

**DETEKSI MUTASI CD 26 DAN CD 35
GEN PENGKODE β -GLOBIN PADA PASIEN β -THALASSEMIA
DI RSUD TIDAR KOTA MAGELANG**

Vera Nurohmah Indrawati

18/423376/BI/10010

Pembimbing: Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.

INTISARI

Thalassemia merupakan kelainan darah genetik dengan prevalensi tertinggi terjadi di Asia Tenggara, termasuk di Indonesia. Thalassemia secara umum dikategorikan menjadi dua tipe yaitu α -thalassemia dan β -thalassemia. β -thalassemia disebabkan oleh mutasi pada gen pengkode β -globin. Mutasi yang umum terjadi pada β -thalassemia di Indonesia terutama pada etnik Jawa adalah Cd 26 (HbE) dan Cd 35. Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi dan mengetahui persentase mutasi Cd 26 dan Cd 35 pada pasien β -thalassemia di RSUD Tidar Kota Magelang. Penelitian ini menggunakan 61 sampel darah pasien β -thalassemia yang melakukan transfusi darah rutin di RSUD Tidar Kota Magelang. Deteksi mutasi Cd 26 dilakukan dengan RFLP-PCR, sedangkan deteksi mutasi Cd 35 dilakukan dengan ARMS-PCR. Hasil penelitian menunjukkan mutasi Cd 26 ditemukan pada 51 pasien dan Cd 35 ditemukan pada 11 pasien. Oleh karena itu, dapat disimpulkan bahwa mutasi Cd 26 dan Cd 35 ditemukan pada pasien dengan persentase sebesar 83,60% dan 18,03%.

Kata kunci: β -thalassemia, mutasi Cd 26, mutasi Cd 35, ARMS-PCR, RFLP-PCR

**DETECTION OF CD 26 AND CD 35 MUTATIONS
IN β -GLOBIN CODING GENE OF β -THALASSEMIA PATIENTS
AT TIDAR MAGELANG CITY HOSPITAL**

Vera Nurohmah Indrawati

18/423376/BI/10010

Supervisor: Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.

ABSTRACT

Thalassemia is a genetic blood disorder with the highest prevalence occurs in Southeast Asia, including Indonesia. Thalassemia is generally categorized into two types, which are α -thalassemia and β -thalassemia. β -thalassemia is caused by mutations in the β -globin coding gene. The common β -thalassemia mutation in Indonesia, especially in the Javanese ethnic is Cd 26 (HbE) dan Cd 35. This study aims to detect and determine the percentage of Cd 26 and Cd 35 mutations in β -thalassemia patients at Tidar Magelang City Hospital. This research used 61 blood samples from β -thalassemia patients who had routine blood transfusions at Tidar Magelang City Hospital. The detection of Cd 26 mutation using RFLP-PCR, meanwhile for Cd 35 mutation using ARMS-PCR. The result showed Cd 26 mutation found in 51 patients and Cd 35 mutation found in 11 patients. Therefore, it can be concluded that mutations Cd 26 and Cd 35 were present in patients with percentages of 83,60% and 18,03%.

Keywords: β -thalassemia, Cd 26 mutation, Cd 35 mutation, ARMS-PCR, RFLP-PCR