

**TESIS**  
**ABNORMALITAS KROMOSOM Y**  
**PADA PENDERITA AMBIGUS GENITALIA**

disusun oleh :

Siti Wasilah  
G4A006014

Telah dipertahankan di depan tim penguji  
pada tanggal 30 Desember 2008  
Dan dinyatakan telah memenuhi syarat untuk diterima

Menyetujui,  
Komisi Pembimbing

Pembimbing Utama,

Pembimbing Kedua,

Dr. Tri Indah Winarni, MSi.Med  
NIP. 132 163 892

dr. Rudy Susanto SpA(K)  
NIP. 140 078 567

Mengetahui,  
Ketua Program Studi Magister Ilmu Biomedis  
Program Pascasarjana Universitas Diponegoro

DR. Dr. Winarto, SpMK.SpM  
NIP. 130 675 157

## **PERNYATAAN**

Dengan ini saya menyatakan bahwa tesis ini adalah hasil pekerjaan saya sendiri dan di dalamnya tidak terdapat karya yang pernah diajukan untuk memperoleh gelar kesarjanaan di suatu perguruan tinggi dan lembaga pendidikan lainnya. Pengetahuan yang diperoleh dari hasil penerbitan maupun belum/tidak diterbitkan, sumbernya dijelaskan di dalam tulisan dan daftar pustaka.

Semarang, Desember 2008

Siti Wasilah

## RIWAYAT HIDUP

### A. Identitas

Nama : dr. Siti Wasilah  
Tempat/tanggal lahir : Martapura, 30 April 1977  
Agama : Islam  
Jenis kelamin : Perempuan

### B. Riwayat Pendidikan

1. SD Negeri Keraton II Martapura : lulus tahun 1989
2. SMP Negeri 1 Martapura : lulus tahun 1992
3. SMA Negeri Martapura : lulus tahun 1995
4. FK Universitas Lambung Mangkurat Banjarmasin : lulus tahun 2003
5. Magister Ilmu Biomedik UNDIP : 2007-sekarang

### C. Riwayat Pekerjaan

Tahun 2003-2004 : Dokter Puskesmas Aranio Kab. Banjar Kalsel  
Tahun 2005-sekarang : Staf pengajar bagian Biologi FK Universitas  
Lambung Mangkurat Kalimantan Selatan

### D. Penelitian dan Publikasi Lokal

1. Aktifitas katalase dan konsentrasi peroksida plasma total pada pria muda sehat yang melakukan puasa ramadhan. Publikasi dalam Berkala Kedokteran FK Universitas Lambung Mangkurat, 2006;3(2)
2. Gambaran dermatoglifi pada penderita retardasi mental di SLB C Banjarbaru dan Martapura. Belum dipublikasikan.

## UCAPAN TERIMA KASIH

Puji syukur ke hadirat Allah SWT karena atas berkat rahmat dan karunia-Nya kami dapat menyelesaikan tesis ini untuk memenuhi sebagian persyaratan dalam menyelesaikan Program Magister Ilmu Biomedik di Universitas Diponegoro.

Pada kesempatan ini perkenankanlah kami menghaturkan rasa terima kasih dan penghormatan yang setinggi-tingginya kepada:

1. Menteri Pendidikan Nasional yang telah memberikan dukungan pembiayaan melalui Program Beasiswa Unggulan hingga penyelesaian tesis berdasarkan DIPA Sekretariat Jenderal DEPDIKNAS Tahun Anggaran 2007 sampai dengan Tahun 2008
2. Rektor Universitas Diponegoro yang memberi kesempatan kepada kami untuk meningkatkan ilmu pengetahuan.
3. Dr. dr. Winarto, SpMK, SpM selaku Ketua Program Studi Magister Ilmu Biomedik Program Pasca sarjana Universitas Diponegoro Semarang, beserta jajarannya dan Prof. dr. H. Soebowo, SpPA (K) selaku mantan Ketua Program Studi Magister Ilmu Biomedik Program Pasca sarjana Universitas Diponegoro Semarang beserta jajarannya atas bimbingan dan sarannya dalam penyusunan proposal penelitian dan tesis ini
4. Prof. Dr. Sultana MH Faradz, PhD, selaku Ketua Konsentrasi Konseling Genetika Program Studi Magister Ilmu Biomedik Program Pasca Sarjana UNDIP, sekaligus selaku Direktur Utama CEBIOR yang telah memberikan

kesempatan kepada kami untuk meningkatkan ilmu pengetahuan, juga berkenan meluangkan waktu memberikan perhatian, tenaga dan pikiran untuk memberi bimbingan, dorongan, semangat dan arahan, berbagi ilmu dan pengalaman kepada kami, serta memberikan contoh berharga tentang dedikasi pada ilmu yang tiada henti di antara berbagai kesibukan beliau yang sangat padat agar kami dapat menyelesaikan studi dan menyusun laporan penelitian ini.

