

Analisis haplotipe-B pada mutasi thalassemia-B IVS1-nt5 : asal dan penyebaran mutasi

Nainggolan, Ita Margaretha, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=71898&lokasi=lokal>

Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian : Analisis susunan polimorfisme pada situs enzim restriksi dalam gugus gen globin-B (haplotipe-B) dapat digunakan untuk mempelajari kejadian suatu mutasi pada gen globin-B dan menelusuri asal usul alel mutan tersebut. Mutasi IVS 1-nt5 (G-C) merupakan mutasi pada gen globin-0 yang mendasari penyakit thalassemia-B. Mutasi ini umum ditemukan di Indonesia dan daerah lain di dunia. Untuk mengetahui berapa kali mutasi ini muncul selama proses evolusi manusia dan dari mana asal alel mutan yang ada di Indonesia ini, maka pada penelitian dilakukan analisis haplotipe-B pada alel gen globin-B yang membawa mutasi IVS 1-nt5 (fiIvs!-m5). Penentuan haplotipe-0 dilakukan dengan teknik PCRRFLP pada 8 situs enzim restriksi yang polimorfik dalam kluster gen globin-B.

Hasil dan kesimpulan : Dari hasil analisis haplotipe-f3, diduga bahwa mutasi IVS I -nt5 muncul sebanyak 2 kali (multiple independently origins), yaitu dengan latar belakang haplotipe 1 (+ + + + /framework 1) dan haplotipe 2 (+ - - - + -- + /framework 3). Berdasarkan perbandingan frekuensi haplotipe-P yang ada di populasi, alel mutan dengan latar belakang haplotipe 1 kemungkinan besar muncul di populasi Indonesia bagian Barat (local mutation), sedangkan alel mutan dengan latar belakang haplotipe 2 kemungkinan besar berasal dari populasi India.