

**DISERTASI**

**POTENSI MUTAN  $\Delta F$  508-T GEN PENGKODE  
CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE  
REGULATOR (CFTR) SEBAGAI PROTOTYPE PADA PENYAKIT  
CONGENITAL BILATERAL ABSENCE OF VAS DEFERENS (CBAVD)  
DI INDONESIA**



**Oleh :**

**Maslichah Mafruchati**

**PROGRAM STUDI ILMU KEDOKTERAN JENJANG DOKTOR  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS AIRLANGGA  
2015**

**DISERTASI**

**POTENSI MUTAN  $\Delta F 508$ -T GEN PENGKODE  
CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE  
REGULATOR (CFTR) SEBAGAI PROTOTYPE PADA PENYAKIT  
CONGENITAL BILATERAL ABSENCE OF VAS DEFERENS (CBAVD)  
DI INDONESIA**

**Oleh :**

**Maslichah Mafruchati**

**PROGRAM STUDI ILMU KEDOKTERAN JENJANG DOKTOR  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS AIRLANGGA**

**2015**

**ii**

**POTENSI MUTAN  $\Delta F$  508-T GEN PENGKODE  
CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE  
REGULATOR (CFTR) SEBAGAI PROTOTYPE PADA PENYAKIT  
CONGENITAL BILATERAL ABSENCE OF VAS DEFERENS (CBAVD)  
DI INDONESIA**

**DISERTASI**

**Untuk memperoleh Gelar Doktor dalam  
Program Studi Ilmu Kedokteran Jenjang Doktor  
Pada Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga  
Telah Dipertahankan Di Hadapan  
Panitia Ujian Akhir Tahap II (Terbuka)**

**Oleh :**

**Maslichah Mafruchati  
NIM. 091070108**

**PROGRAM STUDI ILMU KEDOKTERAN JENJANG DOKTOR  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS AIRLANGGA**

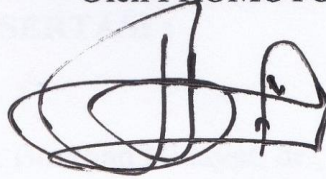
**2015**

**iii**

**LEMBAR PENGESAHAN**

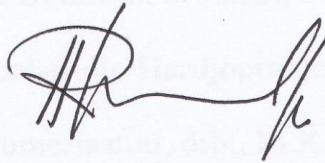
**MATERI UJIAN TAHAP I (TERTUTUP) TELAH DISETUJUI  
PADA TANGGAL 13 JULI 2015**

Oleh PROMOTOR,



Prof. H. Mas'ud Hariadi, drh., M.Phil., Ph.D  
NIP. 195105021976031003

Oleh KO-PROMOTOR,



Dr. Widjiati, drh., M.Si  
NIP. 196209151990022001

Mengetahui,  
Ketua Program Studi Ilmu Kedokteran Jenjang Doktor

Prof. Dr. Teddy Ontoseno, dr., Sp.A (K), Sp.JP., AKK  
NIP. 19501261977031002

**Desertasi Telah Diuji Pada Ujian Akhir Tahap I (Tertutup)**

**Tanggal: 28 Juli 2015**

**PANITIA PENGUJI DISERTASI :**

**Ketua** : Prof. Dr. Boerhan Hidayat, dr., Sp(A) K

**Anggota** :

1. Prof. H. Mas'ud Hariadi, drh., M.Phil., Ph.D
2. Dr. Widjiati, drh., M.Si
3. Prof. H. Ari Gunawan dr., MS., Ph.D., PA (K)
4. Prof. Dr. Soehartojo Hardjopranjoto, drh., MSc
5. Dr. Hani Plumeriastuti, drh., M.Kes
6. Agung Budiarto, drh., MP., Ph.D

**Ditetapkan Dengan Surat Keputusan Daerah Fakultas Kedokteran**

**Universitas Airlangga No : 278/UN3.1.1/KD/2015**

**Tanggal: 14 Juli 2015**

## UCAPAN TERIMA KASIH

Pertama-tama saya panjatkan puji syukur kepada Allah Yang Maha Kuasa atas limpahan berkah, rahmat, taufik dan hidayahNya sehingga dapat menyelesaikan penulisan disertasi ini. Demikian juga shalawat dan salam juga saya curahkan kepada junjungan Nabi Muhammad SAW sebagai penghargaan terhadap beliau dalam membimbing umat manusia dari kegelapan menuju kemuliaan.

Mengucapkan terima kasih dan penghargaan sebesar-besarnya saya sampaikan atas jasa-jasa, sumbangan, bimbingan, dan semangat, kepada:

Prof. H. Mas'ud Hariadi, drh., M.Phil., Ph.D selaku Promotor dalam pemberian motivasi dan arahan pencerahan dan dorongan semangat pada penulisan disertasi sampai terwujud pada hasil akhir penulisan naskah disertasi ini.

