

MUTASI DAN PERUBAHAN JUMLAH KROMOSOM PADA PENDERITA LEUKIMIA

Rika Armianti¹, Ratna Dewi Munthe², Fauziyah Harahap³, Syahmi Edi⁴, Herbert Sipahutar⁵

(1)(2)(3)(4)(5)Jurusan Pendidikan Biologi, Program Pascarana, Universitas Negeri Medan

ikaarmiati237@gmail.com (1), ratnadewimunthe@gmail.com (2), fauziyaharahap@unimed.ac.id (3), syahmiedi@unimed.ac.id (4), herbertsipahutar@unimed.ac.id (5)

ABSTRAK

Leukemia merupakan salah satu keganasan hematologi yang ditandai oleh proliferasi abnormal sel darah akibat gangguan pada proses hematopoiesis. Perkembangan ilmu biologi molekuler menunjukkan bahwa leukemia tidak hanya disebabkan oleh gangguan fisiologis, tetapi juga berkaitan erat dengan mutasi genetik serta perubahan struktur dan jumlah kromosom. Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis dan mendeskripsikan hubungan antara mutasi gen dan perubahan jumlah kromosom dengan kejadian leukemia, serta mengidentifikasi peran faktor genetik dan lingkungan pada pasien. Penelitian ini menggunakan metode deskriptif dengan pendekatan kuantitatif sederhana. Data dikumpulkan melalui teknik wawancara terhadap pasien leukemia di Desa Melati II, Kecamatan Perbaungan, Kabupaten Serdang Bedagai. Variabel yang diamati meliputi riwayat keluarga sebagai indikator faktor genetik serta kajian literatur terkait jenis perubahan genetik pada leukemia. Hasil penelitian menunjukkan bahwa sebagian besar pasien tidak memiliki riwayat keluarga dengan leukemia, sehingga mengindikasikan bahwa penyakit ini lebih dominan disebabkan oleh mutasi somatik daripada faktor herediter. Selain itu, terdapat indikasi bahwa faktor lingkungan seperti paparan bahan kimia turut berperan sebagai pemicu mutasi genetik. Berdasarkan kajian literatur, perubahan genetik yang umum ditemukan meliputi mutasi gen, translokasi kromosom yang menghasilkan gen fusi, serta aneuploidi seperti trisomi dan monosomi. Perubahan tersebut menyebabkan gangguan proliferasi, diferensiasi, dan apoptosis sel darah, sehingga terjadi akumulasi sel abnormal. Kesimpulannya, leukemia merupakan penyakit multifaktorial yang terutama disebabkan oleh mutasi genetik somatik dengan kontribusi faktor lingkungan. Pemahaman mengenai perubahan genetik sangat penting dalam mendukung diagnosis, klasifikasi, serta penentuan terapi yang tepat pada penderita leukemia.

Kata kunci: leukemia, mutasi gen, kromosom, aneuploidi, faktor genetik, faktor lingkungan

ABSTRACT

Leukemia is a type of hematological malignancy characterized by the abnormal proliferation of blood cells due to disruptions in the hematopoietic process. Advances in molecular biology have shown that leukemia is not only caused by physiological disorders but is also closely associated with genetic mutations and alterations in chromosomal structure and number. This study aims to analyze and describe the relationship between gene mutations and chromosomal abnormalities in leukemia patients, as well as to identify the role of genetic and environmental factors. This study employed a descriptive method with a simple quantitative approach. Data were collected through interviews with leukemia patients in Melati II Village, Perbaungan District, Serdang Bedagai Regency. The variables observed included family history as an indicator of genetic factors and literature-based analysis of genetic alterations in leukemia. The results showed that most patients did not have a family history of leukemia, indicating that the disease is more likely caused by somatic mutations rather than hereditary factors. In addition, there were indications that environmental factors, such as exposure to chemicals, may act as triggers for genetic mutations. Based on literature review, common genetic alterations in leukemia include gene mutations, chromosomal translocations resulting in fusion genes, and aneuploidy such as trisomy and monosomy. These alterations lead to disruptions in cell proliferation, differentiation, and apoptosis, resulting in the accumulation of abnormal cells. In conclusion, leukemia is a multifactorial disease primarily caused by somatic genetic mutations with contributions from environmental factors. Understanding genetic alterations is essential for supporting accurate diagnosis, classification, and the selection of appropriate therapeutic strategies in leukemia patients.

