

**DETEKSI MUTASI GEN *APC* BERBASIS
HIGH RESOLUTION MELTING PADA
SAMPEL KANKER KOLOREKTAL**

Skripsi

**Disusun untuk memenuhi salah satu syarat
memperoleh gelar Sarjana Sains**



**Faisal Ramadhan
1308622027**

**PROGRAM STUDI BIOLOGI
FAKULTAS MATEMATIKA DAN ILMU PENGETAHUAN ALAM
UNIVERSITAS NEGERI JAKARTA
2026**

LEMBAR PENGESAHAN

DETEKSI MUTASI GEN *APC* BERBASIS *HIGH RESOLUTION MELTING* PADA SAMPEL KANKER KOLOREKTAL

Nama : Faisal Ramadhan

Nomor Registrasi : 1308622027

Penanggung Jawab

Dekan

Nama : Dr. Hadi Nasbey, S.Pd., M.Si
NIP. 197909162005011004

Nama



Tanda Tangan

Tanggal

07/08/2026

Wakil Penanggung Jawab

Wakil Dekan I

: Dr. Meiliasari, S.Pd., M.Sc.
NIP. 197905042009122002

07/08/2026

Ketua

: Dr. Elsa Lisanti, M.Si.
NIP. 197104202001122002

04/08/2026

Sekretaris/Penguji II

: Dr. Elsa Fitri Ana, S.Keb., Bd.,
M.Ked.Trop
NIP. 196603161992032001

27-07-2026

Anggota

Pembimbing I

: Rizky Priambodo, S.Si., M.Si
NIP. 199210222019032020

29/07 2026

Pembimbing II

: Adhitya Bayu Perdana, S.Si.,
M.Epid
NIP. 198903022025211040

31/07/2026

Penguji I

: Dr. Tri Handayani Kurniati, M.Si
NIP. 196603161992032001

30/7 2026

Dinyatakan lulus ujian skripsi pada tanggal 20 Juli 2026

LEMBAR PERNYATAAN

Saya menyatakan dengan sesungguhnya bahwa skripsi dengan judul “Deteksi Mutasi Gen *APC* Berbasis *High Resolution Melting* pada Sampel Kanker Kolorektal” yang disusun sebagai syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Sains dari Program Studi Biologi Universitas Negeri Jakarta adalah karya ilmiah saya dengan arahan dari dosen pembimbing.

Sumber informasi yang diperoleh dari penulis lain yang telah dipublikasikan yang disebutkan dalam teks skripsi ini, telah dicantumkan dalam Daftar Pustaka sesuai dengan norma, kaidah dan etika penulisan ilmiah.

Jika dikemudian hari ditemukan sebagian besar skripsi ini bukan hasil karya saya sendiri dalam bagian-bagian tertentu, saya bersedia menerima sanksi pencabutan gelar akademik yang saya sanding dan sanksi-sanksi lainnya sesuai dengan peraturan perundang-undangan yang berlaku.

Jakarta, 17 Juli 2026



Faisal Ramadhan



KEMENTERIAN PENDIDIKAN TINGGI, SAINS DAN TEKNOLOGI
UNIVERSITAS NEGERI JAKARTA
PERPUSTAKAAN DAN KEARSIPAN

Jalan Rawamangun Muka Jakarta 13220
Telepon/Faksimili: 021-4894221
Laman: lib.unj.ac.id

**LEMBAR PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI
KARYA ILMIAH UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIS**

Sebagai sivitas akademika Universitas Negeri Jakarta, yang bertanda tangan di bawah ini, saya:

Nama : Faisal Ramadhan
NIM : 1308622027
Fakultas/Prodi : FMIPA/Biologi
Alamat email : faisalmdhn16@gmail.com

Demi pengembangan ilmu pengetahuan, menyetujui untuk memberikan kepada Perpustakaan dan Kearsipan Universitas Negeri Jakarta, Hak Bebas Royalti Non-Eksklusif atas karya ilmiah:

