

## KATA PENGANTAR

Penulis memanjatkan rasa puji dan syukur kepada Tuhan Yang Maha Esa atas segala berkat dan rahmatNya sehingga penulis dapat menyelesaikan disertasi dengan judul "Pengembangan Model Layanan Holistik dan Terintegrasi untuk Meningkatkan Kualitas Hidup Anak dengan *Spinal Muscular Atrophy (SMA)*" sebagai salah satu syarat untuk melakukan penelitian dalam rangka Pendidikan Doktor Bidang Ilmu Kedokteran di Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran.

Penelitian ini dicetuskan karena masih belum adanya tata laksana yang holistik dan terintegrasi untuk penanganan anak dengan SMA yang sangat membutuhkan layanan secara kompresensif dari seluruh *stake holder* yang terlibat. Hal ini yang mendasari penulis untuk melakukan penelitian mengenai model layanan holistik dan terintegrasi pada anak dengan SMA.

Penulis ingin menyampaikan terima kasih yang tak terhingga kepada kedua orang tua saya, Abah H. Abdul Rasyid Gozali (alm.), Mama Hj. Yusriyah (alm.), Abah Drs. H. Gusti Hasan Aman (alm.), dan Mama Hj. Siti Farida Hasan Aman, Terima kasih kepada suamiku tercinta Gusti Rizal Wardhana Putra dan ketiga anak kesayangan saya Gusti M. Andrian Ar Raziey, Gusti M. Putra Zaldi, Gusti M. Riyuandi Zaidan (alm.), dan Gusti Riannisa Maryam atas doa dan dukungannya tiada henti hingga penulis dapat menyelesaikan pendidikan ini. Kakak dan adik saya Nur Hilda, Gusti Farid Hasan Aman, Laila Refiana, Gusti Nata Hasan Aman, Rolika Redha Inayati, Gusti Rizsa Rayani, Yudha Shofatah, serta keponakan-keponakan tersayang, terima kasih atas dukungan dan semangatnya untuk menyelesaikan pendidikan ini.

Penulis juga menyampaikan terima kasih yang sebesar-besarnya kepada Prof. Dr. Dany Hilmanto, dr., Sp.A(K)., selaku Ketua Tim Promotor, Dr. Guswan Wiwaha, dr., M.M. dan Dr. Vitriana, dr., Sp. KFR(K)., selaku Anggota Tim Promotor yang selalu memberikan bimbingan, arahan, masukan, serta motivasi kepada penulis, serta Prof. Seong Woong Kang, MD., Ph.D., selaku promotor luar negeri yang telah membuka wawasan saya mengenai tata laksana pada anak dengan SMA yang komprehensif. Ucapan terima kasih yang sebesar-besarnya juga penulis

berikan kepada Prof. dr. Hari Kusnanto, Dr. PH., Sp.DLP., dari Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada, Dr. Nita Arisanti, dr., MSc.CMFM dan Irma Ruslina Defi, dr., Sp.KFR(K), Ph.D dari Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran yang telah bersedia menjadi Tim Penelaah, serta Prof. Dr. Budi Handono, dr., Sp.OG(K), MH.Kes. selaku representatif guru besar yang telah memberikan masukan untuk perbaikan karya tulis ini.

Ucapan terima kasih penulis sampaikan juga kepada Prof. Dr. Rina Indiasuti, S.E., MSIE selaku Rektor Universitas Padjadjaran yang telah memberikan kesempatan dan fasilitas kepada penulis untuk menjalani pendidikan, Prof. Dr. Yudi Mulyana Hidayat, dr., Sp.OG(K) Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran atas kesempatan dan dukungan fasilitas yang diberikan, Prof. Dr. Meita Dhamayanti, dr., Sp.A(K), M.Kes. selaku Ketua Program Studi Doktor (S3) serta seluruh staf pengajar dan staf penunjang pendidikan yang telah memberikan dukungan dan bantuannya selama proses pendidikan berlangsung sampai saat ini.

Penulis menyampaikan terima kasih kepada Lembaga Pengelola Dana Pendidikan melalui Beasiswa Unggulan Dosen Indonesia-Dalam Negeri yang telah memberi kesempatan kepada penulis untuk mendapatkan beasiswa pendidikan. Ucapan terima kasih juga penulis sampaikan kepada senior dan teman sejawat di Departemen Kedokteran Fisik dan Rehabilitasi Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran, Ikatan Dokter Anak Indonesia cabang Jawa Barat, Perhimpunan Dokter Spesialis Kedokteran Fisik dan Rehabilitasi cabang Jawa Barat, Perhimpunan Dokter Saraf Seluruh Indonesia cabang Bandung, Dinas Kesehatan Kota Bandung, Dinas Kesehatan Provinsi Jawa Barat, Dinas Pendidikan Kota Bandung, Dinas Pendidikan Provinsi Jawa Barat, Dinas Sosial Kota Bandung, Komunitas *Spinal Muscular Atrophy* Indonesia, serta semua pihak yang tidak bisa disebutkan satu persatu yang telah banyak membantu dalam penyelesaian pendidikan ini.

