

**DETEKSI MUTASI Cd35 GEN β -GLOBIN
PADA KELUARGA PASIEN β -THALASSEMIA
DI RSUD TIDAR, KOTA MAGELANG**

Yohana Adiasitika Puspita

22/505193/BI/11143

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

INTISARI

Thalassemia merupakan salah satu penyakit hemolitik hereditas yang disebabkan oleh kurangnya atau tidak adanya sintesis hemoglobin. Thalassemia dibagi menjadi dua tipe yaitu α -thalassemia dan β -thalassemia, dengan β -thalassemia adalah tipe yang lebih umum dijumpai. Salah satu jenis mutasi yang umum dijumpai di Indonesia adalah Cd35. Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi mutasi Cd35 pada keluarga pasien β -thalassemia di RSUD Tidar, Magelang sebagai upaya preventif untuk mengurangi angka kejadian β -thalassemia. Sampel saliva yang telah diperoleh diteliti di Laboratorium Genetika dan Pemuliaan Fakultas Biologi UGM, dengan metode deteksi utama yang digunakan adalah *Amplification Refractory Mutation System (ARMS)-PCR*. Hasil yang sudah didapatkan menggunakan ARMS-PCR kemudian dikonfirmasi menggunakan metode sekuensing Sanger. Analisis hasil sekuensing dilakukan menggunakan *software* Mesquite dan GeneStudio. Hasil dari ARMS PCR dan sekuensing Sanger kemudian dievaluasi lebih lanjut menggunakan *Next Generation Sequencing (NGS)*. Hasil penelitian menunjukkan bahwa tidak ditemukan mutasi Cd35 pada keluarga pasien maupun subjek lain yang bersedia mengikuti skrining.

Kata Kunci: β -thalassemia, Cd35, ARMS-PCR, sekuensing

**DETECTION OF Cd35 β -GLOBIN GENES MUTATIONS
IN FAMILIES OF β -THALASSEMIA PATIENTS
AT TIDAR HOSPITAL, MAGELANG CITY**

Yohana Adiasitika Puspita
22/505193/BI/11143

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

ABSTRACT

Thalassemia is a hereditary hemolytic disease caused by the lack or absence of hemoglobin synthesis. Thalassemia is divided into two types, namely α -thalassemia and β -thalassemia, with β -thalassemia being the more common type. One of the mutation types frequently found in Indonesia is Cd35. This study aims to detect Cd35 mutations in families of β -thalassemia patients at Tidar Hospital, Magelang as a preventive effort to reduce the incidence of β -thalassemia. The saliva samples obtained were examined in the Genetic and Breeding Laboratory, Faculty of Biology UGM, with the main detection method used is Amplification Refractory Mutation System (ARMS)-PCR. The results using ARMS-PCR were then confirmed using the Sanger sequencing method. Analysis of the sequencing results was carried out using Mesquite dan GeneStudio software. The results from ARMS-PCR and Sanger sequencing were then further evaluated using Next Generation Sequencing (NGS). The results of the study showed that no Cd35 mutations were found in the patient's family or other subjects who were willing to undergo screening.

Keywords: β -thalassemia, Cd35, ARMS-PCR, sequencing