

DETEKSI MUTASI Cd 41/42 DAN -28 (A→G) GEN PENGKODE β- GLOBIN PADA PEMBAWA β-THALASSEMIA

Retina Firsti Gracia

17/411735/BI/09875

INTISARI

β-thalassemia merupakan kelainan genetik yang disebabkan oleh mutasi pada gen HBB. Hal ini menyebabkan rantai β-globin berkurang atau tidak terbentuk. Berbagai jenis mutasi dapat ditemukan pada pembawa β-thalassemia termasuk diantaranya mutasi Cd 41/42 dan -28 (A→G). Deteksi awal β-thalassemia umumnya dengan analisis hematologis tetapi perlu dilanjutkan dengan analisis molekular untuk mengetahui letak dan jenis mutasi yang terjadi. Salah satu metode yang dapat mendeteksi mutasi sederhana dengan sensitivitas tinggi adalah metode *Amplification Refractory Mutation System Real-Time Polymerase Chain Reaction* (ARMS *real-time* PCR). Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi adanya mutasi Cd 41/42 dan -28 (A→G) serta mengetahui persentase kedua mutasi tersebut pada 13 sampel pembawa β-thalassemia yang diteliti dengan metode ARMS *real-time* PCR. Sampel yang digunakan adalah 15 sampel darah yang disimpan di Laboratorium Genetika dan Pemuliaan Fakultas Biologi Universitas Gadjah Mada, 13 sampel dinyatakan sebagai pembawa β-thalassemia berdasar uji hematologis dan 2 sampel normal. Tahapan yang dilakukan meliputi isolasi DNA, kuantifikasi dan visualisasi kualitas DNA, amplifikasi dengan metode ARMS *real-time* PCR, serta sekuensing. Semua sampel tergolong dalam satu kelompok berdasarkan pola *melt curve* dan *melting temperature* yang dihasilkan dari metode ARMS *real-time* PCR dan ini menunjukkan bahwa tidak ada sampel yang mengalami mutasi Cd 41/42 ataupun -28 (A→G). Hal ini dikonfirmasi dengan sekuensing yang menunjukkan bahwa mutasi Cd 41/42 dan -28 (A→G) tidak ditemukan pada sampel uji. Sehingga dapat disimpulkan bahwa mutasi Cd 41/42 dan -28 (A→G) tidak ada pada 13 sampel pembawa β-thalassemia yang diteliti dengan metode ARMS *real-time* PCR serta persentase kedua mutasi tersebut adalah sebesar 0%.

Kata Kunci: β-globin, β-thalassemia, mutasi Cd 41/42, mutasi -28 (A→G), dan ARMS *real-time* PCR

DETECTION OF *Cd 41/42* AND -28 (A→G) MUTATION IN THE β -GLOBIN ENCODING GENE OF β -THALASSEMIA CARRIERS

Retina Firsti Gracia

17/411735/BI/09875

ABSTRACT

β -thalassemia is a genetic disorder caused by mutations in the HBB gene. This causes the β -globin chain to be reduced or not formed. Various types of mutations can be found in β -thalassemia carriers including Cd 41/42 and -28 (A→G) mutations. The initial detection of β -thalassemia is generally by hematological analysis but needs to be continued with molecular analysis to determine the location and type of mutation that occurs. One method that can detect simple mutations with high sensitivity is the Amplification Refractory Mutation System Real-Time Polymerase Chain Reaction (ARMS real-time PCR) method. This study aims to detect the presence of Cd 41/42 and -28 (A→G) mutations and to determine the percentage of both mutations in 13 samples of β -thalassemia carriers studied using the ARMS real-time PCR method. The samples used were 15 blood samples stored in the Genetics and Breeding Laboratory of the Faculty of Biology, Gadjah Mada University, 13 samples were declared as carriers of β -thalassemia based on hematological tests and 2 samples were normal. The steps involved include DNA isolation, quantification and visualization of DNA quality, amplification using the ARMS real-time PCR method, and sequencing. All samples belonged to one group based on the melt curve patterns and melting temperature generated from the ARMS real-time PCR method and this showed that none of the samples had Cd 41/42 or -28 (A→G) mutations. This was confirmed by sequencing which showed that mutations of Cd 41/42 and -28 (A→G) were not found in the test samples. So it can be concluded that mutations Cd 41/42 and -28 (A→G) were absent in 13 samples of β -thalassemia carriers studied using the ARMS real-time PCR method and the percentage of both mutations was 0%.

Keywords: β -globin, β -thalassemia, Cd 41/42 mutation, -28 (A→G) mutation, and ARMS real-time PCR