

INTISARI

FEBRIANTO, Y., 2017, DETEKSI MUTASI SEKUEN EKSON 2 GEN BETA GLOBIN PADA PASIEN TALASEMIA BETA MAYOR DI RSUD DR. SOEROTO NGAWIDENGAN METODE POLYMERASE CHAIN REACTION SINGLE STRAND CONFORMATION POLYMORPHISM, TESIS, FALKUTAS FARMASI, UNIVERSITAS SETIA BUDI SURAKARTA.

Beta talasemia adalah kelainan darah hereditas yang ditandai dengan berkurangnya kadar HbE atau adanya sintesis β globin, dengan adanya sintesis rantai globin yang tidak seimbang maka akan menurunkan produksi sel darah merah, dan harus dilakukan penanganan dengan dilakukan transfusi darah secara teratur.

Penelitian ini bertujuan mengetahui adanya mutasi pada ekson 2 gen beta globin pasien talasemia menggunakan metode Sekuensing PCR-SSCP, dimana 10 sampel di isolasi DNA dan dilanjutkan amplifikasi PCR, hasil amplifikasi dielektroforesis region 2 gen beta globin Region II merupakan hasil amplifikasi dari primer forward 4 dan primer reverse 5 dengan target yaitu 350 bp, pada PCR terjadi amplifikasi atau penggandaan sekuen DNA yang diinginkan berdasarkan pemilihan primer untuk reaksi, produk PCR dari tiap region ini yang dilakukan SSCP dan dilanjutkan sekuensing.

Berdasarkan hasil penelitian yang dilakukan dapat ditarik kesimpulan bahwa metode Sekuensing PCR-SSCP dapat mengetahui jenis dan letak mutasi pada ekson 2 gen β globin pada β talasemia dan pada mutasi ekson 2 gen β globin didapat mutasi pada daerah Cd35 (delC) pada subyek 1,3,6,8 dan 10, pada daerah Cd37 (TGG \rightarrow TGA) sampel 10 dan daerah IVSII-16 (G \rightarrow C) pada subyek 2,5,7,9 dan 10.

Kata kunci : talasemia, beta talasemia, pcr

ABSTRACT

FEBRIANTO, Y., 2017., MUTATIONS DETECTION OF EXON 2 OF THE GENE BETA GLOBIN IN BETA THALASSEMIA MAJOR PATIENTS IN RSUD DR. SOEROTO NGAWI WITH POLYMERASE CHAIN REACTION SINGLE STRAND CONFORMATION POLYMORPHISM METHOD

Beta thalassemia is a hereditary blood disorder characterized by reduced HbE or β globin synthesis, in the unbalanced synthesis of globin chains decreases red blood cell production, and should be treated with regular blood transfusions.

This study aims to determine the presence of mutations in exon 2 gene beta globin thalassemia patients using Sekuensing PCR-SSCP method, where 10 samples in DNA isolation and continued PCR amplification, the amplification result of electrophoresis region 2 beta globin gene Region II is the result of amplification of primary 4 and primer primer reverse 5 with a target of 350 bp, on PCR there is amplification or doubling of the desired DNA sequence based on the primary selection for the reaction, the PCR product of each region is done by SSCP and sequencing continuation

Based on the results of research conducted can be concluded that PCR-SSCP Sekuensing method can know the type and location of mutations in exon 2 genes β globin on β thalassemia and on mutations exon 2 genes β globin was obtained in the Cd35 (delC) mutation in the subjects 1,3, 6,8 and 10, at the Cd37 (TGG \rightarrow TGA) sample 10 and the IVSII-16 (G \rightarrow C) region in the 2.5.7, 9 and 10.

Keywords: thalassemia, beta thalassemia, pcr