



## Similarity Report

### Metadata

Name of the organization

**Universitas Muhammadiyah Sidoarjo**

Title

**BAITI JENNAH 211335300006 ARTIKEL SKRIPSI**

Author(s)

Coordinator

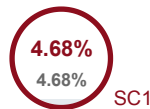
**perpustakaan umsidapet**

Organizational unit

**Perpustakaan**

### Record of similarities

SCs indicate the percentage of the number of words found in other texts compared to the total number of words in the analysed document. Please note that high coefficient values do not automatically mean plagiarism. The report must be analyzed by an authorized person.

**25**

The phrase length for the SC 2

**2927**






Length in words

**19732**

Length in characters

### Alerts

In this section, you can find information regarding text modifications that may aim at temper with the analysis results. Invisible to the person evaluating the content of the document on a printout or in a file, they influence the phrases compared during text analysis (by causing intended misspellings) to conceal borrowings as well as to falsify values in the Similarity Report. It should be assessed whether the modifications are intentional or not.

Characters from another alphabet		0
Spreads		0
Micro spaces		0
Hidden characters		0
Paraphrases (SmartMarks)		14





### Active lists of similarities

This list of sources below contains sources from various databases. The color of the text indicates in which source it was found. These sources and Similarity Coefficient values do not reflect direct plagiarism. It is necessary to open each source, analyze the content and correctness of the source crediting.

#### The 10 longest fragments

Color of the text

NO	TITLE OR SOURCE URL (DATABASE)	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
1	<a href="http://etheses.uin-malang.ac.id/2540/12/09620007_Ringkasan.pdf">http://etheses.uin-malang.ac.id/2540/12/09620007_Ringkasan.pdf</a>	31 1.06 %
2	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	15 0.51 %
3	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	14 0.48 %
4	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/5474/39044/44454">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/5474/39044/44454</a>	12 0.41 %

5	Rasionalitas Penggunaan Antibiotik Pada Pasien Infeksi Saluran Pernafasan Akut (ISPA) Pada Balita di UPTD Puskesmas Cilacap Utara 1 Periode Januari-Desember 2020 Swandari Mika Tri Kumala, Lulu Setiyabudi, Sari Asri Ayu Wulan;	10 0.34 %
6	Analisis Hull Strength Kapal Ikan 5 GT Bahan Fiberglass Menggunakan Metode Elemen Hingga Ahmad Firdhaus,Purba Siska Dearnai Ajjah, Mulyatno Imam Pujo;	10 0.34 %
7	<a href="http://perpustakaan.poltekkes-malang.ac.id/assets/file/jurnal/Vol._10_No._1_(2023)_compressed_6.pdf">http://perpustakaan.poltekkes-malang.ac.id/assets/file/jurnal/Vol._10_No._1_(2023)_compressed_6.pdf</a>	9 0.31 %
8	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/5474/39044/44454">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/5474/39044/44454</a>	8 0.27 %
9	<a href="http://perpustakaan.poltekkes-malang.ac.id/assets/file/jurnal/Vol._10_No._1_(2023)_compressed_6.pdf">http://perpustakaan.poltekkes-malang.ac.id/assets/file/jurnal/Vol._10_No._1_(2023)_compressed_6.pdf</a>	6 0.20 %
10	<a href="http://eprints.poltekkesjogja.ac.id/5022/2/Abstract.pdf">http://eprints.poltekkesjogja.ac.id/5022/2/Abstract.pdf</a>	6 0.20 %
from RefBooks database (0.68 %) 		
NO	TITLE	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
<b>Source: Paperity</b>		
1	Rasionalitas Penggunaan Antibiotik Pada Pasien Infeksi Saluran Pernafasan Akut (ISPA) Pada Balita di UPTD Puskesmas Cilacap Utara 1 Periode Januari-Desember 2020 Swandari Mika Tri Kumala, Lulu Setiyabudi, Sari Asri Ayu Wulan;	10 (1) 0.34 %
2	Analisis Hull Strength Kapal Ikan 5 GT Bahan Fiberglass Menggunakan Metode Elemen Hingga Ahmad Firdhaus,Purba Siska Dearnai Ajjah, Mulyatno Imam Pujo;	10 (1) 0.34 %
from the home database (0.00 %) 		
NO	TITLE	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
from the Database Exchange Program (0.00 %) 		
NO	TITLE	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
from the Internet (4.00 %) 		
NO	SOURCE URL	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
1	<a href="http://etheses.uin-malang.ac.id/2540/12/09620007_Ringkasan.pdf">http://etheses.uin-malang.ac.id/2540/12/09620007_Ringkasan.pdf</a>	31 (1) 1.06 %
2	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	29 (2) 0.99 %
3	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/5474/39044/44454">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/5474/39044/44454</a>	26 (3) 0.89 %
4	<a href="http://perpustakaan.poltekkes-malang.ac.id/assets/file/jurnal/Vol._10_No._1_(2023)_compressed_6.pdf">http://perpustakaan.poltekkes-malang.ac.id/assets/file/jurnal/Vol._10_No._1_(2023)_compressed_6.pdf</a>	15 (2) 0.51 %
5	<a href="http://eprints.poltekkesjogja.ac.id/5022/2/Abstract.pdf">http://eprints.poltekkesjogja.ac.id/5022/2/Abstract.pdf</a>	11 (2) 0.38 %
6	<a href="http://www.cancer.org/acs/groups/content/@epidemiologysurveillance/documents/document/acspc-030975.pdf">http://www.cancer.org/acs/groups/content/@epidemiologysurveillance/documents/document/acspc-030975.pdf</a>	5 (1) 0.17 %