Akhir kata, semoga disertasi ini memberikan manfaat untuk kita semua.

Bandung, 17 Juli 2023

Penulis

## DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
LEMBAR PENGESAHAN .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
HALAMAN JUDUL.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
LEMBAR PERNYATAAN.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
ABSTRAK.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
<i>ABSTRACT</i> .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
KATA PENGANTAR .....	vi
DAFTAR ISI.....	viii
DAFTAR GAMBAR .....	xi
DAFTAR TABEL.....	xiii
DAFTAR SINGKATAN .....	14
DAFTAR LAMPIRAN.....	15
BAB I PENDAHULUAN.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
1.1. Latar Belakang Riset .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
1.2. Rumusan Masalah.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
1.3. Tujuan Riset.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
1.4. Kegunaan Riset.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
1.4.1. Kegunaan Teoretis.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
1.4.2. Kegunaan Praktis .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
BAB II KAJIAN PUSTAKA, KERANGKA PEMIKIRAN DAN HIPOTESIS .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.1. Kajian Pustaka .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.1.1. <i>Spinal Muscular Atrophy</i> .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.1.2. Model.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.1.3. Model Layanan Kesehatan .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>

2.1.4.	Kualitas Hidup .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.1.5.	Kualitas Hidup pada <i>Spinal Muscular Atrophy</i> .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.2.	Kerangka Pemikiran .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.3.	Proposisi Teoretis .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.4.	Premis .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
2.5.	Hipotesis .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
BAB III SUBJEK DAN METODE RISET .....		<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.	Penelitian Tahap Pertama .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.1.	Subjek Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.2.	Sampel Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.3.	Ukuran Sampel .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.4.	Desain Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.5.	Instrumen Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.6.	Definisi Konsep/Operasional.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.7.	Cara Kerja dan Teknik Pengumpulan Data	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.8.	Alur Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.1.9.	Analisis Data.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.	Penelitian Tahap Kedua.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.1.	Subjek Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.2.	Sampel Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.3.	Ukuran Sampel .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.4.	Desain Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.5.	Instrumen Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.6.	Definisi Operasional .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.7.	Cara Kerja dan Teknik Pengumpulan Data	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.2.8.	Alur Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>

3.2.9. Analisis Data.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.3. Tempat dan Waktu Penelitian.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
3.4. Implikasi Etik Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
<b>BAB IV HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN .. Error! Bookmark not defined.</b>	
4.1. Hasil Penelitian.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
4.1.1. Pengembangan Model Layanan Holistik Terintegrasi pada Anak dengan <i>Spinal Muscular Atrophy</i>	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
4.1.2. Uji Kelayakan Model Layanan Holistik dan Terintegrasi pada Anak dengan <i>Spinal Muscular Atrophy</i>	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
4.2. Pengujian Hipotesis .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
4.3. Pembahasan .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
4.3.1. Pengembangan Model Layanan Holistik Terintegrasi pada Anak dengan <i>Spinal Muscular Atrophy</i>	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
4.3.2. Uji Kelayakan Model Layanan Holistik dan Terintegrasi pada Anak dengan <i>Spinal Muscular Atrophy</i>	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
4.4. Keterbatasan Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
<b>BAB V SIMPULAN DAN SARAN.....Error! Bookmark not defined.</b>	
5.1. Simpulan.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
5.2. Saran .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Daftar Pustaka .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
DALIL .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>