☒ Skripsi ☐ Tesis ☐ Disertasi ☐ Lain-lain (...)

yang berjudul :

Deteksi Mutasi Gen APC Berbasis High Resolution Melting Pada Sampel Kanker Kolorektal

Dengan Hak Bebas Royalti Non-Eksklusif ini Perpustakaan dan Kearsipan Universitas Negeri Jakarta berhak menyimpan, mengalihmediakan, mengelolanya dalam bentuk pangkalan data (*database*), mendistribusikannya, dan menampilkan/mempublikasikannya di internet atau media lain secara *fulltext* untuk kepentingan akademis tanpa perlu meminta ijin dari saya selama tetap mencantumkan nama saya sebagai penulis/pencipta dan atau penerbit yang bersangkutan.

Saya bersedia untuk menanggung secara pribadi, tanpa melibatkan pihak Perpustakaan Universitas Negeri Jakarta, segala bentuk tuntutan hukum yang timbul atas pelanggaran Hak Cipta dalam karya ilmiah saya ini.

Demikian pernyataan ini saya buat dengan sebenarnya.

Jakarta 7 Agustus 2026

Penulis

Faisal Ramadhan

KATA PENGANTAR

Puji dan syukur penulis panjatkan ke hadirat Allah SWT atas segala rahmat, nikmat, serta karunia-Nya sehingga penulis dapat menyelesaikan skripsi yang berjudul “*Deteksi Mutasi Gen APC Berbasis High Resolution Melting pada Sampel Kanker Kolorektal*”. Skripsi ini disusun sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Sains pada Program Studi Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Jakarta. Proses penyusunan skripsi ini tidak terlepas dari berbagai tantangan, kendala, serta pembelajaran yang sangat berharga. Berkat pertolongan Allah SWT serta doa, dukungan, bimbingan, dan bantuan dari berbagai pihak, skripsi ini akhirnya dapat diselesaikan dengan baik.

Ucapan terima kasih yang tulus pertama kali penulis persembahkan kepada keluarga tercinta, khususnya Ayah Budi Raharjo, Ibu Ratna Juwita, dan Kakak Ivan Raditya, atas segala doa, kasih sayang, pengorbanan, dukungan, perhatian, serta semangat yang tidak pernah putus diberikan kepada penulis dalam setiap langkah perjalanan pendidikan hingga penyusunan skripsi ini.

Rasa hormat dan terima kasih yang sebesar-besarnya penulis sampaikan kepada Bapak Rizky Priambodo, S.Si., M.Si. selaku Dosen Pembimbing I yang senantiasa memberikan bimbingan, arahan, motivasi, serta kesabaran selama proses penelitian dan penyusunan skripsi. Ucapan terima kasih juga penulis sampaikan kepada Bapak Adhitya Bayu Perdana, S.Si., M.Epid selaku Dosen Pembimbing II yang telah memberikan ilmu, arahan, pengalaman penelitian, serta kesempatan kepada penulis untuk mempelajari berbagai teknik biologi molekuler selama pelaksanaan penelitian di Rumah Sakit Kanker Dharmas. Terima kasih juga penulis sampaikan kepada Ibu Dr. Elsa Lisanti, M.Si. selaku Ketua Sidang, Ibu Dr. Tri Handayani Kurniati, M.Si. selaku Dosen Penguji I, dan Ibu Dr. Elsa Fitri Ana, S.Keb., Bd., M.Ked.Trop selaku Dosen Penguji II atas kritik, saran, dan masukan yang membangun sehingga skripsi ini dapat disempurnakan.

Terima kasih juga penulis sampaikan kepada seluruh staff dan dosen Program Studi Biologi FMIPA UNJ atas ilmu dan bimbingan selama masa perkuliahan. Secara khusus kepada Bapak Agung Sedayu, M.Sc., selaku Dosen Pembimbing Akademik, yang dedikasi dan inspirasinya telah menumbuhkan kecintaan penulis terhadap ilmu Biologi.

