

**ANALISIS KROMOSOM
PASIE*N* *DISORDER OF SEX DEVELOPMENT*
(STUDI REKAM MEDIS DI LABORATORIUM GENETIK MEDIK
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA
SURABAYA TAHUN 2018-2023)**

SKRIPSI

**Untuk Memenuhi Persyaratan
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**



Oleh:

**Putu Ayu Vielna Heni Gunawan
NPM. 21700006**

**PROGRAM STUDI KEDOKTERAN
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA
SURABAYA
2023**

HALAMAN PERSETUJUAN

SKRIPSI

**ANALISIS KROMOSOM
PASIEN *DISORDER OF SEX DEVELOPMENT*
(STUDI REKAM MEDIS DI LABORATORIUM GENETIK MEDIK
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA
SURABAYA TAHUN 2018-2023)**

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

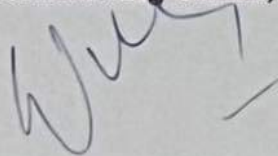
Oleh :

**Putu Ayu Vielna Heni Gunawan
NPM.21700006**

Menyetujui untuk diuji

Pada tanggal: Jum'at, 5 Juli 2024

Pembimbing Utama,



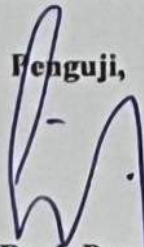
**Dr. Retno Dwi Wulandari, drg., M.Kes
NIK. 05408-ET**

Pembimbing Pendamping,



**dr. Eva Diah Setjowati, M.Si, Med
NIK. 08409-ET**

Penguji,



**drg. Wahyuni Dyah Parmasari, Sp.Ort
NIK.11559-ET**

LEMBAR PENGESAHAN

SKRIPSI

**ANALISIS KROMOSOM
PASIE*N* *DISORDER OF SEX DEVELOPMENT*
(STUDI REKAM MEDIS DI LABORATORIUM GENETIK MEDIK
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA
SURABAYA TAHUN 2018-2023)**

Oleh :

Putu Ayu Viena Heni Gunawan

NPM. 21700006

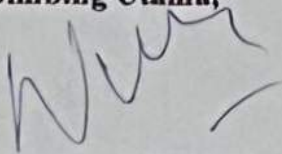
Telah dioji pada

Hari : Jum'at

Tanggal : 5 Juli 2024

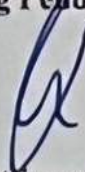
Dan dinyatakan lulus oleh:

Pembimbing Utama,



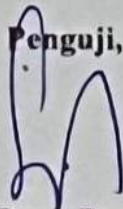
**Dr. Retno Dwi Wulandari, drg., M.Kes
NIK. 05408-ET**

Pembimbing Pendamping,



**dr. Eva Diah Setijowati, M.Si, Med
NIK. 08409-ET**

Penguji,



**drg. Wahyuni Dyah Parmasari, Sp.Ort
NIK. 11559-ET**

KATA PENGANTAR

Puji syukur kehadiran Tuhan Yang Maha Esa atas segala rahmat dan karunia yang telah dilimpahkan-Nya kepada penulis untuk menyelesaikan Skripsi yang berjudul “Analisis Kromosom Pasien *Disorder of Sex Development* (Studi Rekam Medis Di Laboratorium Genetik Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya Tahun 2018-2023)”

Penulis terdorong untuk meneliti topik ini oleh karena masih terbatasnya penelitian mengenai abnormalitas kromosom pada kasus DSD di Indonesia. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui analisis kromosom pada pasien dengan gangguan perkembangan seks (*Disorder of Sex Development*).

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

1. Prof. Dr. Kuntaman, dr., MS., Sp.MK(K), 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. drg. Wahyuni Dyah Parmasari, Sp.Ort sebagai Dosen Penguji Skripsi ini.
5. Kepala Laboratorium Genetika Medik Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memberikan kesempatan kepada penulis untuk menyelenggarakan penelitian di wilayah kerjanya.
6. Segenap Divisi Penelitian dan Skripsi dan kesekretariatan Unit Penelitian, Pengabdian kepada Masyarakat dan Publikasi Fakultas Kedokteran Universitas

Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memfasilitasi proses penyelesaian Skripsi.

