua Program Studi
Pendidikan Dokter

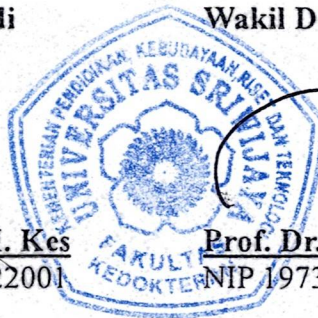


Dr. dr. Susilawati, M. Kes
NIP 197802272010122001

Wakil Dekan I



Prof. Dr.dr. Irfannudin, Sp.KO.,M.Pd.Ked
NIP 197306131999031001



HALAMAN PERNYATAAN INTEGRITAS

Yang bertanda tangan dibawah ini:

Nama : Muhammad Naufal Asyraf Wibowo
NIM : 04011182126005
Judul : Pengetahuan Tentang Skrining Pranikah Dan Konseling Genetik Thalassemia Pada Mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Menyatakan bahwa Skripsi saya merupakan hasil karya sendiri didampingi tim pembimbing dan bukan hasil penjiplakan/*plagiat*. Apabila ditemukan unsur penjiplakan/*plagiat* dalam Skripsi ini, maka saya bersedia menerima sanksi akademik dari Universitas Sriwijaya sesuai aturan yang berlaku.

Demikian, pernyataan ini saya buat dalam keadaan sadar dan tanpa ada paksaan dari siapapun.



Palembang, 06 Desember 2024



M Naufal Asyraf Wibowo

ABSTRAK

PENGETAHUAN TENTANG SKRINING PRANIKAH DAN KONSELING GENETIK THALASSEMIA PADA MAHASISWA PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS SRIWIJAYA

(M Naufal Asyraf W, 06 Desember 2024, 81 Halaman)
Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Latar Belakang: Thalassemia adalah penyakit genetik dengan prevalensi tinggi di Indonesia. Pencegahan melalui skrining pranikah dan konseling genetik diperlukan untuk mengurangi prevalensi penyakit ini. Sebagai calon tenaga medis, mahasiswa kedokteran diharapkan memiliki pengetahuan yang adekuat mengenai skrining pranikah dan konseling genetik untuk mendukung pencegahan thalassemia. Penelitian ini bertujuan untuk mengidentifikasi pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia.

Metode: Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif observasional dengan desain studi *cross-sectional*. Sampel merupakan mahasiswa program studi pendidikan dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya yang memenuhi kriteria inklusi dan diambil dengan menggunakan teknik *stratified random sampling*. Instrumen pada penelitian ini adalah Kuesioner Pengetahuan terhadap Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia.

Hasil: Hasil penelitian menunjukkan mahasiswa yang memiliki pengetahuan adekuat (74,5%). Persentase pengetahuan adekuat pada angkatan 2021 (80,2%), 2022 (70,9%), 2023 (72,4%). Didapatkan pada perempuan (79,9%), pada laki-laki (61,3%). Dengan Riwayat Keluarga (100%), tanpa riwayat keluarga (74,3%). Dengan riwayat interaksi (85,7%), tanpa riwayat interaksi (73,9%).

Kesimpulan: Mahasiswa program studi pendidikan dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya memiliki pengetahuan adekuat terhadap Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia.

Kata Kunci: Thalassemia, Skrining Pranikah, Konseling Genetik, Mahasiswa Kedokteran, Pengetahuan

ABSTRACT

KNOWLEDGE TOWARDS PREMARITAL SCREENING AND GENETIC COUNSELING FOR THALASSEMIA AMONG MEDICAL STUDENTS OF THE FACULTY OF MEDICINE, SRIWIJAYA UNIVERSITY

(M Naufal Asyraf W, 06 Desember 2024, 81 Pages)
Faculty of Medicine Sriwijaya University

Background: Thalassemia is a genetic disorder with a high prevalence in Indonesia. Prevention through premarital screening and genetic counseling is essential to reduce the prevalence of this disease. As future medical professionals, medical students are expected to possess adequate knowledge about premarital screening and genetic counseling to support thalassemia prevention. This study aims to identify the knowledge of medical students at the Faculty of Medicine, Universitas Sriwijaya, regarding Premarital Screening and Genetic Counseling for Thalassemia.

Methods: This research is a descriptive observational study with a cross-sectional design. The sample consisted of medical students from the Faculty of Medicine, Universitas Sriwijaya, who met the inclusion criteria and were selected using stratified random sampling. The research instrument was a Knowledge Questionnaire on Premarital Screening and Genetic Counseling for Thalassemia.

Results: The findings showed that 74.5% of students had adequate knowledge. Adequate knowledge was found among 2021 (80.2%), 2022 (70.9%), and 2023 (72.4%) cohorts. Female students showed a higher percentage (79.9%) compared to males (61.3%). Students with a family history had 100% adequate knowledge, while those without a family history had 74.3%. Those with interaction history scored 85.7%, compared to 73.9% for those without interaction history.

Conclusion: Medical students at the Faculty of Medicine, Universitas Sriwijaya, possess adequate knowledge about Premarital Screening and Genetic Counseling for Thalassemia.