### List of accepted fragments (no accepted fragments)

NO	CONTENTS	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
----	----------	---------------------------------------

Analysis of BRCA 1 Gene Character in Families with a History of Breast Cancer  
 Analisis Karakter Gen BRCA 1 Pada Keluarga Dengan Riwayat Kanker Payudara

Baiti Jennah **1)**, Miftahul Mushlih **\*,2)**

**Abstract.** Breast Breast cancer is a type of cancer that is commonly found in women worldwide and is the second leading cause of death among women after lung cancer. The aim of this study is to determine the inheritance of the BRCA1 gene in families with a history of breast cancer. This research uses a descriptive correlational study design. The samples used are families suspected of having a hereditary history of breast cancer, which is verified through interviews and pedigree analysis. Pedigree analysis is an important tool in human genetics that will be used to map the inheritance pattern of a disease within the family. After obtaining the pedigree results, blood samples were taken, and DNA isolation was performed. The results of the DNA isolation were subjected to optimization techniques and PCR. The results show that in family 1, 2 individuals from the second generation experienced mutations at different points, namely at del3280C and del2805A. Mutations also occurred in individual family member 2, who experienced a mutation at point C2612T, and this individual has been diagnosed with breast cancer. This mutation is inherited from the family's first generation (mother) to her children. Based on the results of the analysis of the BRCA1 gene in 3 samples from 3 families, it can be concluded that 2 family members from family 1 and 1 family member from family 2 were identified as having BRCA1 gene mutations. The mutations occurred at del2805A, del3280C, and C2612T..

