

GAMBARAN KELAINAN KROMOSOM PADA PASANGAN

INFERTILITAS

SKRIPSI

**Untuk Memenuhi Persyaratan
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**



Oleh :

Muhammad Farhan Setyoriyono

22700119

PROGRAM STUDI KEDOKTERAN

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA

2024/2025

**HALAMAN PERSETUJUAN
SKRIPSI**

GAMBARAN KELAINAN KROMOSOM PADA PASANGAN INFERTILITAS

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

Oleh :

**Muhammad Farhan Setyoriyono
NPM : 22700119**

**Menyetujui untuk diuji
Pada tanggal: 15 Juli 2025**

Pembimbing Utama,



dr. Eva Diah Setijowati, M.Si. Med

NIK. 08409-ET

Pembimbing Pendamping,



**dr. Maria Juliati kusumaningtyas,
MSi**

NIK. 02363-ET

Penguji,

Dr. dr. Indah Widyaningsih, M.Kes



NIK. 02340-ET

HALAMAN PENGESAHAN
SKRIPSI
GAMBARAN KELAINAN KROMOSOM PADA PASANGAN INFERTILITAS

Oleh :
Muhammad Farhan Setyoriyono
NPM : 22700119

Menyetujui diuji pada
Hari : Selasa
Tanggal : 15 Juli 2025

Pembimbing Utama,



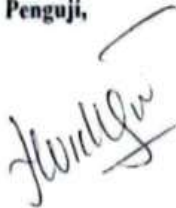
dr. Eva Diah Setijowati, M.Si. Med
NIK. 08409-ET

Pembimbing Pendamping,



dr. Maria Juliati Kusumaningtyas, M.Si
NIK. 02363-ET

Penguji,



Dr. dr. Indah Widyaningsih, M.Kes
NIK. 02340-ET

KATA PENGANTAR

Puji dan syukur penulis sampaikan kepada Allah SWT atas segala kenikmatan dan karunia-Nya yang telah memungkinkan penulis menyelesaikan tugas akhir ini dengan judul yang telah disusun yakni “Gambaran Kelainan Kromosom pada Pasangan Infertilitas” Sebagai awal mendapatkan gelar Sarjana Kedokteran di Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Penyusunan tugas akhir ini diharapkan dapat menjadi langkah awal penulis menyusun karya ilmiah kedepannya dan dapat mengembangkan gagasan penulis dalam karya tulis ilmiah.

Tugas akhir tidak dapat terselesaikan tanpa dukungan banyak pihak yang sampai hari ini membantu penulis. Oleh karena itu, dikesempatan ini penulis menyampaikan terima kasih kepada :

1. Allah Azza Wa Jalla SWT yang memberikan penulis petunjuk dan kekuatan sehingga dapat menyusun tugas akhir sampai tahap ini.
2. Prof. Dr. Kuntaman, dr. MS., Sp. MK (K) sebagai Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah meluangkan kesempatan sehingga peneliti dapat menimba ilmu di Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.
3. dr. Eva Diah Setijowati, M.Si, Med. sebagai dosen pembimbing I yang sudah meluangkan waktu dan tenaga yang luar biasa pada penulis, membimbing penulis dengan seksama hingga saat ini.

4. dr. Maria Juliati Kusumaningtyas, M.Si sebagai dosen pembimbing II yang sudah *support* dan arahan serta bimbingan pada penulis hingga penulis dapat menulis tugas akhir sampai saat ini,
5. Dr. dr. Hj. Indah Widyaningsih, M.Kes, Sp.KKLP sebagai dosen penguji tugas akhir yang telah memberikan masukan dan arahan dalam pengerjaan tugas akhir ini.
6. Kepada ibunda dan ayah tercinta, Siti Khotidjah, Str. Keb (Bdn), CHT. dan Maryanto, SP. yang selalu memberikan dukungan moral, semangat, material, dan doa yang tidak terkira pada penulis.
7. Teman-teman yang sangat saya sayangi, karena telah mendukung penulis baik moral maupun motivasi yang luar biasa.

Penulis menyadari bahwa karya akhir ini masih belum mencapai tingkatan kesempurnaan yang diinginkan. Maka, penulis sangat menghargai apabila menerima masukan dan kritik yang membangun dari semua kalangan. Semoga atas karena tugas akhir ini dapat memberikan manfaat yang besar kepada para pembaca.

