

DETEKSI MUTASI IVSI-5 (G>C) GEN β -GLOBIN PADA KELUARGA PASIEN β -THALASSEMIA DI RSUD TIDAR, KOTA MAGELANG

Adifa Brahmantya Darudhita

22/495016/BI/10981

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

INTISARI

Thalassemia adalah salah satu penyakit hemolitik hereditas yang diakibatkan karena tidak ada sama sekali sintesis rantai globin atau kurangnya sintesis rantai globin sebagai pembentuk utama struktur molekul hemoglobin. Mutasi yang terjadi pada gen β -globin atau α -globin dapat menyebabkan rendahnya sintesis rantai globin. Suatu mutasi yang terdapat pada gen β -globin disebut dengan β -thalassemia, sementara mutasi yang terdapat pada gen α -globin disebut dengan α -thalassemia. Kumpulan gen β -globin berlokasi pada lengan pendek kromosom 11. Mutasi IVSI-5 (G>C) sendiri adalah mutasi pada gen β -globin yang sering dijumpai di etnis Jawa-Sunda. Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi adanya mutasi IVSI-5 (G>C) pada 24 sampel saliva serta dua sampel *swab* anggota keluarga pasien β -thalassemia di RSUD Tidar Kota Magelang, dan untuk mengetahui genotipe dari subjek keluarga pasien β -thalassemia yang diteliti. Teknik deteksi yang digunakan yaitu ARMS-PCR (*Amplification Refractory Mutation System-Polymerase Chain Reaction*). Hasil penelitian menunjukkan adanya varian mutasi IVSI-5 (G>C) pada salah satu anak kandung pasien β -thalassemia yang dengan genotipe heterozigot/*carrier*.

KATA KUNCI : ARMS-PCR (*Amplification Refractory Mutation System-Polymerase Chain Reaction*), β -thalassemia, β -globin, IVSI-5 (G>C), *pedigree*

DETECTION OF IVSI-5 (G>C) MUTATION IN β -GLOBIN GENE IN FAMILIES OF β -THALASSEMIA PATIENTS AT TIDAR HOSPITAL, MAGELANG CITY

Adifa Brahmantya Darudhita

22/495016/BI/10981

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

ABSTRACT

Thalassemia is a hereditary hemolytic disease caused by the complete absence of globin chain synthesis or a deficiency in globin chain synthesis, which is the main component of the hemoglobin molecule. Mutations in the β -globin or α -globin genes can lead to low globin chain synthesis. A mutation found in the β -globin gene is called β -thalassemia, while a mutation found in the α -globin gene is called α -thalassemia. The β -globin gene cluster is located on the short arm of chromosome 11. The IVSI-5 (G>C) mutation itself is a mutation in the β -globin gene that is commonly found in the Javanese-Sundanese ethnic group. This study aimed to detect the presence of the IVSI-5 (G>C) mutation in 24 saliva samples and two swab samples from family members of β -thalassemia patients at Tidar Regional General Hospital in Magelang City, and to determine the genotype of the family members of the β -thalassemia patients studied. The detection technique used was ARMS-PCR (Amplification Refractory Mutation System-Polymerase Chain Reaction). The results showed the presence of the IVSI-5 (G>C) mutation variant in one of the biological children of a β -thalassemia patient with a heterozygous/carrier genotype.

KEY WORDS : ARMS-PCR (Amplification Refractory Mutation System-Polymerase Chain Reaction), β -thalassemia, β -globin, IVSI-5 (G>C), pedigree