Keywords - Breast Cancer; BRCA1 gene; conventional PCR; Sequencing

Abstrak. Kanker payudara merupakan jenis kanker yang banyak di jumpai pada Wanita di seluruh dunia dan menjadi urutan kedua penyebab kematian pada Wanita setelah kanker paru[4]. Tujuan penelitian ini ialah untuk mengetahui keterwarisan gen BRCA1 pada keluarga dengan Riwayat kanker payudara. Pada penelitian ini menggunakan desain penelitian descriptive relative. Sampel yang di gunakan ialah sampel keluarga yang diduga memiliki riwayat keturunan kanker payudara yang di buktikan dari tindakan wawancara dan analisis pedigree, Analisis pedigree ialah suatu instrumen penting dalam genetika manusia yang akan digunakan untuk penataan pola pewarisan suatu penyakit dalam keluarga. .Setelah di dapatkannya hasil pedigree dikukan pengambilan sampel darah dan isolasi DNA, hasil dari isolasi DNA di lakukan teknik optimasi dan PCR. Hasil menunjukkan Pada keluarga 1, 2 individu generasi ke 2 mengalami mutasi titik yang berbeda yaitu titik del3280C dan del2805A, Mutasi juga terjadi pada individu anggota keluarga 2, individu tersebut mengalami mutasi pada titik C2612T dimana individu tersebut sudah terdiagnosa mengalami kanker payudara, dan ini terjadi karena pewarisan dari generasi keluarga pertama (ibu) yang di warisi keanak-anaknya. Berdasarkan Hasil penelitian analisis gen BRCA1 pada 3 sampel dari 3 keluarga dapat disimpulkan 2 anggota keluarga dari keluarga 1 dan 1 anggota keluarga dari keluarga 2 teridentifikasi terdapat mutasi gen BRCA 1. Mutasi terjadi pada titik del2805A, del3280C, dan C2612T.

Kata Kunci - Kanker Payudara; gen BRCA1; PCR konvensional; Skuensing

#### I. Pendahuluan

Kanker merupakan suatu penyakit yang ditandai dengan adanya sel-sel abnormal yang tumbuh tidak terkendali dan mempunyai kemampuan menyerang serta berpindah antar sel dan jaringan tubuh. Organisasi Kesehatan Dunia atau World Health Organization mencantumkan kanker sebagai salah satu penyebab utama kematian di seluruh dunia. Salah satu jenis kanker yang paling umum terjadi pada perempuan Indonesia adalah kanker payudara, mengalahkan kanker serviks yang berkontribusi sebesar 24% Menurut profil statistik kesehatan 2023 yang di terbitkan oleh badan pusat statistik indonesia, pravelensi penyakit kanker di negara indonesia mengalami peningkatan, terutama pada kanker payudara ialah sekitar 66.37 kasus

Kanker payudara merupakan jenis kanker yang banyak di jumpai pada Wanita di seluruh dunia dan menjadi urutan kedua penyebab kematian pada Wanita setelah kanker paru. Kanker payudara di bagi menjadi 2 kategori yaitu Kanker payudara keluarga atau familial yang terjadi karena adanya riwayat genetik dan kanker payudara sporadic ini dapat terjadi karena adanya faktor tertentu. Pada jenis kanker ini penderita biasanya mengalami keluhan seperti adanya benjolan pada daerah payudara bilateral atau unilateral terasa nyeri maupun tidak nyeri. Benjolan merupakan tanda awal terjadinya kanker payudara, terjadi karena adanya pertumbuhan sel pada jaringan payudara yang membelah tanpa terkendali sehingga dapat menyebabkan munculnya benjolan, sebagian besar bermula di lobulus maupun saluran yang menghubungkan lobulus ke puting

Mutasi gen yang berkorelasi pada kanker payudara keluarga ialah gen BRCA1( Breast Cancer 1 ). Tujuan penelitian ini ialah untuk mengetahui keterwarisan gen BRCA pada keluarga dengan Riwayat kanker payudara. Mutasi pada gen BRCA1 terdapat pada setiap sel di dalam tubuh dan di turunkan dari satu generasi ke generasi berikutnya. Oleh karena itu mutasi ini di kaitkan dengan kanker payudara familial atau kanker payudara keluarga. Akan tetapi tidak semua orang yang mewarisi gen BRCA1 akan berkembang menjadi kanker. Selain faktor keturunan genetik, faktor lingkungan dan gaya hidup juga berpengaruh terhadap risiko riwayat kanker pada seseorang Pada kanker payudara mutasi gen BRCA1 sebagian besar dapat menyebabkan produksi protein BRCA1 yang tidak normal atau pendek mencegah pembuatan protein apapun dari salinan gen. Sehingga protein yang tersedia sedikit dimana ptotein ini dapat membantu perbaikan DNA yang rusak dan memperbaiki mutasi gen lain yang terjadi. Dan ketika ini terjadi dapat memicu sel akan tumbuh, sel membelah dengan tidak terkendali sehingga membentuk tumor . Pada penelitian di negara yordania dapat di simpulkan bahwa mutasi positif pada gen BRCA1 menjadi salah satu penyebab terjadinya kanker payudara oleh karena itu di perlukan layanan kanker payudara seperti konseling genetik dan skrining genetik dini dan di jelaskan pada penelitian sebelumnya pembawa gen BRCA1 yang positif memiliki risiko yang tinggi untuk terkena kanker payudara, yaitu sebanyak 72%

