UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Analisis variasi genetik herediter mengunakan metode next generation sequencing untuk pencarian kandidat gen faktor risiko kanker paru
Harvey Romolo, Prof. DR. dr. Ibnu Purwanto, SpPD, KHOM
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR ISI

LEMBAR PENGESAHAN....ii
PERNYATAAN....iv
PRAKATA....v
DAFTAR ISI....ix
DAFTAR TABEL....xi
DAFTAR GAMBAR....xii
DAFTAR LAMPIRAN....xiii
DAFTAR SINGKATAN....xiv
INTISARI....xvi
ABSTRACT....xvii
BAB I PENDAHULUAN....1
A. Latar Belakang....1
B. Rumusan Masalah....2
C. Tujuan Penelitian....3
D. Manfaat Penelitian....3
E. Keaslian dan Kebaruan Penelitian....4
BAB II TINJAUAN PUSTAKA....8
A. Tinjauan Pustaka....8
B. Kerangka Teori....31
C. Kerangka Konsep....32
D. Hipotesis Penelitian....33
BAB III METODE PENELITIAN....34
A. Rancangan Penelitian....34
B. Populasi dan Subjek Penelitian....35
C. Lokasi Penelitian....37
D. Variabel Penelitian dan Definisi Operasional Variabel....37
E. Alat Ukur....38
F. Rancangan Penelitian/Analisis Data....39

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Analisis variasi genetik herediter mengunakan metode next generation sequencing untuk pencarian kandidat gen faktor risiko kanker paru
Harvey Romolo, Prof. DR. dr. Ibnu Purwanto, SpPD, KHOM
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

G. Etika Penelitian....41
H. Tahapan Pelaksanaan Penelitian....41
I. Rencana Kerja....44
J. Sumber Daya....44
K. Rencana Publikasi....44
BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN....46
A. Variabel Deskriptif Pasien....46
B. Varian Gen Herediter pada Kanker Paru....61
C. Varian Gen P/LP pada Populasi Indonesia....73
BAB V KESIMPULAN DAN SARAN....88
A. Kesimpulan....88
B. Saran....89
RINGKASAN....91
SUMMARY....101
DAFTAR PUSTAKA....110
LAMPIRAN....136

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Analisis variasi genetik herediter mengunakan metode next generation sequencing untuk pencarian kandidat gen faktor risiko kanker paru
Harvey Romolo, Prof. DR. dr. Ibnu Purwanto, SpPD, KHOM
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Hasil systematic review penelitian sejenis yang telah dipublikasi.....6
Tabel 2. Kelompok stadium kanker paru edisi ke delapan klasifikasi TNM (Goldstraw et al., 2016; Rami-Porta et al., 2018).....10
Tabel 3. Kategori risiko untuk skrining dengan LDCT oleh NCCN (Aberle et al., 2013; Wood et al., 2022).....12
Tabel 4. Diadaptasi dari van Riel SJ, skoring sistem pada LDCT (van Riel et al., 2017).....13
Tabel 5. Karakteristik subjek pasien kanker paru dan kontrol yang dilibatkan dalam penelitian.....48
Tabel 6. Karakteristik diagnosis dan mutasi pada subjek kanker paru dalam penelitian ini.....49
Tabel 7. Faktor risiko merokok antara pasien kanker paru dan kontrol.....51
Tabel 8. Analisis bivariat faktor demografis dan risiko terhadap kanker paru.....52
Tabel 9. Sebaran etnis berdasarkan wilayah asal pada pasien kanker paru dan kontrol.....54
Tabel 10. Perbandingan faktor risiko antara pasien pembawa varian herediter dan bukan pembawa.....57
Tabel 11. Distribusi varian berdasarkan klasifikasi klinis.....63
Tabel 12. Varian yang dicurigai patogenik terhadap kanker paru pasca kurasi pada populasi pasien kanker.....64
Tabel 13. Karakteristik populasi dengan gen herediter.....68
Tabel 14. Karakteristik populasi dengan kecurigaan memiliki gen herediter kanker paru.....70
Tabel 15. Populasi pasien dengan kecurigaan gen herediter kanker paru yang juga ditemukan di populasi sehat.....71
Tabel 16. Populasi pasien dengan kecurigaan gen herediter kanker paru hubungannya dengan EGFR.....72
Tabel 17. Populasi pasien P/LP dengan mutasi somatik kanker paru.....73

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Analisis variasi genetik herediter mengunakan metode next generation sequencing untuk pencarian kandidat gen faktor risiko kanker paru
Harvey Romolo, Prof. DR. dr. Ibnu Purwanto, SpPD, KHOM
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Alur pencarian literatur.....5
Gambar 2. Hallmarks of Cancer yang diajukan oleh Hanahan dan Weinberg di tahun 2022 (Hanahan, 2022).....23
Gambar 3. Perbedaan driver onkogen Adenokarsinoma paru pada populasi Asia Timur (Kohno et al., 2015; Li et al., 2011).....24
Gambar 4. 113 gen herediter yang akan diperiksa pada penelitian ini.....28
Gambar 5. Kerangka teori penelitian.....31
Gambar 6. Kerangka konsep penelitian.....32
Gambar 7. Desain penelitian kasus kontrol.....34
Gambar 8. Konten Gen pada Panel Kanker Herediter TruSight.....37
Gambar 9. Rencana Kerja Penelitian.....44
Gambar 10. Pelaporan Hasil dan Alur Penelitian.....46
Gambar 11. Forest plot faktor risiko pada pasien pembawa varian herediter dibandingkan pasien bukan pembawa.....58
Gambar 12. Jumlah variasi 113 gen berdasarkan ACMG pada kelompok pasien kanker dan kontrol populasi Indonesia.....60
Gambar 13. Workflow Analisa Hasil, dari Anotasi hingga Kurasi.....62
Gambar 14. Klasifikasi varian klinis MUTYH pada database ClinVar.....74
Gambar 15. Pemetaan mutasi herediter BRCA2.....79

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
Analisis variasi genetik herediter mengunakan metode next generation sequencing untuk pencarian kandidat gen faktor risiko kanker paru
Harvey Romolo, Prof. DR. dr. Ibnu Purwanto, SpPD, KHOM
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. Dummy Table.....136
Lampiran 2. Kuisioner Penelitian.....141
Lampiran 3. Systematic Review.....144
Lampiran 4. Heatmap kedua populasi penelitian.....145