



**SIKAP DOKTER DI INDONESIA ANAK TERHADAP
PEMERIKSAAN GENETIK**

**LAPORAN HASIL
KARYA TULIS ILMIAH**

**Diajukan sebagai syarat untuk mencapai gelar Sarjana
mahasiswa Program Studi Kedokteran**

**KEVIN AGINTA SITEPU
22010119120045**

**PROGRAM STUDI KEDOKTERAN
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS DIPONEGORO**

2022

LEMBAR PENGESAHAN LAPORAN HASIL KTI

**SIKAP DOKTER ANAK DI INDONESIA TERHADAP
PEMERIKSAAN GENETIK**

Disusun oleh

KEVIN AGINTA SITEPU
22010119120045

Telah disetujui
Semarang, 19 Desember 2022

Pembimbing 1

Pembimbing 2

Dr. dr. Agustini Utari, M.Si.Med., Sp.A(K) dr. Ferdy Kurniawan Cayami, M.Si.Med., Ph.D
NIP. 197208172000122006 NIP. 198502222009121003

Penguji

dr. Moh Syarofil Anam, Sp.A, Msi. Med
NIP 197707282010121001

Mengetahui,
Ketua Program Studi Kedokteran

dr. Muflihatul Muniroh, M.Si.Med., Ph.D
NIP 198302182009122004

PERNYATAAN KEASLIAN

Yang bertanda tangan di bawah ini,

Nama mahasiswa : Kevin Aginta Sitepu
NIM : 22010119120045
Program Studi : Program Pendidikan Sarjana Program Studi
Kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas
Diponegoro
Judul KTI : Sikap dokter anak di Indonesia terhadap pemeriksaan
genetik

Dengan ini menyatakan bahwa:

- 1) KTI ini ditulis sendiri tulisan asli saya sendiri tanpa bantuan orang lain selain pembimbing dan narasumber yang diketahui oleh pembimbing
- 2) KTI ini sebagian atau seluruhnya belum pernah dipublikasi dalam bentuk artikel ataupun tugas ilmiah lain di Universitas Diponegoro maupun di perguruan tinggi lain
- 3) Dalam KTI ini tidak terdapat karya atau pendapat telah ditulis orang lain kecuali tertulis dicantumkan sebagai rujukan dalam naskah dan tercantum dalam kepustakaan

Semarang, 29 April 2022

Yang membuat pernyataan,



Kevin Aginta Sitepu

22010119120045

KATA PENGANTAR

Puji syukur saya panjatkan kehadirat Tuhan Yang Maha Esa, karena atas berkat dan rahmat-Nya kami dapat menyelesaikan tugas Karya Tulis Ilmiah ini. Penulisan Karya Tulis Ilmiah ini dilakukan dalam rangka memenuhi salah satu syarat untuk mencapai gelar Sarjana Kedokteran di Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro. Kami menyadari sangatlah sulit bagi kami untuk menyelesaikan Karya Tulis Ilmiah ini tanpa bantuan dan bimbingan dari berbagai pihak sejak penyusunan proposal sampai dengan terselesaikannya laporan hasil Karya Tulis Ilmiah ini. Bersama ini kami menyampaikan terima kasih yang sebesar-besarnya serta penghargaan yang setinggi-tingginya kepada:

1. Rektor Universitas Diponegoro Semarang yang telah memberi kesempatan kepada kami untuk menimba ilmu di Universitas Diponegoro
2. Dekan Fakultas Kedokteran UNDIP yang telah memberikan sarana dan prasarana kepada kami sehingga kami dapat menyelesaikan tugas ini dengan baik lancar
3. Dr. dr. Agustini Utari, M.Si.Med., Sp.A(K) selaku dosen pembimbing 1 yang telah menyediakan waktu, tenaga dan pikiran untuk membimbing kami dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini.
4. dr. Ferdy Kurniawan Cayami, M.Si.Med., Ph.D selaku dosen pembimbing 2 yang telah menyediakan waktu, tenaga dan pikiran untuk membimbing kami dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini.
5. dr. Moh Syarofil Anam, Sp.A, Msi.Med selaku dosen penguji yang telah memberikan masukan yang membangun dalam ujian Karya Tulis Ilmiah ini.
6. Orang tua beserta keluarga kami yang senantiasa memberikan dukungan moral maupun material.
7. Para sahabat yang selalu memberi dukungan dalam menyelesaikan Karya Tulis Ilmiah ini.
8. Serta pihak lain yang tidak mungkin kami sebutkan satu-persatu atas bantuannya secara langsung maupun tidak langsung sehingga Karya Tulis ini

dapat terselesaikan dengan baik.

Akhir kata, kami berharap Tuhan Yang Maha Esa berkenan membalas segala kebaikan semua pihak yang telah membantu. Semoga Karya Tulis Ilmiah ini dapat bermanfaat bagi kita semua.