Penelitian Analisis gen BRCA1 yang paling umum (185delAG & 5382insC) pada wanita di colombia menunjukkan hasil analisis retriksi enzim ekson 2 dalam gel agarose LMP 4%, hasil sampel 019 D menunjukkan genotipe negatif (-) homozigot untuk mutasi gen BRCA1 (185delAG) dengan ketinggian pita 150 bp yang di mana itu sesuai dengan control negatif (MCF-7) sedangkan kontrol positif (+) mutasi gen BRCA1 (185delAG) dengan dua pita 170 bp dan 150 bp ini bermutasi dengan normal.Sedangkan hasil squensing pada penelitian Farid Cherbal di laboratorium biologi molekuler Universitas Ilmu Pengetahuan dan Teknologi “ Houari Boumediene” kota algeria, di dapatkan hasil squensing pada gen BRCA1 sebagai berikut c.442-34C&gt;T, c.1067A&gt;G, c.2077G&gt;A, c.2082C&gt;T, c.2311T&gt;C, c.2521C&gt;T, c.2612&gt;CT, c.2733A&gt;G, c.3133A&gt;G, c.3119G&gt;A, c.3418A&gt;G, c.3548A&gt;G, c.4308T&gt;C, dan c.4837A&gt;G, yang dimana varian squensing ini dengan ekson yang berbeda-beda

#### II. Metode

Pada penelitian ini menggunakan desain penelitian descriptive relative yang di lakukan di Laboratorium Biologi Molekuler Fakultas Ilmu Kesehatan Universitas Muhammadiyah Sidoarjo. Sampel yang di gunakan ialah sampel keluarga yang diduga memiliki riwayat keturunan kanker payudara yang di buktikan dari tindakan wawancara dan analisis pedigree. Ethical Clearance disetujui oleh Universitas Airlangga dengsn nomor sertifikat

0927/HRECC.FODM/VIII/2024. Teknik **pengambilan sampel pada penelitian ini menggunakan teknik purposive sampling dengan** subjek populasi pada keluarga yang memiliki riwayat keturunan/genetik kanker payudara.

Sampel yang digunakan pada penelitian menggunakan sampel darah vena dengan menggunakan teknik makrosampling sebanyak 3cc. Pengambilan sampel di lakukan di rumah keluarga yang memiliki riwayat kanker payudara. Sebelum pengambilan sampel dilakukan tindakan wawancara untuk memperoleh data silsilah keluarga untuk mendeteksi keterwarisan gen BRCA 1 pada kanker payudara, dan data tersebut digunakan untuk pembuatan pedigree.

Analisis pedigree ialah suatu instrumen penting dalam genetika manusia yang akan digunakan untuk penataan pola pewarisan suatu penyakit dalam keluarga. Pemeriksaan hubungan keluarga yang disertai dengan karakteristik yang diwariskan ini dapat mempermudah dalam mengidentifikasi kemungkinan pewarisan suatu penyakit genetik. Sampel darah yang sudah di dapat kemudian dilakukan isolasi DNA untuk mendapatkan DNA murni. Setelah DNA murni didapat di lakukan proses optimasi untuk menentukan suhu annealing yang tepat untuk proses PCR nanti.