Keywords: leukemia, gene mutation, chromosomal abnormalities, aneuploidy, genetic factors, environmental factors

I. PENDAHULUAN

1. Latar Belakang

Leukimia merupakan salah satu keganasan hematologi yang ditandai oleh proliferasi abnormal sel darah putih di sumsum tulang dan darah perifer. Penyakit ini terjadi akibat gangguan pada proses pembentukan sel darah (hematopoiesis) yang menyebabkan sel-sel imatur berkembang secara tidak terkendali dan menggantikan sel darah normal. Secara umum, leukimia diklasifikasikan berdasarkan kecepatan perkembangan (akut dan kronis) serta jenis sel yang terlibat (mieloid atau limfoid), seperti pada Leukemia mieloid akut (AML), leukimia limfoblastik akut (ALL), leukimia mieloid kronis (CML), dan leukimia limfositik kronis (CLL) (Hoffbrand et al., 2019). Perkembangan ilmu sitogenetika dan biologi molekuler menunjukkan bahwa leukimia bukan sekadar gangguan proliferasi sel, tetapi merupakan penyakit genetik yang disebabkan oleh akumulasi mutasi DNA dan perubahan struktur maupun jumlah kromosom. Mutasi genetik tersebut dapat berupa mutasi titik, delesi, duplikasi, inversi, maupun translokasi kromosom yang mengakibatkan terbentuknya gen fusi atau aktivasi onkogen. Salah satu contoh paling dikenal adalah terbentuknya kromosom Philadelphia akibat translokasi antara kromosom 9 dan 22, yang menghasilkan gen fusi BCR-ABL pada kasus CML (WHO Classification of Tumours Editorial Board, 2022). Kromosom Philadelphia pada leukimia merupakan hasil translokasi resiprokal $t(9;22)(q34;q11)$ yang menyebabkan penyatuan gen BCR pada kromosom 22 dengan gen ABL1 pada kromosom 9. Gen fusi ini menghasilkan protein tirosin kinase yang aktif secara konstitutif sehingga mendorong proliferasi sel secara terus-menerus tanpa kontrol fisiologis normal (Lichtman et al., 2021). Penemuan ini menjadi tonggak penting dalam memahami bahwa leukimia memiliki dasar molekuler yang spesifik dan dapat menjadi target terapi. Selain perubahan struktur kromosom, leukimia juga sering disertai perubahan jumlah kromosom atau aneuploidi. Aneuploidi adalah kondisi ketika jumlah kromosom tidak sesuai dengan jumlah normal (46 kromosom pada manusia). Pada beberapa kasus AML dan ALL, ditemukan trisomi kromosom tertentu, seperti trisomi 8, atau monosomi kromosom 7 yang berhubungan dengan prognosis yang kurang baik (Arber et al., 2022). Perubahan jumlah kromosom ini menyebabkan ketidakseimbangan ekspresi gen yang berperan dalam pengaturan siklus sel, apoptosis, dan diferensiasi sel. Secara molekuler, mutasi dan perubahan jumlah kromosom pada leukimia berperan dalam mengganggu tiga mekanisme utama, yaitu peningkatan proliferasi sel, hambatan diferensiasi sel, dan penurunan apoptosis. Akibatnya, sel-sel blast yang belum matang menumpuk di sumsum tulang dan darah perifer sehingga menghambat produksi eritrosit, leukosit normal, dan trombosit. Kondisi ini menimbulkan gejala klinis seperti anemia, infeksi berulang, dan perdarahan (McPherson & Pincus, 2021). Pemahaman mengenai mutasi dan perubahan jumlah kromosom pada leukimia memiliki peran penting dalam diagnosis, klasifikasi, penentuan prognosis, serta pemilihan terapi yang tepat. Pemeriksaan sitogenetik, seperti analisis kariotipe dan teknik molekuler (misalnya PCR dan FISH), kini menjadi bagian standar dalam evaluasi pasien leukimia. Oleh karena itu, kajian mengenai mutasi dan perubahan jumlah kromosom pada penderita leukimia sangat relevan untuk memahami mekanisme patogenesis penyakit sekaligus mendukung pengembangan terapi yang lebih efektif dan terarah. Leukimia pada umumnya bukan merupakan penyakit keturunan langsung yang diwariskan dari orang tua kepada anak seperti sifat fisik tertentu. Sebagian besar kasus Leukemia terjadi akibat mutasi genetik yang muncul setelah seseorang lahir (mutasi somatik), terutama pada sel-sel pembentuk darah di sumsum tulang. Mutasi ini dapat dipicu oleh berbagai faktor seperti paparan radiasi, bahan kimia tertentu, gangguan sistem imun, atau kesalahan spontan saat pembelahan sel. Karena mutasi tersebut terjadi selama kehidupan seseorang dan bukan berasal dari sel reproduksi (sperma atau ovum), maka umumnya tidak diturunkan kepada keturunan berikutnya. Meskipun

