

SKRIPSI

SKIRINING GEN HbE SEBAGAI DETEKSI THALASEMIA METODE ELEKTROFORESIS PADA MAHASISWI SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH MEDAN 2025



Oleh :

Helena Servinitasya Harefa

NIM.092021006

**PROGRAM STUDI SARJANA TERAPAN
TEKNOLOGI LABORATORIUM MEDIK
SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH
MEDAN
2025**



SKRIPSI

SKIRINING GEN HbE SEBAGAI DETEKSI THALASEMIA METODE ELEKTROFORESIS PADA MAHASISWI SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH MEDAN 2025



Untuk Memperoleh Gelar Sarjana Terapan Kesehatan Dalam Program Studi
Teknologi Laboratorium Medik Pada Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth

Oleh :

Helena Servinitasya Harefa

NIM.092021006

**PROGRAM STUDI SARJANA TERAPAN
TEKNOLOGI LABORATORIUM MEDIK
SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH
MEDAN
2025**

LEMBAR PERNYATAAN

Yang bertanda tangan dibawah ini,

Nama : HELENA SERVINITASYA HAREFA

NIM : 092021006

Program Studi : Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medik

Judul Skripsi : Skrining Gen HbE sebagai deteksi Thalasemia Metode Elektroforesis pada mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.

Dengan ini menyatakan bahwa hasil penulisan skripsi yang telah saya buat ini merupakan hasil karya sendiri dan benar keasliannya. Apabila ternyata di kemudian hari penulisan skripsi ini merupakan hasil plagiat atau penjiplakan terhadap karya orang lain, maka saya bersedia mempertanggungjawabkan sekaligus bersedia menerima sanksi berdasarkan aturan tata tertib di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.

Demikian, pernyataan ini saya buat dalam keadaan sadar dan tidak dipaksakan.

Penulis



(Helena Servinitasya Harefa)



**SKIRINING GEN HbE SEBAGAI DETEKSI THALASEMIA
METODE ELEKTROFORESIS PADA MAHASISWI
SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH
MEDAN 2025**

Tanda Persetujuan

Nama : Helena Servinitasya Harefa
Nim : 092021006
Judul : Skrining gen HbE sebagai deteksi Thalasemia metode
Elektroforesis Pada Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan
Santa Elisabeth Medan 2025.

Menyetujui Untuk Diujikan Pada Ujian Sidang Sarjana Terapan Kesehatan
Medan, 25 Juni 2025

Pembimbing II

Pembimbing I

Rica Vera Br. Tarigan, S.Pd., M.Biomed

Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed



Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed



**SKIRINING GEN HbE SEBAGAI DETEKSI THALASEMIA
METODE ELEKTROFORESIS PADA MAHASISWI
SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH
MEDAN 2025**

Tanda Persetujuan

Nama : Helena Servinitasya Harefa
Nim : 092021006
Judul : Skrining gen HbE sebagai deteksi Thalasemia metode
Elektroforesis Pada Mahasiswa Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan
Santa Elisabeth Medan 2025.

Menyetujui Untuk Diujikan Pada Ujian Sidang Sarjana Terapan Kesehatan
Medan, 25 Juni 2025

Pembimbing II

Pembimbing I

Rica Vera Br. Tarigan, S.Pd., M.Biomed

Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed



Mengetahui,
Ketua Prodi Sarjana Terapan TLM

Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed

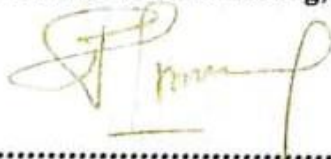
PENETAPAN PANITIA PENGUJI SKRIPSI

Telah diuji

pada tanggal, 25 Juni 2025

PANITIA PENGUJI

Ketua : Paska Ramawati Situmorang, SST., M. Biomed



Anggota : 1. Rica Vera Br. Tarigan, S.Pd., M. Biomed



2. Seri Rayani Bangun, SKp., M. Biomed



Mengetahui
Kepala Program Studi TLM

(Paska Ramawati Situmorang, SST., M. Biomed)



**PROGRAM STUDI SARJANA TERAPAN TLM
SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN
SANTA ELISABETH MEDAN**

Tanda Pengesahan

Nama : Helena Servinitasya Harefa
Nim : 092021006
Judul : Skrining gen HbE sebagai deteksi Thalasemia metode Elektroforesis Pada Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.

Telah Disetujui, Diperiksa dan Dipertahankan Dihadapan Tim Penguji Sebagai
Persyaratan Untuk Memperoleh Gelar Sarjana Terapan.

Pada Rabu, 25 Juni 2025 Dan Dinyatakan LULUS.

TIM PENGUJI :

TANDA TANGAN

Penguji I : Paska Ramawati Situmorang, SST., M. Biomed

Penguji II : Rica Vera Br. Tarigan, S.Pd., M. Biomed

Penguji III : Seri Rayani Bangun, SKp., M. Biomed



(Paska R Situmorang, SST., M. Biomed)



(Mestiana Br Kato, M.Kep., DNSc)

HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI TUGAS AKHIR UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIK

Sebagai civitas akademik Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan,
saya yang bertanda di bawah ini :

Nama : Helena Servinitasya Harefa
NIM : 092021006
Program Studi : Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medik
Jenis Karya : Skripsi

Dengan perkembangan ilmu pengetahuan, menyetujui untuk memberikan kepada Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan hak bebas *royalti non-eksklusif (non-exclusive royalty free right)* atas karya ilmiah saya yang berjudul "Skrining Gen HbE Sebagai Deteksi Thalasemia Metode Elektroforesis Pada Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025".

Dengan hak bebas *royalti non-eksklusif* ini, Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan berhak menyimpan, mengalih media/formatkan, mengolah dalam bentuk pangkalan data (*database*), merawat dan mempublikasikan tugas akhir saya selama tetap mencantumkan nama saya sebagai penulis atau pencipta dan sebagai pemilik hak cipta.

Demikian pernyataan ini saya buat dengan sebenarnya.

Dibuat di Medan, 25 Juni 2025
Yang Menyatakan



(Helena Servinitasya Harefa)

ABSTRAK

Helena Servinitasya Harefa 092021006
Skrining Gen HbE Sebagai Deteksi Thalasemia Metode Elektroforesis Pada
Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Elisabeth Medan 2025

(xiii + 47 + lampiran)

Thalasemia merupakan penyakit kelainan genetik yang mempengaruhi produksi haemoglobin yang abnormal, salah satunya hemoglobin E (HbE). Akibatnya, penderita mengalami anemia kronis yang biasa ringan hingga ke berat. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mendeteksi ada atau tidaknya mutasi gen HbE sebagai pencegahan thalasemia menggunakan metode elektroforesis pada mahasiswi Prodi Teknologi Laboratorium Medik di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan. Penelitian ini menggunakan desain deskriptif kuantitatif dengan teknik purposive sampling sebanyak 27 sampel. Pemeriksaan kadar hemoglobin dilakukan sebagai tahap awal, dilanjutkan dengan isolasi DNA, amplifikasi menggunakan PCR, dan analisis melalui elektroforesis gel agarosa. Hasil penelitian, 70,4% kadar hb mahasiswi berada dibawah normal. Hasil elektroforesis menunjukkan pita DNA yang tidak jelas, sehingga tidak dapat dikonfirmasi atau ditentukan apakah terdapat mutasi gen HbE. Hal ini disebabkan oleh ketidaktepatan dosis regaen dan teknik pemipetan yang kurang akurat, yang mempengaruhi kualitas hasil elektroforesis.

Kata kunci : Thalasemia, Hemoglobin E (HbE), Elektroforesis, mahasiswi

Daftar Pustaka (2015-2025)

ABSTRACT

Helena Servinitasya Harefa 092021006

HbE gene screening as a detection of thalassemia using electrophoresis method in female students of Elisabeth Health Sciences College Medan 2025

(xiii + 47 + Attachment)

Thalassemia is a genetic disorder that affects the production of abnormal hemoglobin, one of which is Hemoglobin E (HbE). As a result, individuals may experience chronic ranging from mild to severe. This study aimed to detect the presence or absence of HbE gene mutations as a preventive measure against thalassemia using the electrophoresis method in female students of the Medical Laboratory Technology Program at Santa Elisabeth College Of Health Sciences Medan. The research applied a descriptive quantitative design using purposive sampling involving 27 participants. Hemoglobin levels were first measured, followed by DNA isolation, PCR amplification, and analysis through agarose gel electrophoresis. The results showed that the majority of the samples (70,4%) had hemoglobin levels below normal. However, the electrophoresis results showed unclear DNA bands, making it impossible to confirm or determine the presence of HbE gene mutation. This was likely caused by inaccurate reagent dosage and improper pipetting technique, which affected the quality of the electrophoresis results.

Keywords : Thalassemia, Hemoglobin E (HbE), Electrophoresis, Female students

Bibliography (2015-2025)

KATA PENGANTAR

Puji Syukur pada Tuhan Yang Maha Esa sebab diberikan rahmat serta karuniaNya sehingga penulis bisa mengerjakan proposal ini dengan judul **“Skrining gen HbE Sebagai deteksi Thalasemia metode Elektroforesis pada mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025”** Proposal ini di susun menjadi syarat dalam penyelesaian tugas mata kuliah.

Dalam menyusun Proposal ini penulis sudah mendapat bimbingan, dukungan serta bantuan dari beberapa pihak. Pada kesempatan ini penulis sampaikan terimakasih pada :

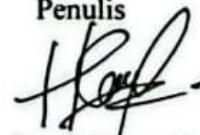
1. Mestiana Br Karo, M.Kep., DNSc selaku Ketua Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan yang sudah memberi kesempatan untuk penulis dalam mengikuti pendidikan di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan dan memberi izin melakukan penelitian di laboratorium biomolekuler Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.
2. Paska Ramawati Situmorang, SST., M. Biomed selaku pembimbing I dan Kaprodi Sarjana Terapan Teknologi Laborat Medik, yang telah mendukung serta membimbing penulis.
3. Rica Vera Br Tarigan, S.Pd., M. Biomed sebagai dosen pembimbing II, yang senantiasa memberikan bimbingan, bantuan, secara maksimal serta memberikan saran dan arahan untuk menyusun proposal ini.

4. Seri Rayani Bangun, SKp., M. Biomed sebagai dosen penguji pada penyusunan skripsi ini serta sudah memberikan ide, memberikan waktu, motivasi dan arahan untuk penulis pada penyusunan.
5. Semua staf dosen pengajar Prodi sarjana terapan Teknologi Laborat Medik dan pegawai yang sudah memberikan nasihat, ilmu serta bimbingan kepada penulis untuk penyelesaian skripsi ini.
6. Pada kedua orangtua yang sudah senantiasa memberikan nasihat, kasih sayang, bantuan moral dan material dan adik-adik yang sudah memotivasi dan memberikan semangat kepada penulis selama masa perkuliahan.
7. Kepada Suster dan ibu asrama yang sudah memperhatikan saya selama diasrama dan memberikan izin keluar kepada saya selama mempersiapkan bahan penelitian sehingga saya bisa mempersiapkan skripsi saya dengan baik.

Penulis sadar bahwa skripsi ini jauh dari kesempurnaan. Maka, melalui semua kerendahan hati penulis mendapatkan saran serta kritik guna membentuk agar skripsi ini sempurna. Semoga Tuhan YME memberikan Rahmat serta Berkah-Nya untuk seluruh pihak yang sudah memberikan bantuan kepada penulis.

Medan, 25 Juni 2025

Penulis



(Helena Servinitasya Harefa)

DAFTAR ISI

COVER LUAR	i
COVER DALAM	ii
LEMBAR PERNYATAAN	iii
HALAMAN PERSETUJUAN SKRIPSI	iv
HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI.....	vii
ABSTRAK	viii
ABSTRACT	ix
KATA PENGANTAR.....	x
DAFTAR ISI.....	xii
DAFTAR TABEL	xiv
DAFTAR GAMBAR	xv
DAFTAR LAMPIRAN	xvi
DAFTAR BAGAN.....	xvii
DAFTAR SINGKATAN.....	xviii
BAB 1 PENDAHULUAN	1
1.1. Latar belakang masalah.....	1
1.2. Perumusan Masalah.....	4
1.3. Tujuan	4
1.3.1. Tujuan umum	4
1.3.2. Tujuan Khusus.....	4
1.4. Manfaat.....	5
1.4.1. Manfaat Teoritis	5
1.4.2. Manfaat Praktis.....	5
BAB 2 TINJAUAN PUSTAKA.....	6
2.1. Talasemia	6
2.1.1. Defenisi dan Epidemiologi	6
2.1.2. Etiologi Talasemia.....	6
2.1.3. Klasifikasi Talasemia	7
2.1.4. Patofisiologi Talasemia	11
2.1.5. Diagnosis	11
2.2. Eritrosit.....	11
2.3. Hemoglobin	13
2.3.1. Hemoglobin-E (HbE)	15
2.4. Skirining gen HbE sebagai deteksi Talasemia	17
2.4.1. Poly Merase Chain Reaction	17
2.4.2. Elektroforesis Gel.....	20

BAB 3 KERANGKA KONSEP.....	25
3.1. Kerangka Konsep	25
BAB 4 METODE PENELITIAN.....	26
4.1. Rancangan Penelitian	26
4.2. Populasi dan Sampel	26
4.2.1. Populasi	26
4.2.2. Sampel.....	26
4.3. Definisi Operasional.....	27
4.4. Instrumen Penelitian.....	28
4.4.1. Alat	28
4.4.2. Bahan.....	28
4.5. Lokasi dan Waktu Penelitian.....	29
4.5.1. Lokasi	29
4.5.2. Waktu	29
4.6. Prosedur pengambilan dan pengumpulan data.....	29
4.6.1. Pengambilan data	30
4.6.2. Teknik pengumpulan data	30
4.7. Kerangka Operasional	34
4.8. Analisis Data	35
BAB 5 HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN	38
5.1. Gambaran Lokasi Penelitian	38
5.2. Hasil Penelitian	40
5.2.1. Kadar Hb	41
5.2.2. Hasil Skrining HbE Metode Elektroforesis Gel	42
5.3. Pembahasan Hasil Penelitian	44
5.3.1. Kadar Hb	44
5.3.2. Skrining gen HbE	45
5.4. Keterbatasan Penelitian	46
BAB 6 SIMPULAN DAN SARAN.....	47
6.1. Simpulan	47
6.2. Saran	
DAFTAR PUSTAKA	48
LAMPIRAN	51

