UNIVERSITAS
GADJAH MADA
**Deteksi Mutasi IVS1-5 (G>C) dan IVS1-1 (G>A) Gen Pengkode Beta-Globin pada Pasien Beta-Thalassemia
di RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga.**
Annisa Indriawati, Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.
Universitas Gadjah Mada, 2023 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

DETEKSI MUTASI IVS1-5 (G>C) dan IVS1-1 (G>A) GEN PENGKODE β-GLOBIN PADA PASIEN β-THALASSEMIA DI RSUD dr. R. GOETENG TAROENADIBRATA PURBALINGGA

Annisa Indriawati

19/441255/BI/10247

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

INTISARI

Thalassemia merupakan salah satu penyakit pada darah yang diakibatkan oleh adanya abnormalitas pada gen pembentuk hemoglobin, sehingga menyebabkan pembentukan salah satu atau lebih rantai α, β atau rantai globin lain berkurang atau tidak terbentuk sama sekali. Di Indonesia, β-thalassemia merupakan penyakit yang telah banyak dilaporkan di berbagai daerah dengan prevalensi pembawa β-thalassemia hingga 3-10%. β-thalassemia memiliki varian mutan yang tinggi. Tercatat sudah lebih dari 300 mutasi yang dilaporkan dan telah kurang lebih ada 30 jenis mutasi yang ditemukan di Indonesia. Penelitian ini dilakukan untuk mendeteksi mutasi IVS1-5 (G>C) dan IVS1-1 (G>A) gen pengkode β-globin pada 50 sampel darah pasien β-thalassemia yang melakukan transfusi darah rutin di RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga. Metode yang digunakan adalah *Amplification Refractory Mutation System* (ARMS) PCR dan elektroforesis gel agarose 1%. Hasil dari penelitian ini menunjukkan bahwa mutasi IVS1-5 (G>C) dan IVS1-1 (G>A) dapat dideteksi pada sampel darah pasien β-thalassemia di RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga. Dari 50 pasien β-thalassemia yang diteliti, sebanyak 27 subyek terkonfirmasi memiliki mutasi IVS1-5 (G>C), 9 subyek memiliki mutasi IVS1-1 (G>A), 4 subyek memiliki kedua mutasi dan sebanyak 10 subyek belum teridentifikasi untuk varian mutasi IVS1-5 (G>C) dan IVS1-1 (G>A).

Kata Kunci: β-thalassemia, mutasi, IVS1-5 (G>C), IVS1-1 (G>A), ARMS-PCR.

UNIVERSITAS
GADJAH MADA
**Deteksi Mutasi IVS1-5 (G>C) dan IVS1-1 (G>A) Gen Pengkode Beta-Globin pada Pasien Beta-Thalassemia
di RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga.**
Annisa Indriawati, Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.
Universitas Gadjah Mada, 2023 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

MUTATION DETECTION OF IVS1-5 (G>C) AND IVS1-1 (G>A) IN β-GLOBIN CODING GENES OF β-THALASSEMIA PATIENTS AT dr. R. GOETENG TAROENADIBRATA PURBALINGGA HOSPITAL

Annisa Indriawati

19/441255/BI/10247

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

ABSTRACT

Thalassemia is a blood disease caused by an abnormality in the hemoglobin-forming gene, causing the formation of one or more α, β chains or other globin chains to be reduced or absent. In Indonesia, β-thalassemia is a disease that has been widely reported in various regions with a prevalence of β-thalassemia carriers up to 3-10%. β-thalassemia has a high mutant variance. It has been recorded that more than 300 mutations have been reported and there have been approximately 30 types of mutations found in Indonesia. This study was conducted to detect mutations of IVS1-5 (G>C) and IVS1-1 (G>A) of the β-globin coding gene in 50 blood samples of β-thalassemia patients who had routine blood transfusions at dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga Hospital. The method used was Amplification Refractory Mutation System (ARMS) PCR and 1% agarose gel electrophoresis. The results of this study indicate that IVS1-5 (G>C) and IVS1-1 (G>A) mutations can be detected in the blood samples of β-thalassemia patients at RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga Hospital. Of the 50 β-thalassemia patients studied, 27 subjects were confirmed to have IVS1-5 (G>C) mutations, 9 subjects had IVS1-1 (G>A) mutations, 4 subjects had both mutations and 10 subjects had not been identified for mutation variants IVS1-5 (G>C) and IVS1-1 (G>A).

Keywords: β-thalassemia, mutation, IVS1-5 (G>C), IVS1-1 (G>A), ARMS-PCR.