

DAFTAR ISI

	Halaman
HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PERSETUJUAN	ii
PENRYATAAN	iii
PRAKATA	iv
DAFTAR ISI	vi
DAFTAR TABEL	viii
DAFTAR GAMBAR	ix
ABSTRACT	x
INTISARI	xi
BAB I PENDAHULUAN	
A. Latar Belakang	1
B. Permasalahan	3
C. Tujuan dan Manfaat Penelitian	3
BAB II KAJIAN PUSTAKA	
A. Ektrodaktili	5
B. Ektrodaktili di Sulawesi Selatan	7
C. Mutasi gen <i>p63</i>	9
BAB III LANDASAN TEORI DAN HIPOTESIS	
A. Landasan Teori	11
B. Hipotesis	12
BAB IV METODE PENELITIAN	
A. Waktu dan Tempat Penelitian	13
B. Subjek Penelitian	13
C. Bahan	13
D. Alat	13
E. Diagram Alir Penelitian	14
F. Prosedur Kerja	15
1. Isolasi DNA	15

2. Amplifikasi DNA	17
3. Elektroforesis	18
4. Sekuensing DNA	19
G. Analisis Data	19
BAB V HASIL DAN PEMBAHASAN	
A. Isolasi DNA dan Amplifikasi ekson 5 dan ekson 7 gen <i>p63</i>	20
B. Analisis Sekuensing ekson 5 dan ekson7 gen <i>p63</i>	22
C. Hubungan Antara Mutasi gen <i>p63</i> terhadap ektrodaktili	30
BAB VI SIMPULAN DAN SARAN	
A. Simpulan	33
B. Saran	34
BAB VI RINGKASAN	
A. Ringkasan	35
B. <i>Summary</i>	37
DAFTAR PUSTAKA	39
LAMPIRAN	42

DAFTAR TABEL

	Halaman
Tabel 1 Sekuen primer untuk exon 5 gen <i>p63</i>	17
Tabel 2 Komponen PCR mix dan proporsinya dengan volume 25 µl	17
Tabel 3 Prosedur dan waktu PCR	18
Tabel 4 Hasil spektrofotometri DNA Genom hasil isolasi	20
Tabel 5 Mutasi ekson 5 dan ekson 7 gen <i>p63</i> sampel <i>affected</i> dan <i>carrier</i> . .	26

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar 1 Karakter tangan dan kaki <i>Mappakka</i>	7
Gambar 2 Peta wilayah Dusun Ulutaue, tempat tinggal Populasi <i>Mappakka</i>	8
Gambar 3 Representasi skematik ekson 4-8 gen p63, daerah yang mengandung domain DNA-binding. Mutasi K194E dan R280C, ekson 5 dan ekson 7, dibandingkan dengan sekuens <i>wild-type</i>	10
Gambar 4 Rancangan Penelitian	14
Gambar 5 Elektroforegram hasil amplifikasi ekson 5 dan ekson 7 gen p63.....	21
Gambar 6. Kromatogram ekson 5 subjek penelitian	22
Gambar 7 Hasil <i>alignment</i> sekuensing ekson 5 gen p63 sampel <i>affected</i> , <i>carrier</i> , dan normal	22
Gambar 8. Kromatogram ekson 7 subjek penelitian	23
Gambar 9 Hasil <i>alignment</i> sekuensing ekson 7 gen p63 sampel <i>affected</i> , <i>carrier</i> , dan normal	23
Gambar10 <i>Alignment</i> urutan asam amino hasil translasi ekson 5 gen p63 sampel <i>affected</i> , <i>carrier</i> , dan normal	24
Gambar11 <i>Alignment</i> urutan asam amino hasil translasi ekson 7 gen p63 sampel <i>affected</i> , <i>carrier</i> , dan normal	25
Gambar12 Isoform dan struktur gen p63	28
Gambar13 Fenotip <i>affected</i> dan <i>carrier</i> ektrodaktili di Sulawesi	30
Gambar14 Perkembangan autopod dan kaitannya terhadap <i>Apical Ectodermal Ridge</i> (AER).	31
Gambar15 Jalur sinyal molekul dalam perkembangan kuncup tungkai (Duijf <i>et al</i> 2003).	32