

Halaman judul.....	1
Halaman pengesahan.....	11
Halaman pernyataan.....	111
Prakata	1v
Daftar isi.....	vi
Arti istilah dan singkatan	vi11
Intisari	xi11
Abstract	xi11
I. Bab I Pendahuluan	1
I.1. Latar belakang	1
I.2. Permasalahan	4
I.3. Keaslian Penelitian	5
I.4. Manfaat yang diharapkan	5
I.5. Tujuan penelitian	5
II. Bab II Tinjauan Pustaka	7
II.1 Tinjauan Pustaka	7
II.1.1. Karsinoma payudara	7
II.1.2. Epigenetik dan Metilasi DNA	12
II.1.3. Metilasi <i>BRCA1</i>	15
II.2. Landasan teori	17
II.3. Hipotesis	18
III. Bab III Metode Penelitian	19
III.1. Material	19
III.1. Metode	19
III.1.1. Isolasi DNA	19
III.1.2. Metilasi DNA	21
III.1.3. MS-PCR.....	22
III.1.4. Elektroforesis	23
III.2. Variabel Penelitian	24



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Hubungan antara Metilasi BRCA1 dengan Gambaran Klinikopatologis Karsinoma Duktal Infiltratif

Payudara

Dewang Sadiyanto, Dra. Dewajani Purnomosari, M.Si, Ph.D, dr. Irianiwati, Sp.PA

Universitas Gadjah Mada, 2007 | Diunduh dari <http://std.repository.ugm.ac.id/>

III.3. Analisis Statistik & jalannya penelitian...	24
III.3.1 Analisis Statistik	24
III.3.2. Waktu Penelitian	25
III.3.3. Kesulitan-kesulitan	25
IV. Bab IV Hasil dan Pembahasan	26
IV.1. Hasil dan Analisis	26
IV.1.1. Hasil Penelitian	26
IV.1.2. Analisis	28
IV.2. Pembahasan	29
V. Bab V Kesimpulan dan Saran	32
Daftar Pustaka	33
Lampiran-lampiran	38

Allel : setiap bentuk alternatif lain suatu gen yang dapat menempati lokus kromosom yang khusus. Pada manusia dan organisme diploid lain terdapat dua alel, salah satunya pada tiap kromosom dari pasangan homolognya.

Antisense : untai asam nukleat untai ganda yang merupakan komplementer terhadap untai asam nukleat untai ganda yang mengkode produk.

Cell signaling : serangkaian system komunikasi kompleks yang mengatur aktivitas dan koordinasi antarsel. Kesalahan pada proses informasi ini bertanggung jawab terhadap suatu penyakit seperti diabetes mellitus, autoimun dan kanker.

CpG Islands : daerah pada promotor yang kaya akan urutan nukleotida sitosin dan guanin.

Deaminasi : pembuangan gugus amino, $-NH_2$, dari suatu senyawa.

DNA : Deoxyribonucleic acid, asam deoksiribonukleat.

Epigenetik : 1. Berkenaan dengan epigenesis, 2. Mengubah aktivitas gen tanpa mengubah strukturnya, 3. sekelompok perubahan yang reversible dalam ekspresi gen yang terjadi dalam perkembangan dan proliferasi sel tanpa adanya perubahan sekuen gen.

ER : Estrogen Receptor

Gen : segmen molekul DNA yang mengandung semua informasi yang diperlukan untuk sintesis produk (rantai polipeptida atau molekul RNA), yang termasuk rangkaian pengkodean dan nonpengkodean. Merupakan unit biologi keturunan, reproduksi sendiri, dan ditularkan dari



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Hubungan antara Metilasi BRCA1 dengan Gambaran Klinikopatologis Karsinoma Duktal Infiltratif Payudara

Dewang Sadiyanto, Dra. Dewajani Purnomosari, M.Si, Ph.D, dr. Irianiwati, Sp.PA

Universitas Gadjah Mada 28071 Diunduh dari <http://eprints.ugm.ac.id/>

Orang tua ke anak. Setiap gen memiliki posisi spesifik (lokus) pada peta kromosom.

