



**ANALISIS KROMOSOM PADA PENDERITA DENGAN
ANOMALI KONGENITAL MULTIPLEL
DI LABORATORIUM CEBIOR**

**LAPORAN HASIL
KARYA TULIS ILMIAH**

**Diajukan untuk memenuhi sebagian persyaratan guna mencapai gelar
sarjana strata-1 kedokteran umum**

**MADE SASKAPRABAWANTA SUKMANA PUTRA
22010111120042**

PROGRAM PENDIDIKAN SARJANA KEDOKTERAN

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS DIPONEGORO

2015

LEMBAR PENGESAHAN LAPORAN HASIL KTI
ANALISIS KROMOSOM PADA PENDERITA
DENGAN ANOMALI KONGENITAL MULTIPLEL
DI LABORATORIUM CEBIOR

Disusun oleh

MADE SASKAPRABAWANTA SUKMANA PUTRA

22010111120042

Telah disetujui

Semarang, 2 Juli 2015

Pembimbing 1

Prof. dr. Sultana M.H Faradz, Ph.D
19520202 197901 2 001

Pembimbing 2

Dr. dr. Tri Indah Winarni, PAK, M.Si.Med
19660510 199702 2 001

Ketua Penguji

dr. A. Zulfa Juniarto, MSi. Med, Sp.And, Ph.D
19700608 199702 1 001

Penguji

dr. Dimas Sindhu Wibisono, Sp.U
19800828 201212 1 001

Mengetahui,
a.n Dekan

Ketua Program Studi Pendidikan Dokter



dr. Erie B.P.S. Andar, Sp.BS, PAK(K)
19541211 198103 1 014

PERNYATAAN KEASLIAN PENELITIAN

Yang bertanda tangan dibawah ini,

Nama : Made Saskaprabawanta Sukmana Putra

NIM : 22010111120042

Program Studi: Program Pendidikan Sarjana Kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas
Diponegoro Semarang

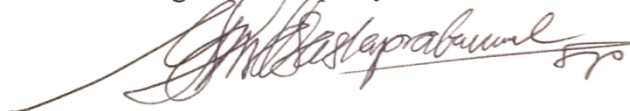
Judul KTI : Analisis Kromosom pada Penderita dengan Anomali Kongenital Multipel di
Laboratorium CEBIOR

Dengan ini menyatakan bahwa,

- (a) Karya tulis ilmiah saya ini adalah asli dan belum pernah dipublikasi atau diajukan untuk mendapatkan gelar akademik di Universitas Diponegoro maupun di perguruan tinggi lain.
- (b) Karya tulis ini adalah murni gagasan, rumusan dan penelitian saya sendiri, tanpa bantuan orang lain, kecuali pembimbing dan pihak lain sepengetahuan pembimbing.
- (c) 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 buku aslinya serta dicantumkan dalam daftar pustaka

Semarang, 3 Juli 2015

Yang membuat pernyataan,



Made Saskaprabawanta Sukmana Putra

KATA PENGANTAR

Puji syukur saya panjatkan kehadiran Tuhan Yang Maha Esa karena atas berkat dan rahmat-Nya penulis dapat menyelesaikan tugas karya tulis ilmiah ini. Penulisan karya ini dilakukan dalam rangka memenuhi salah satu syarat untuk mencapai gelar sarjana kedokteran di Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro. Penulis menyadari sangatlah sulit untuk menyelesaikan tulisan ini tanpa bantuan dan bimbingan dari pembimbing dan berbagai pihak sejak penyusunan proposal sampai dengan terselesaikannya laporan hasil.

Ucapan terima kasih yang sebesar-besarnya penulis ucapkan kepada kedua pembimbing yaitu Prof. dr. Sultana M.H Faradz, Ph.D dan Dr. dr. Tri Indah Winarni, M.Si.Med, PAK yang telah memberikan kesempatan, saran, nasihat, dan motivasi dari sebelum dimulainya penelitian sampai penulisan karya tulis ilmiah ini selesai. Tidak lupa penulis berterima kasih pula kepada segenap staf Laboratorium *Center for Biomedical Research* (CEBIOR) Fakultas Kedokteran UNDIP Semarang yaitu Ibu Dwi Kustiani, Ibu Rita Indriati, Ibu Wiwik Lestari, Ibu Lusi Suwarsi, Ibu Ardina Aprilani, dan Bapak Inthus Apriasa, yang membantu penulis selama melakukan penelitian di CEBIOR. Tidak lupa ucapan terima kasih penulis ucapkan juga kepada kedua orang tua dan keluarga yang senantiasa memberi dukungan baik moral maupun material. Akhirnya ucapan terima kasih disampaikan pula kepada tim penguji yang telah mengoreksi dan melengkapi penulisan karya tulis ilmiah ini.

