

**DISERTASI**

**HUBUNGAN POLIMORFISME GEN GLOBIN  $\beta$  DENGAN  
DERAJAT KEPARAHAN MANIFESTASI KLINIS  
*THALASSEMIA  $\beta$*  PADA SUKU MELAYU RIAU**



**Oleh**

**E L M I**

**NIM: 0930313006**

**PROGRAM PASCASARJANA S3 BIOMEDIK  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS ANDALAS  
PADANG  
2017**

**Halaman Pengesahan**  
**DISERTASI INI TELAH DISETUJUI**  
**OLEH**

**Komisi Pembimbing**

**Ketua**

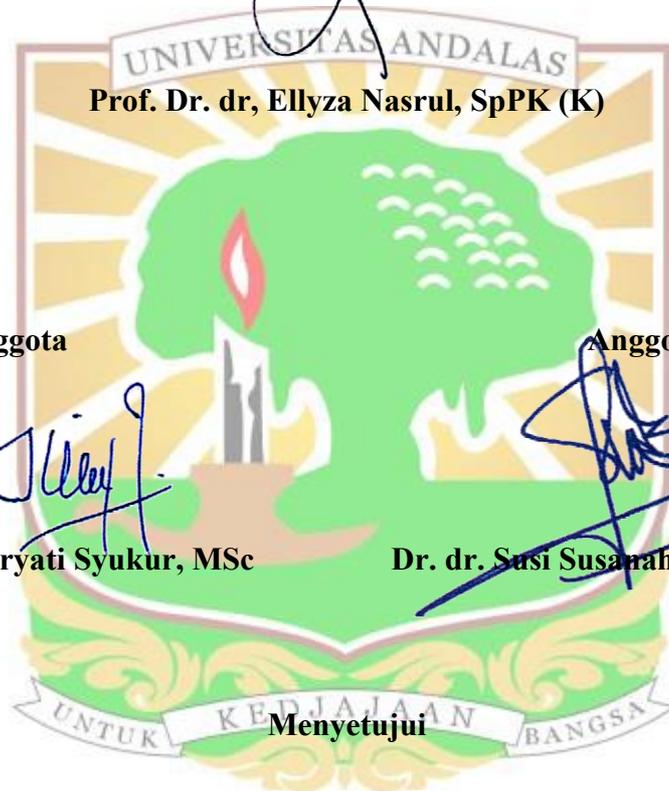
**Prof. Dr. dr, Ellyza Nasrul, SpPK (K)**

**Anggota**

**Prof. Dr. Sumaryati Syukur, MSc**

**Anggota**

**Dr. dr. Susi Susannah, SpA(K).MKes**



**Menyetujui**

**Ketua Program Studi S3 Biomedik**  
**Program Pasca Sarjana Universitas Andalas**  
**Padang**

**Prof. dr. Nur Indrawati Lipoeto, MSc, PhD, Sp. GK**

## ABSTRAK

### HUBUNGAN POLIMORFISME GEN GLOBIN $\beta$ DENGAN DERAJAT KEPARAHAN MANIFESTASI KLINIS *THALASSEMIA* $\beta$ PADA SUKU MELAYU RIAU

Elmi

*Thalassemia*  $\beta$  merupakan suatu kelainan genetik pada sel darah merah dimana tidak diproduksi rantai globin  $\beta$  yang mengakibatkan berkurangnya jumlah sel darah merah sehingga terjadi anemia. *Thalassemia* merupakan penyakit autosomal resesif. Secara umum *thalassemia* di populasi gejala klinisnya sangat bervariasi dari yang ringan tanpa gejala atau disebut *thalassemia* minor sampai yang berat atau *thalassemia* mayor. Penentuan jenis mutasi gen globin  $\beta$  adalah penting karena pengetahuan tentang tipe mutasi yang mendasari pengelolaan pasien. Penelitian ini bertujuan untuk melihat hubungan antara polimorfisme dan derajat keparahan manifestasi klinis pada penyandang *thalassemia* suku Melayu Riau.

Penelitian bersifat observasional dengan desain *cross sectional* dilakukan terhadap 68 penyandang *thalassemia*  $\beta$ , pengambilan sampel dengan *consecutive sampling* terhadap penyandang *thalassemia* yang datang berobat ke Pusat *Thalassemia* di Rumah Sakit Arifin Achmad Pekanbaru dari Juni 2016 sampai Februari 2017. Analisa DNA dilakukan terhadap sampel darah pasien kemudian dilakukan PCR dengan primer yang telah di didisain sebelumnya. Produk PCR sebesar 697 bp kemudian di sekuen untuk melihat tipe mutasi. Variabel penelitian yaitu tipe mutasi gene  $\beta$  dan derajat keparahan manifestasi klinis, derajat keparahan manifestasi klinis dinilai dari skoring Thailand yang meliputi enam aspek yaitu, kadar Hb saat sebelum transfusi, umur saat pertama kali terdiagnosa, umur saat pertama kali transfusi darah, ukuran limfa, tumbuh kembang serta kebutuhan transfusi darah. Nilai scoring ini dikatakan berat jika 7.5-10, sedang 4-7,5, ringan 0-3.5.

Hasil penelitian didapatkan 4 jenis allel  $\beta$  *thalassemia* yaitu IVS 1 nt5 (G  $\rightarrow$  C) 58,82 %, CD 26 (GAG  $\rightarrow$  AAG) 60,29 %, IVS 1nt1 (G  $\rightarrow$  T) 7,35 %, IVS1 nt 2 (T  $\rightarrow$  C) 7,35 %, tipe mutasi yang dominan adalah tipe IVS 1 nt5(G  $\rightarrow$  C)/CD 26 (GAG  $\rightarrow$  AAG) 41.1 % yang merupakan heterozigot campuran. Derajat keparahan manifestasi klinis adalah sedang (66,2%) dan berat (33,8%). Berdasarkan uji statistik tidak ada hubungan yang bermakna antara polimorfisme gen globin  $\beta$  dengan derajat keparahan klinis penyandang *thalassemia*  $\beta$ .

Hasil penelitian ini dapat disimpulkan tidak ada hubungan antara jenis mutasi dengan derajat keparahan manifestasi klinis penyandang *thalassemia*  $\beta$ , dan hasil ini dapat menambah data jenis pola mutasi gen globin  $\beta$  yang dapat digunakan untuk membuat program pencegahan *thalassemia*.

**Kata kunci :** polimorfisme gen globin  $\beta$ , derajat keparahan manifestasi klinis, *thalassemia*.