



MUTASI GEN β -GLOBIN
PADA PEMBAWA HEMOGLOBIN E/ β -THALASSEMIA

Atina Darajat An Nizhamiya
12/329845/BI/08849

INTISARI

Hemoglobin merupakan protein kaya zat besi yang berfungsi untuk mengangkut gas pernafasan dalam sel darah merah. Kelainan hemoglobin yang paling sering ditemui di Indonesia adalah HbE dan β -Thalassemia. Banyaknya persebaran pembawa HbE dan β -Thalassemia membuat skrining masal menjadi penting untuk dilakukan guna menekan persebaran kelainan tersebut. Dari skrining pembawa kelainan hemoglobin pada tahun 2016 di Yogyakarta, terdapat dua individu yang hasil uji hematologi merujuk adanya kelainan HbE/ β -Thalassemia, yaitu tingginya angka HbA₂ dan HbF. Hal tersebut bertujuan untuk mengetahui ada atau tidaknya mutasi serta jenis mutasi yang terjadi serta letak mutasinya. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengkonfirmasi hasil skrining uji hematologi pembawa HbE/ β -Thalassemia dengan teknik sekuensing DNA. Dua DNA sampel darah diisolasi kemudian diamplifikasi dengan 4 pasang primer spesifik untuk 4 *region*. Produk amplifikasi dengan PCR selanjutnya disekuensing untuk menentukan urutan basa nukleotida, sehingga dapat dilihat jenis dan letak mutasi yang terjadi. Hasil penelitian menunjukkan bahwa pada sekuen DNA *whole genom* gen β -globin kedua sampel (L14 dan P24) penelitian ini terdapat mutasi, Cd2 (T>C) heterozigot, Cd26 (G>A) heterozigot dan homozigot, Cd35 (del C) *nonsense*, IVS2-16 (G>C) heterozigot, dan IVS2-666 (C>T) heterozigot sehingga disimpulkan bahwa kedua terkonfirmasi sebagai pembawa HbE/ β -Thalassemia.

Kata kunci: β -Thalassemia, HbE, mutasi gen, sekuensing DNA.



**MUTATION OF β -GLOBIN GENE
IN HEMOGLOBINE E/ β -THALASSEMIA CARRIER**

Atina Darajat An Nizhamiya
12/329845/BI/08849

ABSTRACT

Hemoglobin is the iron-containing gas-transport in the red blood cells . HbE and β -Thalassemia is the most frequent hemoglobin disorder found in Indonesia. The high number of HbE & β -Thalassemia carrier makes massal screening necessary for suppressing the distribution of such disorder. Resut from 2016 massal screening in Yogyakarta showed that there were 2 people whose hematology test result indicated the possibility of HbE/ β -Thalassemia disorder which presented the high HbA₂ number. Therefore, the molecular confirmation is needed to determine the mutation occurrence, types and location in those patient. This research was conducted to confirm the hematology screening for HbE/ β -Thalassemia with molecular technique by PCR (Polymerase Chain Reaction) & DNA wholegene sequencing. DNA samples from both patients were isolated and amplified with 4 primer pairs specific for 4 region. The amplification product wew then sequenced for determination of nucleotide base sequence that could be used to observe the mutation type & location occurred. The result depicted in whole genome DNA sequence of β -globin gene from both subject was found a mutation, including Cd2 (T>C) heterozigot, Cd26 (G>A) heterozigot dan homozigot, Cd35 (delC) *nonsense*, IVS2-16 (G>C) heterozigot, & IVS2-666 (C>T) heterozigot thus it could be counclude that both patients were confirmed as HbE/ β -Thalassemia carriers.

Keywords: β -thalassemia, HbE, gene mutation, DNA sequencing.