

DAFTAR PUSTAKA

1. Stedman's Medical Dictionary 27th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2000: 56.
2. Temporal Data Relating To The Human Menstrual Cycle. In: Ferin M, Halber F, Richart R, editors. Biorhythms and Human Reproduction (New York): Wiley; 1974. p. 145–160.
3. Ulrike Schumacher, Jens Schumacher, Uwe Mellinger, Cristopher Gerlinger, Andreas Wienke, Jan Endrikat. Estimation Of Menstrual Blood Loss Volume Based On Menstrual Diary And Laboratory Data. BMC Womens's Health. 2012; 12(24): 1 – 8.
4. Arthur C. Guyton, John E. Hall. Text Book of Medical Physiology. Singapore : Elsevier; 2008. p. 1032 – 1036.
5. Byron Asimakopoulos. Hypothalamus Pituitary Gonadal Axis: It Is Time for Revision. Human Chromosome et Embryol 2 [Internet]. 2012 [cited 2014 Dec 15]; e160. Available From Human Genetics and Embryologi.
6. Practice Committee Of American Society For Reproductive Medicine. Current Evaluation Of Amenorrhea. Fertil Steril. 2008; 90(5): 219 – 225.
7. Euling SY, Herman-Giddens ME, Lee PA. Examination of US Puberty Timing Data From 1940 to 1994 For Secular Trends: Panel Findings. Pediatrics. 2008; 12(3): 172 – 191.
8. Speroff L, Fritz MA. Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility 7th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins. 2005: 400 – 464.

9. Mohajertehran F, Ghodsi K, Hafizi L, Rezaee A. Frequency and The Type Of Chromosomal Abnormalities In Patients With Primary Amenorrhea In Northeast Of Iran. *Iran J Basic Med Sci.* 2013; 16(4): 643 – 639.
10. Tri Indah Winarni, Dwi Intan Puspitasari. Analisis Kromosom dan Profil Hormon Pada Pasien Amenore Primer di Semarang. Semarang: Universitas Diponegoro; 2009.
11. Lori Homa, Semara Thomas, Joseph Sanfilippo. Primary Amenorrhea With Transverse Vaginal Septum and Scant Hematocolpos. *Open Journal of Pediatrics.* 2012; 2: 87 – 91.
12. Achermann J, Huges IA. Disorders of Sex Development. In: Kronenberg HM editor. *Williams's Textbook of Endocrinology* 11th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2008. p. 811 – 822.
13. Verma RS, Arvind B. *Human Chromosomes Principles and Techniques* 2nd ed. New York: Mc Graw Hill; 1995.
14. Lasitha Samarakoon, Nirmala D. Sirisena. Kalum T. Wettasinghe, Kariyawasam Warnakulathanthrige Jayani, Rohan W. Jayasekara, Vajira H. W. Dissanayake. Prevalence of Chromosomal Abnormalities In Sri Lankan Women With Primary Amenorrhea. *J. Obstet Gynaecol.* 2012; 10: 1– 7.
15. Jan E. Dickinson. Increasing Maternal Age and Obstetric Outcomes. *Australian and New Zealand Journal Of Obstetrics and Gynecology.* 2012; 52: 217 – 219.
16. Young Joo Kim, Jee Eun Lee, Soo Hyun Kim, Sung Shin Shim, Dong Hyun Cha. Maternal Age Specific Rates Of Fetal Chromosomal Abnormalities In

- Korean Pregnant Women Of Advanced Maternal Age. *Obstet Gynecol Sci.* 2013; 56(3): 160 – 166.
17. DA Vaughan, BJ Cleary, DJ Murphy. Delivery Outcomes For Nulliparous Women At The Extremes Of Maternal Age. *BJOG.* 2014; 121: 261–268.
18. Chae Min Lee, Sun Hye Yang, Sun Pyo Lee, Byung Chul Hwang, Suk Young Min. Clinical Factors Affecting The Timing of Delivery In Twin Pregnancies. *Obstet Gynecol.* 2014; 57(6): 436 – 441.
19. Hamideh Bayrampour, Maureen Heaman, Karen A Duncan, Suzanne Tough. Advanced Maternal Age And Risk Perceptions: A Qualitative Study. *Biomed Central Pregnancy and Childbirth.* 2012; 12(100): 1 – 13.
20. Harry Fisch, Grace Hyun, Robert Golden, Terry W. Hensle, Carl A. Olsson, Gary L. Liberson. The Influence Of Paternal Age On Down Syndrome. *The Journal Of Urology.* 2003; 169: 2275–2278.
21. Lange D, Ganong WF. *Review Of Medical Physiology* 20 th ed. California: McGraw Hill. 2001. p. 396 – 398.
22. Ford CE, Hamerton JL. The Chromosomes Of Man. *Nature.* 1956; 178(4541): 1020 – 1023.
23. Tijo JH, Levan A. The Chromosomal Number Of Man. *Hereditas.* 1956; 42: 1 – 6.
24. Langman L. *Medical Embryology* 10 th ed. Lappincot: Williams & Wilkins. 2006. p. 281 – 297.

