

Kapan Konseling Genetik Perlu Kita Pikirkan?

dr. Andrew Putranagara

Eksplorasi genetik kadang menjadi sesuatu yang sulit dan sering terlupakan dalam praktek sehari-hari, disisi lain kadang hal ini merupakan kunci dalam menegakkan diagnosa. Untuk itulah perlu dipertimbangkan juga adanya konseling genetik. Menurut *National Society of Genetic Counselors*, konseling genetik merupakan proses pemahaman dan adaptasi secara medis, psikologis dan implikasi kontribusi genetik terhadap penyakit yang diderita.

Proses konseling genetik meliputi:

1. Anamnesis riwayat keluarga dan riwayat medis pasien serta keluarga, dengan tujuan memahami risiko timbulnya atau berulangnya suatu kondisi, disamping juga pemahaman mengenai kelebihan atau kurangnya tes genetik secara menyeluruh.
2. Edukasi pasien dan keluarga mengenai risiko pada garis keturunan, opsi tes, tata laksana, penurunan risiko, serta sumber/penelitian terbaru mengenai kondisi pasien.
3. Konseling untuk memaparkan opsi-opsi dan penanganan yang memadai.¹

Idealnya dokter layanan primer wajib mengambil data riwayat keluarga secara detail untuk menentukan apakah konsultasi ahli genetik benar diperlukan. Secara umum, hal ini meliputi informasi keluarga tingkat pertama (orangtua, kakak-adik, anak kandung) dan keluarga tingkat kedua (kakek-nenek, paman, bibi, cucu). Pertanyaan-pertanyaan kunci pada untuk hal ini antara lain:

1. Masalah selama kehamilan atau kelainan kongenital.
2. Kematian dini atau awitan penyakit dini.
3. Etnis/ras.
4. Faktor risiko non genetik terhadap penyakit.
5. Penilaian hubungan pertalian darah (*consanguinity*).

Oleh karenanya, dokter layanan primer juga harus kompeten untuk memulai anamnesis riwayat keluarga, mengategorikan risiko genetik pasien, dan memberikan arahan konsultasi ahli genetik yang sesuai, misalnya:

1. Individu dengan riwayat keluarga erat untuk kondisi-kondisi yang telah diketahui dasar genetiknya (risiko tinggi) harus diarahkan untuk konsultasi dengan ahli genetika klinis/konselor genetik.

2. Individu dengan risiko menengah tidak memerlukan konseling kecuali pada keadaan khusus (riwayat keluarga tidak diketahui).
3. Pasien sangat cemas terhadap risiko genetik yang dihadapi. Pasien ini memiliki peningkatan risiko penyakit tertentu sebesar 2-3 kali lipat. Sebagai contoh, ayah dari pasien terdiagnosis kanker usus besar pada usia 55 tahun akan menjadikan anak kandungnya memiliki peningkatan risiko kanker usus besar 2 kali lipat. Oleh karena itu, kolonoskopi dianjurkan pada usia 40 tahun (lebih dini dibandingkan usia populasi umum, yakni 50 tahun). Adanya kecemasan pasien atau kesalahpahaman pasien mengenai risiko genetik yang mungkin timbul, merupakan alasan dia membutuhkan seorang konselor genetik.

Mayoritas konselor genetik profesional menggunakan pohon keluarga (*family tree*). Pohon keluarga disusun dengan pasien pada posisi sentral dengan arah ke atas meliputi orangtua, paman, bibi, dsb; arah lateral meliputi kakak-adik dan sepupu; arah ke bawah meliputi anak-anak dan cucu. Selain itu, simbol-simbol representatif harus turut disertakan pada penyusunan pohon keluarga.

Department of Health and Human Services menyediakan *website* untuk penyusunan pohon keluarga (<https://familyhistory.hhs.gov/FHH/html/index.html>).²

Konseling Genetik

Setelah penilaian etiologi penyakit dan identifikasi probabilitas berulangnya kondisi penyakit tertentu dibuat, disinilah peran konsultasi/konseling genetik. Konseling genetik memiliki beberapa aspek utama yakni menolong pasien dan keluarga untuk memahami implikasi medis, psikologis, dan faktor keturunan sehubungan dengan kontribusi gen terhadap penyakit, serta memfasilitasi mereka beradaptasi terhadap implikasi tersebut. Edukasi dan konseling diberikan dengan menitikberatkan pada pasien dengan tujuan peningkatan otonomi pasien.

