

DAFTAR ISI

HALAMAN PENGESAHAN.....	ii
PRAKATA.....	iii
ABSTRAK.....	iv
ABSTRACT.....	v
DAFTAR ISI.....	vi
DAFTAR GAMBAR.....	viii
DAFTAR TABEL.....	ix
DAFTAR LAMPIRAN.....	x
I. PENDAHULUAN.....	1
1.1.Latar Belakang.....	1
1.2.Rumusan Masalah.....	3
1.3.Tujuan.....	3
1.4.Manfaat.....	4
II. TINJAUAN PUSTAKA.....	5
2.1. Polisitemia Vera (PV).....	5
2.2. Gen <i>JAK2</i> dan Mutasi V617F.....	9
2.3. <i>Allele Specific Polymerase Chain Reaction</i> (AS-PCR).....	16
2.4.Sanger Sekuensing.....	20
2.5.Interpretasi Mutasi <i>JAK2</i> Ekson 12.....	22
2.5.1. Implikasi terhadap Aktivitas <i>JAK2</i>	24
2.5.2. Hubungan dengan Patogenesis PV pada pasien V617F-Negatif....	25
2.5.3. Perkembangan mutasi <i>JAK2</i> ekson 12.....	26
2.6.Implikasi Klinis Mutasi <i>JAK2</i> ekson 12.....	28
2.6.1. Peran Diagnostik Mutasi Ekson 12.....	29
2.6.2. Implikasi Terhadap Stratifikasi Risiko dan Prognosis.....	31
2.6.3. Dampak Terhadap Strategi Terapi.....	32
2.6.4. Kontribusi Terhadap Pemahaman Patofisiologi PV.....	33
2.6.5. Analisis Fungsional Mutasi.....	34
III. METODE PENELITIAN.....	35
3.1 Waktu dan Tempat Penelitian.....	35
3.2 Sampel Penelitian.....	35
3.3 Alat.....	35
3.4 Bahan.....	36
3.5 Cara Kerja.....	36
3.5.1 Pengecekan Kualitas dan Kuantitas DNA.....	36
3.5.2 Proses <i>AS-Polymerase Chain Reaction</i> (AS-PCR).....	37
3.5.3 Visualisasi Produk PCR.....	38
3.5.4 Proses Sekuensing.....	39

3.5.5 Analisis Hasil Sekuensing	40
3.6 Etika Penelitian	40
IV. HASIL DAN PEMBAHASAN	41
4.1 Validasi Kualitas DNA Sampel	41
4.2 Identifikasi dan Analisis Mutasi <i>JAK2</i> Ekson 12.....	47
4.2.1 Frekuensi Mutasi gen <i>JAK2</i> ekson 12	51
4.3 Mutasi Gen <i>JAK2</i> Ekson 12	53
V. PENUTUP	59
5.1. Kesimpulan	59
5.2. Saran.....	59
DAFTAR PUSTAKA.....	61
UCAPAN TERIMA KASIH	70
LAMPIRAN	72
DAFTAR RIWAYAT HIDUP	82