

Edukasi kepada Orang Tua dan Guru dalam Menghadapi Anak Berkebutuhan Khusus dengan Sindrom Fragile X

Nabila Pyrenina Thamrin^{1,*}, Ndaru Andri Damayanti¹

¹Peminatan Konseling Genetika, Magister Sains Biomedis, Universitas YARSI, Menara YARSI, Jl. Let. Jend. Suprpto Kav. 13. Cempaka Putih, Jakarta Pusat, DKI Jakarta, 10510

*E-mail koresponden: nabila.pyrenina@yarsi.ac.id

ABSTRAK

Menghadapi Anak Berkebutuhan Khusus (ABK) memiliki tahapan-tahapan yang spesial. ABK tidak hanya yang mempunyai keterbatasan fisik atau mental, bahkan ada yang karena kelainan genetik. Kurangnya pemahaman dalam mendidik dan membesarkan ABK akan berdampak negatif pada perkembangan dan pertumbuhan terutama yang mempunyai kondisi kelainan genetik. Edukasi kepada orang tua dan guru di lingkungan Sekolah Luar Biasa (SLB) dapat meningkatkan kesadaran dalam menghadapi ABK. Kegiatan edukasi diberikan di SLB Dharma Putera, Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta yang sebelumnya ditemukan sebagai kluster Sindrom Fragile X. Tahapan *pre-test* diberikan di awal kegiatan dengan menuliskan harapan peserta untuk mengikuti kegiatan edukasi. Setelah paparan materi dari Ahli Genetika Kedokteran dan Konselor Genetika, para peserta mengikuti *post-test* dengan menuliskan kesan dan pesan setelah mendapatkan edukasi. Analisa keberhasilan pemberian edukasi dilihat dari keterkaitan antara harapan, materi edukasi dan kesan dan pesan dari peserta. Hasil dari harapan dan kesan pesan menyatakan kesesuaian antara kegiatan edukasi dan kebutuhan para peserta dalam menghadapi ABK.

Kata kunci: edukasi, SLB, kelainan genetik

ABSTRACT

Raising with Children with Special Needs (ABK) has special strategies. ABK is not only those who have physical or mental limitations, some are even due to genetic disorders. Lack of understanding in educating and raising the Children with Special Needs results on negative impact on development and growth, especially those with genetic disorders. Education to parents and teachers in the Special School (SLB) environment can increase the awareness in raising with children with special needs. Educational activities were given at SLB Dharma Putera, Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta which was previously found as a cluster of Fragile X Syndrome. The pre-test is given at the beginning of the activity by writing down the expectations of participants to take part in educational activities. After the presentation from the Medical Geneticist and Genetic Counselor, the participants took the post-test by writing down their impressions and messages after receiving education. The analysis of the success of providing education is seen from the relationship between expectations, topic of presentation and impressions and messages from participants. The results of the expectations and impressions of the message stated the suitability between the educational activities and the needs of the participants in dealing with ABK.

Keywords: education, special school, genetic disorder

1. PENDAHULUAN

Memiliki anak berkebutuhan khusus (ABK) merupakan tantangan besar bagi orangtua. Respon penerimaan atau penolakan sering dijumpai pada kondisi ini terutama respon dari orang tua ABK. Sekolah Luar Biasa (SLB) menyediakan fasilitas agar ABK mendapatkan hak pendidikan yang sama seperti siswa yang belajar di sekolah umum. Peserta didik ABK tidak hanya anak yang memiliki disabilitas fisik atau mental bahkan bisa juga anak yang memiliki kelainan genetik (Nasution et al., 2022).

Penyakit kelainan genetik bisa terjadi karena keturunan melalui mutasi gen atau mutasi terjadi secara spontan (*de novo*). Faktor keturunan dapat menghasilkan tingkat kelahiran bayi dengan kelainan genetik (Roth & Marson, 2021). Pewarisan gen baik dari salah satu orang tua maupun kedua orang tua akan berpengaruh pada anak dan turunannya (Monks et al., 2004). Kesadaran dan pengetahuan tentang kelainan genetik sangat berperan pada kualitas hidup keluarga yang memiliki kondisi kelainan genetik. Di Indonesia saat ini masih kurang informasi dalam pengobatan dan perlakuan ketika mendapati kondisi kelainan genetik pada lingkungan keluarga atau sekitarnya.