Keywords: Thalassemia, Premarital Screening, Genetic Counseling, Medical Students, Knowledge

RINGKASAN

PENGETAHUAN TENTANG SKRINING PRANIKAH DAN KONSELING GENETIK THALASSEMIA PADA MAHASISWA PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS SRIWIJAYA

Karya tulis ilmiah berupa skripsi, 06 Desember 2024

M Naufal Asyraf W, dibimbing oleh ibu Septi Purnamasari, S.S.T., M.Bmd dan ibu Rara Inggarsih, S.S.T., M.Kes

Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

XVIII + 81 Halaman, 11 Tabel, 3 Gambar, 9 Lampiran

Thalassemia adalah kelainan darah yang diwariskan secara autosomal resesif dan memiliki prevalensi tinggi di Indonesia. Penyakit ini memberikan dampak yang signifikan pada kualitas hidup penderitanya, sehingga pencegahan menjadi langkah yang sangat penting. Salah satu strategi utama adalah melalui skrining pranikah dan konseling genetik, yang bertujuan untuk mendeteksi risiko genetik pada pasangan yang akan menikah. Sebagai calon tenaga medis, mahasiswa kedokteran memiliki peran penting dalam mengedukasi dan melakukan pencegahan thalassemia di masyarakat. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui tingkat pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia.

Penelitian ini menggunakan metode deskriptif observasional dengan desain cross-sectional. Sampel terdiri dari mahasiswa kedokteran Universitas Sriwijaya yang memenuhi kriteria inklusi dan diambil dengan teknik *stratified random sampling*. Pengumpulan data dilakukan menggunakan kuesioner yang mengukur tingkat pengetahuan mengenai skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia.

Sebagian besar mahasiswa (74,5%) memiliki pengetahuan yang adekuat tentang skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia. Pengetahuan tertinggi ditemukan pada mahasiswa angkatan 2021 (80,2%), diikuti oleh angkatan 2023 (72,4%) dan angkatan 2022 (70,9%). Mahasiswa perempuan memiliki persentase pengetahuan adekuat yang lebih tinggi (79,9%) dibandingkan laki-laki (61,3%). Selain itu, pengetahuan lebih baik ditemukan pada mahasiswa yang memiliki riwayat keluarga dengan thalassemia (100%) dan mahasiswa dengan interaksi langsung terhadap pasien thalassemia (85,7%).

Sebagian besar mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya secara umum memiliki pengetahuan yang baik mengenai skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia.

Kata Kunci: Thalassemia, Skrining Pranikah, Konseling Genetik, Mahasiswa Kedokteran, Pengetahuan

SUMMARY

KNOWLEDGE TOWARDS PREMARITAL SCREENING AND GENETIC COUNSELING FOR THALASSEMIA AMONG MEDICAL STUDENTS OF THE FACULTY OF MEDICINE, SRIWIJAYA UNIVERSITY

Scientific Paper in the form of Skripsi, 06 Desember 2024

M Naufal Asyraf W, supervised by Septi Purnamasari, S.S.T., M.Bmd and Rara Inggarsih, S.S.T., M.Kes

Medical Science Department, Faculty of Medicine, Sriwijaya University

XVIII + 81 Halaman, 11 Tabel, 3 Gambar, 9 Lampiran

Thalassemia is an autosomal recessive inherited blood disorder with a high prevalence in Indonesia. The disease significantly affects the quality of life of those who suffer from it, making prevention crucial. One of the main preventive strategies is premarital screening and genetic counseling, which aim to detect genetic risks in couples planning to marry. As future healthcare providers, medical students play an essential role in educating the community and preventing thalassemia. This study aims to assess the knowledge level of medical students at Universitas Sriwijaya about premarital screening and genetic counseling for thalassemia.

This research is a descriptive observational method with a cross-sectional design. The sample included medical students from Universitas Sriwijaya who met the inclusion criteria and were selected using stratified random sampling. Data collection was conducted through questionnaires measuring knowledge about premarital screening and genetic counseling for thalassemia.

The findings revealed that the majority of students (74.5%) had adequate knowledge about premarital screening and genetic counseling for thalassemia. The highest knowledge level was found in the 2021 cohort (80.2%), followed by the 2023 cohort (72.4%) and the 2022 cohort (70.9%). Female students showed a higher percentage of adequate knowledge (79.9%) compared to male students (61.3%). Additionally, better knowledge was observed among students with a family history of thalassemia (100%) and those with direct interaction with thalassemia patients (85.7%).

Overall, most medical students at Universitas Sriwijaya demonstrated good knowledge about premarital screening and genetic counseling for thalassemia.

