

# **BAB I**

## **PENDAHULUAN**

### **1.1. Latar Belakang Masalah**

Literasi genetika perlu dimiliki oleh dokter umum karena literasi genetika yang rendah dapat mengganggu potensi penerapan tes genetika yang efektif dan juga terkait dengan beban kesehatan yang lebih tinggi, yang memperparah disparitas kesehatan. Untuk itu dokter umum perlu mengetahui pentingnya peran konseling genetika dan dan konselor genetika.

Konseling genetika adalah proses memberikan informasi kepada pasien atau klien tentang kontribusi genetika pada suatu penyakit untuk memfasilitasi pengambilan keputusan secara mandiri dan beradaptasi dengan kondisi tersebut. Profesi konseling genetika di masa mendatang akan berbeda dengan konseling genetika di masa lampau yang hanya melayani sedikit pasien dan keluarganya dengan kondisi tertentu yang disebabkan oleh abnormalitas kromosom dan mutasi genetika. Profesi ini akan berevolusi dengan cepat dan bertujuan untuk membantu pasien atau klien beradaptasi pada kondisi medis, psikologi, dan familial termasuk diantaranya penyakit langka dan kanker dengan pelayanan-pelayanan yang relatif baru. Informasi genetika akan banyak digunakan untuk pelayanan onkologi dan konseling genetika dari membuat keputusan pembedahan hingga seleksi agen terapi kanker (Godino, Turchetti & Skirton, 2013; Schiend & Stopfer, 2020). Konseling genetika mempunyai manfaat secara umum untuk layanan kesehatan nasional dalam hal efisiensi dan efektifitas biaya serta sumber daya manusia.

Konselor genetika memfasilitasi interpretasi tes yang kompleks baik dari pasien maupun penyedia jasa. Sebagian kanker yang membutuhkan konseling genetika yaitu kanker yang bersifat hereditas dan diturunkan melalui pewarisan genetika. Pewarisannya dapat bersifat autosomal dominan maupun autosomal resesif dan biasanya muncul pada usia muda. Kanker dengan awitan dini biasanya mempunyai karakteristik stadium lanjut, diferensiasi sel buruk, lokasi dan tipe histomorfologi tertentu (Jacobi *et al.*, 2009; Siegel *et al.*, 2020). Peran konselor genetika penting dalam hal melakukan pedigree, dan skrining termasuk diantaranya menjangkau keluarga pasien yang diduga membawa gen penyebab

HBOC sebelum pasien lanjut ke pemeriksaan atau tindakan ke dokter spesialis.

Pada beberapa tahun ini tes germinal cukup banyak dilakukan dan meningkat pada wanita dengan resiko kanker payudara dan ovarium. Hal ini dikarenakan biaya yang semakin lama semakin rendah untuk teknologi sekuensing serta opsi preventif dan terapeutik pada orang dengan karier varian patogenik germinal. Peningkatan permintaan konseling genetika tidak diimbangi dengan kecukupan konselor genetika maupun pengetahuan tentang genetika, dan hal ini menggambarkan kebutuhan keterlibatan klinisi pada proses membuat keputusan mengenai tes genetika (Li, Xu & Yashar, 2015; Dick *et al.*, 2021). Jumlah konselor genetika di Indonesia diperkirakan sebanyak 140 (Abacan *et al.*, 2019; Ormond *et al.*, 2024), namun belum ada data yang menunjukkan jumlah konselor genetika di Yogyakarta.

Kanker yang dapat bersifat herediter dan sudah dapat dilakukan tes genetika antara lain kanker payudara dan ovarium. Hampir 30% pasien dengan kanker payudara memenuhi kriteria familial untuk tes kanker payudara dan ovarium. Konsep layanan untuk keluarga dalam hal resiko akibat pewarisan genetika telah ada sejak 1996. Hal ini didapatkan dengan analisis rentang kalkulasi resiko individu, konseling terstandarisasi, dan tes genetika, sampai pada proses pengambilan keputusan non-direk (Dick *et al.*, 2021).

Diantara pasien kanker payudara, 10-20% diantaranya ada riwayat keluarga dengan kanker payudara. Sekitar 2 dekade yang lalu, BRCA1 dan BRCA2 diidentifikasi dan varian gen yang jarang selain kedua gen tersebut juga teridentifikasi (Brédart *et al.*, 2018). Next generation sequencing (NGS), sekuensing whole exome, dan panel gen mulai lebih banyak dilakukan daripada BRCA1 dan BRCA2 saja. Panel gen untuk kanker payudara diantaranya BRCA1, BRCA2, TP53, PALB2, PTEN, CHEK2, ATM, NF1, PTEN, STK11, CDH1 (Brédart *et al.*, 2018).