Kondisi Sindrom Fragile X yang ditemukan oleh Faradz dan tim pada satu SLB di daerah Yogyakarta menunjukkan bahwa kelainan genetik terjadi pada satu populasi sehingga menjadikan sebuah kluster Sindrom Fragile X (Paulus A, 2008). Sindrom Fragile X merupakan salah satu penyakit kelainan genetik yang diwariskan akibat mutasi genetik dengan menandakan disabilitas intelektual pada penderita. Mutasi terjadi pada kromosom X yaitu pada gen FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) dimana tubuh tidak dapat menghasilkan protein FMRP (Fragile X Messenger Ribonucleoprotein) (Protic et al., 2022). Protein FRMP umumnya ditemukan pada otak yang berperan penting pada perkembangan kognitif dan fungsi reproduksi perempuan. Kondisi ini ditemui lebih sering pada pria dibandingkan dengan wanita (Crawford et al., 2001). Seorang wanita memiliki 2

kromosom X (XX), sedangkan seorang pria memiliki satu kromosom X (XY) sehingga pria lebih rentan memiliki kondisi sindrom fragile X.

Menghadapi dan membesarkan ABK yang memiliki kondisi ini pastinya memerlukan usaha yang lebih dan cara mendidik yang berbeda dari anak dengan kondisi normal. Pengetahuan dan cara mengelola emosi sangat diperlukan terutama bagi orang tua dan guru SLB. Sehingga ketika orangtua dan guru sudah memahami maka proses mendidik dan membesarkan akan lebih mudah dijalankan. Jika edukasi tidak disampaikan, kemungkinan populasi yang memiliki kondisi Sindrome Fragile X akan menyebar lebih luas lagi tidak hanya pada daerah yang ditemukan oleh tim peneliti sebelumnya.

Edukasi kepada orang tua dan guru ABK yang memiliki kondisi Sindrome Fragile X diberikan oleh ahli Genetika Kedokteran dan Konselor Genetik. Ilmu tentang penyebab terjadinya sindrom Fragile X, mengelola emosi, mengatasi anak saat pubertas, dan menerima dengan ikhlas atau tidak menyalahkan diri sendiri terhadap kondisi ini perlu disampaikan dalam bentuk paparan materi edukasi.

2. METODE PELAKSANAAN

Edukasi dalam bentuk paparan materi diberikan kepada orang tua dan guru SLB Darma Putera yang berlokasi di Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta pada tanggal 22 April 2024 (**Gambar 1**).



Gambar 1. Sekolah Luar Biasa Darma Putera, Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta.

SLB Darma Putera memiliki total 60 siswa ABK dan 5 orang guru. Narasumber

merupakan Ahli Genetika Kedokteran dan Konselor Genetik, Prof. dr. Sultana MH. Faradz, PAK., Ph.D. Tim yang melakukan kegiatan diantaranya staf pengajar dan para mahasiswa Konseling Genetika Universitas YARSI, Jakarta (**Gambar 2**). Proses kegiatan diawali oleh *pre-test*, kemudian edukasi dan ditutup dengan *post-test* yang digambarkan pada **Gambar 3**.



Gambar 2. Tim kegiatan edukasi dari peminatan Konseling Genetika, Universitas YARSI



Gambar 3. Alur Pemberian Edukasi pada Orang tua dan Guru di SLB Darma Putera, Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta.

Peserta yang mengikuti edukasi terdiri dari 10 orang tua dan seluruh staf SLB Darma Putera. Pada awal kegiatan, para peserta melakukan pendaftaran kegiatan dan diberikan kertas kecil berwarna merah muda untuk melakukan *pre-test* (**Gambar 4**). *Pre-test* yang diberikan pada awal kegiatan meliputi harapan peserta dalam mengikuti edukasi.



Gambar 4. *Pre-test* dalam bentuk Harapan peserta sebelum mengikuti edukasi.

Setelah para peserta menuliskan harapannya, kegiatan edukasi dimulai. Paparan materi yang diberikan diantaranya penyebab kelainan genetik terutama Sindrome Fragile X, bagaimana mengelola emosi dalam menghadapi ABK, bagaimana mengatasi ABK saat mereka mencapai pubertas dan cara mendidik dan membesarkan ABK. Saat sesi pemberian materi (**Gambar 5**), peserta melakukan diskusi langsung dengan narasumber (**Gambar 6**).