25. Jirasek JE. Development Of The Genital System and Male Pseudohermaphroditism. In: Cohen MM editor. Baltimore Johns Hopkins Press; 1971. p. 30.
26. Jirasek JE. Morphogenesis Of The Genital System In The Human. In: Blandau RJ, Bergsma D editors. Birth Defects: Original Article. New York: Baltimore Johns Hopkins Press; 1971. p. 13.
27. Witschi E. Migration Of Germ Cells Of Human Embryos From The Yolk Sac To The Primitive Gonadal Folds. *Contrib Embryol.* 1948; 32: 67 – 80.
28. Migeon, J Claude, Wisniewski B, Amy. Sexual Differentiation: From Genes to Gender. Karger. 1998; 50: 245–251.
29. Kathryn McClelland, Josephine Bowles, Peter Koopman. Male Sex Determination: Insight Into Molecular Mechanism. *Asian Journal of Andrology.* 2012; 14(1): 164 – 171.
30. Pelliniemi LJ, Niemi M. Fine Structure Of The Human Fetal Testis In The Interstitial Tissue. *Z Zellforsch.* 1969; 99(4): 507 – 522.
31. Siiteri PK, Wilson JD. Testosterone Formation And Metabolism During Male Sexual Differentiation In The Human Embryo. *J Clin Endocrinol Metab.* 1974; 38(1): 113 – 125.
32. McLaren A. Somatic And Germ Cell Sex In Mammals. *Philos Lond Biol Sci.* 1988; 322(1208): 3–9.
33. Byskov AG. Differentiation Of Mammalian Embryonic Gonad. *Physiol Rev.* 1986; 66(1): 71–117

34. Jost A, Magre S. Control Mechanisms Of Testicular Differentiation. *Philos Lond Biol Sci.* 1988; 322: 55–61.
35. MacLean HE, Warne GL, Zajac JD. Intersex Disorders: Shedding Light On Male Sexual Differentiation Beyond SRY. *Clin Endocrinol.* 1997; 46 (1): 101 – 108.
36. Huhtaniemi I. Fetal Testis A Very Special Endocrine Organ. *Eur J Endocrinol.* 1994 ;130(1): 25 – 31.
37. Ogata T, Matsuo N. Testis Determining Gene(s) On The X Chromosome Short Arm: Chromosomal Localization And Possible Role In Testis Determination. *J Med Genet.* 1994; 3: 349 – 350.
38. Smith MJ. Turning on sex. *Curr Biol.* 1994; 4(11): 1003 – 1005.
39. Burris TP, Guo W, Le T, McCabe ERB: Identification Of A Putative Steroidogenic Factor-1 Response Element In The DAX-1 Promoter. *Biochem Biophys Res Commun.* 1995; 214(2): 576 – 581.
40. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF. Consensus Statement On Management Of Intersex Disorders: International Consensus Conference On Intersex. *Pediatrics.* 2006; 118: 488 – 500.
41. MacLaughlin DT, Donahoe PK. Sex Determination And Differentiation. *N Engl J Med.* 2004; 350: 367 – 378.
42. Ostrer H. 46, XY Disorder of Sex Development and 46, XY Complete Gonadal Dysgenesis. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. *Gene Review.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 – 2015.

