

**PENGETAHUAN DAN SIKAP MAHASISWA PROGRAM
STUDI PENDIDIKAN DOKTER FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA TERHADAP SINDROMA DOWN**

Skripsi

Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat guna memperoleh gelar
Sarjana Kedokteran (S.Ked.)



Oleh:

Muhammad Bariq Taqi

04011381722215

**FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA**

2020

HALAMAN PENGESAHAN

**PENGETAHUAN DAN SIKAP MAHASISWA PROGRAM STUDI
PENDIDIKAN DOKTER FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS
SRIWIJAYA TERHADAP SINDROMA DOWN**

Oleh:

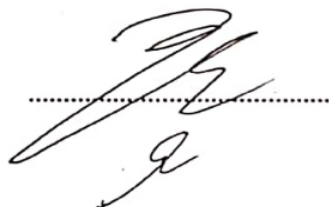
Muhammad Bariq Taqi
04011381722215

SKRIPSI

Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat guna memperoleh gelar sarjana kedokteran
Palembang, Desember 2020
Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Pembimbing I

dr. Ziske Maritska, M.Si., Med
NIP. 198403262010122004



Pembimbing II

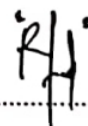
dr. Rachmat Hidayat, M.Sc.
NIP. 198705212012121002



Penguji I
Dra. Lusia Hayati, M.Sc.
NIP. 195706301985032001

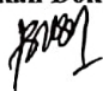


Penguji II
Rara Inggarsih, S.ST., M.Kes
NIP. 198908052019032017



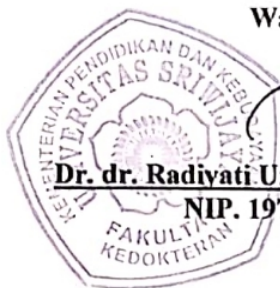
Mengetahui,

**Ketua Program Studi
Pendidikan Dokter**



dr. Susilawati, M.Kes
NIP. 197802272010122001

Wakil Dekan I



Dr. dr. Radiyah Umi Partan, Sp.PD-KR, M.Kes
NIP. 197207172008012007

LEMBAR PERNYATAAN

Saya yang bertanda-tangan di bawah ini dengan ini menyatakan bahwa:

1. Karya tulis saya, skripsi ini adalah asli dan belum pernah diajukan untuk mendapatkan gelar akademik (sarjana, ~~magister dan/atau doktor~~), baik di Universitas Sriwijaya maupun di perguruan tinggi lainnya.
2. Karya tulis ini murni gagasan, rumusan dan penelitian Saya sendiri, tanpa bantuan pihak lain, kecuali arahan verbal Tim Pembimbing.
3. Dalam karya tulis ini tidak terdapat karya atau pendapat yang telah ditulis atau dipublikasikan orang lain, kecuali secara tertulis dengan dicantumkan sebagai acuan dalam naskah dengan disebutkan nama pengarang dan dicantumkan dalam daftar pustaka.

Pernyataan ini Saya buat dengan sesungguhnya dan apabila dikemudian hari terdapat penyimpangan dan ketidakbenaran dalam pernyataan ini, maka Saya bersedia menerima sanksi akademik atau sanksi lainnya sesuai dengan norma yang berlaku di perguruan tinggi ini.

Palembang, Desember 2020
Yang membuat pernyataan



(Muhammad Bariq Taqi)

Mengetahui,

Pembimbing I



dr. Ziske Maritska, M.Si., Med
NIP. 198403262010122004

Pembimbing II



dr. Rachmat Hidayat, M.Sc.
NIP. 198705212012121002

ABSTRAK

Pengetahuan dan Sikap Mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya terhadap Sindroma Down

(Muhammad Bariq Taqi, 2020, 91 halaman)

Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Sindroma Down (SD) adalah kelainan perkembangan genetik yang disebabkan oleh adanya tiga kromosom 21 (*Trisomy 21*) yang mengakibatkan berbagai masalah kesehatan seumur hidup. Populasi SD yang terus meningkat menyebabkan persepsi dan sikap publik menjadi penting dalam memenuhi kesejahteraan mereka. Memberikan pemahaman mengenai Sindroma Down merupakan tugas tenaga medis, sehingga mahasiswa kedokteran sebagai calon tenaga medis perlu memiliki pengetahuan adekuat dan sikap positif terhadap SD. Studi ini merupakan penelitian deskriptif observasional dengan desain penelitian *cross sectional* yang bertujuan untuk mengidentifikasi pengetahuan dan sikap mahasiswa terhadap Sindroma Down. Sampel penelitian ini adalah mahasiswa PSPD FK UNSRI yang memenuhi kriteria inklusi dengan teknik pengambilan total sampling. Instrumen pada penelitian ini adalah Kuesioner Pengetahuan dan Sikap terhadap Sindroma Down (Alhaddad *et al.*, 2018). Hasil penelitian menunjukkan bahwa mahasiswa memiliki pengetahuan adekuat (96,7%) dan sikap positif (92,7%) terhadap SD. Pengetahuan adekuat dan sikap positif pada mahasiswa laki-laki adalah sejumlah (97,2%) dan (93%) serta pada mahasiswa perempuan sejumlah (96,5%) dan (92,6%). Pengetahuan dan sikap mahasiswa dengan riwayat kelainan genetik (97% adekuat), (93,9% positif) dan riwayat interaksi dengan SD (97,8% adekuat), (94,9% positif) masing-masing. Kesimpulan dari penelitian ini adalah mahasiswa PSPD FK UNSRI memiliki pengetahuan adekuat dan sikap positif terhadap Sindroma Down.