5. dr. Tri Indah Winarni, MSi.Med selaku pembimbing utama yang telah berkenan meluangkan waktu memberikan perhatian, tenaga dan pikiran untuk memberi bimbingan dan arahan yang tiada henti di antara berbagai kesibukan beliau yang sangat padat agar kami dapat menyelesaikan studi dan menyusun laporan penelitian ini.
6. dr. Rudy Susanto,SpA(K), selaku pembimbing yang telah berkenan meluangkan waktu, tenaga, dan pikiran untuk memberi bimbingan, dorongan dan arahan di sela-sela kesibukan beliau yang sangat padat agar kami dapat menyelesaikan dan menyusun laporan penelitian ini dengan baik.
7. Prof. DR. Dr. Suharyo Hadisaputro, SpPD-KPTI; Dr. Asri Purwanti, SpA.,M.Pd; dan dr. Achmad Zulfa Juniarto, MSi.Med, Sp.And, selaku penguji yang telah berkenan meluangkan waktu, tenaga dan pikiran untuk memberi masukan dan arahan mulai dari penyusunan proposal hingga perbaikan penyusunan laporan penelitian ini.
8. Prof. SH Yeo, Prof. Ivy Ng, Angeline Lai,MD, Tan Ee Shien,MD, Breanna Cham, Louis Knight,MD,PhD, Cheong Kum-Fong dan seluruh staf

laboratorium sitogenetik, Law See Huen MD dan seluruh staf laboratorium DNA KK *Hospital* Singapura, atas kesempatan menuntut ilmu dan pengalaman dalam konseling genetika dan teknik laboratorium sitogenetika.

9. Guru-guru kami di Program Studi Magister Ilmu Biomedik Konsentrasi Konseling Genetika, atas segala bimbingan yang telah diberikan.
10. Bapak H. Jamhari HS dan Ibu Hj. Gusti Aminah (Alm), orang tuaku tercinta yang dengan penuh kasih sayang, cinta dan pengorbanan telah mengasuh, membesarkan, mendidik dan menanamkan rasa disiplin serta tanggung jawab, memberikan dorongan dan semangat, bantuan moriil maupun materiil; sujud, bakti, dan cinta kami haturkan dengan segenap rasa tulus hati.
11. Bapak H. Panderi dan Ibu Hj. Safrah, mertuaku tercinta yang dengan penuh kasih sayang memberikan kepercayaan, perhatian, pengertian, dorongan dan semangat, sujud bakti kami haturkan dengan tulus hati.
12. Suamiku tercinta Ibnu Sina,SPi, yang memberikan kesempatan, kepercayaan, dorongan dan semangat. Terima kasih untuk kesabaran, kesetiaan dan ketabahan mendampingi dalam suka dan duka hingga masa 2 tahun ini terlewati.
13. Anak-anakku tercinta, Jundi Muhammad, prajuritku yang telah menjadi dewasa dalam usia kekanakanmu yang selalu membuat ummi bersemangat; Syarif Hidayatullah si penyejuk hati, kelembutanmu selalu menentramkan ummi; dan Muhammad Al Fatih yang menyulut semangat jiwa ummi. Untukmu bertiga, segenap cinta ummi dan terima kasih karena mau berbagi

waktu, juga atas kesabaran dan kemampuan belajar cepat yang kalian tunjukkan. Hari-hari esok semestinya adalah waktu-waktu terbaik untuk kebersamaan kita.

14. Kakak-kakakku tersayang, Dra. Noor Hikmah, MSi, Drs. Fathurrahman, M.Yahya, SSi.Apt, M. Helfiannoor, MSi, dan adikku M. Jazuli, Amd yang dengan penuh kasih sayang dan perhatian memberikan dorongan semangat dan doa.
15. Teman-teman angkatan I Program Magister Ilmu Biomedik Konsentrasi Konseling Genetika tahun 2007 atas dukungan, bantuan, kerjasama dan persahabatan selama menempuh pendidikan.
16. Mba Wiwik, Mbak Rita, Mbak nanik, Mbak Lusi, Mbak Dina, Mas Taufik, Pak Joko, Staf Pusat Riset Biomedik FK UNDIP atas dukungan, bantuan, kerjasama dan persahabatan yang tulus.
17. Semua pihak yang tidak dapat disebutkan satu persatu yang telah membantu kami menyelesaikan penelitian dan laporan ini.

Akhirnya, di atas segalanya sekali lagi rasa syukur kami kepada Allah SWT, semoga penelitian ini bermanfaat, dan semoga Allah SWT memberkahi apa yang kami lakukan.