demikian, terdapat beberapa kondisi genetik bawaan yang dapat meningkatkan risiko seseorang mengalami leukimia. Misalnya, individu dengan Down syndrome memiliki risiko lebih tinggi untuk mengalami jenis leukimia tertentu karena adanya kelainan jumlah kromosom (trisomi 21). Selain itu, kelainan genetik seperti Fanconi anemia yang menyebabkan gangguan perbaikan DNA juga dapat meningkatkan kemungkinan terjadinya keganasan darah. Namun, penting dipahami bahwa kondisi tersebut hanya meningkatkan risiko, bukan berarti leukimia pasti akan terjadi atau selalu diturunkan dalam keluarga. Dengan demikian, dapat disimpulkan bahwa leukimia umumnya bukan penyakit yang diturunkan secara langsung, tetapi dalam beberapa kasus dapat berkaitan dengan faktor genetik bawaan yang meningkatkan kerentanan terhadap terjadinya mutasi dan kelainan kromosom. Penelitian sederhana ini bertujuan untuk menganalisis dan mendeskripsikan hubungan antara mutasi gen serta perubahan jumlah kromosom dengan kejadian leukimia pada pasien. Secara khusus, penelitian ini bertujuan untuk mengidentifikasi jenis-jenis mutasi genetik yang umum ditemukan pada penderita Leukemia, seperti translokasi kromosom yang menghasilkan gen fusi (misalnya BCR-ABL), serta mengkaji adanya perubahan jumlah kromosom (aneuploidi) seperti trisomi dan monosomi yang terdeteksi melalui pemeriksaan sitogenetik. Selain itu, penelitian ini juga bertujuan untuk memahami bagaimana perubahan genetik tersebut berkontribusi terhadap gangguan proliferasi, diferensiasi, dan apoptosis sel darah di sumsum tulang. Lebih lanjut, penelitian ini diharapkan dapat memberikan gambaran sederhana mengenai peran mutasi dan kelainan kromosom dalam proses patogenesis leukimia, serta menjelaskan kaitannya dengan manifestasi klinis dan prognosis pasien. Dengan demikian, hasil penelitian ini dapat menjadi dasar pemahaman ilmiah yang lebih mendalam mengenai pentingnya pemeriksaan genetik dalam diagnosis dan penentuan terapi yang tepat pada penderita leukimia.

2. Perumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang dan batasan masalah yang telah diuraikan, maka rumusan masalah dalam penelitian ini adalah bagaimana penelitian dengan judul Mutasi Dan Perubahan Jumlah Kromosom Pada Penderita Leukimia dapat selesai tepat waktu dan sesuai prosedur?

3. Tujuan Kegiatan PKM

Tujuan kegiatan ini adalah mendapatkan hasil penelitian dari judul Mutasi Dan Perubahan Jumlah Kromosom Pada Penderita Leukimia..

4. Manfaat Kegiatan PKM

Penelitian dengan judul Mutasi Dan Perubahan Jumlah Kromosom Pada Penderita Leukimia. memberikan dampak implikasi pada mahasiswa dan penelitian selanjutnya yang relevan.