Kata Kunci : *Down Syndrome*, stigmatisasi, pengetahuan, sikap

ABSTRACT

Knowledge and Attitude towards Down Syndrome among Medical Students in Faculty of Medicine, University of Sriwijaya

(Muhammad Bariq Taqi, 2020, 91 pages)

Faculty of Medicine Sriwijaya University

Down syndrome (DS) is genetic developmental disorder caused by triplication of human chromosome 21 (trisomy 21) which results in multiple lifelong health problems. The rising of DS population causes public perceptions and behaviors to be critical in achieving their welfare. Providing an understanding of Down Syndrome is a medical personnel obligation, so that medical students as prospective medical personnel need to have adequate knowledge and a positive attitude towards DS. This is a descriptive observational study with a cross sectional research design that aims to identify the knowledge and attitudes of students towards Downs Syndrome. The samples of this research were students of PSPD FK UNSRI who fill the inclusion criteria with the total sampling technique. The knowledge and Attitude Questionnaire towards Down Syndrome (Alhaddad et al., 2018) was the instrument of this research. The results showed that the students had adequate knowledge (96.7%) and positive attitudes (92.7%) towards SD. Adequate knowledge and positive attitudes for male students were (97.2%) and (93%) and for female students (96.5%) and (92.6%). Knowledge and attitudes of students with a history of genetic disorders (97% adequate), (93.9% positive) and a history of interaction with DS (97.8% adequate), (94.9% positive) respectively. The conclusion of this study is PSPD FK UNSRI students have adequate knowledge and positive attitudes towards Down Syndrome .

Keyword : Down Syndrome, stigmatization, knowledge, attitude

KATA PENGANTAR

Puji dan syukur ke hadirat Allah SWT berkat rahmat dan hidayah-Nya, skripsi yang berjudul **“Pengetahuan dan Sikap Mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya terhadap Sindroma Down”** dapat selesai dengan baik dan tepat waktu. Skripsi ini disusun sebagai salah satu syarat menyelesaikan pendidikan Strata Satu (S1) Jurusan Pendidikan Dokter Umum Fakultas Kedokteran.

Terima kasih kepada dr. Ziske Maritska, M.Si., Med dan dr. Rachmat Hidayat, M.Sc. telah bersedia membimbing dan memberikan ilmu serta saran yang membangun dalam penyusunan skripsi ini. Terima Kasih kepada ibu Dra. Lusya Hayati, M.Sc. dan ibu Rara Inggarsih, S.ST., M.Kes sebagai penguji yang telah memberikan kritik dan masukan untuk skripsi ini.

Terima kasih kepada kedua orang tua, Mama Ir. Nurbaiti, M.Si. dan Papa dr. Darwin NA, Sp.OG telah memberikan dukungan moral dan materiil, serta kasih sayang yang tak terhingga kepada saya sehingga mampu menyelesaikan pendidikan pra-klinik di Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya. Begitu pula ketiga saudara saya, Bang Aboy, Bang ican, dan Kiki, serta seluruh keluarga besar yang telah memberi dukungan dan doa pada saya. Terima Kasih kepada rekan sejawat khususnya regina yang telah menemani, membantu dan memberikan semangat dalam penyusunan skripsi ini.

Penulis menyadari bahwa skripsi ini masih banyak kekurangan, sehingga kritik dan saran sangat diharapkan agar penulisan skripsi ini menjadi lebih sempurna dan dapat bermanfaat bagi kita semua. Akhir kata, saya ucapkan terima kasih.