## DAFTAR GAMBAR

- Gambar 2.1 Sejarah perkembangan SMA.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.2 Gen *Survival Motor Neuron* (SMN)...**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.3 Pendekatan Diagnosis Molekuler SMA**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.4 Peta genetik probabilitas SMA.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.5 Tim Multidisiplin pada Layanan SMA**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.6 Model Layanan Penyakit Kronis untuk Penyakit Neurologi (CCM-NC)  
.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.7 Kerangka Inovasi Layanan pada Penyakit Kronis**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.8 *Neuromuscular Complex Care Centre***Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 2.9 Kerangka Pemikiran.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 3.1 Alur Penelitian.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.1 Gambaran Kualitas Hidup anak dengan SMA**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.2 Gambaran skor dimensi 1 tentang masalah/kesulitan yang berhubungan dengan penyakit neuromuskuler.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.3 Gambaran skor dimensi 2 tentang masalah/kesulitan yang berhubungan dengan komunikasi.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.4 Gambaran skor dimensi 3 tentang masalah/kesulitan yang berhubungan dengan keuangan keluarga.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.5 Tema Faktor Keluarga dan Lingkungan**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.6 Tema Faktor Layanan Kesehatan.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.7 Jalan masuk menuju SLB di Kota Bandung**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.8 Suasana kelas di SLB .....**Error! Bookmark not defined.**

- Gambar 4.9 Jalanan yang datar dan memiliki pegangan (*handrail*) ..... **Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.10 Area SLB yang ramah untuk ABK ..**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.11 Ruang kelas untuk kegiatan ekstrakurikuler seni**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.12 Toilet di SLB.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.13 Ruang untuk ekstrakurikuler teknologi**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.14 Tema Layanan Pendidikan .....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.15 Peta Konsep.....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.16 Model Layanan Holistik Terintegrasi pada Anak dengan SMA untuk meningkatkan kualitas hidupnya .....**Error! Bookmark not defined.**
- Gambar 4.17 Pemodelan Akhir.....**Error! Bookmark not defined.**

## DAFTAR TABEL

Tabel 2.1 Klasifikasi SMA.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 2.2 Penyebab Tersering dari Hipotonus Pada Bayi.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 2.3 SMA tidak terkait gen SMA .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 2.4 Komponen Kesejahteraan .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 3.1 Definisi Operasional pada Metode <i>Delphi</i> .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 3.2 Definisi Operasional Kuantitatif Uji Kelayakan Model .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 3.3 Waktu Penelitian .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.1 Karakteristik Responden Penelitian Orang Tua dari Anak dengan SMA .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.2 Karakteristik Responden Penelitian Anak dengan SMA .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.3 Tabel Karakteristik Responden Acara Curah Pendapat.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.4 Karakteristik Informan Penelitian untuk Wawancara Mendalam..	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.5 Karakteristik Subjek Penelitian Metode <i>Delphi</i> .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.6 Hasil Konsensus Panel Ahli.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.7 Karakteristik Subjek Penelitian Tahap Kedua.....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.8 Validitas dan Reliabilitas Model awal ...	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.9 Validitas dan Reliabilitas Model akhir...	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.10 Nilai $R^2$ .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.11 Indeks <i>Goodness of Fit</i> (GoF).....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
Tabel 4.12 Koefisien <i>Path Model</i> .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>



## DAFTAR SINGKATAN

CCM	<i>Chronic Care Model</i>
CDC	<i>Centers for Disease Control and Prevention</i>
DNA	<i>Deoxyribo nucleic acid</i>
EMA	<i>Europian Medicines Agency</i>
EMG	<i>Elektromiografi</i>
FDA	<i>Food and Drug Administration</i>
HRQoL	<i>Health-related Quality of Life</i>
MLPA	<i>Multiplex Ligation- dependent Probe Amplification</i>
PedsQL	<i>Pediatric Quality of Life Inventory</i>
qPCR	<i>quantitative-Polymerase Chain Reaction</i>
SEM-PLS	<i>Structural Equation Model-Partial Least Square</i>
SMA	<i>Spinal Muscular Atrophy</i>
SMN	<i>Survival Motor Neuron</i>
WHO	<i>World Health Organization</i>

## DAFTAR LAMPIRAN

- Lampiran 1. Surat Persetujuan Etik Penelitian .....**Error! Bookmark not defined.**
- Lampiran 2. Ijin Penelitian.....**Error! Bookmark not defined.**
- Lampiran 3. Informasi dan Surat Pernyataan Persetujuan**Error! Bookmark not defined.**
- Lampiran 4. Pedoman Wawancara .....**Error! Bookmark not defined.**
- Lampiran 5. Instrumen Uji Kelayakan Model Layanan Holistik dan Terintegrasi pada Anak dengan SMA .....**Error! Bookmark not defined.**
- Lampiran 6. Daftar Riwayat Hidup.....**Error! Bookmark not defined.**
- Lampiran 7. Uji Validitas dan Reliabilitas Instrumen PedsQL Neuromuskular Modul versi Bahasa Indonesia .....**Error! Bookmark not defined.**
- Lampiran 8. PedsQL Neuromuskular Modul versi Bahasa Indonesia..... **Error! Bookmark not defined.**