DAFTAR TABEL

	Halaman
Tabel 4.1. Variabel Penelitian & Definisi Oprasional Skrining gen HbE Sebagai Deteksi Thalasemia metode Elektroforesis Pada Mahasiswi STIKes Santa Elisabeth Medan 2025	26
Tabel 4.2 Jadwal Kegiatan Penelitian	26
Tabel 5.1. Distribusi Frekuensi Hb43
Tabel 5.2. Statistik Deskriptif Kadar Hb	44

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar 2.4. Struktur Hemoglobin.....	14
Gambar 2.5 Alat PCR.....	18
Gambar 2.6. Alat Elektroforesis.....	21
Gambar 5.1. Hasil skrining HbE.....	45

DAFTAR LAMPIRAN

Lembar Bimbingan Proposal.....	52
Lembar Revisi Proposal	56
Lembar Bimbingan Skripsi	58
Lembar Revisi Skripsi.....	62
Lembar Pengambilan Data Awal	64
Lembar Izin Pengambilan Data Awal	65
Permohonan Izin Penelitian	66
Pengesahan Seminar Proposal	67
Lembar persetujuan (<i>Informed Consent</i>).....	68
Lembar observasional	69
Lembar Output SPSS	70
Gambar alat dan bahan	71
Gambar kegiatan	74

DAFTAR BAGAN

Halaman

Bagan 3.1. Kerangka Konsep Penelitian Skrining Gen HbE Metode Elektroforesis Sebagai Deteksi Talasemia Pada Mahasiswi STIKes Santa Elisabeth Medan 2025	20
Bagan 4.1. Kerangka Oprasional Skrining Gen HbE Metode Elektroforesis Sebagai Deteksi Talasemia terhadap Mahasiswi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan 2024	22

DAFTAR SINGKATAN

APD	: Alat Pelindung Diri
dNTPs	: <i>Deoxy Nucleotide Triphosphates</i>
dGTP	: Deoksiguanosin trifosfat
dATP	: Deoksiadenosin trifosfat
dTTP	: Deoksitimidin trifosfat
dCTP	: Deoksisitidin trifosfat
DNA	: <i>Deoxyribonucleic Acid</i>
EDTA	: <i>Ethylene diamine tetra-acetic acid</i>
HbE	: Hemoglobin E
HbA	: Hemoglobin A
HbF	: Hemoglobin F
MCU	: <i>Medical Check Up</i>
mRNA	: <i>Messenger Ribonucleic Acid</i>
PCR	: <i>polymerase Chain Reaction</i>
RNA	: <i>Ribonucleic Acid</i>
RBC	: <i>Red Blood Cell</i>
RPM	: <i>Revolution Per Minute</i>
TIF	: <i>Thalassaemia International Federation</i>
TAE	: <i>Tris Acetatet EDTA</i>
WHO	: <i>World Health Oragnization</i>



BAB 1

PENDAHULUAN

1.1.Latar belakang masalah

Suatu permasalahan dunia selain penyakit menular merupakan penyakit kelainan genetik diantaranya seperti Thalasemia. Thalasemia merupakan kelainan darah yang diwariskan yang ditandai dengan kurangnya hemoglobin, protein yang menyalurkan oksigen,serta jumlah sel darah merah (Eritrosit) tidak normal. (Rediyanto, 2023). Hal ini dapat terjadi khususnya pada keluarga yang mengalami riwayat penyakit thalassemia dimana selanjutnya anggota keluarga bisa menjadi pembawa sifat (carier) pada generasi berikutnya dan ini akan menjadi permasalahan yang berkelanjutan.

Penyebab utama Thalasemia memang disebabkan oleh faktor genetik yang mengganggu produksi haemoglobin, sehingga menyebabkan anemia tetapi bisa juga didapatkan karena keterlambatan diagnosis dan perawatan yang tidak tepat, Apabila tidak ditangani maka akan terjadi komplikasi seperti Anemia berat dan kerusakan organ vital seperti Jantung dan Hati. Kadar haemoglobin pada orang dewasa yaitu 12-18g/dl, Sedangkan pada penderita Thalasemia lebih rendah.(Ummah, 2020)

Menurut data WHO (2021) mencatat bahwa total Thalasemia di dunia mencakup 40618, sedangkan yang bergantung pada transfuse sebanyak 62,8%, dan dicatat bahwa Penyakit ini biasa ditemui di sekitar laut Mediterania, Asia Selatan, Timur Tengah, dan Asia Tenggara, dan yang sering muncul adalah Thalasemia dengan prevalensi yang bervariasi antara 1-30% di berbagai Negara.

Kasus Thalasemia Di Indonesia menurut Yayasan Thalasemia diperkirakan 3-10% bahwa penduduk Indonesia merupakan pembawa sifat Thalasemia. Dan Pada tahun 2020 kasus thalassemia, menempati posisi kelima sesudah penyakit jantung, kanker, gagal ginjal, dan stroke. (Sudarta, 2022)

Thalasemia salah satu jenis utama dari hemoglobinopati, yaitu kelainan genetik yang memengaruhi produksi hemoglobin. Hemoglobin itu sendiri adalah molekul dengan beberapa rantai protein, yakni dua rantai alfa serta dua rantai non-alfa-globin, dimana mengikat molekul heme dengan besi di tengahnya untuk membawa oksigen. Pada talasemia, mutasi genetik mengganggu produksi salah satu atau lebih rantai globin, yang mengakibatkan ketidakseimbangan dalam pembentukan hemoglobin, sehingga mengurangi kapasitas darah dalam mengangkut oksigen ke seluruh tubuh. Talasemia terbagi menjadi talasemia alfa dan beta, tergantung pada jenis rantai globin yang terpengaruh (Organization, 2021)

Penyakit Thalasemia mengakibatkan pasien perlu menerapkan tranfusi darah dalam sepanjang umurnya. Kelainan ini menyebabkan pasien terkena kurang darah atau anemia yang membuat penderita mudah lemas dan lelah (Rediyanto, 2023). Thalasemia menjadi permasalahan dikarenakan kurangnya kadar Hb dalam darah penderita, sehingga mengakibatkan kelainan hemoglobin. Kelainan dalam Hemoglobin (Hb), meliputi seluruh kelainan genetik dalam Hb seperti HbS, HbC dan HbE (Wulan dari, 2021)

Pemeriksaan kesehatan merupakan bagian dari proses skrining kesehatan yang penting untuk menjaga kesehatan. Fungsi Skrining kesehatan yaitu untuk mendeteksi

penyakit sejak dini atau untuk mengidentifikasi kondisi medis yang belum tampak secara klinis, melalui pemeriksaan, tes serta prosedur lain. Proses ini dilakukan untuk membedakan antara orang yang tampak sehat namun sebenarnya mengalami gangguan kesehatan (Santi Gaharpung et al., 2024)

Penelitian yang dilakukan oleh Situmorang DKK (2024) menjelaskan bahwa tidak ditemukannya mutasi gen globin beta pada mahasiswi, Dapat disimpulkan dan dijelaskan Skrining Hb E dengan metode elektroforesis gel hasilnya negative atau tidak terdapat mutasi gen Hb E pada Mahasiswi.

Penelitian yang dilakukan oleh Putri (2022) melibatkan 85 pelajar SMA kelas X serta kelas XI dengan rentan usia 15-17 tahun di SMA Negeri Kecamatan Singosari Malang. Hasil penelitian menunjukkan bahwa 7 responden terdeteksi memiliki HbE. Dari 7 responden tersebut 3 diantaranya memiliki Hb kurang dari 12g/dl, Yang mengakibatkan gejala klinis yang muncul tidak tampak jelas.

Temuan lain dari Singh et al., (2021) memaparkan, bayi yang baru lahir pada gen HbE Thalasemia dari warisan orang tua tidak mempunyai gejala berat sebab mempunyai HbF, dimana terdapat 2 rantai α serta γ dalam globin yang terdapat dalam masa janin serta bayi baru lahir. Ketika anak masuk umur 6-12 bulan, HbF bisa diganti melalui HbA. HbA ialah hemoglobin dengan mempunyai 2 rantai α serta β dalam globin. Maka, bila terdapat keterlambatan pada pengobatan anak pasien HbE- β -talasemia bisa mengakibatkan anemia berat sampai kematian anak.

Saat ini thalasemia tidak bisa sembuh, namun bisa dilakukan pencegahan melalui skrining dan edukasi kesehatan sebagai pemutus rantai kelainan dalam sel darah

merah. Skrining tersebut diterapkan oleh wanita berusia >19 tahun, sebab dalam umur tersebut wanita bisa menikah serta menjadi calon ibu di waktu yang akan datang. Maka, penyakit tersebut bisa dilakukan pencegahan dini (Suwiryawan et al., 2023)

Oleh sebab itu peneliti ingin mengetahui ada atau tidaknya gen HbE sebagai deteksi Thalassemia pada mahasiswi prodi TLM. Mahasiswi TLM merupakan mahasiswi prodi Teknologi Laboratorium Medik di pendidikan Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan. Oleh sebab itu, peneliti ingin mengetahui adanya mutasi gen HbE sebagai deteksi Thalassemia dengan menggunakan metode elektroforesis gel.

1.2. Perumusan Masalah

Bagaimanakah skrining gen HbE sebagai deteksi thalassemia dengan metode Elektroforesis?

1.3. Tujuan

1.3.1. Tujuan umum

Untuk mengetahui adanya gen HbE pada mahasiswi sebagai pencegahan Thalassemia melalui Skrining menggunakan metode Elektroforesis.

1.3.2. Tujuan Khusus

1. Mengetahui kadar Hb pada mahasiswa di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan

2. Menentukan keberadaan ada atau tidaknya mutasi gen HbE sebagai deteksi Thalasemia pada mahasiswi di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth.

1.4. Manfaat

1.4.1. Manfaat Teoritis

Menjadi bahan skrining gen HbE sebagai deteksi Thalasemia metode Elektroforesis pada mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.

1.4.2. Manfaat Praktis

1. Bagi peneliti

Menambah pengetahuan serta kemampuan pada biomolekuler khususnya pemeriksaan gen HbE metode Elektroforesis.

2. Bagi masyarakat

Sumber informasi penting Medical check up (MCU) pranikah, agar bisa memberikan pencegahan penyakit keturunan yang menjadi warisan untuk anak.

3. Bagi perguruan tinggi

Bisa dijadikan sebagai referensi dan informasi untuk penelitian mendatang.



BAB 2

TINJAUAN PUSTAKA

2.1. **Thalasemia**

2.1.1. **Defenisi dan Epidemiologi**

Thalasemia yaitu penyakit yang ditandai dengan penurunan atau bahkan ada ataupun tidak terjadinya sintesis suatu rantai α , β , serta rantai globin lainnya yang berbentuk struktur molekul hemoglobin normal oleh orang dewasa. Thalasemia termasuk dalam kelompok penyakit hematologi serta sering dibahas melalui Hemoglobinopati, yaitu kelainan struktur hemoglobin bisa berpengaruh pada fungsi serta kelangsungan hidup sel darah merah (Rujito Lantip, 2021)

Thalasemia adalah kondisi yang menyebabkan rusaknya hemoglobin karena mutasi dan hilangnya salah satu gen yang memberikan pengaturan dalam membentuk rantai globin baik alfa maupun rantai globin beta, Dan terjadi jika seseorang mewarisi dua salinan gen yang sama yaitu satu dari ibunya dan satu lagi dari ayahnya (Autosom resesif). Diseluruh dunia, Thalasemia beta umumnya terjadi di wilayah Timur tengah, Mediterania, Pakistan, India, Dan Asia Tenggara dan cina. Sedangkan Thalasemia alfa tersebar lebih ke Afrika hingga ke Asia Tenggara (CERNICH et al., 2021)

2.1.2. **Etiologi Thalasemia**

Thalasemia merupakan kelainan genetik yang disebabkan dari menurunnya sintesis rantai alfa dan beta dalam Hemoglonin. Sintesis rantai alfa dan beta yang

menurun menyebabkan tubuh tidak mampu membantuk eritrosit secara maksimal dan mengakibatkan Anemia, bermulai sejak waktu anak-anak serta terjadi seumur hidup. Thalasemia adalah penyakit keturunan artinya salah satu orangtuanya harus terkena atau orangtua yang mewariskan penyakit tersebut ke generasi berikutnya (CERNICH et al., 2021)

2.1.3. Klasifikasi Thalasemia

Klasifikasi Thalasemia secara genetik terbagi atas dua : yaitu Thalasemia α , Thalasemia β , tetapi dalam kelompok ini juga termasuk Thalasemia $\delta\beta$ dan Thalasemia $\delta\gamma\beta$. Adapun penyebab utamanya yaitu terdapat mutasi gen dalam kode rantai α -globin serta rantai β -globin yang bisa mengakibatkan rasio rantai α -globin serta β -globin tidak seimbang (Bakta, 2020)

