



**HUBUNGAN RIWAYAT KELUARGA DAN KONSUMSI ASAM  
FOLAT PADA IBU TERHADAP KEJADIAN  
GANGGUAN SPEKTRUM AUTISME PADA ANAK**

**SKRIPSI**

**AGUNG DEWANGGA KUSUMA YUDHA  
1910211110**

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



**HUBUNGAN RIWAYAT KELUARGA DAN KONSUMSI ASAM FOLAT PADA  
IBU TERHADAP KEJADIAN  
GANGGUAN SPEKTRUM AUTISME PADA ANAK**

**SKRIPSI**

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

**Agung Dewangga Kusuma Yudha**

**1910211110**

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

## PERNYATAAN ORISINALITAS

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

Nama : Agung Dewangga Kusuma Yudha

NRP : 1910211110

Tanggal : 10 Juli 2023

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

Jakarta, 10 Juli 2023

Yang menyatakan,



Agung Dewangga Kusuma Yudha

**PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI SKRIPSI  
UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIK**

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

Nama : Agung Dewangga Kusuma Yudha  
NRP : 1910211110  
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 Keluarga dan Konsumsi Asam Folat Pada Ibu Terhadap Kejadian Gangguan Spektrum Autisme Pada Anak”**

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, 10 Juli 2023

Yang menyatakan,



Agung Dewangga Kusuma Yudha

## LEMBAR PENGESAHAN

Skripsi diajukan oleh:

Nama : Agung Dewangga Kusuma Yudha  
NIM : 1910211110  
Program Studi : Kedokteran Program Sarjana  
Judul Skripsi : Hubungan Riwayat Keluarga dan Konsumsi Asam Folat Pada Ibu Terhadap Kejadian Gangguan Spektrum Autisme Pada Anak

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. Yanti Harjono  
Hadiwiardjo, M.K.M.  
Penguji

Dra. Cut Fauziah, M.Biomed.  
Pembimbing 1

dr. Erna Hartono, M.Si.  
Pembimbing 2



Dr. dr. H. Taufiq Fredrik Pasiak,  
M.Kes., M.Pd.I  
Dekan Fakultas Kedokteran

dr. Mila Citrawati, M.Biomed., Sp.KKLP  
Ketua Program Studi Kedokteran  
Program Sarjana

Ditetapkan di : Jakarta

Tanggal ujian : 5 Juli 2023

# **HUBUNGAN RIWAYAT KELUARGA DAN KONSUMSI ASAM FOLAT PADA IBU TERHADAP KEJADIAN GANGGUAN SPEKTRUM AUTISME PADA ANAK**

**AGUNG DEWANGGA KUSUMA YUDHA**

## **ABSTRAK**

Studi ini bertujuan untuk meneliti kaitan antara riwayat keluarga dan konsumsi asam folat oleh ibu dengan keberadaan autisme pada anak. Diketahui bahwa autisme, sebagai gangguan perkembangan neurologis yang dapat diwariskan, memiliki risiko lebih besar pada anak yang lebih muda dalam keluarga dengan riwayat autisme. Penelitian ini menggunakan analisis observasional dengan desain studi kasus-kontrol. Data primer yang digunakan dalam penelitian ini diambil dari 32 sampel, dan data tersebut dianalisis melalui metode univariat dan bivariat, dengan teknik analisis bivariat Chi-Square yang dipilih. Hasil dari studi ini menunjukkan bahwa, sebagian besar anak dengan autisme adalah anak ketiga dalam keluarganya (36,8% dari 19 kelompok kasus). Ada hubungan signifikan antara riwayat keluarga dan insiden autisme ( $P = 0.000$ ;  $P < 0.05$ ), serta keterkaitan signifikan antara konsumsi asam folat oleh ibu selama kehamilan dan insiden autisme ( $P = 0.017$ ;  $P < 0.05$ ). Berdasarkan hasil tersebut, studi ini mengindikasikan bahwa riwayat keluarga dan konsumsi asam folat memiliki hubungan dengan kejadian autisme. Selain itu, mayoritas kasus autisme terjadi pada anak yang lahir sebagai anak ketiga.

