



Edukasi Kelainan Genetik pada Sistem Reproduksi pada Mahasiswa

*Retno Dwi Wulandari, Eva Diah Setijowati

Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Jl. Dukuh Kupang XXV/54 Surabaya, Kode Pos 60225

*Corresponding Author email: retno.wulandari@uwks.ac.id

Diterima: Maret 2025; Direvisi: April 2025; Diterbitkan: Mei 2025

Abstrak

Program pengabdian masyarakat ini bertujuan meningkatkan pengetahuan 122 mahasiswa Pendidikan Jasmani Universitas PGRI Adi Buana Surabaya mengenai kelainan genetik pada sistem reproduksi. Mahasiswa diperkenalkan berbagai kelainan, seperti sindrom Turner, Klinefelter, Kallmann, Swyer, dan Congenital Adrenal Hyperplasia, yang dapat menyebabkan gangguan perkembangan seks sekunder dan infertilitas. Kegiatan dilaksanakan melalui pre-test, penyampaian materi edukasi tentang DNA, gen, kromosom, serta mutasi, disertai diskusi interaktif, dan diakhiri dengan post-test. Hasil analisis Wilcoxon menunjukkan peningkatan signifikan pengetahuan mahasiswa setelah edukasi ($p=0,000$). Meski pemahaman meningkat, masih ditemukan miskonsepsi terkait penyebab kelainan genetik di masyarakat. Evaluasi menunjukkan mayoritas mahasiswa menyatakan materi bermanfaat dan menyadari pentingnya skrining genetik pra-nikah untuk mencegah kelahiran anak dengan kelainan genetik. Program ini dinilai efektif memperluas wawasan mahasiswa, dengan harapan mereka dapat mengenali tanda-tanda klinis kelainan genetik pada anak didik di masa depan dan berperan sebagai agen edukasi di masyarakat.

Kata kunci: Kelainan Genetik, Mutasi, Reproduksi

Education on Genetic Disorder in the Reproductive System for Undergraduate Students

Abstract

This community service program aimed to improve the knowledge of 122 undergraduate students from the Physical Education Department at Universitas PGRI Adi Buana Surabaya regarding genetic disorders affecting the reproductive system. Students were introduced to various disorders, including Turner syndrome, Klinefelter syndrome, Kallmann syndrome, Swyer syndrome, and Congenital Adrenal Hyperplasia, which can lead to secondary sexual development disorders and infertility. The program included a pre-test, educational sessions on DNA, genes, chromosomes, and mutations, followed by an interactive discussion and a post-test. Wilcoxon analysis showed a significant increase in student knowledge after the intervention ($p = 0.000$). Although understanding improved, some misconceptions about the causes of genetic disorders remain prevalent in society. Evaluation results indicated that most students found the material beneficial and recognized the importance of premarital genetic screening to prevent the birth of children with genetic disorders. The program was considered effective in broadening student awareness and preparing them to become educational agents in the community.

Keywords: Genetic Disorder, Mutation, Reproductive

How to Cite: Wulandari, R. D., & Setijowati, E. D. (2025). Edukasi Kelainan Genetik Pada Sistem Reproduksi Pada Mahasiswa. *Sasambo: Jurnal Abdimas (Journal of Community Service)*, 7(2), 379-389. <https://doi.org/10.36312/sasambo.v5i2.2647>



<https://doi.org/10.36312/sasambo.v5i2.2647>

Copyright© 2025, Wulandari et al
This is an open-access article under the CC-BY-SA License.



PENDAHULUAN

Remaja pada masa pubertas, ditandai dengan adanya perkembangan seks sekunder. Pada remaja perempuan ditandai dengan munculnya rambut ketiak dan kemaluan, pembesaran payudara dan menstruasi. Pada remaja laki-laki, selain munculnya rambut ketiak dan kemaluan juga perubahan pada suara dan produksi spermatozoa. Namun, tidak semua remaja usia puber menunjukkan tanda-tanda perkembangan seks sekunder. Adanya gangguan perkembangan seks sekunder pada akhirnya dapat berdampak pada ketidaksuburan (infertilitas) penderitanya. Di antara penyebab adanya gangguan pada perkembangan seks sekunder adalah kelainan genetik. Kelainan genetik terdiri dari kelainan kromosom dan kelainan gen. Kedua mutasi tersebut dapat menyebabkan antara lain, kelainan perkembangan seks. Berbagai kelainan perkembangan seks yang banyak dijumpai di masyarakat antara lain sindroma Turner, sindroma Klinefelter, sindroma Kallmann, dan *Congenital Adrenal Hyperplasia* (CAH).

