

**ANALISIS PEDIGREE PADA PENDERITA  
KELAINAN KONGENITAL ANGGOTA  
GERAK BAWAH DI KOTA  
PALEMBANG**



**SKRIPSI**

Sebagai salah satu syarat memperoleh gelar  
Sarjana Kedokteran (S.Ked)

Oleh:  
**ARDHIA AMALIA**  
**NIM 702014078**

**PROGRAM STUDI KEDOKTERAN  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS MUHAMMADIYAH PALEMBANG  
2018**

## **HALAMAN PENGESAHAN**

### **ANALISIS PEDIGREE PADA PENDERITA KELAINAN KONGENITAL ANGGOTA GERAK BAWAH DI KOTA PALEMBANG**

Dipersiapkan dan disusun oleh  
**Ardhia Amalia**  
**NIM 702014078**

Sebagai salah satu syarat memperoleh gelar  
**Sarjana Kedokteran (S.Ked)**

Pada tanggal 06 Februari 2018

**Menyetujui:**

**dr. Mitayani, M.si.Med**

Pembimbing Pertama

**DR. dr. Legiran, M.kes.**

Pembimbing Kedua

**Dekan  
Fakultas Kedokteran**



**dr. Yanti Rosita, M.Kes**

**NBM/NIDN. 0603 5710 1079954/0204076701**

## **HALAMAN PERNYATAAN ORISINALITAS**

Dengan ini saya menerangkan bahwa:

1. Karya Tulis Saya, skripsi ini adalah hasil dan belum pernah diajukan untuk mendapat gelar akademik, baik di Universitas Muhammadiyah Palembang, maupun Perguruan Tinggi Lainnya.
2. Karya Tulis ini murni gagasan, rumusan dan penelitian Saya sendiri, tanpa bantuan pihak lain kecuali arahan Tim Pembimbing.
3. Dalam karya tulis ini tidak terdapat karya atau pendapat yang telah ditulis atau dipublikasikan orang lain, kecuali secara tertulis dengan dicantumkan sebagai acuan dalam naskah dengan disebutkan nama pengarang dan dicantumkan dalam daftar pustaka.
4. Pernyataan ini saya buat dengan sesungguhnya dan apabila dikemudian hari terdapat penyimpangan dan ketidakbenaran dalam pernyataan ini, maka Saya bersedia menerima sanksi akademik atau sanksi lainnya sesuai dengan norma yang berlaku di Perguruan Tinggi ini.

Palembang, 23 Januari 2018

Yang membuat pernyataan



(Ardhia Amalia)

NIM 702014078

## **HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI KARYA ILMIAH UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIS**

Dengan Penyerahan naskah artikel dan *softcopy* berjudul: Analisis Pedigree pada Penderita Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah di Palembang.  
Kepada Unit Penelitian dan Pengabdian Masyarakat (UP2M) Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Palembang (FK-UMP), Saya:

Nama : Ardhia Amalia  
NIM : 702014078  
Program Studi : Kedokteran  
Fakultas : Kedokteran Universitas Muhammadiyah Palembang  
Jenis Karya Ilmiah : Skripsi

Demi pengembangan ilmu pengetahuan, setuju memberikan kepada FK UMP, Pengalihan Hak Cipta dan Publikasi Bebas Royalti atas Karya Ilmiah, Naskah dan *softcopy* diatas. Dengan hak tersebut, FK-UMP berhak menyimpan, mengalih media/formatkan, dalam bentuk pangkalan data (*database*), mendistribusikan, menampilkan, mempublikasikan di internet atau media lain untuk kepentingan akademis, tanpa perlu meminta izin dari Saya, selama tetap mencantumkan nama Saya, dan Saya memberikan wewenang kepada pihak FK-UMP untuk menentukan salah satu Pembimbing sebagai Penulis Utama dalam Publikasi. Segala bentuk tuntutan hukum yang timbul atas pelanggaran Hak Cipta dalam Karya Ilmiah ini menjadi tanggung jawab Saya pribadi.

Demikian pernyataan ini, Saya buat dengan sebenarnya.

Dibuat di : Palembang  
Pada tanggal : 23 Januari 2018  
Yang Menyetujui,



(Ardhia Amalia)

NIM: 702014078

## **ABSTRAK**

Nama : Ardhia Amalia  
Program Studi : Kedokteran  
Judul : Analisis Pedigree pada Penderita Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah di Kota Palembang

