

**MUTASI GENETIK DAN RIWAYAT KELUARGA PADA
KEJANG DEMAM (*Febrile Seizure*): *LITERATURE REVIEW***

SKRIPSI

**Untuk Memenuhi Persyaratan
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**



Oleh :

ROLLENDIO ARNESTO

NPM : 19700069

PROGRAM STUDI KEDOKTERAN

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA

2022

HALAMAN PERSETUJUAN

SKRIPSI

**MUTASI GENETIK DAN RIWAYAT KELUARGA PADA
KEJANG DEMAM (*Febrile Seizure*) : *LITERATURE REVIEW***

**Diajukan untuk Memenuhi Salah Satu Syarat Guna
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**

Oleh :

Rollendio Arnesto

NPM : 19700069

Menyetujui untuk diuji

Pada tanggal : 28 Desember 2021

Pembimbing



Dr. Retno Dwi Wulandari, drg., M.Kes.

NIDN. 0729056602

Penguji



Dr. Sugiharto, dr., MBA., M.Kes

(MARS) FISPH, FISCMI

NIDN. 070310704

HALAMAN PENGESAHAN

SKRIPSI

**MUTASI GENETIK DAN RIWAYAT KELUARGA PADA
KEJANG DEMAM (*Febrile Seizure*) : *LITERATURE REVIEW***

Oleh :

Rollendio Arnesto

NPM : 19700069

Telah diuji pada

Hari : Selasa

Tanggal : 28 Desember 2021

dan dinyatakan lulus oleh :

Pembimbing



Dr. Retno Dwi Wulandari, drg., M.Kes.

NIDN. 0729056602

Penguji



Dr. Sugiharto, dr., MBA., M.Kes

(MARS), FISPH, FISCM

NIDN. 070310704

KATA PENGANTAR

Puji syukur kehadiran Tuhan Yang Maha Esa yang telah memberikan berbagai kemudahan kepada penulis sehingga mampu untuk menyelesaikan Proposal Skripsi dengan judul “Mutasi Genetik dan Riwayat Keluarga Pada Kejang Demam (*Febrile Seizure*): *Literature Review*”.

Proposal Skripsi ini berhasil penulis selesaikan karena dukungan dari berbagai pihak. Oleh sebab itu pada kesempatan ini penulis sampaikan terimakasih yang tak terhingga kepada:

1. Prof. Dr. Suhartati, dr., M.Kes, Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memberi kesempatan kepada penulis menuntut ilmu di Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.
2. Dr. Retno Dwi Wulandari, drg., MKes. sebagai pembimbing yang telah memberikan bimbingan, arahan, serta dorongan dalam menyelesaikan Proposal Skripsi ini.
3. Dr. Sugiharto, dr., MBA., MKes (MARS) FISPH, FISCM. selaku dosen penguji yang telah meluangkan waktunya untuk menguji penulis demi perkembangan penulis dan perbaikan Proposal Skripsi ini.
4. Segenap Tim Pelaksana Tugas Akhir dan Sekretariat Skripsi Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memfasilitasi proses penyelesaian Proposal Skripsi ini.

5. H. Suwardi dan Hj. Ninis Indayati selaku kedua Orang Tua, Esa Hosadha, Andre Chemantin dan seluruh keluarga besar yang selalu memberi doa, dukungan, dan semangat tiada henti kepada penulis.
6. Luh Putu Yuka Chandra Astina selaku sahabat yang senantiasa memberikan semangat, kebersamaan di setiap kesenangan maupun kesulitan, serta dukungan moral dan bantuannya kepada penulis sehingga Proposal Skripsi ini dapat terselesaikan.
7. Semua pihak yang tidak mungkin penulis dapat sebutkan satu persatu yang telah membantu menyelesaikan Proposal Skripsi ini.

Penulis sangat menyadari bahwa penulisan Proposal Skripsi ini masih banyak memerlukan kritik dan saran supaya lebih sempurna lagi, oleh karena itu penulis sangat mengharapkan segala masukan demi lebih baiknya tulisan ini.

