

## DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL.....	i
HALAMAN PENGESAHAN.....	ii
PERNYATAAN BEBAS PLAGIASI .....	iii
KATA PENGANTAR .....	iv
DAFTAR ISI.....	ix
DAFTAR TABEL.....	xiii
DAFTAR GAMBAR .....	xiv
ARTI SINGKATAN .....	xvi
INTISARI.....	xviii
BAB I. PENDAHULUAN .....	1
I.1. Latar Belakang .....	1
I.2. Masalah Penelitian .....	4
I.3. Pertanyaan Penelitian .....	5
I.4. Tujuan Penelitian .....	5
I.5. Manfaat Penelitian .....	5
I.6. Keaslian Penelitian.....	6
BAB II. TINJAUAN PUSTAKA.....	11
II.1. Awal Perkembangan Jantung Embrio hingga Pembentukan Septum.....	11

II.2. Defek Septum Atrium.....	17
II.3. Prinsip Dasar Genetika Molekular.....	23
II.4. Variasi Genetika .....	26
II.5. Teknik Penentuan Variasi DNA .....	30
II.6. Penyakit Familial dan Sporadik.....	32
II.7. Variasi Genetika pada Penyakit Jantung Kongenital.....	35
II.8. NKX2-5 sebagai Regulator Proses Kardiogenesis .....	37
II.9. Hubungan NKX2-5 pada Penderita Defek Septum Atrium.....	42
II.10. Studi Variasi NKX2-5 pada Penderita Defek Septum Atrium .....	44
II.10.1. Varian rs703752 .....	45
II.10.2. Varian rs3729753 .....	46
II.10.3. Varian rs2277923 .....	47
II.11. Studi Variasi NKX2-5 di Berbagai Etnis.....	48
II.12. Variasi NKX2-5 pada Kasus DSA Familial dibandingkan Non-familial	48
II.13. Kerangka Teori .....	50
II.14. Kerangka Konsep.....	51
II.15. Hipotesis Penelitian .....	51
BAB III. METODE PENELITIAN.....	52
III.1. Disain Penelitian.....	52
III.2. Tempat dan Waktu Penelitian .....	52

III.3. Populasi Penelitian .....	52
III.4. Subjek Penelitian .....	53
III.5. Kriteria Subjek Penelitian .....	53
III.5.1. Kriteria Inklusi .....	53
III.5.2. Kriteria Eksklusi .....	53
III.6. Besar Sampel .....	53
III.7. Identifikasi Variabel Penelitian .....	55
III.8. Definisi Operasional Variabel .....	55
III.9. Alat dan Bahan Penelitian .....	56
III.10. Tahapan Penelitian .....	57
III.11. Alur Penelitian .....	61
III.12. Analisis Statistik .....	61
III.13. Pertimbangan Etika .....	62
<b>BAB IV. HASIL DAN PEMBAHASAN .....</b>	<b>63</b>
IV.1. Hasil Penelitian .....	63
IV.1.1. Karakteristik Dasar Subjek Penelitian .....	64
IV.1.2. Variasi Genetik NKX2-5 .....	65
IV.1.3. Uji hipotesis perbedaan adanya variasi genetik pasien DSA familial terhadap non-familial .....	70
IV.2. Pembahasan .....	71

IV.3. Keterbatasan Penelitian .....	77
BAB V. SIMPULAN DAN SARAN .....	79
V.1. Simpulan .....	79
V.2. Saran .....	79
DAFTAR PUSTAKA .....	80
LAMPIRAN .....	87