

## DAFTAR ISI

	Halaman
HALAMAN JUDUL SAMPUL .....	i
SAMPUL DALAM.....	ii
HALAMAN PENGESAHAN.....	iii
PRAKATA.....	iv
DAFTAR ISI.....	v
DAFTAR SINGKATAN .....	vii
DAFTAR TABEL.....	viii
DAFTAR GAMBAR .....	ix
DAFTAR LAMPIRAN.....	x
INTISARI.....	xi
<i>ABSTRACT</i> .....	xii
BAB I. PENDAHULUAN.....	1
A. Latar Belakang .....	1
B. Permasalahan .....	3
C. Tujuan Penelitian .....	4
D. Manfaat Penelitian .....	4
BAB II. TINJAUAN PUSTAKA DAN HIPOTESIS.....	5
A. Tinjauan Pustaka .....	5
1. Hemofilia A.....	5
2. Struktur Gen <i>F8</i> dan Protein yang Dikode.....	7
3. Teknologi <i>Sequencing</i> DNA .....	9
4. <i>Nanopore Sequencing</i> .....	11
5. Analisis Data <i>Long-Read Sequencing</i> .....	13
B. Hipotesis.....	14
BAB III. METODE PENELITIAN .....	15
A. Waktu dan Tempat Penelitian .....	15
B. Subjek Penelitian.....	15
C. Alat dan Bahan.....	15
1. Alat.....	15
2. Bahan .....	16
D. Cara Kerja .....	16
1. Pembuatan BED File.....	16
2. Kuantifikasi Sampel DNA Arsip .....	16
3. <i>Library Preparation</i> .....	17
4. <i>Priming Mix and Loading Sample</i> .....	17
5. <i>Running MinKnow</i> .....	17
E. Analisis Data .....	18
BAB IV. HASIL DAN PEMBAHASAN .....	19
A. BED File .....	19
B. Kuantifikasi Sampel DNA Arsip .....	20
C. <i>Library Preparation</i> .....	21
D. <i>Priming Mix and Loading Sample</i> .....	22
E. <i>Running MinKnow</i> .....	23
F. Analisis Hasil <i>Long-Read Sequencing</i> HM10 .....	23
G. Karakteristik Molekuler dan Dampak Klinis Varian p.Gly498Arg .....	31
BAB V. KESIMPULAN DAN SARAN.....	38



UNIVERSITAS  
GADJAH MADA

# Identifikasi Varian Genetik dengan Metode Nanopore Long-Read Sequencing pada Subjek dengan Hemofilia

A

Ardiza Puspa Rahmaningtyas, Prof. Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.

Universitas Gadjah Mada, 2025 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

A. Kesimpulan .....	38
B. Saran.....	38
DAFTAR PUSTAKA .....	39
LAMPIRAN.....	45