Universitas Indonesia Library >> UI - Tesis Membership

Nilaihematologi dan analisis hemoglobin: suatu prediksi jenis mutasi thalassemia-p pada populasi melayu di Sumatera Selatan

Safyudin, author

Deskripsi Lengkap: https://lib.ui.ac.id/detail?id=73501&lokasi=lokal

---

Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian: Populasi Melayu di propinsi Sumatera Selatan memiliki frekuensi pembawa sifat thalassemia-R sebesar 9% (tertinggi di Indonesia) dan frekuensi Hb E sebesar 6% (Sofro, 1995). Oleh karena itu diperlukan program pencegahan thalassemia-3 berupa skrining pembawa sifat yang efektif dan efisien dengan biaya relatif murah serta spesifik untuk populasi Melayu di Sumatera Selatan, konsultasi genetik, dan diagnosis prenatal. Dengan latar belakang tersebut, dilakukan penelitian yang bertujuan untuk: (1) Menentukan nilai MCV dan MCH yang paling optimal untuk skrining pembawa sifat thalassemia-P pada populasi Melayu di Sumatera Selatan, (2) Mengetahui spektrum mutasi pembawa sifat thalassemia-P pada populasi Melayu di Sumatera Selatan, dan (3) Memperoleh kemampuan untuk memprediksi jenis mutasi thalassemia-R hanya berdasarkan nilai hematologi dan hasil analisis Hb. Pendekatan yang dilakukan terdiri dari skrining dan pengelompokan data nilai hematologi dan analisis Hb, analisis DNA dengan menggunakan teknik PCR&#64979;RFLP, ARMS, dan sekuensing, serta analisis korelasi terhadap hasil pemeriksaan.

Hasil dan kesimpulan: Frekuensi pembawa sifat thalassemia-P pada populasi Melayu di Sumatera Selatan didapatkan sebesar 8% (termasuk Hb E). Hasil ini mengoreksi studi Sofro yang pemah dilaporkan sebelumnya. Pada penelitian ini direkomendasikan nilai MCV < 80 fL dan MCH < 27 pg untuk skrining pembawa sifat thalassemia-p pada populasi Melayu di Sumatera Selatan. Spektrum mutasi thalassemia-P pada populasi Melayu di Sumatera Selatan didominasi oleh Hb E (36,3%) dan Hb Malay (34,1%) yang merupakan jenis mutasi thalassemia-R+ ringan sehingga permasalahan thalassemia-p di propinsi Sumatera Selatan tidak sebesar yang diperkirakan. Nilai MCV dan MCH juga dapat digunakan untuk prediksi jenis mutasi thalassemia-43. Sedangkan kadar Hb A2 tidak dapat digunakan untuk prediksi jenis mutasi thalassemia-P. Kadar Hb tidak berperan dalam skrining pembawa sifat thalassemia-II.