Ucapan terima kasih juga penulis sampaikan kepada sahabat-sahabat terbaik selama masa perkuliahan, yaitu Firdaus Zakirin Maspar, Riovantino Fajar Kurnia, Rizki Bayu Saputra, dan Muhammad Farrel Ananda, atas kebersamaan, bantuan, diskusi, canda tawa, serta semangat yang telah diberikan selama menjalani perkuliahan hingga penyusunan skripsi ini. Terima kasih juga penulis sampaikan kepada Nadiva Aulia atas doa, perhatian, dukungan, dan motivasi yang senantiasa diberikan kepada penulis selama proses penyusunan skripsi. Ucapan terima kasih turut penulis sampaikan kepada Raihan, Daffa, Taufik, Wildan, Farhan, dan Ryan atas persahabatan, kebersamaan, serta dukungan yang telah diberikan. Penulis juga mengucapkan terima kasih kepada teman-teman Biologi A Angkatan 2022 atas kebersamaan, kerja sama, pengalaman, serta kenangan yang telah dibangun selama menempuh pendidikan di Universitas Negeri Jakarta.

Rasa terima kasih turut penulis sampaikan kepada seluruh keluarga besar Rumah Sakit Kanker Dharmais yang telah pengalaman belajar yang sangat berharga selama penelitian. Secara khusus, penulis mengucapkan terima kasih kepada Kak Botista, Kak Azhar, Kak Ester, Kak Nurfa, Pak Didin, dan Bu Dewi atas segala bantuan, bimbingan, arahan, serta dukungan yang diberikan selama proses penelitian berlangsung, serta kepada Lillyan selaku rekan penelitian di Dharmais atas kerja sama dan perjuangannya.

Penulis menyadari bahwa skripsi ini masih memiliki keterbatasan dan jauh dari kata sempurna. Oleh karena itu, kritik dan saran yang membangun sangat penulis harapkan sebagai bahan evaluasi dan perbaikan di masa mendatang. Penulis berharap semoga skripsi ini dapat memberikan manfaat, menambah wawasan, serta menjadi salah satu kontribusi ilmiah bagi pengembangan ilmu pengetahuan, khususnya dalam bidang biologi molekuler dan penelitian kanker kolorektal.

Jakarta, 17 Juli 2026

Faisal Ramadhan

ABSTRAK

FAISAL RAMADHAN. Deteksi Mutasi Gen *APC* Berbasis *High Resolution Melting* pada Sampel Kanker Kolorektal. Skripsi, Program Studi Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Jakarta. Juli 2026.

Kanker kolorektal merupakan salah satu penyebab utama kematian akibat kanker yang berkaitan dengan akumulasi mutasi genetik, termasuk pada gen *Adenomatous Polyposis Coli* (*APC*). *High Resolution Melting* (HRM) merupakan metode berbasis qPCR yang berpotensi digunakan sebagai metode *pre-sequencing* untuk mendeteksi variasi genetik sebelum dikonfirmasi menggunakan sekuensing Sanger. Penelitian ini bertujuan mendeskripsikan karakteristik subjek penelitian, mengevaluasi desain, karakterisasi, dan optimasi primer gen *APC*, menganalisis profil qPCR-HRM, serta mengonfirmasi hasilnya menggunakan sekuensing Sanger. Penelitian dilakukan terhadap 50 sampel jaringan kanker kolorektal dan 10 sampel darah individu sehat. Karakteristik subjek penelitian didominasi oleh laki-laki (58%), kelompok usia ≥ 60 tahun (50%), stadium lanjut (66%), dan metastasis (62%). Primer yang dirancang menunjukkan spesifisitas terhadap daerah target gen *APC* dan menghasilkan amplifikasi sesuai ukuran yang diharapkan. Analisis qPCR-HRM berhasil mengamplifikasi seluruh sampel secara spesifik, dengan sebagian besar sampel terkelompok dalam Varian1 dan satu sampel (P27) membentuk Varian2. Sekuensing Sanger menunjukkan bahwa mutasi target c.2635C>T (p.Gln879Ter) tidak ditemukan pada seluruh sampel. Namun, pada sampel P27 teridentifikasi dua variasi nukleotida heterozigot, yaitu c.2523A>G (p.Leu841=) dan c.2623A>G (p.Lys875Glu), dengan variasi c.2623A>G diperkirakan berkontribusi terhadap perubahan profil pelelehan DNA. Penelitian ini menunjukkan bahwa qPCR-HRM efektif sebagai metode *pre-sequencing* untuk mendeteksi variasi gen *APC*, tetapi identifikasi variasi nukleotida secara definitif tetap memerlukan konfirmasi menggunakan sekuensing Sanger.