Sindroma Turner merupakan kelainan jumlah kromosom seks pada perempuan yang ditemukan pada 1 di antara 2.500 kelahiran bayi perempuan, ditandai dengan tubuh pendek, tidak ada perkembangan seks sekunder, serta tidak mengalami menstruasi (amenore primer) yang menyebabkan ketidaksuburan. Pemeriksaan kromosom menunjukkan adanya kelainan jumlah kromosom, dimana kromosom hanya berjumlah 45 (normal 46 buah), dengan karyotip 45,X atau variannya (Fudge, 2024).

Kelainan jumlah kromosom yang ditandai dengan gangguan perkembangan seks pada pria dan banyak ditemukan adalah sindroma Klinefelter. Kelainan ini dapat ditemukan pada 1 di antara 1.000 laki-laki. Penderita memiliki tubuh lebih tinggi daripada laki-laki pada umumnya, tidak ada perkembangan seks sekunder dan sekitar 30% penderita mengalami pembesaran payudara (ginekomastia) parah. Pada laki-laki yang sudah menikah, pada umumnya ditandai dengan ketidaksuburan dengan analisis spermatozoa menunjukkan azoospermia (tidak ditemukan sel sperma pada cairan ejakulat). Pemeriksaan kromosom menunjukkan adanya kelainan jumlah kromosom, dengan adanya tambahan kromosom X pada laki-laki (47,XXY) dan variannya, seperti: 48,XXYY (Li et al., 2021).

Kelainan perkembangan seks juga dapat disebabkan kelainan pada gen. Beberapa kelainan gen yang ditandai dengan kelainan perkembangan seks antara lain sindroma Kallmann, *Congenital Adrenal Hyperplasia* dan sindroma Swyer. Sindroma Kallmann dapat diderita baik perempuan maupun laki-laki. Diperkirakan insidensnya 1 : 30.000 pada laki-laki dan 1 : 125.000 pada perempuan. Kelainan ini ditandai dengan ketidaksuburan dan ketidakmampuan untuk mencium bau (anosmia). Pada laki-laki, tidak ada rambut tubuh atau hanya minimal, dan pembesaran buah dada. Pada penderita perempuan, tidak ditemukan pertumbuhan payudara dan tidak menstruasi (Liu & Zhi, 2021). *Congenital Adrenal Hyperplasia* (CAH) adalah kelainan genetik dimana kadar hormon testosteron penderita, tinggi. Pada perempuan, tingginya kadar testosteron mengakibatkan alat kelamin eksterna (luar) mirip laki-laki, sehingga terjadi kerancuan jenis kelamin dan tumbuhnya rambut-rambut tubuh mirip laki-laki (van der Grinten et al., 2022).

Kelainan genetik juga dapat menyebabkan gangguan perkembangan seks atau *Disorder of sex development* (dahulu disebut interseks), kondisi dimana terdapat ketidaksesuaian antara jenis kelamin dan kromosom seks seseorang. Salah satu kelainan yang disebabkan gangguan perkembangan seks adalah sindroma Swyer. Sindrom ini mengakibatkan seorang dengan kromosom seks XY menunjukkan tampilan atau fenotip perempuan. Hal ini disebabkan adanya mutasi atau delesi (hilangnya) gen sry pada kromosom Y yang berfungsi dalam pembentukan testes pada laki-laki. Perempuan dengan sindroma Swyer tidak menstruasi dan tidak menunjukkan adanya tanda-tanda seks sekunder (Choi & Park, 2023).

Mahasiswa jurusan Pendidikan Jasmani (Penjas) yang menjadi sasaran kegiatan penmas ini, setelah lulus dapat menjalani berbagai profesi antara lain sebagai guru olah raga, *personal trainer* (PT) di gym, atau pelatih olah raga, atlet dan sebagainya. Dengan edukasi mengenai kelainan genetik pada sistem reproduksi, diharapkan mahasiswa dapat mengenali adanya kelainan pada anak didiknya dan juga dampak kelainan genetik pada fisik dan kesehatan penderitanya. Selain mendapatkan pengetahuan mengenai beberapa kelainan genetik, mahasiswa juga mendapatkan pengetahuan mengenai kepentingan skrining genetik sebelum menikah untuk mencegah kelahiran anak dengan kelainan genetik. Setelah mendapatkan edukasi ini, diharapkan apabila di kemudian hari menemui kasus kelainan genetik pada anak didiknya, dapat merekomendasikan untuk melakukan pemeriksaan genetik.

METODE PELAKSANAAN

Kegiatan Pengabdian kepada Masyarakat ini diawali dengan menghubungi Prodi Penjas Universitas PGRI Adi Buana untuk mendiskusikan mengenai topik yang berguna bagi mahasiswa Pendidikan Jasmani setelah lulus dan terjun ke masyarakat kelak. Kegiatan ini menyasar mahasiswa angkatan 2023, sebanyak 122 mahasiswa.

