



**HUBUNGAN RIWAYAT DALAM KELUARGA TERHADAP
KEJADIAN SINDROM DOWN PADA ANAK DARI IBU YANG
MENGONSUMSI ASAM FOLAT PRENATAL**

SKRIPSI

AMANDA PUTRI GUNARSO

1910211058

**UNIVERSITAS PEMBANGUNAN NASIONAL "VETERAN" JAKARTA
FAKULTAS KEDOKTERAN
PROGRAM STUDI KEDOKTERAN PROGRAM SARJANA
2023**



**HUBUNGAN RIWAYAT DALAM KELUARGA TERHADAP
KEJADIAN SINDROM DOWN PADA ANAK DARI IBU YANG
MENGONSUMSI ASAM FOLAT PRENATAL**

SKRIPSI

**Diajukan Sebagai Salah Satu Syarat Untuk Memperoleh Gelar
Sarjana Kedokteran**

AMANDA PUTRI GUNARSO

1910211058

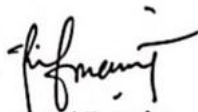
**UNIVERSITAS PEMBANGUNAN NASIONAL "VETERAN" JAKARTA
FAKULTAS KEDOKTERAN
PROGRAM STUDI KEDOKTERAN PROGRAM SARJANA
2023**

LEMBAR PENGESAHAN

Skripsi diajukan oleh:

Nama : Amanda Putri Gunarso
NIM : 1910211058
Program Studi : Kedokteran Program Sarjana
Judul Skripsi : Hubungan Riwayat dalam Keluarga terhadap Kejadian Sindrom Down pada Anak dari Ibu yang Mengonsumsi Asam Folat Prenatal

Telah berhasil dipertahankan di hadapan Tim Penguji dan diterima sebagai bagian persyaratan yang diperlukan untuk memperoleh gelar Sarjana Kedokteran pada Program Studi Kedokteran Program Sarjana, Fakultas Kedokteran, Universitas Pembangunan Nasional "Veteran" Jakarta.


dr. Tri Faranita,

M.Ked(Ped), Sp.A

Penguji



Dr. dr. H. Taufiq Fredrik Pasiak,

M.Kes., M.Pd.I

Dekan Fakultas Kedokteran



Dra. Cut Fauziah, M.Biomed

Pembimbing 1



dr. Mila Citrawati,

M.Biomed, Sp.KKLP

Pembimbing 2



dr. Mila Citrawati, M.Biomed., Sp.KKLP

Ketua Program Studi Kedokteran

Program Sarjana

Ditetapkan di : Jakarta

Tanggal ujian : 6 April 2023

PERNYATAAN ORISINALITAS

Skripsi ini adalah hasil karya saya sendiri, dan semua sumber yang dikutip maupun dirujuk telah saya nyatakan dengan benar.

Nama : Amanda Putri Gunarso

NRP : 1910211058

Tanggal : 19 Juni 2023

Bilamana di kemudian hari ditemukan ketidaksesuaian dengan pernyataan saya, maka saya bersedia dituntut dan diproses sesuai dengan ketentuan yang berlaku.

Jakarta, 19 Juni 2023

Yang menyatakan,



Amanda Putri Gunarso

PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI SKRIPSI UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIK

Sebagai *civitas* akademik Universitas Pembangunan Nasional “Veteran” Jakarta, saya yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Amanda Putri Gunarso
NRP : 1910211058
Fakultas : Kedokteran
Program Studi : Kedokteran Program Sarjana (PSKPS)

Demi pengembangan ilmu pengetahuan, menyetujui untuk memberikan kepada Universitas Pembangunan Nasional “Veteran” Jakarta. Hak Bebas Royalti Noneksklusif (*Non-exclusive Royalti Free Right*) atas karya ilmiah saya yang berjudul: **“Hubungan Riwayat dalam Keluarga terhadap Kejadian Sindrom Down pada Anak dari Ibu yang Mengonsumsi Asam Folat Prenatal”**

Beserta perangkat yang ada (jika diperlukan). Dengan Hak Bebas Royalti ini, Universitas Pembangunan Nasional “Veteran” Jakarta berhak menyimpan, mengalih media/formatkan, mengelola dalam bentuk pangkalan data (*database*), merawat, dan mempublikasikan skripsi saya selama tetap mencantumkan nama saya sebagai penulis/pencipta dan sebagai pemilik Hak Cipta.

Demikian pernyataan ini saya buat dengan sebenarnya.

Jakarta, 19 Juni 2023

Yang menyatakan,



Amanda Putri Gunarso

KATA PENGANTAR

Segala puji dan syukur kehadirat Allah SWT yang telah mencurahkan segala rahmat, hidayah, dan ridha-Nya sehingga penulis dapat menuntaskan penulisan skripsi ini dengan judul “Hubungan Riwayat dalam Keluarga terhadap Kejadian Sindrom Down pada Anak dari Ibu yang Mengonsumsi Asam Folat Prenatal” sebagai salah satu syarat untuk menyelesaikan Program Studi Sarjana (S1) Kedokteran Universitas Pembangunan Nasional “Veteran” Jakarta.