Dr. Widjiati, drh., M.Si selaku Ko-Promotor atas pemberian bimbingan, arahan, motivasi dengan penuh kesabaran dan ketelitian pada penulisan disertasi untuk mendapatkan hasil akhir terbaik.

Mengucapkan terima kasih kepada Pemerintah Republik Indonesia, dalam hal ini Menteri Pendidikan Nasional melalui Tim Manajemen Program Doktor yang telah memberikan bantuan BPPS (Beasiswa Pendidikan Pasca Sarjana), sehingga meringankan pembiayaan selama studi sampai terselesaikannya pendidikan doktor.

Dengan selesainya penulisan disertasi ini, perkenankan saya mengucapkan terima kasih sebesar-besarnya kepada:

1. Rektor Universitas Airlangga, Prof. Dr. Moh Nasich, SE., MT., Ak., dan mantan Rektor Universitas Airlangga, Prof. Dr. H. Fasich, Apt., atas pemberian kesempatan dan fasilitas yang diberikan untuk mengikuti sampai menyelesaikan pendidikan pada Program Studi Jenjang Doktor Ilmu Kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga;
2. Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga, Prof. Dr. Agung Pranoto, dr., M.Kes., Sp.PD., K-EMD.FINASIM yang telah memberikan kesempatan untuk menempuh Pendidikan Doktor pada Program Studi Jenjang Doktor Ilmu Kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga;
3. Ketua Program Studi Ilmu Kedokteran Jenjang Dokter Fakultas Kedokteran, Prof. Dr. Teddy Ontoseno, dr., Sp.A(K), Sp.JP., FIHA., serta mantan Ketua Program Studi Ilmu Kedokteran sebelumnya, Prof. Dr. Harjanto JM., dr., AIFM yang telah banyak banyak membantu kelancaran studi selama proses pendidikan doktor;
4. Direktur Sekolah Pascasarjana Universitas Airlangga, Prof. Dr. Hj. Sri Hajati, SH., MS. dan segenap jajarannya atas kesempatan dan fasilitas yang diberikan kepada saya dalam mengikuti dan menyelesaikan Program Studi Ilmu Kedokteran Jenjang Doktor Fakultas Kedokteran pada Universitas Airlangga;
5. Dekan Fakultas Kedokteran Hewan Universitas Airlangga, Prof. Hj. Romziah Sidik, drh., Ph.D. dan mantan Dekan Fakultas Kedokteran Hewan Universitas Airlangga, Prof. Dr. Ismudiono, drh., MS., atas pemberian kesempatan dan

- fasilitas selama mengikuti pendidikan pada Program Studi Doktor Ilmu Kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga;
6. Jajaran Wakil Dekan; Wakil Dekan I: Dr. Anwar Ma'ruf, drh., M.Kes., Wakil Dekan II: Prof. Dr. Pudji Srianto, Drh., M.Kes., Wakil Dekan III: Prof., Dr. Suwarno, drh., M.Si., dan mantan Wakil Dekan III: Prof. Dr. Choirul Anwar Nidom, drh., MS;
  7. Ketua Departemen Anatomi Veteriner: Dr. Soeharsono, drh., M.Si., atas pemberian fasilitas sarana–prasarana laboratorium, dorongan motivasi semangat dan kelonggaran pelaksanaan tugas kependidikan;
  8. Panitia Penguji Disertasi, Ketua Penguji: Prof. Mas'ud Hariadi, drh., M.Phil., Ph.D. Dengan Anggota Penguji: Dr. Widjiati, drh., M.Si, Prof. Dr. Boerhan Hidayat, dr., Sp(A) K, Prof. H. Ari Gunawan dr., MS., Ph.D., PA (K Dr. Hani Plumeriastuti, drh., M.Kes, Dr. Bambang Poernomo, drh., MS, Prof. Dr. Soehartojo Hardjopranjoto, drh., MSC., Drh. Agung Budiyanto, MP., Ph.D yang telah menguji untuk memberikan masukan yang konstruktif untuk perbaikan disertasi ini;
  9. Teman sejawat Kempaser 2010 yang tidak bisa saya sebutkan satu-persatu. Terima kasih atas kerjasama yang terjalin sampai saat ini sehingga terbangun kesinambungan kerjasama intelektual mutualistis;
  10. Terima kasih yang tak terhingga kepada kedua orang tua: Bapak H. Asrori S (Almarhum) dan Ibu RA. Hj. Soimah, yang telah melahirkan, membesarkan, mendidik saya melalui do'a-do'a secara terus-menerus tanpa terputus sehingga