Proses PCR-Konvensional menggunakan desain primer Forward 5'-GAGGACAAAGCAGCGGATAC-3', dan Reverse 5'-GCTGTAATGAGCTGGCATGA-3' dengan target squens 359bp, di lakukan dengan total volume 40 ul, yang terdiri dari PCR mix 20 ul, forward primer 0.8 ul, reverse primer 0.8 ul, sampel DNA murni 10 ul, dan sampel ddH2O 8.4 ul. Pada reaksi berantai polimerase (PCR) menggunakan alat thermocycler yang terdapat beberapa tahapan diantaranya pre-denaturasi dengan suhu 94° C selama 10 menit, denaturasi dengan suhu 94° C selama 1 menit, annealing dengan suhu yang di tetapkan sebelumnya ialah 45.8 °C selama 45 detik, elongasi dengan suhu 72° C, dan post elongasi dengan suhu 72 °C selama 5 menit, siklus yang diguankan sebanyak 35 siklus. Selanjutnya ialah dilakukan proses squensing. Proses squensing di lakukan dengan cara mengirimkan sisa hasil produk PCR ke kota tanggerang, banten dan di proses di PT Genetika Science Indonesia. Hasil squensing yang di dapat di analisis di aplikasi bioedit untuk menentukan urutan basa nukleotida terdapat atau tidak nya mutasi pada sampel.

### III. Hasil dan Pembahasan

Genetika merupakan salah satu peran dapat terjadinya suatu penyakit, penelitian ini diawali analisis pedigree yang didapat dari tindakan wawancara pada anggota keluarga. Hasil penelitian menunjukkan adanya mutasi pada gen BRCA1 terhadap responden yang belum mengalami kanker, namun memiliki riwayat keluarga dengan kanker payudara. faktor-faktor yang menjadi indikator pada penelitian ini seperti usia, pengaruh hormon, gaya hidup, dan modifikator genetik lainnya yang dapat mempengaruhi ekspresi fenotip dari mutasi. Responden menunjukkan tanda klinis seperti adanya benjolan dapat menjadi variabel yang cukup relevan untuk dianalisis karena memiliki nilai prediktif terhadap potensi risiko kanker di masa mendatang. Individu yang membawa mutasi patogen gen BRCA 1 dan memiliki riwayat keluarga kemungkinan lebih tinggi untuk mengalami kanker payudara pada usia yang lebih muda. Pada penelitian ini menggunakan sampel yang menunjukkan adanya gejala klinik pada individu yang memilki riwayat kanker payudara menggunakan sampel dari 3 keluarga dengan 3 individu. Pada keluarga 1 di lakukan pengambilan sampel pada anggota keluarga perempuan yang dibuktikan pada generasi pertama (nenek) yang terkena kanker payudara dan di turunkan pada salah satu anak yang terkena kanker payudara dan kanker ovarium. Pada keluarga 2 di lakukan pengambilan sampel pada anggota keluarga perempuan yang dibuktikan pada generasi pertama (nenek) yang terkena kanker payudara. Dan pada keluarga 3 dilakukan pengambilan sampel pada anggota keluarga perempuan dan 1 anggota keluarga laki-laki yang dibuktikan pada generasi pertama (nenek) yang terkena kanker payudara dan di turunkan pada salah satu anak. pemeriksaan hubungan keluarga yang disertai dengan karakteristik yang diwariskan ini dapat mempermudah dalam mengidentifikasi kemungkinan pewarisan suatu penyakit genetik . Pada keluarga 1, 2 individu generasi ke 2 mengalami mutasi titik yang berbeda yaitu titik del3280C dan del2805A, sehingga dapat dibuktikan bahwa individu tersebut mengalami pewarisan Breast Cancer dari anggota keluarga generasi pertama (ibu) yang sudah diturunkan keanakannya sebelumnya (generasi kedua). Mutasi juga terjadi pada individu anggota keluarga 2, individu tersebut mengalami mutasi pada titik C2612T dimana individu tersebut sudah terdiagnosa mengalami kanker payudara, dan ini terjadi karena pewarisan dari generasi keluarga pertama (ibu) yang di warisi keanak-anaknya.

v

Gambar 1. (A) Diagram silsilah keluarga I (Keluarga penderita kanker payudara dan kanker ovarium di Kecamatan Lakarsantri, Surabaya), (B) Diagram silsilah keluarga II (Keluarga penderita kanker payudara di Kecamatan Krian, Sidoarjo), (C) Diagram silsilah keluarga III (keluarga penderita kanker payudara di Kecamatan Bangil, Pasuruan)