Akhirnya penulis sangat berharap semoga Proposal Skripsi ini akan memberikan manfaat untuk pembaca dan pihak yang terkait

Surabaya, 15 Desember 2021

Penulis

DAFTAR ISI

| | |
|--|-------------|
| HALAMAN JUDUL | i |
| HALAMAN PERSETUJUAN | ii |
| HALAMAN PENGESAHAN | iii |
| KATA PENGANTAR | iv |
| DAFTAR ISI..... | vi |
| DAFTAR TABEL..... | viii |
| DAFTAR GAMBAR..... | ix |
| DAFTAR SINGKATAN | x |
| BAB I PENDAHULUAN | 1 |
| A. Latar Belakang..... | 1 |
| B. Rumusan Masalah | 3 |
| C. Tujuan Penelitian..... | 3 |
| D. Manfaat Penelitian..... | 4 |
| BAB II TINJAUAN PUSTAKA | 5 |
| A. Kejang Demam | 5 |
| 1. Definisi Kejang Demam..... | 5 |
| 2. Epidemiologi Kejang Demam..... | 5 |
| 3. Manifestasi Klinis Kejang Demam | 7 |
| 4. Patofisiologi Kejang Demam | 9 |
| 5. Faktor Resiko Kejang Demam | 14 |
| B. Mutasi Gen dan Pola Pewarisan Kejang Demam | 17 |
| 1. Definisi Mutasi Gen | 17 |
| 2. Jenis-Jenis Mutasi Gen | 17 |
| 3. Mutasi Gen pada Kejang Demam | 21 |

| | |
|---|-----------|
| C. Faktor Riwayat Keluarga Pada Kejang Demam | 22 |
| BAB III METODE DAN PENDEKATAN MASALAH | 25 |
| A. Desain Penelitian | 25 |
| B. Tahapan Literature Review | 26 |
| C. Kriteria Inklusi dan Eksklusi | 27 |
| BAB IV HASIL PENELUSURAN LITERATUR | 35 |
| BAB V KESIMPULAN DAN SARAN | 44 |
| A. Kesimpulan | 44 |
| B. Saran | 44 |
| DAFTAR PUSTAKA | 45 |
| LAMPIRAN..... | 52 |
| Lampiran 1. Kartu Bimbingan | 52 |
| Lampiran 2. Surat Pernyataan Persetujuan diunggah dalam <i>e-repository</i> Universitas Wijaya Kusuma Surabaya | 53 |
| Lampiran 3. Pernyataan Keaslian Tulisan..... | 54 |
| Lampiran 4. Surat Pernyataan Penulisan Hasil Penelitian di Jurnal Ilmiah ... | 55 |
| Lampiran 5. Jurnal | 56 |
| Lampiran 6. Cek Plagiasi | 66 |
| Lampiran 7. Pernyataan Publikasi..... | 67 |

DAFTAR TABEL

| | |
|---|----|
| Tabel II.1 Perbedaan kejang demam simplex dan complex..... | 8 |
| Tabel III.1 Kriteria Inklusi dan Eksklusi..... | 27 |
| Tabel III.2 Tabel Tracking Pencarian Artikel Mutasi Genetik Pada Kejang Demam | 29 |
| Tabel III.3 Tabel Tracking Pencarian Artikel Riwayat Keluarga Pada Kejang Demam | 31 |

DAFTAR GAMBAR

| | |
|---|----|
| Gambar II.1 Gambaran jalur refleks anti-inflamasi kolinergik..... | 10 |
| Gambar II.2 Gambaran Patogenesis Kejang Demam | 14 |
| Gambar III.1 Alur penelitian <i>Literature Review</i> | 26 |

DAFTAR SINGKATAN

| | |
|--------------|--|
| AA | : <i>Arachidonic acid</i> |
| AAP | : <i>The American Academy of Pediatrics</i> |
| ACh | : Asetilkolin |
| AED | : <i>Anti Epileptic Drug</i> |
| AMPA | : <i>α-amino-3-hydroxy-5-methyl- isoxazolopropionic acid</i> |
| BB | : Berat Badan |
| BBB | : <i>Blood Brain Barrier</i> |
| BBLR | : Berat Badan Lahir Rendah |
| COX-2 | : Siklooksigenase-2 |
| DNA | : <i>deoxyribonucleid acid</i> |
| GABA | : <i>gamma-aminobutyric acid</i> |
| GEFS+ | : <i>Generalized Epilepsy with Febrile Seizures Plus</i> |
| IL-6 | : <i>interleukin-6</i> |
| IL-1 β | : <i>interleukin 1 β</i> |
| LPS | : Lipopolisakarida |
| PBAS | : <i>Population-based association studies</i> |
| PGE2 | : Prostaglandin E2 |

SSP : Sistem Saraf Pusat

SDKI : Survei Demografi dan Kesehatan Indonesia

TNF- α : *tumour necrosis factor- α*

UGD : Unit Gawat Darurat

WHO : *World Health Organization*