

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL.....	i
HALAMAN PENGESAHAN.....	ii
HALAMAN PERNYATAAN	iii
PRAKATA	iv
DAFTAR ISI.....	vii
DAFTAR TABEL.....	ix
DAFTAR GAMBAR	x
DAFTAR LAMPIRAN.....	xii
DAFTAR SINGKATAN	xiii
INTISARI.....	xv
<i>ABSTRACT</i>	xvi
BAB I.....	1
1.1. Latar Belakang Penelitian.....	1
1.2. Perumusan Masalah	6
1.3. Tujuan Penelitian	6
1.4. Keaslian Penelitian	6
1.5. Manfaat Penelitian	9
BAB II.....	11
2.1. Tinjauan Pustaka.....	11
2.1.1. Genetika	11
2.1.2. Mutasi genetik	13
2.1.3. <i>Muscular dystrophy</i>	14
2.1.4. Protein distrofin	15
2.1.5. <i>DMD</i> dan <i>BMD</i>	18
2.1.6. <i>MLPA</i>	32
2.1.7. <i>Survival</i>	33
2.1.8. <i>Kaplan-Meier</i>	34
2.2. Landasan Teori	34
2.3. Kerangka Teori	38
2.4. Kerangka Konsep.....	39
2.5. Hipotesis	39
BAB III	40

3.1.	Rancangan Penelitian.....	40
3.2.	Tempat dan Waktu Penelitian.....	40
3.3.	Populasi dan Subjek Penelitian.....	40
3.4.	Pengambilan Sampel	41
3.5.	Jumlah Sampel.....	42
3.6.	Variabel Penelitian.....	42
3.7.	Definisi Oprasional	42
3.8.	Alat dan Bahan Penelitian	45
3.9.	Cara Penelitian.....	46
3.10.	Analisis Statistik.....	47
3.11.	Kelaikan Etika	47
3.12.	Alur Penelitian	48
3.13.	Jadual Penelitian	48
BAB IV	49
4.1.	Hasil penelitian	49
4.1.1.	Pemilihan subjek penelitian.....	49
4.1.2.	Karakteristik subjek penelitian	49
4.1.3.	Distribusi frekuensi mutasi gen <i>DMD</i>	51
4.1.4.	Distribusi frekuensi usia pasien, <i>onset</i> penyakit, dan usia perjalanan penyakit	57
4.1.5.	Hubungan mutasi gen <i>DMD</i> (letak mutasi pada domain gen <i>DMD</i>) dengan <i>disease free survival</i> pasien <i>DMD</i> dan <i>BMD</i> menggunakan analisis <i>Kaplan Meier</i>	59
4.1.6.	Hubungan mutasi gen <i>DMD</i> (<i>Reading-Frame-Rule</i>) dengan <i>disease free survival</i> pasien <i>DMD</i> dan <i>BMD</i> menggunakan analisis <i>Kaplan Meier</i>	61
4.1.7.	Hubungan mutasi gen <i>DMD</i> (delesi/duplikasi) dengan <i>disease free survival</i> pasien <i>DMD</i> dan <i>BMD</i> menggunakan analisis <i>Kaplan Meier</i>	63
4.2.	Pembahasan	65
BAB V	78
5.1.	Kesimpulan.....	78
5.2.	Saran	78
DAFTAR PUSTAKA	79
LAMPIRAN	82