Kata kunci: gen *APC*, kanker kolorektal, qPCR-HRM, sekuensing Sanger

ABSTRACT

FAISAL RAMADHAN. Detection of APC Gene Mutations Using High Resolution Melting in Colorectal Cancer Samples. Undergraduate Thesis, Biology Study Program, Faculty of Mathematics and Natural Sciences, Universitas Negeri Jakarta. July 2026.

Colorectal cancer is one of the leading causes of cancer-related mortality and is associated with the accumulation of genetic mutations, including those affecting the *Adenomatous Polyposis Coli* (APC) gene. *High Resolution Melting* (HRM) is a qPCR-based method with potential as a pre-sequencing approach for detecting genetic variations prior to confirmation by Sanger sequencing. This study aimed to describe the characteristics of the study subjects, evaluate the design, characterization, and optimization of *APC* gene primers, analyze qPCR-HRM profiles, and confirm the findings using Sanger sequencing. The study involved 50 colorectal cancer tissue samples and 10 blood samples from healthy individuals. The study subjects were predominantly male (58%), aged ≥ 60 years (50%), diagnosed at advanced stages (66%), and presented with metastasis (62%). The designed primers showed high specificity for the target region of the *APC* gene and produced amplicons of the expected size. qPCR-HRM successfully amplified all samples specifically, with most samples classified as Variant 1 and one sample (P27) classified as Variant 2. Sanger sequencing confirmed the absence of the target c.2635C>T (p.Gln879Ter) mutation in all analyzed samples. However, sample P27 contained two heterozygous nucleotide variants, c.2523A>G (p.Leu841=) and c.2623A>G (p.Lys875Glu), with the latter likely contributing to the altered DNA melting profile. These findings indicate that qPCR-HRM is effective as a pre-sequencing method for detecting *APC* gene variations, although definitive identification of nucleotide variations still requires confirmation by Sanger sequencing.

Keywords: *APC* gene, colorectal cancer, qPCR-HRM, Sanger sequencing

DAFTAR ISI

	Halaman
LEMBAR PENGESAHAN	i
LEMBAR PERNYATAAN	ii
KATA PENGANTAR.....	iv
ABSTRAK	vi
ABSTRACT.....	vii
DAFTAR ISI	viii
DAFTAR GAMBAR	ix
DAFTAR TABEL.....	x
DAFTAR LAMPIRAN	xi
 BAB I PENDAHULUAN.....	 1
A. Latar belakang	1
B. Rumusan Masalah	3
C. Tujuan Penelitian.....	4
D. Manfaat Penelitian.....	4
 BAB II KAJIAN PUSTAKA	 5
A. Kanker Kolorektal	5
B. Gen <i>APC (Adenomatous Polyposis Coli)</i>	6
C. Prinsip Prinsip Dasar Ekstraksi DNA.....	8
D. PCR (<i>Polymerase Chain Reaction</i>).....	9
E. <i>High Resolution Melting</i> (HRM).....	12
F. Sekuensing Sanger.....	14
 BAB III METODOLOGI PENELITIAN	 16
A. Tempat dan Waktu Penelitian	16
B. Metode Penelitian.....	16
C. Teknik Pengumpulan dan Analisis Data.....	24
 BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN	 25
A. Karakteristik Subjek Penelitian	25
B. Hasil Ekstraksi dan Kuantifikasi DNA.....	27
C. Analisis Desain dan Optimasi Primer.....	31
D. Hasil Analisis qPCR-HRM.....	37
E. Hasil Konfirmasi Sekuensing Sanger	41
 BAB V KESIMPULAN DAN SARAN.....	 47
A. KESIMPULAN	47
B. SARAN.....	48
 DAFTAR PUSTAKA	 49
LAMPIRAN.....	59
DAFTAR RIWAYAT HIDUP	70

