

**WORKSHOP ON EARLY DETECTION OF CONGENITAL DISORDERS FOR
KNOWLEDGE UPDATE AND IMPROVEMENT OF PRIMARY HEALTH CARE
PERSONNEL IN PROBOLINGGO CITY**

**PELATIHAN DETEKSI DINI KELAINAN KONGENITAL UNTUK
MENINGKATKAN PENGETAHUAN DAN PEMBARUAN ILMU TENAGA
KESEHATAN DI KOTA PROBOLINGGO)**

Bella Amanda^{*1,2}, Rimbun^{2,3}, Zakiyatul Faizah^{1,2}, Tri Hartini Yuliawati^{2,3}, Puguh Setyo Nugroho⁴, Yuni Hisbiyah⁵

¹ Departemen Biologi Kedokteran, Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga

² Unit Genetika Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga

³ Departemen Anatomi, Histologi, dan Farmakologi, Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga

⁴ Departemen Ilmu Kesehatan Telinga, Hidung, Tenggorok, Bedah Kepala dan Leher, Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga

⁵ Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga

*e-mail: bella.amanda@fk.unair.ac.id¹

Abstract

Congenital disorders are a group of rare diseases and one of the health problems that are often overlooked. Due to the lack of understanding among healthcare professionals, particularly in primary healthcare institutions, congenital abnormalities are frequently addressed in situations of congenital abnormalities when the patient is an adult. Congenital disorder needs to get more attention because it can affect the quality of life of the patient and the affected family. Because of its impact on the patient's quality of life in the future, early detection is needed to be able to provide early intervention and minimize long-term effects. Doctors who work in primary health facilities have an important role in early detection of congenital abnormalities in the community. They are one of the first health workers visited by the community when they have questions and complaints about certain diseases. Improvement and update of knowledge for health workers is very important as an effort to reduce mortality and morbidity caused by congenital abnormalities. This community service is carried out by holding training activities for early detection of congenital abnormalities aimed at doctors who work in primary health care facilities. Increased knowledge of community service participants showed significant results ($p < 0.0001$), which is expected to play an active role in early detection of congenital abnormalities in the people of Probolinggo City in the future.

Keywords: Congenital Anomaly; Early Detection; Primary Health Care.

Abstrak

Kelainan kongenital adalah sekelompok penyakit langka dan juga merupakan salah satu masalah kesehatan yang sering terabaikan. Tidak jarang kasus kelainan kongenital baru mendapatkan penanganan ketika sudah dewasa karena kurangnya pengetahuan tenaga kesehatan terutama di fasilitas kesehatan primer mengenai kelainan kongenital. Padahal kelainan ini perlu untuk mendapat perhatian lebih karena dapat memengaruhi kualitas hidup penderita dan juga keluarga yang terdampak. Karena pengaruhnya terhadap kualitas hidup pasien ke depannya, deteksi sedini mungkin sangat dibutuhkan untuk dapat memberikan

Received 26 October 2022; Received in revised form 28 March 2023; Accepted 15 May 2023; Available online 10 June 2023.

 [10.20473/jlm.v7i2.2023.173-179](https://doi.org/10.20473/jlm.v7i2.2023.173-179)



Open access under CC BY-SA license

[Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/)

intervensi awal dan meminimalisir efek jangka panjang. Dokter yang bekerja di fasilitas kesehatan primer memiliki peran yang penting dalam deteksi dini kelainan kongenital di masyarakat. Mereka merupakan salah satu tenaga kesehatan yang dikunjungi pertama kali oleh masyarakat ketika memiliki pertanyaan dan keluhan seputar penyakit tertentu. Peningkatan dan pembaruan ilmu terhadap tenaga kesehatan sangat penting sebagai upaya menurunkan angka mortalitas dan morbiditas yang disebabkan oleh kelainan kongenital. Pengabdian kepada masyarakat ini dilakukan dengan mengadakan kegiatan pelatihan deteksi dini kelainan kongenital yang ditujukan kepada dokter yang bekerja di fasilitas kesehatan tingkat pertama. Peningkatan pengetahuan peserta pengabdian kepada masyarakat tampak hasil yang signifikan ($p < 0,0001$), yang diharapkan dapat berperan aktif dalam deteksi dini kelainan kongenital di masyarakat Kota Probolinggo ke depannya.