43. Swyer syndrome. Genetics Home Reference. 2008. Available at: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/swyersyndrome>.
44. Nesibe Akyürek, Mehmet Emre Atabek, Beray Selver Eklioğlu, Sevil Arı Yuca. XY Gonadal Dysgenesis. *Eur J Gen Med*. 2012; 9(4): 292 – 294.
45. David Zangen, Yotam Kaufman, Sharon Zeligson, Shira Perlberg, Hila Fridman, Moein Kanaan, et al., XX Ovarian Dysgenesis Is Caused By A PSMC3IP/HOP2 Mutation That Abolishes Coactivation Of Estrogen Driven Transcription. *The American Journal of Human Genetics*. 2011; 89(4): 572 – 579.
46. Stochholm K, Juul S, Juel K, Naeraa RW, Gravholt CH. Prevalence, Incidence, Diagnostic Delay, And Mortality In Turner Syndrome *J Clin Endocrinol Metab*. 2006; 91(10): 3897 – 3902.
47. Quincy Zhong, B.S, Lawrence C. Layman. Genetic Considerations In The Patient with Turner Syndrome 45,X With Or Without Mosaicism. *Fertil Steril*. 2012; 98(4): 775–779.
48. Kristen A Hahn, Lauren A Wise, Elizabeth E Hatch. Correlates Of Menstrual Cycle Characteristic Among Nulliparous Danish Women. *Clin Epidemiol*. 2013; 5: 311 – 319.
49. UmbertoCornelli, Gianni Belcaro, Maria Rosaria Cesarone, Annarosa Pinco. Analysis Of Oxidative Stress During The Menstrual Cycle. *Reproductive Biology and Endocrinology*. 2013; 11(74): 2 – 6.
50. Yahalom D, Chen A, Ben-Aroya N, Rahimpour S, Kaganovsky E, Okon E, et al. The gonadotropin Releasing Hormone Family Of Neuropeptides In The

51. Brain Of Human, Bovine And Rat: Identification Of A Third Isoform. *FEBS Lett.* 1999; 463(3): 289 – 294.
52. Katarzyna M. Glanowska. Laura L. Burger, Suzanne M. Moenter. Development Of Gonadotropin – Releasing Hormone Secretion And Pituitary Response. *J Neurosci.* 2014; 34(45): 15060 – 15069.
53. Erhard Bieberich. Synthesis, Processing, And Function Of N – Glycans In N Gycoproteins. *Neurobiol.* 2014; 9: 47 – 70.
54. Weiss J, Guendner MJ, Halvorson LM, Jameson JL. Transcriptional Activation Of The Follicle Stimulating Hormone Beta Subunit Gene By Activin. *Endocrinology.* 1995; 136(5): 1885 – 1891.
55. Besecke LM, Guendner MJ, Schneyer AL, Bauer-Dantoin AC, Jameson JL, Weiss J. Gonadotropin Releasing Hormone Regulates Follicle Stimulating Hormone Beta Gene Expression Through An Activin/Follistatin Autocrine Or Paracrine Loop. *Endocrinology.* 1996; 137(9): 3667 – 3673.
56. Amsterdam A, Rotmensch S. Structure Function Relationships During Granulosa Cell Differentiation. *Endocrinology.* 1987; 8(3): 309 – 337.
57. Current Evaluation Of Amenorrhea. *Fertil Steril.* 2004; 82(1): 33 – 39.
58. Santoro N, Filicori M, Crowley WF Jr. Hypogonadotropic Disorders In Men and Women: Diagnosis and Therapy With Pulsatile Gonadotropin Releasing Hormone. *Endocrinology.* 1986; 7(1): 11 – 23.
59. Bianco SD, Kaiser UB. The Genetic And Molecular Basis Of Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism. *Nature Endocrinology.* 2009; 5(10): 569 – 576.

