



## DAFTAR ISI

|   |             |
|---|-------------|
| <b>HALAMAN JUDUL</b> .....                        | <b>i</b>    |
| <b>LEMBAR PENGESAHAN</b> .....                    | <b>ii</b>   |
| <b>PERNYATAAN BEBAS PLAGIASI</b> .....            | <b>iii</b>  |
| <b>DAFTAR ISI</b> .....                           | <b>iv</b>   |
| <b>DAFTAR TABEL</b> .....                         | <b>vii</b>  |
| <b>DAFTAR GAMBAR</b> .....                        | <b>ix</b>   |
| <b>DAFTAR SINGKATAN</b> .....                     | <b>x</b>    |
| <b>ABSTRAK</b> .....                              | <b>xii</b>  |
| <b>ABSTRACT</b> .....                             | <b>xiii</b> |
| <b>BAB I PENDAHULUAN</b> .....                    | <b>14</b>   |
| A. Latar Belakang .....                           | 14          |
| B. Perumusan Masalah .....                        | 16          |
| C. Tujuan Penelitian .....                        | 17          |
| D. Manfaat Penelitian .....                       | 18          |
| E. Keaslian (Originalitas) Penelitian .....       | 20          |
| <b>BAB II TINJAUAN PUSTAKA</b> .....              | <b>22</b>   |
| A. Tinjauan Pustaka.....                          | 22          |
| 1. Mikrotia .....                                 | 22          |
| 2. Peran Genetika pada Mikrotia.....              | 32          |
| 3. Kelainan Telinga Lain.....                     | 80          |
| 4. <i>Multiple Congenital Anomaly (MCA)</i> ..... | 92          |



|  |            |
|--|------------|
| 5. Sequencing .....  | 99         |
| B. Kerangka Teori .....  | 110        |
| C. Kerangka Konsep .....   | 113        |
| D. Hipotesis .....   | 114        |
| <b>BAB III METODE PENELITIAN .....</b>                                     | <b>115</b> |
| A. Rancangan Penelitian .....  | 115        |
| B. Populasi dan Subjek Penelitian .....                                    | 115        |
| C. Sampel Penelitian .....   | 116        |
| D. Lokasi dan Waktu Penelitian .....                                       | 117        |
| E. Variabel Penelitian dan Definisi Operasional .....                      | 117        |
| F. Pengumpulan Data dan Alat Ukur .....                                    | 119        |
| G. Analisis Data .....   | 124        |
| H. Etika Penelitian .....  | 125        |
| I. Tahapan Pelaksanaan Penelitian .....                                    | 125        |
| J. Rencana Kerja .....   | 128        |
| K. Sumber Daya .....   | 129        |
| L. Rencana Publikasi .....   | 130        |
| <b>BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN .....</b>                                   | <b>131</b> |
| A. Hasil penelitian .....  | 131        |
| 1. Deskripsi Umum dan Karakteristik Pasien Mikrotia .....                  | 131        |
| 2. Analisis Varian Genetik Pasien Mikrotia yang diperiksa dengan WES ..... | 141        |
| 3. Hubungan Genotip Fenotip Pasien Mikrotia .....                          | 166        |
| B. Pembahasan .....  | 170        |
| 1. Gen yang sudah dilaporkan dengan kelainan mikrotia .....                | 171        |



|  |            |
|--|------------|
| 2. Gen baru yang belum dilaporkan pada kelainan mikrotia ..... | 196        |
| 3. Pasien dengan Hasil Negatif pada Pemeriksaan WES.....       | 222        |
| 4. <i>Precision Medicine</i> pada Pasien Mikrotia .....        | 224        |
| <b>BAB V KESIMPULAN .....</b>                                  | <b>225</b> |
| A. Kesimpulan .....  | 225        |
| B. Saran .....   | 226        |
| <b>DAFTAR PUSTAKA.....</b>                                     | <b>227</b> |
| <b>DAFTAR RIWAYAT HIDUP .....</b>                              | <b>236</b> |