Keywords: Thalassemia, Premarital Screening, Genetic Counseling, Medical Students, Knowledge

KATA PENGANTAR

Puji syukur saya panjatkan kehadiran Allah SWT atas berkah, rahmat, dan karunia-Nya sehingga saya dapat menyelesaikan skripsi yang berjudul “Pengetahuan Tentang Skrining Pranikah Dan Konseling Genetik Thalassemia Pada Mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya”. Skripsi ini disusun sebagai syarat memperoleh gelar Sarjana Kedokteran pada Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya. Saya menyadari terdapat banyak kendala yang dihadapi, namun berkat arahan, bimbingan, dan bantuan dari berbagai pihak, proposal skripsi ini dapat terselesaikan. Oleh karena itu, dengan ketulusan hati saya mengucapkan terima kasih sebesar-besarnya kepada:

1. Umi Heppy dan Abi Agung beserta adik adik saya, Hilman Arib Wibowo dan Anis Hulaima Wibowo yang selalu memberikan dukungan, kasih sayang, dan semangat yang tiada henti.
2. Dosen pembimbing yang saya hormati, ibu Septi Purnamasari, S.S.T., M.Bmd dan ibu Rara Inggarsih, S.S.T., M.Kes yang telah memberikan waktu, ilmu, dukungan, dan bimbingannya.
3. Dosen Penguji yang saya hormati, dr. Ziske Maritska, M.Si.,Med dan dr. Triwani, M.Kes yang telah memberikan saran, kritik, dan masukan yang membangun.

Saya menyadari bahwa penulisan skripsi ini masih jauh dari kesempurnaan. Saya memohon kritik dan saran atas kekurangan dan ketidaksempurnaan dari skripsi ini. Saya berharap skripsi ini dapat bermanfaat.

Palembang, 06 Desember 2024



Muhamad Naufal Asyraf Wibowo

DAFTAR ISI

HALAMAN PENGESAHAN.....	iii
Kata Pengantar	iv
Daftar Isi.....	xii
Daftar Tabel	xv
Daftar Gambar.....	xvi
Daftar Lampiran	xvii
DAFTAR SINGKATAN	xviii
BAB 1 Pendahuluan	1
1.1 Latar Belakang	1
1.2 Rumusan Masalah	4
1.3 Tujuan Penelitian	4
1.3.1 Tujuan Umum	4
1.3.2 Tujuan Khusus	4
1.4 Manfaat Penelitian	5
1.4.1 Manfaat Teoritis	5
1.4.2 Manfaat Praktis	5
1.4.3 Manfaat bagi Masyarakat	5
BAB 2 Tinjauan Pustaka	6
2.1 Thalassemia.....	6
2.1.1 Definisi	6
2.1.2 Epidemiologi Thalassemia	6
2.1.3 Etiologi Thalassemia.....	8
2.1.4 Klasifikasi Thalassemia	8
2.1.5 Patofisiologi Thalassemia	11
2.1.6 Manifestasi Klinis Thalassemia	14
2.1.7 Diagnosis Thalassemia.....	15
2.1.8 Penatalaksanaan Thalassemia	21
2.2 Skrining pranikah	26
2.3 Konseling Genetik.....	28

2.3.1	Definisi	29
2.3.2	Tujuan	30
2.3.3	Proses Konseling Genetik	30
2.4	Pengetahuan	34
2.4.1	Definisi	34
2.4.2	Tingkat Pengetahuan	35
2.5	Pengetahuan tentang Skrining pranikah dan Konseling genetik Thalassemia.....	36
2.6	Kerangka Teori.....	39
BAB 3	Metode penelitian.....	40
3.1	Jenis Penelitian.....	40
3.2	Waktu dan Tempat Penelitian	40
3.3	Populasi dan Sampel	40
3.3.1	Populasi	40
3.3.2	Sampel.....	40
3.3.3	Kriteria Inklusi dan Eksklusi.....	42
3.4	Variabel Penelitian	42
3.5	Definisi Operasional.....	43
3.6	Cara Pengumpulan Data.....	45
3.7	Hasil Uji Validitas dan Reliabilitas Kuesioner	45
3.8	Cara Pengolahan dan Analisis Data	46
3.9	Alur Kerja Penelitian.....	47
BAB 4	HASIL DAN PEMBAHASAN.....	48
4.1	Hasil Penelitian	48
4.1.1	Hasil Karakteristik Sosiodemografi	48
4.1.2	Hasil distribusi pengetahuan mahasiswa PSPD Universitas Sriwijaya terhadap skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia.	49
4.1.3	Hasil Distribusi Pengetahuan Berdasarkan Karakteristik Sosiodemografi	49
4.1.4	Hasil Distribusi Skor Perbutir Kuesioner Pengetahuan terhadap Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia	52

4.2	Pembahasan.....	53
4.2.1	Distribusi Pengetahuan Mahasiswa.....	53
4.2.2	Distribusi Pengetahuan Berdasarkan Karakteristik Sosiodemografi	54
4.2.3	Distribusi Skor Perbutir Kuesioner Pengetahuan terhadap Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia.....	56
BAB 5	60
KESIMPULAN dan saran.....		61
5.1	Kesimpulan	61
5.2	Saran.....	61
Daftar Pustaka		62
Lampiran		68
Biodata		72