Abnormalitas kongenital anggota gerak merupakan suatu kondisi kelainan kongenital pada muskuloskeletal yang lebih umum diturunkan atau diwariskan dari generasi ke generasi terdahulu. Kelainan kongenital anggota gerak bawah ini dapat disebabkan oleh infeksi selama masa kehamilan, konsumsi obat-obatan yang teratogenik, faktor mekanis dalam kandungan, terjadinya fibrosis dan pemendekan dari otot posterior medial tungkai terutama otot betis, kelainan genetik dimulai sebelum minggu ke-7, pengaruh di sekitar rahim, dan herediter. Penelitian ini bertujuan untuk menentukan pola pewarisan sifat kelainan kongenital anggota gerak bawah. Penelitian ini dilakukan bulan September hingga Desember 2017, di Kecamatan Ilir Timur I dan di Panti Sosial Bina Daksa "Budi Perkasa" dengan total sampel 41 orang. Hasil penelitian menunjukkan abnormalitas kongenital anggota gerak bawah umum pola pewarisannya kemungkinan non herediter. Sedangkan pola pewarisan abnormalitas kongenital anggota gerak bawah lokal kemungkinan autosomal dominan dan autosomal resesif maupun non herediter atau de novo. Kesimpulan, abnormalitas kongenital anggota gerak bawah dapat diturunkan maupun tidak diturunkan.

**Kata kunci : Analisis pedigree, abnormalitas kongenital, autosomal dominan, autosomal resesif, non herediter, de novo.**

## ***ABSTRACT***

Name : Ardhia Amalia  
Study Program : Medicine  
Title : *Pedigree Analysis of Patients with Congenital Lower Limb Defect in Palembang*

*Congenital limb abnormality is a congenital disorder in the musculoskeletal which is more commonly passed down from generation to generation. The congenital lower limb defect occurs because of infection during pregnancy, consuming teratogenic prescriptions, mechanical factor in the pregnancy, occurrence of fibrosis and shortening of the posterior medial leg muscle especially the calf muscle, the genetical disorder starts before the 7th week, impact around the uterus, and hereditary. The purpose of this research was to find the inheritance pattern of congenital lower limb defect. This research was conducted in October and December 2017, in Ilir Timur I and in Bina Daksa Social Institution "Budi Perkasa" with total sample 41 people. The result of research showed that systemic congenital lower limb possibly not passed down from generation to generation. While the pattern of inheritance of local congenital lower limb abnormalities can be passed down from generation to generation, the pattern of inheritance may be autosomal dominant, autosomal recessive or non hereditary or de novo. In conclusion, the abnormalities of the congenital lower limb defect can be passed down from generation to generation or not passed down.*

***Key words: Pedigree analysis, congenital abnormalities, autosomal dominant, recessive autosomal, non hereditary, de novo.***

## **KATA PENGANTAR DAN UCAPAN TERIMA KASIH**

Puji syukur saya panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Esa, karena atas berkat dan rahmat-Nya, saya dapat menyelesaikan skripsi ini. Penulisan skripsi ini dilakukan dalam rangka memenuhi salah satu syarat untuk mencapai gelar Sarjana Kedokteran pada Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Palembang. Saya menyadari bahwa, tanpa bantuan dan bimbingan dari berbagai pihak, dari masa perkuliahan sampai pada penyusunan skripsi ini, sangatlah sulit bagi saya menyelesaikan skripsi ini. Oleh karena itu, Saya mengucapkan terima kasih kepada:

- 1) dr. Mitayani, M.si.Med dan Dr.dr.Legiran, M.Kes yang telah menyediakan waktu, tenaga, dan pikiran untuk mengarahkan saya dalam penyusunan skripsi ini;
- 2) Masyarakat Kecamatan Ilir Timur I dan masyarakat Panti Sosial Bina Daksa “Budi Perkasa” yang telah banyak membantu dalam usaha memperoleh data yang saya perlukan;
- 3) Ayah, Bunda, Ayuk Alvianis Tri Megawati,S.H , Adik Siti Sabrina, dan keluarga saya yang telah memberikan bantuan dukungan material dan moral; dan
- 4) Bripda M. Farhan Rarapardana, S.H yang telah membantu dan memberikan semangat serta motivasi dalam menyelesaikan skripsi ini,
- 5) Sahabat saya Altiara, Ayyi, Dita, Romzi, Uni Tari, dan sahabat-sahabat yang telah banyak membantu saya dalam menyelesaikan skripsi ini.

Akhir kata, saya berdo'a Tuhan Yang Maha Esa berkenan membalaq segala kebaikan semua pihak yang telah membantu, dan semoga skripsi ini membawa manfaat bagi pengembangan ilmu pengetahuan. Aamiin.

