

**ANALISIS SITOGENETIKA PADA PASIEN DENGAN AMENORE
PRIMER DI LABORATORIUM GENETIKA MEDIK FAKULTAS
KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA TAHUN
2018-2023**

SKRIPSI

**Untuk Memenuhi Persyaratan
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**



Oleh:

Odilia Yuliani Sistri

NPM : 21700040

**PROGRAM STUDI KEDOKTERAN
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA
2024**

HALAMAN PERSETUJUAN

SKRIPSI

ANALISIS SITOGENETIKA PADA PASIEN DENGAN AMENORE

PRIMER DI LABORATORIUM GENETIKA MEDIK FAKULTAS

KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA TAHUN

2018-2023

Diajukan Untuk Memenuhi Salah Satu Syarat Guna

Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran

Oleh :

Odilia Yuliani Sistri

NPM:21700040

Menyetujui untuk diuji

Pada tanggal:

Pembimbing Utama



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

NIK. 05408-ET

Pembimbing Pendamping



dr. Eva Diah Setijowati, M.Si.,Med.

NIK. 08409-ET

Penguji



Dr. dr. Herni Suprapti, M.Kes.

NIK. 97276-ET

HALAMAN PENGESAHAN

SKRIPSI

**ANALISIS SITOGENETIKA PADA PASIEN DENGAN AMENORE
PRIMER DI LABORATORIUM GENETIKA MEDIK FAKULTAS
KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA**

TAHUN 2018-2023

Oleh :

Odilia Yuliani Sistri

NPM:21700040

Telah diuji pada

Hari :

Tanggal:

Dan dinyatakan lulus oleh

Pembimbing Utama



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

NIK. 05408-ET

Pembimbing Pendamping



dr. Eva Diah Setijowati, M.Si.,Med.

NIK. 08409-ET

Penguji



Dr. dr. Herni Suprapti, M.Kes.

NIK. 97276-ET

Lampiran 7 : Pernyataan Keaslian Tulisan**SURAT PERNYATAAN KEASLIAN TULISAN**

Yang bertanda tangan dibawah ini saya :

Nama : Odilia Yuliani Sistri

NPM : 21700040

Program Studi : Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.

Menyatakan dengan sebenarnya bahwa Skripsi yang saya tulis dengan judul "Analisis Sitogenetika Pada Pasien Dengan Amenore Primer Di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya Tahun 2018-2023", benar-benar asli karya saya sendiri, bukan merupakan pengambilalihan tulisan atau pikiran orang lain yang saya akui sebagai tulisan atau pikiran saya sendiri. Apabila dikemudian hari dapat dibuktikan bahwa Skripsi ini adalah hasil jiplakan, maka saya bersedia menerima sanksi atas perbuatan tersebut.

Surabaya, 1 Juli 2024

Yang membuat pernyataan



Odilia Yuliani Sistri

NPM: 21700040

Lampiran 9 : Persetujuan Publikasi E-Repository

PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI E-REPOSITORY

Yang bertanda tangan di bawah ini :

Nama : Odilia Yuliani Sistri

NPM : 21700040

Program Studi : Pendidikan Dokter

Fakultas : Kedokteran

Universitas : Wijaya Kusuma Surabaya

Menyatakan dengan sesungguhnya bahwa hasil penelitian saya yang berjudul "Analisis Sitogenetik Pada Pasien dengan Amenore Primer Di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya Tahun 2018-2023".

Bersedia untuk diunggah dalam e - Repository Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Surat pernyataan ini digunakan sebagaimana diperlukan.

Surabaya, 4 Juli 2024



Odilia Yuliani Sistri

21700040

Keterangan :

Surat pernyataan ini diserahkan kepada petugas di Kesekretariatan Unit Penelitian, Pengabdian Kepada Masyarakat, dan Publikasi (UPPP).

KATA PENGANTAR

Puji syukur saya ucapkan kehadirat Tuhan Yang Maha Esa atas segala rahmat dan karuni-Nya saya dapat menyelesaikan Skripsi dengan judul “Analisis Sitogenetika Pada Pasien Amenore Primer Di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya Tahun 2018-2023”.