Palembang, Desember 2020

Muhammad Bariq Taqi

NIM. 04011381722215

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	I
HALAMAN PENGESAHAN	ii
LEMBAR PERNYATAAN	iii
ABSTRAK	iv
ABSTRACT	v
KATA PENGANTAR	vi
DAFTAR ISI	vii
DAFTAR TABEL	ix
DAFTAR GAMBAR	x
DAFTAR LAMPIRAN	xi
DAFTAR SINGKATAN	xii
BAB I PENDAHULUAN	1
1.1 Latar Belakang.....	1
1.2 Rumusan Masalah.....	3
1.2.1 Rumusan Masalah Umum.....	3
1.2.2 Rumusan Masalah Khusus.....	3
1.3 Tujuan Penelitian.....	3
1.3.1 Tujuan Umum.....	3
1.3.2 Tujuan Khusus.....	3
1.4 Manfaat Penelitian.....	4
1.4.1 Manfaat Teoritis.....	4
1.4.2 Manfaat Praktis.....	4
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	5
2.1 Sindroma Down.....	5
2.1.1 Definisi.....	5
2.1.2 Epidemiologi.....	5
2.1.3 Etiopatogenesis.....	6
2.1.4 Faktor Risiko.....	6
2.1.5 Klasifikasi.....	7
2.1.6 Manifestasi Klinis dan Komorbiditas.....	8
2.1.7 Diagnosis.....	14
2.1.8 Tatalaksana.....	16
2.1.9 Prognosis.....	18
2.1.10 Komunikasi, Informasi dan Edukasi (KIE).....	19
2.1.11 SKDI.....	19
2.2 Ilmu Perilaku Kesehatan.....	20
2.3 Persepsi dan Stigma Publik terhadap Sindroma Down.....	21
2.4 Pengetahuan dan Sikap terhadap Sindroma Down.....	22

2.5 Kerangka Teori.....	24
BAB III METODE PENELITIAN.....	25
3.1 Jenis Penelitian.....	25
3.2 Waktu dan Tempat Penelitian.....	25
3.3 Populasi dan Sampel.....	25
3.3.1 Populasi Target.....	25
3.3.2 Populasi Terjangkau	25
3.3.3 Sampel.....	25
3.3.3.1 Cara Pengambilan Sampel.....	26
3.3.4 Kriteria Inklusi dan Eksklusi.....	26
3.4 Variabel Penelitian.....	26
3.5 Definisi Operasional.....	27
3.6 Cara Pengumpulan Data.....	28
3.7 Cara Pengolahan dan Analisis Data.....	32
3.8 Kerangka Operasional.....	33
BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN.....	34
4.1 Hasil Penelitian.....	34
4.1.1 Hasil Distribusi Pengetahuan dan Sikap terhadap SD.....	34
4.1.2 Hasil Karakteristik Sociodemografi.....	35
4.1.3 Hasil Distribusi Pengetahuan dan Sikap berdasarkan Karakteristik Sociodemografi.....	36
4.1.4 Hasil Distribusi Skor Peritem Kuesioner Pengetahuan dan dan Sikap terhadap SD.....	40
4.2 Pembahasan.....	42
BAB V KESIMPULAN DAN SARAN.....	49
5.1 Kesimpulan.....	49
5.2 Saran.....	50
DAFTAR PUSTAKA.....	51
LAMPIRAN.....	59
BIODATA DIRI.....	80

DAFTAR TABEL

Tabel 1.	Definisi Operasional.....	27
Tabel 2.	Hasil Uji Validasi Kuesioner Pengetahuan terhadap SD.....	30
Tabel 3.	Hasil Uji Validasi Kuesioner Sikap terhadap SD.....	31
Tabel 4.	Hasil Uji Reliabilitas Kuesioner Pengetahuan dan Sikap terhadap SD.....	31
Tabel 5.	Distribusi Pengetahuan Mahasiswa PSPD FK UNSRI terhadap Sindroma Down.....	34
Tabel 6.	Distribusi Sikap Mahasiswa PSPD FK UNSRI terhadap Sindroma Down.....	34
Tabel 7.	Distribusi Karakteristik Sosiodemografi Mahasiswa PSPD FK UNSRI.....	35
Tabel 8.	Distribusi Pengetahuan dan Sikap Mahasiswa terhadap Sindroma Down berdasarkan Tingkat/tahun studi.....	36
Tabel 9.	Distribusi Pengetahuan dan Sikap Mahasiswa terhadap Sindroma Down berdasarkan Jenis Kelamin.....	37
Tabel 10.	Distribusi Pengetahuan dan Sikap Mahasiswa terhadap Sindroma Down berdasarkan Riwayat Keluarga.....	38
Tabel 11.	Distribusi Pengetahuan dan Sikap Mahasiswa terhadap Sindroma Down berdasarkan Riwayat Interaksi.....	39
Tabel 12.	Distribusi Skor Peritem Kuesioner Pengetahuan dan Sikap terhadap SD.....	40

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Karakteristik kepala dan wajah penderita Sindroma Down.....	9
Gambar 2. Karakteristik pada ekstremitas atas dan bawah penderita Sindroma Down.....	9
Gambar 3. Manifestasi Klinis dan Komorbiditas Sindroma Down.....	14

