ABSTRAK

Raisa Tahira Rudiyani Putri, 24020221140016. **Deteksi Mutasi pada Gen *JAK2* Ekson 12 dengan V617F Negatif pada Pasien Kanker Darah (Trombositosis Esensial dan Myelofibrosis Primer)** (dibawah bimbingan Hermin Pancasakti Kusumaningrum dan Farmaditya Eka Putra).

Trombositosis esensial (TE) dan myelofibrosis primer (MFP) termasuk kedalam kelompok penyakit neoplasma myeloferatif (MPN), penyakit kanker darah kronis langka yang disebabkan mutasi somatik gen *JAK2*, *CALR*, MPL, atau gen *JAK2* ekson 12. Namun, penelitian mengani mutasi gen *JAK2* ekson 12 pada populasi pasien Indonesia, khususnya pada subkelompok pasien TE dan MFP belum ditemukan secara eksplisit. Tujuan dari penelitian ini adalah mengamplifikasi gen *JAK2* ekson 12 pada pasien TE dan MFP dengan *JAK2* V617F negatif, mendeteksi ada tidaknya mutasi pada gen *JAK2* ekson 12 berdasarkan hasil amplifikasi menggunakan *Allele Specific*-PCR (AS-PCR), dan berdasarkan hasil analisis sekuensing. Sampel penelitian berupa DNA pasien TE & MFP negatif mutasi V617F di Laboratorium CEBIOR dari tahun 2012-2025, total sampel berjumlah 98 sampel. Penelitian dilakukan dengan menguji kualitas kuantitas DNA, mengamplifikasi gen *JAK2* ekson 12 menggunakan AS-PCR, memvisualisasi sampel dengan elektroforesis, mensekuensing dan menganalisis hasil sekuensing. Hasil penelitian memperlihatkan bahwa, dari hasil amplifikasi dan sekuensing sampel pasien dengan gen *JAK2* ekson 12 tidak didapatkan sampel yang memiliki mutasi pada ekson 12nya. Namun pada hasil analisis *alignment* sekuen *reverse* beberapa sampel terlihat memiliki penambahan (*insersi*) nukleotida dengan jumlah dan lokasi yang sama. Hal ini membutuhkan penelitian lebih lanjut. Dapat disimpulkan mutasi gen *JAK2* ekson 12 dengan V617F negatif tidak ditemukan diantara 89 sampel pasien TE & MFP.

Kata Kunci*: Ekson 12, Janus Kinase 2 (JAK2), Mielofibrosis Primer, Trombositosis Esensial*