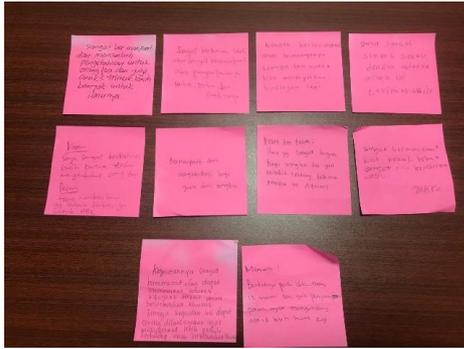


Gambar 5. Pemberian Materi Edukasi kepada peserta.



Gambar 6. Diskusi Narasumber dengan Peserta.

Pada akhir kegiatan, peserta menulis di kertas berwarna kuning bagaimana kesan dan pesan yang didapat yang merupakan *post-test* dari kegiatan edukasi (**Gambar 7**). Hasil dari harapan dan kesan dan pesan dari para peserta dinilai dari kepuasan yang ditulis pada kertas.



Gambar 7. Post-tes dalam bentuk kesan dan pesan peserta setelah mengikuti edukasi.

Tulisan harapan dan kesan pesan yang ditulis oleh para peserta kemudian di analisa secara kualitatif dengan mengevaluasi dan mengaitkan hasil *pre*- dan *post*- test. Berdasarkan **Gambar 8**, analisa data dilakukan dengan cara mengevaluasi keterkaitan antara tujuan kegiatan dengan harapan yang ingin didapatkan oleh para peserta. Keberhasilan pemberian edukasi dengan paparan materi dinilai dari hasil kesan dan pesan para peserta yang menunjukkan kepuasan dari perolehan edukasi.



Gambar 8. Alur Analisa Hasil Kegiatan Edukasi pada Orang tua dan Guru di SLB Darma Putera, Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta.

3. HASIL DAN PEMBAHASAN

Hasil *pre*-test dan *post*-test yang dituliskan para peserta dapat dilihat pada

Tabel 1. Hasil pre-test yang diberikan pada kegiatan edukasi

No.	Harapan peserta mengikuti edukasi
1	Harapan kita biar anak bisa mandiri, pintar, bisa bersosialisasi sama guru dan temannya.
2	Agar indah pada waktunya.
3	Supaya lebih pintar dan berguna dan bisa membahagiakan orang tua.
4	Setiap anak berkebutuhan khusus memiliki hak yang sama dan perlakuan yang sama dan untuk orang tua menerima setiap keadaan anak istimewa tanpa membandingkan dengan anak yang lain, dan makin banyak pengajar pendidikan khusus di Indonesia yang professional.

Tabel 1 dan 2. Dari hasil *pre*-test yang dilakukan sebelum kegiatan edukasi, para peserta menuliskan harapannya untuk mengikuti edukasi. Mayoritas ingin anaknya yang berkebutuhan khusus dapat hidup secara mandiri. Mandiri merupakan harapan orang tua ABK agar kelak di usia dewasa mereka dapat melanjutkan hidupnya sendiri. Selain mandiri, bisa bersosialisasi juga sangat diharapkan karena bagi lingkungan yang belum teredukasi tentang ABK atau kelainan genetik, umumnya akan mengucilkan kondisi ini. Lebih rinci lagi jika kita melihat kondisi syndrome fragile x yang merupakan kondisi disabilitas intelektual turunan dengan hambatan komunikasi dan pemahaman, perlu pendampingan yang lebih spesial dan intens. Hanya sebagian kecil yang menderita Sindrome Fragile X yang bisa hidup secara mandiri hingga dewasa (Hartley et al., 2011). Para orang tua pastinya khawatir akan perkembangan anaknya ketika dewasa atau ketika orang tua sudah tidak ada lagi didunia, terutama kecemasan tentang tidak ada yang bisa menjaga dan mendidik ABK. Kegiatan edukasi melalui paparan materi tentang bagaimana orang tua dapat menerima dengan ikhlas kondisi anak mereka dan mulai memahami secara ilmu genetika apa yang menyebabkan kondisi ABK bisa terjadi. Ketika para orang tua dan para guru sudah bisa menerima maka langkah-langkah untuk mendidik akan dengan mudah dilakukan. Penuh kesabaran, pemberian apresiasi positif, memberikan kepercayaan dan tanggung jawab dalam melakukan suatu tugas pada ABK dengan perlahan bisa meningkatkan kemandiriannya (Abdullah, 2013).