60. Lisa M. Caronia, Cecilia Martin, Corrine K, Gerasimos P. Sykiotis, Richard Quinton, Apisadaporn Thambundit, et al., A Genetic Basis For Functional Hypothalamic Amenorrhea. *N Engl J Med.* 2011; 364(3): 215 – 225.
61. Catherine Dodé, Jean-Pierre Hardelin. Kallmann Syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2009; 17(2): 139–146.
62. Guadalupe Maya Nun EZ, Juan Carlos Zenteno, Alfredo Ulloa Aguirre, Susana Kofman Alfaro, Juan Pablo Mendez. A Recurrent Missense Mutation In The KAL Gene In Patients With X-Linked Kallmann’s Syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism.* 1998; 83: 1650 – 1653.
63. Sultan C, Biason-Lauber A, Philibert P. Mayer Rokitansky Kuster Hauser syndrome: Recent Clinical And Genetic Findings. *Gynecol Endocrinol.* 2009; 25(1): 8 – 11.
64. Kawano Y, Kamihigashi S, Nakamura S, et al., Delayed Puberty Associated With Hyperprolactinemia Caused By Pituitary Microadenoma. *Arch Gynecol Obstet.* 2000; 264(2): 90 – 92.
65. Morcel K, Camborieux L, Müllériennes A and Guerrier D. Mayer Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) Syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 2: 13.
66. J Charania, A Khan. Cytogenetic Study In Patients With Menstruation Disorders. *The Internet Journal Of human Anatomy.* 2010; 2(1): 1 – 9.
67. Sen KK, Kapoor A. Mayer Rokitansky Kuster Hauser Syndrome. *Ind J Radiol Imag.* 2006; 16: 805 – 807.
68. [Waad Allah S](#), [Mula Abed](#), [Fathima B. Pambinezhuth](#), [Manal K. Al-Kindi](#), [Noor B. Al-Busaidi](#), [Hilal N. Al-Muslahi](#), et al., Adrenal Hyperplasia Due To

- 17 alpha Hydroxylase/17,20 lyase Deficiency Presenting With Hypertension And Pseudohermaphroditism: First Case Report From Oman. *Oman Med J.* 2014; 29(1): 55 – 59.
69. Stephan Hamann, Jennifer Stevens, Janice Hassett Vick, Kristina Bryk, Charmian A. Quigley, Sheri A. Berenbaum, et al.,. Brain Responses To Sexual Images In 46, XY Women With Complete Androgen Insensitivity Syndrome Are Female Typical. *Hormones and Behavior.* 2014; 66(5): 724 – 730.
70. Angeliki Galani, Sophia Kitsiou-Tzeli, Christalena Sofokleous, Emmanuel Kanavakis, Ariadni Kalpini-Mavrou. Androgen Insensitivity Syndrome: Clinical Features And Molecular Defects. *Hormones.* 2008; 7(3): 217 – 229.
71. Simpson ER, Mahendroo MS, Means GD, Kilgore MW, Hinshelwood MM, Graham-Lorence S, et al.,. Aromatase Cytochrome P450, The Enzyme Responsible For Estrogen Biosynthesis. *Endocrinology.* 1994; 15: 342 – 355.
72. Hughes IA, Deeb A. Androgen Resistance. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2006; 20(4): 577 – 598.
73. Lucia Gagliardi, Hamish S Scott, Jinghua Feng, David J Torpy. A Case Of Aromatase Deficiency Due To A Novel CYP19A1 Mutation. *BMC Endocrine Disorders.* 2014; 14: 16.
74. Seminara SB, Hayes FJ, Crowley WF Jr. Gonadotropin Releasing Hormone Deficiency In The Human (Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism and Kallmann's Syndrome): Pathophysiological and Genetic Considerations. *Endocrinology.* 1998; 19: 39 – 52.

75. Sultana MHF. Pengantar Sitogenetika Klinik: Prinsip – Prinsip Teknik Laboratorium. Semarang: Undip Press; 2015.
76. J. Vijayalakshmi, Teena Koshy, Harpreet Kaur, F. Andrea Mary, R. Selvi, V. Deepa Parvathi, et al.,. Cytogenetic Analysis Of Patients With Primary Amenorrhea. *Int J Hum Genet.* 2010; 10(1-3): 71 – 76.
77. [Patsalis PC](#), [Tsaliki E](#), [Koumbaris G](#), [Karagrigoriou A](#), [Velissariou V](#), [Papageorgiou EA](#). A New Non Invasive Prenatal Diagnosis Of Down Syndrome Through Epigenetic Markers And Real Time qPCR. [Expert Opin Biol Ther.](#) 2012; 1: 155 – 161.
78. Quigley CA, De Bellis A, Marschke KB, el-Awady MK, Wilson EM, French FS. Androgen Receptor Defects: Historical, Clinical, and Molecular Perspectives. *Endocrinology.* 1995; 16(3): 271 – 321.
79. Tanner JM. Growth At Adolescence. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1962.
80. Van Weringen JC, Waffelbakker F, Verbrugge HP. Growth Diagrams, 1965. Netherlands: Netherland Institute for Preventive Medicine; 1971.
81. Chromosome 9, Partial Monosomy 9p. In: Nataline B. Kardon, editors. *NORD Guide to Rare Disorders* (Philadelphia): Lappincott Williams & Wilkins; 2003. p. 82 – 83.
82. AI Shevchenko, IS Zakharova, SM Zakian. The Evolutionary Pathway Of X Chromosome Inactivation In Mammals. *Acta Nature.* 2013; 5(2): 40 – 53.
83. Catherine E Cottrell, Annemarie Sommer, Gail D Wenger, Steven Bullard, Tamara Busch, Katherine Nash Krahn, et al. Atypical X-Chromosome