Kata kunci: *Kelainan Kongenital; Deteksi Dini; Fasilitas Kesehatan Primer.*

PENDAHULUAN

Kelainan kongenital adalah sekelompok penyakit langka dan juga merupakan salah satu masalah kesehatan yang sering terabaikan. Padahal kelainan ini perlu untuk mendapat perhatian lebih karena dapat memengaruhi kualitas hidup penderita dan juga keluarga yang terdampak. *European Surveillance of Congenital Anomalies* (EUROCAT) mencatat prevalensi total anomali kongenital utama sebesar 23,9 per 1.000 kelahiran untuk tahun 2003-2007 (Dolk, Loane, and Garne 2010). Delapan puluh persen adalah kelahiran hidup. Sekitar 2,5% kelahiran hidup dengan kelainan kongenital meninggal pada minggu pertama kehidupan (Dolk, Loane, and Garne 2010). Menurut data yang sudah dikumpulkan oleh WHO, malformasi kongenital di Indonesia berkontribusi terhadap 1,4% kematian pada bayi berusia 0-6 hari, dan 19% kematian pada bayi berusia 7-28 hari (World Health Organization 2013).

Kelainan genetik dapat berupa anomali kromosom, mikrodelesi, mutasi gen tunggal, atau kelainan pencetakan genetik (Mikhail 2014; Goldenberg 2018; Treff and Zimmerman 2017). Banyak dari sindrom monogenik diturunkan dari orang tua, tetapi beberapa adalah mutasi baru di mana faktor lingkungan dapat berperan. Sindrom genetik dapat didiagnosis oleh dokter dengan bantuan tes genetik atau penelusuran riwayat keluarga. Karena pengaruhnya terhadap kualitas hidup pasien ke depannya, deteksi sedini mungkin sangat dibutuhkan untuk dapat memberikan intervensi awal dan meminimalisir efek jangka panjang (Bardi et al. 2019).

Dokter yang bekerja di fasilitas kesehatan primer memiliki peran yang penting dalam deteksi dini kelainan kongenital di masyarakat. Mereka merupakan salah satu tenaga kesehatan yang dikunjungi pertama kali oleh masyarakat ketika memiliki pertanyaan dan keluhan seputar penyakit tertentu. Interaksi antara pasien dan dokter pasti terjadi (Darst et al. 2014) dan pembekalan yang matang terhadap dokter tentang deteksi dini kelainan genetik sangat dibutuhkan. Pada kenyataannya banyak kelainan kongenital yang diketahui ketika pasien sudah dalam usia yang cukup besar sehingga terapi tidak bisa optimal.

Metode deteksi kelainan kongenital selalu berkembang mengikuti perkembangan jaman dan teknologi. Perbaruan tatalaksana penyakit selalu dilakukan dalam beberapa tahun sekali untuk menjawab tantangan di masyarakat. Oleh karena itu, perbaruan ilmu mengenai tatalaksana penyakit kongenital perlu dilakukan dan disosialisasikan secara berkala terutama kepada tenaga kesehatan fasilitas kesehatan primer agar penanganan kelainan kongenital bisa sesuai dan rujukan yang dilakukan juga tepat sasaran.

