



**FAKTOR-FAKTOR YANG MEMPENGARUHI TINGKAT
PENGETAHUAN ORANG TUA MENGENAI KELAINAN
GENETIK PENYEBAB DISABILITAS INTELEKTUAL DI
KABUPATEN KENDAL**

**LAPORAN HASIL
KARYA TULIS ILMIAH**

**Diajukan untuk memenuhi sebagian persyaratan guna mencapai gelar sarjana
strata-1 pendidikan dokter**

**PINGKAN PERMATA PUTRI
22010113130140**

**PROGRAM PENDIDIKAN SARJANA KEDOKTERAN
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS DIPONEGORO
2016**

LEMBAR PENGESAHAN LAPORAN HASIL KTI

**FAKTOR-FAKTOR YANG MEMPENGARUHI TINGKAT PENGETAHUAN
ORANG TUA MENGENAI KELAINAN GENETIK PENYEBAB
DISABILITAS INTELEKTUAL DI KABUPATEN KENDAL**

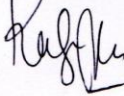
Disusun oleh

PINGKAN PERMATA PUTRI
22010113130140

Telah disetujui

Semarang, 13 Juni 2016

Pembimbing



dr. Puspita Kusuma Dewi, M.Si.Med

198602062009122002

Ketua penguji



dr. Donna Hermawati, M.Si.Med

197908202010122002

Penguji

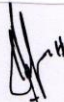


dr. Hermawan Istiadi, M.Si.Med

198412142010121002

Mengetahui,
a.n. Dekan

Sekretaris Program Studi



dr. Farah Hendara Ningrum, Sp.Rad(K)

197806272009122001

PERNYATAAN KEASLIAN PENELITIAN

Yang bertanda tangan di bawah ini,

Nama : Pingkan Permata Putri

NIM : 22010113130140

Program studi : Program Pendidikan Sarjana Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran
Universitas Diponegoro

Judul KTI : Faktor-faktor yang Mempengaruhi Tingkat Pengetahuan Orang Tua
Mengenai Kelainan Genetik Penyebab Disabilitas Intelektual di
Kabupaten Kendal

Dengan ini menyatakan bahwa:

- 1) KTI ini ditulis 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 yang telah ditulis orang lain kecuali secara tertulis dicantumkan sebagai rujukan dalam naskah dan tercantum pada daftar kepustakaan

Semarang, 10 Juni 2016
Yang membuat pernyataan,



Pingkan Permata Putri

KATA PENGANTAR

Puji syukur penulis panjatkan kehadirat Allah SWT, karena atas berkat dan rahmat-Nya penulis 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. Penulis menyadari sulitnya menyelesaikan Karya Tulis Ilmiah ini tanpa bantuan dan bimbingan dari berbagai pihak. Bersama ini penulis menyampaikan terima kasih dan penghargaan kepada:

1. Rektor Universitas Diponegoro yang telah memberi kesempatan kepada penulis untuk menimba ilmu di Universitas Diponegoro
2. Dekan Fakultas Kedokteran Undip yang telah memberikan sarana dan prasarana sehingga penulis dapat menyelesaikan tugas ini
3. dr. Puspita Kusuma Dewi, M.Si.Med selaku dosen pembimbing yang telah menyediakan waktu, tenaga, dan pikiran untuk membimbing penulis dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini
4. dr. Donna Hermawati, M.Si.Med selaku ketua penguji laporan hasil Karya Tulis Ilmiah yang turut memberikan masukan dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini
5. dr. Hermawan Istiadi, M.Si.Med selaku dosen penguji laporan hasil Karya Tulis Ilmiah yang turut memberikan masukan dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini

6. Dr. dr. Tri Indah Winarni, M.Si.Med, PA, dr.Farmaditya Eka Putra, M.Si.Med, Ph.D, dan dr. Dodik Pramono, M.Si.Med selaku penguji validitas kuesioner yang telah membantu penyusunan kuesioner untuk Karya Tulis Ilmiah ini
 7. Dra. Widiyawati Nani Hidayati, Bapak Murgiyanto, S.Pd, dan Ibu Sudilah dari SLB ABC Swadaya dan SLB N Kendal yang telah membantu penulis dalam pengumpulan data penelitian
 8. Ir. M. Djati Ajis dan Dra. Sjarifah Marhaenis selaku orang tua yang senantiasa memberikan dukungan dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini
 9. Lucky Natya, S.Ked, Pungky Permata Putri, dan Bintang Jati selaku kakak dan adik yang senantiasa memberikan dukungan dalam penyusunan Karya Tulis Ilmiah ini
 10. Seluruh sahabat dan pihak lain yang tidak dapat disebutkan satu-persatu atas bantuan yang diberikan untuk penyusunan Karya Tulis ini
- Akhir kata penulis berharap Allah SWT membalas segala kebaikan semua pihak yang telah membantu. Semoga KTI ini dapat bermanfaat bagi kita semua.

Semarang, Juni 2016

Pingkan Permata Putri

DAFTAR ISI

Halaman judul dalam	i
Lembar pengesahan.....	ii
Pernyataan keaslian.....	iii
Kata pengantar	iv
Daftar isi.....	vi
Daftar tabel.....	x
Daftar gambar.....	xi
Daftar lampiran	xii
Daftar singkatan	xiii
Abstrak	xiv
Abstract	xv
BAB I PENDAHULUAN	1
1.1 Latar belakang.....	1
1.2 Permasalahan penelitian.....	4
1.3 Tujuan penelitian.....	4
1.3.1 Tujuan umum	4
1.3.2 Tujuan khusus	5
1.4 Manfaat penelitian.....	5
1.5 Keaslian penelitian	6
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	9
2.1 Disabilitas intelektual.....	9
2.1.1 Definisi.....	9
2.1.2 Etiologi disabilitas intelektual.....	10
2.2 Kelainan genetik penyebab disabilitas intelektual	12
2.2.1 Sindrom Down	13

2.2.2 Sindrom fragile X.....	15
2.3 Orang tua.....	17
2.3.1 Reaksi orang tua terhadap disabilitas anak	17
2.3.2 Peran orang tua dalam perawatan anak dengan DI	19
2.4 Pengetahuan	21
2.4.1 Definisi.....	21
2.4.2 Cara memperoleh pengetahuan	21
2.4.3 Tingkat pengetahuan dan cara pengukuran pengetahuan.....	22
2.4.4 Faktor-faktor yang mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua	23
2.4.4.1 Usia	23
2.4.4.2 Jenis kelamin.....	24
2.4.4.3 Tingkat pendidikan.....	24
2.4.4.4 Tingkat pendapatan	26
2.4.4.5 Paparan informasi	27
2.4.4.6 Pengalaman	29
2.4.4.7 Sosial budaya	31
2.4.4.8 Lingkungan	31
2.5 Kerangka teori.....	32
2.6 Kerangka konsep.....	33
2.7 Hipotesis.....	34
BAB III METODE PENELITIAN.....	35
3.1 Ruang lingkup penelitian	35
3.2 Tempat dan waktu penelitian	35
3.3 Jenis dan rancangan penelitian.....	35
3.4 Populasi dan sampel.....	35
3.4.1 Populasi target.....	35
3.4.2 Populasi terjangkau	35
3.4.3 Sampel.....	36

3.4.3.1 Kriteria inklusi	36
3.4.3.2 Kriteria eksklusi	36
3.4.4 Cara sampling.....	36
3.4.5 Besar sampel	36
3.5 Variabel penelitian	37
3.5.1 Variabel bebas	37
3.5.2 Variabel terikat.....	37
3.6 Definisi operasional	37
3.7 Cara pengumpulan data.....	38
3.7.1 Bahan dan alat penelitian	38
3.7.2 Jenis data	39
3.7.3 Cara kerja	39
3.8 Alur penelitian.....	40
3.9 Analisis data	41
3.10 Etika penelitian.....	41
3.11 Jadwal penelitian.....	42
BAB IV HASIL PENELITIAN	43
4.1 Analisis responden	43
4.2 Analisis deskriptif	43
4.3 Analisis inferensial.....	52
BAB V PEMBAHASAN	57
5.1 Tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab DI.....	57
5.2 Faktor-faktor yang mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua	59
5.3 Keterbatasan penelitian	64
BAB VI SIMPULAN DAN SARAN.....	65
6.1 Simpulan	65
6.2 Saran.....	65
DAFTAR PUSTAKA	68