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. Kuesioner.....	59
Lampiran 2. Uji Validitas dan Uji Reliabilitas Kuesioner.....	65
Lampiran 3. Hasil Analisis SPSS.....	68
Lampiran 4. Sertifikat Layak Etik Penelitian.....	76
Lampiran 5. Surat Izin Penelitian.....	77
Lampiran 6. Surat Selesai Penelitian.....	78
Lampiran 7. Lembar Konsultasi.....	79
Lampiran 8. Artikel Ilmiah.....	80
Lampiran 9. Biodata Diri.....	91

DAFTAR SINGKATAN

SD	: Sindroma Down
WHO	: <i>World Health Organization</i>
CDC	: <i>The Centers for Disease Control and Prevention</i>
SIRS	: Sistem Informasi Rumah Sakit
YPAC	: Yayasan Pembinaan Anak Cacat
PSPD	: Program Studi Pendidikan Dokter
FK UNSRI	: Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya
Riskesmas	: Riset Kesehatan Dasar
DSCR	: <i>Down Syndrome Critical Region</i>
HSA21	: <i>Human Chromosome 21</i>
GI	: Gastrointestinal
IQ	: <i>Intelligence quotient</i>
AAP	: <i>Amyloid precursor protein</i>
AVSD	: <i>Atrioventricular septal defect</i>
VSD	: <i>Ventricular septal defect</i>
GERD	: <i>Gastroesophageal reflux disease</i>
ACOG	: <i>American College of Obstetricians and Gynecologists</i>
PAPP-A	: <i>Pregnancy-associated plasma protein A</i>
AFP	: <i>Alpha-fetoprotein</i>
hCG	: <i>Human chorionic gonadotropin</i>
uE3	: <i>Estriol</i>
NT	: <i>Nuchal translucency</i>
CVS	: <i>Chorionic villus sampling</i>
PUBS	: <i>Percutaneous umbilical blood sampling</i>
EKG	: Elektrokardiogram
C1-C2	: <i>Cervical 1 – Cervical 2</i>

THT	: Telinga, Hidung, dan Tenggorokan
KIE	: Komunikasi, Informasi, dan Edukasi
SKDI	: Standar Kompetensi Dokter Indonesia
ASD	: <i>Austism Spectrum Disorder</i>

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Manusia memiliki kemampuan intelektual yang berbeda-beda satu sama lain. Di dalam kehidupan bermasyarakat terdapat beberapa orang yang memiliki gangguan intelektual sejak lahir, salah satunya ialah Sindroma Down (SD). Sindroma Down adalah kelainan perkembangan genetik yang disebabkan oleh adanya tiga kromosom 21 (*Trisomy 21*) sehingga mengakibatkan berbagai masalah kesehatan seumur hidup seperti; disabilitas intelektual, keterlambatan dalam berbicara, mengingat, dan kesulitan dalam belajar (Baburamani *et al.*, 2019).

Sindroma Down memiliki kejadian yang terus meningkat sehingga menjadi gangguan kromosom yang paling umum (Mai *et al.*, 2019). *World Health Organization* (WHO) memperkirakan ada 8 juta penderita SD di seluruh dunia (Kemkes, 2019). Menurut *The Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) tahun 2019, setiap tahunnya sekitar 6.000 bayi dilahirkan dengan SD di Amerika Serikat. Kejadian ini menunjukkan sekitar satu dari setiap 700 bayi yang dilahirkan mengidap Sindroma Down. Jumlah kasus baru pasien SD di Indonesia berdasarkan data Sistem Informasi Rumah Sakit (SIRS) online pada tahun 2015 terdapat 1657 kasus dan meningkat menjadi 4130 kasus Sindroma down pada tahun 2017 (Kemkes, 2019).

Populasi penyandang Sindroma down yang terus meningkat ditengah masyarakat menyebabkan persepsi dan sikap publik terhadap mereka menjadi penting dalam memenuhi kesejahteraan mereka terutama dalam kehidupan bermasyarakat. Namun, penyesuaian sosial tersebut tergantung pada sikap masyarakat itu sendiri yang bervariasi antara penerimaan dan stigmatisasi terhadap Sindroma Down. Rendahnya pengetahuan tentang Sindroma Down

dapat mengarah pada sikap yang tidak menguntungkan terhadap orang-orang dengan SD akibat kesalahan dalam penilaian yang berlebihan terhadap kecacatan atau ketidakmampuan penyandang Sindroma Down (Alhaddad *et al.*, 2018). Orang tua dan keluarga yang merupakan bagian dari masyarakat juga mempunyai kekhawatiran untuk memiliki anak dengan Sindroma Down dikarenakan pengetahuan dan sikap negatif yang beredar di tengah masyarakat tentang memiliki anak dengan kebutuhan khusus dan stigmatisasi dari penampilan fisik para penyandang SD (Skotko *et al.*, 2011).