Penulis terdorong untuk meneliti topik ini karena ingin mengetahui analisis sitogenetik pada pasien dengan amenore primer di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya tahun 2018-2023.

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. Kuntaman, dr.,MS.,Sp.MK(K). selaku Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memberi kesempatan kepada penulis menuntut ilmu di Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.
2. Dr. drg. Retno Dwi Wulandari, M.Kes. sebagai Dosen Pembimbing Utama yang telah memberikan bimbingan, arahan, serta dorongan dalam menyelesaikan Skripsi ini.
3. dr. Eva. Diah Setijowati, M.Si.,Med. sebagai Dosen Pembimbing Pendamping yang telah memberikan bimbingan, arahan, serta dorongan dalam menyelesaikan Skripsi ini.

4. Dr. dr. Herni Suprpti, M.Kes. sebagai Dosen Penguji Proposal maupun Skripsi.
5. Seluruh Tim Pelaksana Tugas Akhir dan Sekterariat Tugas Akhir Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memfasilitasi proses penyelesaian Skripsi
6. Orang tua, saudara, keluarga, dan sahabat yang selalu memberi doa dan dukungan serta memberikan semangat kepada saya dalam menyelesaikan Skripsi
7. Semua pihak yang tidak mungkin disebut satu per satu yang telah membantu dalam menyelesaikan Skripsi

Penulis menyadari bahwa penulisan Skripsi ini masih jauh dari sempurna, oleh karena itu penulis mengharapkan segala masukan demi sempurnanya tulisan ini. Akhirnya penulis berharap semoga Skripsi ini bermanfaat bagi berbagai pihak yang terkait

Surabaya, 11 Juni 2024

Penulis

DAFTAR ISI

Halaman

HALAMAN COVER..	i
HALAMAN PERSETUJUAN	ii
HALAMAN PENGESAHAN	iii
KATA PENGANTAR	iv
ABSTRAK	vi
ABSTRACT	vii
DAFTAR ISI	viii
DAFTAR GAMBAR	x
DAFTAR TABEL	xiii
DAFTAR SINGKATAN	xiv
DAFTAR LAMPIRAN	xv
BAB I PENDAHULUAN	1
A. Latar Belakang.....	1
B. Rumusan Masalah.....	4
C. Tujuan	4
D. Manfaat penelitian	4
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	5
A. Amenore	5
1. Definisi amenore	5
2. Siklus Menstruasi	5
3. Epidemiologi Amenore Primer	7
4. Etiologi Amenore Primer	7
B. Sitogenetika dan Kromosom.....	14
1. Definisi Sitogenetika.....	14
2. Kromosom.....	14
3. Kelainan Kromosom	16
4. Metode Analisis Kromosom	26

BAB III KERANGKA KONSEP	28
A. Kerangka Konsep	28
B. Penjelasan Kerangka Konsep.....	29
BAB IV METODE PENELITIAN	30
A. Rancangan Penelitian.....	30
B. Lokasi dan Waktu Penelitian	30
C. Populasi dan Sampel Penelitian	30
1. Populasi.....	30
2. Kriteria inklusi dan eksklusi.....	30
3. Sampel.....	31
D. Definisi Operasional	31
E. Prosedur Penelitian	32
1. Langkah-langkah Penelitian.....	32
2. Kualifikasi dan jumlah tenaga yang terlibat pengumpulan data	32
3. Pengumpulan data	33
4. Teknik Pengumpulan Data.....	33
F. Analisis Data	33
BAB V HASIL PENELITIAN DAN ANALISIS DATA	34
A. Gambaran Umum Lokasi Penelitian.....	34
B. Hasil Penelitian	34
C. Analisis Data.....	35
BAB VI PEMBAHASAN.....	43
BAB VII KESIMPULAN DAN SARAN.....	51
A. Kesimpulan.....	51
B. Saran	51
DAFTAR PUSTAKA	52
LAMPIRAN-LAMPIRAN	56