Palembang, 23 Januari 2018

Penulis

## DAFTAR ISI

<b>HALAMAN SAMPUL</b>	i
<b>HALAMAN JUDUL .....</b>	i
<b>HALAMAN PENGESAHAN .....</b>	ii
<b>DAFTAR PERNYATAAN ORISINALITAS .....</b>	iii
<b>DAFTAR PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI ILMIAH UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIS.....</b>	iv
<b>ABSTRAK.....</b>	v
<b>ABSTRACT .....</b>	vi
<b>KATA PENGANTAR DAN UCAPAN TERIMA KASIH .....</b>	vii
<b>DAFTAR ISI.....</b>	viii
<b>DAFTAR TABEL.....</b>	xi
<b>DAFTAR GAMBAR .....</b>	xiii
<b>DAFTAR SINGKATAN .....</b>	xiv

### **BAB I PENDAHULUAN**

1.1. Latar Belakang .....	1
1.2. Rumusan Masalah.....	3
1.3. Tujuan Penelitian .....	3
1.3.1. Tujuan Umum.....	3
1.3.2. Tujuan Khusus.....	3
1.4. Manfaat Penelitian .....	3
1.4.1. Manfaat Teoritis .....	3
1.4.2. Manfaat Praktis.....	3
1.5. Keaslian Penelitian .....	4

### **BAB II TINJAUAN PUSTAKA**

2.1. Embriologi Ekstremitas	
2.1.1. Pertumbuhan dan Perkembangan Ekstremitas.....	5
2.1.2. Regulasi Molekuler Pembentukan Ekstremitas .....	7
2.1.3. Faktor Risiko Gangguan Embriogenesis .....	8
2.2. Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak	
2.2.1. Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah .....	9
2.2.1.1. <i>Congenital Talipes Equinovarus</i> .....	9
2.2.1.2. Amputasi Kongenital.....	11
2.2.1.3. Sindaktili .....	12
2.2.2. Abnormalitas Kongenital Lokal .....	13
2.2.2.1. Penyakit Blount (Genu Varus) .....	13
2.2.2.2. Varus Metatarsal Kongenital.....	15
2.2.2.3. Valgus Metatarsal.....	16
2.2.2.4. <i>Ankle Valgus</i> .....	17
2.2.2.5. Talus Vertikal Kongenital .....	18
2.2.2.6. Polidaktily .....	19
2.2.2.7. Torsi Tibia Internal.....	20
2.2.2.8. Pseudoatrosis Kongenital pada Tibia .....	21
2.2.2.9. Dislokasi Lutut Kongenital (Hiperekstensi Lutut/ Genu Recurvatum.....	22

2.2.2.10. Genu Valgum .....	23
2.2.2.11. Varus Koksa Kongenital .....	24
2.2.2.12. Selip Episifis Kepala Femur.....	26
2.2.2.12.1. SEKF Stabil.....	28
2.2.2.12.2. SEKF Tidak Stabil .....	28
2.2.2.13. Dislokasi Hip Kongenital .....	29
2.3. Pedigree .....	30
2.3.1. <i>X-Linkage Dominan</i> dan <i>X-Linkage Resesif</i> .....	31
2.3.2. <i>Y-Linkage</i> .....	32
2.3.3. Dominan Autosomal .....	33
2.3.4. Resesif Autosomal .....	33
2.4. Kerangka Teori .....	34

### **BAB III METODE PENELITIAN**

3.1. Jenis Penelitian .....	35
3.2. Waktu dan Tempat Penelitian.....	35
3.3. Populasi dan Sampel Penelitian.....	35
3.3.1. Populasi.....	35
3.3.2. Sampel dan Besar Sampel .....	35
3.3.3. Kriteria Inklusi dan Eklusi .....	36
3.3.3.1 Kriteria Inklusi .....	36
3.3.3.2 Kriteria Eksklusi .....	37
3.4. Definisi Operasional .....	37
3.5. Cara Pengumpulan Data .....	38
3.5.1. Data Primer .....	38
3.6. Cara Pengolahan dan Analisis Data.....	38
3.6.1. Pengolahan Data .....	38
3.6.2. Analisis Data.....	38
3.7. Alur Penelitian .....	39

### **BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN**

4.1. Hasil .....	40
4.1.1. Asumsi I : Pola Pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Umum secara Non Herediter atau De Novo .....	44
4.1.2. Asumsi II : Pola pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal secara Autosomal Dominan.....	49
4.1.3. Asumsi III : Pola Pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal secara Autosomal Resesif .....	52
4.1.4. Asumsi IV : Pola Pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal secara Non Herediter atau De Novo .....	54
4.2. Pembahasan .....	58
4.2.1. Asumsi I : Pola Pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Umum secara Non Herediter atau De Novo .....	58
4.2.2. Asumsi II : Pola Pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal secara Autosomal Dominan.....	62
4.2.3. Asumsi III : Pola Pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal secara Autosomal Resesif .....	63

4.2.4. Asumsi IV : Pola Pewarisan Abnormalitas Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal secara Non Herediter atau De Novo .....	64
4.3. Kelemahan Penelitian .....	65
<b>BAB V. KESIMPULAN DAN SARAN</b>	
5.1.. Kesimpulan .....	66
5.2. Saran .....	66
<b>DAFTAR PUSTAKA .....</b>	67
<b>LAMPIRAN 1 .....</b>	71
<b>LAMPIRAN 2 .....</b>	74
<b>LAMPIRAN 3 .....</b>	77
<b>LAMPIRAN 4 .....</b>	80
<b>LAMPIRAN 5 .....</b>	81
<b>BIODATA .....</b>	88

