

oleh:

Muh. Nashrurrokhman

(14/364929/BI/09269)

## INTISARI

Hemoglobin E (HbE) adalah varian hemoglobin yang banyak ditemukan di Asia Tenggara terutama di negara Thailand, Kamboja, Laos, Malaysia, Indonesia, Vietnam, dan Myanmar. Penyebab HbE adalah mutasi G→A kodon 26 gen pengode β-Globin. Prevalensi hemoglobinopati di Indonesia secara umum mencapai 10%. Diagnosis thalassemia dan hemoglobinopati dilakukan menggunakan pemeriksaan hematologis dan molekular. *Tetra Primer Amplification Refractory Mutation System* (T-ARMS-PCR) merupakan metode *genotyping* yang umum digunakan untuk mendeteksi keberadaan *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP). Tujuan dari penelitian ini adalah mendeteksi mutasi G→A kodon 26 pada pembawa HbE menggunakan metode (T-ARMS-PCR). Sampel yang digunakan merupakan arsip darah pembawa HbE yang disimpan di Laboratorium Genetika dan Pemuliaan Fakultas Biologi Universitas Gadjah Mada. Sembilan belas sampel yang digunakan terdeteksi sebagai pembawa HbE dan dua sampel HbE/β-thalassemia heterozigot ganda secara hematologis. Satu sampel normal sebagai kontrol negatif dan satu kontrol positif berdasarkan RFLP digunakan sebagai pembanding. Berdasarkan penelitian yang dilakukan, 21 sampel yang memiliki kondisi hematologis pembawa HbE terdeteksi secara molekular memiliki genotip heterozigot HbE. Metode T-ARMS-PCR mengonfirmasi 90,5% genotip heterozigot HbE dari 21 arsip darah dengan kondisi hematologis pembawa HbE.

Kata kunci: Eritrosit, hemoglobin E, kodon 26, mutasi G→A, T-ARMS-PCR

## Detection of Codon 26 Mutation (G→A) on $\beta$ -Globin Gene for HbE Carrier by Tetra Primer Amplification Refractory Mutation System

by:

Muh. Nashrurrokhman

(14/364929/BI/09269)

### *ABSTRACT*

Hemoglobin E (HbE) is a hemoglobin variant which widely found in Southeast Asia, especially in Thailand, Cambodia, Laos, Malaysia, Indonesia, Vietnam and Myanmar. A mutation in codon 26 (G→A) of  $\beta$ -globin gene causes HbE. The prevalence of hemoglobinopathy in Indonesia is ten percent. Generally, diagnosis of thalassemia and hemoglobinopathy performed by hematological assay and molecular examinations. Tetra Primer Amplification Refractory Mutation System (T-ARMS-PCR) is a genotyping method which commonly used to detect the presence of Single Nucleotide Polymorphism (SNP). The purpose of this research is to detect G→A mutation at codon 26 on HbE carriers by T-ARMS-PCR method. Twenty-one samples in this research were blood archives stored in Genetics and Breeding Laboratory at Faculty of Biology Universitas Gadjah Mada which identified as HbE and HbE/ $\beta$ -thalassemia carriers by hematological assay. A Normal sample and HbE carrier based on RFLP were used as negative and positive control. Based on the research, 21 blood archives with hematological conditions of HbE carriers were confirmed as HbE heterozygote by molecular examination. The T-ARMS-PCR method confirmed 90.5% heterozygote HbE genotype of 21 blood archives with hematological condition as HbE carriers.

Keyword: Codon 26, erythrocyte, G→A mutation, hemoglobin E, T-ARMS-PCR