

## Kendala deteksi mutasi : thalassemia-B sebagai model

Ratna Agung Aman Taufani, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=75848&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian: Kemungkinan kekeliruan diagnosis dapat terjadi pada metode deteksi mutasi yang tergantung pada PCR. Pengalaman terdahulu yang menunjukkan adanya kekeliruan diagnosis homosigot pada kasus thalassemia-B, serta berdasar data spektrum mutasi di Indonesia bahwa (a) terdapat delesi besar dengan frekuensi cukup tinggi serta (b) mutasi-mutasi yang letaknya berdekatan satu sama lain, memungkinkan kekeliruan diagnosis thalassemia homosigot cukup tinggi. Untuk mengetahui seberapa sering terjadi kekeliruan diagnosis molekuler dan faktor yang sering menyebabkan kekeliruan tersebut, maka pada penelitian ini dilakukan evaluasi ulang hasil analisis DNA pasien dengan mutasi homosigot serta keluarganya. Terhadap sampel DNA pasien tersebut dianalisis kesesuaian antara jenis mutasinya dengan manifestasi klinis dan analisis pedigre. Pada penelitian ini diterapkan cara yang sederhana yaitu teknik PCR-RFLP (Pramoongjago et al., 1999). Untuk menelusuri alur yang belum teridentifikasi mutasinya dilakukan sekuensing, PCR multipleks dan analisis polimorfisme DNA.

Hasil dan Kesimpulan: Didapatkan 30 penderita thalassemia-P homosigot; 17 penderita adalah homosigot pasti (56,6%), 8 penderita adalah homosigot palsu (26,6%), dan 5 penderita tidak konklusif. 8 penderita tersebut pada awalnya terdeteksi homosigot TVS1-nt5, HbE (Cd26, GAG>AAG), HbMalay (CdI9, AAC>AGC); pada akhirnya dapat dipastikan heterosigot ganda IVS1-nt5HbLeporeBas,o,, HbE/Cd26 (GAG>TAG), HbEldel.

Filipino (4 sampel), HbMalayl Cd26 (GAG>TAG), HbMalayldelesi besar. Dui hasil ini diketahui bahwa frekuensi kekeliruan diagnosis molekuler cukup tinggi (>25%). Delesi besar merupakan penyebab tersering kekeliruan diagnosis (20%).

Penyebab lain adalah mutasi berbeda pada nukleotida yang sama (3,3%) dan mutasi terjadi pada situs primer yang digunakan untuk amplifikasi (3,3%). Kekeliruan diagnosis ini terjadi bukan spesifik untuk teknik PCR-RFLP, tetapi dapat terjadi pada metode deteksi mutasi yang umum lainnya.