1. Thalasemia α

Rantai globin- α memiliki kandungan 141 asam amino, Kelompok gen globin α terletak pada kromosom 16. Fungsi dari gen globin α digunakan dari 2 gen globin α yang ada dalam seluruh kromosom 16. Oleh sebab itu setiap manusia memiliki 4 gen α fungsional yang berfungsi untuk menyediakan rantai polipeptida globin α , sebagai pembentuk hemoglobin dengan struktur gen yang terbentang dalam 25 kb. Thalasemia alfa akibat jumlah rantai globin- α dalam hemoglobin berkurang atau bahkan hilang. Thalasemia alfa dapat dibagi berdasarkan jumlah gen globin yang terjadi kelainan. Kelainan utama dalam gen globin- α berupa mutasi delesi (-). (Rujito Lantip, 2021)

Berdasarkan genotipnya Thalasemia α terbagi :

1. Silent carrier = α thalasemia 2 terdapat deletion 1 gen alfa
2. Trait thalasemia alfa = α thalasemia 1
 - a. Terdapat deletion 2 gen alfa
 - b. Dijumpai anemi ringan dngan mikrositosis, MCV 60-75 fl
 - c. HbH naik, namun tidak bisa terdeteksi melalui elektroforesis hemoglobin
 - d. Diagnosis banyak diterapkan melalui penyingkiran penyebab lainnya.
3. Penyakit HbH
 - a. Terdapat deletion 3 gen
 - b. Membentuk HbH yang bisa terjadi prespitasi pada eritrosit, sehingga berbentuk *inclusion bodies* sehingga eritrosit bisa hancur.
 - c. Penderita bisa berkembang hingga dewasa bersama anemia sedang (Hb 8-10g/dl), anemia memiliki sifat hipokromik mikrositer, MCV 60-70 fl, dengan *basophilic stippling*, serta retikuloositosis.
 - d. Mayoritas pasien tidak membutuhkan transfusi kecuali bila terdapat gejala anemia berat. Asam folat diberikan 5mg/hari. Menghindari pemberian obat oksidan
4. *Hb Barts Hydropic fetal Syndrome*
 - a. Karena delesi 4 gen alfa (- - / - -) rantai alfa belum bisa dibentuk
 - b. Suatu penyebab lahir mati yang biasa dialami di Asia Tenggara
 - c. Gejala tersebut sama dengan *hydrops fetalis*
 - d. Hb 6g/dl, penjelasan serupa pada thalasemia berat

- e. Elektroforesis hemoglobin menjelaskan 80-90% Hb barts
- f. Bila dilakukan diagnosis prenatal dan bila positif harus dilakukan aborsi

2. Thalasemia β

Rantai globin- β disusun dari 146 asam amino, dan ada dalam bagian lengan pendek kromosom 11 melalui ukuran 90 kb. Hingga saat ini >300 jenis mutasi pada gen ini telah berhasil dikarakteristiksasi. Pada Thalasemia β terdapat juga empat jenis utama mutasi yang dikenal adalah : mutasi promoter, mutasi RNA splicing, mutasi RNA capping/tailing, dan mutasi translasi. (Rujito Lantip, 2021)

Berdasarkan tingkat keparahannya pasien Thalasemia β dikategorikan menjadi thalasemia mayor, thalasemia minor, dan intermedia, mulai dari tingkat yang paling parah hingga ringan, sesuai ketidakseimbangan rantai α -globin dan β -globin, tingkatan keparahan kondisi anemia serta penjelasan klinis yang ada. Berbeda dengan mutasi yang biasa dialami pasien α -thalasemia yakni delesi, jenis mutasi yang biasa dijumpai pasien β -thalasemia yaitu mutasi titik dalam gen β -globin (Asmarinah et al., 2023)

a. Thalasemia mayor

Pada Thalasemia Mayor tidak ada sama sekali produksi rantai globin beta, gejala klinis yang didapatkan seperti anemia berat yang memerlukan tranfusi darah seumur hidup dan segala konsekuensinya (Rujito Lantip, 2021)

Gambaran klinik dibagi menjadi dua :

1. Jika menerima tranfusi yang cukup dan baik, produksi HbF dan Hyperplasia eritroid berkurang serta anak dapat berkembang secara normal hingga

mendapat tranfusi yang baik maka produksi HbF dan hyperplasia eritroid terjadi penurunan dan anak berkembang normal hingga dekade ke 4-5. Tetapi sesudah itu permasalahan “iron overload” akan timbul serta pasien dapat meninggal sebab komplikasi seperti diabetes mellitus dan sirosis hati.

2. Jika tidak mendapatkan tranfusi yang cukup dan baik maka akan muncul anemia yang khas yakni cooley’s anemia. Permasalahan dimulai sejak si penderitanya masih berumur 3-6 bulan (bayi) seperti pucat, kurus, gangguan pada tulang, gangguan pertumbuhan (kerdil), pigmentasi kulit (Bakta, 2020)

b. **Thalasemia minor**

Thalasemia minor sering disebut sebagai Thalasemia Heterozigot dimana penderitanya mengalami anemia mikrositosis (ukuran eritrosit yang lebih kecil). Kondisi ini tidak menimbulkan gejala klinis yang jelas serta tidak menunjukkan abnormalitas dalam pemeriksaan hematologi, maka sering disebut sebagai pewaris sifat yang tidak tampak atau silent carrier. Biasanya terdeteksi setelah skrining dilakukan dilakukan serta biasa terdapat kekeliruan diagnosis sebagai anemia defisiensi besi. (Asmarinah et al., 2023).

c. **Thalasemia intermedia**

Ini merupakan anemia ringan (Hb 7-10 g/dl) dan jarang membutuhkan transfusi, Biasanya 3 atau 6 bulan sekali. Tetapi pada penderitanya ini bisa jatuh ke talasemia mayor apabila tubuh banyak keluar darah (Bakta, 2020). Penderitanya penyakit ini bisa berkembang menjadi talasemia mayor saat anemia kronis tidak

ditangani baik serta dapat mengakibatkan kerusakan pada organ misalnya ginjal, hati, limpa serta pankreas (Rujito Lantip, 2021)

2.1.4. Patofisiologi Thalasemia

Thalasemia beta terjadi akibat penumpukan rantai alfa yang berlebihan, tidak berpasangan dengan rantai beta. Sehingga penumpukan disebut *inclusion bodies*, mengakibatkan penghancuran eritrosit di dalam sumsum tulang dan memperpendek usia eritrosit dalam sirkulasi (Bakta, 2020)

Ketidakseimbangan dalam memproduksi rantai alfa dan beta pada thalasemia, menyebabkan pembentukan sel darah merah yang tidak efektif, penghancuran sel darah merah sebelum waktunya, Seperti Thalasemia dan Anemia (Cernich et al., 2021)

2.1.5. Diagnosis

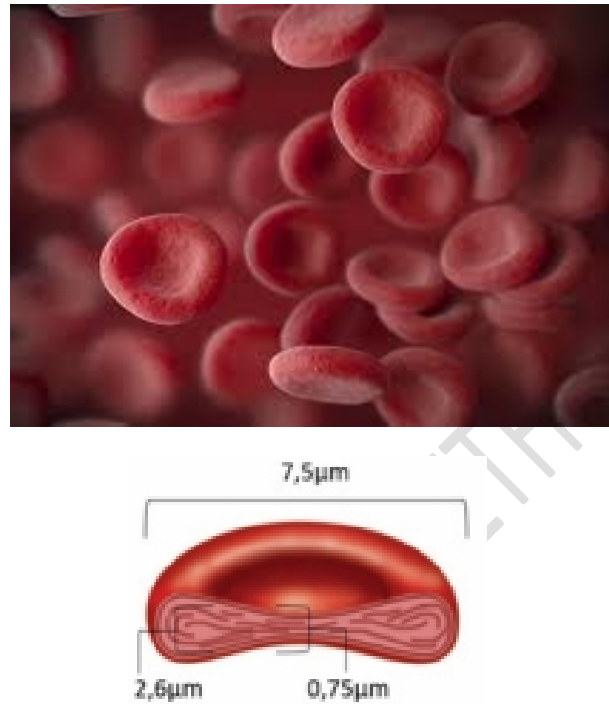
Diagnosis Thalasemia dapat dibuat berdasarkan berikut:

1. Gejala klinik
2. Riwayat keluarga
3. Asal etnis
4. Pemeriksaan laboratorium
 - a. Elektroforesis Hb
 - b. Studi “Globin chain synthesis

2.2. Eritrosit

Eritrosit adalah suatu sel yang memiliki jumlah besar pada darah serta berperan penting. Jumlah eritrosit pria sehat terdapat 5,4 juta sel per microliter darah, serta

wanita terdapat 4,8 juta sel per microliter darah. Eritrosit berbentuk cakram bikonkaf, berdiameter $7,5\ \mu\text{m}$, dan ketebalan $2,6\ \mu\text{m}$ (Rosita, 2019)

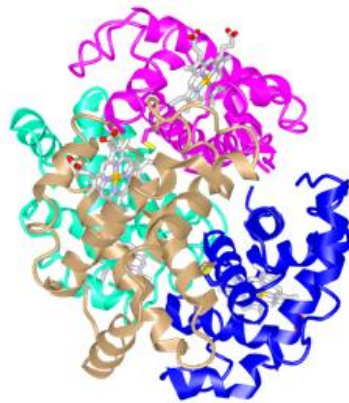


Gambar 2.3. Bentuk eritrosit
Dari : Buku Hematologi dasar ((Rosita, 2019)

Eritrosit ini diproduksi pada sumsum tulang, dan umumnya hidup selama 120 hari sebelum diganti dengan sel darah merah terbaru. Fungsi eritrosit ialah sebagai pengangkutan oksigen dari paru pada semua jaringan tubuh, serta pengangkutan karbon dioksida, hasil sampingan tubuh kembali ke paru supaya dibuang saat menghembuskan nafas. Hal tersebut mendapat dukungan dari protein khusus dalam sel darah merah yang dinamakan Hemoglobin atau Hb (Asmarinah et al., 2023).

2.3. Hemoglobin

Hemoglobin merupakan protein dengan kandungan besi serta mempunyai beberapa polipeptida, biasa disebut rantai globin, polipeptida ini adalah penggabungan dari dua rantai alfa serta beta globin (Rosita, 2019) setiap rantai memiliki Hemoglobin dari 2 kelompok protein besar, Heme dengan kandungan besar berwarna merah dalam sel darah merah serta globin bisa mengikat oksigen (Asmarinah et al., 2023).



Gambar 2.4. Struktur Molekul Hemoglobin

Sumber : Buku Hematologi (Masfi, 2019)

Heme memiliki cincin porfirin pada satu atom besi (ferro). Sementara globin terdapat beberapa rantai polipeptida ($\alpha_2 \beta_2$), yakni 2 rantai polipeptida alfa serta 2 rantai polipeptida beta, dimana dalam polipeptida α mempunyai 141 asam amino serta rantai polipeptida β terdapat 146 asam amino. Pada keadaan normal, orang dewasa mempunyai Hb F (0,5-0,8%), Hb A (96-98%), serta Hb A2 (1,5-3,2%). Hb F berafinitas O_2 yang besar dibanding Hb A (Žoldáková et al., 2025)

Hemoglobin bisa dibentuk dalam tahapan rubristik pada eritropoiesis. Dengan pembentukan melalui penggantian warna sitoplasma dari biru tua ke ungu. Sejumlah 65% hemoglobin dibentuk sebelum inti eritrosit menjadi kecil serta hilang, serta 35% memiliki bentuk fase retikulosit. Sel darah merah dewasa mempunyai Hb kompleks.

Dalam membentuk sel darah merah, hemoglobin terbentuk ketika sel darah merah masih berada pada tahap rubrosit. Proses ini ditandai dari perubahan warna sitoplasma dari biru tua ke ungu. Hemoglobin dibentuk sebelum inti eritrosit menyusut serta hilang (65%), Sedangkan sisanya terbentuk pada fase retikulosit (35%). Eritrosit yang sudah matang mengandung hemoglobin yang lengkap. Ada 3 jenis hemoglobin yang terbentuk :

1. Hemoglobin janin (HbF)

Ini biasanya ada dalam bayi sejumlah 50-95%, dan kurang dari 1% pada orang dewasa α dan rantai γ . HbF akan berkurang setelah usia bayi 6 bulan serta tergantikan menjadi HbA.

2. Hemoglobin dewasa (HbA)

Hemoglobin dewasa memiliki dua rantai α serta dua juga rantai β sekitar 95%

3. HbA₂

HbA₂ menyumbang 2,2-3,5% dari total hemoglobin, terdapat dua rantai α serta dua rantai β . (Rujito Lantip, 2021)

Hemoglobin memiliki berbagai jenis varian, Varian hemoglobin merupakan mutasi pada molekul hemoglobin yang berpengaruh pada diagnosis dan pengobatan.

Varian hemoglobin dapat menyebabkan berbagai gangguan hematologi, seperti penyakit sel sabit dan beta Thalasemia, yang memerlukan strategi terapi yang efektif.

Ada beberapa jenis hemoglobin yaitu : HbC, HbE, HbD, Hb Chesapeake, Hb Lepore, Hb O. Tetapi yang dibahas dalam penelitian ini yaitu HbE. Umumnya, untuk mendiagnosis kelainan hemoglobin digunakan metode Elektroforesis (Žoldáková DKK., 2025)

2.3.1. Hemoglobin-E (HbE)

Ini adalah hemoglobin yang dibentuk dari eritrosit imatur pada *yolk sac*. Hemoglobin tersebut ada dalam embrio hingga usia gestasi 12 minggu. Hemoglobin mempunyai rantai ζ serta rantai ϵ (Hemoglobin, 2021)

Penyakit hemoglobin E (HbE) adalah gangguan pada hemoglobin yang paling umum ditemukan di Asia Tenggara. Hemoglobin E terjadi akibat perubahan pada asam amino di rantai beta, dimana asam *glutamine* urutan ke 28 digantikan *lysine* ke-26. Pada bentuk homozigot, penyakit ini bisa mengakibatkan anemia ringan hingga sedang, dengan sel darah merah yang kecil dan pucat, serta nilai MCV yang rendah 60-70 fl (Bakta, 2020).

