

DAFTAR ISI

| | |
|------------------------------|------|
| HALAMAN PENGESAHAN..... | i |
| HALAMAN PERNYATAAN | ii |
| KATA PENGANTAR..... | iii |
| DAFTAR TABEL | ix |
| DAFTAR GAMBAR | x |
| DAFTAR DIAGRAM..... | xii |
| INTISARI..... | xiii |
| ABSTRACT..... | xv |
| BAB I..... | 1 |
| PENDAHULUAN | 1 |
| a. Latar Belakang | 1 |
| b. Perumusan Masalah..... | 2 |
| c. Tujuan Penelitian..... | 3 |
| d. Keaslian Penelitian | 3 |
| e. Manfaat Penelitian..... | 5 |
| BAB II..... | 5 |
| TINJAUAN PUSTAKA..... | 5 |
| a. Tinjauan Pustaka | 5 |

| | | |
|---------------------------------------|--------------------------------------|----|
| b. | Kerangka Teori | 36 |
| c. | Kerangka Konsep | 37 |
| d. | Hipotesis | 38 |
| BAB III | | 39 |
| METODE PENELITIAN | | 39 |
| a. | Rancangan Penelitian | 39 |
| b. | Populasi dan Sampel Penelitian | 39 |
| c. | Metode Pengumpulan Data | 40 |
| d. | Variabel Penelitian | 40 |
| e. | Definisi Operasional Variabel | 40 |
| f. | Alur Penelitian | 48 |
| g. | Analisis Data | 48 |
| h. | Jadwal Penelitian | 49 |
| i. | Etik Penelitian | 49 |
| BAB IV | | 50 |
| HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN | | 50 |
| a. | HASIL PENELITIAN | 50 |
| b. | PEMBAHASAN HASIL PENELITIAN | 63 |
| BAB V | | 80 |
| KESIMPULAN DAN SARAN | | 80 |

| | | |
|----------------------|-----------------|----|
| a. | Kesimpulan..... | 80 |
| b. | Saran..... | 82 |
| DAFTAR PUSTAKA | | 84 |
| LAMPIRAN | | 90 |

DAFTAR TABEL

| | |
|---|----|
| TABEL 1. PENELITIAN YANG SERUPA DENGAN PENELITIAN PENULIS | 4 |
| TABEL 2. DIAGNOSIS BANDING DARI SPINAL MUSCULAR ATROPHY (PRIOR ET AL., 2020) | 21 |
| TABEL 3. RENCANA EVALUASI SMA SETELAH DIAGNOSIS AWAL (PRIOR ET AL., 2020) | 26 |
| TABEL 4. TERAPI TARGET SMA (PRIOR ET AL., 2020) | 29 |
| TABEL 5. TERAPI SUPORTIF PASIEN SMA (PRIOR ET AL., 2020)..... | 30 |
| TABEL 6. KOMPLIKASI SMA (PRIOR ET AL., 2020) | 33 |
| TABEL 7. DEFINISI OPERASIONAL VARIABEL | 41 |
| TABEL 8. ALUR PENELITIAN | 49 |
| TABEL 9. KAJIAN DEMOGRAFI PASIEN SMA RSUP DR. SARDJITO TAHUN 2020-2024 | 51 |
| TABEL 10. KAJIAN KLINIS PASIEN SMA DAN PASIEN SUSPEK SMA DI RSUP DR. SARDJITO TAHUN 2020-2024 | 53 |
| TABEL 11. HASIL TES GENETIK PASIEN SMA RSUP DR. SARDJITO TAHUN 2020- 2024..... | 58 |
| TABEL 12. DATA PERSEBARAN JENIS TATALAKSANA PADA PASIEN SMA DAN PASIEN SUSPEK SMA DI RSUP DR. SARDJITO TAHUN 2020-2024 | 60 |
| TABEL 13. DATA PERSEBARAN PROGNOSIS DAN KOMPLIKASI PADA PASIEN SMA DAN PASIEN SUSPEK SMA DI RSUP DR. SARDJITO TAHUN 2020-2024..... | 62 |

DAFTAR GAMBAR

| | |
|--|----|
| GAMBAR 1. DIAGRAM SKEMATIK GENA SMN1 DAN SMN2 PADA KROMOSOM 5 (PEDIATR CLIN N AM. 2015;62:743–766.)..... | 8 |
| GAMBAR 2. DIAGRAM FREKUENSI PASIEN DENGAN SMA TIPE I, II, DAN III BERDASARKAN SALINAN GENA SMN2 (AM J HUM GENET. 2002;70(2):358– 368) | 9 |
| GAMBAR 3. BIOGENESIS SNRNP MEMERLUKAN SMN DAN HAL TERSEBUT MENGALAMI GANGGUAN PADA PASIEN SMA (RUGGIU ET AL., 2012)..... | 10 |
| GAMBAR 4. BIOPSIS OTOT PADA PASIEN DENGAN SMA TIPE I (SUMNER ET AL., 2017) | 13 |
| GAMBAR 5. BAYI DENGAN SMA TIPE I (SUMNER ET AL., 2017) | 13 |
| GAMBAR 6. ANAK DENGAN SMA TIPE II (SUMNER ET AL., 2017) | 15 |
| GAMBAR 7. PENDEKATAN DIAGNOSIS MOLEKULER PASIEN SMA (ARNOLD ET AL., 2015) | 17 |
| GAMBAR 8. DIAGRAM KERANGKA TEORI PENELITIAN SPINAL MUSCULAR ATROPHY | 36 |
| GAMBAR 9. DIAGRAM KERANGKA KONSEP PENELITIAN SPINAL MUSCULAR ATROPHY | 37 |
| GAMBAR 10. DIAGRAM ALUR PENELITIAN | 48 |
| GAMBAR 11. SMA YANG DISEBABKAN OLEH HILANGNYA GENA SMN1 DAN RETENSI GENA SMN2, YANG MENYEBABKAN RENDAHNYA KADAR PROTEIN SMN FULL- LENGTH PADA SEMUA TIPE SEL (ARNOLD ET AL., 2014) | 71 |
| GAMBAR 12. MEKANISME PATOLOGIS UTAMA YANG TERLIBAT DALAM DISFUNGSI NMJ. (DEFEK MYELINASI, DISTRIBUSI AChR DAN PELEPASAN ACh YANG | |

BERUBAH, PELEPASAN AGRIN YANG BERKURANG DI UJUNG SARAF MOTORIK

(WARNA RESEPTOR DAN MOLEKUL YANG LEBIH PUDAR PADA GAMBAR),

BIOGENESIS DAN FUNGSI MITOKONDRIA YANG BERUBAH DI UJUNG SARAF

MOTORIK DAN SERAT OTOT —DITUNJUKKAN OLEH MITOCHONDRIA BIRU)

SETELAH KADAR SMN YANG BERKURANG DIALPORKAN (TORRI ET AL., 2024)

..... 77

DAFTAR DIAGRAM

| | |
|--|----|
| DIAGRAM 1. DATA PERSEBARAN PASIEN SMA DI RSUP DR. SARDJITO TAHUN 2020-2024 BERDASARKAN SUBTIPENYA | 50 |
| DIAGRAM 2. PENGGUNAAN PENUNJANG MEDIS DALAM PENEGAKKAN DIAGNOSIS PASIEN SMA DI RSUP DR. SARDJITO TAHUN 2020-2024 | 59 |