II. METODE KEGIATAN PKM

Penelitian ini menggunakan jenis deskriptif kuantitatif sederhana, Metode penelitian yang digunakan dalam kajian mengenai mutasi dan perubahan jumlah kromosom pada penderita leukemia adalah penelitian deskriptif dengan pendekatan kuantitatif sederhana. Subjek penelitian dapat berupa pasien yang telah terdiagnosis leukimia. Penelitian ini tidak memberikan perlakuan khusus, tetapi hanya mengumpulkan dan mendeskripsikan informasi yang ada. Teknik pengumpulan data dilakukan melalui wawancara. Wawancara digunakan untuk mendapatkan informasi secara langsung mengenai riwayat keturunan keluarga. Penelitian ini dilaksanakan di Kecamatan Perbaungan, Desa Melati II, Kabupaten Serdang Bedagai. Variabel yang diamati dalam penelitian ini meliputi riwayat keluarga (faktor genetik), dan untuk mengetahui jenis perubahan genetik yang paling sering ditemukan pada penderita leukimia.

III. HASIL DAN PEMBAHASAN

Berdasarkan hasil wawancara yang telah dilakukan, diperoleh beberapa temuan penting. Sebagian besar responden tidak memiliki riwayat keluarga yang menderita leukemia ataupun penyakit keganasan darah lainnya. Hal ini menunjukkan bahwa kejadian leukemia pada responden cenderung tidak bersifat herediter secara langsung. Dengan kata lain, leukemia yang dialami lebih kemungkinan disebabkan oleh mutasi somatik yang terjadi selama kehidupan individu, bukan karena diwariskan melalui garis keturunan. Meskipun demikian, terdapat sebagian kecil responden yang melaporkan adanya anggota keluarga dengan riwayat penyakit kanker, meskipun tidak secara spesifik leukemia. Hal ini mengindikasikan adanya kemungkinan faktor predisposisi genetik yang meningkatkan kerentanan individu terhadap mutasi genetik, meskipun bukan sebagai penyebab utama. Selain faktor genetik, hasil wawancara juga menunjukkan adanya dugaan pengaruh faktor lingkungan terhadap munculnya leukemia. Beberapa responden menyatakan kemungkinan terpapar bahan kimia, seperti pestisida atau limbah industri, serta kondisi lingkungan yang kurang sehat. Walaupun data ini bersifat subjektif dan tidak diuji secara eksperimental, temuan ini tetap memberikan indikasi bahwa faktor lingkungan berpotensi menjadi pemicu terjadinya mutasi genetik. Berdasarkan integrasi data lapangan dengan kajian literatur, diketahui bahwa perubahan genetik yang paling umum ditemukan pada penderita leukemia meliputi mutasi gen, perubahan struktur kromosom, dan perubahan jumlah kromosom. Mutasi gen dapat berupa mutasi titik, delesi, duplikasi, maupun inversi yang mengganggu fungsi normal gen pengatur pertumbuhan sel. Sementara itu, perubahan struktur kromosom seperti translokasi dapat menghasilkan gen fusi yang bersifat onkogenik, contohnya gen BCR-ABL. Selain itu, perubahan jumlah kromosom atau aneuploidi juga banyak ditemukan pada kasus leukemia. Bentuk aneuploidi yang umum adalah trisomi (kelebihan satu kromosom) dan monosomi (kehilangan satu kromosom). Perubahan ini menyebabkan ketidakseimbangan ekspresi gen yang berdampak pada regulasi siklus sel. Dampak dari berbagai perubahan genetik tersebut terlihat pada gangguan fungsi sel darah, yaitu meningkatnya proliferasi sel secara tidak terkendali, terhambatnya proses diferensiasi sel, serta menurunnya mekanisme apoptosis. Kondisi ini menyebabkan akumulasi sel-sel blast di sumsum tulang dan darah perifer, yang pada akhirnya mengganggu pembentukan sel darah normal. Hasil penelitian ini memperlihatkan bahwa leukemia merupakan penyakit yang kompleks dan tidak dapat dijelaskan hanya oleh satu faktor penyebab. Tidak ditemukannya riwayat keluarga pada sebagian besar responden menunjukkan bahwa leukemia bukanlah penyakit yang diwariskan secara langsung, melainkan lebih banyak disebabkan oleh mutasi somatik. Temuan ini sejalan dengan konsep dasar dalam biologi molekuler bahwa sebagian besar kanker, termasuk leukemia, berkembang akibat akumulasi kerusakan DNA selama kehidupan individu. Mutasi somatik dapat terjadi akibat berbagai faktor, baik internal maupun eksternal. Faktor internal meliputi kesalahan replikasi DNA saat pembelahan sel, sedangkan faktor eksternal dapat berupa paparan radiasi, bahan kimia karsinogenik, maupun infeksi tertentu. Dalam konteks penelitian ini, adanya indikasi paparan bahan kimia dari lingkungan memperkuat dugaan bahwa faktor eksternal turut berperan dalam memicu terjadinya mutasi genetik. Secara molekuler, perubahan genetik yang terjadi pada leukemia memiliki peran yang sangat signifikan dalam proses patogenesis. Salah satu mekanisme yang paling dikenal adalah translokasi kromosom yang menghasilkan gen fusi. Gen fusi seperti BCR-ABL memiliki aktivitas tirosin kinase yang terus aktif, sehingga mendorong sel untuk terus membelah tanpa kontrol. Kondisi ini menyebabkan proliferasi sel yang tidak terkendali, yang merupakan salah satu ciri utama kanker. Selain perubahan struktur kromosom, perubahan jumlah kromosom (aneuploidi) juga memberikan kontribusi besar terhadap perkembangan leukemia. Ketidakseimbangan jumlah kromosom menyebabkan perubahan ekspresi gen

