

INTISARI

HUDA CHOIRUL. 2018. DETEKSI MUTASI SEKUEN EKSON 3 GEN BETA GLOBIN DENGAN METODE *POLYMERASE CHAIN REACTION-SINGLE STRAND CONFORMATION POLYMORPHISM* PADA PASIEN TALASEMIA BETA MAYORDI RSUD DR. SOEROTO NGAWI. TESIS .FAKULTAS FARMASI, UNIVERSITAS SETIA BUDI, SURAKARTA.

Talasemia adalah kelainan genetic bersifat autosomal resesif yang ditandai dengan menurunnya kadar hemoglobin dalam darah yang disebabkan karena adanya gangguan sintesis rantai globin. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui mutasi, letak mutasi yang terjadi pada gen β -globin serta pengaruh mutasi yang terjadi pada penyandang talasemia.

PCR (*Polymerase Chain Reaction*) merupakan suatu teknik atau metode perbanyak (replikasi) DNA secara enzimatik tanpa menggunakan organisme. Proses PCR terdiri dari tiga tahapan, yaitu denaturasi DNA templat, penempelan (*annealing*) primer, dan polimerisasi (*extension*) rantai DNA. *Polymerase chain reaction-single strand conformation polymorphism* (PCR-SSCP) digunakan untuk mengasumsikan mutasi yang terdapat pada fragmen DNA akan mempengaruhi konformasi fragmen DNA untai tunggal walaupun perbedaannya hanya satu nukleotida. Analisis letak mutasi, jenis mutasi, perubahan susunan asam amino menggunakan software gen studio dan software mega

Hasil penelitian yang di peroleh adalah pada region IV (ekson III) gen beta globin yang telah dilakukan analisis SSCP, seluruh sampel dan sampel K+ menunjukkan dua pita dengan pola yang sama. Hal ini menunjukkan berdasarkan analisis SSCP tidak ditemukan indikasi mutasi pada sekuen region tersebut. Pada sekuensing ini dilakukan penggabungan antara region III dan IV untuk meminimalkan jumlah reaksi sekuensing juga untuk mengetahui ada tidaknya mutasi pada region III yang merupakan sebagian daerah intron 2 gen beta globin. Berdasarkan hasil alignment yang diperoleh dari region III-IV yang dilakukan sekuensing diperoleh 1 mutasi yang ditemukan pada sampel. Jenis mutasi yang ditemukan pada region III lebih tepatnya pada daerah IVSII-666 atau intron II pada nomor nukleotida ke 666 terdapat substitusi basa C-T pada sampel 7 dan 10. Substitusi pada daerah intron disebut dengan SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*).

Kata kunci ;Talasemia, PCR-SSCP (*Polymerase chain reaction-single strand conformation polymorphism*), SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*).

ABSTRACT

HUDA CHOIRUL. 2018. MUTATION DETECTION OF BETA-GLOBIN EXON 3 GENE SEQUENCE WITH POLYMERASE CHAIN REACTION-SINGLE STRAND CONFORMATION POLYMORPHISM ON BETA MAJOR THALASSEMIA PATIENTS IN DR. SOEROTO NGAWI. TESIS. FACULTY OF PHARMACY UNIVERSITY SETIA BUDI. SURAKARTA

Thalassemia is an autosomal recessive genetic disorder characterized by decreased hemoglobin levels in the blood caused by globin chain synthesis disorder. This study aims to determine the mutation, the location of mutations on the β -globin gene and the effect of mutations on thalassemia patients.

PCR (Polymerase Chain Reaction) is a method to replicate DNA enzymatically without using organism. PCR process consists of three stages, namely denaturation of DNA templates, primary annealing, and polymerization of DNA chain. Polymerase chain reaction-single strand conformation polymorphism (PCR-SSCP) is used to assume mutations in DNA fragments that will affect the conformation of a single stranded DNA fragment even though the difference is only one nucleotide. Analysis of mutation, type of mutation, amino acid sequence change used GeneStudio software and Mega software.

The result of this study generated all samples and K + samples had two bands with the same pattern in the region IV (exon III) beta-globin gene. Based on SSCP analysis, this result showed no indication of mutation in the sequence of the region. In this sequencing was merged between regions III and IV to minimize the number of sequencing reactions and also to determine the presence or absence of mutations in region III which is part of intron region 2 beta-globin gene. Based on the results of region III-IV alignment with sequencing obtained 1 mutation in the sample. The type of mutation found in region III is more precisely in the area of IVSII-666 or intron II in the 666th nucleotide number. There is substitution of C-T base in the samples 7 and 10. Substitution in intron region is called SNP (Single Nucleotide Polymorphism).

Key words ; Thalassemia, PCR-SSCP (*Polymerase chain reaction-single strand conformation polymorphism*), SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*).