Deteksi dini menunjukkan efektivitas yang baik dalam mengetahui kelainan genetik, seperti *congenital adrenal hyperplasia* (CAH) yang bisa dideteksi dengan mengambil sampel darah dari tumit bayi yang baru lahir (Varghese et al. 2021). Beberapa pengabdian kepada masyarakat sebelumnya yang juga mengadakan deteksi dini penyakit, menunjukkan hasil yang baik bagi masyarakat maupun tenaga kesehatan (Juniastuti et al. 2020; Nugroho et al. 2021)

Ikatan Dokter Indonesia (IDI) cabang Kota Probolinggo sebagai organisasi yang menaungi profesi dokter, saat ini memiliki sebanyak 203 dokter yang terdaftar sebagai anggota. Jumlah penduduk Kota Probolinggo pada tahun 2021 adalah sebanyak 241.202 jiwa dengan luas wilayah 56.667 km² (DPUPPKR Kota Probolinggo 2021). Para dokter memiliki tugas yang cukup berat untuk melayani masyarakat dengan rasio dokter dan penduduk yang timpang ini. Keterbatasan sumber daya manusia, terutama tenaga kesehatan, perlu disiasati dengan strategi yang baik untuk mengurangi angka morbiditas dan mortalitas. Deteksi dini penyakit kongenital sangat penting untuk mencegah mortalitas dan efek jangka panjang pada pasien yang juga bisa menambah beban kerja tenaga kesehatan.

Pada kegiatan pengabdian kepada masyarakat kali ini, dilakukan pelatihan deteksi dini kelainan kongenital. Peningkatan dan pembaruan ilmu terhadap para dokter yang bekerja di fasilitas kesehatan primer akan meningkatkan rasa percaya diri dokter untuk mengarahkan diagnosis pasien dan merujuk dengan tepat kelainan kongenital yang ditemukan di masyarakat.

METODE PENGABDIAN MASYARAKAT

Sasaran kegiatan pengabdian masyarakat ini adalah dokter umum yang bekerja di fasilitas kesehatan tingkat pertama di Kota Probolinggo, Jawa Timur. Kegiatan diawali dengan pembagian soal *pre-test* yang harus dikerjakan oleh para peserta. *Pre-test* diberikan dalam bentuk pertanyaan ganda dalam google form untuk mengetahui pengetahuan awal peserta mengenai kelainan kongenital. Setelah itu kegiatan dilanjutkan dengan pelatihan deteksi dini kelainan kongenital yang terbagi menjadi 4 materi, yaitu hipotiroid kongenital, *differences of sex development*, tuli kongenital, dan pemeriksaan genetik pada kelainan kongenital.

Kegiatan pelatihan dilakukan secara luring dalam bentuk *dry workshop* yang diselingi dengan sesi diskusi dan tanya jawab. Kegiatan pelatihan diakhiri dengan pemberian *post-test* dalam bentuk google form. Perbandingan hasil pretest dan post test dilakukan untuk melihat peningkatan kemampuan pengetahuan peserta mengenai deteksi dini kelainan kongenital.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Pelatihan deteksi dini kelainan kongenital secara luring di Kota Probolinggo. Peserta yang hadir berjumlah 58 peserta, yang merupakan dokter dalam wilayah kerja IDI Kota Probolinggo.



Gambar 1. Dokumentasi kegiatan pengabdian kepada masyarakat di Kota Probolinggo, Jawa Timur.

Kegiatan pelatihan berjalan baik dan lancar dengan bantuan dan kerja sama tim pengabdian kepada masyarakat dengan panitia dari IDI Kota Probolinggo. Peserta mengikuti acara dengan antusias yang tampak dari banyaknya pertanyaan yang dilontarkan oleh peserta kepada para narasumber sehingga menimbulkan diskusi yang menarik. Acara dilaksanakan mulai pukul 10.00 WIB hingga 14.00 WIB yang dibuka dengan sambutan oleh Ketua Unit Genetika Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga, Ketua IDI Kota Probolinggo, dan Presiden *Indonesian Society of Human Genetics* (InaSHG). Pengisian *pre-test* dilakukan sebelum pemberian materi yang diikuti oleh 37 responden melalui *google form* dan pengisian *post-test* dilakukan di akhir acara yang diikuti oleh 35 responden.