Semarang, 19 Desember 2022

Kevin Aginta Sitepu

DAFTAR ISI

JUDUL	i
LEMBAR PENGESAHAN LAPORAN HASIL KTI.....	ii
PERNYATAAN KEASLIAN.....	iii
KATA PENGANTAR	iv
DAFTAR ISI.....	vi
DAFTAR TABEL.....	x
DAFTAR GAMBAR	xi
DAFTAR LAMPIRAN.....	xii
DAFTAR SINGKATAN	xiii
DAFTAR ISTILAH	xiv
ABSTRAK.....	xv
ABSTRACT.....	xvi
BAB I PENDAHULUAN	1
1.1 Latar belakang	1
1.2 Rumusan masalah.....	3
1.3 Tujuan penelitian.....	4
1.3.1 Tujuan umum.....	4
1.3.2 Tujuan khusus	4
1.4 Manfaat penelitian	5
1.4.1 Manfaat untuk pengetahuan.....	5
1.4.2 Manfaat untuk pelayanan kesehatan.....	5
1.4.3 Manfaat untuk pengembangan penelitian.....	5

1.5 Keaslian penelitian	6
BAB II TINJAUAN PUSTAKA.....	8
2.1 Genetika.....	8
2.2 Kelainan genetik.....	10
2.2.1 Kelainan kromosom.....	10
2.2.2 Kelainan gen-tunggal.....	12
2.2.3 Kelainan genetik kompleks.....	12
2.3 Pemeriksaan genetik.....	13
2.3.1 Pengertian pemeriksaan genetik	13
2.3.2 Jenis pemeriksaan genetik	14
2.3.3 Manfaat pemeriksaan genetik	15
2.4 Pengetahuan.....	18
2.4.1 Pengertian pengetahuan	18
2.4.2 Jenis pengetahuan	19
2.4.3 Faktor-faktor yang mempengaruhi pengetahuan genetika pada dokter anak.....	21
2.5 Sikap.....	24
2.5.1 Pengertian sikap.....	24
2.5.2 Faktor-faktor yang mempengaruhi sikap dokter anak terhadap pemeriksaan genetik	26
2.6 Pengukuran sikap.....	31
2.6.1 Pengukuran implisit sikap	31
2.6.2 Pengukuran eksplisit sikap.....	32
2.7 Kerangka teori.....	36
2.8 Kerangka konsep	37

2.9 Hipotesis	37
2.9.1 Hipotesis mayor	37
2.9.2 Hipotesis minor	37
BAB III METODE PENELITIAN	39
3.1 Ruang lingkup penelitan	39
3.2 Tempat dan waktu penelitian	39
3.3 Jenis dan racangan penelitian	39
3.4 Populasi dan sampel	39
3.4.1 Populasi target	39
3.4.2 Populasi terjangkau	40
3.4.3 Sampel	40
3.4.4 Cara sampling	40
3.4.5 Besar sampel	41
3.5 Variabel penelitian	42
3.5.1 Variabel bebas	42
3.5.2 Variabel tergantung	42
3.6 Defenisi Operasional	43
3.7 Cara pengumpulan data	44
3.7.1 Alat	45
3.7.2 Validasi alat	45
3.7.3 Jenis data	46
3.7.4 Metode	46
3.8 Alur penelitian	47
3.9 Analisis data	47
3.10 Etika penelitian	49

BAB IV HASIL PENELITIAN	50
4.1 Karakteristik responden penelitian	51
4.2 Pengetahuan genetik	52
4.3 Sikap terhadap pemeriksaan genetik	54
BAB V PEMBAHASAN	59
5.1 Pengetahuan genetik	59
5.2 Sikap terhadap pemeriksaan genetik	59
5.3 Keterbatasan penelitian	64
BAB VI SIMPULAN DAN SARAN	65
6.1 Simpulan	65
6.2 Saran	66
DAFTAR PUSTAKA	67
LAMPIRAN	75

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Keaslian Penelitian.....	6
Tabel 2. Defenisi Operasional Variabel Penelitian	43
Tabel 3. Karakteristik responden penelitian.....	51
Tabel 4. Pengetahuan genetik (jumlah dan persentase responden yang menjawab dengan salah dan benar)	53
Tabel 5. Uji hubungan antara karakteristik responden dengan sikap terhadap pemeriksaan genetik.....	55
Tabel 6. Uji hubungan antara sikap terhadap pemeriksaan genetik dengan pengetahuan genetik.....	56
Tabel 7. Sikap terhadap pemeriksaan genetik (jumlah dan persentase responden yang menunjukkan sikap positif)	58