DAFTAR TABEL

Tabel 2.1 Indeks eritrosit pada pasien normal dan pasien Thalassemia mayor...	17
Tabel 2.2 Pola hemoglobin elektroforesis pada Talasemia β (usia >12 bulan)	20
Tabel 3.1 Definisi Operasional	43
Tabel 3.2 Hasil Uji Validitas.....	45
Tabel 4.1 Distribusi Karakteristik Sociodemografi Mahasiswa PSPD FK Unsri .	48
Tabel 4.2 Distribusi Pengetahuan Mahasiswa PSPD FK Unsri.....	49
Tabel 4. 3 Distribusi Pengetahuan berdasarkan angkatan.....	49
Tabel 4.4 Distribusi Pengetahuan berdasarkan jenis kelamin.....	50
Tabel 4.5 Distribusi Pengetahuan berdasarkan riwayat keluarga	50
Tabel 4.6 Distribusi Pengetahuan berdasarkan riwayat interaksi	51
Tabel 4. 7 Hasil distribusi skor peritem Kuesioner.....	52

DAFTAR GAMBAR

Gambar 2.1 Gambaran darah tepi pada thalassemia mayor	18
Gambar 2. 2 Alur diagnosis thalassemia menurut Kemenkes.....	21
Gambar 2. 3 Alur skrining thalassemia di Iran	28

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. Lembar Permohonan Persetujuan Responden	68
Lampiran 2. Lembar Persetujuan (Informed Consent)	69
Lampiran 3. Kuesioner Pengetahuan terhadap skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia	70
Lampiran 4. Hasil Uji Validitas dan Reliabilitas	72
Lampiran 5. Hasil Analisis SPSS.....	73
Lampiran 6. Sertifikat Layak Etik Penelitian.....	78
Lampiran 7. Surat Izin Penelitian.....	79
Lampiran 8. Lembar Konsultasi.....	80

DAFTAR SINGKATAN

WHO	: <i>World Health Organization</i>
Daring	: Dalam Jaringan
DPL	: Darah Perifer Lengkap
HPLC	: <i>High-Performance Liquid Chromatography</i>
Hb	: Hemoglobin
MCV	: <i>Mean Corpuscular Hemoglobin</i>
MCHC	: <i>Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration</i>
RDW	: <i>Red Cell Distribution Width</i>
HbA2	: Hemoglobin A2
DFO	: Deferoksamin
PRC	: <i>Packed Red Cells</i>
LIC	: <i>Liver Iron Concentration</i>
MRI	: <i>Magnetic Resonance Imaging</i>
SPSS	: <i>Statistical Package for the Social Sciences</i>

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Thalassemia adalah penyakit hemolitik kronis yang diwariskan secara autosomal resesif. Penyakit ini ditandai dengan penurunan atau ketidakmampuan pembentukan salah satu rantai globin, seperti rantai globin α , β , atau rantai globin lainnya yang menyusun molekul hemoglobin manusia.^{1,2}Thalassemia diklasifikasikan berdasarkan rantai globin yang terganggu, dengan dua jenis yang paling umum, yaitu thalassemia α dan thalassemia β . Thalassemia α terjadi akibat kekurangan sintesis α -globin, sementara thalassemia β disebabkan oleh kekurangan sintesis β -globin.³

Menurut *World Health Organization* (WHO), 80 hingga 90 juta orang, atau sekitar 7% dari populasi global, menderita thalassemia. Mayoritas dari penderita thalassemia ini hidup di negara berkembang. Indonesia adalah salah satu negara yang berada di jalur Sabuk Thalasemia dengan tingkat thalassemia yang tinggi. Menurut data yang dikumpulkan oleh Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, ada 10.531 kasus thalassemia di Indonesia pada tahun 2019, dan diperkirakan ada sekitar 2.500 bayi yang dilahirkan dengan kondisi ini setiap tahun.^{4,5}

Pembawa thalassemia paling banyak ditemukan di Palembang dengan angka 9%, diikuti oleh Makassar sebesar 8%, dan di Jawa berkisar antara 6-8%.⁵ Berdasarkan data dari Lembaga Biologi Molekuler Eijkman, angka kejadian thalassemia α di Indonesia berkisar antara 2,6-11%, dengan sebagian besar kasus terdeteksi di Pulau Sulawesi, terutama pada suku Bugis dan Kajang. Sementara itu, thalassemia β tercatat dengan prevalensi sekitar 3-10% di Indonesia. Pembawa sifat thalassemia β paling sering ditemukan di Pulau Sumatera, dengan angka sekitar 10%. Angka ini lebih tinggi dibandingkan dengan daerah lain yang lebih padat penduduk, seperti Pulau Jawa, di mana prevalensi pembawa sifat thalassemia mencapai 5% dari total populasi.⁶

Pengobatan thalassemia yang ada saat ini belum mencapai tingkat penyembuhan total dan memerlukan biaya yang sangat tinggi, terutama untuk transfusi darah seumur hidup dan kelasi besi. Oleh karena itu, pencegahan thalassemia menjadi sangat penting untuk mengurangi beban penyakit ini.⁴

Salah satu metode paling efektif dalam mencegah penyakit turunan, kelainan bawaan, dan penyakit genetik, termasuk thalassemia, adalah melalui skrining pranikah dan konseling genetik.^{7,8} Skrining pranikah adalah program pemeriksaan yang bertujuan untuk membantu menegakkan diagnosis, menangani gangguan atau kelainan yang sebelumnya tidak diketahui, serta mencegah risiko pewarisan penyakit kepada keturunan. Melalui skrining pranikah, kondisi individu dapat diketahui secara menyeluruh, sehingga dapat mencegah atau meminimalkan terjadinya kelainan bawaan seperti thalassemia.^{9,10}