## **DAFTAR TABEL**

Tabel 1.1. Keaslian Penelitian.....	4
Tabel 4.1. Distribusi Frekuensi Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah .....	40
Tabel 4.2. Distribusi Frekuensi Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah berdasarkan Lokasi Kelainan dengan Pola Pewarisan.....	42
Tabel 4.3. Distribusi Frekuensi Kelainan Kongenital berdasarkan Jenis Kelamin.....	43
Tabel 4.4. Distribusi Frekuensi Kelainan Kongenital berdasarkan Pola Pewarisan .....	44
Tabel 4.5. Jenis-Jenis Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah secara Umum Non Herediter atau De Novo .....	46
Tabel 4.6. Jenis-Jenis Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal Autosomal Dominan.....	50
Tabel 4.7. Jenis-Jenis Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah Lokal Autosomal Resesif .....	53
Tabel 4.8. Jenis-Jenis Kelainan Kongenital Anggota Gerak Bawah secara Lokal Non Herediter atau De Novo.....	55

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 2.1. Klinis bayi yang mengalami CTEV .....	11
Gambar 2.2. Gambaran klinis <i>blount disease</i> .....	14
Gambar 2.3. Gambaran klinis dari varus metatarsal kongenital .....	16
Gambar 2.4. Valgus Metatarsal.....	16
Gambar 2.5. <i>Ankle Valgus</i> .....	18
Gambar 2.6. Gambaran klinis dari <i>vertical talus</i> kongenital .....	19
Gambar 2.7. Gambaran klinis polidaktili .....	20
Gambar 2.8. Gambaran klinis torsi tibia interna dengan sudut 15 derajat pada usia 18 bulan .....	20
Gambar 2.9. Gambaran klinis Pseudoatrosis Kongenital pada Tibia.....	21
Gambar 2.10. Gambaran klinis dislokasi lutut kongenital (Hiperekstensi Lutut/ <i>Genu recurvatum</i> ).....	22
Gambar 2.11. Genu Valgum pada anak .....	24
Gambar 2.12. Deformitas pada koksavara .....	25
Gambar 2.13. Klinis deformitas pada anak SEKF .....	27
Gambar 2.14. Simbol-simbol dalam Pedigree .....	31
Gambar 2.15. Pola pewarisan <i>X-Linkage</i> Dominan .....	32
Gambar 2.16. Pola pewarisan <i>Y-Linkage</i> .....	32
Gambar 2.17. Pola pewarisan autosomal dominan .....	33
Gambar 2.18. Pola pewarisan autosomal resesif.....	33
Gambar 4.1. Asumsi I : Pola pewarisan abnormalitas kongenital anggota gerak bawah umum secara non herediter atau de novo .....	45
Gambar 4.2. Asumsi II : Pola pewarisan abnormalitas kongenital anggota gerak bawah lokal secara autosomal dominan.....	50
Gambar 4.3. Asumsi III : Pola pewarisan abnormalitas kongenital anggota gerak bawah lokal secara autosomal resesif .....	52
Gambar 4.4. Asumsi IV : Pola pewarisan abnormalitas kongenital anggota gerak bawah lokal secara non herediter atau de novo.....	55

## DAFTAR SINGKATAN

AER	: <i>Apical Ectodermal</i>
CTEV	: <i>Congenital Talipes Equinevarus</i>
DNA	: <i>Deoxyribo Nucleic Acid</i>
FGF 4	: <i>Fibroblast Growth Factor 4</i>
FGF 8	: <i>Fibroblast Growth Factor 8</i>
FGF10	: <i>Fibroblast Growth Factor 10</i>
HOX	: <i>Homeobox</i>
HOXA	: <i>Homeobox A</i>
HOXB	: <i>Homeobox B</i>
HOXB8	: <i>Homeobox B8</i>
HOXD13	: <i>Homeobox D13</i>
PITX1	: <i>Pituitary Homeobox</i>
RNA	: <i>Ribonucleic Acid</i>
SEKF	: <i>Slipped Capital Femoral Epiphysis</i>
SHH	: <i>Sonic Hedgehog</i>
TBX4	: <i>T-Box 4</i>
TBX5	: <i>T-Box 5</i>
TNNT3	: <i>Tropomodulin T3</i>
TORCH	: <i>Toxoplasma gondii (toxo), Rubella, Cytomegalovirus (CMV), Herpes Simplex Virus (HSV)</i>



# BAB I

## PENDAHULUAN

### 1.1 Latar Belakang

Malformasi kongenital atau cacat lahir adalah suatu kelainan struktural, kelainan perilaku, kelainan fungsi, dan kelainan metabolismik yang terdapat pada bayi waktu lahir, terlepas apakah kelainan tersebut disebabkan oleh faktor genetik atau faktor yang lain tetapi mempunyai efek permanen (Karbasi, 2009; Sallout et al., 2011).

