

**PREVALENSI VARIAN MUTASI  
GEN PENGKODE  $\beta$ -GLOBIN PADA PASIEN  $\beta$ -THALASSEMIA  
DI RSUD dr. R. GOETENG TAROENADIBRATA PURBALINGGA**

Laili Nugraheni  
19/441293/BI/10285

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

**INTISARI**

$\beta$ -thalassemia adalah kelainan genetik hemoglobin akibat terjadinya mutasi pada gen pengkode  $\beta$ -globin yang menyebabkan terjadinya anemia hipokromik mikrositik. Mutasi dapat terjadi dalam bentuk *point mutation*, *frameshift*, *minor deletions*, atau *missense mutations* yang berkontribusi pada banyaknya varian mutasi gen pengkode  $\beta$ -globin. Lebih dari 300 jenis mutasi telah ditemukan di seluruh dunia dan 10% dari total varian mutasi  $\beta$ -thalassemia dunia telah ditemukan di Indonesia. Penelitian ini bertujuan untuk mengidentifikasi varian mutasi dan nilai prevalensi mutan gen pengkode  $\beta$ -globin pada pasien  $\beta$ -thalassemia di RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga. Metode yang dilakukan adalah *genotyping*, perhitungan nilai prevalensi untuk kemudian dianalisis serta dibandingkan dengan *literature review*. Dari penelitian ini diketahui bahwa prevalensi varian mutasi gen pengkode  $\beta$ -globin pada pasien  $\beta$ -thalassemia di RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga dari tertinggi ke terendah adalah: 36% IVS 1-5 (G>C), 27% Cd26, 14% IVS 1-1A (G>A), 10% *unidentified*, 5% Cd15, 3% IVS 1-1T (G>T), 3% Cd 35, 1% IVS 1-2 (T>A), and 1% Cd 30.

**Kata kunci:** prevalensi, gen  $\beta$ -globin,  $\beta$ -thalassemia, varian mutasi

**PREVALENCE OF  $\beta$ -GLOBIN CODING GENE MUTATIONS  
AMONG  $\beta$ -THALASSEMIA PATIENTS  
IN RSUD dr. R. GOETENG TAROENADIBRATA PURBALINGGA**

Laili Nugraheni

19/441293/BI/10285

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

**ABSTRACT**

$\beta$ -thalassemia is a genetic disorder of hemoglobin caused by mutations in the  $\beta$ -globin gene, leading to microcytic hypochromic anemia. These mutations can include point mutations, frameshift, minor deletions, or missense mutations, which contribute to the adverse mutant varieties within the  $\beta$ -globin gene. Over 300 distinct of mutations have been identified globally, with approximately 10% of these variants occurring in Indonesia. This study aims to identify the mutation variants and assess the prevalence of mutant  $\beta$ -globin gene in  $\beta$ -thalassemia patients at RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata, Purbalingga. The method used in this study including genotyping, calculating prevalence values and the Mentzer index, which then be analyzed and compared with literature reviews. From this research, it is known that the prevalence of mutation variants in the  $\beta$ -globin gene in  $\beta$ -thalassemia patients at RSUD dr. R. Goeteng Taroenadibrata Purbalingga from highest to lowest is: 36% IVS 1-5 (G>C), 27% Cd26, 14% IVS 1-1A (G>A), 10% unidentified, 5% Cd15, 3% IVS 1-1T (G>T) 3%, Cd35, 1% IVS 1-2 (T>A), and 1% Cd30.

**Key words:** prevalence,  $\beta$ -globin gene,  $\beta$ -thalassemia, mutation variants