LAMPIRAN..... 76

DAFTAR TABEL

Tabel 1 Penelitian yang berhubungan dengan pengetahuan genetik	6
Tabel 2 Etiologi disabilitas intelektual.....	11
Tabel 3 Abnormalitas kromosom pada sindrom Down	14
Tabel 4 Pengulangan CGG pada sindrom Fragile X.....	17
Tabel 5 Jenjang pendidikan formal	25
Tabel 6 Jadwal penelitian.....	42
Tabel 7 Distribusi usia responden	44
Tabel 8 Distribusi daerah tempat tinggal responden.....	44
Tabel 9 Distribusi agama responden	45
Tabel 10 Distribusi pekerjaan responden	45
Tabel 11 Distribusi tingkat pendidikan responden	46
Tabel 12 Distribusi tingkat pendapatan responden	47
Tabel 13 Distribusi paparan informasi responden	47
Tabel 14 Distribusi pengalaman konsultasi ke dokter responden.....	48
Tabel 15 Distribusi responden berdasarkan soal kuesioner tingkat pengetahuan..	50
Tabel 16 Rangkuman karakteristik responden	51
Tabel 17 Analisis pengaruh usia terhadap tingkat pengetahuan	52
Tabel 18 Analisis pengaruh tingkat pendidikan terhadap tingkat pengetahuan.....	53
Tabel 19 Analisis pengaruh tingkat pendapatan terhadap tingkat pengetahuan	53
Tabel 20 Analisis pengaruh paparan informasi terhadap tingkat pengetahuan.....	54
Tabel 21 Analisis pengaruh konsultasi ke dokter terhadap tingkat pengetahuan ..	55
Tabel 22 Faktor-faktor yang mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua	55
Tabel 23 Rangkuman analisis pengaruh variabel bebas terhadap tingkat pengetahuan ..	56

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1 Kerangka teori	32
Gambar 2 Kerangka konsep	33
Gambar 3 Alur penelitian.....	40
Gambar 4 Distribusi sumber informasi responden.....	48
Gambar 5 Distribusi tingkat pengetahuan responden	49

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1 <i>Ethical clearance</i>	76
Lampiran 2 Surat izin penelitian	77
Lampiran 3 Surat keterangan SLB ABC Swadaya	78
Lampiran 4 Surat keterangan SLB Negeri Kendal	79
Lampiran 5 <i>Informed consent</i>	80
Lampiran 6 Sample <i>informed consent</i>	82
Lampiran 7 Kuesioner penelitian	83
Lampiran 8 Sistem penilaian kuesioner	87
Lampiran 9 Lembar pengesahan uji validitas kuesioner.....	89
Lampiran 10 Hasil uji reabilitas <i>Cronbach's alpha</i>	90
Lampiran 11 Hasil analisis data	91
Lampiran 12 Biodata mahasiswa	100

DAFTAR SINGKATAN

AAID	: <i>American Association on Intellectual and Developmental Disabilities</i>
AAMR	: <i>American Association of Mental Retardation</i>
DI	: Disabilitas intelektual
DSM-IV	: <i>Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders IV</i>
DSM-V	: <i>Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders V</i>
FMR1	: <i>Fragile X Mental Retardation-1</i>
IQ	: <i>Intelligence Quotient</i>
NTM	: <i>Normal Transmitting Male</i>
SLB-ABC	: Sekolah Luar Biasa bagian A,B,C (untuk tunanetra, tunarungu tunagrahita)
SSP	: Sistem saraf pusat
UMK	: Upah Minimum Kabupaten/Kota
WPPSI-R	: <i>Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence</i> yang direvisi

FAKTOR-FAKTOR YANG MEMPENGARUHI TINGKAT PENGETAHUAN ORANG TUA MENGENAI KELAINAN GENETIK PENYEBAB DISABILITAS INTELEKTUAL DI KABUPATEN KENDAL