Selain skrining pranikah, diperlukan juga adanya konseling genetik sebagai tahap konsultasi lanjutan. Konseling genetik adalah proses komunikasi yang bertujuan luas untuk memberikan informasi kepada individu dan keluarga yang memiliki atau berisiko terhadap gangguan genetik.¹¹ Proses ini merupakan proses komunikasi yang mencakup penjelasan tentang fakta-fakta medis, peranan faktor keturunan dalam kondisi-kondisi tertentu, interpretasi dari hasil pemeriksaan, serta pilihan-pilihan yang dapat diambil.¹² Dengan demikian, skrining pranikah dan konseling genetik tidak hanya bermanfaat bagi pasangan yang akan menikah, tetapi juga bagi kesehatan generasi berikutnya.^{9,10}

Pada penelitian terdahulu yang dilakukan di pusat pelayanan kesehatan dan rumah sakit di negara Qatar menggunakan survey kuesioner, menunjukkan bahwa pengetahuan dan kesadaran masyarakat Qatar mengenai Skrining Pranikah dan Konseling Genetik masih rendah, respon yang diterima juga tidak terlalu positif, dan hanya sedikit masyarakat yang melakukan program tersebut.¹³ Penelitian yang dilakukan di Jeddah pada 3 Rumah sakit pemerintah menunjukkan bahwa pengetahuan dari masyarakat umum masih terbatas namun sudah ada penerimaan dari masyarakat mengenai pentingnya Skrining Pranikah dan Konseling Genetik ini.¹⁴

Pada penelitian yang dilakukan di Indonesia untuk menilai pengetahuan, sikap, dan perilaku mahasiswa kedokteran terhadap skrining genetik dan premarital di kabupaten Banyumas menunjukkan bahwa, pengetahuan responden baik dan memiliki sifat positif terhadap skrining genetik dan premarital di Banyumas.⁷ Pada penelitian terkait yang dilakukan di Universitas Padjajaran menunjukkan bahwa mayoritas remaja disana sudah memiliki pengetahuan yang baik dan sikap yang positif terhadap skrining pranikah. Namun, informasi komprehensif mengenai konseling genetik masih sangat diperlukan, terutama mengenai poin-poin keputusan yang harus diambil setelah mendapatkan hasil tes. Hal ini menunjukkan pentingnya edukasi yang lebih mendalam dan luas mengenai langkah-langkah yang perlu diambil setelah hasil skrining genetik diterima, untuk memastikan pasangan dapat membuat keputusan yang tepat dan terinformasi.¹⁵

Pada penelitian yang menilai tingkat pengetahuan, sikap, dan tindakan terhadap program pencegahan thalassemia pada mahasiswa kedokteran di Universitas Muhammadiyah Semarang menunjukkan bahwa mahasiswa memiliki pengetahuan, sikap, dan tindakan yang baik dalam mendukung pencegahan thalassemia. Dalam penelitian ini juga menyebutkan bahwa, terdapat hubungan antara pengetahuan terhadap sikap dan tindakan mahasiswa pada pencegahan thalassemia. Penelitian ini menunjukkan pentingnya peningkatan pendidikan dan pengetahuan tentang thalassemia, terutama dalam hal skrining pranikah dan konseling genetik. Dengan meningkatkan kesadaran dan pengetahuan melalui program edukasi yang komprehensif, diharapkan mahasiswa kedokteran sebagai calon tenaga kesehatan dapat berperan penting dalam mengedukasi masyarakat dan mengurangi prevalensi thalassemia di masa depan.¹⁶

Namun, penelitian yang menilai pengetahuan tentang skrining pranikah dan konseling genetik, khususnya thalassemia, di Indonesia masih sangat sedikit. Penelitian lebih lanjut sangat diperlukan untuk memahami sejauh mana mahasiswa kedokteran memahami pentingnya skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia, yang dapat membantu dalam mencegah terjadinya penyakit thalassemia pada keturunan. Mengingat Indonesia sendiri khususnya kota Palembang yang termasuk salah satu wilayah dalam sabuk Thalassemia, dengan

frekuensi gen Thalassemia yang tinggi,⁴ dan sebagai mahasiswa kedokteran yang akan menjadi dokter kedepannya, mahasiswa kedokteran diharapkan mempunyai pengetahuan, sikap, dan tindakan yang lebih baik daripada masyarakat pada umumnya. Mahasiswa kedokteran juga diharapkan bisa memberikan pelayanan kesehatan dan edukasi yang lebih baik pada masyarakat kedepannya. Khususnya dalam hal pencegahan penyakit thalassemia dan pelaksanaan skrining pranikah dan konseling genetik. Harapannya dengan pengetahuan yang baik tentang skrining pranikah dan konseling genetik thalassemia, mahasiswa kedokteran akan dapat membantu dalam mencegah terjadinya penyakit thalassemia pada keturunan dan mengurangi angka kejadian Thalassemia di Indonesia, khususnya di Palembang. Oleh karena itu peneliti tertarik untuk membahas mengenai pengetahuan tentang Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia pada mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya yang berada di kota Palembang.