2.4. HbE dengan Thalasemia

Hemoglobin E (HbE) merupakan salah satu varian hemoglobin yang disebabkan oleh mutasi titik pada gen β -globin, tepatnya di kodon 26, di mana terjadi substitusi basa dari GAG menjadi AAG. Mutasi ini menyebabkan penggantian asam amino glutamat menjadi lisin. Akibatnya, produksi rantai β -globin terganggu dan menghasilkan hemoglobin yang tidak stabil. Individu yang memiliki satu alel HbE

(heterozigot/HbAE) umumnya tidak menunjukkan gejala yang signifikan dan hanya mengalami anemia ringan atau tidak sama sekali. Namun, ketika seseorang memiliki kombinasi gen HbE dan gen thalasemia β , maka dapat terjadi kondisi yang disebut HbE/ β -thalassemia.

HbE/ β -thalassemia merupakan bentuk kombinasi atau komposit heterozigot dari mutasi hemoglobin E dan mutasi β -thalassemia. Kondisi ini banyak ditemukan di Asia Tenggara, termasuk Indonesia, Thailand, dan Kamboja. Kombinasi kedua mutasi tersebut mengakibatkan gangguan produksi rantai β -globin secara lebih berat, sehingga terjadi ketidakseimbangan antara rantai α dan β -globin dalam hemoglobin. Ketidakseimbangan ini menyebabkan kerusakan sel darah merah di sumsum tulang dan sirkulasi darah, yang berujung pada anemia hemolitik kronis. Spektrum klinis HbE/ β -thalassemia sangat bervariasi, mulai dari ringan hingga berat. Beberapa individu mungkin hanya mengalami anemia ringan, sementara yang lain bisa menunjukkan gejala berat seperti thalasemia mayor, termasuk hepatosplenomegali, pertumbuhan terhambat, dan deformitas tulang wajah. Tingkat keparahan sangat bergantung pada jenis mutasi β -thalassemia (β^0 atau β^+), faktor genetik lain seperti α -thalassemia, serta tingkat produksi hemoglobin fetal (HbF). Diagnosis kondisi ini umumnya menggunakan pemeriksaan hematologi, elektroforesis hemoglobin, serta konfirmasi dengan metode molekuler seperti PCR atau sequencing DNA.

Deteksi dini terhadap pembawa sifat HbE sangat penting sebagai bagian dari program skrining thalasemia, khususnya di daerah dengan angka kejadian yang tinggi. Pemeriksaan HbE tidak hanya berguna untuk mendiagnosis anemia ringan, tetapi juga penting untuk mencegah perkawinan sesama pembawa gen thalasemia. Jika dua individu pembawa menikah, maka keturunannya berisiko tinggi mengalami thalasemia mayor atau HbE/ β -thalassemia, yang memerlukan transfusi darah seumur hidup. Oleh karena itu, skrining genetik dan konseling pranikah menjadi langkah penting dalam upaya pencegahan thalasemia di masyarakat.

2.5. Skirining gen HbE sebagai deteksi Thalasemia

2.5.1. Skrining

Skrining merupakan suatu metode pemeriksaan yang dilakukan pada kelompok populasi untuk mengidentifikasi individu yang sehat dan memisahkannya dari mereka yang memiliki kondisi patologis yang belum terdeteksi atau berisiko tinggi. Proses skrining bertujuan untuk mendeteksi penyakit yang tidak terdiagnosis dengan menggunakan berbagai uji atau tes yang dapat diterapkan secara efektif dalam skala populasi yang luas (Ronald, 2024)

Tes skrining adalah metode untuk melakukan identifikasi individu yang belum menunjukkan gejala sebuah penyakit. Tanpa adanya skrining, diagnosis penyakit ini dapat tegak sesudah timbulnya gejala dan tanda, padahal penyakit tersebut sudah ada jauh sebelum gejala muncul dan sebenarnya bisa terdeteksi melalui skrining.

Salah satu metode lanjutan yang biasa diterapkan setelah skrining yakni PCR (Polymerase Chain Reaction) dan elektroforesis. PCR berfungsi untuk mendeteksi materi genetik dari patogen atau kelainan genetik dengan tingkat akurasi yang tinggi, seperti untuk mengidentifikasi infeksi virus atau mutasi genetik tertentu. Di sisi lain, elektroforesis ialah teknik yang diterapkan sebagai pemisah dan menganalisis molekul biomolekul, seperti DNA, RNA, atau protein, sehingga dapat mengidentifikasi kelainan genetik atau penyakit tertentu, seperti anemia sel sabit atau kelainan hemoglobin lainnya. Dengan menggunakan kedua metode ini setelah proses skrining, diagnosis dapat dilakukan dengan lebih mendalam dan akurat, yang pada akhirnya membantu dalam pengelolaan penyakit secara lebih efektif (Veronika, 2022).

2.5.2. Poly Merase Chain Reaction

Ini merupakan metode enzimatik yang digunakan dalam menggandakan sekuen nukleotida dengan eksponensial dalam kondisi *in vitro*., PCR dapat mengamplifikasikan urutan DNA hanya dalam beberapa jam.

Proses PCR memiliki 3 tahap yakni, annealing, denaturasi, dan ekstensi (Elongasi)

a. Denaturasi

Tahap ini, DNA untai ganda dipanaskan hingga suhu 95°C, Untuk memutuskan ikatan hydrogen antar basa nitrogen sehingga DNA terpisah dalam untai tunggal. Proses ini dilakukan 1-2 menit sebelum suhu diturunkan ke 55°C untuk memasuki tahapan annealing.

b. Annealing

Tahap annealing merupakan proses dimana primer berikatan dengan sekuens DNA target pada untai tunggal, melalui ikatan hydrogen. Suhu annealing bergantung pada melting temperature (T_m) Primer yang digunakan jika suhu terlalu rendah misalnya 37°C , primer mungkin tidak menempel dengan sempurna. Oleh karena itu suhu annealing biasanya ditetapkan pada suhu $3-5^\circ\text{C}$.

Dua primer digunakan dalam PCR: primer pertama memiliki sekuens yang identik pada beberapa rantai DNA cetakan diujung 5'-fosfat, sedangkan primer nomor dua identik dalam sekuens diujung 3'-OH rantai DNA cetakan lainnya. Sesudah annealing, suhu dinaikkan menjadi 72°C untuk memasuki tahap ekstensi.

c. Elongasi (Extension/Elongation)

Pada tahap ini, DNA polymerase mensintesis rantai DNA baru berdasarkan template DNA, proses polimerisasi terjadi pada suhu 72°C . di mana enzim DNA polimerase menambah nukleotida satu per satu ke ujung primer, membentuk rantai DNA baru yang komplementer dengan DNA cetakan. Sesudah sintesis selesai, rantai DNA baru bisa berbentuk ikatan hidrogen melalui untai DNA cetakan, menghasilkan salinan baru DNA yang siap digunakan untuk siklus PCR berikutnya.

PCR ini bisa divisualisasi serta dilakukan analisis menggunakan elektroforesis gel agarose. Teknik ini memberikan pemisahan produk DNA sesuai muatan dan ukurannya dengan memisahkan molekul pada gel agarose, Kemudian gel tersebut diwarnai dengan editium bromide untuk siklus PCR berikutnya (Meilina, 2020)



Gambar 2.5 : Alat PCR Benchmark TC-32 Mini Thermal Cycler
Sumber : *Benchmark Scientific TC-32 Mini Thermal Cycler Instruction Manual*, 2022

2.5.3. Elektroforesis Gel

Selain kromatografi, Elektroforesis merupakan teknik pemisahan yang sering diterapkan dalam menganalisis campuran protein, asam nukleat, dan glikan. Melalui elektroforesis pemisahan dapat dilakukan dengan efisiensi tinggi dengan peralatan yang sederhana. Teknik ini lebih sering digunakan untuk tujuan analisis daripada persiapan. Akan tetapi melalui reaksi berantai polimerase (PCR) yang sangat sensitif terhadap protein dan peptide, Hasil dari elektroforesis dapat dianalisis lebih lanjut (Ummah, 2020)

Elektroforesis yang biasa diterapkan peneliti ialah elektroforesis gel agarosa, dimana dibuat dari bahan berbentuk jelly yang bermanfaat sebagai pemisah DNA dan protein melalui teknik yang tepat dan sederhana. Elektroforesis gel agarosa digunakan sebagai analisis susunan dan ukuran baik dari RNA, DNA serta protein. Bagian pada elektroforesis gel agarosa diantaranya tank elektroforesis, cetakan gel (tray), catu daya sebagai sumber arus listrik, sisir sebagai pembentuk lubang dalam memasukkan DNA

yang diteliti. Pada gel agarosa ditambah dengan pewarna supaya DNA yang ada pada gel bisa dilakukan analisis. Pewarna yang diterapkan ialah gel red sebab dianggap aman daripada pewarna ethidium bromide (Meilinah, 2020)

Proses elektroforesis yang tidak sesuai bisa menyebabkan tidak terlihatnya pita DNA. Ini dikarenakan adanya berbagai faktor di bawah :

1. Kesalahan konsentrasi Gel: Konsentrasi agarosa ataupun poliakrilamida yang belum cocok bisa berpengaruh dalam resolusi pemisahan. Gel tidak begitu tipis ataupun tebal bisa mengakibatkan pita tidak membentuk dengan baik.
2. Ketidakesesuaian dalam mengisi sampel: kekeliruan ketika pengisian sumur gel bisa mengakibatkan sampel tumpah serta tidak masuk secara baik pada gel, menyebabkan hasil tidak bisa dilihat.
3. Sampel Tidak Murni: Kontaminasi pada sampel bisa memberikan gangguan visibilitas dan migrasi pita. Kontaminasi dari protein, garam, serta bahan kimia bisa berpengaruh dengan hasil.
4. Buffer Elektroforesis yang Tidak Sesuai: Kesalahan dalam penerapan buffer bisa berpengaruh dalam migrasi molekul. pH serta kekuatan ionik buffer perlu disesuaikan pada protokol.
5. Tegangan serta Waktu tidak sesuai: jalan dari elektroforesis yang panjang ataupun melalui tegangan yang besar dan rendah bisa mengakibatkan difusi pita ataupun tidak dipisahkan secara jelas.
6. Ketidakefisienan dalam pewarnaan: Cara pewarnaan belum efektif dan tidak membutuhkan waktu dalam pewarnaan bisa mengakibatkan pita tidak bisa

dilihat. Pewarna dalam EtBr pada DNA ataupun Coomassie Brilliant Blue dalam protein perlu diterapkan dengan sesuai.

7. Kesalahan Visualisasi: kekeliruan pada penerapan perangkat visualisasi misalnya transiluminator UV pada DNA dengan warna EtBr atauoun pendeteksi sinar berdasarkan protein yang diwarnai bisa berpengaruh dengan visibilitas.



Gambar 2.6 alat Elektroforesis
Sumber : (Nina, 2023.)

2.5.4. Skrining dengan Metode Elektroforesis Gel

Dimulai dari pengambilan darah vena untuk pemeriksaan hemoglobin (Hb) dimulai dengan tahapan pra-analitik, di mana responden dipersiapkan, peneliti mengenakan alat pelindung diri (APD), dan alat serta bahan disiapkan. Peneliti kemudian menjelaskan maksud dan tujuan pengambilan darah kepada responden. Pada tahap analitik, tangan pasien diletakkan diatas meja, dan tourniquet dipasang diatas siku untuk mempermudah pencarian pembuluh darah. Setelah area mengambil

darah didesinfeksi melalui kapas alkohol 70%, peneliti menusukkan sudut 15-25 derajat.

Sesudah darah terambil dalam spuit, kapas diletakkan dalam lengan yang ditusuk serta diberikan plester. Darah kemudian dipindahkan ke tabung EDTA dan diteteskan dalam strip Hb sebagai pengukuran kadar hemoglobin. Setelah itu, tabung EDTA dilabeli sesuai identitas responden.

Pada tahap post-analitik, alat dan bahan yang telah digunakan disusun kembali, dan peneliti mengucapkan terima kasih kepada responden. Tahap isolasi dilakukan dengan mengambil sampel darah 3 ml dalam tabung EDTA, kemudian 1 ml dipindahkan ke tabung mikrosentrifuge untuk sentrifugasi selama 3 menit melalui kecepatan 5000 rpm. Supernatant hasil sentrifugasi dipilih serta ditambahkan Tri-REAGENT Solution dengan perbandingan 1:1, dihomogenkan dan didiamkan sejenak sebelum disentrifugasi lagi dalam kecepatan 3000 rpm dengan waktu 2 menit. Supernatant dibuang, dan pellet yang dihasilkan dibilas dengan Aquabides steril, disentrifugasi kembali, lalu diberi ethanol absolute dan kembali disentrifugasi. Pellet akhir dilarutkan dalam buffer Tae 1x sebanyak 300 µl.

Pada tahap pembuatan komposisi MIX PCR, mikrotube 0,2 ml dipersiapkan, kemudian dimasukkan Master MIX, primer forward dan reverse, DNA template, dan ddH₂O, lalu homogenkan semua komponen. Untuk tahap PCR, mikrotube masuk pada alat PCR serta diprogram melalui siklus predenaturasi pada suhu 95°C dengan waktu 3 menit, diikuti dengan denaturasi suhu 98°C dalam waktu 20 detik, annealing suhu 60°-70°C dalam waktu 13 detik, serta elongasi bersuhu 72°C pada waktu 1

menit, dengan final elongasi bersuhu 72°C dalam waktu 1 menit, kemudian disimpan dalam suhu 4°C. Pada tahap elektroforesis, agarosa dan buffer TAE 1x dipanaskan hingga mendidih dan ditambahkan gel red untuk visualisasi DNA. DNA hasil PCR dicampurkan loading dye serta masuk pada sumur gel agarosa. Ladder marker juga masuk pada sumur sebagai pembanding. Upaya elektroforesis diterapkan dalam tegangan 90V dalam waktu 60 menit. Setelah itu, gel dipindahkan ke alat gel documentation untuk mengamati dan mendokumentasikan hasil elektroforesis.