Menurut penelitian rosen (2014) kanker payudara merupakan suatu penyakit genetik yang diturunkan secara autosomal dominan . Dari analisis pedigree yang dihasilkan dalam penelitian ini, tampak individu 3 dengan riwayat kanker payudara berasal dari garis keturunan yang menunjukkan pola pewarisan autosomal dominan. Hal ini konsisten dengan sifat pewarisan gen BRCA1, yang dimana satu alel mutan yang diturunkan dari salah satu orang tua cukup untuk meningkatkan risiko kanker. Sebaliknya, pada responden yang mengalami kanker tetapi tidak menunjukkan mutasi kemungkinan memiliki mutasi lain pada gen BRCA atau gen predisposisi kanker lain seperti TP53, CHEK2 atau PALB2 . Dan pada hasil analisis Beth Newman (1987) menunjukkan bahwa pola pewarisan kanker payudara pada keluarga dengan riwayat tinggi lebih sesuai dengan model autosomal dominan, dengan alel kerentanannya memiliki frekuensi 0,0006 dalam populasi umum Individu yang mewarisi satu alel mutan dapat meningkatkan resiko terkena kanker payudara, pola pewarisan ini memungkinkan anak dari orang tua yang pembawa mutasi dapat mewarisi alel mutan tersebut dengan peluang 50%

Setelah di dapatkannya hasil pedigree diakukan pengambilan sampel dan isoalasi DNA, hasil dari isolasi DNA di lakukan teknik PCR. Polymerase Chain Reaction (PCR) merupakan suatu teknik yang digunakan untuk mengamplifikasi segmen DNA dalam jumlah jutaan kali menjadi hanya beberapa jam. Sebelum dilakukan proses PCR perlu dilakukannya optimasi PCR tujuan agar mendapatkan komposisi PCR yang optimal Pada PCR konvensional jumlah yang teramplifikasi baru dapat diketahui pada fase akhir atau fase pletau, hasil diinterpretasikan dalam bentukvisualisasi pita DNA gel elektroforesis yang dibaca di UV tranluminator . **Metode PCR pada analisis genetik memanfaatkan cara replikasi DNA dengan bantuan primer yang mengapit daerah tertentu dan optimasi suhu dilakukan dengan tujuan mendapatkan kondisi PCR yang optimal sehingga dapat dihasilkan produk PCR spesifik yang terbentuk pita DNA tebal .** Hasil dari PCR kemudian dilakukan proses squensing untuk mengetahui urutan basa nukleotida dari sampel DNA

Gambar 2. Hasil aligment sampel yang teridentifikasi mutasi C2612T, del2805A, dan del3280C (kotak merah S4 : del2805A, kotak kuning S.6 : del3280C, kotak biru S.8 : C2612T)

Teknik Squensing menggunakan beberapa fragmen DNA yang dianalisis pada saat yang sama untuk memungkinkan pengurutan proyek besar atau mutasi seluruh gen atau bahkan kromosom salah satu metode teknik squensing ialah NGS (Next Generation Squensing) Beberapa karakteristik NGS meliputi sensitivitas dan spesifisitas yang tinggi, terutama kemampuan untuk mengidentifikasi beberapa mutasi seperti SNP, insersi, delesi, dan penataan

ulang yang besar . Penelitian Yayan wang (2018) pada pasien wanita Tionghoa yang berumur 33 tahun dengan menggunakan teknik squensing didapatkan hasil mutasi Delesi-insersi heterozigot pada gen BRCA1, c.311\_312delinsAGGTTTGCA dimana ini dapat menyebabkan pembentukan protein BRCA1 terpotong Hasil ini berpotensi memperluas spektrum mutasi kanker payudara terkait BRCA1 (dapus identifikacion) hal ini berkaitan dengan penelitian ini dimana wanita yang berumur kurang dari 35 tahun teridentifikasi mutasi delesi mutasi gen BRCA 1 del3280C sehingga individu memiliki tingkat risiko terjadinya kanker payudara.

