

DAFTAR ISI

HALAMAN PENGESAHAN	3
HALAMAN PERNYATAAN	4
PRAKATA	5
DAFTAR ISI	6
DAFTAR TABEL	8
DAFTAR GAMBAR	9
DAFTAR LAMPIRAN	10
ARTI LAMBANG DAN SINGKATAN	11
INTISARI	12
ABSTRACT	13
BAB I	14
A. Latar Belakang	14
B. Rumusan Masalah	18
C. Tujuan Penelitian	18
D. Manfaat Penelitian	18
E. Keaslian Penelitian	19
BAB II	24
A. Landasan Teori	24
1. Patologi Spinal Muscular Atrophy (SMA)	24
2. Klasifikasi dan Manifestasi Klinis	26
3. Diagnosis	28
3.1. Klinis	28
3.2. Penunjang	29
4. Terapi	31
4.1. Terapi Simtomatik	31
4.2. Terapi Farmakologis	31
5. Penetapan Kadar Imunosorben Taut-Enzim (ELISA)	32
B. Kerangka Konsep	34
C. Kerangka Teori	34
D. Hipotesis	35
BAB III	36
A. Rancangan Penelitian	36
B. Populasi dan Subjek Penelitian	37
C. Tempat dan Waktu Penelitian	38
D. Besar Sampel dan Teknik Pengambilan Sampel	38
E. Variabel Penelitian dan Definisi Operasional	40
1. Variabel Penelitian	40
2. Definisi Operasional	40
F. Bahan dan Alat Penelitian	40

G. Prosedur Penelitian	43
1. Pengambilan Sampel Darah Pasien	43
2. Isolasi DNA dari Sampel Darah Utuh	44
3. Analisis Genetik	45
4. Isolasi Sel Mononuklear (PBMC) dari Sampel Darah Utuh	50
5. Ekstraksi Protein dengan Ultrasonikator	51
6. Kuantifikasi Konsentrasi Protein dengan Metode Bradford	52
7. Preparasi Protein	54
8. Enzyme-Linked Immunosorbent Assay (ELISA)	54
H. Analisis Data	57
BAB IV	59
A. Gambaran Umum Penelitian	59
B. Karakteristik Subjek	60
C. Hasil Analisis Genetik	61
D. Hasil Analisis Profil Kadar Protein SMN	63
E. Pembahasan	66
F. Keterbatasan Penelitian	69
BAB V	70
A. Kesimpulan	70
B. Saran	70
DAFTAR PUSTAKA	71
LAMPIRAN	75
A. Surat Ethical Clearance	75
B. Lembar Informed Consent dan Case Report Form (CRF)	76

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Keaslian penelitian.	20
Tabel 2. Karakteristik studi.	23
Tabel 3. Variabel dan definisi operasional.	40
Tabel 4. Bahan dan alat penelitian.	41
Tabel 5. Komposisi PCR mixture SMN gene.	46
Tabel 6. Data demografi subjek penelitian.	60
Tabel 7. Pemeriksaan kadar protein menggunakan ELISA.	63
Tabel 8. Kadar protein SMN pada pasien SMA tipe I, II, dan III.	68

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Hasil immunoblotting (Lefebvre et al., 1997).	17
Gambar 2. Proporsi kadar protein SMN hewan model (Groen et al., 2018).	17
Gambar 3. Kerangka konsep penelitian.	34
Gambar 4. Kerangka teori.	34
Gambar 5. Alur penelitian.	36
Gambar 6. Gambaran umum prosedur penelitian.	43
Gambar 7. Pemetaan gel agarosa untuk elektroforesis produk PCR-RFLP.	49
Gambar 8. Hasil sentrifugasi sampel darah.	50
Gambar 9. Gambaran umum penelitian.	59
Gambar 10. Contoh hasil pemeriksaan genetik.	62
Gambar 11. Perbandingan kadar protein total, protein SMN, dan rasio protein SMN/protein total. (A) Bradford one-way ANOVA, (B) ELISA one-way ANOVA, (C) Rasio Kruskal-Wallis test, (D) Bradford 2-tailed unpaired t test, (E) ELISA 2-tailed unpaired t test, (F) Rasio Mann-Whitney test.	65