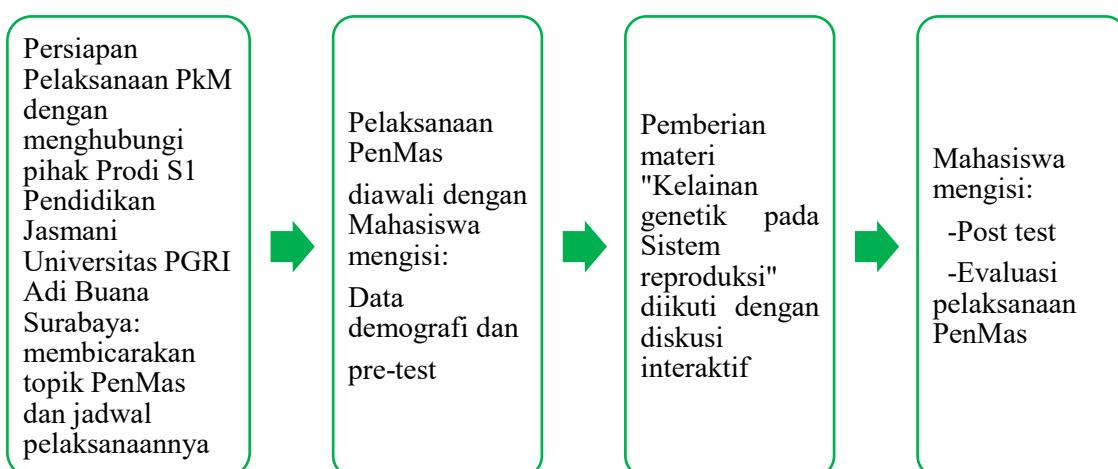
Kegiatan pengabdian kepada Masyarakat ini dilaksanakan pada tanggal 13 Januari 2025. Diawali dengan pengisian data demografi yang mencakup usia dan jenis kelamin, dilanjutkan dengan pengisian pre-test. Materi yang diberikan berjudul “Kelainan Genetik dan Infertilitas” dan “Kelainan Genetik pada Sistem Reproduksi”. Pada presentasi *powerpoint* materi I, mahasiswa dijelaskan mengenai DNA, gen dan kromosom; Mutasi gen dan kromosom serta contoh-contoh kelainan akibat mutasi gen dan kromosom. Pada presentasi *powerpoint* materi II, mahasiswa dijelaskan lebih spesifik mengenai tampilan fisik penderita (perempuan dan laki-laki) dengan kelainan genetik (mutasi gen dan kromosom) dan kepentingan skrining pra-nikah. Materi I dan materi II diberikan selama 60 menit. Setelah pemberian materi II, dilakukan diskusi secara interaktif untuk memfasilitasi keingintahuan mahasiswa mengenai kelainan genetik dan dampaknya pada sistem reproduksi, selama 30 menit.

Di akhir acara, mahasiswa diberikan post-test untuk mengetahui tingkat pemahaman mahasiswa terhadap materi yang diberikan. Soal pre-test dan post-test sebanyak 6 soal dengan pilihan jawaban: “Benar”, “Salah” dan “Tidak tahu” dengan satu jawaban yang benar. Untuk mengetahui

apakah mahasiswa mengerti materi yang diberikan, maka jawaban “Benar”, “Salah” dan “Tidak tahu”, pada pre-test dan post-test dibuat persentase dan dibandingkan antara keduanya. Sebagai indikator keberhasilan kegiatan pengabdian ini apabila presentasi jawaban benar pada post-test melebihi pre-test dan jumlah mahasiswa yang menjawab dengan benar pada post-test lebih dari 80% dan analisis statistik.

Mahasiswa juga diminta untuk memberikan evaluasi mengenai pelaksanaan acara, dan pertanyaan mengenai sikap mahasiswa terhadap skrining pra-nikah.

Seluruh pertanyaan pada pre-test dan post-test serta evaluasi diberikan dalam bentuk Google form.



Gambar 1. Diagram Pelaksanaan Pengabdian kepada Masyarakat

HASIL DAN DISKUSI

Berdasarkan data demografi, jumlah responden dalam kegiatan edukasi ini terdiri dari 9,8% perempuan dan 90,2% laki-laki. Kegiatan edukasi dirancang untuk memberikan pemahaman mendasar mengenai konsep genetika yang relevan, khususnya terkait topik DNA, gen, kromosom, serta kelainan genetik pada sistem reproduksi. Materi pertama berfokus pada pengenalan perbedaan antara DNA, gen, dan kromosom, termasuk jumlah kromosom normal yang terdapat pada manusia, yaitu sebanyak 46 kromosom (atau 23 pasang). Selain itu, dijelaskan pula mengenai mutasi yang dapat menyebabkan perubahan pada jumlah atau struktur kromosom, seperti nondisjunction, delesi, duplikasi, dan translokasi, yang berpotensi memicu gangguan genetik. Materi ini juga membahas faktor-faktor risiko yang meningkatkan kemungkinan seorang ibu melahirkan anak dengan kelainan kromosom, seperti usia ibu yang lebih tua, paparan radiasi, serta faktor lingkungan lainnya.

