

ABSTRAK

ISOLASI SEKUEN GEN *HEMOGLOBIN SUBUNIT EPSILON 1* (HBE1) GENOM DARAH PASIEN β -THALASSEMIA DI RSUD DR. H. ABDUL MOELOEK BANDAR LAMPUNG

Oleh

CHANDA RIZKIA RAHMA

β -thalassemia merupakan kelainan genetik akibat mutasi pada gen HBB yang menyebabkan gangguan sintesis rantai β -globin sehingga menghasilkan hemoglobin yang tidak stabil dan mudah terdegradasi, yang pada akhirnya menimbulkan anemia dengan tingkat keparahan yang bervariasi. Penyakit ini masih menjadi masalah kesehatan di Indonesia yang termasuk dalam kawasan *thalassemia belt*. Salah satu pendekatan molekuler untuk memahami mekanisme genetik β -thalassemia adalah melalui analisis gen yang berperan dalam sistem hemoglobin, seperti gen *Hemoglobin Subunit Epsilon 1* (HBE1). Penelitian ini bertujuan untuk mengisolasi sekuen gen HBE1 dan menganalisis hubungan kekerabatannya secara filogenetik pada genom darah pasien β -thalassemia di RSUD Dr. H. Abdul Moeloek. Tahapan penelitian meliputi isolasi DNA genom, pengukuran kemurnian dan konsentrasi DNA, amplifikasi gen target menggunakan teknik *Polymerase Chain Reaction* (PCR), visualisasi hasil amplifikasi dengan elektroforesis gel agarosa, serta penentuan urutan nukleotida menggunakan metode *Sanger sequencing*. Analisis sekuen dilakukan menggunakan BioEdit, BLAST pada NCBI, dan MEGA XII. Hasil penelitian menunjukkan bahwa isolasi dan amplifikasi sekuen gen HBE1 berhasil dilakukan. Analisis filogenetik mengungkapkan bahwa sekuen gen HBE1 dari genom darah pasien RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Bandar Lampung memiliki kemiripan 98% dengan sekuen HBE1 dari populasi lain yang telah terdeposit di *GenBank*.

Kata Kunci: β -thalassemia, gen, HBE1, sekuensing, filogenetik

ABSTRACT

ISOLATION OF THE *HEMOGLOBIN SUBUNIT EPSILON 1* (HBE1) GENE SEQUENCE FROM THE BLOOD GENOME OF B-THALASSEMIA PATIENTS AT RSUD DR. H. ABDUL MOELOEK BANDAR LAMPUNG

By

CHANDA RIZKIA RAHMA

β -thalassemia is a genetic disorder caused by mutations in the HBB gene, leading to impaired synthesis of the β -globin chain and resulting in unstable hemoglobin that is easily degraded, which ultimately causes anemia with varying degrees of severity. This disease remains a major health problem in Indonesia, which is included in the thalassemia belt region. One molecular approach to understanding the genetic mechanism of β -thalassemia is through the analysis of genes involved in the hemoglobin system, such as the *Hemoglobin Subunit Epsilon 1* (HBE1) gene. This study aimed to isolate the HBE1 gene sequence and to analyze its phylogenetic relationship in the blood genome of β -thalassemia patients at RSUD dr. H. Abdul Moeloek. The research procedures included genomic DNA isolation, measurement of DNA purity and concentration, amplification of the target gene using the *Polymerase Chain Reaction* (PCR) technique, visualization of the amplified products by agarose gel electrophoresis, and nucleotide sequencing using the Sanger sequencing method. Sequence data were analyzed using BioEdit, BLAST at NCBI, and MEGA XII. The results showed that the isolation and amplification of the HBE1 gene sequence were successfully performed. Phylogenetic analysis revealed that the HBE1 gene sequence obtained from the blood genome of patients at RSUD dr. H. Abdul Moeloek Bandar Lampung showed 98% similarity to HBE1 sequences from other populations deposited in *GenBank*.

Keywords: β -thalassemia, gene, HBE1, sequencing, phylogenetics