1.2 Rumusan Masalah

Bagaimana pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya tentang Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Mengidentifikasi pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia.

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Mengidentifikasi pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia
2. Mengidentifikasi karakteristik sosiodemografi mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya.

3. Mengidentifikasi distribusi pengetahuan mahasiswa PSPD FK Unsri berdasarkan angkatan, jenis kelamin, riwayat keluarga dengan penyakit thalassemia, dan riwayat interaksi dengan pasien thalassemia.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Teoritis

Hasil dari penelitian ini diharapkan dapat dijadikan gambaran untuk penelitian lebih lanjut mengenai Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia

1.4.2 Manfaat Praktis

Hasil dari penelitian ini diharapkan dapat membantu mengidentifikasi pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia, serta pengembangan dalam kurikulum pendidikan medis.

1.4.3 Manfaat bagi Masyarakat

1. Hasil dari penelitian ini diharapkan dapat berdampak pada peningkatan kualitas pelayanan kesehatan yang lebih informatif dan lebih baik khususnya dalam pelaksanaan Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia
2. Hasil dari penelitian ini diharapkan dapat memberikan informasi dan meningkatkan kesadaran pelaksanaan Skrining Pranikah dan Konseling Genetik Thalassemia untuk deteksi dini risiko penyakit Thalassemia, sehingga, dapat dilakukan pencegahan dan pengambilan keputusan

DAFTAR PUSTAKA

1. Wahidiyat PA, Permono B. Hemoglobinopati dan Thalassemia. In: E W, Y N, S M, B S, I U, editors. Buku Ajar Hematologi Onkologi Anak. Jakarta : IDAI; 2018. p. 60–103.
2. Hoffbrand AV. Genetic disorders of haemoglobin. In: Hoffbrand's Essential Haematology . 7th ed. Chichester, West Sussex: Wiley Blackwell; 2016. p. 72–86.
3. Thalassaemia International Federation. Guidelines for the management of transfusion dependent thalassaemia (tdt). 4th ed. John P, Ali T, editors. Thalassaemia International Federation 4 Th Edition; 2021.
4. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia. HK.01.07/MENKES/1/2018 Indonesia; 2018.
5. Rujito L. Buku Referensi Talasemia : Genetik Dasar dan Pengelolaan Terkini. 1st ed. Siswandari W, Lestari DWD, editors. Purwokerto: Universitas Jenderal Soedirman; 2020.
6. Grentina. Mengenal Thalassemia [Internet]. IDAI. 2016 [cited 2024 Jun 20]. Available from: <https://www.idai.or.id/artikel/seputar-kesehatan-anak/mengenal-thalasemia>
7. Keandre N, Rujito L, Munfiah S. Pengetahuan, Sikap, Dan Perilaku Mahasiswa Kedokteran Dan Kesehatan Terhadap Skrining Genetik Dan Premarital Di Kabupaten Banyumas. Medical and Health Journal [Internet]. 2021 Aug 14;1(1):22. Available from: <http://jos.unsoed.ac.id/index.php/mhj/article/view/4670>
8. Aziz N, Abdulla S. Attitudes of Couples attending Family Counselling Clinic in Sulaimani City towards the Premarital Screening and Genetic Counseling Programme. Erbil Journal of Nursing and Midwifery [Internet]. 2022 Apr 25;4(2):96–104. Available from: <https://ejnm.hmu.edu.krd/index.php/ejnm/article/view/176>
9. Balci YI, Ergin A, Polat A, Atilgan T, Uzun U, Koyuncu H. Thalassemia premarital screening program: Public view, what has been done, what needs to be done? UHOD - Uluslararası Hematoloji-Onkoloji Dergisi. 2014;24(4):247–52.
10. Shen Y, Qiu X, Gui B, He S, Huang H, Xue J, et al. Implementing comprehensive genetic carrier screening in China-Harnessing the power of

genomic medicine for the effective prevention/management of birth defects and rare genetic diseases in China. *Pediatr Investig*. 2018 Mar;2(1):30–6.

