

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL.....	i
HALAMAN PENGESAHAN.....	ii
HALAMAN PERNYATAAN MEMATUHI ETIKA PENELITIAN.....	ii
HALAMAN PERSETUJUAN PENGAJUAN KASUS PANJANG.....	iii
KATA PENGANTAR	iv
DAFTAR ISI.....	v
DAFTAR TABEL.....	vii
DAFTAR GAMBAR	viii
BAB I PENDAHULUAN	xi
A. Latar Belakang	xiii
B. Tujuan.....	2
C. Manfaat.....	2
BAB II. IDENTITAS DAN URAIAN KASUS.....	4
A. Identitas Pasien.....	4
B. Uraian Kasus	4
BAB III. TINJAUAN PUSTAKA	6
A. Prader-Willi Syndrome	6
B. Luaran Pasien Prader-Willi Syndrome (PWS).....	9
C. Faktor Prognostik Pasien Prader-Willi Syndrome (PWS)	14
BAB IV. KERANGKA TEORITIS DAN KERANGKA KONSEPTUAL.....	18
A. Kerangka Teori.....	18
B. Kerangka Konseptual	19
BAB V. METODE, PELAKSANAAN PENGAMATAN DAN INTERVENSI .	21
A. Subyek.....	21
B. Waktu Pemantauan.....	21
C. Variabel Penelitian	21
D. Rencana Pengamatan dan Intervensi	29
BAB VI HASIL DAN PEMBAHASAN	30
A. Faktor Prognostik dan Intervensi	31

B.	Luaran.....	39
1.	Pertumbuhan dan Perkembangan Seksual.....	39
2.	Status Gizi	43
3.	Komplikasi Metabolik dan Kardiovaskuler	47
4.	Kualitas hidup	54
5.	Kunjungan Rumah.....	55
BAB VII. KESIMPULAN DAN SARAN		57
A.	Kesimpulan.....	57
B.	Saran.....	58
DAFTAR PUSTAKA		59
LAMPIRAN.....		63

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Jadwal Pelaksanaan Kegiatan	21
Tabel 2. Evaluasi pertama menu makan harian pasien	33
Tabel 3. Evaluasi kedua menu makan harian pasien.....	33
Tabel 4. Hasil pemeriksaan profil lipid.....	50
Tabel 5. Hasil pemeriksaan HbA1c dan GDP.....	52
Tabel 6. Monitoring PedsQL pasien	54
Tabel 7. Kriteria Rumah Sehat.....	63
Tabel 8. Penilaian PedsQL.....	67
Tabel 9. Pengukuran intelegensi klasifikasi menurut Stanford-Binet.....	68
Tabel 10. Recall harian makanan	69
Tabel 11. Contoh aktivitas fisik	70

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Mekanisme patogenesis pada PWS.....	7
Gambar 2. Manajemen Interdisipliner PWS	8
Gambar 3. Penyebab kematian pada pasien PWS.....	9
Gambar 4. Kerangka teoritis	18
Gambar 5. Kerangka konseptual	19
Gambar 6. Contoh komposisi makan pasien PWS.....	34
Gambar 7. Kepatuhan pasien terhadap program tatalaksana	37
Gambar 8. Pemantauan TB berdasarkan grafik PWS tanpa terapi hormon dari AAP	40
Gambar 9 A (kiri) dan B (kanan). Evaluasi <i>bone age</i>	41
Gambar 10. Skala tanner awal (a) dan akhir (b) pemantauan.	43
Gambar 11. Pemantauan BMI berdasarkan grafik PWS tanpa terapi hormon dari AAP.....	44
Gambar 12. Pemantauan lingkaran pinggang berdasarkan reference chart untuk anak dan remaja Cina.....	47
Gambar 13. Grafik Pemantauan Tekanan Darah	49
Gambar 14. Grafik pemantauan kolesterol total	50
Gambar 15. Grafik pemantauan gula darah sewaktu	52
Gambar 16. Hasil Pemeriksaan Doppler a. Carotis.....	53
Gambar 17. A (kiri) Bagian dapur rumah pasien. B (kanan) ruang kumpul keluarga	55
Gambar 17. A (kiri) Bagian atap rumah pasien. B (kanan) pasien	56

DAFTAR SINGKATAN

ASTO	: Antistreptolysin O
BAK	: Buang Air Kecil
BB	: Berat Badan
BMI	: Body Mass Index
CRP	: <i>C-Reactive Protein</i>
CT Scan	: <i>Computed Tomography Scan</i>
DMT2	: Diabetes Melitus Tipe 2
DNA	: Deoxyribo Nucleic Acid
EEG	: <i>Electroencephalography</i>
FISH	: <i>Fluorescent In-situ Hybridization</i>
GDP	: Gula Darah Puasa
GDS	: Gula Darah Sewaktu
GH	: <i>Growth Hormone</i>
GNAPS	: Glomerulonefritis Akut Post Streptococcus
HbA1C	: Hemoglobin A1c
HDL	: <i>High Density Lipoprotein</i>
HGH	: <i>Human Growth Hormon</i>
IDAI	: Ikatan Dokter Anak Indonesia
IGD	: Instalasi Gawat Darurat
IGF-1	: Insulin-like Growth Factor-1
IQ	: Intelligence Quotients
LDL	: <i>Low Density Lipoprotein</i>
MAGEL2	: <i>MAGE Family Member L2</i>
MKRN	: <i>Makorin Ring Finger Protein</i>
PedsQLTM	: <i>Generic Core Scales (Pediatric Quality of Life)</i>
PWS	: Prader-Willi Syndrome
RDA	: <i>Recommended Dietary Allowances</i>
RSUP	: Rumah Sakit Umum Pusat
SD	: Sekolah Dasar
SMP	: Sekolah Menengah Pertama

SMRS	: Sebelum Masuk Rumah Sakit
SnoRNAs	: Small Nucleolar RNAs
SNRPN	: Small Nuclear Ribonucleoprotein
TB	: Tinggi Badan
TD	: Tekanan Darah
T1	: Tanner 1