Inactivation In An X;1 Translocation Patient Demonstrating Xq28 Functional Disomy. *Am J Med Genet A*. 2009; 149A(3): 408 – 414.

84. Blank SK, Mc Cartney CR, Helm KD, Marshall JC: Neuroendocrine Effects Of Androgens In adult Polycystic ovary Syndrome and Female Puberty. *Seminars in Reproductive Medicine*. 2007, 25(5):352-355.

Lampiran 1. *Quigley Stage*⁷⁷

Hasil pemeriksaan genitalia pada kasus amenore primer dapat diklasifikasikan menurut *Quigley Stage*. *Quigley Stage* adalah skala yang digunakan untuk membagi kelainan ambigu genitalia eksterna menjadi 7 derajat untuk menilai perkembangan genitalia eksterna.⁷⁷

Derajat 1 : fenotip laki – laki dengan azoospermia dan tanda – tanda insensitivitas hormon androgen.

Derajat 2 : fenotip laki – laki dengan virilisasi ringan, hipospadia simpel, dengan atau tanpa mikropenis.

Derajat 3 : fenotip laki – laki dengan hipospadia perineal, penis kecil, kriptokidisme dan atau skrotum bifida.

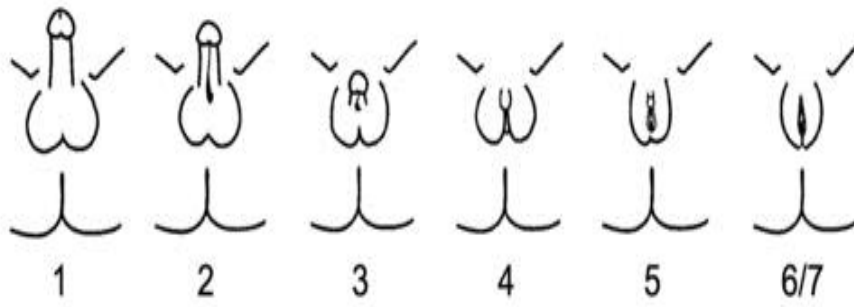
Derajat 4 : fenotip ambigu dengan maskulinisasi ringan, dengan *scrotalized labia* dan *phallus* dengan ukuran antara klitoris dan penis.

Derajat 5 : fenotipe wanita dengan klitoromegali atau fusi ringan dari labia posterior.

Derajat 6 : fenotip wanita dengan genitalia eksterna yang lengkap dan pada saat pubertas tampak pertumbuhan normal rambut pubis dan aksila wanita.

Derajat 7 : fenotip wanita dengan sedikit rambut pada aksila dan pubis.

Gambar 8. *Quigley Stage*⁷⁷



Lampiran 2. *Tanner Stage*⁷⁸

Perkembangan seksual sekunder seperti payudara dan rambut tubuh diklasifikasikan menurut *Tanner Stage*. *Tanner Stage* terbagi menjadi 5 klasifikasi, yaitu :⁷⁸

Breast (Female)

Tanner I

Tidak ada jaringan kelenjar, terdapat elevasi papila. [\leq 10 tahun]

Tanner II

Adanyapembentukan *breast bud* dengan sedikit jaringan kelenjar, aerola mulai bertambah lebar. [10 –11,5 tahun]

Tanner III

Payudara mulai meninggi, disertai degan melebarnya batas aerola mengikuti kontur payudara. [11,5 – 13 tahun]

Tanner IV

Payudara bertambah besar dan meninggi, aerola dan *papilla mammae* mulai menonjol. [13 – 15 tahun]

Tanner V

Payudara mencapai ukuran dewasa matur. [\geq 15 tahun].