DAFTAR TABEL

	Halaman
Tabel IV.1 Definisi Operasional	31
Tabel V.1 Hasil analisis sitogenetika pasien dengan amenore primer.....	35

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar II.1 Kromosom Berdasarkan Letak Sentromer	16
Gambar II.2 Trisomi 21 Pada Down Syndrom	17
Gambar II.3 Kariotip Manusia Menunjukkan Monosomi X.....	18
Gambar II.4 Kariotip dari Materi Abortus Spontan yang Menunjukkan Triploidi.....	19
Gambar II.5 <i>Nondisjunction</i> meiosis I dan meiosis II.....	20
Gambar II.6 Jenis Translokasi	21
Gambar II.7 Delesi Kromosom. Hilangnya Materi Kromosom.....	22
Gambar II.8 Insersi Kromosom. Terjadi Perpindahan Kromosom	23
Gambar II.9 Kromosom Inversi Perisentrik dan Inversi Parasentrik.....	23
Gambar II.10 Kariotip Parsial Menunjukkan Kromosom Cincin	24
Gambar II.11 Kariotip Perempuan yang Menunjukkan Isokromosom Kromosom.....	25
Gambar II.12 Kariotip 47,XY,pmar. Mar $\frac{1}{4}$ Penanda Kromosom.....	26
Gambar IV.1 Langkah-langkah Penelitian.....	32
Gambar V.1 Distribusi Hasil Analisis Sitogenetika.....	36
Gambar V.2 Frekuensi Kariotip Kelainan Jumlah Kromosom Pada Pasien Amenore Primer	36
Gambar V.3 Kelainan Struktur Kromosom Pasien Amenore Primer	37
Gambar V.4 Perempuan 16 Tahun, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Delesi 46,X,del(X)q22	37

Gambar V.5 Perempuan 18 Tahun, Payudara Tidak Berkembang dan Rambut Pubis Jarang. Hasil Kariotip Menunjukkan Mosaik Turner 45,X(40%)/46,XY (60%)	38
Gambar V.6 Perempuan 15 Tahun, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Monosomi 45,X.....	38
Gambar V.7 Perempuan 12 Tahun, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Mosaik Turner 45,X(60%)/46,XY (40%)	39
Gambar V.8 Perempuan 17 Tahun Dengan, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Mosaik Turner 45,X(32%)/46,XX (68%)	39
Gambar V.9 Perempuan 16 Tahun, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Mosaik Turner 46,X,i,(X)(q10) (58%)/45,X (42%)	40
Gambar V.10 Perempuan 17 Tahun, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Delesi 46,X,del(X)(q13).....	40
Gambar V.11 Perempuan 17 Tahun, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Isokromosom 46,X,i(X)(q10)	41

Gambar V.12 Perempuan 16 Tahun, Payudara Tidak Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Tidak Tumbuh. Hasil Kariotip Menunjukkan Translokasi 46,XX,t(2;9)	41
Gambar V.13 Perempuan 26 Tahun Dengan Amenore Primer, Payudara Berkembang, Rambut Pubis dan Rambut Aksila Jarangs, Hasil Kariotip Menunjukkan Translokasi 46,XY	42

DAFTAR LAMPIRAN

	Halaman
Lampiran 1	Keputusan Komisi Etik tentang Laik Etik.....56
Lampiran 2	Kartu Bimbingan Skripsi.....57
Lampiran 3	Permohonan Izin Permintaan Data.....58
Lampiran 4	Dokumentasi Pelaksanaan Pengambilan Data.....60
Lampiran 5	Hasil Turnitin.....61
Lampiran 6	Formulir Pernyataan Publikasi62
Lampiran 7	Pernyataan Keaslian Tulisan64
Lampiran 8	Pernyataan Unggah Jurnal.....65
Lampiran 9	Pernyataan Persetujuan Publikasi E-Repository66

ABSTRAK

Sistri, Odilia Yuliani 2024. *Analisis Sitogenetika Pada Pasien Dengan Amenore Primer Di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya Tahun 2018-2023*. Skripsi, Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.

