

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PENGESAHAN	ii
SURAT BEBAS PLAGIASI	iii
PRAKATA	iv
DAFTAR ISI	vi
DAFTAR TABEL	viii
DAFTAR GAMBAR	ix
INTISARI	x
ABSTRACT	xi
BAB I. PENDAHULUAN	1
A. Latar Belakang	1
B. Rumusan Masalah	3
C. Tujuan Penelitian	4
D. Manfaat Penelitian	4
E. Ruang Lingkup Penelitian	4
BAB II. TINJAUAN PUSTAKA	5
A. Albinisme	5
B. <i>Oculocutaneous Albinism</i> tipe 2	6
C. Gen <i>OCA2</i>	7
D. Biosintesis melanin	10
E. Mutasi gen <i>OCA2</i>	13

BAB III. LANDASAN TEORI DAN HIPOTESIS	16
A. Landasan Teori	17
B. Hipotesis	18
BAB IV. METODE PENELITIAN	19
A. Subjek	19
B. Waktu dan Tempat Penelitian	20
C. Alat dan Bahan	20
D. Alur Penelitian	21
E. Prosedur Kerja	22
BAB V. HASIL DAN PEMBAHASAN	28
A. Analisis <i>Pedigree</i>	28
B. Hasil Ekstraksi DNA	28
C. Hasil Amplifikasi DNA	31
D. Hasil Sekuensing DNA	34
E. Persejajaran urutan nukleotida dan urutan asam amino ekson 22 gen OCA2	36
F. Konstruksi Struktur 3D protein OCA2	40
BAB VI. KESIMPULAN DAN SARAN	44
A. Kesimpulan	44
B. Saran	44
DAFTAR PUSTAKA	45

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Daerah ekson gen <i>OCA2</i>	8
Tabel 2. Varian mutasi pada gen <i>OCA</i>	15
Tabel 3. Primer PCR.....	21
Tabel 4. Komponen PCR	24
Tabel 5. Kondisi amplifikasi PCR gen <i>OCA2</i>	25
Tabel 6. Hasil pengukuran kemurnian dan konsentrasi DNA	30

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Lokasi dua puluh empat ekson gen <i>OCA2</i>	8
Gambar 2. Struktur 3D Protein <i>OCA2</i>	9
Gambar 3. Jalur sintesis melanin penyebab <i>OCA2</i>	13
Gambar 4. Mutasi pada gen <i>OCA2</i>	14
Gambar 5. <i>Pedigree</i> keluarga dengan albinisme	19
Gambar 6. Alur penelitian	22
Gambar 7. Individu dengan albinisme	28
Gambar 8. Hasil amplifikasi ekson 13, 14, 22 pada ketiga subjek albinisme A1, A2, A3	33
Gambar 9. Representasi kromatogram urutan nukleotida hasil sekuensing ekson 13, 14 gen <i>OCA2</i> menggunakan <i>Benchling</i>	34
Gambar 10. Representasi kromatogram urutan nukleotida hasil sekuensing ekson 22 gen <i>OCA2</i> menggunakan <i>Benchling</i>	35
Gambar 11. Persejajaran urutan nukleotida ekson 22 gen <i>OCA2</i> subjek A1 ..	37
Gambar 12. Persejajaran urutan nukleotida ekson 22 gen <i>OCA2</i> subjek A2 ..	38
Gambar 13. Persejajaran urutan nukleotida ekson 22 gen <i>OCA2</i> subjek A3 ..	38
Gambar 14. Prediksi struktur 3D protein <i>OCA2 wild-type</i> menggunakan <i>Swiss-Model</i>	41
Gambar 15. Prediksi struktur 3D protein <i>OCA2</i> mutan menggunakan <i>Swiss-Model</i>	41