

## DAFTAR ISI

Lembar Pengesahan .....	ii
Pernyataan Bebas Plagiasi .....	iii
Kata Pengantar .....	iv
Daftar Isi .....	v
Daftar Tabel .....	vii
Daftar Gambar .....	viii
Daftar Lampiran .....	ix
Daftar Singkatan .....	x
Intisari .....	xi
Abstract .....	xii
BAB I. Pendahuluan .....	1
A. Latar Belakang .....	1
B. Perumusan Masalah .....	2
C. Tujuan Penelitian .....	3
D. Manfaat Penelitian .....	3
E. Keaslian Penelitian .....	4
Bab II. Tinjauan Pustaka .....	6
A. Definisi dan Patofisiologi Sindrom Down .....	6
B. Epidemiologi Sindrom Down .....	7
C. Tanda dan Gejala Sindrom Down .....	7
D. Penegakan Diagnosis Sindrom Down .....	8
E. Morbiditas pada Sindrom Down .....	9
F. Mortalitas dan Harapan Hidup pada Sindrom Down .....	10
G. Kesintasan Pasien Sindrom Down dengan Penyakit Jantung Bawaan .....	11
H. Kesintasan Pasien Sindrom Down dengan Kelainan Gastrointestinal .....	13
I. Kesintasan Pasien Sindrom Down dengan Berat Lahir Rendah .....	14
J. Kesintasan Pasien Sindrom Down Berdasarkan <i>Karyotyping</i> .....	15
K. Kerangka Teoretis .....	16
L. Kerangka Konsep .....	17
M. Hipotesis Penelitian .....	17
Bab III. Metode Penelitian .....	18
A. Jenis dan Desain Penelitian .....	18
B. Tempat dan Waktu Penelitian .....	19
C. Subjek Penelitian .....	19
1. Batasan Populasi .....	19
2. Besar Sampel .....	19
a. Besar sampel berdasarkan penyakit jantung bawaan .....	19
b. Besar sampel berdasarkan berat lahir rendah .....	20
3. Cara Pengambilan Sampel .....	21
D. Identifikasi Variabel Penelitian .....	21
E. Definisi Operasional Variabel .....	22
F. Jalannya Penelitian .....	24
G. Instrumen Penelitian .....	24
H. Cara Analisis Data .....	25

I. Etika Penelitian .....	25
J. Keterbatasan Penelitian.....	25
K. Pernyataan Konflik Kepentingan.....	26
BAB IV. Hasil dan Pembahasan.....	27
A. Hasil Penelitian .....	27
1. Kesintasan pasien sindrom Down.....	30
2. Kesintasan pasien sindrom Down dengan penyakit jantung bawaan.....	30
3. Kesintasan pasien sindrom Down dengan kelainan gastrointestinal.....	31
4. Kesintasan pasien sindrom Down dengan berat lahir rendah ....	32
5. Analisis univariat .....	33
6. Analisis multivariat.....	33
7. Kesintasan pasien sindrom Down dengan kelainan jantung dan gastrointestinal.....	34
8. Penyebab kematian ( <i>cause of death</i> ) .....	35
B. Pembahasan .....	36
BAB V. Kesimpulan dan Saran .....	44
A. Kesimpulan .....	44
B. Saran .....	44
Daftar Pustaka.....	46

## DAFTAR TABEL

Tabel 1. Keaslian penelitian.....	5
Tabel 2. Morbiditas pada pasien sindrom Down (Bull & the Committee on Genetics, 2011).....	9
Tabel 3. Karakteristik dasar subjek.....	29
Tabel 4. Analisis univariat regresi cox kesintasan sindrom Down.....	33
Tabel 5. Analisis multivariat regresi cox kesintasan sindrom Down .....	33
Tabel 6. Analisis univariat regresi cox kesintasan sindrom Down dengan kelainan jantung dan gastrointestinal bawaan .....	35
Tabel 7. Penyebab kematian ( <i>cause of death</i> ) langsung dari pasien sindrom Down .....	35

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Kerangka teoretis.....	16
Gambar 2. Kerangka konsep penelitian .....	17
Gambar 3. Rancangan penelitian.....	18
Gambar 4. Alur rekrutment subjek penelitian.....	27
Gambar 5. Persebaran subjek berdasarkan penyakit jantung bawaan, kelainan gastrointestinal dan berat lahir rendah .....	28
Gambar 6. <i>Survival function</i> sindrom Down.....	30
Gambar 7. <i>Survival function</i> sindrom Down berdasarkan penyakit jantung bawaan .....	31
Gambar 8. <i>Survival function</i> sindrom Down berdasarkan kelainan gastrointestinal .....	31
Gambar 9. <i>Survival function</i> sindrom Down berdasarkan berat lahir .....	32
Gambar 10. Persentase pasien sindrom Down dengan kelainan jantung dan gastrointestinal .....	34
Gambar 11. <i>Survival function</i> sindrom Down berdasarkan kelainan jantung dan gastrointestinal .....	34

## DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. <i>Clinical Report Form</i> .....	48
Lampiran 2. <i>Ethical clearance</i> .....	50

## DAFTAR SINGKATAN

ARDS	: <i>acute respiratory distress syndrome</i>
ASD	: <i>atrial septal defect</i>
AV	: atrioventrikular
AVSD	: <i>atrioventricular septal defect</i>
DIC	: <i>disseminated intravascular coagulation</i>
DSCAM	: <i>Down syndrome cell adhesion molecule</i>
FISH	: <i>fluorescence in situ hybridization</i>
GI	: gastrointestinal
HR	: <i>hazard ratio</i>
HSA21	: <i>human chromosome 21</i>
IK	: interval kepercayaan
IMP	: Instalasi Maternal-Perinatal
INSKA	: Instalasi Kesehatan Anak
IQ	: <i>intelligence quotient</i>
IRIA	: Instalasi Rawat Intensif Anak
PDA	: <i>patent ductus arteriosus</i>
PJB	: penyakit jantung bawaan
PVOD	: <i>pulmonary vascular obstructive disease</i>
PVR	: <i>pulmonary vascular resistance</i>
RSUP	: rumah sakit umum pusat
SEIFA	: <i>socio-economic indexes for areas</i>
SQ	: <i>social quotient</i>
TGA	: <i>transposition of the great arteries</i>
TOF	: <i>tetralogy of Fallot</i>
VSD	: <i>ventricular septal defect</i>
WHO	: <i>World Health Organization</i>