

ABSTRAK

Nama : Mentari Amir
 Program Studi : Magister Biomedik
 Judul : Dampak Konseling Genetika Terhadap Pemberdayaan Orangtua Dengan Anak Disabilitas Intelektual Fokus Pada Sindrom *Fragile X*

Disabilitas intelektual (DI) memengaruhi individu dan keluarga secara signifikan, mencakup beban finansial, tekanan emosional, dan keterbatasan akses ke layanan kesehatan dan pendidikan. Sindrom *Fragile X* (FXS), penyebab utama DI yang diwariskan, sering tidak terdiagnosis di Indonesia akibat minimnya kesadaran dan sumber daya. Penelitian ini mengevaluasi dampak konseling genetika terhadap pemberdayaan orangtua menggunakan desain pre-eksperimental dengan pendekatan sebelum dan sesudah konseling. Dari 256 undangan, 238 orangtua anak dengan DI dari empat SLB di Jakarta memenuhi kriteria inklusi. *Genetic Counseling Outcome Scale-24* (GCOS-24) digunakan untuk mengukur pemberdayaan orangtua. Sampel dipilih secara *purposive sampling* dan dianalisis menggunakan uji t berpasangan serta uji *one way* ANOVA. Rata-rata skor GCOS-24 meningkat secara signifikan dari 106,79 (SD = 16,36) sebelum konseling menjadi 125,11 (SD = 15,42) setelah konseling ($p < 0,001$). Hanya 27,3% partisipan yang mengetahui tentang penyakit genetik, menunjukkan tingkat kesadaran yang rendah. Analisis *one-way* ANOVA menunjukkan perbedaan signifikan secara statistik dalam peningkatan skor GCOS-24 berdasarkan tingkat pendidikan orang tua ($F=4,035$, $p=0,008$), di mana orang tua dengan pendidikan sekolah dasar mengalami peningkatan terbesar dibandingkan dengan mereka yang berpendidikan sekolah SMA atau lebih tinggi ($p < 0,05$). Konseling genetika terbukti meningkatkan pemberdayaan orangtua, seperti tercermin pada peningkatan skor GCOS-24. Hasil ini menegaskan pentingnya memperluas layanan konseling genetika dan program edukasi untuk mendukung keluarga dengan anak DI di Indonesia.

Kata kunci: Sindrom *Fragile X*, konseling genetika, disabilitas intelektual, pemberdayaan orangtua, pemberdayaan

ABSTRACT

Name : Mentari Amir
Program : Master of Biomedical Sciences
Title : The Impact of Genetic Counselling on Parental Empowerment of Children with Intellectual Disabilities: Focus on Fragile X Syndrome

Intellectual disabilities (ID) significantly affect individuals and families, including financial burden, emotional stress, and limited access to healthcare and education. Fragile X Syndrome (FXS), the most common inherited cause of ID, often remains undiagnosed in Indonesia due to low awareness and insufficient resources. This study evaluates the impact of genetic counselling on parental empowerment using a pre-experimental with before and after counselling approach. Out of 256 invitations, 238 parents of children with ID from four special schools (SLB) in Jakarta met the inclusion criteria. The study assessed parental empowerment using the Genetic Counselling Outcome Scale-24 (GCOS-24), applied purposive sampling, and analyzed using paired t-test and one-way ANOVA. The mean GCOS-24 score significantly increased from 106.79 (SD = 16.36) to 125.11 (SD = 15.42) ($p < 0.001$). Only 27,3% of participants had prior knowledge of genetic disorders, indicating low awareness levels. One-way ANOVA revealed a significant difference in GCOS-24 score improvements based on parental education level ($F=4,035$, $p=0,008$) as parents with primary school education improving the most compared to those with higher education ($p < 0,05$). Genetic counselling enhances parental empowerment, as reflected in the increased GCOS-24 scores. These findings emphasize the need to expand genetic counselling services and educational programs to support families of children with ID in Indonesia.

Keywords: Fragile X Syndrome, genetic counselling, intellectual disability, parental empowerment, empowerment