

**DETEKSI MUTASI Cd26 GEN β -GLOBIN
PADA KELUARGA PASIEN β -THALASSEMIA
DI RSUD TIDAR, KOTA MAGELANG**

Kyla Tattvara Faza Arumdapta

22/493969/BI/10959

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

INTISARI

Thalassemia adalah kelainan genetik yang menyebabkan kelainan darah pada penderitanya. Ada dua jenis thalassemia yang umum dijumpai yaitu α -thalassemia dan β -thalassemia. β -thalassemia banyak ditemukan di kawasan Mediterania, Asia, Asia Tenggara, dan Afrika. Di Indonesia, jumlah kasus thalassemia terus meningkat setiap tahunnya. Thalassemia diturunkan secara autosomal resesif, sehingga perempuan maupun laki-laki memiliki kemungkinan yang sama untuk mengidap thalassemia. Individu pengidap thalassemia membawa dua alel mutasi yang diwariskan dari kedua orang tuanya, sedangkan individu pembawa hanya membawa satu alel mutasi. Salah satu individu yang memiliki kemungkinan paling tinggi menjadi individu pembawa adalah keluarga kandung dari pasien thalassemia. Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk melakukan skrining individu pembawa terhadap keluarga kandung pasien β -thalassemia di RSUD Tidar Kota Magelang, khususnya yang membawa mutasi Cd26. Penentuan genotipe dan mutasi Cd26 dari 20 subjek dilakukan dengan metode RFLP-PCR menggunakan enzim restriksi endonuklease *MnII*. Dari penelitian yang telah dilakukan, dapat diidentifikasi satu individu yang membawa mutasi Cd26 dari keluarga pasien yang diteliti dan satu individu yang membawa mutasi Cd26 dari peserta skrining umum.

Kata kunci : β -thalassemia, individu pembawa, mutasi Cd26, penentuan genotipe, RFLP-PCR

**DETECTION OF β -GLOBIN GENE'S Cd26 MUTATION
IN β -THALASSEMIA PATIENT'S FAMILY
AT TIDAR MAGELANG CITY HOSPITAL**

By

Kyla Tattvara Faza Arumdapta

22/493969/BI/10959

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

ABSTRACT

Thalassemia is a genetically transferred disease that caused blood defect in its patient. There are two common types of thalassemia that are α -thalassemia and β -thalassemia. β -thalassemia commonly found in the Mediterranean Area, Asia, Southeast Asia, and Africa. In Indonesia, thalassemia case is increasing every year. Thalassemia is inherited in an autosomal recessive manner, which means both men and women have the same probability to inherit it. Thalassemia patient has to have two mutation alleles that are inherited from each parent, if a person only has one mutant allele, that person is called a carrier. The group of people that has a very high probability to become a carrier is thalassemia patient's biological family. This is why, in this study we are going to do screening to β -thalassemia patient's biological family in Tidar Magelang City Hospital for carrier individuals, especially for Cd26 mutation. Genotyping and detection of Cd 26 mutation from 20 subjects are done by RFLP-PCR using *MnII* restriction enzyme. From the research conducted, Cd26 mutation is identified in one subject from patient's biological family and one subject from general screening participant.

Keywords : β -thalassemia, carrier individual, Cd26 mutation, genotyping, RFLP-PCR