2.6. Hubungan mahasiswi dengan Skrining Gen HbE

Mahasiswa secara umum merupakan seseorang yang belajar di bangku perkuliahan dengan mengambil jurusan yang disenangi sekaligus jurusan yang di dalamnya ada kemungkinan besar untuk mengembangkan bakatnya. Tentu saja semakin tinggi mahasiswa dalam menuntut ilmu di perguruan tinggi akan semakin linier dan spesifik terhadap ilmu pengetahuan yang digelutinya (Asiffa, 2021)

Hubungan antara mahasiswi dan skrining gen HbE sangat penting dalam konteks pencegahan penyakit keturunan, khususnya talasemia. Gen HbE adalah salah satu varian hemoglobin yang bisa menyebabkan kelainan darah jika diwariskan secara kombinasi dengan gen talasemia lainnya. Mahasiswi, sebagai bagian dari kelompok usia produktif yang suatu saat mungkin akan membentuk keluarga, perlu memahami status genetiknya agar bisa mengambil keputusan yang tepat terkait kesehatan reproduksi. Melalui skrining gen HbE, mereka dapat mengetahui apakah mereka merupakan pembawa sifat (carrier) dan mendapatkan edukasi tentang potensi risiko memiliki anak dengan kelainan darah berat (Roslaeni et al., 2024)



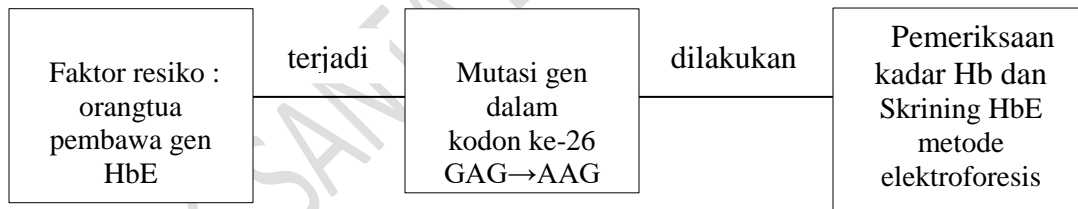
BAB 3

KERANGKA KONSEP

3.1. Kerangka Konsep

Kerangka secara teoritis menggambarkan keterkaitan antar variabel dalam suatu penelitian, menghubungkan teori yang relevan, serta menjelaskan hubungan antar variabel atau lebih, seperti variabel bebas dan variabel terikat (Jeklin, 2021). Kerangka konsep dalam temuan ini bermulai dari penyebab mutasi, dampak adanya mutasi, kelainan yang ada dan diterapkan skrining untuk upaya mencegah kelainan gen.

Bagan 3.1. Kerangka Konsep Skrining gen HbE sebagai deteksi Thalasemia metode Elektroforesis pada Mahasiswa Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025



BAB 4

METODE PENELITIAN

4.1. Rancangan Penelitian

Bagian ini biasa disebut sebagai perencanaan yang disusun dengan terstruktur yang memastikan jalannya penelitian bisa dijalankan maksimal serta merwujudkan tujuan yang diharapkan (Adiputra, 2021). Rancangan penelitian yang diterapkan yaitu deskriptif kuantitatif dengan mengetahui hasil kadar Hemoglobin pada mahasiswi dan untuk menentukan apakah ada mutasi gen HbE sebagai penanda pada penyakit Thalasemia.

4.2. Populasi dan Sampel

4.2.1. Populasi

Populasi ialah keseluruhan dengan ciri-ciri tertentu yang hendak diamati, berdasarkan kriteria yang menjadi ketetapan peneliti. Tujuan adanya populasi ialah sebagai penentu banyaknya sampel yang dipilih (Raihan, 2020) Populasi yang digunakan merupakan mahasiswi di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan prodi Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medik tingkat 1,2, dan tingkat 3.

4.2.2. Sampel

Sampel yakni beberapa bagian dari populasi yang terpilih melalui metode dalam mengambil sampel, Sampel harus bisa mewakili populasi, sehingga kesimpulan yang diambil dari sampel dapat diterapkan untuk keseluruhan populasi (Hardani, et al., 2020) Teknik pengambilan sampel yang diterapkan yaitu *Purposive*

sampling. Setelah dilakukan observasi maka ditetapkan jumlah sampel sesuai dengan kriteria sebanyak 27 orang, diperoleh melalui partisipan yaitu Mahasiswi prodi TLM..

TLM I	10 orang
TLM II	8 orang
TLM III	9 oraang
Total	27 orang

Adapun kriteria pemilihan sampel :

1. Karakteristik inklusi :

- 1). Mahasiswi di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan
- 2). Berumur 19-22 tahun
- 3). Siap dijadikan sebagai obyek penelitian tanpa paksaan.

2. Kriteria Eksklusi

- 1). Bukan mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan
- 2). Memiliki usia <19 dan diatas >22 tahun
- 3). Anggota populasi tidak bersedia menjadi objek penelitian.

4.3. Definisi Operasional

Defenisi operasional yaitu penjelasan akan variabel-vaiaabel yang bisa diamati dengan praktis dilapangan. Defenisi ini dibuat agar memudahkan proses pengumpulan, pengolahan, dan analisis data. Saat mengumpulkan data, defenisi

operasional membantu dalam pembuatan dan pengembangan alat atau instrument penelitian (Hardani, S.Pd. et al., 2020).

Tabel 4.1. Defenisi operasional Skrining Gen HbE sebagai deteksi Thalasemia Metode Elektroforesis Pada Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan

Variabel	Defenisi	Indikator	Alat ukur	Skala	Skor
Hemoglo bin E	Mendeteksi	Ladder	PCR	N	Adanya
	keberadaan	geneaid 100	Benchmark	O	mutasi
	hemoglobin	bp	TC-32 Mini	M	Gen HbE
	E (HbE)		Thermal	I	
	dalam darah		Cycler,	N	
	sebagai		Accuris	A	Tidak ada
	langkah		MyGel Mini	L	mutasi
	awal dalam		Electrophore		gen HbE
	mendeteks		sis,		
	kemungkina				
	n adanya				
	thalasemia.				

4.4. Inatrumen Penelitian

Instrumen penelitian ialah alat maupun bahan dibutuhkan pada pengumpulan data sebuah penelitian, supaya penelitian yang diterapkan bisa terstruktur serta sistematis. Instrumen dapat berupa kuisisioner, tes, wawancara, atau alat ukur lainnya, Tergantung pada jenis penelitian yang hendak diterapkan (Adiputra, 2021)

Instrumen yang diterapkan yaitu mesin PCR *Benchmark TC-32 Mini Thermal Cycler* dan *Accuris MyGel Mini Electrophoresis*. Adapun alat serta bahan yang diterapkan :

4.4.1. Alat

Alat yang diterapkan diantaranya : alkohol swab, tourniquet, spuit 3 ml, alat GCHb, *micropipette*, nierbeken, plester, Strip Hb, tabung EDTA, *high speed*

microcentrifuge, *handscoon*, *micro tube* 1,5 maupun 0,2 ml, *micro tip* (10 μ l, 200 μ l, 500 μ l, 1000 μ l), gelas 100 ml, neraca analitik, gelas beaker (250 ml, 500 ml), mesin PCR *Benchmark TC-32 Mini Thermal Cycler*, *comb elektroforesis*, magnetic stirrer with hot plate, Accuris MyGel Mini Electrophoresis, *tray elektroforesis*.

4.4.2. Bahan

Adapun bahan yang diterapkan ialah sampel darah, *primer reverse* (5'-TTTCCCAAGGTTTGsAACTAGCTCTT-3') serta *forward* (5'-TAGCAATTTGTACTGATGGTATGG-3'), Tri Reagent, Master MIX, Gel agarose, Ethanol absolut, Loading dye, Gel red larutan TAE 1X, ddH₂O, aquadest, DNA ladder 100 bp dan Dna Marker.

4.5. Lokasi dan waktu penelitian

4.5.1. Lokasi

Lokasi pada penelitian ini di Laboratorium Biomolekuler Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.

4.5.2. Waktu

Waktu penelitian diterapkan di bulan Juni 2025.

No	Tanggal	Kegiatan
1	07 Juni 2025	Memberikan informed consent serta mengukur kadar Hb dan mengambil sampel darah mahasiswi prodi TLM
2	09 Juni 2025	Mempersiapkan alat dan bahan serta membersihkan ruangan Laboratorium agar steril kemudian mengisolasi DNA
3	10 Juni 2025	Peneliti melanjutkan tahap isolasi DNA dan meruning sampel dengan menggunakan alat PCR mini sebanyak 30 siklus
4	11 Juni 2025	Peneliti membuat gel agarosa dan membaca hasil pada alat elektroforesis gel

4.6. Prosedur pengambilan dan pengumpulan data

4.6.1. Pengambilan data

Data penelitian didapatkan pada data primer, dimana didapat melalui subyek penelitian dengan informed consent, mengambil darah vena, memeriksa kadar Hb, skrining gen HbE metode elektroforesis gel.

4.6.2. Teknik pengumpulan data

Hal ini menjadi upaya penting pada sebuah penelitian, sebab penelitian memiliki tujuan utama untuk memperoleh data. Teknik data yang dibutuhkan yaitu mengumpulkan data dengan baik, agar data yang didapatkan valid dan dapat dipercaya (Adiputra, 2021). Peneliti mengumpulkan data penelitian melalui pemberian *informed consent* untuk subjek penelitian, kemudian melakukan pemeriksaan kadar Hb untuk menentukan subjek penelitian sesuai dengan kriteria inklusi. Selanjutnya mengambil darah untuk pemeriksaan skrining gen HbE metode Elektroforesis gel.

Tahap deteksi HbE metode elektroforesi gel :

- A. Pengambilan darah vena serta pemeriksaan Hb

Pra analitik

1. Persiapan responden
2. Persiapan peneliti menggunakan APD yang lengkap
(Masker, jas lab, Handscoon, Hair cap)
3. Mempersiapkan alat dan bahan
4. Penjelasan akan tujuan maupun maksud untuk mengambil darah.

Analitik

1. Menaruh tangan pasien diatas meja serta pemasangan torniquet 3 jari diatas siku lengan responden
2. Pencarian lokasi pembuluh darah
3. Menerapkan desinfeksi dalam daerah mengambil darah melalui kapas alkohol 70%
4. Menusukkan pada sudut 15-25 derajat
5. Sesudah darah memasuki, meletakkan kapas dalam lengan serta menarik spuit pelan-pelan.
6. Menekan bagian daerah yang tertusuk serta memberikan plester.
7. Memindahkan darah dari spuit pada tabung EDTA serta meneteskan dalam stip Hb sebagai pengukuran kadar Hb
8. Memberikan label dalam tabung EDTA dengan berisikan darah responden

Post Analitik

1. Penyusunan ulang pada alat dan bahan yang digunakan
2. Menyampaikan terima kasih untuk responden.

B. Tahap Isolasi

1. Mengambil sampel darah sebanyak 3 ml masukkan kedalam tabung EDTA
2. Memindahkan 1 ml sampel darah dalam tabung micro centrifuge berukuran 1,5 ml
3. Centrifuge sampel melalui kecepatan 5000 rpm dalam waktu 3 menit
4. Mengambil supernatant hasil sentifugasi

5. Menambahkan Tri – Reagent solution dengan perbandingan 1:1 menggunakan sampel
 6. Homogenkan dan diamkan berberapa saat
 7. Sentrifius kembali dengan kecepatan 3000 rpm dalam waktu 2 menit
 8. Membuang supernatant hasil sentrifius
 9. Membilas pellet dengan Aquabides steril sebanyak 1x (lakukan melalui sentrifuge)
 10. Larutan pellet akhir yang didapatkan dengan buffer Tae 1x sebanyak 300 μ l
- C. Komposisi MIX PCR
1. Siapkan microtube 0,2 ml
 2. Memasukkan Master MIX sebanyak 12,5 μ l ke mikrotube 0,2 ml
 3. Menambahkan Primer Reverse (10 pmol) serta Primer forward (10 pmol) sebanyak 4 μ l
 4. Menambahkan DNA template sejumlah 4 μ l
 5. Menambahkan DDH₂O 6,5 μ l
 6. Menghomogenkan seluruh komposisi MIX PCR
- D. Tahap PCR dengan 30 siklus
1. Menyalakan alat PCR serta memasukkan mikrotube 0,2 ml dengan berisikan komposisi MIX PCR pada well PCR
 2. Atur program PCR
 3. Pre denaturasi melalui suhu 95°C dalam waktu 3 menit

4. Tahapan denaturasi diterapkan dengan suhu 98°C dalam waktu 20 detik
5. Kemudian, melakukan annealing melalui suhu 60° - 70°C dalam waktu 13 detik
6. Lalu, tahapan elongasi dalam suhu 72°C dengan waktu 1 menit
7. Final elongasi dalam suhu 72°C dengan waktu 1 menit
8. *HOLD* dalam suhu 4°C
9. Pencet *Run*

E. Elektroforesis

1. Mencampurkan 1 gr bubuk agarosa serta 100 ml buffer TAE 1x pada gelas beaker serta memanaskan hingga mendidih dengan *magnetic stirrer with hot plate*
2. Menambahkan gel red pada gel agarosa yang telah mendidih sejumlah 1 tetes sebagai visualisasi DNA
3. Pipet 3 µl DNA yang telah di PCRR kemudian mencampurkan 1 µl *loading dye*, diletakkan pada sumur gel agarosa
4. Ladder 100 bp di pipet sejumlah 5 µl serta dicampurkan 1 µl *loading dye* dijadikan marker yang masuk pada sumur
5. Lalu menekan tombol *On* sebagai proses elektroforesis selama 60 menit melalui tegangan 90V. Sesudah selesai, gel dipindah dalam *gel documentation*

F. Gel Documentation

1. Menghubungkan alat *Gel Documentation* melalui arus listrik

2. Meletakkan gel agarosa dari elektroforesis pada meja *gel documentation*
3. Menutup alat *Gel Documentation* serta menekan tombol *On*
4. Mengamati dan melakukan dokumentasi pada hasilnya

4.6.3. Uji validitas dan reliabilitas

1. Validitas

Validitas adalah uji yang digunakan untuk memperlihatkan keakuratan dan ketelitian alat yang digunakan dalam suatu penelitian (Syafriada Hafni, 2022). Sebelum digunakan, alat-alat yang dipakai dalam penelitian dikalibrasi terlebih dahulu untuk memastikan hasil pengukuran atau pemeriksaan yang diperoleh memiliki tingkat akurasi tinggi. Dalam penelitian ini, alat yang digunakan untuk skrining gen HbE adalah Elektroforesis gel mini Benchmark Scientific e1101 accuris MyGel Electrophoresis dan PCR mini Benchmark TC-32 mini Thermal Cycler.