Beberapa hal penting diperhatikan dalam konseling genetik:

1. **Konseling Pertama** fokus pada penilaian ulang data medis, penilaian risiko pasien dan keluarga secara akurat, dan masalah psikososial. Opsi-opsi tes genetik, probabilitas hasil, dan rencana konseling hasil tes boleh didiskusikan berdasarkan *informed consent* yang sesuai. Jika pasien menolak tes genetik, estimasi risiko dan tata laksana selanjutnya dilakukan hanya berdasarkan riwayat pribadi dan keluarga (estimasi risiko empiris).
2. **Konseling Lanjutan** diperlukan pasien untuk lebih memahami implikasi dari hasil tes genetik dan memfasilitasi pasien dalam strategi pengambilan keputusan.
3. **Informed Consent untuk Tes Genetik.** Ketika menawarkan

tes genetik pada pasien (terutama pasien yang tidak memiliki penyakit), seorang klinisi dianjurkan mendukung pasien dalam pengambilan keputusan dengan otonomi penuh, tanpa elemen paksaan dan penipuan.³ Dalam *consent* harus didiskusikan mengenai prosedur tes secara detail, risiko, keuntungan, dan keterbatasan yang meliputi sensitivitas dan spesifisitas dari masing-masing tes genetik. Probabilitas hasil tes yang meliputi hasil yang tidak terduga, wajib diutarakan dalam diskusi. Selain itu, pasien berhak memahami seandainya opsi-opsi tata laksana akan berubah berdasarkan hasil tes.

4. **Dukungan Psikososial.** Konselor harus memastikan bahwa pasien memiliki dukungan adekuat untuk membuat keputusan dan pasien diharapkan memiliki respons produktif terhadap data yang tidak terduga. Oleh karena itu, keterlibatan profesi lain (ahli

gizi, pekerja sosial, perawat, atau peneliti) sangat diperlukan pada kondisi ini.

5. **Modifikasi Risiko.** Konseling genetik juga memberikan informasi mengenai strategi modifikasi risiko yang sesuai kepada pasien dan/atau keluarga, yang meliputi skrining agresif (dini, interval frekuensi menyempit, modalitas lain), modifikasi gaya hidup, dan/atau intervensi medis atau bedah. Contohnya: di saat konseling prenatal,
6. **Tes** terhadap pasangan diindikasikan pada kondisi *autosomal recessive*.⁴

Sebagai kesimpulan, konseling genetik merupakan proses untuk membantu pasien dalam memahami dan adaptasi terhadap implikasi medis, psikologis, dan familial dari kontribusi genetik kepada suatu penyakit. Konseling inisial bertujuan untuk meninjau ulang data medis, penilaian risiko pasien dan keluarga, serta pemaparan masalah psikososial.

Pengumpulan data riwayat keluarga merupakan langkah utama penilaian risiko penyakit keturunan yang kronis. Maka dari itu, jika memungkinkan riwayat keluarga harus diisi lengkap dengan silsilah/pohon keluarga. Perlu dipahami bahwa konsultasi kepada ahli genetik diperlukan jika pasien tergolong risiko tinggi, ada ketidakpastian kontribusi genetik suatu penyakit dalam keluarga, terdapat kecemasan pasien, atau kesalahpahaman risiko. **MD**

Beberapa pola kondisi-kondisi monogenik berdasarkan teori Mendel:

1. **Autosomal dominant**
Tipe ini menunjukkan pola keturunan multipel, meliputi laki-laki dan perempuan. 50% anak-anak dari pasien dengan penyakit ini akan memiliki predisposisi genetik penyakit ini.
2. **Autosomal recessive**
Memiliki pola unik dimana kakak-beradik dari pasien memiliki risiko terkena penyakit dari orang tua, dan seimbang antar jenis kelamin (mayoritas mengenai satu generasi), kecuali tidak ada pertalian sedarah (misalnya adopsi).
3. **X-linked recessive**
Pola keturunan ini memiliki ciri khas:
 - Mayoritas mengenai anak laki-laki dari ibu yang terjangkit
 - Perempuan jarang terkena kondisi ini
 - Transmisi ayah kepada anak laki-laki tidak terjadi.
4. **X-linked dominant**
Pola ini mengenai semua jenis kelamin walaupun penyakit yang diderita laki-laki lebih berat (dapat letal). Tidak terdapat transmisi ayah kepada anak laki-laki, namun semua anak perempuan dari ayah penderita penyakit akan terkena penyakit yang sama.

Interpretasi Riwayat Keluarga merupakan salah satu dari kunci utama dalam penilaian risiko genetik, dimana dapat memperlihatkan pola keturunan yang bervariasi. Faktor-faktor penting yang menunjukkan adanya penyakit genetik antara lain:

- Individu terkena penyakit pada berbagai generasi multipel dari kedua sisi keluarga.
- Awitan penyakit pada usia lebih dini dari populasi pada umumnya.
- Tingkat hubungan erat dengan pasien dan keluarga (relasi tingkat pertama atau kedua).
- Terdapat kondisi yang berhubungan dalam keluarga.
- Presentasi atipikal dari kondisi yang umum (kanker payudara bilateral atau kanker payudara pada laki-laki dalam keluarga).
- Hubungan pertalian darah.

Daftar Pustaka

1. Resta R, Biesecker BB, et al. *J Genet Couns* 2006; 15:77.
2. Venne VL, Scheuner M T. *Surg Oncol Clin N Am* 2015; 24:639.
3. US Department of Health, Education, and Welfare. Washington, DC 1971.
4. Claassen L, Henneman L, Janssens A C, et al. *BMC Public Health* 2010; 10:248.