11. Rosenberg LE, Rosenberg DD. Detection and Treatment of Genetic Disorders. In: *Human Genes and Genomes* [Internet]. Elsevier; 2013 [cited 2024 May 28]. p. 289–314. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780123852120000172>
12. Rujito L, Ghozali PA. Menggagas Pengembangan Layanan Konseling Genetik di Unit Pelayanan Kesehatan: Sebuah Kajian Awal. *Majalah Kedokt Indones* [Internet]. 2010 Sep 9 [cited 2024 May 24];60. Available from: https://www.researchgate.net/profile/Lantip-Rujito/publication/235931058_Initiating_Development_of_Genetic_Counseling_Services_in_the_Health_Services_Unit_An_Initial_Assessment/links/0912f514665aa0dc34000000/Initiating-Development-of-Genetic-Counseling-Services-in-the-Health-Services-Unit-An-Initial-Assessment.pdf
13. Bener A, Al-Mulla M, Clarke A. Premarital screening and genetic counseling program: Studies from an endogamous population. *Int J Appl Basic Med Res*. 2019;9(1):20.
14. Ibrahim NK, Bashawri J, Al Bar H, Al Ahmadi J, Al Bar A, Qadi M, et al. Premarital Screening and Genetic Counseling program: Knowledge, attitude, and satisfaction of attendees of governmental outpatient clinics in Jeddah. *J Infect Public Health*. 2013 Feb;6(1):41–54.
15. Dewi ATA, Susanti AI, Rinawan FR, Gondodiputro S, Martini N. Knowledge and Attitudes towards Premarital Screening among Adolescents: A study in a University Setting. *Althea Medical Journal*. 2022 Jun;9(2):80–5.
16. Tursinawati Y, Fuad W. Pengetahuan Pengaruhi Sikap dan Tindakan Mahasiswa terhadap Program Pencegahan Thalassemia di Indonesia. *HIGEIA (Journal of Public Health Research and Development)*. 2018 Oct 31;2(4):654–62.
17. Jalil T, Yousafzai YM, Rashid I, Ahmed S, Ali A, Fatima S, et al. Mutational Analysis Of Beta Thalassaemia By Multiplex Arms-Pcr In Khyber Pakhtunkhwa, Pakistan. *J Ayub Med Coll Abbottabad*. 2019;31(1):98–103.
18. Athiah M, Oswari LD. Skrining Thalassemia Beta Minor pada Mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya. *Jurnal Kedokteran dan Kesehatan: Publikasi Ilmiah Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya*. 2021;8(2).

19. Angastiniotis M, Lobitz S. Thalasseмии: An Overview. *Int J Neonatal Screen*. 2019 Mar 20;5(1):16.
20. Eleftheriou Androulla. Genetics and Thalassaemia. In: *About Thalassaemia*. Nicosia - Cyprus: Thalassaemia International Federation; 2007. p. 9–21.
21. Hanna N, Sidabutar T, Hadi EN, Sidabutar* T. Premarital Screening: A Catalyst for Achieving Good Health and Well-Being. *Jurnal Promkes: The Indonesian Journal of Health Promotion and Health Education*. 2024;12:146–54.
22. Suresh H, Jamil S, Padhi BK, Hossain MJ. Thalassaemia prevention: Religious and cultural barriers to premarital screening in Bangladesh. Vol. 6, *Health Science Reports*. John Wiley and Sons Inc; 2023.
23. Old J (Clinical scientist), Thalassaemia International Federation. *Prevention of thalassaemias and other haemoglobin disorders*. 2nd ed. Vols. 1, principles. Nicosia, Cyprus: Thalassaemia International Federation; 2013.
24. Alhosain A. Premarital Screening Programs in the Middle East, from a Human Right's Perspective. *Divers Equal Health Care*. 2018;15(2).
25. Sari NM, Arini I, Suryawan N, Susanah S, Reniarti L, Raspati H, et al. *Laporan Kasus Berbasis Bukti: Pedoman Skrining Populasi dengan Risiko Tinggi Talasemia*. Vol. 21. 2020.
26. Rosenberg LE, Rosenberg DD. Chromosome Abnormalities. In: *Human Genes and Genomes* [Internet]. Elsevier; 2013 [cited 2024 May 28]. p. 141–67. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780123852120000111>
27. Setiawan H, Doni S, Acep S, Mustopa H, Ariyanto H. *Pengetahuan Dasar Konseling Genetik Pada Pasien Talasemia* Penerbit Cv.Eureka Media Aksara.
28. Genetic Alliance; The New England Public Health Genetics Education Collaborative. Washington (DC). *Understanding Genetics: A New England Guide for Patients and Health Professionals* [Internet]. 2010. Available from: <http://www.resourcerepository.org/documents/1868/understandinggenetics:anewenglandguideforpatientsandhealthprofessionals/>
29. Montgomery S. *Identifying Interest In And Barriers To Psychiatric Genetic Counseling* [Internet]. [Texas]: The University of Texas; 2019. Available from: https://digitalcommons.library.tmc.edu/utgsbs_dissertations

30. Gaff CL, Macciocca I. Genomic Perspective of Genetic Counseling. In: Medical and Health Genomics [Internet]. Elsevier Inc.; 2016 [cited 2024 May 28]. p. 201–12. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780124201965000150>
31. Uhlmann, Wendy R. Genetic counseling. In: Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease [Internet]. 6th ed. Elsevier; 2020 [cited 2024 May 28]. p. 209–20. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B9780128139554000167>
32. Cummings Shelly. Genetic Counseling. In: Weiss Roy E., Refetoff Samuel, editors. Genetic Diagnosis of Endocrine Disorders [Internet]. Elsevier Inc.; 2010 [cited 2024 May 28]. p. 293–302. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780123744302000262>
33. Williams Janet L. Genetic counseling. In: Patrinos George P., editor. Applied Genomics and Public Health [Internet]. Elsevier; 2020 [cited 2024 May 28]. p. 315–27. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780128136959000182>
34. Higgins S. Genetic Counseling. In: Robin Nathaniel H, Meagan B. Farmer, editors. Pediatric Cancer Genetics [Internet]. Elsevier; 2017 [cited 2024 May 28]. p. 33–9. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B978032348555500003X>
35. Nurmala I, Rahman F, Nugroho A, Erlyani N, Laily N. Buku Promosi Kesehatan [Internet]. 1st ed. Surabaya: Airlangga University Press; 2018 [cited 2024 May 29]. Available from: <http://repository.unair.ac.id/id/eprint/87974>
36. Rachmawati WC. Promosi kesehatan dan ilmu perilaku. 1st ed. Malang: Wineka Media; 2019.
37. Adams NE. Bloom's taxonomy of cognitive learning objectives. J Med Libr Assoc. 2015 Jul;103(3):152–3.
38. Fajrin DH, Dini AYR, WulandarI E, Ermawati I, Herman S, Aritonang TR, et al. Kelainan bawaan dan penyakit yang sering dialami bayi dan balita [Internet]. 1st ed. Malang: Rena Cipta Mandiri; 2022 [cited 2024 May 28]. Available from: https://books.google.co.id/books/about/Kelainan_bawaan_dan_penyakit_yang_serang.html?hl=id&id=7QeMEAAAQBAJ&redir_esc=y