Pingkan Permata Putri¹, Puspita Kusuma Dewi²

ABSTRAK

Latar Belakang Etiologi disabilitas intelektual (DI) sangat heterogen dan 50% kasus tidak dapat diketahui penyebabnya. Kelainan genetik merupakan salah satu penyebab DI yang paling umum. Jumlah penderita DI dengan kelainan genetik sebagai etiologi definitifnya akan terus meningkat seiring dengan bertambahnya ketersediaan teknologi untuk mengidentifikasi kelainan genetik. Mengetahui penyebab DI sangat penting bagi orang tua untuk dapat menerima keadaan dan meningkatkan kualitas hidup anak-anak mereka.

Tujuan Mengetahui tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab DI di Kabupaten Kendal dan faktor-faktor yang mempengaruhinya.

Metode Penelitian observasional analitik dengan desain *cross sectional*. Subjek penelitian adalah orang tua dari anak DI yang bersekolah di SLB di Kendal. Responden sebanyak 61 dipilih secara *purposive sampling*. Pengumpulan data dilakukan dengan pengisian kuesioner. Uji hipotesis menggunakan uji Chi-Square.

Hasil Sebanyak 24 responden (39,3%) memiliki tingkat pengetahuan baik, 20 responden (32,8%) cukup, dan 17 responden (27,9%) kurang. Tidak didapatkan pengaruh bermakna antara usia ($p=0,956$) tetapi tingkat pendidikan ($p=0,006$), tingkat pendapatan ($p=0,032$), paparan informasi ($p=0,000$), dan pengalaman konsultasi ke dokter ($p=0,004$) berpengaruh bermakna terhadap tingkat pengetahuan orang tua.

Simpulan Tingkat pengetahuan orang tua mengenai kelainan genetik penyebab DI di Kabupaten Kendal termasuk dalam kategori cukup. Faktor usia, tingkat pendidikan, tingkat pendapatan, paparan informasi, dan pengalaman konsultasi ke dokter mempengaruhi tingkat pengetahuan orang tua.

Kata kunci pengetahuan genetik, orang tua, disabilitas intelektual, kelainan genetik, usia, pendidikan, pendapatan, paparan informasi, konsultasi dokter

¹Mahasiswa S1, Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro, Semarang

²Staff Pengajar Bagian Ilmu Biologi, Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro, Semarang

FACTORS AFFECTING PARENTS' KNOWLEDGE ABOUT GENETIC CAUSES OF INTELLECTUAL DISABILITY IN KENDAL REGENCY

Pingkan Permata Putri¹, Puspita Kusuma Dewi²

ABSTRACT

Background Etiologies of intellectual disability (ID) are heterogeneous and 50% of cases have no known cause. Genetic disease is one of the most common causes of ID. The number of people with an ID caused by genetic disorders will continue to increase as the technology to identify genetic disorders becomes more available. Knowing the cause of ID is very important for parents so they can accept their child's disability and improve the quality of life of their children.

Aim To assess the level of parents' knowledge about genetic causes of ID in Kendal Regency and to know the factors affecting that parents' knowledge about genetic causes of ID.

Methods This was an observational analytic study with cross sectional design. The respondents were parents of children with ID who attended special needs schools in Kendal. Sixty one respondents were chosen by purposive sampling. All of data were obtained by filling a questionnaire and were analyzed by Chi-Square test.

Results Twenty four (39,3%) respondents had good knowledge, 20 (32,8%) respondents had moderate knowledge, and 17 (27,9%) respondents had poor knowledge. There was no significant effect of age ($p=0,956$), but there were significant effects of education level ($p=0,006$), income level ($p=0,032$), information exposure ($p=0,000$), and doctor consultation experience ($p=0,004$) to parents' knowledge.

Conclusions Parents of children with ID in Kendal have moderate knowledge about genetic causes of ID. Educational level, income level, information exposure, and doctor consultation experience affect parents' knowledge significantly.

Key Words genetics knowledge, parents, intellectual disability, age, education, income

¹Undergraduate student, Medical Faculty of Diponegoro University, Semarang

²Lecturer at Biology Department, Medical Faculty of Diponegoro University, Semarang