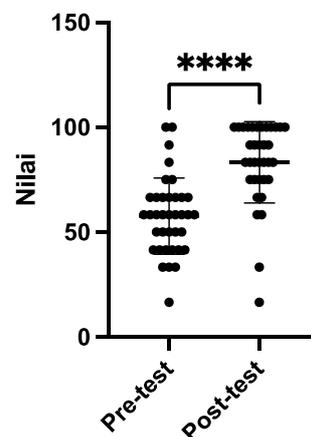
Hasil *pre-test* dan *post-test* tampak pada tabel 1. Hasil *pre-test* dan *post-test* menunjukkan penurunan total persentase peserta yang mendapatkan nilai dari 50 ke bawah, yaitu dari 40,55% menjadi 5,72%. Sementara itu terdapat peningkatan persentase peserta yang mendapatkan nilai di atas 80, yaitu dari 10,8% menjadi 68,56%. Setelah dibandingkan, terdapat perbedaan yang signifikan antara hasil *pre-test* dan *post-test* yang tampak pada grafik dengan signifikansi $p < 0,0001$ (gambar 2).

Tabel 1. Hasil *pre-test* dan *post-test*.

No	Nilai	<i>Pre-test</i>		<i>Post-test</i>	
		Frekuensi	Presentase	Frekuensi	Presentase
1	0	0	0	0	0
2	8,3	0	0	0	0
3	16,6	1	2,70	1	2,86
4	33.3	3	8,11	1	2,86

5	41,6	6	16,22	0	0
6	50	5	13,52	0	0
7	58,3	9	24,33	2	5,72
8	66,6	7	18,92	2	5,72
9	75	2	5,40	5	14,28
10	83,3	1	2,70	7	20,00
11	91,6	1	2,70	5	14,28
12	100	2	5,40	12	34,28

Kegiatan pelatihan seperti ini sangat dibutuhkan bagi tenaga medis yang banyak bekerja di fasilitas kesehatan tingkat pertama. Berbagai respon positif disampaikan oleh para peserta yang mengharapkan kegiatan serupa dapat dilaksanakan secara berkala. Rencana kegiatan lanjutan dari kegiatan ini adalah melanjutkan komunikasi dengan mitra pengabdian kepada masyarakat, dan membuka kesempatan kepada tenaga medis yang membutuhkan konsultasi lebih lanjut mengenai kelainan kongenital yang ditemukan di masyarakat Probolinggo.



Gambar 2. Perbandingan hasil pre-test dan post-test.

PENUTUP

Simpulan. Kegiatan pengabdian kepada masyarakat dengan judul pelatihan deteksi dini kelainan kongenital di Kota Probolinggo memberikan manfaat bagi para tenaga kesehatan, dengan harapan dapat diaplikasikan ketiga bekerja di fasilitas kesehatannya masing-masing dan dapat meningkatkan kualitas hidup masyarakat dengan kelainan kongenital. Meskipun dengan beberapa keterbatasan terhadap akses pemeriksaan penunjang untuk deteksi dini kelainan kongenital, strategi perlu dirumuskan dengan pejabat terkait untuk memecahkan masalah ini. Tenaga kesehatan di fasilitas kesehatan tingkat pertama, berperan penting dalam mengenali berbagai kelainan kongenital, melakukan deteksi dini, dan merujuk dengan tepat untuk mendapatkan manajemen penyakit yang tepat.

Saran. Beragamnya kelainan kongenital yang dapat ditemukan di masyarakat, memerlukan pelatihan yang berkelanjutan, yang diharapkan juga bisa mencakup materi yang beragam. Acara pelatihan selanjutnya bisa dilakukan dengan fokus dua materi setiap

pelatihan, sehingga materi pelatihan yang disampaikan lebih jelas, dan membuka ruang diskusi dengan peserta lebih banyak.