Selanjutnya, materi kedua difokuskan pada berbagai kelainan genetik yang memengaruhi sistem reproduksi manusia. Mahasiswa dikenalkan pada contoh-contoh kelainan genetik yang dapat memengaruhi fungsi reproduksi maupun tampilan fisik penderitanya, seperti sindrom Turner, sindrom Klinefelter, sindrom Down, dan kelainan lainnya. Dengan diberikan materi ini, diharapkan mahasiswa mampu memahami tidak hanya aspek biologis dasar, tetapi juga dampak nyata dari kelainan genetik terhadap kesehatan

individu. Edukasi ini diharapkan dapat meningkatkan kesadaran mahasiswa akan pentingnya deteksi dini, pemahaman risiko, serta peran genetika dalam kesehatan reproduksi.



Gambar 2. Pemberian Materi I (kiri) tentang DNA, Gen dan Kromosom dan materi II (kanan) tentang kelainan genetik pada sistem reproduksi

Pertanyaan pada pre-test dan pos-test masing-masing sebanyak 6 soal dan dibandingkan persentase jawaban benar antara pre dan post-test (Gambar 3). Pada pertanyaan kuesioner “apakah belum menstruasi sampai umur 16 tahun dapat disebabkan kelainan genetik”, terjadi peningkatan persentase jawaban benar setelah pemberian materi. Kelainan genetik yang ditandai kelainan pada sistem reproduksi pada perempuan, antara lain sindroma Turner. Diagnosis dapat diketahui saat bayi, dengan tanda-tanda adanya pembengkakan pada lengan atau kaki akibat penyumbatan di pembuluh getah bening (limfedema). Kecurigaan pertama sindroma Turner adalah penderita bertubuh pendek yang tidak dapat dijelaskan penyebabnya. Pada masa remaja, kecurigaan didasarkan pada kelambatan perkembangan seks sekunder. Pada beberapa kasus, diagnosis ditegakkan lambat, biasanya karena penderita tidak mengalami menstruasi atau masalah infertilitas. Beberapa issue kesehatan yang menyertai sindrom ini antara lain kelainan pada sistem kardiovaskuler, gangguan metabolismik seperti diabetes mellitus, kelainan pada ginjal, kelainan pada tulang belakang (skoliosis dan kiposis) serta penurunan densitas tulang (osteoporosis) (Fudge, 2024; Khan et al., 2024). Penurunan densitas tulang menyebabkan peningkatan resiko patah tulang (fraktur) pada penderita. Kelainan pada ginjal menyebabkan peningkatan resiko infeksi saluran kencing, hipertensi, dan adanya darah dalam urin (hematuria) (Khan et al., 2024). Penderita sindrom Turner sebaiknya mendapatkan konseling berkaitan dengan aktifitas fisik yang sesuai dan protokol olah raga yang disesuaikan dengan kondisi personal dan komorbiditasnya (Santi et al., 2021). Dalam hal ini, mahasiswa Penjaskes setelah lulus kelak diharapkan dapat mengenali kelainan ini berdasarkan

fisik dan gejala klinis pada peserta didiknya, memberikan informasi pemeriksaan genetik dan menyesuaikan aktifitas fisik dengan kemampuan mereka.

Pada pertanyaan kuesioner "Makin tua usia ibu saat hamil, makin besar resiko untuk melahirkan anak dengan kelainan genetik", terjadi peningkatan persentase mahasiswa yang menjawab benar. Pengetahuan ini mendasari etiologi kelainan kromosom pada seseorang. Resiko melahirkan anak dengan kelainan kromosom meningkat dengan makin meningkatnya usia ibu saat hamil, salah satunya adalah sindroma Klinefelter (Li et al., 2021). Informasi ini penting karena masih banyak kesalahpahaman di masyarakat yang menganggap kelainan genetik disebabkan apa yang dilakukan atau apa yang dimakan ibu saat hamil. Mahasiswa sebagai kalangan terdidik, setelah lulus dan berkarya di masyarakat diharapkan berperan dengan memberikan informasi atau edukasi mengenai faktor resiko kelahiran anak dengan kelainan genetik.

