



UNIVERSITAS  
GADJAH MADA

Deteksi Polimorfisme rs249954 dan rs16940342 Gen PALB2 pada Wanita dengan Kanker Payudara di RSUD

Dr. Moewardi Surakarta

Syallom Gita Maharani, Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.

Universitas Gadjah Mada, 2023 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

## DAFTAR ISI

SAMPUL DALAM .....	i
HALAMAN JUDUL .....	ii
HALAMAN PENGESAHAN .....	iii
PERNYATAAN BEBAS PLAGIASI .....	iv
PRAKATA .....	v
DAFTAR ISI .....	vii
DAFTAR SINGKATAN .....	ix
DAFTAR TABEL .....	x
DAFTAR GAMBAR .....	xi
INTISARI .....	xii
<i>ABSTRACT</i> .....	xiii
BAB I PENDAHULUAN .....	1
A. Latar Belakang .....	1
B. Permasalahan .....	2
C. Tujuan Penelitian .....	3
D. Manfaat Penelitian .....	3
BAB II TINJAUAN PUSTAKA DAN HIPOTESIS .....	4
A. Tinjauan Pustaka .....	4
1. Payudara .....	4
2. Kanker payudara .....	5
3. Faktor Risiko Kanker Payudara .....	8
4. <i>Breast Cancer Susceptibility Genes</i> .....	9
5. Interaksi Molekuler antara <i>Breast Cancer Susceptibility Genes</i> .....	10
6. Klasifikasi Subtipe Kanker Payudara secara Molekuler .....	12
7. Polimorfisme .....	14
8. <i>Single Nucleotide Polymorphism (SNP)</i> .....	15
9. Asosiasi SNP dengan Kanker Payudara .....	16
10. Gen <i>PALB2</i> .....	17
11. SNP rs249954 dan rs16940342 .....	18
B. Hipotesis .....	19
BAB III METODE PENELITIAN .....	20
A. Waktu dan Tempat Penelitian .....	20
B. Subjek Penelitian .....	20
1. Kriteria Inklusi .....	20
2. Kriteria Eksklusi .....	20



C. Bahan dan Alat .....	20
1. Bahan.....	20
2. Alat.....	21
D. Cara Kerja .....	22
1. Pengambilan Sampel Darah .....	22
2. Isolasi DNA.....	22
a.) Preparasi Sampel.....	22
b.) Pelisisan Sel .....	22
c.) Pengikatan DNA .....	23
d.) Pencucian DNA.....	23
e.) Elusi DNA.....	23
3. Kuantifikasi DNA .....	24
4. Amplifikasi DNA dengan PCR .....	24
5. Elektroforesis Gel Agarose dan Visualisasi Pita DNA .....	26
6. Deteksi SNP dengan Sekuensing .....	26
E. Analisis Data .....	27
BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN .....	28
A. Isolasi DNA.....	28
B. Karakteristik Subjek Penelitian, Hasil Diagnosa Klinik, dan Diagnosa Patologi Anatomi.....	29
C. SNP rs249954 dan rs16940342 .....	35
D. Hasil Amplifikasi DNA dengan <i>Polymerase Chain Reaction</i> .....	37
E. Hasil Deteksi rs249954 dan rs16940342 dengan Sekuensing .....	39
F. Hubungan Analisis Genetik Molekuler Polimorfisme rs249954 dan rs16940342 dengan Kondisi Histopatologi Subjek Penelitian .....	44
BAB V KESIMPULAN DAN SARAN.....	54
A. Kesimpulan.....	54
B. Saran .....	54
DAFTAR PUSTAKA .....	55
LAMPIRAN .....	63