5	Semoga anak saya lebih mandiri dan bisa mengikuti arahan dari guru.
6	Indonesia menerapkan inklusivitas yang utuh dan menyeluruh.
7	Saya dapat memahami tentang gejala, penyebab dan cara menanganinya di bidang konseling, dan banyak orang tua yang lebih peduli dengan anak-anaknya.
8	Supaya lancar semuanya.
9	Semoga anakku bisa lebih mandiri.
10	Supaya bisa lebih mandiri lagi dan bisa berkreasi dalam hal yang positif.

Tabel 2. Hasil post-test setelah mengikuti kegiatan edukasi

No	Kesan dan pesan para peserta setelah mengikuti edukasi.
1	Menarik! Berikutnya perlu dikuatkan isi materi dan trik penyampaian, agar mengundang atensi lebih kuat lagi.
2	Sangat bermanfaat buat mamah hebat dan sangat berterima kasih.
3	Ilmu yang sangat berguna bagi orang tua dan guru terlebih tentang kelainan genetik yang diperinci.
4	Bermanfaat dan mengedukasi bagi guru dan orang tua
5	Saya sangat berterima kasih karena telah mengedukasi orang tua dan terus memberikan yang terbaik khususnya untuk ABK.
6	Saya sangat senang sekali dengan adanya acara ini.
7	Sangat berterima kasih atas bimbingannya semoga lain waktu bisa mendapatkan bimbingan lagi.
8	Sangat berterima kasih dan sangat bermanfaat atas penyampaiannya untuk orang tua dan anak-anaknya.
9	Sangat bermanfaat dan menambah pengetahuan untuk orang tua dan juga anak-anak, terima kasih banyak untuk ilmunya.
10	Kegiatannya sangat bermanfaat dan dapat memberikan edukasi informasi terkait anak berkebutuhan khusus. Semoga kegiatan ini dapat sering dilaksanakan agar masyarakat lebih peduli terhadap anak berkebutuhan khusus.

Orang tua dan guru memerlukan pengetahuan tentang gejala, penyebab, dan cara mengatasi ABK atau yang memiliki kelainan genetik agar orang tua tidak salah dalam mendidik anaknya. Kondisi Sindrome Fragile X didapatkan karena turunan, oleh karena itu, kemungkinan akan adanya lagi anak dengan kondisi yang sama pada satu keluarga akan terjadi. Bagi orang tua yang masih berkeinginan untuk mendapatkan anak lagi agar bisa berkonsultasi apakah kemungkinan akan terjadi hal yang sama pada anak selanjutnya. Profil pohon keluarga dapat menentukan kemungkinan turunan dari kondisi ini (Wattendorf & Hadley, 2005). Konselor akan melihat tiga generasi untuk memastikan pola turunan. Pengetahuan ini dapat menekan risiko perluasan populasi kelainan genetik yang seperti ditemui pada ABK di SLB Darma Putera, Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta. Ketika ABK beranjak remaja dan masuk dalam tahap pubertas, para orang tua dan

guru wajib memberikan batasan-batasan yang sesuai. Lingkungan sekolah juga berperan penting dalam menerapkan batasan yang wajar antara siswa perempuan dan lelaki. Terlepas dari cara menumbuhkan semangat untuk orang tua dan para guru di SLB Dharma Putera, rasa menyalahkan diri sendiri terutama pada orang tua selalu muncul. Kondisi sindrome fragile X merupakan kondisi turunan yang akan terbawa ke turunan selanjutnya. Pengetahuan yang diberikan kepada para orang tua dan para guru dapat meluruskan persepsi yang selama ini mereka salah paham tentang kondisi ini. Harapan-harapan yang ditulis selaras dengan materi yang disampaikan pada kegiatan edukasi ini. Perkembangan hasil *pre-test* dan *post-test* dilihat apakah kesan dan pesan menjawab harapan para orang tua dan guru. Seluruh peserta memberikan tulisan positif pada kegiatan edukasi ini. Para peserta mendapatkan manfaat dari ilmu yang diberikan. Kegiatan edukasi ini juga

perlu dilakukan secara terus-menerus di lingkungan SLB Swasta maupun Negri di Indonesia.