Sedangkan menurut Effendi (2014), kelainan kongenital atau bawaan adalah kelainan yang sudah ada sejak lahir yang dapat disebabkan oleh faktor genetik maupun nongenetik. Kelainan bawaan yang disebabkan oleh faktor genetik dikelompokkan ke dalam kelainan akibat mutasi gen tunggal, kelainan aberasi kromosom, dan kelainan multifaktorial (gabungan genetik dan pengaruh lingkungan). Kelainan oleh faktor nongenetik adalah kelainan yang disebabkan oleh obat-obatan, teratogen, dan radiasi.

Malformasi kongenital dapat melibatkan berbagai organ termasuk otak, jantung, paru-paru, hati, tulang, dan saluran pencernaan. Semua ibu hamil memiliki risiko bayi lahir cacat, tanpa memandang usia, ras, pendapatan atau status hunian (Hudgins dan Cassidy, 2006). Selain itu, kelainan bawaan yang paling banyak ditemukan adalah dari kelompok sistem muskulo skeletal (talipes), sistem saraf (anencefali, spina bifida dan meningocele), celah bibir dan langit-langit dan omphalocele (Kemenkes, 2016).

Cacat sejak lahir dapat dikelompokkan berdasarkan penyebabnya, yaitu karena terjadi mutasi gen tunggal dan pola pewarisan spesifik (sekitar 25%), penyebab lingkungan yang diketahui (sekitar 8%), perubahan struktur atau jumlah kromosom (sekitar 7%) dan penyebab yang tak dikenal (sekitar 60%). Kategori yang lain adalah gabungan dari dua atau lebih dari penyebab yang dikenal menimbulkan suatu multipel kongenital (González, 2004).

Cacat sejak lahir menjadi penyebab utama kematian pada bayi pada tahun pertama di banyak negara di dunia (Villasenor et al., 2003). Di Amerika

Serikat, kematian bayi dengan cacat sejak lahir mencapai 21% dari semua kematian bayi (Villasenor et al., 2003).

Angka kejadian kelainan kongenital di Indonesia adalah sebesar 7,8 per 1000 persalinan, dimana kejadian pada bayi laki-laki lebih besar dibandingkan dengan kejadian pada bayi perempuan (Kemenkes, 2016). Sedangkan menurut WHO dalam Kemenkes (2016) memperkirakan prevalensi kelainan bawaan di Indonesia adalah 59,3 per 1000 kelahiran hidup.

Hasil dari surveilans kelainan bawaan berbasis Rumah Sakit pada periode awal September 2014 sampai dengan akhir Agustus 2015 menunjukkan 231 bayi yang mengalami kelainan bawaan sebagian besar lahir dengan 1 jenis kelainan bawaan (87%), dan ditemukan pula bayi lahir dengan lebih dari 1 jenis kelainan bawaan (13%). Sebagian besar kasus kelainan bawaan di 13 Rumah Sakit dilaporkan terjadi pada bayi dengan berat lahir kurang dari 2500 gram; bayi berat lahir kurang dari 1500 gram (19,5%) dan bayi berat lahir antara 1500-2499 gram (37,7%) (Kemenkes, 2016).

Beberapa jenis penyakit atau kelainan akan menunjukkan adanya kejadian berulang yang dialami oleh lebih dari satu orang yang memiliki hubungan saudara satu sama lain. Melalui daftar silsilah keluarga akan diperoleh dugaan yang baik dan pasti bahwa sifat tersebut dipengaruhi oleh faktor keturunan, untuk itu dilakukanlah penelitian analisis pedigree atau silsilah keluarga kelainan kongenital pada anggota gerak dengan mengumpulkan data sebanyak-banyaknya dari keluarga yang memenuhi kriteria dan disusun dalam bentuk silsilah keluarga (Arsal, 2012). Berdasarkan data diatas, dan belum ada penelitian mengenai Analisis Pedigree pada penderita kelainan anggota gerak bawah di Kota Palembang, maka peneliti melakukan analisa silsilah keluarga kelainan anggota gerak kongenital untuk menentukan kelainan tersebut yang disebabkan oleh pengaruh genetik dan untuk menentukan pola pewarisan kelainan kongenital anggota gerak bawah di Palembang.

## **1.2 Rumusan Masalah**

Bagaimana gambaran pedigree pada penderita kelainan kongenital anggota gerak bawah di Kota Palembang?

## **1.3 Tujuan Penelitian**

### **1.3.1 Tujuan Umum**

Mengetahui gambaran pedigree pada penderita kelainan kongenital anggota gerak bawah di Kota Palembang.

### **1.3.2 Tujuan Khusus**

1. Mengidentifikasi jumlah kejadian penderita kelainan kongenital anggota gerak bawah di Kota Palembang.
2. Menganalisis pedigree penderita kelainan kongenital anggota gerak bawah di Kota Palembang.

