

BAB 7

KESIMPULAN DAN SARAN

7.1 Kesimpulan

1. Ditemukan 4 jenis allel mutasi gen globin β pada penyandang *thalassemia* β dari suku Melayu Riau yaitu mutasi CD 26 (GAG \rightarrow AAG)HbE , urutan kedua IVS 1 nt5 (G \rightarrow C), sisanya IVS 1 nt1 (G \rightarrow T) dan IVS 1 nt2 (T \rightarrow C). Diagnosa *thalassemia* β menurut jenis mutasi gen nya yang terbanyak adalah *thalassemia* β heterozigot campuran IVS 1 nt5 (G \rightarrow C)/ CD 26 (GAG \rightarrow AAG) .
2. Ditemukan derajat keparahan manifestasi klinis *thalassemia* β yang sebahagian besar adalah sedang, sisanya berat.
3. Tidak ada hubungan yang bermakna antara polimorfisme gen globin β dengan derajat keparahan manifestasi klinis *thalassemia* β .

7.2 Saran

1. Dilakukan pemeriksaan lanjutan dengan PCR ulangan dan primer yang berbeda, untuk penyandang *thalassemia* yang heterozigot atau yang tidak ditemukan mutasi, guna mencari kemungkinan polimorfisme diluar daerah yang sudah di skuensing.
2. Mengkaji bagaimana hubungan faktor non genetik seperti anemia, stress oksidatif, *iron overload*, inflamasi dan nutrisi kaitannya dengan derajat manifestasi klinis.
3. Membuat pemetaan pola mutasi gen globin β pada setiap penyandang *thalassemia* β .