Persentase jawaban benar pada kuesioner "Kasus ketidaksuburan (pada perempuan atau laki-laki) dapat disebabkan kelainan genetik", meningkat pada post-test. Pada materi yang dipaparkan antara lain informasi mengenai kelainan-kelainan genetik yang menyebabkan ketidaksuburan. Mahasiswa adalah calon orang tua yang mungkin menghadapi masalah ketidaksuburan. Dengan pengetahuan ini, dapat mendorong mereka untuk berkonsultasi medis maupun genetik, atau memberikan edukasi anggota masyarakat yang mengalami masalah ketidaksuburan baik di lingkungan kerja atau rumah, dan kepentingan dari konsultasi medis dan genetik. Dengan pemeriksaan medis atau genetik, dapat diketahui penyebab ketidaksuburan dan apakah kelainan berasal dari pihak perempuan atau laki-laki oleh karena mitos yang beredar di masyarakat, ketidaksuburan adalah masalah perempuan (Abishek et al., 2023).

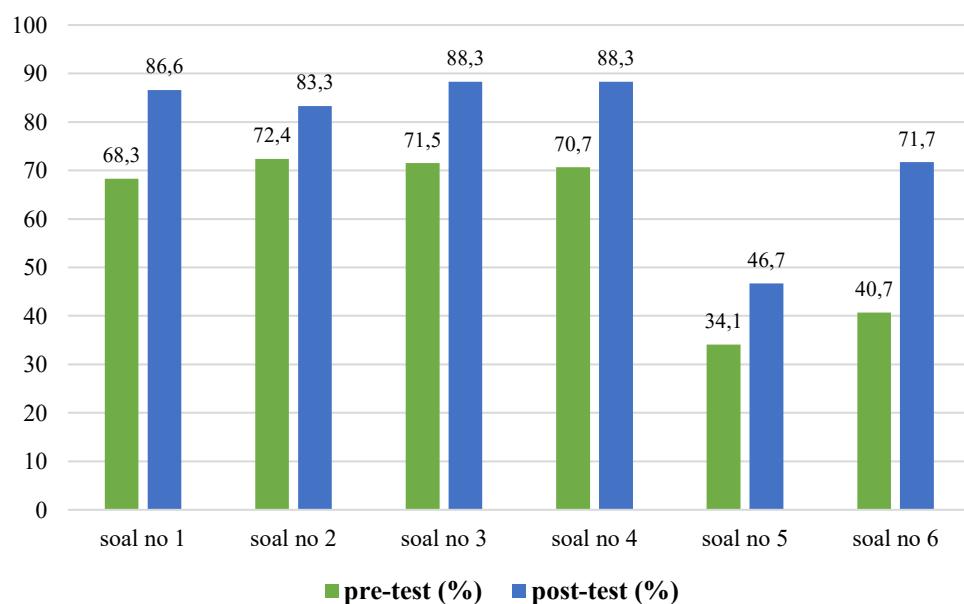
Kelahiran anak dengan kelainan genetik, dapat disebabkan kelainan genetik (kelainan struktur kromosom atau kelainan gen) pada salah satu atau kedua orang tua yang merupakan pembawa mutasi. Dengan melakukan pemeriksaan kepada pasangan yang akan menikah, maka pembawa kelainan kromosom atau kelainan gen dapat dideteksi secara dini, sehingga resiko melahirkan anak dengan kelainan genetik dapat dikurangi (Al-Shafai et al., 2022). Pada pertanyaan kuesioner "Skrining pra-nikah berguna untuk medeteksi kelainan genetik sebelum menikah, sehingga mengurangi kemungkinan kelahiran anak dengan kelainan genetik", terdapat peningkatan persentase jawaban benar pada post-test, meskipun belum mencapai 100%. Hal ini menunjukkan masih banyak masyarakat yang belum mengenal adanya pemeriksaan genetik pra-nikah dan manfaatnya.

Pada pertanyaan kuesioner "Kelainan gen disebabkan oleh pola makan dan pola tidur tidak teratur", jumlah mahasiswa yang menjawab dengan benar kurang dari 50%, meskipun persentasenya meningkat dari pre-test. Rendahnya persentase mahasiswa yang menjawab dengan benar menunjukkan masih adanya mis-informasi yang beredar di masyarakat. Kelainan genetik lebih disebabkan adanya mutasi genetik yang diwariskan dari salah satu atau ke dua orang tua (Akiko, 2024) atau karena adanya mutasi baru (Mohiuddin et al., 2022). Setiap individu memiliki kebiasaan makan atau pola diet yang berbeda-beda, sehingga berdampak pada berat

badan yang berbeda pula. Hal ini mempengaruhi reproduksi seperti juga fungsi tubuh yang lain tanpa membedakan jenis kelamin. Pola makan, kekurangan protein, vitamin dan mineral mikro dan makro menyebabkan berat badan kurang atau kelebihan berat badan yang mengganggu fungsi indung telur atau kualitas semen pada laki-laki sehingga mempengaruhi fertilitas seseorang (Abishek et al., 2023). Rendahnya persentase jawaban benar merupakan ‘pekerjaan rumah’ bersama untuk memberikan edukasi kepada masyarakat.