Pubic Hair (Female)

Tanner I

Tidak ada rambut pubis secara keseluruhan. (*prepubertal state*) [\leq 10 tahun]

Tanner II

Terdapat pertumbuhan rambut pubis yang sedikit, halus, dan pendek pada labia mayor. [10 – 11,5 tahun]

Tanner III

Terdapat pertumbuhan rambut pubis mulai kasar dan keriting, serta tumbuh menyebar ke lateral. [11,5 – 13 tahun]

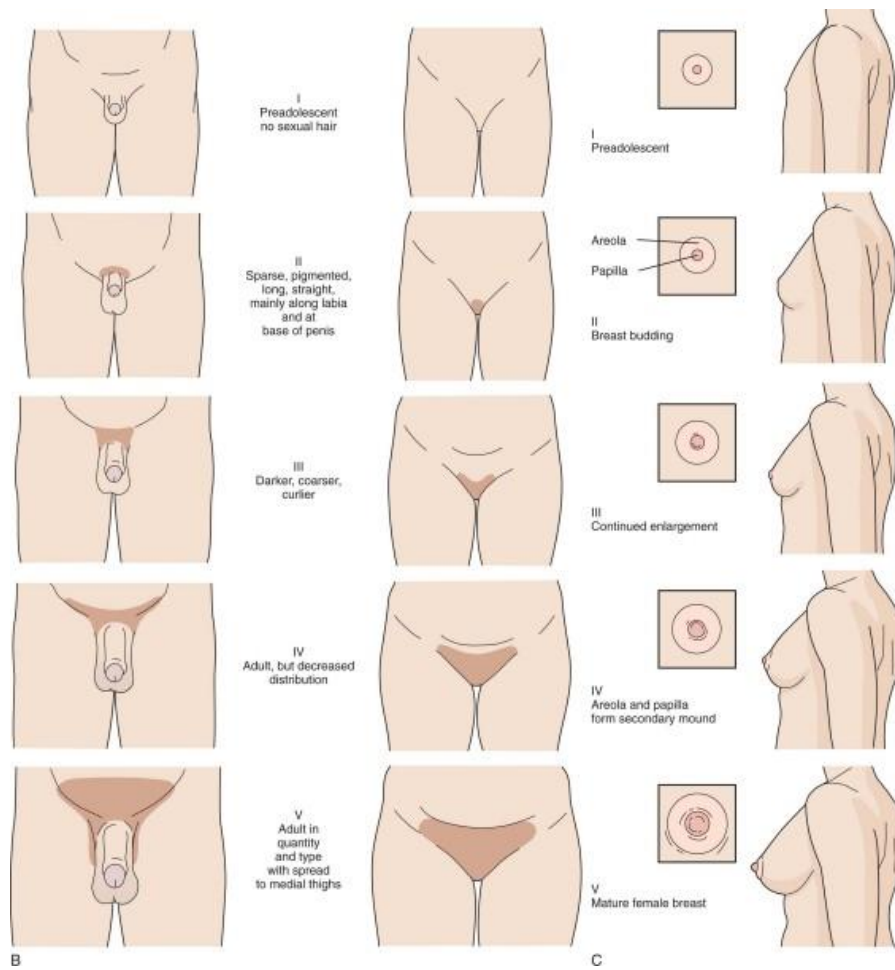
Tanner IV

Adult- like hair quality, pertumbuhan rambut mulai banyak, menyebar tetapi tidak sampai ke medial paha. [13 – 14 tahun]

Tanner V

Pertumbuhan rambut menyebar sampai ke medial paha. [\geq 14 tahun].

Gambar 9. *Tanner Stage*⁷⁹



Lampiran 3. Analisis Sitogenetika⁷⁴

1. Alat

- Sduit
- Tube disposable 15 ml, tube 1,5 ml
- Gelas ukur, botol semprot KCL
- Pipet disposable steril 3 cc, pipet *pasteur steril*
- Sentrifuse, inkubator, *waterbath*, *laminarflow*
- Almari es
- Object glass
- Mikroskop cahaya, mikroskop fotografi
- Rak tabung reaksi
- Tissue

2. Bahan

Bahan yang diperiksa adalah darah vena dengan antikoagulan heparin.

