

**LEMBAR PENGESAHAN LAPORAN HASIL PENELITIAN  
DISTRIBUSI PENDERITA SINDROM DOWN BERDASARKAN ANALISIS  
SITOGENETIK DI LABORATORIUM CEBIOR**

Disusun oleh:

**IMPI BELINDA  
22010111140175**

**Telah disetujui**

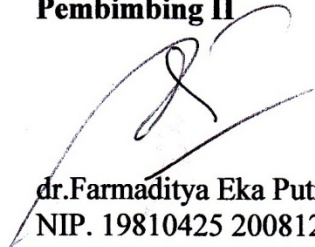
Semarang, 9 Juli 2015

**Pembimbing I**



Prof.dr.Sultana M H Faradz,PhD  
NIP. 19520202 197901 2 001

**Pembimbing II**



dr.Farmaditya Eka Putra M,M.Si.Med,PhD  
NIP. 19810425 200812 1 002

**Ketua Penguji**



dr. R.B. Bambang Witjahyo, M.kes  
NIP. 19540413 198303 1 002

**Penguji**

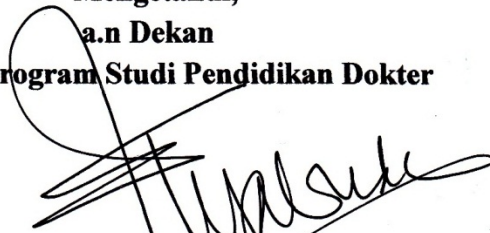


dr. A. Zulfa Juniarto, M.Si. Med, Sp.And, PhD  
NIP. 19700608 199702 1 001

**Mengetahui,**

**a.n Dekan**

**Ketua Program Studi Pendidikan Dokter**



dr. Erie BPS Andar, Sp.BS, PAK (K)  
NIP. 195412111981031014

## PERNYATAAN KEASLIAN

Yang bertanda tangan dibawah ini,

Nama : Impi Belinda  
NIM : 22010111140175  
Alamat : Jl. Sipodang No. 8P Tembalang, Semarang  
Program Studi : Program Pendidikan Sarjana Program Studi Pendidikan Dokter  
Kedokteran Universitas Diponegoro  
Judul KTI : Distribusi Penderita Sindrom Down Berdasarkan Analisis  
Sitogenetik di Laboratorium CEBIOR

Dengan ini menyatakan bahwa

1. Karya tulis ilmiah saya ini adalah asli dan belum pernah dipublikasi atau diajukan untuk mendapatkan gelar akademik di Universitas Diponegoro maupun di perguruan tinggi lainnya.
2. Karya tulis ini adalah murni gagasan, rumusan, dan penelitian saya sendiri, tanpa bantuan orang lain, kecuali pembimbing dan pihak lain sepengetahuan pembimbing.
3. Dalam karya tulis ini, tidak terdapat karya atau pendapat yang telah ditulis atau dipublikasikan orang lain, kecuali secara tertulis dengan jelas dicantumkan sebagai acuan dalam naskah dengan disebutkan nama pengarang dan judul baku aslinya serta dicantumkan dalam daftar pustaka.

Semarang, 9 Juli 2015

Yang membuat pernyataan,



Impi Belinda

## **KATA PENGANTAR**

Puji syukur kepada Allah SWT, karena atas rahmatNya penulis dapat menyelesaikan proposal karya tulis ilmiah yang berjudul “Distribusi Penderita Sindrom Down Berdasarkan Analisis Sitogenetika Di Laboratorium CEBIOR”. Penulisan karya tulis ilmiah ini adalah sebagai syarat kelulusan S1 Fakultas Kedokteran Undip Semarang.

Dalam kesempatan ini Penulis ingin mengucapkan terima kasih kepada pihak – pihak yang telah memberikan bantuan dan bimbingan dalam menyelesaikan karya tulis ini, yaitu Rektor Universitas Diponegoro, Dekan FK Undip, dan Ketua Program Studi Pendidikan Dokter FK Undip yang telah memberikan kesempatan untuk mengikuti pendidikan keahlian, Prof. dr. Sultana MH Faradz, Ph.D dan dr. Farmaditya Eka Putra, M.Si.Med, Ph.D selaku dosen pembimbing yang telah menyediakan waktu, tenaga, dan pikiran untuk membimbing penulis dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini, dr. R.B. Bambang Witjahyo, M.kes selaku ketua penguji yang telah menyediakan waktu, tenaga, dan pikiran untuk mengarahkan penulis, dr. A. Zulfa Juniarto, M.Si.Med, Sp.And, Ph.D selaku dosen penguji yang telah memberikan saran dan arahan dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini, Kepala bagian dan seluruh staf bagian Ilmu Histologi dan Genetika Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro, orang tua, H. Mindardjo, SH dan DR. Hj. Tri Hartini, MM beserta kakak – kakak saya, Dillor Eras Ardian Putra dan dr. Lenora Sandra, yang senantiasa memberikan dukungan moral maupun material kepada penulis, dan

seluruh staf laboratorium CEBIOR FK UNDIP yang senantiasa memberikan bantuan dan dukungan dalam menyelesaikan Karya Tulis Ilmiah ini.

