



Kajian Genetika Molekuler Golongan Darah Sistem ABO pada Lima Kota di Indonesia

Hasna Fadlilatul Bidayah
19/4050475/SMU/1253

Sekolah Pascasarjana, Universitas Gadjah Mada

INTISARI

Golongan darah sistem ABO adalah salah satu golongan darah terpenting secara klinis di antara 45 sistem golongan darah lainnya. Ketepatan penggolongan sistem ABO berupa penentuan fenotip ABO secara klinis sangat penting dalam transfusi dan transplantasi. Penentuan fenotip golongan darah umum dilakukan dengan metode serologi. Pada metode ini antigen dan antibodi yang teridentifikasi digunakan sebagai rujukan penentuan fenotip. Pada beberapa kasus seperti ketidakpastian golongan darah, identifikasi golongan darah pada janin, dan transfusi berulang, identifikasi serologi memiliki keterbatasan untuk menentukan golongan darah. Identifikasi molekuler kemudian muncul sebagai alternatif dan pelengkap dalam mengatasi keterbatasan metode serologi. Identifikasi molekuler dilakukan untuk mengetahui alel penyandi dan memprediksi fenotipnya. Penelitian terkait golongan darah sistem ABO telah dipelajari secara luas pada berbagai populasi di dunia termasuk Kaukasia dan Asia Timur, namun data di Indonesia tidak tersedia. Merupakan hal yang sangat penting untuk mempelajari dasar genetik dan molekuler golongan darah sistem ABO pada populasi Indonesia. Tujuan penelitian ini adalah menentukan distribusi dan frekuensi alel golongan darah sistem ABO, menentukan varian genotip golongan darah sistem ABO, serta menemukan varian baru gen *ABO* (novel alel) pada populasi di Indonesia. Sebanyak 1.651.893 sampel darah diidentifikasi serologi untuk memperoleh nilai distribusi dan frekuensi alel. Sebanyak 385 sampel darah diidentifikasi secara molekuler dengan teknik AS-PCR. Sebanyak enam sampel darah yang memiliki ketidaksesuaian antara hasil identifikasi serologi dan molekuler dianalisis lebih lanjut dengan PCR-Sekuensing. Hasil penelitian yang diperoleh adalah distribusi ekspresi antigen berturut-turut adalah O, B, A, dan AB 39,42%, 29,96%, 23,53%, dan 7,09%. Pola distribusi ini berbeda dengan pola distribusi dunia, namun sama dengan beberapa negara di Asia Tenggara. Nilai frekuensi alel dengan perhitungan menggunakan algoritma EM berturut-turut yaitu I^A , I^B , dan i yaitu 0,1669, 0,2065, dan 0,6266. Ditemukan varian genotip sebesar 1,56%. Pada penelitian ini tidak ditemukan kandidat novel alel.

Kata kunci: Golongan darah sistem ABO, *Genotyping*, Distribusi Ekspresi Antigen, Frekuensi Alel, Indonesia.



Molecular Genetic Analysis of ABO Blood Group System in Five Cities in Indonesia

Hasna Fadlilatul Bidayah
19/4050475/SMU/1253

Graduate School, Universitas Gadjah Mada

ABSTRACT

Among the 45 human blood group systems reported so far, the ABO system was the most important. In the field of transfusion and transplant medicine, the accuracy of ABO blood group typing was clinically important. To characterize ABO blood group status, the gold standard remains serological testing. Genotyping has emerged in immunohematology laboratories for years as an alternative and/or complementary approach to the standard blood group serological typing. Molecular identification was conducted to determine the encoding alleles and predict their phenotype. Although widely studied in the Caucasian and East-Asian populations, no data has been generated in Indonesia. The purpose of this research was to determine the distribution, alleles frequency, and genotype variants of ABO blood group, also find novel alleles in Indonesia population. Total 1,651,893 blood samples were identified serologically to obtain the distribution and alleles frequency. A total of 385 blood samples were identified molecularly using the AS-PCR technique. A total of six blood samples that had discrepancies between the results of serological and molecular identification were further analyzed using PCR-Sequencing. The results of the study obtained were the distribution of antigen expression, respectively, O, B, A, and AB 39.42%, 29.96%, 23.53%, and 7.09%. This distribution pattern is different from the world distribution pattern, but the same as several countries in Southeast Asia. The allele frequency values calculated using the EM algorithm, respectively, are IA, IB, and i, namely 0.1669, 0.2065, and 0.6266. A genotype variant of 1.56% was found. In this study, no novel allele candidates were found.

Keywords: ABO blood group system, Genotyping, Distribution, Allele Frequency, Indonesia.