Hasil aligment pada ke 3 sampel terdapat mutasi yaitu s4, s6,dan s8 mendapatkan titik mutasi yang berbeda-beda dianalisis dengan 3 control nukleotida atau blast gen BRCA1(PQ399722, PQ399721, PQ399720) tujuannya untuk mengetahui hasil dari perubahan basa nukleotida apakah terdapat mutasi atau tidak. Gambar 2 merupakan hasil aligment yang di lakukan dengan blast, pada ke 3 sampel di dapatkan hasil perubahan basa nukleotida sampel dan penghilangan basa nukleotida.

Pada sampel no.4 (S.4) individu dari keluarga 1 generasi ke 2 (Gambar 1 (A)) hasil aligment pada titik 2805 terjadi delesi atau penghilangan basa purin A yang dimana ini menandakan pada sampel tersebut terdapat mutasi gen BRCA 1 di titik del2805A. Sampel no.6 (S.6) individu dari keluarga 1 generasi ke 2 (Gambar 1 (A)) hasil aligment mendapatkan hasil titik 3280 terdapat penghilangan basa nukleotida (delesi) C yang menandakan terdapat mutasi gen BRCA1 pada titik del3280C. Dan pada sampel no 8 (S.8) individu dari keluarga 2 (Gambar 1 (B)) generasi ke 2 hasil aligment menunjukkan pada titik 2612 terdapat perubahan basa nukleotida atau transisi dari C Menjadi T sehingga dapat disimpulkan pada sampel ini terdapat mutasi gen BRCA1 di titik C2612T. Mutasi BRCA 1 pada kanker payudara wanita saudia banyak di ditemukan dititik del2805A dengan persentase sebanyak 35% dan pada penelitian ini titik mutasi baru di temukan yaitu pada titik del3280C.

Pada penelitian jefrey N pada kasus kanker payudara tunggal Dengan mempertimbangkan riwayat keluarga, usia timbulnya penyakit, dan keturunan struktur keluarga dapat mempengaruhi akurasi model probabilitas mutasi bahwa peserta dengan yang terdiagnosis sebelum 40 tahun memiliki tingkat yang lebih tinggi secara signifikan, dimana pada penelitian ini individu yang berusia kurang dari 40 tahun menjadi pembawa mutasi gen BRCA 1. Distribusi pasien oleh temuan genetik pasien dengan patogen BRCA 1 berperan pada kanker sebesar 26,2% .

BRCA 1 merupakan tumor suppressor gene yang berfungsi menekan pertumbuhan tumor dan memperbaiki DNA, mutasi genetik pada kanker payudara terjadi di amerika serikat sekitar 5% di setiap tahunnya. Jenis mutasi yang dapat terjadi salah satunya ialah mutasi delesi, mutasi ini membuat penderita beresiko 4 kali untuk menderita kanker payudara [ . Riwayat keluarga dikatakan sebagai faktor risiko utama pada kanker payudara berperan sekira 5-10% pada kejadian kanker payudara Adanya mutasi gen BRCA1 dapat menyebabkan sel tumbuh tanpa terkendali sehingga menjadi kanker, mutasi ini umumnya ditemukan pada usia muda atau dibawah umur 35 tahun. Mutasi gen ini dapat diwariskan sehingga seseorang yang memiliki riwayat keluarga dianjurkan untuk melakukan skrining dini .

#### IV. Kesimpulan

Berdasarkan Hasil penelitian analisis gen BRCA1 pada 3 sampel dari 3 keluarga dapat disimpulkan 2 anggota keluarga dari keluarga 1 dan 1 anggota keluarga dari keluarga 2 teridentifikasi terdapat mutasi gen BRCA 1. Mutasi terjadi pada titik del2805A, del3280C, dan C2612T. Keberhasilan analisis karakter gen BRCA1 dengan metode squensing dapat digunakan sebagai skrining awal pada individu dengan riwayat kanker payudara.

#### Ucapan Terima Kasih

**Penulis menyampaikan terimakasih kepada pihak-pihak yang** turut berkontribusi pada penelitian ini khususnya pada seluruh staf laboratorium biologi molekuler dan sitohistologi universitas muhammadiyah sidoarjo.