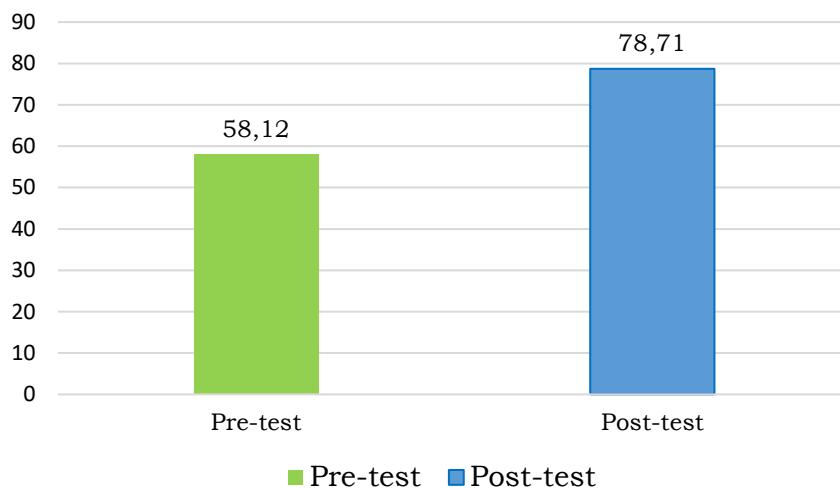
Pertanyaan kuesioner “Kelainan genetik dapat disembuhkan” dijawab dengan benar oleh lebih dari 70% mahasiswa. Meskipun terdapat peningkatan persentase jawaban benar pada post-test, tetapi belum mencapai 100%. Hal ini menandakan masyarakat masih belum dapat membedakan antara kelainan genetik dan penyakit infeksi yang bisa disembuhkan. Masih banyak anggota masyarakat yang beranggapan kelainan genetik dapat menular, sehingga penderita kelainan genetik sering dijauhi oleh masyarakat.

Dari persentase jawaban benar pada pre-test dan post-test dibuat grafik seperti disajikan pada gambar 3.



Gambar 3. Grafik persentase jawaban benar pada pre-test dan post-test.

Berdasarkan Gambar 3, terjadi peningkatan signifikan persentase jawaban benar pada post-test dibandingkan pre-test, menunjukkan keberhasilan intervensi edukasi. Sebanyak 4 dari 6 butir soal mencapai tingkat jawaban benar lebih dari 80% setelah mahasiswa menerima materi. Temuan ini mencerminkan peningkatan pemahaman mahasiswa terhadap konsep-konsep genetika dan kelainan genetik pada sistem reproduksi. Meski demikian, masih terdapat ruang perbaikan pada dua soal lainnya yang belum mencapai target pemahaman optimal. Secara keseluruhan, hasil ini menegaskan efektivitas program edukasi dalam meningkatkan literasi mahasiswa terkait pentingnya deteksi dini dan skrining genetik.



Gambar 4. Grafik rerata nilai pre-test dan post-test.

Berdasarkan rerata nilai pada pre dan post-tes didapatkan perbedaan yang signifikan seperti terlihat pada analisis statistik (tabel 2).

Tabel 1. Wilcoxon Signed Ranks Test

Z	-4,201
Asymp. Sig. (2-tailed)	.000

Berdasarkan hasil uji normalitas data, diperoleh nilai signifikansi $p = 0,00$ yang menunjukkan bahwa data berdistribusi tidak normal. Oleh karena itu, digunakan analisis nonparametrik dengan Wilcoxon Rank Sum Test untuk menguji perbedaan pengetahuan mahasiswa sebelum dan sesudah diberikan edukasi. Hasil analisis menunjukkan nilai signifikansi $p = 0,000$, yang mengindikasikan adanya perbedaan signifikan antara pengetahuan mahasiswa sebelum dan sesudah edukasi diberikan. Temuan ini membuktikan bahwa intervensi edukasi yang dilakukan berhasil meningkatkan pemahaman mahasiswa terkait materi genetika, khususnya mengenai kelainan genetik pada sistem reproduksi serta pentingnya skrining genetik.