Surabaya, 7 Juli 2025



Penulis

ABSTRAK

Setyoriyono, Muhammad, Farhan. 2025. *Gambaran Kelainan Kromosom pada Pasangan Infertilitas*. Skripsi, Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Dosen pembimbing: dr Eva Diah Setijowati¹⁾; dr Maria Juliati Kusumaningtyas²⁾

Infertilitas adalah gangguan kesehatan reproduksi yang dapat mempengaruhi pasangan usia subur baik secara fisik maupun psikologis. Infertilitas dapat terbagi primer dan sekunder. Salah satu penyebab infertilitas adalah kelainan jumlah dan atau struktur kromosom. Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui kelainan jumlah dan struktur kromosom pada pasangan dengan infertilitas primer dan sekunder. Penelitian ini menggunakan metode deskriptif observasional dengan pendekatan retrospektif, menggunakan data sekunder dari 26 individu (13 pasangan) yang menjalani pemeriksaan kariotipe di Laboratorium Genetika Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya selama tahun 2019–2024. Hasil pemeriksaan penelitian ditemukan kelainan jumlah kromosom pada infertilitas primer yaitu Mosaik; 45,X (32%) / 46,XX (68%) dan tidak ditemukan kelainan jumlah kromosom pada infertilitas sekunder. Pada kelainan struktur kromosom pada infertilitas primer didapatkan kelainan translokasi, 46,XY,t(6;13)(q27;q32) dan 46,XX,t(7;18)(p14;p11.3) serta ditemukan kelainan struktur kromosom pada infertilitas sekunder yaitu heterokromatin (46,XY,9q12h). Saran pada penelitian ini adalah perlunya pengumpulan data yang homogen dengan cakupan lokasi yang heterogen agar ruang lingkup penelitian menjadi lebih luas dan data yang diperoleh bersifat lebih variatif serta representatif

Kata kunci: Infertilitas, Kelainan Kromosom, Kariotip, Translokasi, Mosaik Turner

ABSTRACT

Setyoriyono, Muhammad, Farhan. 2025. *Description of Chromosomal Abnormalities in Couples Infertility*. Final Assignment, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma Surabaya University. Supervisors: dr Eva Diah Setijowati¹⁾; dr Maria Juliati Kusumaningtyas²⁾

Infertility was a disorder of the reproductive system that affected couples of reproductive age both physically and psychologically. This condition was classified into primary and secondary infertility. One of the causes was abnormalities in the number and/or structure of chromosomes. This study aimed to identify chromosomal abnormalities, both numerical and structural, in couples with primary and secondary infertility. The research employed a descriptive observational method with a retrospective approach, using secondary data from 26 individuals (13 couples) who underwent karyotype examination at the Genetics Laboratory of the Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma University Surabaya during the period of 2019–2024. The results showed numerical chromosomal abnormalities in primary infertility cases, with a mosaic karyotype of 45,X (32%) / 46,XX (68%), while no numerical abnormalities were found in secondary infertility cases. Regarding structural abnormalities, translocations were identified in primary infertility with karyotypes 46,XY,t(6;13)(q27;q32) and 46,XX,t(7;18)(p14;p11.3), while in secondary infertility, a structural abnormality in the form of 9q12 heterochromatin (46,XY,9q12h) was found. The study suggested the need for data collection with more homogeneous subject characteristics and broader geographic coverage so that the data obtained would be more diverse, representative, and could expand the scope of the research.

Keywords: *Infertility, Chromosomal Abnormalities, Karyotype, Translocation, Turner Mosaic*

DAFTAR ISI

JUDUL.....	i
HALAMAN PERSETUJUAN.....	ii
KATA PENGANTAR	iv
<i>ABSTRACT</i>	vii
DAFTAR ISI	viii
Daftar Tabel.....	xi
Daftar Gambar.....	xii
Daftar Diagram.....	xiii
Daftar Singkatan.....	xiv
BAB I	1
PENDAHULUAN	1
A. Latar Belakang	1
B. Rumusan Masalah	4
C. Tujuan Penelitian	4
1. Tujuan Umum	4
2. Tujuan Khusus	4
D. Manfaat Penelitian	4
BAB II.....	5
TINJAUAN PUSTAKA	5
A. Definisi infertilitas	5
B. Etiologi infertilitas	5
1. Etiologi infertilitas dari faktor anatomi.....	5
2. Etiologi infertilitas dari faktor hormon	6
3. Etiologi infertilitas dari faktor genetik	8
C. Patofisiologi infertilitas	9
1. Patofisiologi Infertilitas Wanita.....	9
2. Patofisiologi Infertilitas Pria	9
D. Infertilitas Primer	10
Kelainan struktur dan jumlah kromosom pada pria dan ...23	
wanita.....	23