39. Yang Z, Cui Q, Zhou W, Qiu L, Han B. Comparison of gene mutation spectrum of thalassemia in different regions of China and Southeast Asia. *Mol Genet Genomic Med* [Internet]. 2019 Jun 9 [cited 2024 May 24];7(6). Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6565565/>
40. Kattamis A, Forni GL, Aydinok Y, Viprakasit V. Changing patterns in the epidemiology of β -thalassemia. *Eur J Haematol*. 2020;105(6):692–703.
41. Utami ST, Kusumaningrum NSD. Knowledge of Premarital Couples Regarding Premarital Screening Thalassemia. *Jurnal Keperawatan*. 2020 Jul 17;11(2):180–7.
42. Roflin E, Liberty IA, Pariyana. *Populasi, Sampel, Variabel dalam penelitian kedokteran*. Pekalongan: Penerbit NEM; 2021.
43. Wolyniak MJ, Bemis LT, Prunuske AJ. Improving medical students' knowledge of genetic disease: A review of current and emerging pedagogical practices. Vol. 6, *Advances in Medical Education and Practice*. Dove Medical Press Ltd; 2015. p. 597–607.
44. Flores A, Burgos S, Abarca-Barriga H. Knowledge level of medical students and physicians about rare diseases in Lima, Peru. *Intractable Rare Dis Res*. 2022;11(4):180–8.
45. Notoatmodjo S. *Metodologi penelitian kesehatan*. Vol. 1. Jakarta: Rineka Cipta; 2012.
46. Rujito L, Nandhika T, Woro D, Lestari D, Ferine M, Muhaimin A. Genetic Literacy Levels And Genetic Screening Attitudes On Medical Students In Indonesia: A National Survey. Vol. 2020, *Malaysian Journal of Public Health Medicine*.
47. Mandal A, Ghosh A, Sengupta G, Bera T, Das N, Mukherjee S. Factors affecting the performance of undergraduate medical students: A perspective. *Indian Journal of Community Medicine*. 2012;37(2):126.
48. Van Der Merwe LJ, Nel G, Williams C, Erasmus S, Nel R, Kolver M, et al. The knowledge, attitudes and practices regarding family history of hereditary diseases amongst undergraduate students at the University of the Free State. *South African Family Practice* [Internet]. 2022 Jan 27; Available from: <https://doi.org/10.4102/safp>.
49. Walter FM, Emery J, Braithwaite D, Marteau TM. Lay understanding of familial risk of common chronic diseases: A systematic review and synthesis of qualitative research. Vol. 2, *Annals of Family Medicine*. Annals of Family Medicine, Inc; 2004. p. 583–94.

50. Bleakley A, Bligh J. Students Learning from Patients: Let's Get Real in Medical Education. *Advances in Health Sciences Education*. 2008 Mar 31;13(1):89–107.
51. Vijn TW, Fluit CRMG, Kremer JAM, Beune T, Faber MJ, Wollersheim H. Involving Medical Students in Providing Patient Education for Real Patients: A Scoping Review. *J Gen Intern Med*. 2017 Jun 9;32(9):1031–43.
52. Saxena S. Screening of thalassemia and other hemoglobinopathies in blood donors by capillary hemoglobin electrophoresis system. 2019; Available from: <http://iaimjournal.com/>
53. Langlois S, Ford JC, Chitayat D, Désilets VA, Farrell SA, Geraghty M, et al. Carrier Screening for Thalassemia and Hemoglobinopathies in Canada. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*. 2008;30(10):950–9.
54. Hohakay DC. Skrining Pembawa Gen Thalassemia Beta Pada Mahasiswa Fakultas Kedokteran Pada Sebuah Universitas di Bandung [Thesis (Undergraduate)]. [Bandung]: Universitas Kristen Maranatha; 2021.
55. Kedokteran Indonesia K. Standar Nasional Pendidikan Profesi Dokter Indonesia. 2019.
56. Alswaidi FM, O'Brien SJ. Premarital screening programmes for haemoglobinopathies, HIV and hepatitis viruses: Review and factors affecting their success. Vol. 16, *Journal of Medical Screening*. 2009. p. 22–8.
57. Uhlmann WR, Schuette JL, Yashar BM. *A Guide to Genetic Counseling*. Second Edition. John Wiley & Sons; 2011.