Pengetahuan tentang penyakit Sindroma Down perlu dipahami oleh masyarakat untuk mewujudkan lingkungan yang ramah terhadap SD. Dukungan dari setiap individu diperlukan agar anak-anak Sindroma Down bisa tumbuh, berkembang dan berkontribusi dengan baik ditengah masyarakat tanpa masalah yang berarti. Membangun pemahaman publik seharusnya dilakukan oleh orang-orang yang berkompeten dibidangnya, salah satunya ialah penyuluhan dari tenaga medis (Binjahlan *et al.*, 2017).

Sebagai calon tenaga medis di masa depan, salah satu tugas mahasiswa kedokteran adalah membantu memberikan pengetahuan dan pemahaman tentang berbagai topik kesehatan dan kedokteran terhadap masyarakat, termasuk diantaranya adalah mengenai Sindroma Down. Untuk dapat memberikan pemahaman dan meruntuhkan stigma mengenai Sindroma Down pada masyarakat luas, mahasiswa kedokteran terlebih dahulu perlu membekali diri dengan pengetahuan tentang Sindroma Down tersebut. Sebagai salah satu kelainan genetik yang umum dijumpai, mahasiswa kedokteran akan banyak bersinggungan dengan kasus-kasus genetik seperti Sindroma Down sebagai dokter di masa depan. Sehingga pengetahuan yang baik dan sikap yang positif terhadap Sindroma Down menjadi perlu sebagai bekal di masa depan. Sejauh ini, belum ada studi serupa yang menginvestigasi pengetahuan dan sikap mahasiswa kedokteran terhadap Sindroma Down di Indonesia. Berdasarkan uraian di atas, maka peneliti bertujuan untuk mengetahui pengetahuan dan sikap mahasiswa Program Studi

Pendidikan Dokter (PSPD) Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya terhadap Sindroma Down.

1.2 Rumusan Masalah

1.2.1 Rumusan Masalah Umum

Bagaimana pengetahuan dan sikap mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya terhadap Sindroma Down?

1.2.2 Rumusan Masalah Khusus

- a. Bagaimana pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Sindroma Down?
- b. Bagaimana sikap mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Sindroma Down?
- c. Bagaimana karakteristik sosiodemografi mahasiswa dan distribusi frekuensi pengetahuan dan sikap mengenai Sindroma Down berdasarkan sosiodemografi mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya.

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Mengidentifikasi pengetahuan dan sikap mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya terhadap Sindroma Down.

1.3.2 Tujuan Khusus

- a. Mengetahui pengetahuan mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Sindroma Down.
- b. Mengetahui sikap mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya mengenai Sindroma Down.
- c. Mengetahui karakteristik sosiodemografi mahasiswa dan distribusi frekuensi pengetahuan dan sikap mengenai Sindroma Down berdasarkan sosiodemografi mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Teoritis

Hasil penelitian ini diharapkan dapat dijadikan sebagai sumber informasi pada penelitian sejenis selanjutnya.

1.4.2 Manfaat Praktis

- a. Meningkatkan pengetahuan, kepedulian, dan menumbuhkan sikap baik mahasiswa kedokteran Universitas Sriwijaya terhadap Sindroma Down.
- b. Memberikan wawasan kepada mahasiswa kedokteran mengenai karakteristik penderita Sindroma Down
- c. Menjadi bahan edukasi mahasiswa kedokteran mengenai Sindroma Down terhadap masyarakat.
- d. Menjadi umpan balik, masukan, dan juga evaluasi terhadap pembelajaran mengenai kelainan genetik khususnya Sindroma Down yang diberikan pada Blok 3 Karakteristik Biologi Tubuh Manusia PSPD FK UNSRI.

DAFTAR PUSTAKA

- Agiovlasitis, S., McCubbin, J. A., Yun, J., Pavol, M. J., & Widrick, J. (2009). *Economy and preferred speed of walking in adults with and without Down syndrome*. *Adapted Physical Activity Quarterly*, 26(2), 118-130.
- Akhtar, F., & Bokhari, S. R. A. (2019). *Down Syndrome (Trisomy 21)*. In *StatPearls [Internet]*. StatPearls Publishing.
- Al-Alaiyan, S., & AlFaleh, K.M. (2012). *Aborting a malformed fetus: A debatable issue in Saudi Arabia*. *Journal of clinical neonatology*, 1(1), 6.
- Alhaddad, M. H., Anwer, F., Basonbul, R. A., Butt, N. S., Noor, M. I., & Malik, A. A. (2018). *Knowledge and attitude towards Down syndrome among people in Jeddah, Saudi Arabia*. *Proceedings SZPGMI Vol*, 32(1), 56-65.
- Allen, E. G., Freeman, S. B., Druschel, C., Hobbs, C. A., O'Leary, L. A., Romitti, P. A., ... & Sherman, S. L. (2009). *Maternal age and risk for trisomy 21 assessed by the origin of chromosome nondisjunction: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects*. *Human genetics*, 125(1), 41-52.
- American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). (2007). *ACOG's screening guidelines on chromosomal abnormalities* [News release]. Retrieved July 21, 2020.
- Amiel, J., Sproat-Emison, E., Garcia-Barcelo, M., Lantieri, F., Burzynski, G., Borrego, S., ... & Brooks, A. S. (2008). *Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review*. *Journal of medical genetics*, 45(1), 1-14.
- Antonarakis, S. E., Lyle, R., Dermitzakis, E. T., Reymond, A., & Deutsch, S. (2004). *Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology*. *Nature reviews genetics*, 5(10), 725-738.

- Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., ... & Reeves, R. H. (2020). *Down syndrome*. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 1-20.
- Arya, R., Kabra, M., & Gulati, S. (2011). *Epilepsy in children with Down syndrome*. *Epileptic Disorders*, 13(1),1.
- Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. (2015). *Down syndrome: an insight of the disease*. *Journal of biomedical science*, 22(1), 41.
- Baburamani, A. A., Patkee, P. A., Arichi, T., & Rutherford, M. A. (2019). *New approaches to studying early brain development in Down syndrome*. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(8), 867-879.
- Bailey Jr, D. B., Bruder, M. B., Hebbeler, K., Carta, J., Defosset, M., Greenwood, C., ... & Walker, D. (2006). *Recommended outcomes for families of young children with disabilities*. *Journal of Early Intervention*, 28(4), 227-251.
- Bayen, E., Possin, K. L., Chen, Y., de Langavant, L. C., & Yaffe, K. (2018). *Prevalence of aging, dementia, and multimorbidity in older adults with Down syndrome*. *Jama Neurology*, 75(11), 1399-1406.
- Benhaourech, S., & Drighil, A. (2016). *Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association*. *Cardiovascular journal of Africa*, 27(5), 287.
- Bertoli, M., Biasini, G., Calignano, M. T., Celani, G., De Grossi, G., Digilio, M. C., ... & Mazotti, S. (2011). *Needs and challenges of daily life for people with Down syndrome residing in the city of Rome, Italy*. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(8), 801-820.
- Binjahlan, Y. E. J., Mahmood, M., Binjahlan, M. M., Alqurashi, A. G., Alqurashi, G. G., Zirari, M. A., ... & Khedrawi, A. (2017). *Assessment of knowledge, attitude and practice toward down syndrome in Jeddah City, Saudi Arabia 2016*. *The Egyptian Journal of Hospital Medicine*, 66(1), 146-151.

- Bull, M. J. (2011). *Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome*. *Pediatrics*, 128(2), 393-406. Bunt, C. W., & Bunt, S. K. 2014. Role of the family physician in the care of children with Down syndrome. *American family physician*, 90(12), 851-858.
- Caughey, A. B., Hopkins, L. M., & Norton, M. E. (2007). *Chorionic villus sampling compared with amniocentesis and the difference in the rate of pregnancy loss*. *Obstetrics & Gynecology*, 109(1), 205-206.
- Centers for Disease Control and Prevention. (2019). *Data and Statistics on Down Syndrome*. In CDC [Internet]. Retrieved at July 18, 2020.
- Choi, J. K. (2008). *Hematopoietic disorders in Down syndrome*. *International journal of clinical and experimental pathology*, 1(5), 387.
- Coppedè, F. (2016). *Risk factors for Down syndrome*. *Archives of toxicology*, 90(12), 2917-2929.
- Daniilidis, A., Karydas, H., Zournatzi, V., Tantanasis, T., Giannoulis, C., & Tzafettas, J. (2008). *A four-year retrospective study of amniocentesis: one centre experience*. *Hippokratia*, 12(2), 113.
- De Graaf, G., Van Hove, G., & Haveman, M. (2013). *More academics in regular schools? The effect of regular versus special school placement on academic skills in Dutch primary school students with Down syndrome*. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57(1), 21-38.
- De Jong, A., Dondorp, W. J., de Die-Smulders, C. E., Frints, S. G., & De Wert, G. M. (2010). *Non-invasive prenatal testing: ethical issues explored*. *European Journal of Human Genetics*, 18(3), 272-277.
- Diaz, K. M. (2020). *Physical Activity and Sedentary Behavior Among US Children With and Without Down Syndrome: The National Survey of Children's Health*. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 125(3), 230-242.
- Dolva, A. S., Hemmingsson, H., Gustavsson, A., & Borell, L. (2010). *Children with Down syndrome in mainstream schools: peer interaction in activities*. *European Journal of Special Needs Education*, 25(3), 283-294.

