

ABSTRAK

ISOLASI SEKUEN GEN HBS1L-MYB GENOM DARAH PASIEN β -THALASSEMIA DI RSUD DR. H. ABDUL MOELOEK BANDAR LAMPUNG

Oleh

FERDINIE VIRA KIRANY

β -thalassemia merupakan penyakit genetik yang disebabkan oleh mutasi pada gen β -globin (HBB) sehingga produksi rantai β -globin menurun atau tidak terbentuk sama sekali. Kondisi ini menyebabkan anemia hemolitik kronis dengan derajat keparahan yang bervariasi. Salah satu faktor genetik yang berperan sebagai modifier dalam menentukan tingkat keparahan β -thalassemia adalah gen HBS1L-MYB yang berlokasi pada kromosom 6q23. Variasi pada daerah ini diketahui berhubungan dengan peningkatan kadar hemoglobin janin (HbF). Penelitian ini bertujuan untuk mengisolasi sekuen gen HBS1L-MYB dari genom pasien β -thalassemia serta menganalisis hubungan kekerabatan sekuens tersebut secara filogenetik. Sampel penelitian berupa darah pasien β -thalassemia yang diperoleh dari RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Bandar Lampung. Isolasi DNA genom dilakukan menggunakan *Geneaid Genomic DNA Mini Kit* (Blood/Culture Cell), kemudian dianalisis konsentrasi dan kemurnian menggunakan IMPLEN NanoPhotometer N50. Amplifikasi fragmen gen HBS1L-MYB dilakukan dengan teknik *Polymerase Chain Reaction* (PCR) menggunakan primer spesifik RS9399137, selanjutnya diverifikasi melalui elektroforesis gel agarosa dan disekuensing menggunakan metode Sanger. Data sekuen yang diperoleh dianalisis menggunakan BLAST untuk mengetahui tingkat kesamaan sekuen serta dianalisis secara filogenetik menggunakan perangkat lunak MEGA. Hasil penelitian menunjukkan bahwa fragmen gen HBS1L-MYB berhasil diamplifikasi dan disekuensing dengan baik serta memiliki tingkat kemiripan 100% dengan sekuen referensi pada basis data *GenBank*. Analisis filogenetik menunjukkan bahwa sekuen sampel berkelompok dalam satu *clade* dengan sekuen HBS1L-MYB dari populasi lain yang mengindikasikan bahwa fragmen gen ini bersifat relatif konservatif. Penelitian ini diharapkan dapat memberikan informasi terkait peran gen HBS1L-MYB sebagai modifier genetik pada β -thalassemia.

Kata Kunci : β -thalassemia, HBS1L-MYB, HbF, β -globin, sekuensing, filogenetik

ABSTRACT

ISOLATION OF HBS1L-MYB GENE SEQUENCE FROM β -THALASSEMIA AT DR. H. ABDUL MOELOEK HOSPITAL, BANDAR LAMPUNG

By

FERDINIE VIRI KIRANY

β -thalassemia is a genetic disorder caused by mutations in the β -globin (HBB) gene, resulting in reduced or absent production of β -globin chains. This condition leads to chronic hemolytic anemia with varying degrees of clinical severity. One of the genetic factors acting as a modifier of β -thalassemia severity is the HBS1L-MYB gene, located on chromosome 6q23. Genetic variation within this region has been associated with increased fetal hemoglobin (HbF) levels, which may alleviate the clinical manifestations of the disease. This study aimed to isolate the HBS1L-MYB gene sequence from the genomic DNA of β -thalassemia patients and to analyze the phylogenetic relationship of the obtained sequences. Blood samples were collected from β -thalassemia patients at Dr. H. Abdul Moeloek Regional General Hospital, Bandar Lampung. Genomic DNA was isolated using the Geneaid Genomic DNA Mini Kit (Blood/Culture Cell), followed by assessment of DNA concentration and purity using the IMPLEN NanoPhotometer N50. Amplification of the HBS1L-MYB gene fragment was performed by Polymerase Chain Reaction (PCR) using the specific primer RS9399137, and the PCR products were verified by agarose gel electrophoresis and subsequently sequenced using the Sanger method. Sequence data were analyzed using BLAST to determine sequence similarity, and phylogenetic analysis was conducted using MEGA software. The results demonstrated that the HBS1L-MYB gene fragment was successfully amplified and sequenced, showing a high level of similarity to reference sequences in the GenBank database. Phylogenetic analysis revealed that the sample sequence clustered within the same clade as HBS1L-MYB sequences from other populations, indicating that this gene fragment is relatively conserved. This study provides baseline molecular data that may support further investigations into the role of the HBS1L-MYB gene as a genetic modifier in β -thalassemia.

Keyword : β -thalassemia, HBS1L-MYB, HbF, β -globin, sequencing, filogenetic.