7. Orang tua yang saya sayangi dan saya hormati, Bapak I Nyoman Adi Gunawan dan Ibu Ni Made Nurheni yang memberikan dukungan baik moral maupun material, motivasi, serta doa setiap waktu sehingga penulis dapat menyelesaikan skripsi ini.
8. Suami yang saya cintai, I Putu Saputra Perdana yang telah memberikan doa dan semangat sehingga penulis dapat menyelesaikan Skripsi ini.
9. Anak yang saya sayangi, I Putu Bagus Devandra Waisnawa yang telah memberikan semangat sehingga penulis menyelesaikan Skripsi ini
10. Sahabat yang saya banggakan, Nana, Lili, Gwin, Bella, Iin yang telah memberikan semangat serta dukungan dalam penyusunan Skripsi ini.
11. Teman-teman seperjuangan saya dan semua pihak yang tidak dapat saya sebutkan satu-persatu.

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

Surabaya, 14 Juni 2024

Putu Ayu Vielna Heni Gunawan

ABSTRAK

Disorder of Sex Development (DSD) merupakan suatu kelainan perkembangan gonad, kromosom maupun anatomi genitalia interna atau eksterna. Pasien DSD dapat mengalami gangguan perkembangan seks dan/atau menunjukkan ketidakjelasan organ genitalia eksterna sehingga perlu dilakukan analisis kromosom untuk melihat ada atau tidaknya kelainan kromosom. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hasil analisis kromosom pasien dengan DSD di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya pada tahun 2018-2023. Metode penelitian adalah deskriptif observasional dengan pendekatan retrospektif. Sampel merupakan 97 rekam medis pasien DSD di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya tahun 2018-2023 yang memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Hasil dari penelitian ini menunjukkan kelainan jumlah kromosom 45,X (sindrom Turner); 47,XXY (sindrom Klinefelter). Kelainan jumlah kromosom dengan mosaikisme adalah 45,X/46,X,+mar, 45,X/46,XY, 45,X/46,XY (varian Turner). Kelainan struktur kromosom adalah delesi 46,X,del(Xp) (varian Turner) dan heteromorfisme pada 46,XY,9q12h+.

ABSTRACT

Disorder of Sex Development (DSD) is an abnormality of gonadal development, chromosomes and anatomy of internal or external genitalia. DSD patients can experience impaired sex development and/or show unclear external genitalia organs so it is necessary to do chromosome analysis to see if there are chromosomal abnormalities. This study aims to ascertain the chromosomes analysis result of patients with DSD at the Medical Genetics Laboratory, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma Surabaya University in 2018-2023. The research method was descriptive observational with a retrospective approach. The samples were 97 medical records of DSD patients at the Medical Genetics Laboratory of the Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma Surabaya University in 2018-2023 who met the inclusion and exclusion criteria. The results of this study showed chromosome number abnormalities 45.X (Turner syndrome); 47.XXY (Klinefelter syndrome). Chromosome abnormalities with mosaicism were 45,X/46,X,+mar, 45,X/46,XY, 45,X/46,XY (Turner variant). Chromosome structure abnormalities were 46,X,deletion(Xp) (Turner variant) and heteromorphism in 46,XY,9q12h+.

DAFTAR ISI

	Halaman
SKRIPSI.....	i
HALAMAN PERSETUJUAN.....	ii
LEMBAR PENGESAHAN	iii
KATA PENGANTAR.....	iv
ABSTRAK	vi
ABSTRACT	vii
DAFTAR ISI.....	viii
DAFTAR GAMBAR.....	xi
DAFTAR TABEL.....	xiii
DAFTAR SINGKATAN DAN SIMBOL	xiv
BAB I PENDAHULUAN.....	1
A. Latar Belakang	1
B. Rumusan Masalah	2
C. Tujuan	2
D. Manfaat	3
1. Manfaat untuk mahasiswa	3
2. Manfaat untuk peneliti.....	3
3. Manfaat untuk masyarakat	3
BAB II TINJAUAN PUSTAKA.....	4
A. Gangguan Perkembangan Seks atau <i>Disorders of Sex Development</i>	4
1. Perkembangan seks normal	4