Semarang, Desember 2008

Penulis

## DAFTAR ISI

	Halaman
HALAMAN JUDUL .....	i
HALAMAN PENGESAHAN .....	ii
HALAMAN PERNYATAN .....	iii
RIWAYAT HIDUP .....	iv
UCAPAN TERIMA KASIH.....	v
DAFTAR ISI.....	ix
DAFTAR SINGKATAN .....	xi
DAFTAR TABEL.....	xii
DAFTAR GAMBAR .....	xiii
DAFTAR BAGAN.....	xiv
DAFTAR LAMPIRAN.....	xv
ABSTRAK.....	xvi
<i>ABSTRACT</i> .....	xvii
BAB 1. PENDAHULUAN .....	1
1.1. Latar Belakang.....	1
1.2. Perumusan Masalah .....	3
1.3. Keaslian Penelitian.....	3
1.4. Manfaat Penelitian .....	5
1.5. Tujuan Penelitian .....	5
BAB 2. TINJAUAN PUSTAKA .....	7

2.1. Kromosom Y.....	7
2.2. Kromosom Y dan Perkembangan Seksual Normal .....	9
2.3 Ambigus Genitalia .....	12
2.4 Abnormalitas Kromosom Y dan Ambigus Genitalia.....	15
2.5. Kerangka Teori Dan Kerangka Konsep.....	19
<b>BAB 3. METODE PENELITIAN .....</b>	<b>23</b>
3.1 Desain Penelitian .....	23
3.2 Populasi, Sampel dan Kontrol .....	23
3.3 Variabel Penelitian.....	26
3.4 Definisi operasional, Pengukuran dan Skala Ukur .....	26
3.5 Alat dan Bahan Penelitian.....	29
3.6 Cara Penelitian .....	29
3.7 Analisis Data.....	32
3.8 Etika Penelitian .....	33
<b>BAB 4. HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN.....</b>	<b>34</b>
4.1 Hasil Penelitian .....	34
4.2 Pembahasan.....	43
<b>BAB 5. KESIMPULAN DAN SARAN .....</b>	<b>54</b>
5.1 Kesimpulan .....	54
5.2 Saran .....	54
<b>BAB 6. RINGKASAN.....</b>	<b>56</b>
<b>DAFTAR PUSTAKA .....</b>	<b>67</b>
<b>LAMPIRAN</b>	

**DAFTAR SINGKATAN**

bp	: base pair, sejumlah pasangan basa yang digunakan untuk menyatakan ukuran suatu gen
dup	: duplikasi
idic	: isodisentrik
kbp	: kilo base pair
Mb	: mega base pair
p	: petit, lengan pendek kromosom
q	: lengan panjang kromosom
Yp	: lengan pendek kromosom Y
Yq	: lengan panjang kromosom Y
Yqh	: regio heterokromatin lengan panjang kromosom Y

**DAFTAR TABEL**

Tabel	Judul	Halaman
1	Daftar penelitian mengenai profil sitogenetik penderita ambigu genitalia	4
2	Klasifikasi ambigu genitalia berdasarkan penyebabnya	13
3	Level variasi <i>C-bands</i> menurut Patil dan Lubs	19
4	Karakteristik fisik genitalia eksterna sampel penelitian	35
5	Distribusi karakteristik sampel berdasarkan derajat hipospadia	36
6	Distribusi karakteristik sampel berdasarkan lokasi gonad	36
7	Distribusi karakteristik klinis subyek berdasarkan <i>Quigley stage</i>	36
8	Panjang rata-rata kromosom Y pada sampel dan kontrol	40

**DAFTAR GAMBAR**

Gambar	Judul	Halaman
1	Idiogram kromosom Y yang memperlihatkan regio eukromatin dan heterokromatin	8
2	Struktur genomik kromosom Y pada manusia	8
3	Bagan tahapan-tahapan diferensiasi seksual	9
4	<i>Quigley stage</i>	29
5	<i>Pedigree</i> subyek dengan kariotip mengandung aberasi struktur kromosom Y	37
6	<i>Pedigree</i> kontrol dengan kariotip 46,XY/47,XXY (12%)	39
7	Hasil tes statistik perbedaan panjang kromosom Y antara subyek dan kontrol penelitian	41
8	Kromosom Y dengan aberasi struktur (dari metafase dengan teknik pewarnaan <i>G-banding</i> ) dan idiogram kromosom Y normal	42
9	Aberasi struktur kromosom Y pada metafase dengan pewarnaan <i>C- Banding</i>	43

**DAFTAR BAGAN**

Bagan	Judul	Halaman
1	Pengaruh kromosom Y pada diferensiasi gonad	11
2	Kerangka Teori	21
3	Kerangka Konsep	22
4	Alur Penelitian	32

**DAFTAR LAMPIRAN**

Lampiran	Judul	Halaman
1	Prosedur Pemeriksaan Sitogenetik	1
2	Hasil <i>Preliminary Study</i> Panjang Kromosom Y pada 20 orang laki-laki bukan penderita ambigu genitalia	4
3	Hasil tes statistik perbedaan panjang kromosom Y antara subyek dan kontrol penelitian	5
4	Gambar contoh metafase yang memenuhi kriteria <i>banding level 550</i>	7
5	<i>Ethical Clearance</i>	8
6	<i>Informed consent</i>	9