3. Reagen yang dibutuhkan

- Media kultur kromosom
- Media yang digunakan adalah RPMI 1640 dan MEM
- Larutan PHA-M (mixture)
 - *Fetal bovine Serum* (FBS) 10%
 - Colcemid
 - KCl 0,075 M
 - Larutan *Carnoy's* (3 metanol : 1 asam asetat)
 - Buffer Phosphat pH 6,8

- *Phosphate Buffer Saline* 0,1 M
- Giemsa
- *Trypsin* 1 : 250
- Minyak emersi

4. Prosedur Pengambilan Bahan

Sebelum mengambil darah pasien, dicatat identitas pasien dan alasan pemeriksaan karena proses penanaman sel atau media yang dipilih tergantung pada tujuan pemeriksaan kromosom dan dipastikan telah diambil *informed consent*. Sampel darah diambil dari pembuluh darah vena cubiti dengan menggunakan antikoagulan heparin.

5. Prosedur Pemeriksaan Bahan

- Penanaman

1. Meneteskan masing – masing 7 tetes buffy coat atau 10 tetes darah dalam 2 tabung yang telah berisi 2 media berbeda yaitu MEM dan RPMI 1640 (yang masing – masing tabung mengandung 10% *Fetal Bovine Serum* dan 100 mikroliter PHA-P)
2. Melakukan inkubasi sampel pada suhu 37° C selama 72 – 96 jam dengan sudut kemiringan tabung 45° agar memberi peluang tumbuhnya sel di permukaan, dalam inkubator yang mengandung 5% CO₂

- Pemanenan

1. Meneteskan 3 tetes Colcemid pada setiap tabung, dan diinkubasi selama 30 menit.

2. Setelah dilakukan inkubasi lalu melakukan pemusingan selama 10 menit pada 1000 RPM .
3. Membuang supernatan yang terbentuk, kemudian endapan yang terbentuk dilakukan pemusingan dengan ditambahkan larutan hipotonik hangat KCl 0,075 M, diresuspensikan homogen dan melakukan inkubasi pada suhu 37° C selama 15 – 30 menit.
4. Melakukan pemusingan kembali pada 1000 RPM selama 10 menit, lalu membuang supernatan yang terbentuk, dan menambahkan 5 larutan fiksasi Carnoy's melalui dinding tabung dan dikocok.
5. Mengulangi 3x pemberian larutan fiksasi *Carnoy's* sampai didapatkan presipitat jernih.
6. Melakukan suspensi residu dengan larutan *Carnoy's* secukupnya sesuai dengan banyaknya pelet yang terbentuk.
7. Meneteskan dan menyebarkan 2 tetes suspensi pada gelas objek.

- **Pengecatan**

1. Pengecatan Giemsa (Pengecatan Solid)

Melakukan pengecatan dengan Giemsa 10% dalam larutan buffer fosfat Ph 6,8 selama 1 menit. Pengecatan dengan Giemsa 10% bertujuan untuk melakukan skrining, tidak digunakan untuk analisis/diagnosis.

2. Pengecatan Banding dengan *Trypsin* tanpa penghangatan (*GTG Banding*).

Mencelupkan slide yang berumur lebih dari 3 hari kedalam larutan Trypsin 0,1% yang dilarutkan dengan 90 ml PBS (*Phosphat Buffer Saline*) pH 6,8,

kemudian segera melakukan pencucian dengan PBS dan Giemsa 10% dalam buffer fosfat.




- **Analisis Kromosom**

Analisis untuk seluruh kasus harus dengan pengecatan *G-Banding*, paling sedikit 8 metafase dan penghitungan 20 metafase. Apabila didapatkan kelainan mosaik, analisis dilakukan pada 100 metafase.⁷⁴

- **Prosedur Laporan/Diagnosis**

Cara melaporkan bentuk atau konsitusi kromosom adalah mengikuti cara yang diharuskan oleh ICSN (*International System for Human Cytogenetic Nomenclature*). Standar penulisan konsitusi kromosom adalah pertama kali tulis jumlah kromosom kemudian diikuti koma dan jenis kromosom seks, diikuti koma lagi dan selanjutnya kelainan struktural (bila terdapat kelainan struktural). Apabila melibatkan kelainan kromosom pada 2 kromosom maka ditulis jenis kromosom secara urut nomor yang kecil. Seluruh metafase yang telah dianalisis, kemudian difoto hitam putih dan dokter ahli sitogenetika akan menentukan jenis kariotipe serta memberikan kesimpulan dari hasil pemeriksaan.⁷⁴