Penulis menyadari bahwa dalam proses penulisan skripsi ini tidak mungkin berhasil tanpa adanya dukungan, bantuan, dan bimbingan dari berbagai pihak. Berkenaan dengan hal tersebut, peneliti menyampaikan ucapan terima kasih kepada yang terhormat :

1. Bapak Dr.dr Taufiq Fredrik Pasiak, M.Kes., M.Pd.I, selaku Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Pembangunan Nasional “Veteran” Jakarta beserta seluruh jajaran dekanat.
2. Dra. Cut Fauziah, M.Biomed, selaku dosen pembimbing skripsi pertama yang bersedia meluangkan waktu untuk senantiasa memberikan dukungan penulis dalam penyusunan skripsi serta memberikan masukan dan saran khususnya di bidang ilmu biologi yang erat kaitannya dengan topik penelitian penulis
3. dr. Mila Citrawati, M.Biomed., Sp.KKLP, selaku dosen pembimbing skripsi kedua sekaligus Kaprodi Program Sarjana Kedokteran yang bersedia meluangkan waktu untuk senantiasa memberikan bimbingan, arahan, serta saran dalam penulisan skripsi kepada penulis sehingga skripsi ini dapat diselesaikan dengan baik
4. dr. Tri Faranita, M.Ked(Ped), Sp.A, selaku dosen penguji skripsi yang bersedia memberi masukan serta saran dalam upaya menyempurnakan hasil skripsi ini
5. Kedua orang tua penulis yang penulis hormati dan banggakan, Gunarso dan Ira Winarti, yang selalu memberikan dukungan dan kasih sayang kepada penulis. Atas kesabarannya yang luar biasa dan doa yang tidak

terputus dalam setiap langkah yang penulis ambil, semoga penulis tumbuh menjadi anak yang dapat dibanggakan.

6. Saudara kembar penulis yang penulis banggakan, Amara Putri Gunarso, terima kasih atas doa, dukungan, dan atas kesabarannya dalam mendengarkan segala keluh kesah penulis.
7. Para responden penelitian, anggota komite SD Negeri 08 Cilandak Barat dan seluruh ibu dengan anak yang tergabung dalam komunitas POTADS
8. Ketua Umum Yayasan Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome, Ibu Eliza Octavianti Ragi, yang telah memberikan penulis izin dalam melakukan penelitian di Yayasan POTADS
9. Narahubung POTADS yang membantu penulis dalam menjembatani terkait informasi kepada seluruh anggota komunitas POTADS
10. Kepala Sekolah Dasar Negeri 08 Cilandak Barat, Ibu Partinah, M.Pd, yang telah memberikan penulis izin dalam melakukan penelitian
11. Seluruh guru beserta staf pengajar SD Negeri Cilandak Barat, khususnya Ibu Putri, Ibu Susi, Ibu Rida, dan Pak Hendri yang membantu penulis dalam menjembatani terkait informasi kepada seluruh orang tua murid
12. Teman sejawat penulis yang selalu memberikan kasih sayang dan semangat dalam menjalani kehidupan preklinik sejak semester 1, Aryadhira Parameswari, Qatrunnada Kritya Dhia Thuures, Laksmiwati Nabila, Angelina Devora, dan Adelia Sekar Maharani
13. Seluruh mahasiswa FK UPNVJ Angkatan 2019 yang turut menjadi bagian dalam perjalanan kehidupan perkuliahan penulis

Penulis menyadari bahwa dalam penyusunan skripsi ini masih terdapat adanya kekurangan dalam beberapa aspek. Oleh karena itu, penulis menerima kritik dan saran yang membangun dalam upaya memperbaiki skripsi ini menjadi lebih baik. Semoga Allah SWT membalas segala kebaikan dari seluruh pihak yang telah mendukung penulis

Amanda Putri Gunarso

DAFTAR ISI

HALAMAN SAMPUL	i
LEMBAR PENGESAHAN	i
PERNYATAAN ORISINALITAS	ii
PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI SKRIPSI	iii
KATA PENGANTAR	iv
DAFTAR TABEL	ix
DAFTAR GAMBAR	x
DAFTAR BAGAN	xi
DAFTAR LAMPIRAN	xii
Abstrak	xiii
<i>Abstract</i>	xiv
BAB I	1
PENDAHULUAN	1
I.1 Latar Belakang.....	1
I.2 Perumusan Masalah	3
I.3 Tujuan Penelitian	3
I.3.1 Tujuan Umum.....	3
I.3.2 Tujuan Khusus	3
I.4 Manfaat Penelitian	4
I.4.1 Manfaat Teoritis	4
I.4.2 Manfaat Praktis.....	4
BAB II	5
TINJAUAN PUSTAKA	5
II.1. Sindrom Down.....	5
II.1.1 Definisi	5
II.1.2 Epidemiologi	5
II.1.3 Etiologi	6
II.1.4 Patogenesis	7
II.1.5 Manifestasi Klinis	8
II.1.6 Diagnosis Sindrom Down	11
II.1.7 Tata Laksana	13
II.2 Faktor Risiko Sindrom Down	13
II.2.1. Riwayat Keluarga.....	13