2. Definisi gangguan perkembangan seks	5
3. Klasifikasi.....	7
4. Epidemiologi	10
5. Etiologi	10
B. Kromosom.....	11
1. Definisi kromosom	11
2. Kelainan kromosom.....	14
BAB III KERANGKA KONSEP	23
A. Kerangka Teori.....	23
B. Penjelasan Kerangka Teori	24
BAB IV METODE PENELITIAN	25
A. Rancangan Penelitian	25
B. Lokasi dan Waktu Penelitian	25
C. Populasi dan Sampel Penelitian	25
1. Populasi	25
2. Kriteria inklusi dan eksklusi.....	25
3. Sampel	26
D. Definisi Operasional.....	26
E. Prosedur Penelitian.....	27
1. Langkah-langkah penelitian	27
2. Kualifikasi dan jumlah tenaga yang terlibat pengumpulan data	27
3. Pengumpulan data	27
4. Teknik pengumpulan data	28

F. Analisis Data	28
BAB V HASIL PENELITIAN	29
A. Gambaran Umum Lokasi Penelitian	29
B. Hasil Penelitian	29
C. Analisis Data	30
BAB VI PEMBAHASAN.....	37
A. Hasil sitogenetik menunjukkan adanya kelainan jumlah atau struktur kromosom dan mosaikisme.	37
B. Hasil sitogenetik tidak menunjukkan adanya kelainan jumlah atau struktur kromosom.	40
BAB VII KESIMPULAN	42
A. Kesimpulan	42
B. Saran.....	42
DAFTAR PUSTAKA	43
LAMPIRAN – LAMPIRAN.....	50

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar II.1 Proses penentuan dan perkembangan jenis kelamin.....	5
Gambar II.2 Tipe-tipe hipospadia	6
Gambar II.3 Morfologi Kromosom.....	13
Gambar II.4 Kromosom Normal	14
Gambar II.5 Kariotipe pasien laki-laki dengan sindrom Down	16
Gambar II.6 Tipe Inversi.....	18
Gambar II.7 Tipe Delesi.....	19
Gambar II.8 Tipe Duplikasi	20
Gambar II.9 Kromosom X Berbentuk Cincin	21
Gambar II. 10 Tipe Isokromosom.....	21
Gambar III.1 Kerangka Konsep	23
Gambar V.1 Distribusi hasil analisis sitogenetika	31
Gambar V.2 Distribusi kariotip pasien dengan kelainan jumlah kromosom pada <i>Disorder of Sex Development</i>	32
Gambar V.3 Distribusi kariotip pasien dengan kelainan struktur kromosom pada <i>Disorder of Sex Development</i>	32
Gambar V.4 Laki-laki 9 bulan dengan hipospadia.....	33
Gambar V.5 Perempuan 15 tahun dengan pubertas terhambat, hasil	33
Gambar V.6 Perempuan 20 tahun dengan Pubertas terhambat dan <i>short stature</i>	34
Gambar V.7 Laki-laki 20 tahun dengan ginekomastia.....	34
Gambar V.8 Perempuan 2 bulan dengan hipospadia dan skrotum bifidum.....	35

Gambar V.9 Laki-laki 1 tahun dengan Kriptorkidisme	36
--	----

DAFTAR TABEL

	Halaman
Tabel II.1 Kejadian Kromosom Seks DSD.	10
Tabel II.2 DSD yang disebabkan oleh kelainan gen	11
Tabel IV.1 Definisi Operasional	26
Tabel V.1 Hasil Sitogenetika pasien <i>Disorder of Sex Development</i>	30

DAFTAR SINGKATAN DAN SIMBOL

		Halaman
CAH	<i>Congenital Adrenal Hiperplasia</i>	1
DSD	<i>Disorder of Sex Development</i>	1
TDF	<i>Testes Determining Factor</i>	4
SRY	<i>Sex Determining Region Y</i>	8
KF	<i>Klinefelter Sindrom</i>	9
TS	<i>Turner Sindrom</i>	9
FSH	<i>Follicle Stimulating Hormone</i>	23
SHOX	<i>Short Stature Homeobox</i>	38