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Kerangka Teori.....	36
Gambar 2. Kerangka Konsep	37
Gambar 3. Alur penelitian	47
Gambar 4. Alur seleksi responden.....	50
Gambar 5. Persentase pengetahuan rendah dan tinggi tingkat pengetahuan genetik	52
Gambar 6. Persentase sikap negatif dan positif sikap terhadap pemeriksaan genetik	54

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. <i>Ethical Clearance</i>	75
Lampiran 2. Kuisisioner Data Dasar	76
Lampiran 3. Kuisisioner Pengetahuan Genetik	78
Lampiran 4. Kuisisioner Sikap Terhadap Pemeriksaan Genetik	79
Lampiran 5. Spreadsheet data	80
Lampiran 6. Hasil SPSS	85
Lampiran 7. Biodata Mahasiswa	185

DAFTAR SINGKATAN

CEBIOR	: <i>Center for Biomedical Research</i>
DNA	: <i>Deoxyribonucleic Acid</i>
IDAI	: Ikatan Dokter Anak Indonesia
Obgyn	: Obstetri dan Ginekologi
PCP	: <i>Primary Care Pediatrician</i>
Riskesdas	: Riset Kesehatan Dasar
RNA	: <i>Ribonucleic Acid</i>

DAFTAR ISTILAH

Genetik : studi ilmiah tentang gen dan hereditas tentang bagaimana kualitas atau sifat tertentu diturunkan dari orang tua ke keturunannya sebagai akibat dari perubahan urutan DNA.

Gen : segmen DNA yang berisi instruksi untuk membangun satu atau lebih molekul yang membantu tubuh bekerja.

Pemeriksaan genetik : analisis DNA, RNA, kromosom, protein, dan metabolit tertentu manusia untuk mendeteksi penyakit keturunan yang terkait genotipe, mutasi, fenotipe, atau kariotipe untuk tujuan klinis.

ABSTRAK

Latar belakang: Setidaknya setiap tahun, 7,6 juta anak lahir di dunia dengan kelainan genetik atau malformasi kongenital yang parah, 90% dari bayi ini lahir di negara berpenghasilan menengah dan rendah. Pemeriksaan genetik menjadi hal penting dalam praktik klinis dan riset penyakit genetik. Sikap dokter anak di Indonesia dapat menjadi salah satu faktor yang mempengaruhi kesuksesan dalam mendeteksi berbagai penyakit genetik di Indonesia karena sebagian besar kelainan genetik telah muncul di masa anak.

Tujuan: Mengetahui faktor-faktor yang mempengaruhi sikap dokter anak di Indonesia terhadap pemeriksaan genetik.

Metode: Penelitian ini merupakan penelitian *cross-sectional* pada 130 dokter spesialis anak di Indonesia, dimana data diperoleh dengan menggunakan kuesioner yang menilai data dasar, pengetahuan genetik dan sikap terhadap pengujian genetik.

Hasil: Mayoritas dokter anak (60,77%) memiliki sikap positif terhadap pemeriksaan genetik dan sebanyak 39,23% dokter anak lainnya memiliki sikap negatif. Terdapat hubungan bermakna antara umur, tahun kelulusan spesialis anak serta tingkat pengetahuan genetik dengan sikap terhadap pemeriksaan genetik pada dokter anak di Indonesia ($p < 0,05$).

Kesimpulan: Dokter anak di Indonesia cenderung memiliki sikap yang positif terhadap pemeriksaan genetik. Faktor umur, tahun kelulusan spesialis anak serta tingkat pengetahuan genetik mempengaruhi sikap dokter anak terhadap pemeriksaan genetik.

Kata kunci: *genetik, pengetahuan genetik, pemeriksaan genetik, dokter anak*

ABSTRACT

Background: Background: At least every year, 7.6 million children are born in the world with genetic disorders or severe congenital malformations, 90% of these babies are born in middle- and low-income countries. Genetic testing has become important in clinical practice and genetic disease research. The attitude of pediatricians in Indonesia can be one of the factors that influence success in detecting various genetic diseases in Indonesia because most genetic disorders have appeared in childhood.

Aim: To determine the factors that influence the attitude of pediatricians in Indonesia towards genetic testing.

Methods: This research is a cross-sectional study involving 130 pediatricians in Indonesia, which data was obtained using questionnaire assessing basic data, genetic knowledge and attitudes towards genetic testing.

Results: The majority of pediatricians (60.77%) had a positive attitude towards genetic testing and 39.23% of other pediatricians had a negative attitude. There is a significant correlation between age, graduation year of pediatrician and level of genetic knowledge with attitude towards genetic testing among pediatricians in Indonesia ($p < 0.05$).

Conclusion: Pediatricians in Indonesia tend to have a positive attitude towards genetic testing. Age, graduation year of pediatric and level of genetic knowledge influence the attitude of pediatricians towards genetic testing.

Keywords: *genetics, genetic knowledge, genetic testing, pediatricians*