Penulis menyadari masih terdapat banyak kekurangan pada proposal Karya Tulis Ilmiah ini. Oleh karena itu, penulis sangat mengharapkan saran dan kritik yang dapat menambah kesempurnaan penelitian ini.

Akhirnya semoga proposal Karya Tulis Ilmiah ini dapat bermanfaat bagi pembaca pada umumnya dan almamater pada khususnya.

Semarang, 9 Juli 2015

Penulis

## DAFTAR ISI

LEMBAR PENGESAHAN .....	i
PERNYATAAN KEASLIAN.....	ii
KATA PENGANTAR .....	iii
DAFTAR ISI.....	v
DAFTAR TABEL.....	vii
DAFTAR GAMBAR .....	viii
DAFTAR LAMPIRAN.....	ix
DAFTAR SINGKATAN .....	x
DAFTAR ISTILAH .....	xi
ABSTRAK .....	xii
ABSTRACT .....	xiii
BAB 1 PENDAHULUAN .....	1
1.1 Latar Belakang .....	1
1.2 Perumusan Masalah .....	4
1.3 Tujuan Penelitian .....	4
1.4 Manfaat Penelitian .....	4
1.5 Keaslian Penelitian.....	6
BAB 2 TINJAUAN PUSTAKA .....	9
2.1 Sindrom Down .....	9
2.1.1 Definisi dan Klasifikasi.....	9
2.1.2 Etiologi.....	11
2.1.3 Gambaran Klinis .....	14
2.2 Kelainan Kromosom .....	15
2.2.1 Jenis Kelainan Kromosom .....	15
2.3 Analisis Sitogenetik .....	19
BAB 3 KERANGKA TEORI DAN KERANGKA KONSEP.....	21

1.1 Kerangka Teori.....	21
1.2 Kerangka Konsep .....	22
<b>BAB 4 METODE PENELITIAN.....</b>	<b>23</b>
4.1 Ruang Lingkup Penelitian.....	23
4.2 Tempat dan Waktu Penelitian .....	23
4.3 Jenis Penelitian.....	23
4.4 Populasi dan Sampel .....	23
4.4.1 Populasi Target.....	23
4.4.2 Populasi Terjangkau.....	23
4.4.3 Sampel.....	24
4.4.4 Besar Sampel.....	24
4.4.5 Cara Sampling .....	24
4.5 Variabel Penelitian .....	25
4.6 Definisi Operasional.....	25
4.7 Cara Pengumpulan Data.....	25
4.7.1 Bahan .....	26
4.7.2 Alat.....	26
4.7.3 Jenis Data .....	27
4.7.4 Cara Kerja .....	27
4.8 Alur Penelitian .....	29
4.9 Analisis Data .....	29
5.0 Etika Penelitian .....	30
<b>BAB 5 HASIL PENELITIAN .....</b>	<b>31</b>
<b>BAB 6 PEMBAHASAN.....</b>	<b>35</b>
<b>BAB 7 SIMPULAN DAN SARAN.....</b>	<b>38</b>
7.1 Simpulan .....	38
7.2 Saran.....	38
<b>DAFTAR PUSTAKA .....</b>	<b>40</b>
<b>LAMPIRAN .....</b>	<b>46</b>

## DAFTAR TABEL

Tabel 1. Keaslian penelitian.....	6
Tabel 2. Prevalensi gangguan kesehatan pada anak dengan sindrom Down .....	14
Tabel 3. Definisi operasional .....	25
Tabel 4. Data pasien yang dirujuk dengan diagnosis sindrom Down di laboratorium CEBIOR.....	31
Tabel 5. Kariotip pasien sesuai dengan sindrom Down.....	33

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Translokasi kromosom 21 .....	10
Gambar 2. Kromosom penderita sindrom Down .....	11
Gambar 3. <i>Nondisjunction</i> .....	13
Gambar 4. Kerangka teori .....	21
Gambar 5. Kerangka konsep .....	22
Gambar 6. Alur penelitian .....	29
Gambar 7. Distribusi pasien dengan diagnosis sindrom Down pada tahun 2006-April 2015 .....	32
Gambar 8. Gambaran kromosom pasien sindrom Down .....	33
Gambar 9. Distribusi usia ibu saat melahirkan bayi .....	34



## DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. <i>Ethical Clearance</i> .....	46
Lampiran 2. Surat Ijin Penelitian .....	47
Lampiran 3. Pemeriksaan Sitogenetika.....	48
Lampiran 4. Data Pasien di Laboratorium CEBIOR .....	53
Lampiran 5. Identitas Mahasiswa .....	57