Lampiran 4. *Ethical Clearance* Penelitian

	<p>KOMISI ETIK PENELITIAN KESEHATAN (KEPK) FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS DIPONEGORO DAN RSUP dr KARIADI SEMARANG Sekretariat : Kantor Dekanat FK Undip Lt.3 Jl. Dr. Soetomo 18. Semarang Telp/Fax. 024-8318350</p>	
<p>ETHICAL CLEARANCE No. 199/EC/FK-RSDK/2015</p> <p>Komisi Etik Penelitian Kesehatan Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro-RSUP, Dr. Kariadi Semarang, setelah membaca dan menelaah Usulan Penelitian dengan judul :</p> <p style="text-align: center;">ANALISIS SITOGENETIKA PADA PASIEN DENGAN AMENORE PRIMER DI CENTER FOR BIOMEDICAL RESEARCH (CEBIOR) SEMARANG</p> <p>Peneliti Utama : <i>Pirsa Hatpri Nur Ira</i></p> <p>Pembimbing : 1. Prof. dr. Sultana M.H. Faradz, PhD 2. dr. Mahayu Dewi Ariani, M.Si.Med</p> <p>Penelitian : Dilaksanakan di Laboratorium Center For Biomedical Research (CEBIOR) Semarang</p> <p>Setuju untuk dilaksanakan, dengan memperhatikan prinsip-prinsip yang dinyatakan dalam Deklarasi Helsinki 1975, yang diamended di Seoul 2008 dan Pedoman Nasional Etik Penelitian Kesehatan (PNEPK) Departemen Kesehatan RI 2011</p> <p>Penelitian ini adalah Rekam Medik, jadi tidak memerlukan Informed Consent Peneliti diwajibkan menyerahkan :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Laporan kemajuan penelitian (clinical trial) - Laporan kejadian efek samping jika ada - Laporan ke KEPK jika penelitian sudah selesai & dilampiri Abstrak Penelitian <p style="text-align: right;">Semarang, 22 APR 2015</p> <p style="text-align: center;">Komisi Etik Penelitian Kesehatan Fakultas Kedokteran Undip-RS. Dr. Kariadi Sekretaris</p> <div style="text-align: center;">  </div> <p style="text-align: center;">Dr. dr. Selamat Budijitno, M.Si.Med, Sp.B, Sp.B(K), Onk, FICS NIP. 19710807 200812 1 001</p>		

Lampiran 5. BIODATA MAHASISWA

Identitas

Nama : Pirs Hatpri Nur Ira
 NIM : 22010111120022
 Tempat/ Tanggal Lahir : Jepara/ 24 Agustus 1993
 Jenis Kelamin : Perempuan
 Alamat : Ds. Mulyoharjo RT 02/III Jepara
 Nomor HP : 081327045430
 e-mail : pirsahatpri@yahoo.co.id

Riwayat Pendidikan Formal

1. SD : SD N Mulyoharjo IV Jepara; Lulus tahun : 2005
2. SMP : SMP N 1 Jepara; Lulus tahun : 2008
3. SMA : SMA N 1 Jepara; Lulus tahun : 2011
4. FK UNDIP : Masuk tahun : 2011

Keanggotaan Organisasi

1. Staff PSDM HIMAKU UNDIP Tahun 2011 s/d 2012
2. Staff ANNISA ROHISKU UNDIP Tahun 2012 s/d 2013
3. Staff RHEU HIMAKU UNDIP Tahun 2012 s/d 2013
4. Staff Kaderisasi KSM HIMAKU UNDIP Tahun 2013 s/d 2014
5. Asisten Laboratorium Histologi FK UNDIP Tahun 2013 s/d 2014

Pengalaman Mengikuti Lomba Karya Ilmiah

1. Khilyatul Mufida, Pirs Hatpri, Santoso. 2013. TEMILNAS FK UNPAD, Juara II
2. Khilyatul Mufida, Pirs Hatpri, Winda Aflita. 2013. ISMF 5 FK UNDIP, Juara I