

DETEKSI MOLEKULAR PEMBAWA SIFAT β -THALASSEMIA DI DAERAH ISTIMEWA YOGYAKARTA

Priyambodo

NIM. 12/337761/PBI/1039

Abstrak

Thalassemia merupakan kelainan hereditas dengan pola pewarisan autosomal resesif yang disebabkan adanya mutasi pada gen penyandi rantai globin pembentuk hemoglobin. Mutasi dapat terjadi pada gen α -globin dan β -globin. Di Indonesia, jumlah penyandang thalassemia semakin meningkat, dan jumlah pembawa sifat thalassemia diprediksi 3-10 % dari total populasi dengan angka prevalensi β -thalassemia yang lebih tinggi dibanding α -thalassemia. *World Health Organization* mencanangkan strategi global sebagai upaya preventif dan untuk mengontrol jumlah penyandang thalassemia. Salah satu strategi tersebut adalah skrining pembawa sifat thalassemia. Terdapat 21 individu yang menunjukkan indikasi pembawa sifat β -thalassemia berdasarkan hasil pemeriksaan hematologis dari 96 peserta skrining thalassemia. Penelitian ini bertujuan untuk melakukan deteksi molekuler menggunakan metode *polymerase chain reaction-single strand conformation polymorphism* (PCR-SSCP) sebagai uji konfirmasi (*confirmatory test*) terhadap hasil pemeriksaan hematologis. DNA diisolasi dari darah setiap individu terduga pembawa sifat β -thalassemia hasil skrining Yayasan Thalassemia Indonesia/Perhimpunan Orangtua Penyandang Thalassemia Indonesia (YTI/POPTI) cabang Yogyakarta dan Fakultas Biologi Universitas Gadjah Mada (UGM) tahun 2012 dan 2013. Hasil isolasi DNA kemudian diamplifikasi menggunakan primer spesifik pada empat target sekuens gen HBB. Amplikon hasil PCR selanjutnya dianalisis dengan metode SSCP pada gel poliakrilamid. Interpretasi data dilakukan dengan mendeskripsikan pita hasil SSCP dengan membandingkan perbedaan jarak migrasi pita tunggal DNA individu terduga pembawa sifat β -thalassemia dengan individu normal. Hasil menunjukkan terdapat 18 individu terdeteksi mengalami mutasi pada daerah I gen HBB, 4 individu mengalami mutasi pada daerah II gen HBB dan 6 individu mengalami mutasi pada daerah IV gen HBB. PCR-SSCP dapat digunakan sebagai metode uji konfirmasi terhadap pemeriksaan hematologis pembawa sifat β -thalassemia.

Kata kunci: β -thalassemia, mutasi, skrining pembawa sifat, PCR-SSCP.

MOLECULAR DETECTION OF β -THALASSEMIA CARRIER IN DAERAH ISTIMEWA YOGYAKARTA

Priyambodo

NIM. 12/337761/PBI/1039

ABSTRACT

Thalassemia is a hereditary disorder with autosomal recessive inheritance pattern due to mutations in the gene that encoding the globin chain of hemoglobin formation. Mutations can occur in the α -globin and β -globin gene. In Indonesia, the number of thalassemia patients is increasing, and the number of carriers of thalassemia trait predicted 3-10 % of the total population with a prevalence of β -thalassemia is higher than α -thalassemia. World Health Organization launched a global strategy as preventive measures and to control the number of people with thalassemia. One of the strategy is the carrier screening of thalassemia. There were 21 individuals who showed indications of β -thalassemia carrier of the 96 participants thalassemia screening based on the results of haematological test. This study aims to perform molecular detection using polymerase chain reaction-single strand conformation polymorphism (PCR-SSCP) as a confirmatory test of the results of haematological test. DNA was isolated from the blood of each individual that indicated of β -thalassemia carrier from screening results of Yayasan Thalassemia Indonesia/Perhimpunan Orangtua Penyandang Thalassemia Indonesia (YTI/POPTI) Yogyakarta and Faculty of Biology Universitas Gadjah Mada (UGM) in 2012 and 2013. Isolated DNA then amplified using specific primers on four targets HBB gene sequences. Results of PCR then analyzed by polyacrylamide gel SSCP method. Interpretation of the data is done by describing the results of SSCP bands by comparing the difference in migration distance of individual single stranded DNA unexpectedly carriers of β -thalassemia trait with normal individuals. The results showed that there were 18 individuals detected a mutation in the HBB gene region I, four individuals have mutations in the HBB gene region II and 6 individuals have mutations in the HBB gene IV region. PCR-SSCP can be used as a confirmatory test methods of haematological examination of the carrier of the β -thalassemia.

Keywords: β -thalassemia, mutation, carrier screening, PCR-SSCP