**Kata Kunci:** autisme, riwayat, keluarga, asam, folat

**THE RELATIONSHIP BETWEEN FAMILY HISTORY AND FOLIC ACID  
CONSUMPTION BY MOTHERS ON THE INCIDENCE OF AUTISM  
SPECTRUM DISORDER IN CHILDREN**

**AGUNG DEWANGGA KUSUMA YUDHA**

**ABSTRACT**

*This study aims to investigate the relationship between family history and maternal folic acid intake with the incidence of autism in children. It is known that autism, as a hereditary neurological development disorder, has a higher risk in younger children within families with a history of autism. The research implements observational analysis with a case-control study design. Primary data used in this study were taken from 32 samples, and this data was analyzed through univariate and bivariate methods, with Chi-Square chosen as the bivariate analysis technique. The results of the study shows the majority of children with autism are the third child in their family (36.8% out of 19 case groups), a significant relationship between family history and the incidence of autism ( $P = 0.000$ ;  $P < 0.05$ ), as well as a significant correlation between maternal folic acid intake during pregnancy and the incidence of autism ( $P = 0.017$ ;  $P < 0.05$ ). Based on these results, the study indicates that family history and folic acid intake are related to the occurrence of autism. Additionally, the majority of autism cases occur in children who are the third child in their family.*

*Keywords: autism, history, family, acid, folic*

## KATA PENGANTAR

Puji syukur, penulis ucapkan kepada Tuhan Yang Maha Esa atas segala rahmat dan karunia-Nya, sehingga penulis dapat menyelesaikan skripsi ini. Skripsi dengan judul "Hubungan Riwayat Keluarga dan Konsumsi Asam Folat Pada Ibu Terhadap Kejadian Gangguan Spektrum Autisme Pada Anak" merupakan hasil dari penelitian yang penulis lakukan dalam rangka memenuhi salah satu syarat untuk meraih gelar Sarjana di Program Studi Sarjana Kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas Pembangunan Nasional "Veteran" Jakarta.

Dalam penyusunan skripsi ini, penulis mengucapkan terima kasih kepada semua pihak yang telah memberikan dukungan, bantuan, dan motivasi selama proses penelitian ini berlangsung. Penulis berterima kasih kepada:

1. Keluarga penulis yang selalu memberikan dukungan moril, materil, doa, serta motivasi yang tiada henti. Terima kasih kepada Papa, Mama, Kakak, Adek, Dedek, dan seluruh kerabat yang senantiasa mendukung dan memahami perjalanan penulis dalam menyelesaikan skripsi ini.
2. Ibu Dosen Pembimbing Skripsi dan Akademik penulis, Ibu Dra. Cut Fauziah, M.Biomed., dr. Erna Harfiani, M.Si., dan dr. Mila Citrawati Asiyanto, M.Biomed., Sp.KKLP., yang telah memberikan bimbingan, arahan, dan masukan yang berharga sepanjang penyusunan skripsi ini. Ibu-ibu ini merupakan sosok yang penuh pengetahuan dan pengalaman, yang telah memandu dan memberi inspirasi kepada penulis dalam mengembangkan ide-ide penelitian penulis.
3. Ibu Dosen Penguji Skripsi penulis, dr. Tri Faranita, M.Ked.(Ped.), Sp.A. dan dr. Yanti Harjono Hadiwardjo, M.K.M., Sp.KKLP., yang telah memberikan kritik dan masukan yang berharga sepanjang penyusunan skripsi ini.
4. Teman-teman seperjuangan penulis semasa preklinik yang senantiasa memberikan semangat, pengetahuan, dan saling membantu selama masa studi penulis. Terima kasih kepada Angel Rampo, Dapong, Fallery, Hans Imanuel, John, Mahdi, Mansyah, Owen, Kevin, Kiran, Rafi Putra, Rico,



Roikhan, seluruh pengurus angkatan 2019, dan teman-teman saudara Health Policy Studies (Bidang Kajian Strategis) Ikatan Senat Mahasiswa Kedokteran Indonesia kepengurusan ISMKI United, serta kolega-kolega akademik dan nonakademik yang senantiasa mendukung dan memahami perjalanan penulis dalam menyelesaikan skripsi ini.

5. Responden penelitian penulis yang telah berkenan meluangkan waktu dan memberikan data serta informasi yang sangat berharga. Tanpa partisipasi dan kerjasama mereka, penelitian ini tidak akan mungkin terlaksana.

Akhir kata, penulis menyadari bahwa penyusunan skripsi ini tidaklah sempurna. Oleh karena itu, penulis sangat mengharapkan kritik, saran, dan masukan yang konstruktif agar penulis dapat terus memperbaiki diri dan berkembang di masa depan.

Semoga skripsi ini dapat bermanfaat bagi pembaca dan memberikan kontribusi kecil dalam pengembangan ilmu pengetahuan. Semoga Tuhan Yang Maha Esa senantiasa memberikan rahmat dan karunia-Nya kepada kita semua.