## **1.4 Manfaat Penelitian**

### **1.4.1 Manfaat Teoritis**

Memberikan informasi ilmiah mengenai pola penurunan kelainan kongenital anggota gerak bawah di Kota Palembang.

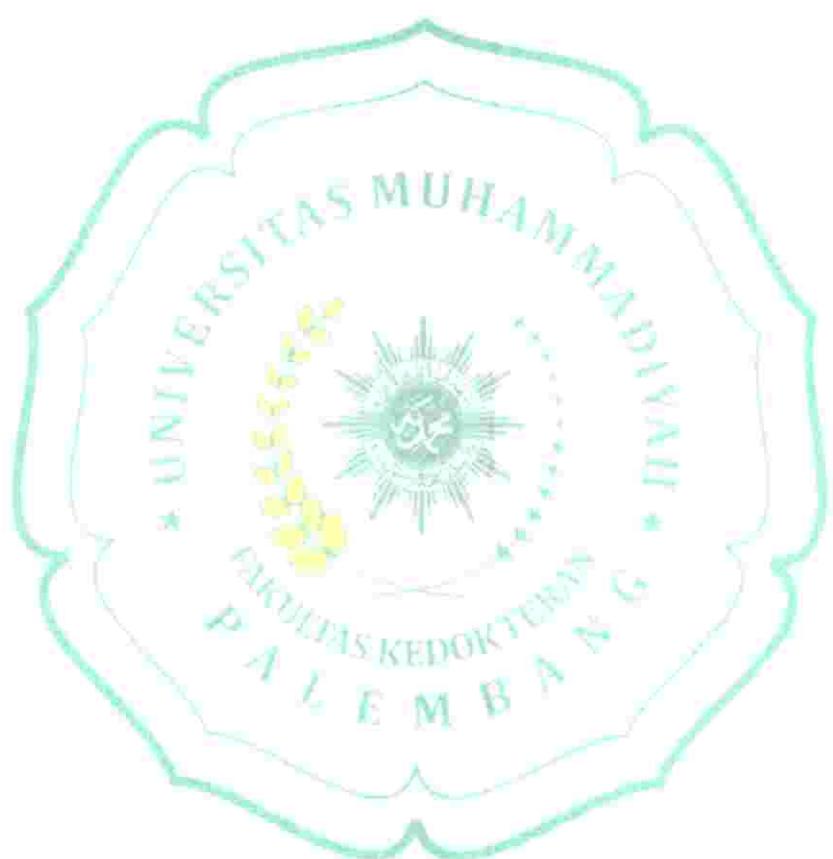
### **1.4.2 Manfaat Praktis**

Menentukan kelainan kongenital alat gerak yang disebabkan oleh pengaruh genetik dan untuk menentukan pola penurunan kelainan kongenital anggota gerak bawah.

## 1.5 Keaslian Penelitian

**Tabel 1.1 Keaslian Penelitian**

Nama Peneliti	Judul dan Tahun	Metode Penelitian	Hasil Penelitian
Perkasa, Punagi, Khaeruddin (2012)	Analisis pedigree gangguan pendengaran dan ketulian pada penduduk dusun Sepang, Polewali Mandar, Sulawesi Barat	<i>Cross Sectional</i>	Uji statistik chi-square menunjukkan bahwa pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian secara autosomal dominan didapatkan nilai $\chi^2$ hasil=6,721 > $\chi^2$ tabel = 3,84 dan nilai p= 0,01<0,05 dengan df = 1, dan pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian secara autosomal resesif didapatkan nilai $\chi^2$ hasil=0,628 < $\chi^2$ tabel =3,84 dan nilai p=0,428>0,05 dengan df = 1.
Arsal, 2012.	Analisis Pedigree Cadel(Studi Kasus Beberapa Kabupaten di Sulawesi Selatan)	<i>Cross Sectional</i>	Cadel dapat disebabkan oleh faktor keturunan dengan pola pewarisan resesif autosomal.



