

DETEKSI MUTASI IVS1-1 (G>T) DAN IVS1-1 (G>A) GEN β - GLOBIN PADA KELUARGA PASIEN β THALASSEMIA DI RSUD TIDAR, KOTA MAGELANG

Muhammad Syahrul Firdaus

22/504895/BI/11138

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

INTISARI

Thalassemia merupakan kelainan genetik yang memiliki prevalensi tertinggi di wilayah Asia Tenggara, khususnya di Indonesia. Thalassemia dapat dibagi menjadi dua jenis, yaitu α -thalassemia dan β -thalassemia. β -thalassemia adalah jenis thalassemia dengan jumlah penderita terbanyak yang disebabkan oleh mutasi gen pada rantai β -globin. Mutasi genetik pada rantai β -globin yang umum terjadi yaitu IVS1-1 (G>T) dan IVS1-1 (G>A). Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi keberadaan mutasi IVS1-1 (G>T) dan IVS1-1 (G>A) pada anggota keluarga pasien β -thalassemia dengan subjek sebanyak 26 orang. Metode penelitian menggunakan *Amplification Refractory Mutation System* (ARMS)-PCR. Analisis data yang digunakan untuk mengetahui genotipe pada subjek yang diteliti yaitu dengan mengonstruksikan diagram *pedigree* pada keluarga pasien β -thalassemia. Hasil penelitian menunjukkan bahwa jenis mutasi IVS1-1 (G>T) terdeteksi pada satu subjek dari saudara kandung pasien β -thalassemia. Mutasi IVS1-1 (G>A) pada penelitian tidak terdeteksi dari keseluruhan sampel.

Kata Kunci: *Amplification Refractory Mutation System* (ARMS)-PCR,
 β -thalassemia, IVS1-1 (G>T), IVS1-1(G>A), *Pedigree*

DETECTION OF IVS1-1 (G>T) AND IVS1-1 (G>A) MUTATIONS IN THE β -GLOBIN GENE IN FAMILIES OF β -THALASSEMIA PATIENTS AT TIDAR MAGELANG GENERAL HOSPITAL

Muhammad Syahrul Firdaus

22/504895/BI/11138

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

ABSTRACT

Thalassemia is a genetic disorder with the highest prevalence in Southeast Asia, particularly in Indonesia. Thalassemia can be divided into two types, namely α -thalassemia and β -thalassemia. β -thalassemia is the most common type of thalassemia, caused by a mutation in the β -globin gene. Common genetic mutations in the β -globin chain are IVS1-1 (G>T) and IVS1-1 (G>A). This study aims to detect the presence of IVS1-1 (G>T) and IVS1-1 (G>A) mutations in family members of β -thalassemia patients, with a total of 26 subjects. The research method used Amplification Refractory Mutation System (ARMS)-PCR. Data analysis used to determine the genotype of the subjects studied was conducted by constructing a pedigree diagram of the families of β -thalassemia patients. The results showed that the IVS1-1 (G>T) mutation was detected in one subject of the siblings of the β -thalassemia patient. The IVS1-1 (G>A) mutation was not detected in any of the samples.

Keywords: *Amplification Refractory Mutation System (ARMS)-PCR, β -thalassemia, IVS1-1 (G>T), and IVS1-1(G>A), Pedigree*