Semoga karya tulis ilmiah ini bermanfaat untuk menambah wawasan pengetahuan dan dapat dijadikan referensi untuk penelitian selanjutnya.

Semarang, 3 juli 2015

Penulis,

Made Saskaprabawanta Sukmana Putra

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
LEMBAR PENGESAHAN	ii
PERNYATAAN KEASLIAN	iii
KATA PENGANTAR	iv
DAFTAR ISI.....	v
DAFTAR TABEL.....	vii
DAFTAR GAMBAR	viii
DAFTAR SINGKATAN	ix
ABSTRAK.....	x
ABSTRACT.....	xi
BAB I PENDAHULUAN.....	1
1.1 Latar Belakang.....	1
1.2 Rumusan Masalah.....	4
1.3 Tujuan Penelitian	4
1.4 Manfaat Penelitian	4
1.5 Keaslian Penelitian.....	5
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	6
2.1 Kromosom Manusia	6
2.1.1 Ukuran kromosom dan kariotip	6
2.1.2 Struktur dan tipe kromosom	8
2.1.3 Abnormalitas kromosom	9
2.2 Anomali kongenital multipel	17
2.2.1 Definisi Anomali Kongenital Multipel.....	17
2.2.2 Klasifikasi Anomali Kongenital.....	17
2.2.3 Faktor resiko Anomali Kongenital Multipel	19
2.2.4 Patogenesis terjadinya Anomali Kongenital	21
2.2.5 Diagnosis Anomali Kongenital	22

2.3 Abnormalitas Segregasi dan Meiosis.....	23
BAB III, KERANGKA TEORI DAN KERANGKA KONSEP PENELITIAN	25
3.1 Kerangka Teori	25
3.2 Kerangka Konsep.....	26
BAB IV METODE PENELITIAN.....	27
4.1 Ruang Lingkup Penelitian.....	27
4.2 Tempat dan Waktu Penelitian.....	27
4.3 Rancangan Penelitian.....	27
4.4 Populasi dan Sampel.....	27
4.5 Variabel Penelitian.....	29
4.6 Definisi Operasional	29
4.7 Cara Pengumpulan Data	29
4.8 Prosedur Laporan/Diagnosis.....	33
4.9 Alur Penelitian	34
4.10 Analisis Data.....	35
4.11 Etika Penelitian.....	35
BAB V HASIL PENELITIAN	36
5.1 Angka Kejadian Anomali Kongenital.....	36
5.2 Kariotip	38
5.3 Jenis Anomali Kongenital.....	39
BAB VI PEMBAHASAN.....	41
6.1 Angka Kejadian Anomali Kongenital Multipel.....	41
6.2 Kariotip Anomali Kongenital Multipel.....	43
BAB VII KESIMPULAN DAN SARAN.....	44
7.1 Kesimpulan	44
7.2 Saran	44
DAFTAR PUSTAKA	45
LAMPIRAN	

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Keaslian Penelitian	5
Tabel 2. Angka kejadian pasien anomali kongenital multipel	36
Tabel 3. Karakteristik pasien anomali kongenital multipel di CEBIOR	37
Tabel 4. Jenis Anomali kongenital multipel di CEBIOR	39

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Autosom dan gonosom.....	7
Gambar 2. Abnormalitas kromosom.....	10
Gambar 3. Kerangka teori.....	25
Gambar 4. Kerangka konsep.....	26
Gambar 5. Alur penelitian.....	34
Gambar 6. Jumlah pasien anomali kongenital multipel.....	37
Gambar 7. Usia pasien anomali kongenital multipel	38
Gambar.8. Kariotip pasien anomali kongenital multipel	39