## DAFTAR PUSTAKA

- Aini ZM, Saimin J. Hubungan Infeksi TORCH pada kehamilan dengan kejadian kelainan kongenital pada bayi baru lahir. Jurnal Fakultas Kedokteran Haluoleo Volume IV No.2 <http://ojs.uho.ac.id/index.php/medula/article/view/2810/2099> Diakses tanggal 5 Januari 2018.
- Al-Wadi S A. 1983. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda with progressive arthropathy. Kuwait Medical Genetics Centre, and the Orthopaedic Hospital and Radiology Department, Kuwait. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.21.3.193> Diakses tanggal 13 Januari 2018.
- Arsal AF, 2012. *Pedigree Analysis of Cadel (Case Study on Several Town in Sulawesi Selatan)*. Jurnal Sainsmat Volume I No 2. <http://ojs.unm.ac.id/index.php/sainsmat> Diakses tanggal 17 Juli 2017.
- Astari RW, 2012. Aplikasi Peluang Diskrit dan Pohon Keluarga dalam Analisis Pewarisan dan Gen Tunggal. Institut Teknologi Bandung. Diakses tanggal 8 Agustus 2017.
- Byung JM, 2011. *Whole-exome sequencing identifies mutations of KIF22 in Spondyloepimetatarsal Dysplasia with joint Laxity, Leptodactylic Type*. The American Journal of Human Genetics 89, 760-766. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3234366/> Diakses tanggal 5 Januari 2018.
- Cahyono BC, 2012. *Congenital Talipes Equinovarus (CTEV)*. Jurnal Fakultas Kedokteran Universitas Jember. CDK-191/vol. 39 no.3. Diakses tanggal 20 Januari 2018.
- Cakan dan Demir A, 2010. *Anesthetic Management of the Child with Homocystinuria: Case Report*. Turkiye Klinikleri J Anest Reanim 2010;8(2):150-3. Diakses tanggal 8 Januari 2018.
- Cekmez F, Pirgon MO, Tanju IA . 2011. *Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda in Twins*. The Journal of Current Pediatrics, published by Galenos Publishing. [https://www.researchgate.net/publication/288648347\\_Spondyloepiphyseal\\_Dysplasia\\_Tarda\\_in\\_Twins](https://www.researchgate.net/publication/288648347_Spondyloepiphyseal_Dysplasia_Tarda_in_Twins) Diakses tanggal 10 Januari 2018.
- Davies RW, Hall CM. 1986. goachondroplasia: clinical diagnosis at different ages and comparison of autosomal dominant and recessive types. A review of 32 patients (26 kindreds). Journal of Medical Genetics 1986, 23, 425-434. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.23.5.425>. Diakses tanggal 8 Januari 2018.

- Depkes RI, 2006. Pedoman pelayanan farmasi untuk ibu hamil dan menyusui. [http://pio.binfar.depkes.go.id/PIOPdf/PEDOMAN\\_IBU\\_HAMIL.pdf](http://pio.binfar.depkes.go.id/PIOPdf/PEDOMAN_IBU_HAMIL.pdf) Diakses tanggal 5 Januari 2018.
- Dussa CU, 2017. *Management of Severe Equinovalgus in Patientss with Cerebral Palsy by Naviculectomy in combination with midfoot Arthrodesis*. American Orthopaedic Foot and Ankle Society. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28587475> Diakses tanggal 11 Januari 2018.
- Effendi SH, 2014. Penanganan Bayi dengan Kelainan Kongenital dan Konseling Genetik. Jurnal Universitas Padjajaran Volume 1 No 3. Diakses tanggal 5 Agustus 2017.
- González AJ 2004. Beginners' guide to genetics: congenital malformations. studentBMJ, 12:437- 480.
- Gregory R. White, MD, and Gregory A. Mencio, MD. 1995. *Genu Valgum in Children: Diagnostic and Therapeutic Alternatives*. J Am Acad Orthop Surg 1995;3:275-283. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov> Diakses tanggal 4 Januari 2018
- Gurnett CA et al., 2009. *Skeletal muscle contractile gene (tnnt3, myh3, tpm2) mutations not found in vertical talus or clubfoot*. Clinical orthopaedics and related research. 467:1195. <https://doi.org/10.1007/s11999-008-0694-5>
- Hennigan et al., 2000. *Resistant Talipes Equinovarus Associated with Congenital Constriction Band Syndrome*. Journal of Pediatric Orthopaedics: Volume 20 - Issue 2 - p 240-245.
- Hudgins L, Cassidy SB 2006. Congenital anomalies. In: Martin RJ, Fanaroff AA, Walsh MC. Neonatal Perinatal Medicine, 8th ed Philadelphia, Mosby Elsevier; 561-81. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2672777/> Diakses tanggal 3 Januari
- Horton WA, Hall JG, Hecht JT. 2007. *Achondroplasia*. The Lancet. Volume 370, Issue 9582, 14–20 July 2007, Pages 162-172. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(07\)61090-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)61090-3) Diakses tanggal 16 Januari 2018.
- Indra IGB, 2016. *Congenital Talipes Equino Virus*. Sari Pustaka. Universitas Udayana Denpasar, Indonesia. <http://erepo.unud.ac.id/4427/1/da5270127d0b314b560f767a6206af35.pdf> Diakses 20 Juli 2017
- Jeffry J. Tejada, Joyce Raymond B. 2012. On the Misuse of Slovin's Formula. Punzalan University of the Philippines DilimanVolume 61 No.1. <http://www.psai.ph/content/misuse-slovin%20%99s-formula> Diakses tanggal 6 September 2017.