2. Reliabilitas

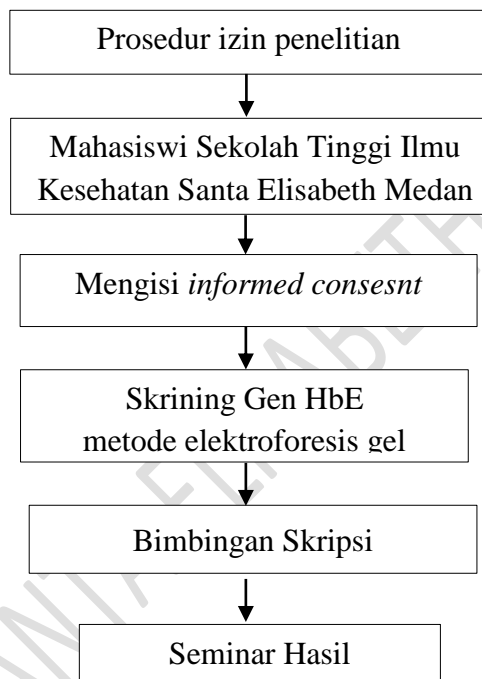
Reliabilitas adalah uji yang digunakan untuk menvaluasi konsistensi alat ukur yang digunakan dalam penelitian, sehingga data yang dihasilkan dapat dipercaya dan konsisten (Syafriada Hafni, 2022). Hal yang dapat dilakukan oleh peneliti untuk meningkatkan reliabilitas alat ukur yaitu :

1. Memeriksa alat sebelum digunakan
2. Melakukan kalibrasi alat secara rutin

4.7. Kerangka Operasional

Hal ini biasa disebut sebagai aktivitas penelitian yang bermulai dari menetapkan sampel, populasi dan lainnya, yakni aktivitas dari awal pelaksanaan penelitian (Anggreni, 2022).

Bagan 4.1 Kerangka Oprasional skrining HbE Metode Elektroforesisgel Untuk Deteksi Thalasemia Pada Mahasiswi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan 2025.



4.8. Analisis Data

Suatu aktivitas yang diterapkan sebagai pemaparan, interpretasi, dan pengolahan data yang didapatkan supaya bisa menarik kesimpulan. Peneliti melakukan analisis data agar dapat mengetahui ada atau tidaknya Thalasemia melalui skrining HbE metode elektroforesis gel pada mahasiswisi prodi TLM. Peneliti menerapkan analisis statistik deskriptif kuantitatif yaitu suatu analisis statistik yang digunakan untuk menggambarkan atau menganalisis data yang diperoleh dari

pengukuran kadar hemoglobin (Hb) serta bertujuan untuk menjelaskan hasil skrining HbE melalui metode elektroforesis gel (Aziza, 2023).

4.9. Etika Penelitian

Dalam suatu penelitian, etika sangat penting dilakukan agar penelitian tidak menyalahi aturan atau norma yang berlaku, sehingga hasil penelitian dapat diterima oleh masyarakat. Peneliti sudah melakukan etik penelitian dengan No.020/KEPK-SE/PE-DT/III/2025. Peneliti harus mengikuti prinsip-prinsip etika penelitian yang mencakup :

1. Kerahasiaan

Peneliti menjamin kerahasiaan data responden dan melindungi identitas mereka dari akses tidak sah.

2. Tanpa Nama

Peneliti menghormati privasi responden dengan menggunakan kode unik untuk mengidentifikasi mereka (tidak menggunakan nama sebenarnya).

3. Kemurahan hati

Peneliti bertanggung jawab untuk memastikan bahwa penelitian tidak membahayakan responden dan memperoleh persetujuan responden sebelum memulai.

4. Hak sepenuhnya

Responden berhak memperoleh informasi lengkap dan jujur tentang tujuan dan maksud penelitian, sehingga responden dapat membuat keputusan yang tepat.

5. Keadilan

Peneliti harus memperlakukan responden dengan adil dan sama, tanpa adanya diskriminasi atau sikap memihak kepada siapapun (Syapitri et al., 2021)



BAB 5

HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN

5.1. Gambaran Lokasi Penelitian

Penelitian Skrining gen HbE sebagai deteksi Thalasemia pada mahasiswi Prodi TLM Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025 diteliti pada tanggal 07-12 juni 2025 di Laboratorium Biomolekuler Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth yang terletak di Jl.Bunga Terompet No. 118, Sempakata, Kec.Medan Selayang, Kota Medan, Sumatera Utara 20131.

Laboratorium Biomolekuler merupakan fasilitas pratikum dan penelitian yang digunakan untuk mempelajari struktur, fungsi, dan interaksi molekul seperti DNA, RNA, dan protein. Di lab ini biasanya dilakukan teknik seperti ekstraksi DNA, PCR, elektroforesis, dan analisis genetik, yang mendukung pembelajaran dan penelitian di bidang biomolekuler, terutama untuk deteksi penyakit genetik, seperti thalasemia.

Visi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan adalah Menjadi pendidikan tinggi kesehatan yang unggul dalam pelayanan kegawatdaruratan berdasarkan Daya Kasih Kristus yang menyembuhkan sebagai tanda kehadiran Allah dan mampu berkompetisi di tingkat ASEAN tahun 2027.

Misi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan sebagai berikut :

1. Menyelenggarakan Pendidikan tinggi kesehatan yang unggul dalam bidang kegawatdaruratan.

2. Menyelenggarakan penelitian dasar dan terapan yang inovatif dalam pengembangan ilmu kesehatan.
3. Menyelenggarakan pengabdian kepada masyarakat sesuai dengan perkembangan ilmu Kesehatan untuk kepentingan masyarakat.
4. Mengembangkan prinsip good governance.
5. Mengembangkan kerja sama ditingkat Nasional dan ASEAN yang terkait bidang kesehatan.
6. Menciptakan lingkungan akademik yang kondusif dilandasi penghayatan Daya Kasih Kristus.

Visi program Studi Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medik adalah Unggul dalam pemeriksaan laboratorium medik biomolekuler dan kasus kegawatdaruratan berdasarkan Daya Kasih Kristus yang menyembuhkan sebagai tanda kehadiran Allah dan mampu berkompetisi di tingkat nasional tahun 2027.

Misi program Studi Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medik sebagai berikut:

1. Menyelenggarakan pendidikan berkualitas yang berfokus pada pemeriksaan laboratorium medik biomolekuler dan kasus kegawatdaruratan
2. Melaksanakan penelitian dalam pemeriksaan laboratorium medik khususnya biomolekuler dan kasus kegawatdaruratan
3. Melaksanakan pengabdian masyarakat dalam bidang pemeriksaan laboratorium medik

4. Mengembangkan kerjasama dengan institusi dalam dan luar negeri yang berhubungan dengan pemeriksaan laboratorium medik
5. Menciptakan lingkungan akademik yang kondusif dilandasi penghayatan Daya Kasih Kristus.

5.2. Hasil Penelitian

Penelitian ini dimulai dari tanggal 7 Juni 2025 hingga 12 Juni 2025. Peneliti membagikan inform consent kepada sampel penelitian sebanyak 27 sampel yang akan dilakukan tindakan, setelah memperoleh persetujuan dari responden, peneliti melakukan tindakan dimulai dari mengukur kadar Hb mahasiswi terlebih dahulu, selanjutnya mengambil sampel darah vena dan dilanjutkan dengan tindakan skrining HbE metode elektroforesis sebagai deteksi thalasemia pada mahasiswi di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.

Hasil penelitian diperoleh mulai dari pengambilan darah vena, kemudian disentrifius untuk menghasilkan DNA (buffycoat) kemudian isolasi DNA, dimana sampel dibilas dengan menggunakan Tri-Reagen dengan perbandingan 1:1. Selanjutnya, dilakukan pencampuran komponen PCR mix dan penambahan primer forward dan reverse. Proses PCR dijalankan dengan pengaturan program denaturasi 95°C selama 3 menit, annealing 60°C selama 30 detik dan elongasi 70°C selama 1 menit. Setelah itu pembuatan gel agarosa dengan perbandingan 1gram agarosa 100ml larutan TAE buffer, Lalu dimasukkan ke dalam cetakan, setelah agarose terbentuk pindahkan ke alat elektroforesis selanjutnya masukan larutan TEA buffer hingga menutupi permukaan agarosa, selanjutnya sampel dimasukkan kedalam Well (sumur)

setelah itu alat elektroforesis dihidupkan ditentukan dalam waktu 60 menit dengan tegangan 35vol. Setelah 60 menit hasilnya dibaca menggunakan alat dokumentasi gel.

5.2.1. Kadar Hb

Penentuan kadar Hb pada mahasiswi tersebut dengan pemeriksaan Hb menggunakan alat Hb meter (GCHB easytouch). Sampel diambil dari pembuluh darah kapiler kemudian ditetaskan dipermukaan strip Hb dan hasil dilihat dalam tabel berikut ini :

Tabel 5.1. Distrubusi Frekuensi kadar Hb sebelum dilakukan Skrining HbE Metode Elektroforesis Sebagai deteksi Thalasemia Pada Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.

Karakteristik	Frekuensi (f)	Persentase
Rendah	19	70.4 %
Normal	8	29.6 %
Total	27	100%

Dari tabel 5.1. di peroleh bahwa dari 27 sampel, sebanyak 19 orang (70%) tercatat memiliki kadar Hb rendah, sedangkan 8 orang (29,6%) berada dalam rentang normal. Hasil ini memperlihatkan bahwa mayoritas sampel memiliki kadar Hb di bawah normal. Penggunaan frekuensi dan persentase memudahkan perbandingan antar kategori dalam populasi yang diteliti.

Tabel 5.2. Distribusi Frekuensi Kadar Hb Berdasarkan Nilai Mean, Median, Standar deviasi, Minimum, Maximum Pada Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.

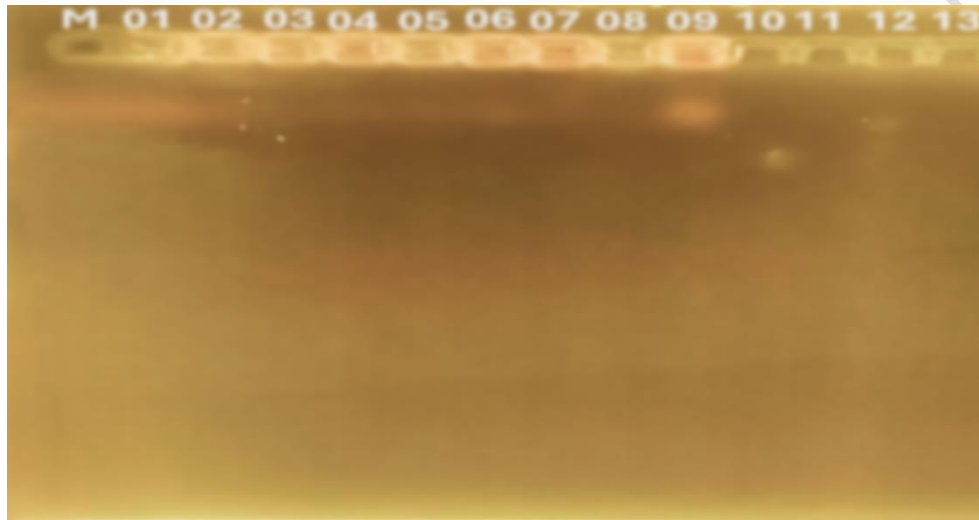
Variabel	Mean	Median	Standar deviasi	Min	Max	95% CI
Kadar hb (gr/dL)	11.71	11.30	2,29	9,0	17,2	10,80-12,62

Berdasarkan tabel 5.2 Diketahui bahwa rata-rata kadar Hb mahasiswi adalah 11,71 g/dL dengan rentang kepercayaan 95% antara 10,80 hingga 12,62 g/dL. Nilai median atau nilai tengah sebesar 11,30 g/dL, menunjukkan bahwa sebagian mahasiswi memiliki kadar Hb dibawah angka tersebut. Standar deviasi sebesar 2,29 menunjukkan adanya variasi yang cukup besar antar responden. Kadar Hb terendah tercatat 9,0 g/dL, Sementara kadar tertinggi mencapai 17,2 g/dL. Dengan demikian dapat disimpulkan bahwa rata-rata kadar Hb mahasiswi Prodi TLM Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan diperkirakan berada anatara 10,80 hingga 12,62 g/dL dengan tingkat kepercayaan 95%, Dan dilanjutkan dengan pemeriksaan elektroforesis.

