

## ABSTRAK

**Sya'bani Amelia, 24020221140046. Identifikasi Mutasi Gen *JAK2* Ekson 12 Pada Pasien Polisitemia Vera Negatif *JAK2* V617F (di bawah bimbingan Hermin Pancasakti Kusumaningrum dan Nydia Rena Benita Sihombing).**

Polisitemia vera (PV) adalah salah satu jenis neoplasma myeloproliferatif (MPN) yang ditandai oleh produksi berlebihan sel darah merah akibat mutasi pada gen Janus kinase 2 (*JAK2*), khususnya mutasi V617F di ekson 14 yang ditemukan pada lebih dari 90% kasus. Namun, sekitar 5-10% pasien PV tidak memiliki mutasi V617F dan diduga memiliki mutasi alternatif pada ekson 12 gen *JAK2* yang juga berperan dalam aktivasi jalur pensinyalan JAK-STAT, menyebabkan proliferasi sel hematopoetik yang tidak terkendali. Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi mutasi gen *JAK2* ekson 12 pada pasien PV yang negatif mutasi V617F dengan menggunakan teknik *polymerase chain reaction* (PCR) dan sekuensing DNA. Proses PCR dilakukan dengan variasi suhu *annealing* untuk menentukan kondisi optimal, yang ditemukan pada suhu 60°C. Hasil amplifikasi PCR menunjukkan adanya produk yang mencurigakan, namun analisis sekuensing yang dilakukan di Laboratorium LPPT Universitas Gadjah Mada tidak menemukan mutasi pada ekson 12 dari sampel yang diuji. Temuan ini mengindikasikan bahwa pada kohort pasien PV negatif V617F di Laboratorium Cebior Semarang, mutasi *JAK2* ekson 12 tidak terdeteksi, sehingga spektrum dan frekuensi mutasi pada populasi ini belum dapat dipastikan. Penelitian ini menegaskan pentingnya pemeriksaan mutasi genetik alternatif untuk diagnosis yang lebih akurat dan penentuan strategi terapi yang tepat bagi pasien PV tanpa mutasi V617F. Selain itu, hasil ini memberikan kontribusi penting dalam pemahaman keragaman mutasi genetik yang mendasari patogenesis PV dan membuka peluang penelitian lanjutan untuk mengidentifikasi mutasi lain yang mungkin berperan pada pasien PV di Indonesia. Dengan demikian, studi ini diharapkan dapat memperkaya literatur mengenai genetika molekuler PV serta meningkatkan akurasi diagnosis dan manajemen klinis pasien MPN.

**Kata Kunci:** Polisitemia Vera, Janus kinase (*JAK2*), Ekson 12, Sekuensing