Terima kasih.

Jakarta, 5 Juli 2023

Penulis,

Agung Dewangga Kusuma Yudha

## DAFTAR ISI

<b>HALAMAN JUDUL .....</b>	<b>i</b>
<b>PERNYATAAN ORISINALITAS.....</b>	<b>ii</b>
<b>PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI SKRIPSI.....</b>	<b>iii</b>
<b>LEMBAR PENGESAHAN.....</b>	<b>iv</b>
<b>KATA PENGANTAR.....</b>	<b>v</b>
<b>ABSTRAK.....</b>	<b>vii</b>
<b>ABSTRACT .....</b>	<b>viii</b>
<b>DAFTAR ISI.....</b>	<b>ix</b>
<b>DAFTAR TABEL.....</b>	<b>xi</b>
<b>DAFTAR GAMBAR .....</b>	<b>xii</b>
<b>BAB I. PENDAHULUAN.....</b>	<b>1</b>
I.1. Latar Belakang.....	1
I.2. Perumusan Masalah.....	2
I.3. Tujuan Penelitian.....	3
I.4. Manfaat Penelitian.....	3
<b>BAB II. TINJAUAN PUSTAKA.....</b>	<b>4</b>
II.1. Landasan Teori .....	4
II.2. Penelitian Terkait.....	21
II.3. Kerangka Teori .....	22
II.4. Kerangka Konsep .....	23
<b>BAB III. METODE PENELITIAN .....</b>	<b>24</b>
III.1. Jenis Penelitian.....	24
III.2. Waktu dan Tempat.....	24
III.3. Populasi dan Sampel .....	24

III.4. Variabel Penelitian .....	26
III.5. Definisi Operasional .....	27
III.6. Teknik Pengambilan Data .....	27
III.7. Protokol Penelitian .....	29
III.8. Analisis Data .....	30
III.9. Etika Penelitian .....	30
<b>BAB IV. HASIL DAN PEMBAHASAN.....</b>	<b>32</b>
IV.1. Hasil Penelitian .....	32
IV.2. Pembahasan.....	37
IV.3. Kelebihan Penelitian .....	42
IV.4. Keterbatasan Penelitian.....	42
<b>BAB V. PENUTUP.....</b>	<b>43</b>
V.1. Kesimpulan.....	43
V.2. Saran.....	43
<b>DAFTAR PUSTAKA .....</b>	<b>45</b>
<b>LAMPIRAN.....</b>	<b>45</b>

## DAFTAR TABEL

Tabel 1. <i>Recommended Dietary Approach</i> (RDA) Asam Folat.....	13
Tabel 2. Penelitian Terkait .....	21
Tabel 3. Distribusi Frekuensi Jumlah Anak Total.....	32
Tabel 4. Distribusi Frekuensi Konsumsi Asam Folat .....	33
Tabel 5. Distribusi Frekuensi Waktu Mulai Konsumsi Asam Folat .....	33
Tabel 6. Distribusi Frekuensi Waktu Berhenti Konsumsi Asam Folat .....	34
Tabel 7. Distribusi Frekuensi Kelompok Kontrol dan Kelompok Kasus .....	34
Tabel 8. Distribusi Frekuensi Urutan Anak Autis.....	34
Tabel 9. Distribusi Frekuensi Riwayat Keluarga .....	35
Tabel 10. Distribusi Frekuensi Generasi Pertama.....	35
Tabel 11. Distribusi Frekuensi Generasi Kedua.....	36
Tabel 12. Distribusi Frekuensi Generasi Ketiga .....	36
Tabel 13. Tabulasi Silang antara Riwayat Keluarga dengan Kejadian Autisme ...	37
Tabel 14. Tabulasi Silang antara Riwayat Konsumsi Asam Folat dengan Kejadian Autisme .....	37

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Faktor-Faktor yang Berpengaruh Terhadap Suseptibilitas Genetik Pada Gangguan Spektrum Autisme .....	5
Gambar 2. Tanda, Gejala, dan Komorbiditas dari ASD.....	8
Gambar 3. Struktur Kimia Asam Folat dan Derivatnya.....	11
Gambar 4. Struktur Kimia 5-Metiltetrahydrofolat .....	11
Gambar 5. Konversi nilai DFE asam folat .....	13
Gambar 6. Pencernaan dan Absorpsi Asam Folat.....	16
Gambar 7. Metabolisme Intraselular Asam Folat .....	16
Gambar 8. Kerangka Teori.....	22
Gambar 9. Kerangka Konsep .....	23