Peningkatan pengetahuan ini sangat penting karena memberikan dasar pemahaman bagi mahasiswa tentang bagaimana kelainan genetik dapat memengaruhi kesehatan reproduksi, potensi risiko yang harus diwaspadai, serta upaya pencegahan yang dapat dilakukan melalui deteksi dini. Edukasi tidak hanya mencakup aspek teoretis, tetapi juga memperkenalkan mahasiswa pada kasus-kasus nyata, sehingga mereka dapat melihat relevansi materi dengan kondisi di lapangan.

Hasil uji Wilcoxon Rank Sum Test yang menunjukkan adanya peningkatan signifikan pengetahuan mahasiswa setelah pemberian edukasi mengenai kelainan genetik dan pentingnya skrining genetik. Gambar ini mendukung pembahasan bahwa intervensi edukasi memberikan dampak positif terhadap pemahaman peserta, sehingga diharapkan mampu

meningkatkan kesadaran mereka dalam mengaplikasikan pengetahuan ini di kehidupan nyata maupun praktik profesional.

Pengabdian kepada Masyarakat dengan topik “Kelainan genetik pada sistem reproduksi” merupakan topik tentang kelainan genetik yang pertama diberikan pada mahasiswa Pendidikan Jasmani di Universitas Adi Buana Surabaya. Mahasiswa belum pernah mendapatkan materi tentang kelainan genetik sebelum ini. Untuk itu, setelah mendapatkan presentasi materi, mahasiswa diberikan kesempatan untuk bertanya. Pertanyaan yang diajukan antara lain:

“Bagaimana kelainan genetik dan kelainan infertilitas dapat didiagnosis dan apa peran konsultasi?”

“Dalam masalah laki laki ada tambahan kromosom X, sehingga punya payudara, bagaimana mengatasinya, apa ada pengobatan tersendiri atau dapat diubah kromosomnya?”

“Apa saja tantangan yang dihadapi individu yang mengalami kelainan genetika dalam kehidupan sehari hari?”

“Apakah peran lingkungan terhadap kelainan genetik dalam kehidupan?”

Evaluasi Pelaksanaan Pengabdian Masyarakat

Di akhir acara, kepada mahasiswa diberikan kuesioner untuk melihat tingkat kepuasan dan sebagai bahan evaluasi dalam pelaksanaan PenMas. Pertanyaan yang diajukan seperti di bawah ini:

“Apakah materi “Kelainan Genetik pada Sistem Reproduksi” bermanfaat menurut anda?”

Sebanyak 51,1% mahasiswa mengatakan sangat setuju dan 41,3% setuju pelaksanaan penmas bermanfaat. Alasan yang dikemukakan beragam, seperti: “Karena dapat menambah wawasan dan pengetahuan tentang kelainan genetik”; “Hal ini penting untuk diketahui karena tidak semua masyarakat memahami tentang kelainan genetik pada sistem reproduksi sehingga penting untuk di informasikan ke masyarakat melalui berbagai forum”.

Selain kuesioner evaluasi di atas, kepada mahasiswa juga diberikan pertanyaan untuk mengetahui sikap mereka terhadap skrining pra-nikah: “Apakah anda berencana untuk melakukan skrining genetik pra-nikah?”

Jawaban yang diberikan beragam, seperti: “iya”, “ingin”, “tidak”, “mungkin” dan “belum tahu”. Beberapa alasan yang dikemukakan mahasiswa yang menjawab “iya” adalah: “Supaya tidak ada kelainan pada janin”; “Untuk mencegah kelainan genetik pada keturunan”; “Untuk mengetahui apakah ada masalah dengan kromosom saya.”

Pertanyaan yang sama pada mahasiswa Poltekkes Surabaya setelah mendapatkan edukasi mengenai thalassemia, hasilnya menunjukkan 92% mahasiswa bersedia untuk melakukannya. (Wulandari & Setijowati, 2024). Besarnya angka ini menunjukkan mahasiswa memahami pentingnya skrining pra-nikah untuk mencegah lahirnya anak dengan kelainan genetik (thalassemia)

KESIMPULAN

Edukasi Kelainan Genetik pada Sistem Reproduksi dapat menambah wawasan dan pengetahuan mahasiswa Pendidikan Jasmani Universitas

PGRI Adi Buana Surabaya mengenai kelainan genetik yang berdampak pada sistem reproduksi, laki-laki maupun perempuan. Pengetahuan ini berguna dalam menunjang pekerjaan mereka kelak, baik sebagai guru olah raga, pelatih atlet, atlet, personal trainer pada gym, atau pendidik. Dengan membekali diri dengan pengetahuan ini, sebagai pendidik akan bermanfaat apabila mereka memiliki anak didik dengan kelainan genetik, memahami bagaimana kelainan genetik mempengaruhi fisik dan sistem reproduksi mereka dan kemana untuk memeriksakan diri; mengetahui manfaat skrining pra-nikah serta berkontribusi dalam pencegahan lahirnya anak dengan kelainan genetik; ikut serta mengedukasi masyarakat dengan informasi yang benar terkait kelainan genetik.