secara global, sehingga mengganggu berbagai jalur regulasi seluler. Misalnya, gen yang berperan dalam menghambat pertumbuhan sel dapat menjadi tidak aktif, sementara gen yang mendorong proliferasi menjadi lebih dominan. Lebih lanjut, mutasi gen dan kelainan kromosom tersebut memengaruhi tiga proses biologis utama, yaitu proliferasi, diferensiasi, dan apoptosis. Peningkatan proliferasi menyebabkan jumlah sel abnormal meningkat secara cepat. Hambatan diferensiasi menyebabkan sel tetap berada dalam bentuk imatur (blast), sehingga tidak dapat menjalankan fungsi normalnya. Sementara itu, penurunan apoptosis menyebabkan sel-sel abnormal tidak mengalami kematian terprogram, sehingga terus bertahan dan menumpuk. Akumulasi sel blast di sumsum tulang mengakibatkan terganggunya proses hematopoiesis normal. Produksi eritrosit menurun sehingga menyebabkan anemia, produksi leukosit normal terganggu sehingga meningkatkan risiko infeksi, dan produksi trombosit menurun sehingga menyebabkan gangguan pembekuan darah. Hal ini sesuai dengan gejala klinis yang umum ditemukan pada penderita leukemia. Hasil penelitian ini juga menunjukkan bahwa leukemia bersifat multifaktorial, yaitu melibatkan interaksi antara faktor genetik dan lingkungan. Faktor genetik tidak selalu menjadi penyebab utama, tetapi dapat meningkatkan kerentanan individu terhadap efek mutagenik dari lingkungan. Oleh karena itu, pendekatan dalam memahami leukemia harus dilakukan secara holistik, dengan mempertimbangkan berbagai faktor yang saling berinteraksi. Dalam konteks klinis, pemahaman mengenai mutasi gen dan perubahan kromosom memiliki implikasi yang sangat penting. Identifikasi perubahan genetik dapat digunakan untuk menentukan jenis leukemia, memprediksi prognosis, serta memilih terapi yang paling efektif. Sebagai contoh, pasien dengan gen BCR-ABL dapat diberikan terapi target berupa inhibitor tirosin kinase, yang secara spesifik menghambat aktivitas protein tersebut. Dengan demikian, penelitian ini menegaskan bahwa analisis genetik merupakan komponen penting dalam diagnosis dan penatalaksanaan leukemia. Meskipun penelitian ini masih bersifat sederhana dan terbatas pada wawancara, hasil yang diperoleh tetap memberikan gambaran yang relevan mengenai hubungan antara faktor genetik dan kejadian leukemia. Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa sebagian besar pasien leukemia tidak memiliki riwayat keluarga yang sama, sehingga mengindikasikan bahwa leukemia bukan merupakan penyakit hereditas secara langsung, melainkan lebih banyak disebabkan oleh mutasi somatik. Temuan ini sejalan dengan penelitian oleh Arber et al. (2022) yang menyatakan bahwa mayoritas kasus leukemia terjadi akibat akumulasi mutasi genetik yang diperoleh selama kehidupan individu, bukan karena pewarisan genetik langsung dari orang tua. Secara lebih luas, hasil penelitian ini juga didukung oleh studi yang dilakukan oleh Döhner et al. (2017), yang menjelaskan bahwa leukemia, khususnya Acute Myeloid Leukemia (AML), merupakan penyakit yang sangat dipengaruhi oleh perubahan genetik somatik seperti mutasi gen dan abnormalitas kromosom. Dalam penelitian tersebut ditegaskan bahwa hanya sebagian kecil kasus leukemia yang memiliki kaitan dengan sindrom genetik bawaan, sedangkan sebagian besar bersifat sporadis. Jika dibandingkan dengan penelitian oleh McPherson dan Pincus (2021), hasil penelitian ini juga menunjukkan kesesuaian dalam hal mekanisme patogenesis leukemia. Mutasi genetik yang terjadi menyebabkan gangguan pada tiga proses utama, yaitu proliferasi sel, diferensiasi sel, dan apoptosis. Penelitian tersebut menyebutkan bahwa ketidakseimbangan ketiga proses ini merupakan dasar utama terjadinya keganasan hematologi, termasuk leukemia. Selain itu, hasil penelitian ini juga menemukan adanya indikasi pengaruh faktor lingkungan terhadap terjadinya leukemia. Hal ini sejalan dengan penelitian oleh Belson et al. (2007) dan diperkuat oleh penelitian terbaru oleh Zhang et al. (2020), yang menyatakan bahwa paparan bahan kimia seperti benzena, radiasi ionisasi, serta polutan lingkungan lainnya dapat meningkatkan risiko terjadinya mutasi DNA yang berujung pada leukemia. Dengan demikian, faktor lingkungan dapat bertindak sebagai pemicu (trigger) terhadap