UCAPAN TERIMA KASIH

Penulis mengucapkan terima kasih kepada Universitas Airlangga yang telah memberi bantuan pendanaan pada kegiatan ini sesuai dengan Surat Keputusan Rektor Universitas Airlangga tentang Pelaksanaan Pengabdian Masyarakat Internal Skema Program Kemitraan Masyarakat Universitas Airlangga Tahun 2022, Nomor 1023/UN3/2022.

DAFTAR PUSTAKA

- Bardi, Francesca, Eric Smith, Maja Kuilman, Rosalinde J.M. Snijders, and Caterina Maddalena Bilardo. 2019. "Early Detection of Structural Anomalies in a Primary Care Setting in the Netherlands." *Fetal Diagnosis and Therapy* 46, no. 1: 12–19. <https://doi.org/10.1159/000490723>.
- Darst, Burcu F., Lisa Madlensky, Nicholas J. Schork, Eric J. Topol, and Cinnamon S. Bloss. 2014. "Characteristics of Genomic Test Consumers Who Spontaneously Share Results With Their Health Care Provider." *Health Communication* 29, no. 1 (January): 105–8. <https://doi.org/10.1080/10410236.2012.717216>.
- Dolk, Helen, Maria Loane, and Ester Garne. 2010. "The Prevalence of Congenital Anomalies in Europe." In , 349–64. https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_20.
- DPUPPKR Kota Probolinggo. 2021. "Geografis Kota Probolinggo." <https://Dpuprpkp.Probolinggokota.Go.Id/Geografis/>. 2021.
- Goldenberg, Paula. 2018. "An Update on Common Chromosome Microdeletion and Microduplication Syndromes." *Pediatric Annals* 47, no. 5 (May). <https://doi.org/10.3928/19382359-20180419-01>.
- Juniastuti, Juniastuti, Lynda Rossyanti, Manik R Wahyunitisari, Achmad Ardianto, Rebekah J Setiabudi, Suhintam Pusrarawati, Dewi Setyowati, and Putri S Wulandari. 2020. "PENYULUHAN DAN PELATIHAN DENGUE PADA IBU SERTA DETEKSI DINI INFEKSI DENGUE PADA PASIEN DENGAN SUSPEK INFEKSI DENGUE DI TULUNGAGUNG, JAWA TIMUR." *Jurnal Layanan Masyarakat (Journal of Public Services)* 4, no. 1 (June): 230. <https://doi.org/10.20473/jlm.v4i1.2020.230-236>.
- Mikhail, Fady M. 2014. "Copy Number Variations and Human Genetic Disease." *Current Opinion in Pediatrics* 26, no. 6 (December): 646–52. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000142>.
- Nugroho, Puguh Setyo, Nyilo Purnami, Rosa Falerina, Rizka Fathoni Perdana, and Alfian Nurfaizi. 2021. "Enhancing Early Detection and Management of Hearing Loss in Kalibaru Kulon Banyuwangi." *Jurnal Layanan Masyarakat* 5: 95–102. <https://e-journal.unair.ac.id/jlm/article/view/27398/14428>.

- Treff, Nathan R., and Rebekah S. Zimmerman. 2017. "Advances in Preimplantation Genetic Testing for Monogenic Disease and Aneuploidy." *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 18, no. 1 (August): 189–200. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-091416-035508>.
- Varghese, Suma Elcy, Rana Hassan Mohammad El Otol, Fatma Sultan Al Olama, and Salah Ahmad Mohamed Elbadawi. 2021. "The Importance of Early Detection of Genetic Diseases." *Dubai Medical Journal* 4, no. 2 (March): 133–41. <https://doi.org/10.1159/000514215>.
- World Health Organization. 2013. "Birth Defects in South-East Asia: A Public Health Challenge: Situation Analysis." <https://apps.who.int/iris/handle/10665/204821>. 2013.