Gene imprinting : fenomena genetik pada pengaturan sejumlah proporsi kecil gen pada suatu genom dimana alel yang diekspresikan hanya ditentukan oleh alel dari orang tua yang menentukan saja seperti pada pengaturan gamet pada spermatogenesis.

Gen wild-type : alel normal dari suatu gen; kadang-kadang diberi lambang +.

Genome : 1. Kumpulan gen organisme yang lengkap, terkandung dalam pasangan kromosom pada eukariosit, kromosom tunggal pada bakteri, atau molekul DNA atau RNA pada virus; 2. Pasangan lengkap gen pada setiap individu, baik haploid (pasangan berasal dari satu orangtua) atau diploid (pasangan ganda, berasal dari kedua orangtua). Pada manusia pasangan haploid mengandung sekitar 3×10^9 pasang basa DNA dan 50.000-100.000 gen.

Histone : protein sederhana yang mengandung banyak gugus basa, larut dalam air dan tak larut dalam ammonia encer. Bergabung dengan asam nukleat mereka membentuk nukleohistone dan berhubungan dengan DNA dalam kromatin.

Kloning : pembentukan satu atau sekelompok organisme, tanaman atau sel-sel yang identik, yang berasal dari satu reproduksi vegetatif dari induk tunggal.

Kromosom : pada sel hewan, suatu struktur dalam inti yang mengandung benang DNA linear, yang menghantarkan informasi genetik dan berkaitan dengan RNA dan histone; selama pembelahan sel, bahan yang menyusun kromosom (kromatin) terpilin dengan padat sehingga kromosom dapat terlihat dengan pewarnaan yang sesuai



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Hubungan antara Metilasi BRCA1 dengan Gambaran Klinikopatologis Karsinoma Duktal Infiltratif Payudara

Dewang Sadiyanto, Dra. Dewajani Purnomosari, M.Si, Ph.D, dr. Irianiwati, Sp.PA

Universitas Gadjah Mada, 2007 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

dan memungkinkan dengan pergerakannya dalam sel dengan kekusutan yang minimal. Tiap organisme dari satu spesies mempunyai jumlah kromosom yang khas dalam sel somatiknya; pada manusia terdiri 46 kromosom yang termasuk XX atau XY yang menentukan kedua jenis kelamin.

Rerata : Rata-rata, angka yang pada keadaan tertentu mewakili nilai tengah suatu urutan angka.

Metilasi : penambahan gugus metil.

MS-PCR : Methylation Spesific-Polymerase Chain Reaction.

Nitrosourea : agen antineoplastik yang bekerja berdasarkan proses alkilasi, sangat efektif pada saat fase G₀. Contohnya cormustin, lomustin, semustin.

Nucleotida : suatu ester fosfat nukleosida, terutama 5'-fosfat pirimidin atau purin dalam ikatan N-glikosida dengan ribosa atau deoksiribosa, seperti yang terjadi pada asam nukleat.

Oligonukleotida : polimer yang terdiri dari 2-10 nukleotida.

Operon : segmen kromosom yang terdiri dari promoter, operator (gen titik awal transkripsi), dan gen struktural (yang memproduksi mRNA).

PR : Progesteron Reseptor

Promoter : Sebuah segmen DNA yang biasanya terjadi di depan daerah koding gen dan bekerja sebagai elemen pengontrol dalam ekspresi gen tersebut; ia bertindak mengenali sinyal untuk RNA polimerasi dan menandai tempat memulainya transkripsi.

Mastektomi radikal : pengangkatan seluruh jaringan payudara.



Repression gene : penghambatan transkripsi gen pada suatu operon. Hasil akhir yang sering adalah penurunan kadar enzim.

Transgenik : berkenaan dengan penyambungan eksperimental sebuah segmen DNA dari satu genom ke genom DNA yang lain.

Tumor suppressor gene : gen yang memiliki fungsi membatasi proliferasi dan hilangnya sel yang berfungsi menyebabkan transformasi sel dan pertumbuhan tumor; disebut juga *antioncogen*.

Tumorektomi : istilah tidak tepat yang biasa digunakan untuk menyebutkan pengangkatan sebagian besar atau semua tumor primer, khususnya tumor payudara, hanya dengan sedikit mengangkat jaringan sekitarnya.