## DAFTAR SINGKATAN

CEBIOR	: <i>Center for Biomedical Research</i>
DS	: Down Sindrom
FBS	: <i>Fetal Bovine Serum</i>
FSH	: <i>Follicular Stimulating Hormone</i>
IQ	: <i>Intelligence Quotients</i>
KEPK	: Komisi Etik Penelitian Kesehatan
LH	: <i>Luteinizing Hormone</i>
PHA-P	: <i>Phytohaemagglutinin Pure</i>
SDLB	: Sekolah Dasar Luar Biasa
SLB	: Sekolah Luar Biasa
SMALB	: Sekolah Menengah Atas Luar Biasa
SMPLB	: Sekolah Menengah Pertama Luar Biasa
SPSS	: <i>Statistical Product and Service Solution</i>
TBG	: <i>Thyroxin-Binding Globulin</i>
TKLB	: Taman Kanak-Kanak Luar Biasa
WHO	: <i>World Health Organization</i>

## DAFTAR ISTILAH

<i>Carrier</i>	: Pembawa sifat.
<i>Balanced Translocation</i>	: Perpindahan materi genetik dari satu kromosom ke kromosom yang lainnya, yang tidak disertai dengan hilangnya materi DNA
<i>Unbalanced Translocation</i>	: Perpindahan materi genetik dari satu kromosom ke kromosom yang lainnya, yang disertai dengan hilangnya materi DNA atau terdapat penambahan jumlah kromosom.
Analisis sitogenetika	: suatu pemeriksaan bahan genetik pada tingkat sel (kromosom) yang dapat diperiksa dengan mikroskop cahaya.
Kromosom	: struktur di dalam sel berupa deret panjang molekul yang terdiri dari satu molekul DNA dan berbagai protein terkait yang merupakan informasi genetik suatu organisme.

## ABSTRAK

**Latar Belakang :** Sindrom Down adalah suatu kondisi dimana seseorang memiliki jumlah kromosom yang berlebih dalam bentuk trisomi 21 klasik, translokasi, atau mosaik. Salah satu faktor yang meningkatkan risiko untuk melahirkan bayi dengan sindrom Down adalah usia ibu. Sindrom Down merupakan salah satu indikasi perlunya dilakukan analisis sitogenetik untuk mengetahui adanya kelainan kromosom.

**Tujuan :** Untuk mengetahui distribusi kelainan kromosom pada penderita sindrom Down di laboratorium CEBIOR pada tahun 2006-April 2015.

**Metode :** Jenis penelitian ini adalah deskriptif prospektif dan retrospektif dengan desain penelitian *cross sectional*.

**Hasil :** Dari 95 pasien, didapatkan 38 (40,0%) pasien dengan kariotip 47,XX,+21; 50 (52,6%) pasien dengan 47,XY,+21; 1 (1,1%) pasien dengan 47,XX,+21/ 46,XX; 2 (2,1%) pasien dengan 47,XY,+21/ 46,XY; 1 (1,1%) pasien dengan 46,XY,+21, t(8;21); 2 (2,1%) pasien dengan 46,XX,+21,t(21;21)(q10;q10); dan 1 (1,1%) pasien dengan 46,XY,+21,t(21;21)(q10;q10). Distribusi usia ibu yang melahirkan dengan kejadian sindrom Down terbanyak adalah antara 36-40 tahun (31,6%), 31-35 tahun (24,2%), 26-30 tahun (22,1%), 41-45 tahun (14,7%), dan 20-25 tahun (7,4%).

**Kesimpulan :** Bentuk kelainan kromosom terbanyak pada pasien sindrom Down adalah trisomi 21 klasik. Anak dengan sindrom Down lebih banyak dilahirkan oleh ibu dengan usia lebih dari 35 tahun. Ibu dengan usia lanjut lebih berisiko untuk melahirkan anak dengan sindrom Down.

**Kata kunci :** Sindrom Down, Usia Ibu, Analisis Sitogenetika

## **ABSTRACT**

**Background :** Down syndrome is a condition when a person has an extra number of chromosomes 21 in the form of either classical trisomy 21, translocation or mosaic. The age of the mother is one of the factors that increases the risk of having a baby with Down syndrome. Down syndrome is one of indications for cytogenetic analysis in which it shows the chromosome abnormalities.

**Aim :** To determine the distribution of chromosome abnormalities in patients with Down syndrome referred to Cebior Laboratory from 2006 until April 2015.

**Methods :** This study is a prospective and retrospective descriptive with cross-sectional design.

**Results :** Amongst 95 patients, there were 38 (40,0%) patients with karyotype 47,XX,+21; 50 (52,6%) patients with 47,XY,+21; 1 (1,1%) patients with 47,XX+21/46,XX; 2 (2,1%) patients with 47,XY,+21/46,XY; 1 (1,1%) patient with 46,XY,+21,t(8;21); 2 (2,1%) patient with 46,XX,+21,t(21;21)(q10;q10); and 1 (1,1%) patient with 46,XY,+21,t(21;21)(q10;q10). The distribution of maternal age with Down syndrome in descending order were 36-40 years old (31,6%), 31-35 years old (24,2%), 26-30 years old (22,1%), 41-45 years old (14,7%), and 20-25 years old (7,4%).

**Conclusion :** Most patients with Down syndrome had classical trisomy 21. The majority of babies with Down syndrome were born from mothers aged older than 35 years old. Therefore advanced maternal age have a higher risk for having a baby with Down syndrome.

**Key words :** Down syndrome, age of mother, cytogenetic analysis