4. KESIMPULAN

Kegiatan edukasi kepada orang tua dan guru di SLB menghasilkan dampak positif. Terlihat dari respon para peserta dalam menuliskan harapan dan kesan pesan bahwa edukasi ini sangat dibutuhkan bagi mereka yang memiliki ABK terutama dengan kondisi Sindrom Fragile X. Ilmu pengetahun yang diberikan langsung oleh Ahli Genetika Kedokteran dan Konselor Genetik sangat membantu para orang tua dan para guru dalam mendidik dan membesarkan ABK. Jelas kondisi yang dimiliki setiap ABK akan berbeda, namun jika dipahami maka dapat meringankan beban para orang tua dan para guru. Dari kegiatan edukasi ini, para peserta merasakan manfaat yang didapat. Perlunya edukasi di SLB-SLB di Indonesia masih menjadi perhatian khusus untuk meningkatkan kesadaran tidak hanya di lingkungan SLB tetapi di lingkungan publik.

UCAPAN TERIMAKASIH

Penulis mengucapkan terima kasih kepada Kepala Sekolah SLB Dharma Putera, Semin, Gunung Kidul, Yogyakarta, Ibu Sutarti dan jajaran staf SLB yang telah menerima tim dan memfasilitasi kegiatan edukasi. Terima kasih kepada para dosen Universitas YARSI, Prof. dr. Sultana MH Faradz, Ph.D, Dr. Juniarti, S.Si., M.Si dan Dr. dr. Wan Nedra, SpA dan para mahasiswa peminatan Konseling Genetika Prodi Magister Sains Biomedis Universitas YARSI, dr. Nungki Anggorowati, Sp.PA(K), Ph.D, dr. Nursin Abd Kadir, M.Kes., Sp.PK (K), dr. Rusmin Oesman, dr. Siti Farhanah Aulia, dr. Mentari Amir, dr. Dewi Iriani, Sp.PA, dr. Meutia Lieska Urfa, dr. Farahanah, Drs. Djonady Sugiaman, M.Sc, dr. Angelin Marenta Yuvensia, MPH.,MIPH, Vieka Amalia, S.Tr.Kes, Mega Hayati, S.Tr.Kes, dr. Nabila, Fitriah NurRabbany, S.Si yang telah menjadi bagian dari tim kegiatan edukasi.

DAFTAR PUSTAKA

- Abdullah, N. (2013). Mengenal Anak Berkebutuhan Khusus. *Magistra*, No. 86 Th. XXV.
- Crawford, D. C., Acuña, J. M., & Sherman, S. L. (2001). *FMR1 and the fragile X syndrome: Human genome epidemiology review*. <https://doi.org/10.1097/00125817-200109000-00006>
- Hartley, S. L., Seltzer, M. M., Raspa, M., Olmstead, M., Bishop, E., & Bailey, D. B. (2011). Exploring the adult life of men and women with fragile X syndrome: Results from a national survey. In *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* (Vol. 116, Issue 1, pp. 16–35). <https://doi.org/10.1352/1944-7558-116.1.16>
- Monks, S. A., Leonardson, A., Zhu, H., Cundiff, P., Pietrusiak, P., Edwards, S., Phillips, J. W., Sachs, A., & Schadt, E. E. (2004). Genetic Inheritance of Gene Expression in Human Cell Lines. In *Am. J. Hum. Genet* (Vol. 75).
- Nasution, F., Anggraini, L. Y., & Putri, K. (2022). Nasution dkk. 2022. Pengertian Pendidikan, Sistem pendidikan sekolah luar biasa dan jenis-jenis sekolah luar biasa. UIN Sumut. *Edukasi Nonformal*.
- Paulus A. (2008). *Analisis Dismorfologi , Sitogenetik dan Tingkat IQ pada Penderita Retardasi Mental di SLB Kecamatan Semin Kabupaten Gunung Kidul*.
- Protic, D. D., Aishworiya, R., Salcedo-Arellano, M. J., Tang, S. J., Milisavljevic, J., Mitrovic, F., Hagerman, R. J., & Budimirovic, D. B.

(2022). Fragile X Syndrome: From Molecular Aspect to Clinical Treatment. In *International Journal of Molecular Sciences* (Vol. 23, Issue 4). MDPI.
<https://doi.org/10.3390/ijms23041935>

Roth, T. L., & Marson, A. (2021). Genetic Disease and Therapy. In *Annual Review of Pathology: Mechanisms of Disease* (Vol. 16, pp. 145–166). Annual Reviews Inc.
<https://doi.org/10.1146/annurev-pathmechdis-012419-032626>

Wattendorf, D. J., & Hadley, D. W. (2005). *Family History: The Three-Generation Pedigree - American Family Physician*.
<https://doi.org/pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16100858/>