- Driscoll, D. A., & Gross, S. (2009). *Prenatal screening for aneuploidy*. *New England Journal of Medicine*, 360(24), 2556-2562.
- Ehrich, M., Deciu, C., Zwiefelhofer, T., Tynan, J. A., Cagasan, L., Tim, R., ... & Dean, J. (2011). *Noninvasive detection of fetal trisomy 21 by sequencing of DNA in maternal blood: a study in a clinical setting*. *American journal of obstetrics and gynecology*, 204(3), 205-e1.
- Enea-Drapeau, C., Carlier, M., & Huguet, P. (2012). *Tracking subtle stereotypes of children with trisomy 21: From facial-feature-based to implicit stereotyping*. *PloS one*, 7(4), e34369.
- Evans, M. I., & Wapner, R. J. (2005). *Invasive prenatal diagnostic procedures 2005*. In *Seminars in perinatology* (Vol. 29, No. 4, pp. 215-218). WB Saunders.
- Fisher, P. G. (2015). *Congenital hearing loss in Down syndrome*. *The Journal of pediatrics*, 166(1), 1-3.
- Gash, H., Gonzales, S. G., Pires, M., & Rault, C. (2000). *Attitudes towards Down syndrome: A national comparative study in France, Ireland, Portugal and Spain*. *The Irish Journal of Psychology*, 21(3-4), 203-214.
- Glasson, E. J., Dye, D. E., & Bittles, A. H. (2014). *The triple challenges associated with age-related comorbidities in Down syndrome*. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(4), 393-398.
- Gratias T. M., & Purushottam L. (2020). *Genetics and metabolic disease: Down Syndrome*. In *Medscape [Internet]*. Medscape Publishing. Retrieved at July 19, 2020.
- Greenwald, A. G., & Lai, C. K. (2020). *Implicit social cognition*. *Annual Review of Psychology*, 71.
- Gruhn, J. R., Zielinska, A. P., Shukla, V., Blanshard, R., Capalbo, A., Cimadomo, D., ... & Scarica, C. (2019). *Chromosome errors in human eggs shape natural fertility over reproductive life span*. *Science*, 365(6460), 1466-1469.
- Grut, V., Söderström, L., & Naumburg, E. (2017). *National cohort study showed that infants with Down's syndrome faced a high risk of hospitalisation*

- for the respiratory syncytial virus. Acta Paediatrica*, 106(9), 1519-1524.
- Habib, F. A. (2011). *Antenatal screening strategies for Down syndrome: analysis of existing protocols and implications in the Kingdom of Saudi Arabia. Journal of Advances in Medicine and Medical Research*, 105-121.
- Hattori, M., Fujiyama, A., Taylor, T. D., Watanabe, H., Yada, T., Park, H. S., ... & Soeda, E. (2000). *The DNA sequence of human chromosome 21. Nature*, 405(6784), 311-319.
- Holland, A. J., Hon, J., Huppert, F. A., & Stevens, F. (2000). *Incidence and course of dementia in people with Down's syndrome: findings from a population-based study. Journal of Intellectual Disability Research*, 44(2), 138-146.
- Hawli, Y., Nasrallah, M., & Fuleihan, G. E. H. (2009). *Endocrine and musculoskeletal abnormalities in patients with Down syndrome. Nature Reviews Endocrinology*, 5(6), 327.
- Holmes, G. (2014). *Gastrointestinal disorders in Down syndrome. Gastroenterology and hepatology from bed to bench*, 7(1), 6.
- Indonesia, K. K. (2006). *Standar kompetensi dokter. Jakarta: Konsil Kedokteran Indonesia.*
- Kazemi, M., Salehi, M., & Kheirollahi, M. (2016). *Down syndrome: current status, challenges and future perspectives. International journal of molecular and cellular medicine*, 5(3), 125.
- Kliegman, R. (2020). *Nelson textbook of pediatrics (Edition 21.)*. Philadelphia, PA: Elsevier.
- King, G. A., Zwaigenbaum, L., King, S., Baxter, D., Rosenbaum, P., & Bates, A. (2006). *A qualitative investigation of changes in the belief systems of families of children with autism or Down syndrome. Child: care, health and development*, 32(3), 353-369.
- Liogier d'Ardhuy, X., Edgin, J. O., Bouis, C., de Sola, S., Goeldner, C., Kishnani, P., ... & Spiridigliozzi, G. (2015). *Assessment of cognitive scales to*

examine memory, executive function and language in individuals with Down syndrome: Implications of a 6-month observational study. *Frontiers in Behavioral Neuroscience*, 9, 300.