DAFTAR GAMBAR

1	Perkembangan Kanker Kolorektal	5
2	Struktur Protein <i>APC</i>	6
3	Model Jalur Pensinyalan Wnt	7
4	Lisis Sel dalam Ekstraksi Dna	8
5	Ilustrasi Inhibitor PCR yang Memengaruhi Reaksi	9
6	Prinsip <i>Polymerase Chain Reaction</i>	10
7	Skema Prinsip Kerja Analisis <i>High Resolution Melting</i> (HRM)	13
8	Representasi Skematis Metode Sekuensing Sanger	15
9	Diagram Alir Penelitian.....	18
10	Perbandingan Hasil Pengukuran Spektrofotometri DNA Sampel Jaringan dan Darah.....	29
11	Hasil Uji Spesifisitas Primer <i>In Silico</i> Menggunakan NCBI Primer-Blast	35
12	Visualisasi Elektroforesis Gel Agarosa <i>Gradient PCR</i> Primer Gen <i>APC</i>	36
13	Kurva <i>Amplification Plot</i> Gen <i>APC</i> Menggunakan qPCR.....	38
14	Kurva <i>Difference Plot</i> Hasil Analisis HRM.....	40
15	Kurva <i>Difference Plot</i> Analisis HRM Sampel Deviasi Kurva Leleh	40
16	Hasil <i>Sequence Alignment</i> Sekuensing Sanger pada Daerah Target Gen <i>APC</i>	42
17	Elektroferogram Hasil Sekuensing Sanger Posisi c.2635	43
18	Hasil <i>Sequence Alignment</i> Sampel P27.....	44
19	Elektroferogram Sekuensing Sanger Sampel P27.....	44

DAFTAR TABEL

1	Komposisi <i>PCR Gradient</i>	20
2	Informasi sekuens Primer HRM.....	20
3	Komposisi Reaksi qPCR-HRM per Sampel	21
4	Komposisi PCR Konvensional.....	22
5	Informasi Sekuens Primer Sanger Sekuensing	23
6	Karakteristik Subjek Penelitian.....	25
7	Konsentrasi dan Kemurnian DNA Hasil Ekstraksi	28
8	Karakteristik Primer qPCR-HRM.....	32
9	Karakteristik Primer Sekuensing Sanger	32
10	Analisis Struktur Sekunder Primer qPCR-HRM dan Sekuensing Sanger	34



DAFTAR LAMPIRAN

1	Surat Izin Penelitian dari RSK Dharmais.....	59
2	Surat Keterangan Lolos Kaji Etik	60
3	Surat Selesai Penelitian	61
4	<i>Informed Consent</i> Subjek Penelitian.....	62
5	Data Mentah Karakteristik Subjek Penelitian	64
6	Konsentrasi dan Kemurnian DNA Sampel Jaringan dan Darah	66
7	Pemetaan <i>in-silico</i> Posisi Primer Sekuensing Sanger dan qPCR-HRM pada gen <i>APC</i>	68
8	Elektroferogram Sampel P27	69