5.2.2. Hasil Skrining HbE Metode Elektroforesis Gel

Mutasi gen HbE merupakan perubahan genetik pada gen beta-globin yang menyebabkan terbentuknya varian hemoglobin E, yaitu jenis hemoglobin yang tidak normal. Perubahan ini terjadi akibat substitusi asam amino tertentu dalam rantai beta hemoglobin, sehingga dapat memengaruhi fungsi normal hemoglobin dalam mengangkut oksigen. Meskipun pada individu heterozigot gejala yang muncul biasanya ringan atau bahkan tanpa gejala, mutasi ini tetap penting untuk dideteksi,

terutama jika terjadi kombinasi dengan gen thalasemia lainnya yang dapat memperberat kondisi klinis. Oleh karena itu, deteksi mutasi gen HbE melalui pemeriksaan molekuler sangat penting sebagai langkah awal dalam skrining thalasemia. Adanya risiko penyakit hemoglobinopati jika diwariskan secara genetik.



Gambar 5.1. Hasil skrining HbE metode elektroforesis gel sebagai deteksi Thalasemia pada mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehtaan Santa Elisabeth Medan.

Hasil elektroforesis pada 27 sampel menunjukkan bahwa pita DNA dari sampel dan marker tidak tampak dengan jelas pada gel agarosa. Hal tersebut disebabkan karena ada beberapa bahan atau reagen yang kurang tepat dalam pembuatan dosis. Selain itu teknik pemipetan yang kurang tepat juga dapat menyebabkan ketidakseimbangan konsentrasi reagen dalam campuran reaksi. Sehingga tidak dapat dikonfirmasi apakah terjadi mutasi gen HbE atau tidak, karena pada hasil menunjukkan gambar yang tampak tidak jelas.

5.3. Pembahasan Hasil Penelitian

5.3.1. Kadar Hb

Berdasarkan hasil penelitian yang dilakukan terhadap 27 mahasiswi Program Studi Teknologi Laboratorium Medik di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan, diketahui bahwa kadar Hemoglobin (Hb) berkisar 9,6 hingga 11,7 g/dL. Nilai ini berada dibawah batas normal kadar Hb untuk wanita yang seharusnya >12 g/dL. Sebagaimana dijelaskan dalam penelitian Ningsih & Septiani, (2022), kadar Hb normal pada wanita adalah >12 g/dL, dengan nilai optimal 13 g/dL.

Faktor kadar Hb menurun pada kasus thalasemia juga disebabkan karena gangguan produksi hemoglobin akibat mutasi genetik. Misalnya, seperti pada penelitian Galanello & Origa (2020), thalasemia menyebabkan ketidakseimbangan sintesis rantai globin yang menghasilkan hemoglobin tidak normal. Hemoglobin yang terbentuk menjadi tidak stabil dan mudah rusak, sehingga menyebabkan terjadinya *ineffective erythropoiesis* atau pembentukan sel darah merah yang tidak efektif. Proses ini mengakibatkan tubuh memproduksi eritrosit dalam jumlah banyak, tetapi sebagian besar dihancurkan sebelum matang sempurna.

Selain itu, kadar hemoglobin juga menurun akibat hemolisis kronis, yaitu penghancuran sel darah merah yang berlangsung terus-menerus. Penelitian oleh Cappellini et al. (2020) menunjukkan bahwa hemolisis terjadi baik di sumsum tulang maupun dalam sirkulasi darah, dan memperparah kondisi anemia yang dialami penderita thalassemia. Hipersplenisme atau pembesaran limpa juga menjadi faktor

penting, karena limpa berfungsi sebagai tempat penghancuran eritrosit, sehingga eritrosit dihancurkan lebih cepat dari biasanya.

Tak hanya itu, kekurangan zat besi dan nutrisi penting seperti asam folat juga dapat memperburuk kadar Hb, meskipun hal ini lebih umum terjadi akibat terapi keliru atau peningkatan kebutuhan eritropoiesis. Penelitian lain juga menyebutkan bahwa inflamasi kronis akibat kondisi thalassemia dapat menghambat penyerapan zat besi dan mengganggu metabolisme eritropoiesis, yang turut menurunkan kadar Hb (Taher et al., 2021). Dengan demikian, kadar hemoglobin yang rendah pada kasus thalassemia terutama disebabkan oleh mutasi genetik yang mengganggu sintesis hemoglobin, diikuti oleh proses hemolisis kronis, pembesaran limpa, dan faktor pendukung lain seperti defisiensi nutrisi dan inflamasi kronik.

5.3.2. Skrining gen HbE

Hasil pemeriksaan molekuler yang dilakukan terhadap sampel DNA Mahasiswa Program Studi Teknologi Laboratorium Medik di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan, tidak dapat dipastikan atau dikonfirmasi adanya mutasi gen hemoglobin E. Hal ini disebabkan karena pita DNA yang tidak terlihat jelas pada gel elektroforesis. Hal ini kemungkinan besar disebabkan oleh kesalahan dalam dosis reagen dan teknik pemipetan yang kurang tepat. Temuan ini sejalan dengan beberapa penelitian dalam lima tahun terakhir. Guan et al., (2023) menekankan bahwa kesalahan pipet akibat kalibrasi yang buruk dapat menyebabkan variasi volume yang signifikan, berdampak langsung pada ketidakseimbangan reagen dalam reaksi PCR.

Selain itu, laporan Lorenz, (2022) mengungkapkan bahwa teknik pipetting yang tidak konsisten dapat menyebabkan degradasi DNA atau kontaminasi silang, yang turut memengaruhi hasil elektroforesis. DocsLib (2022) juga menyebutkan bahwa reagen yang tidak homogen akibat pemipetan yang kurang baik atau pencampuran yang tidak sempurna bisa menyebabkan hasil amplifikasi yang lemah dan tidak terbaca jelas. Terakhir, penelitian Heissl et al. (2020) mencatat bahwa adanya gelembung udara atau penutupan pelat PCR yang tidak rapat dapat menyebabkan penguapan dan perubahan konsentrasi reagen, sehingga menghasilkan pita DNA yang tidak jelas. Keseluruhan temuan ini memperkuat kemungkinan bahwa kualitas hasil elektroforesis dalam penelitian dipengaruhi oleh kombinasi antara ketidaktepatan dosis reagen dan teknik pemipetan yang kurang akurat.

5.4. Keterbatasan Penelitian

Pelaksanaan penelitian ini memiliki banyak keterbatasan :

1. Tertundanya penelitian akibat ketersediaan reagen yang diperlukan dalam proses penelitian, sehingga masa pengiriman reagen memakan waktu kurang lebih 4 bulan.
2. Kurang mahirnya peneliti dalam pemipetan.
3. Biaya penelitian yang kurang memadai.



BAB 6

SIMPULAN DAN SARAN

3.1. Simpulan

1. Secara keseluruhan dapat disimpulkan bahwa dari 27 sampel mahasiswi Prodi TLM di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan memiliki kadar Hb rata-rata 10g/dL hingga 11 g/dL. Walaupun demikian, ini masih tergolong anemia ringan.
2. Hasil skrining HbE metode elektroforesis pada 27 sampel disimpulkan bahwa tidak dapat dikonfirmasi adanya mutasi gen hemoglobin E (HbE) dikarenakan gambar pada pita tidak terlihat dengan jelas yang disebabkan oleh bahan atau reagen yang kurang tepat dalam pembuatan dosis. Sehingga interpretasi hasil belum bisa ditentukan dengan jelas.

3.2. Saran

1. Untuk peneliti selanjutnya agar lebih menguasai teknik isolasi maupun ekstraksi DNA.
2. Diharapkan peneliti selanjutnya dapat meningkatkan ketelitian dalam proses pemipetan serta mempersiapkan alat dan bahan dengan baik sebelum melakukan pemeriksaan.

DAFTAR PUSTAKA

- Adiputra Sudarma, I. M., & Trisnadewi, Ni Wayan, D. (2021). Metodologi Penelitian Kesehatan. In: Metodologi Penelitian Kesehatan. In *Angewandte Chemie International Edition*, 6(11), 951–952.
- Anggreni, D. (2022). Penerbit STIKes Majapahit Mojokerto BUKU AJAR (Mk. Eka Diah Kartiningrum, SKM. (ed.); Cetakan pe). STIKes Majapahit Mojokerto.
- Asiffa, E. (2021). Gambaran Kadar Hemoglobin Pada Mahasiswi Stikes Insan Cendekia Medika Jombang 2021. *Skripsi*, 5010, 81.
- Asmarinah, Arozal, W., Sukmawati, D., Syaidah, R., & Prijanti, A. (2023). *Darah : Kelainan dan Transfusi* 89-93
- Aziza, N. (2023). Metodologi penelitian 1 : deskriptif kuantitatif. *ResearchGate*, July, 166–178.
- Bakta, M. (2020). *Hematologi Klinik Ringkas* 23-35, jakarta
- Benchmark Scientific TC-32 Mini Thermal Cycler Instruction Manual*. (2022).
- Cernich, I. R., Piffaretti, M. ., Sivori, A., & Nietto, R. (2021). Talasemia. *La Semana Médica*, 113(13), 89–100.
- Guan, X. L., Chang, D. P. S., Mok, Z. X., & Lee, B. (2023). Assessing variations in manual pipetting: An under-investigated requirement of good laboratory practice. *Journal of Mass Spectrometry and Advances in the Clinical Lab*, 30, 25–29.
- Hardani, S.Pd., M. S., Nur Hikmatul Auliya, Grad.Cert.Biotech Helmina Andriani, M. S., Roushandy Asri Fardani, S.Si., M.Pd Jumari Ustiawaty, S.Si., M.Si Evi Fatmi Utami, M.Farm., A., & Dhika Juliana Sukmana, S.Si., M.Sc Ria Rahmatul Istiqomah, M. I. K. (2020). *Metode Penelitian Kualitatif & Kuantitatif* (H. Abadi (Ed.) 112-135, jogjakarta.
- Jeklin, A. (2022). *Metodologi Penelitian Kesehatan* (R. W. & J. S. D. S. D. D. Pratama (Ed.); Yayasan Ki, Issue July). Yayasan Kita Menulis.
- Lorenz, T. C. (2012). Polymerase chain reaction: Basic protocol plus troubleshooting and optimization strategies. *Journal of Visualized Experiments*, 63, 1–14.
- Masfi, U. (2019). Gambaran kadar Hemoglobin sebelum dan sesudah transfusi darah. *Sustainability (Switzerland)*, 11(1), 1–14.
- Meilinah, H. (2020). *Polymerase Chain Reaction* (A. Dr. Meilinah Hidayat, dr.,

- M.Kes. Cindra Paskaria, dr., MKM. Decky Gunawan, dr., M.Kes. (Ed.); Cetakan ke).ALFABETA 125-210
- Nina, S. (n.d.). Analisis instrumen: kromatografi dan elektroforesis. In M. S. L. Nina Salamah (Ed.), 2023 (Cetakan Pe). UAD PRESS Kampus II Universitas Ahmad Dahlan Jl. Pramuka No. 46, Sidikan, Umbulharjo, Yogyakarta.
- Ningsih, E. W., & Septiani, R. (2022). ANALISIS KADAR Hb PADA PEKERJA. *Jurnal 'Aisyiyah Medika*, 4, 101–109.
- Organization, W. of. (2021). Tinjauan pustaka regional mengenai hemoglobinopati dengan penekanan tentang thalassemia dan aksesibilitas dan ketersediaan darah yang aman dan produk darah sesuai kebutuhan pasien ini Asia Tenggara berada dalam cakupan kesehatan universal. In *Thalassemia*.
- Raihan, P. (2020). *Metode Penelitian*.
- Rediyanto, D. K. (2023). Deteksi Dini Thalassemia. *Pratista Patologi*, 8(1), 17–28.
- Reiner, W. A. 4a 85354 F., & All. (2020). Electrophoresis in practice. In *Sustainability (Switzerland)* (Fifth, Vol. 11, Issue 1).
- Ronald, P. (2024). *SKRINING*. August 35-45
- Rosita, L. (2019). *Hematologi Dasar* (Cetakan I). Universitas Islam Indonesia Kampus Terpadu UII Jl. Kaliurang Km 14,5 Yogyakarta
- Roslaeni, R., Ratunanda, S., & Susanti, A. L. (2024). *Skrining Talasemia Bagi Mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Jenderal Achmad Yani*. 5, 168–173.
- Rujito Lantip. (2021). Talasemia Genetik Dasar dan Pengelolaan Terkini. In M. Wahyu Siswandari, SpPK, M.Si. (Ed.), *Nuevos sistemas de comunicación e información* (Cetakan Ke, Issue November 2019).
- Santi Gaharpung, M., Kornelia Ringgi Kuwa, M., Susanti, R., Wela, Y., Nona Eda, L., Supiana, N., Sulastien, H., Keperawatan St Elisabeth Lela, A., Ilmu Kesehatan Universitas Nahdlatul Wathan Mataram, F., Kunci, K., & Kesehatan, S. (2024). Skrining Kesehatan Di Dusun Nuagiu Desa Detusoko Barat Kecamatan Detusoko. *Jurnal Pengabdian Masyarakat Mandira Cendikia*, 3(1), 144–149.
- Singh, A., Kumar, V., Singh, M., Sahu, P., Baweja, G., & Marwah, S. (2020). A Rare Case Presentation of HbE/ β Thalassemia. *Annals of Pathology and Laboratory Medicine*, 7(10), C128-132.