II.2.2. Asam Folat	16
II.2.3. Usia Ibu saat Kehamilan	19
II.3. Kerangka Teori.....	21
II.4. Kerangka Konsep	21
II.5. Penelitian Terkait	22
II.6 Hipotesis Penelitian.....	23
BAB III.....	24
METODOLOGI PENELITIAN	24
III.1 Rancangan Penelitian.....	24
III.2 Waktu dan Tempat Penelitian	24
III.3 Subjek Penelitian	25
III.3.1 Populasi Penelitian.....	25
III.3.2 Sampel Penelitian.....	25
III.3.3 Teknik Penentuan Sampel.....	26
III.3.4 Perhitungan Besar Sampel	26
III.4 Kriteria Restriksi	27
III.4.1 Kriteria Inklusi	27
III.4.2 Kriteria Eksklusi	27
III.5 Variabel Penelitian.....	27
III.5.1 Variabel Independen	27
III.5.2 Variabel Dependen.....	28
III.6 Instrumen Penelitian	28
III.7 Uji Validitas dan Reliabilitas	29
III.7.1 Uji Validitas	29
III.7.2 Uji Reliabilitas	29
III.8 Definisi Operasional	30
III.9 Teknik Pengumpulan Data.....	30
III.10 Pengolahan Data	30
III.11 Analisis Data.....	32
III.11.1 Analisis Univariat	32
III.11.2 Analisis Bivariat.....	32
III.12 Alur Penelitian	32
BAB IV.....	34
HASIL DAN PEMBAHASAN	34
IV.1 Hasil Penelitian	34

IV.1.1 Kelompok Kasus.....	34
IV.1.2 Kelompok Kontrol	36
IV.1.3 Riwayat Keluarga	37
IV.2 Pembahasan	39
IV.3 Keterbatasan Penelitian	41
BAB V	42
PENUTUP.....	42
V.1 Kesimpulan	42
V.2 Saran.....	42
V.2.1 Masyarakat Umum	42
V.2.1 Yayasan Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome.....	43
V.2.1 Peneliti Selanjutnya.....	43
DAFTAR PUSTAKA.....	44
LAMPIRAN.....	49

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Penelitian Terkait	22
Tabel 2. Definisi Operasional	30
Tabel 3. Distribusi Frekuensi Jumlah Anak Keseluruhan.....	35
Tabel 4. Distribusi Frekuensi Urutan Anak dengan Sindrom Down	35
Tabel 5. Distribusi Frekuensi Pola Konsumsi Asam Folat Kelompok Kasus	36
Tabel 6. Distribusi Frekuensi Pola Konsumsi Asam Folat Kelompok Kontrol.....	37
Tabel 7. Distribusi Frekuensi Riwayat Keluarga dengan Sindrom Down Berdasarkan Generasi.....	37
Tabel 8. Tabulasi Silang antara Riwayat Keluarga dengan Kejadian Sindrom Down.....	38

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Kariotipe Sindrom Down	6
Gambar 2. Karakteristik Sindrom Down	8
Gambar 3. Pola Pewarisan Translokasi Robertsonian Kromosom 21 dan 14.....	16
Gambar 4. Pola Pewarisan Translokasi Robertsonian Kromosom 21	16
Gambar 5. Metabolisme Asam Folat	19
Gambar 6. Fase Meiosis Normal dan Tidak Normal	20

DAFTAR BAGAN

Bagan 1. Kerangka Teori	21
Bagan 2. Kerangka Konsep.....	21
Bagan 3. Alur Penelitian	33

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. Riwayat Hidup Penulis	49
Lampiran 2. Surat Persetujuan Etik	51
Lampiran 3. Surat Izin Penelitian.....	52
Lampiran 4. Surat Izin Penelitian dari POTADS.....	53
Lampiran 5. Surat Izin Pelaksanaan Sidang Hasil Skripsi.....	54
Lampiran 6. Lembar Informed Consent.....	55
Lampiran 7. Instrumen Penelitian	56
Lampiran 8. Hasil Uji Validitas dan Reliabilitas Kuesioner Riwayat Keluarga	58
Lampiran 9. Hasil Uji Statistik	60
Lampiran 10. Surat Keterangan Lulus Uji Plagiasi	63
Lampiran 11. Hasil Uji Turnitin	64