- Lott, I. T. (2012). *Neurological phenotypes for Down syndrome across the life span.* In *Progress in brain research* (Vol. 197, pp. 101-121). Elsevier.
- Mai, C. T., Isenburg, J. L., Canfield, M. A., Meyer, R. E., Correa, A., Alverson, C. J., ... & Kirby, R. S. (2019). National population-based estimates for major birth defects, 2010–2014. *Birth Defects Research*, 111(18), 1420-1435.
- Martin, G. E., Klusek, J., Estigarribia, B., & Roberts, J. E. (2009). *Language characteristics of individuals with Down syndrome.* *Topics in language disorders*, 29(2), 112.
- Matthews, T. J., Allain, D. C., Matthews, A. L., Mitchell, A., Santoro, S. L., & Cohen, L. (2018). *An assessment of health, social, communication, and daily living skills of adults with Down syndrome.* *American Journal of Medical Genetics Part A*, 176(6), 1389-1397.
- Mik, G., Gholve, P. A., Scher, D. M., Widmann, R. F., & Green, D. W. (2008). *Down syndrome: orthopedic issues.* *Current Opinion in Pediatrics*, 20(1), 30-36.
- Moynihan, R. (2003). *Who pays for the pizza? Redefining the relationships between doctors and drug companies.* 1: Entanglement. *Bmj*, 326(7400), 1189-1192.
- Murti, B. (2011). *Validitas dan reliabilitas pengukuran.* Fakultas Kedokteran Universitas Sebelas Maret Surakarta.
- Nussbaum, R. L., MR, T. J., & Willard, H. F. (2004). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine:* Philadelphia. PA: Saunders.
- Pace, J. E., Shin, M., & Rasmussen, S. A. (2010). *Understanding attitudes toward people with Down syndrome.* *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(9), 2185-2192.
- RI, K. (2019). *Infodatin pusat data dan informasi kementerian kesehatan RI.* Kemkes: *ISSN, 2442, 7659.*

- Shiefa, S., Amargandhi, M., Bhupendra, J., Moulali, S., & Kristine, T. (2013). *First trimester maternal serum screening using biochemical markers PAPP-A and free β -hCG for down syndrome, patau syndrome and edward syndrome*. Indian Journal of Clinical Biochemistry, 28(1), 3-12.
- Shin, M., Siffel, C., & Correa, A. (2010). *Survival of children with mosaic Down syndrome*. Am J Med Genet A, 152, 800-801.
- Shott, S. R., (2006). *Down syndrome: common otolaryngologic manifestations*. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 142, No. 3, pp. 131-140). Hoboken: Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company.
- Smith, D. S. (2001). *Health care management of adults with Down syndrome*. American family physician, 64(6), 1031.
- Skjøth, M. M., Draborg, E., Pedersen, C. D., Hansen, H. P., Lamont, R. F., & Jørgensen, J. S. (2015). *Providing information about prenatal screening for Down syndrome: a systematic review*. Acta obstetrica et gynecologica Scandinavica, 94(2), 125-132.
- Skotko, B. G., Davidson, E. J., & Weintraub, G. S. (2013). *Contributions of a specialty clinic for children and adolescents with Down syndrome*. American Journal of Medical Genetics Part A, 161(3), 430-437.
- Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). *Having a brother or sister with Down syndrome: Perspectives from siblings*. American Journal of Medical Genetics Part A, 155(10), 2348-2359.
- Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). *Having a son or daughter with Down syndrome: Perspectives from mothers and fathers*. American Journal of Medical Genetics Part A, 155(10), 2335-2347.
- Sugiyono, P. D. (2017). *Metode Penelitian Pendidikan: Pendekatan Kuantitatif, Kualitatif, R&D* (Cetakan Ke). Bandung: CV Alfabeta.
- Tassé, M. J., Navas Macho, P., Havercamp, S. M., Benson, B. A., Allain, D. C., Manickam, K., & Davis, S. (2016). *Psychiatric conditions prevalent*

- among adults with Down syndrome*. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 13(2), 173-180.
- Tassone, J. C., & Duey-Holtz, A. (2008). *Spine concerns in the Special Olympian with Down syndrome*. *Sports Medicine and Arthroscopy Review*, 16(1), 55-60.
- Wallace, R. A. (2007). *Clinical audit of gastrointestinal conditions occurring among adults with Down syndrome attending a specialist clinic*. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 32(1), 45-50.
- Wiseman, F. K., Alford, K. A., Tybulewicz, V. L., & Fisher, E. M. (2009). *Down syndrome—recent progress and future prospects*. *Human molecular genetics*, 18(R1), R75-R83.
- Wiseman, F. K., Al-Janabi, T., Hardy, J., Karmiloff-Smith, A., Nizetic, D., Tybulewicz, V. L., ... & Strydom, A. (2015). *A genetic cause of Alzheimer disease: mechanistic insights from Down syndrome*. *Nature Reviews Neuroscience*, 16(9), 564-574.
- World Health Organization. (2005). *Preventing chronic diseases: a vital investment: WHO global report*. World Health Organization.