

DETEKSI MUTASI IVS I-5 (G>C) DAN IVS I-1 (G>T) GEN β -GLOBIN PADA PEMBAWA β -THALASSEMIA

Gunawan Rahmil
16/401951/PBI/01400

INTISARI

Beta-thalassemia merupakan jenis thalassemia yang disebabkan karena adanya mutasi pada gen β -globin yang mensintesis rantai β -globin. Prevalensi pembawa β -thalassemia mencapai 5-10% dari 250 juta penduduk Indonesia. Tindakan preventif untuk mengatasi jumlah penderita β -thalassemia adalah skrining pembawa β -thalassemia dan diagnosis molekuler untuk mendeteksi jenis mutasi penyebab β -thalassemia. Salah satu metode yang efektif dan efisien untuk mendeteksi mutasi gen β -globin penyebab β -thalassemia adalah *Amplification Refractory Mutation System (ARMS)*. Tujuan penelitian ini adalah mendeteksi mutasi IVS I-5 (G>C) dan IVS I-1 (G>T) gen β -globin, menghitung persentase mutasi IVS I-5 (G>C) dan IVS I-1 (G>T) dan memprediksi struktur 3D β -globin akibat kedua mutasi tersebut. DNA diisolasi dari koleksi darah yang telah teridentifikasi pembawa β -thalassemia melalui diagnosis hematologi. Data dianalisis dengan membandingkan hasil elektroforesis produk PCR-ARMS sampel kontrol dengan sampel yang diteliti dan menghitung persentase jenis mutasi yang diperoleh. Prediksi struktur 3D β -globin dilakukan dengan menggunakan *Mega7*, *Clustal Omega*, *SWISS-MODEL Expasy* dan *CHIMERA*. Hasil penelitian menunjukkan bahwa mutasi IVS I-5 (G>C) dan IVS I-1 (G>T) dapat dideteksi pada pembawa β -thalassemia yang diteliti. Dari tiga puluh tiga sampel, diperoleh mutasi IVS I-5 (G>C) sebesar 36,36%, mutasi IVS I-1 (G>T) sebesar 3,03% dan sebesar 60,36% tidak terdeteksi oleh kedua jenis mutasi tersebut. Hasil prediksi struktur 3D β -globin akibat mutasi IVS I-5 (G>C) dan IVS I-1 (G>T) menunjukkan struktur yang berbeda dengan struktur β -globin normal.

Kata Kunci: β -thalassemia, mutasi β -globin, *Amplification Refractory Mutation System (ARMS)*

DETECTION OF IVS I-5 (G>C) AND IVS I-1 (G>T) β -GLOBIN GENE MUTATIONS AMONG β -THALASSEMIA CARRIERS

Gunawan Rahmil
16/401951/PBI/01400

ABSTRACT

Beta-thalassemia is a type of thalassemia caused by mutations in β -globin gene which synthesizes β -globin chain. The prevalence of β -thalassemia carriers reaches 5-10% of the 250 million Indonesian population. The preventive action to overcome the number of people with β -thalassemia is by screening carrier and molecular diagnosis to detect the mutation type causes β -thalassemia. One of effective and efficient methods to detect mutations of β -globin gene cause β -thalassemia is Amplification Refractory Mutation System (ARMS). The aim of this study was to detect mutations of IVS I-5 (G>C) and IVS I-1 (G>T) of β -globin gene, calculate the percentage of IVS I-5 (G>C) and IVS I-1 (G>T) and predict the β -globin 3D structure as the effect of both mutations. DNA were isolated from blood collection of β -thalassemia carriers which have been identified by hematology diagnosis. Data was analyzed by comparing electrophoresis result of PCR-ARMS product on control sample with the observed samples and calculating the percentage of the mutations. The prediction of β -globin 3D structure were performed by Mega 7, Clustal Omega, SWISS MODEL Expasy and CHIMERA. The result showed that IVS I-5 (G>C) and IVS I-1 (G>T) mutation was successfully detected among β -thalassemia carrier samples. From thirty three samples, IVS I-5 (G>C) mutation was found as much 36,36%, IVS I-1 (G>T) mutation 3,03%, and 60,36% was undetected. The prediction of β -globin 3D structure due to IVS I-5 (G>C) and IVS I-1 (G>T) mutations showed the different structure compared to the normal β -globin structure.

Keywords: β -thalassemia, β -globin mutation, *Amplification Refractory Mutation System (ARMS)*