REKOMENDASI

Melihat antusiasme mahasiswa saat Pelaksanaan Pengabdian pada Masyarakat dan berdasar hasil evaluasi, maka pada kegiatan Pengabdian kepada masyarakat selanjutnya berupa materi dengan topik "Thalassemia, skrining dan konseling genetik", untuk edukasi mahasiswa tentang thalassemia dan mencegah pernikahan antara pembawa thalassemia agar tidak lahir penderita thalassemia, sehingga menurunkan angka penderita thalassemia di Indonesia.

ACKNOWLEDGEMENT

Ucapan terima kasih kepada LPPM Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memberikan pendanaan dengan no kontrak 77/LPPM/UWKS/III/2024. Kepada Ketua Program Studi S1 Pendidikan Jasmani Universitas PGRI Adi Buana Surabaya yang telah mengijinkan pelaksanaan Pengabdian Kepada Masyarakat. Kepada mahasiswa prodi Pendidikan Dokter FK UWKS yang telah membantu dalam pelaksanaan Pengabdian pada Masyarakat ini.

REFERENCES

- Abishek, A., Jayendiran, K., & Jose, C. (2023). Review on myths about infertility-an attempt to clear the air. *International Journal of Research in Medical Sciences*, 11(7), 2756–2764. <https://doi.org/10.18203/2320-6012.ijrms20232140>
- Akiko, J. (2024). *Genetic Mutations: From Inheritance to Impact in Humans*. <https://doi.org/10.35248/2157-7412.24.15.434>
- Al-Shafai, M., Al-Romaihi, A., Al-Hajri, N., Islam, N., & Adawi, K. (2022). Knowledge and Perception of and Attitude toward a Premarital Screening Program in Qatar: A Cross-Sectional Study. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(7). <https://doi.org/10.3390/ijerph19074418>
- Choi, H. G., & Park, S. (2023). Swyer Syndrome: A Case Report. *Journal of the Korean Society of Radiology*, 84(5), 1181–1184. <https://doi.org/10.3348/jksr.2023.0025>
- Fudge, E. B. (2024). Turner syndrome: narrative review of genetics and clinical aspects of management. In *Pediatric Medicine* (Vol. 7). AME Publishing Company. <https://doi.org/10.21037/pm-22-9>

- Khan, N., Farooqui, A., & Ishrat, R. (2024). Turner Syndrome where are we? In *Orphanet Journal of Rare Diseases* (Vol. 19, Issue 1). BioMed Central Ltd. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03337-0>
- Li, H., Mao, Y., & Jin, J. (2021). The correlation between maternal age and fetal sex chromosome aneuploidies: a 8-year single institution experience in China. *Molecular Cytogenetics*, 14(1). <https://doi.org/10.1186/s13039-021-00545-2>
- Liu, Y., & Zhi, X. (2021). Advances in Genetic Diagnosis of Kallmann Syndrome and Genetic Interruption. *Reproductive Sciences*, 2022(29), 1697–1709. <https://doi.org/10.1007/s43032-021-00638-8>/Published
- Mohiuddin, M., Kooy, R. F., & Pearson, C. E. (2022). De novo mutations, genetic mosaicism and human disease. In *Frontiers in Genetics* (Vol. 13). Frontiers Media S.A. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.983668>
- Santi, M., Flück, C. E., Hauschild, M., Kuhlmann, B., Kuehni, C. E., & Sommer, G. (2021). Health behaviour of women with Turner Syndrome. *Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics*, 110(8), 2424–2429. <https://doi.org/10.1111/apa.15814>
- van der Grinten, H. L. C., Speiser, P. W., Faisal Ahmed, S., Arlt, W., Auchus, R. J., Falhammar, H., Flück, C. E., Guasti, L., Huebner, A., Kortmann, B. B. M., Krone, N., Merke, D. P., Miller, W. L., Nordenström, A., Reisch, N., Sandberg, D. E., Stikkelbroeck, N. M. M. L., Touraine, P., Utari, A., ... White, P. C. (2022). Congenital Adrenal Hyperplasia—Current Insights in Pathophysiology, Diagnostics, and Management. In *Endocrine Reviews* (Vol. 43, Issue 1, pp. 91–159). Endocrine Society. <https://doi.org/10.1210/endrev/bnab016>
- Wulandari, R. D., & Setijowati, E. D. (2024). Pengetahuan dan Pendapat Mahasiswa Poltekkes Surabaya Tentang Kelainan Genetik dan Skrining Pra-Nikah. *Journal of Community Development*, 4(3), 289–299. <https://doi.org/10.47134/comdev.v4i3.165>