Pembimbing : Retno Dwi Wulandari¹ ; Eva Diah Setijowati²

Abstrak

Amenore didefinisikan sebagai tidak adanya menstruasi pada perempuan usia reproduktif. Disebut amenore primer apabila seseorang belum menstruasi sampai usia 16 tahun dengan adanya ciri-ciri seksual sekunder yang normal atau sampai usia 14 tahun tetapi tidak ada tanda-tanda perkembangan seksual sekunder. Ada banyak faktor penyebab terjadinya amenore primer, seperti kelainan hipofisis/hipotalamus, disfungsi dan kelainan saluran keluar pada vagina dan rahim. Kelainan tersebut di atas disebabkan kelainan pada kelenjar endokrin, genetik (gen dan kromosom), psikologis, lingkungan dan kelainan struktur. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui analisis kromosom pada pasien dengan amenore primer di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Penelitian merupakan penelitian deskriptif observasional. Populasi dalam penelitian ini adalah seluruh rekam medis pasien amenore primer dan sampel dalam penelitian ini adalah rekam medis pasien dengan amenore primer di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya tahun 2018-2023 dan memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Adapun kriteria inklusi sebagai berikut: pasien dengan riwayat amenore primer dan kriteria eksklusi adalah amenore sekunder (POF) *Premature Ovarian Failure*. Dari 75 sampel pasien amenore primer didapatkan 39 pasien (52%) memiliki kariotip normal dan 36 pasien (48%) memiliki kariotip abnormal. Pada 36 pasien yang memiliki kariotip abnormal, dapat diklasifikasikan menjadi kelainan jumlah, kelainan struktur, dan pasien amenore primer dengan kariotip 46,XY DSD. Kelainan jumlah kromosom pada pasien, yakni 45,X (sindrom Turner) dan mosaik Turner. Kelainan struktur yakni delesi kromosom, isokromosom, dan translokasi

Kata kunci : Amenore primer, analisis sitogenetika, kelainan kromosom

ABSTRACT

*Sistri, Odilia Yuliani 2024. Cytogenetic Analysis in Patients with Primary Amenorrhea at the Medical Genetics Laboratory, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma University Surabaya, 2018-2023. Final Assaignment, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma Surabaya University.
Supervisor: Retno Dwi Wulandari¹ ; Eva Diah Setijowati²*

Abstract

Amenorrhea is defined as the absence of menstruation in women of reproductive age. It is called primary amenorrhea if a person has not menstruated until the age of 16 years with normal secondary sexual characteristics or until the age of 14 years but there are no signs of secondary sexual development. There are many factors that cause primary amenorrhea, such as pituitary/hypothalamic disorders, dysfunction and abnormalities of the vaginal and uterine outlets. These abnormalities are caused by abnormalities in the endocrine glands, genetic (genes and chromosomes), psychological, environmental and structural abnormalities. This study aims to determine chromosome analysis in patients with primary amenorrhea at the Medical Genetics Laboratory, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma University Surabaya. The study was an observational descriptive study. The population in this study were all medical records of primary amenorrhea patients and the samples in this study were medical records of patients with primary amenorrhea at the Medical Genetics Laboratory of the Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma University Surabaya in 2018-2023 and met the inclusion and exclusion criteria. The inclusion criteria are as follows: patients with a history of primary amenorrhea and exclusion criteria are secondary amenorrhea (POF) Premature Ovarian Failure. From 75 samples of primary amenorrhea patients, 39 patients (52%) had normal karyotypes and 36 patients (48%) had abnormal karyotypes. The 36 patients with abnormal karyotypes can be classified into number abnormalities, structural abnormalities, and primary amenorrhea patients with 46.XY DSD karyotypes. The chromosome number abnormalities in the patients were 45.X (Turner syndrome) and Turner mosaicism. Structural abnormalities were chromosomal deletions, isochromosomes, and translocations.

Keywords: Primary amenorrhea, cytogenetic analysis, chromosomal abnormalities