DAFTAR SINGKATAN

WHO	: <i>World Health Organization</i>
TOF	: <i>Tetralogy of Fallot</i>
CEBIOR	: <i>Center for Biomedical Research</i>
DNA	: <i>Deoxyribonucleic acid</i>
VACTERL	: <i>vertebral anomalies, anal atresia, cardiac malformation, tracheoesophageal fistula, renal anomalies, limbs defects</i>
FK	: Fakultas kedokteran
UNDIP	: Universitas Diponegoro
THT-KL	: Telinga Hidung Tenggorok- Kepala Leher

ABSTRAK

Latar belakang : Anomali kongenital multipel merupakan kelainan struktur atau fungsi pada dua atau lebih sistem organ yang terjadi sejak dalam kandungan dan muncul saat lahir. Anomali kongenital multipel terjadi sebanyak 7% dari keseluruhan anomali kongenital atau 15,9 per 10.000 kelahiran. Sampai saat ini faktor risiko kasus anomali kongenital multipel belum diketahui secara pasti, sehingga kasus anomali kongenital multipel masih sulit dicegah.

Tujuan : Untuk menganalisis prevalensi dan pola kelainan kromosom pasien anomali kongenital multipel di laboratorium *Center for Biomedical Research* (CEBIOR).

Metode : Penelitian ini menggunakan desain deskriptif retrospektif dan prospektif. Penelitian ini dilakukan pada pasien anomali kongenital multipel yang memeriksakan diri di CEBIOR dari Januari 2006-April 2015.

Hasil : Sebanyak 53 pasien dengan anomali kongenital multipel tercatat di CEBIOR dari Januari 2006- April 2015, dengan angka terendah pada tahun 2006 sebanyak 1 kasus dan angka tertinggi pada tahun 2014 dengan 12 kasus. Pasien dengan anomali kongenital multipel di CEBIOR lebih banyak berjenis kelamin laki-laki (n=35) dibandingkan dengan perempuan (n=18). Sebanyak 29 pasien memiliki kariotip laki-laki, 46,XY, sedangkan pasien dengan kariotip 46 XX sebanyak 14 pasien, kariotip 47,XXY (1 pasien), trisomi 21 (7 pasien), trisomi 18 (1 pasien), dan pasien dengan kelainan struktural berupa delesi pada lengan panjang kromosom 9 (1 pasien). Pasien dengan anomali kongenital multipel yang paling banyak datang untuk memeriksakan diri ke CEBIOR adalah pasien dengan usia dibawah 5 tahun (25 pasien), sedangkan pasien dengan usia diantara 5-10 tahun (13 pasien), dan pasien dengan usia lebih dari 10 tahun (15 pasien).

Simpulan : Angka kejadian pasien dengan anomali kongenital multipel di CEBIOR meningkat. Sebagian besar pasien memiliki jenis kelamin laki-laki, berusia kurang dari 5 tahun. Abnormalitas kromosom terbanyak pada trisomi 21.

Kata kunci : anomali kongenital multipel, prevalensi, kromosom

ABSTRACT

Background : Multiple congenital anomalies are structural or functional disorders including two or more organ systems that occurred during prenatal period and appear after birth. Multiple congenital anomalies count for 7% of all congenital anomaly cases or with rate of 15.9 cases per 10.000 birth. Untill today, the true risk factors of multiple congenital anomalies are still debatable, this condition makes the occurrence of this disorder difficult to prevent.

Aim : To analyze the prevalence of chromosomal abnormality and its pattern in patient with multiple congenital anomalies at Center for Biomedical Research (CEBIOR).

Method : This was a retrospective and prospective designed study. This study included patients with multiple congenital anomalies who referred to CEBIOR for chromosomal analysis from Januari 2006 to April 2015 .

Result : The lowest number patients with multiple congenital anomalies referred to CEBIOR was 1 case in 2006, whilst the highest number was 12 cases in 2014. The patients with multiple congenital anomalies were dominated by male (n=35) compared to female (n=18). Twenty nine patients had male karyotype, 46,XY, while those with 46,XX karyotype were 14 cases, 1 case with 47,XXY, 7 cases with trisomy 21, 1 case with trisomy 18, and 1 case with deletion on 9q chromosome. Patients with multiple congenital anomalies were mostly below 5 years old (25 cases) followed by patients between 5-10 years old (13 patients) and 15 patients were older than 10 years old.

Conclusion : The incidence of multiple congenital anomalies at CEBIOR was increased. The patients were mostly below 5 years old. Chromosomal abnormality were mostly trisomi 21.

Keywords : Multiple congenital anomalies, prevalence, chromosome