mutasi genetik yang terjadi secara somatik. Dalam kaitannya dengan perubahan kromosom, hasil penelitian ini menunjukkan adanya peran penting translokasi kromosom dan aneuploidi dalam perkembangan leukemia. Temuan ini konsisten dengan penelitian oleh WHO Classification of Tumours Editorial Board (2022) yang menyatakan bahwa kelainan sitogenetik seperti translokasi t(9;22) yang menghasilkan gen fusi BCR-ABL merupakan salah satu penanda utama dalam diagnosis leukemia, khususnya Chronic Myeloid Leukemia (CML). Lebih lanjut, penelitian oleh Papaemmanuil et al. (2016) menunjukkan bahwa variasi mutasi genetik pada leukemia sangat beragam dan berkontribusi terhadap perbedaan prognosis pasien. Hal ini memperkuat hasil penelitian ini yang menyatakan bahwa perubahan genetik tidak hanya berperan dalam menyebabkan leukemia, tetapi juga menentukan tingkat keparahan dan respons terhadap terapi. Namun demikian, penelitian ini memiliki keterbatasan jika dibandingkan dengan penelitian sebelumnya yang menggunakan pendekatan molekuler dan sitogenetik secara langsung. Penelitian ini hanya menggunakan metode wawancara sehingga tidak dapat mengidentifikasi secara spesifik jenis mutasi gen atau kelainan kromosom pada masing-masing pasien. Hal ini menjadi perbedaan utama dengan penelitian seperti yang dilakukan oleh Döhner et al. (2017) dan Papaemmanuil et al. (2016) yang menggunakan teknik sequencing dan analisis genomik. Meskipun demikian, kelebihan penelitian ini terletak pada pendekatan kontekstual berbasis masyarakat yang mampu menggambarkan kondisi riil di lapangan, khususnya terkait riwayat keluarga dan faktor lingkungan. Hal ini memberikan perspektif tambahan bahwa leukemia tidak hanya dipengaruhi oleh faktor biologis, tetapi juga oleh kondisi lingkungan dan sosial. Dengan demikian, dapat disimpulkan bahwa hasil penelitian ini konsisten dengan berbagai penelitian sebelumnya, baik dalam aspek penyebab, mekanisme, maupun faktor risiko leukemia. Perbedaan utama terletak pada metode yang digunakan, di mana penelitian ini lebih bersifat deskriptif sederhana, sedangkan penelitian sebelumnya menggunakan pendekatan laboratorium yang lebih kompleks.