BAB III	25
A. Kerangka Konsep	25
B. Hipotesis Penelitian.....	25
C. Penjelasan Kerangka Konsep.....	26
BAB IV	27
METODE PENELITIAN.....	27
A.Rancangan Penelitian.....	27
B.Lokasi Dan Waktu Penelitian	27
C. Populasi Dan Sampel.....	27
1.Populasi	27
2. Sampel	27
D. Variabel Penelitian	28
E. Definisi Operasional	29
Tabel 4.1 Definisi Operasional.....	29
F. Prosedur Penelitian	30
1. Alur pengumpulan data.....	30
2. Prosedur Penelitian	30
3. Formulir Pengolahan Data.....	32
BAB V	33
HASIL PENELITIAN DAN ANALISIS DATA	33
A.Karakteristik Pasien.....	33
1.Umur.....	33
2.Jenis Infertilitas	34
B.Diagnosis Klinis.....	34
C.Analisa Kariotip.....	36
1.Pria	36
2.Wanita	37
D.Hubungan Infertilitas, Diagnosis Klinis dan Kariotip	38
1.Pria	38
2.Wanita	38
BAB VI	39
PEMBAHASAN.....	39
A.Usia dan Infertilitas	39
B.Diagnosis Klinis dan Infertilitas	41
1.Pria	41

2.Wanita	44
BAB VII.....	53
KESIMPULAN DAN SARAN.....	53
A.Kesimpulan.....	53
B.Saran	53
DAFTAR PUSTAKA	55
LAMPIRAN 1	59
Pernyataan Keaslian Tulisan.....	59
LAMPIRAN 2	60
Sertifikat Laik Etik.....	60
LAMPIRAN 3	61
Surat Izin Penelitian di Laboratorium Genetika	61
LAMPIRAN 4	62
Lembar Konsultasi.....	62
LAMPIRAN 5	64
Cek Plagiasi.....	64
LAMPIRAN 6	65
Dokumentasi Kegiatan.....	65
LAMPIRAN 7	66
Formulir Pernyataan Publikasi.....	66
LAMPIRAN 8	68
Surat Pernyataan Penulisan Hasil di Jurnal Ilmiah	68
LAMPIRAN 9	69
Surat Persetujuan diunggah di E-Repository	69
Artikel.....	71

Daftar Tabel

Tabel 4.1 Definisi operasional.....	21
Tabel 4.2 Jadwal pengumpulan data.....	22
Tabel 4.3 Langkah pengumpulan data.....	22
Tabel 4.4 Lembar pengumpulan data	25
Tabel 5.1 Hubungan Infertilitas Pria	38
Tabel 5.2 Hubungan Infertilitas Wanita	38

Daftar Gambar

Gambar 2.1 Sindrom Klinefelter.....	11
Gambar 2.2 Sindrom Jacob.....	12
Gambar 2.3 Sindrom Turner.....	15
Gambar 2.4 Sindrom Trisomi X.....	16
Gambar 2.5 Delesi Terminal dan Interstitial.....	18
Gambar 2.6 Translokasi Kromosom.....	20
Gambar 2.7 translokasi Resiprokal dan Robertsonian	20
Gambar 2.8 Pembagian Inversi.....	23

Daftar Diagram

Diagram 5.1 Data Umur	41
Diagram 5.2 Perbandingan Infertilitas Pria dan Wanita	42
Diagram 5.3 Diagnosis Klinis pada Pasien Pria.....	43
Diagram 5.4 Diagnosis Klinis pada Pasien Wanita	43
Diagram 5.5 Kariotip Pria	44
Diagram 5.6 kariotip Wanita	45

DAFTAR SINGKATAN

IVF : *fertilisasi in-vitro*

GBD : *Global Burden of Disease*

ASR : *(Age-Standardized Rates)*

PCOS: *Polycystic Ovarian Syndrome*

POGI: Persatuan Obstetri Ginekologi Indonesia

OAT : *Oligoasthenoteratozoospermia*

JCM : *juxtacortical medulla*