Jin Park W et al., 1995. *Analysis of Phenotypic Features and FGFR2 mutations in Apert Syndrome.* Am. J. Hum. Genet. 57:321-328,1995. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1801532/> Diakses tanggal 4 Januari 2018

Karbasi SA, Golestan M, Fallah R, Mirnaseri F, Barkhordari K, and Bafghee MS, 2009. Prevalence of Congenital Malformations. Acta Medica Iranica, 47(2):149-153 <http://acta.tums.ac.ir/index.php/acta/article/view/3563> Diakses tanggal 6 Juli 2017

Katelyn S et al., 2011. *Variants in genes that encode muscle contractile proteins influence risk for isolated clubfoot.* American Journal of Medical Genetics. Volume 155. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3158831/> Diakses Tanggal 5 Januari 2018.

Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2016. Hasil Surveilans Kelainan Bawaan. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. <http://www.depkes.go.id/article/view/16030300002/inilah-hasil-surveilans-kelainan-bawaan-.html> Diakses 23 Juli 2017

Michael CN et al., 1996. *Graded activation of fibroblast growth factor receptor 3 by mutations causing achondroplasia and thanatophoric dysplasia.* Nature Genetic 13, 233-237. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8640234> Diakses tanggal 11 Januari 2018.

Noor Z, 2016. Buku Ajar Gangguan Muskuloskeletal. Ed-2, Salemba Medika, Jakarta Indonesia.

Nuraini T, 2011. Penurunan Sifat Autosomal pada Manusia. Universitas Indonesia. Diakses tanggal 5 Agustus 2017.

Perkasa MF, Punagi AQ, Khaeruddin, 2012. Analisis Pedigree Gangguan Pendengaran dan Ketulian pada Penduduk Dusun Sepang, Polewali Mandar, Sulawesi Barat. Jurnal Fakultas Kedokteran Hasanuddin.Vol. 42 No. 1 Tahun 2012. Diakses tanggal 15 Juni 2017.

Puri M, S.S. Trivedi, 2015. *Management of High-Risk Pregnancy a practical approach.* 2<sup>nd</sup> Edition. The Health Science Publisher. London.

Riskesdas, 2016. Riset Kesehatan Daerah. Badan Penelitian dan Pengembangan Kesehatan Kementrian Kesehatan Republik Indonesia. <http://www.depkes.go.id/resources/download/general/Hasil%20Riskeidas%202013.pdf> Diakses 28 Juli 2017

Rujirabanjerd S et al., *De novo subtelomeric deletion of 15q associated with satellite translocation in a child with developmental delay and severe growth retardation.* Am J Med Genet Part A.

- Sadler TW 2013. Embriologi Kedokteran Langman. Ed-10, EGC, Jakarta, Indonesia.
- Salim D, 2016. Penegakan Diagnosidan Penatalaksanaan Kelainan Tungkai Bawah *Blount Disease*. Jurnal Kedokteran Meditek Univesitas Kristen Krida Wacana. Vol.22 No.60. <http://ejournal.ukrida.ac.id/> Diakses tanggal 20 Januari 2018
- Sallout BI, Al Hoshan M, Attyyaa RA, Al Suleimat AA, 2011. Antenatal Diagnosis, Prevalence and outcome of mayor Congenital Anomalies in Saudi Arabia a Hospital-base Study. Ann Saudi Med 28(4): 272 – 276. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18596401> Diakses tanggal 12 Juli 2017
- Mustofa S, T. Susmiarsih, Wikaningrum R, 2009. The Prevalence of congenital malformations in the Teaching Hospitals, Faculty of Medicine volume 2 No.2 Universitas YARSI, Jakarta, Indonesia. <https://www.yarsi.ac.id/in/daftar-jurnal-yarsi/92-fakultas-kedokteran-yarsi/483-prevalensi-bayi-lahir-cacat-malformasi-kongenital-di-rumah-sakit-pendidikan-fakultas-kedokteran-universitas-yarsi.html> Diakses tanggal 10 Juli 2017
- Santosa D, 2011. Trisomi 13 dan 18. Fakultas Kedokteran Univesitas Islam Bandung. Diakses tanggal 4 Agustus 2017.
- Sastroasmoro S, Ismael S. 2014. Dasar-dasar Metodologi Penelitian Klinis. Ed-5. Sagung Seto, Jakarta, Indonesia.
- Veltman JA, Brunner HG. 2012. *De Novo Mutations in Humans Genetic Disease*. Nature Review Genetics. 13, pages 565–575 (2012). doi: 10.1038/nrg3241 Diakses tanggal 13 Januari 2018.
- Villasenor AC, Cragan J, Kucik J, O'Leary L, Siffel C, and Williams L 2003. The Metropolitan Atlanta Congenital Defects Program: 35 Years of Birth Defects Surveillance at the Centers for Disease Control and Prevention. Birth Defects Research (Part A) 67:617–624. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14703783> Diakses tanggal 10 Juni 2017.