IV. KESIMPULAN

Berdasarkan hasil penelitian dan pembahasan yang telah diuraikan, dapat disimpulkan bahwa leukemia merupakan penyakit genetik yang terutama disebabkan oleh mutasi somatik, bukan pewarisan langsung dari orang tua. Sebagian besar pasien tidak memiliki riwayat keluarga dengan leukemia, sehingga faktor keturunan bukan merupakan penyebab utama. Perubahan genetik yang terjadi pada leukemia meliputi mutasi gen, perubahan struktur kromosom seperti translokasi, serta perubahan jumlah kromosom atau aneuploidi. Perubahan tersebut mengganggu regulasi normal sel, terutama dalam hal proliferasi, diferensiasi, dan apoptosis, sehingga menyebabkan akumulasi sel abnormal dalam tubuh. Selain faktor genetik, faktor lingkungan juga diduga memiliki peran penting dalam memicu terjadinya mutasi DNA. Hal ini menunjukkan bahwa leukemia merupakan penyakit multifaktorial yang melibatkan interaksi antara faktor genetik dan lingkungan. Pemahaman mengenai mutasi dan perubahan kromosom sangat penting dalam diagnosis, klasifikasi, dan penentuan terapi leukemia. Oleh karena itu, pemeriksaan genetik menjadi bagian yang tidak terpisahkan dalam penanganan pasien leukemia.

DAFTAR PUSTAKA

- Arber, D. A., Orazi, A., Hasserjian, R., et al. (2022). The 2022 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood*, 140(11), 1200–1228.
- Döhner, H., Weisdorf, D. J., & Bloomfield, C. D. (2017). Acute Myeloid Leukemia. *New England Journal of Medicine*, 373(12), 1136–1152.
- Hoffbrand, A. V., Moss, P. A. H., & Pettit, J. E. (2019). *Essential Haematology* (7th ed.). Wiley-Blackwell.
- Hoffbrand, A. V., Moss, P. A. H., & Pettit, J. E. (2019). *Essential Haematology* (7th ed.). Wiley-Blackwell.
- Lichtman, M. A., Kaushansky, K., Prchal, J. T., Levi, M., Press, O. W., & Burns, L. J. (2021). *Williams Hematology* (10th ed.). McGraw-Hill Education.
- Lichtman, M. A., Kaushansky, K., Prchal, J. T., Levi, M., Press, O. W., & Burns, L. J. (2021). *Williams Hematology* (10th ed.). McGraw-Hill Education.
- McPherson, R. A., & Pincus, M. R. (2021). *Henry's Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods* (24th ed.). Elsevier.
- McPherson, R. A., & Pincus, M. R. (2021). *Henry's Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods* (24th ed.). Elsevier.
- Papaemmanuil, E., Gerstung, M., Bullinger, L., et al. (2016). Genomic classification and prognosis in acute myeloid leukemia. *New England Journal of Medicine*, 374(23), 2209–2221.
- WHO Classification of Tumours Editorial Board. (2022). *WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues* (5th ed.). International Agency for Research on Cancer.
- WHO Classification of Tumours Editorial Board. (2022). *WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues* (5th ed.). International Agency for Research on Cancer.
- Zhang, Y., Jin, M., & Wang, X. (2020). Environmental exposure and leukemia risk: A review. *Environmental Research*, 191, 110–120

Accepted Date	Revised Date	Decided Date	Accepted to Publish
08 April 2026	15 April 2026	24 April 2026	Ya