Tenaga kesehatan seperti dokter, perawat, dan bidan mempunyai pengaruh kuat pada akses pasien ke layanan konseling genetika. Namun pada saat ini belum ada regulasi yang mengatur dan memberi ijin praktek layanan konseling genetika di Indonesia. Hal ini mengakibatkan tidak banyak tenaga kesehatan mengetahui dan memahami peran konselor genetika selain jumlah konselor yang masih sedikit

(Ormond *et al.*, 2024). Beberapa negara menunjukkan cukup banyak wanita mencari konseling genetika secara mandiri (Evers *et al.*, 2017). Namun demikian, cukup banyak pasien yang menolak untuk melakukan tes atau tidak mempunyai akses terhadap tes genetika yang kemungkinan disebabkan oleh literasi genetika para dokter yang belum berkembang dan juga kurangnya jumlah konselor genetika (Dick *et al.*, 2021). Literasi genetika didefinisikan sebagai pengetahuan dan pemahaman yang memadai tentang prinsip-prinsip genetika bagi individu untuk membuat keputusan yang menunjang kesejahteraan pribadi dan partisipasi efektif dalam keputusan sosial mengenai isu-isu genetika (Little, Koehly & Gunter, 2022). Pendekatan genetika yang semakin populer membuat dokter yang lebih muda dengan masa kerja sepuluh tahun atau kurang memiliki pengetahuan yang lebih baik tentang konseling genetika (Acton *et al.*, 2000; Li *et al.*, 2015).

Sejauh ini belum ada literatur yang menjelaskan pengetahuan tentang konseling genetika dan tugas konselor genetik pada dokter umum yang sebenarnya merupakan garda terdepan dalam menjaga kesehatan masyarakat. Daerah Istimewa Yogyakarta (DIY) merupakan salah satu dari 34 provinsi di Indonesia yang memiliki prevalensi kanker dua kali lipat lebih tinggi dari nasional dan upaya skrining untuk beberapa kanker juga semakin banyak dilakukan (Agency of Health Research and Development, 2019). Meskipun belum ada data kejadian kanker ovarium di Yogyakarta, namun *Age standardized rate* (ASR) kanker payudara di Yogyakarta antara 2008-2019 mencapai 41.35 per 100,000 person-year. Insiden paling tinggi yaitu di Kota Yogyakarta, diikuti dengan Sleman dan Bantul (ASR = 54.51, 41.89, and 34.75, respectively) (Ng *et al.*, 2023).

Dokter umum perlu memiliki pengetahuan tentang resiko genetika pada pasien yang mengindikasikan kanker payudara dan ovarium herediter. Pengetahuan akan resiko genetika akan membantu dokter untuk merujuk pasien ke konselor genetika.

## **1.2. Perumusan Masalah**

Berdasarkan latar belakang diatas, dapat disusun perumusan masalah bahwa belum diketahui secara empiris hubungan antara tingkat pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta tentang konseling genetika, tugas konselor genetika, pengalaman professional terutama pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter dengan intensi mereka untuk merujuk pasien ke konselor genetika.

## **1.3. Pertanyaan Penelitian**

Berdasarkan latar belakang diatas, dapat disusun pertanyaan penelitian sebagai berikut:

1. Apakah pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai konseling genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter memengaruhi intensi merujuk ke konselor genetika?
2. Apakah pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai tugas konselor genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter memengaruhi intensi merujuk ke konselor genetika?
3. Apakah pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai konseling genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter berhubungan dengan pengalaman professional (masa kerja)?
4. Apakah pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai konseling genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter dan pengalaman professional (masa kerja) memengaruhi intensi merujuk ke konselor genetika?

## **1.4. Tujuan Penelitian**

Tujuan penelitian ini sebagai berikut:

Penelitian ini bertujuan untuk:

1. Mengkaji pengaruh pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai konseling genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter terhadap intensi merujuk ke konselor genetika.

2. Mengkaji pengaruh pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai tugas konselor genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter terhadap intensi merujuk ke konselor genetika.
3. Mengkaji pengaruh pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai konseling genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter terhadap pengalaman professional (masa kerja).
4. Mengkaji pengetahuan dokter umum di Daerah Istimewa Yogyakarta mengenai konseling genetika pada kasus kanker payudara dan ovarium herediter dan pengalaman professional (masa kerja) terhadap intensi merujuk ke konselor genetika.