

## Deteksi mutasi Papua Nugini (PNG) Thalasemia Alfa di Populasi Gayo, Sumba, Ternate dan Timika = Detection of Papua New Guinea (PNG) Tahalassemia Alpha Mutation in Gayo, Sumba, Ternate and Timika Population

Risya Nurfitriani, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20347768&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Mutasi PNG merupakan mutasi titik di luar gugus globin alfa. Polimorfisme menyebabkan terbentuknya promotor baru sebagai situs pengikatan faktor transkripsi GATA-1 yang diduga menurunkan laju transkripsi normal globin alfa. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengetahui keberadaan mutasi PNG di populasi lain di Indonesia, sehingga hasil penelitian ini dapat digunakan untuk melengkapi standar diagnosis dalam mendeteksi mutasi penyebab thalasemia alfa berdasarkan latar belakang etnik. Teknik yang digunakan dalam mendeteksi mutasi PNG adalah PCR-RFLP. Hasil PCR-RFLP pada 399 sampel pembawa sifat thalasemia alfa menunjukkan hasil positif pada populasi Timika, namun hasil negatif ditunjukkan pada semua sampel DNA populasi Gayo, Sumba, dan Ternate. Frekuensi mutasi PNG di populasi Timika (Papuan) adalah 18,1% (28 dari 154 sampel). Prevalensi malaria yang tinggi di wilayah Indonesia Timur tidak menunjukkan korelasi positif terhadap keberadaan mutasi PNG di populasi Sumba dan Ternate. Hal yang menarik dari penelitian ini adalah mutasi PNG ditemukan hanya pada kelompok individu yang terinfeksi *P. falciparum* tetapi tidak pada kelompok individu yang terinfeksi *P. vivax*. Hasil penelitian menunjukkan bahwa mutasi PNG umum ditemukan di wilayah timur Indonesia. Penelitian ini diharapkan dapat mendasari penelitian lanjutan untuk mendeteksi mutasi PNG di populasi di Indonesia, khususnya pada populasi Maluku.

.....Papua New Guinea (PNG) mutation is a point mutation which occurred in noncoding region of alpha globin cluster. The polymorphism promotes an additional recognition site for transcription factor (GATA-1) which presumed downregulates alpha globin synthesis. The aim of this research is for detecting PNG mutation in another population in Indonesia, thus the result will be used for completing standard diagnosis in detecting alpha thalassemia mutation based on ethnic background. The method used in detecting PNG mutation was PCR-RFLP. Detection of 399 samples (MCH <80 fL) using PCR-RFLP method showed positive result for Timika population. However negative result were found in Gayo, Sumba, and Ternate population. PNG mutation frequency in Timika (Papuan ethnic) population is 18.1% (28 of 154 samples). High malaria prevalence in East Indonesia didn't show positive correlation for the absence of PNG mutation in Sumba and Ternate population. Interestingly, PNG mutation only found in a group which is *P. falciparum* malaria infected, but not in *P. vivax* infected. However, PNG mutation is common in eastern Indonesia population. This research lead to further research in detecting PNG mutation in other Indonesia population, especially in Maluku population.