- Suwiryawan, G. A., Yasa, I. W. P. S., & Dewi, D. R. (2013). Anemia sel sabit. *Department of Clinical Pathology Faculty of Medicine Udayana University /Sanglah Hospital*, 1–12.
- Syafrida Hafni, S. (2022). *Buku ini di tulis oleh Dosen Universitas Medan Area Hak Cipta di Lindungi oleh Undang-Undang Telah di Deposit ke Repository UMA pada tanggal 27 Januari 2022*
- Syapitri, H., Aritonang, J., & Press, A. (2021). *Buku Ajar Metodologi Penelitian Kesehatan* (A. H. Nadana (Ed.); Cetakan Pe). Ahlimedia Press (Anggota IKAPI: 264/JTI/2020) Jl. Ki Ageng Gribig, Gang Kaserin MU No. 36 Kota Malang
- Veronika, E. (2022). *Skrining*. 1–15
- Wulandari, R. D. (2018). Kelainan pada Sintesis Hemoglobin : Thalassemia dan Epidemiologi Thalassemia Abnormalities in Haemoglobin Synthesis : Thalassemia and It ' s Epidemiology. *Jurnal Ilmiah Kedokteran Wijaya Kusuma*, 2071(2), 33–43.
- Žoldáková, M., Novotn, M., Khakurel, K. P., & Žoldák, G. (2025). *Hemoglobin Variants as Targets for Stabilizing Drugs*.



LAMPIRAN

Lembar Bimbingan Proposal

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



PROPOSAL

Nama Mahasiswa : Helena S. Harofa .
 NIM : 092021006 .
 Judul : Screening gen HbE ~~Metode~~ ~~Elektroforesis~~
 Sebagai deteksi Thalassemia Metode Elektroforesis
 pada Mahasiswa TLM Sekolah Tinggi
 Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025 .
 Nama Pembimbing I : Paska Ramawati Situmorang, SST, M. Biomed.
 Nama Pembimbing II : Rica V. Br Tanyan S. Pd, M. Biomed .

NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
1.	Kamis, 19 Des 2024	I	Pengajuan dan Penentuan Judul	<i>K</i>	
2.	Rabu, 08 Januari 2025.	I	- Perbaikan latar background - Penambahan Prevalensi	<i>K</i>	
3.	Sabtu, 11 Januari 2025	I	- Menambahkan Peneliti terdahulu - Rumusan masalah tujuan dan manfaat	<i>K</i>	

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
4.	Selasa 28 Januari 2025	I	- Perbaiki Bab I (latar belakang).	K	
5.	Sabtu, 1 Februari 2025.	I	- penyusunan Bab II - Perbaiki sistematika	K	
6.	Senin, 3 Feb 2025	I	- Perbaiki bab II. - Perambatan Sop.	K	
7.	Rasa, 5 Feb 2025	I	- Perbaiki Bab III & bab IV	K	
8.	Selasa. 11 Feb 2025	I	disetujui ujian proposal	K	
9.	Senin, 13 Januari 2025	II	konsul Pengajuan Judul.		K

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
2.	kamis, 16 Januari 2025.	II	- Pembahasan Judul - Bentuk latar belakang.		P2k
3.	Senin, 03 Februari 2025.	II	- Perbaikan Bab 2.		P2k
4.	Jumat 07 Feb 2025	II	- Revisi Bab 3 dan		P2k
5.	Senin, 10 Feb 2025.	II	- Revisi Bab 3 dan Bab 4.		P2k
6.	Rabu, 12 Feb 2025.	II	- Revisi Bab 4. - Perbaikan bab3		P2k
7.	kamis, 13 Feb 2025.	II	- Revisi bab 3, 4 dan Reagen. (sop).		P2k



Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
8.	Jumat 14 Feb 2025.	II	Acc ujian proposal		Pz





Lembar Revisi Proposal

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



REVISI PROPOSAL

Nama Mahasiswa : Hekna servinitasya Harefa .
 NIM : 092021006 .
 Judul : Skripsi Gen Hb E Sebagai Deteksi Thalassemia
 Menete Elektroporesis pada Mahasiswa Sekolah
 Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan
 2025 .
 Nama Pembimbing I : Paska Ramawati Satumorang S.S., M. Biomed
 Nama Pembimbing II : Rica Vera Br. Tarigan S.Pd., M. Biomed
 Nama Pembimbing III : Sen Rayani Bangun, S.p., M. Biomed

NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF		
				PEMB I	PEMB II	PEMB III
I	Senin 24/feb 2025.	Ibu Sri	- Latar belakang - Tujuan dan			
II	Rabu 26 Feb/ 2025.	Ibu Sri	- Bab 2 - Bab 1			
II	Kamis 27/feb 2025.	Ibu Sri	- Bab 3 - Bab 4.			



Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF		
				PEMB I		PEMB II
W	25 Feb 2025.	Ibu Seri	Bab 3. dan - dan Bab 4 (serta Daftar Pustaka)			
V	25 Feb 2025.	Ibu Rca	Bab 1 & 3 - Tujuan - Kerangka Konsep			
VI	26 Feb 2025.	Ibu Rca.	Bab 4 - Definisi operasional - Instrumen.			
VII	27 Feb 2025.	Ibu Pasca	- abstrak. - Bab 5 (hasil).			
VIII	28 Feb 2025	Ibu Pasca	- Pembahasan - Acc.			

Lembar Bimbingan Skripsi

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



SKRIPSI

Nama Mahasiswa : Huana Servinitasya Hutaga.
 NIM : 092011006.
 Judul : Strain Gen HbE sebagai deteksi
Thalasimia Metode Elektroforesis Pada
Mahasiswa Prodi TLM Sekolah Tinggi Ilmu
Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.
 Nama Pembimbing I : Pasta Renawati Situmorang, SST., M. Biome
 Nama Pembimbing II : Pica Vera Pr. Tarigan, S. Pd., M. Biomed.

NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
I	Jumat / 13 Juni 2025.	Pasta Situmorang, SST., M. Biomed	Perbaikan bab IV, dan Rancangan penelitian, serta analisis data.	/	
II	Sabtu / 14 Juni 2025.	Pasta Situmorang, SST., M. Biomed	Bimbingan prosedur penelitian	/	
III	Senin / 16 Juni 2025	Pasta Situmorang, SST., M. Biomed	uraikan dalam hasil kegiatan awal sampai akhir penelitian	/	

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
IV	Selasa / 17 Juni 2025.	Paska Situmorang SST., M.Psi	konsul hasil dan tabel hasil Penelitian, dan menambahkan data	/s	
V	Rabu / 18 Juni 2025	Paska Situmorang SST., M.Psi	konsul uji SPSS yg digunakan (mean, median).	/s	
VI	Kamis / 19 Juni 2025.	Paska Situmorang SST., M.Psi	Rerai kan hasil SPSS, dan font tulisan	/s	
VII	Jumat / 20 Juni 2025.	Paska Situmorang SST., M.Psi	konsul pembata dan simpulan, da abstrak.	/s	
VIII	Senin / 23 Juni 2025.	Paska Situmorang SST., M.Psi	da	/s	



Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
I	Sabtu / 14 Juni 2025	Rica Vera Br. Fajri S.Pd., M. Biomed	Cara pembuatan hasil lokasi Penelitian, dan pembahasan.		<i>[Signature]</i>
II	Senin / 16 Juni 2025	Rica Br. Fajri S.Pd., M. Biomed	Cara mengolah data dgn SPSS.		<i>[Signature]</i>
III	Selasa / 17 Juni 2025.	Rica Br. Fajri S.Pd., M. Biomed	Konsu, tentang hasil dan perbaikan gambaran lokasi Penelitian.		<i>[Signature]</i>
IV	Rabu / 18 Juni 2025.	Rica Br. Fajri S.Pd., M. Biomed	Penambahan Jurnal Sbg Pendukung Penelitian.		<i>[Signature]</i>
V	Kamis / 19 Juni 2025.	Rica Br. Fajri S.Pd., M. Biomed	Menguraikan kegiatan dari awal sampai akhir.		<i>[Signature]</i>
VI	Jumat / 20 Juni 2025	Rica Br. Fajri S.Pd., M. Biomed	Perbaikan hasil dan Pembahasan.		<i>[Signature]</i>

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
VII	Sabtu / 21 Jun 2025	Rica Br. Taigan S. Pd., M. Biomed	Simpulan dan saran - abstrak		
VIII	Senin / 23 Juni 2025	Rica Br. Taigan S. Pd., M. Biomed	all sibang hasil		




Lembar Revisi Skripsi

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan







REVISI SKRIPSI

Nama Mahasiswa : Helena Serinitasyu Harefa.
 NIM : 092021006.
 Judul : Skripsi gen HbE sebagai deteksi Thalassemia Metode Elektroforsis Pada Mahasiswa Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.
 Nama Pembimbing I : Paski Ramawati Situmorang, SST., M. Biomed.
 Nama Pembimbing II : Rica Vera Br. Tjandjaja, S. Pd., M. Biomed.
 Nama Pembimbing III : Sri Rayani Bangun, Stp., M. Biomed.

NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF		
				PEMB I	PEMB II	PEMB III
I	Kamis/ 26 Juni 2025.	Ibu Sri	Revisi Pembahasan dan Hasil. ditambah factor tdk dari anemia tapi benar dari Thalassemia			
II	Senin/ 30 Juni 2025.	Ibu Sri	Revisi simpulan dan abstrak. simpulan harus singkat sesuai hasil.			
III	Selasa 01 Juli 2025.	Ibu Sri	Revisi dapus, (daftar pustaka) dan lampiran. -lampiran tidak boleh sebanyak kurang dari 10 foto/gambar orang			


Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF		
				PEMB I	PEMB II	PEMB III
IV	Rabu/ 02 Juli 2025.	Ibu Aika	Pembahasan harus sesuai dgn hasil spining dan sesuai dgn tujuan.			
V	Kamis/ 03 Juli 2025.	Ibu Aika	Daftar pustaka harus sertakan kota, dan harus lengkap.			
VI	Jumat 04 Juli 2025	Ibu Paska	abstrak - Pembahasan - lampiran			
VII	Senin 07 Juli 2025.	Ibu Paska	Dapus - Acc.			
VIII						



Lembar Pengambilan Data Awal

**SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN
SANTA ELISABETH MEDAN**
Jl. Bunga Terompet No. 118, Kel. Sempakata, Kec. Medan Selayang
Telp. 061-8214020, Fax. 061-8225509, Whatsapp : 0813 7678 2565 Medan - 20131
E-mail: stikes_elisabeth@yahoo.co.id Website: www.stikeselisabethmedan.ac.id

Medan, 01 Februari 2025

Nomor : 125/STIKes/TLM/I/2025
Lamp. :
Hal : Ijin Pengambilan Data Awal Penelitian


Kepada Yth.:
Kaprodik Teknologi Laboratorium Medik
Paska Ramawati Situmorang, SST., M.Biomed
di-
Tempat.

Dengan hormat,

Sehubungan surat Program Studi Teknologi Laboratorium Medik Program Sarjana Terapan Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan dengan nomor : 006/TLM/STIKes/I/2025 tanggal 25 Januari 2025 perihal permohonan ijin pengambilan data awal penelitian, maka dengan ini kami sampaikan bahwa STIKes Santa Elisabeth Medan memberikan izin pengambilan data awal penelitian dalam rangka penyelesaian studi pada Teknologi Laboratorium Medik bagi mahasiswa tersebut dibawah ini:

No	Nama	NIM	Judul
1.	Sugiarto B.H Nababan	092021014	Uji Daya Hambat Ekstrak Bunga Telang (<i>Clitoria ternatea</i>) terhadap Pertumbuhan Bakteri <i>Staphylococcus hominis</i> Menggunakan Media MHA (<i>Mueller Hinton Agar</i>) di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.
2.	Helena Servinitasya Harefa	092021006	Skrining Gen Hb S Sebagai Deteksi Thalasemia Metode Elektroforesis Pada Mahasiswa Teknologi Laboratorium Medik Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.

Demikian hal ini kami sampaikan, atas perhatian dan kerjasama yang baik kami ucapkan terimakasih.


Hormat kami,
Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan
Santa Elisabeth Medan
Mestiana Br Karo, M.Kep., DNSc
Ketua

Tembusan:
1. Mahasiswa yang bersangkutan
2. Arsip

Lembar Izin Pengambilan Data Awal



STIKes SANTA ELISABETH MEDAN
PROGRAM STUDI TEKNOLOGI LABORATORIUM MEDIK
PROGRAM SARJANA TERAPAN
Jl. Bunga Terompet No. 118 Kel. Sempakata Kec. Medan Selayang
Telp. 061-8214020, 061- 8225508, Fax. 061-8225509 Medan-20131
E-mail: stikes_elisabeth@yahoo.co.id website: www.stikeselisabethmedan.ac.id

Medan, 14 Februari 2025

Nomor : 015/TLM/STIKes/II/2025

Lamp : -

Hal : Izin Pengambilan Data Awal Penelitian di Prodi TLM

Kepada Yth:

Ketua Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan

Mestiana Br. Karo, S.Kep., Ns., M.Kep., DNSc

di -

Tempat

Dengan Hormat,

Menindaklanjuti surat suster tertanggal 01 Februari 2025 dengan nomor surat 125/STIKes/TLM/I/2025 perihal permohonan izin pengambilan data awal Penelitian di Prodi TLM dalam rangka penyelesaian studi pada Prodi Teknologi Laboratorium Medik Program Sarjana Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan, maka kami dari prodi TLM memberikan izin untuk mengambil data awal kepada:

No	Nama	NIM	JUDUL PENELITIAN
1	Sugiarto B.H. Nababan	092021014	Uji Daya Hambat Ekstrak Bunga Telang (<i>Clitoria ternatea</i>) terhadap Pertumbuhan Bakteri <i>Staphylococcus hominis</i> Menggunakan Media MHA (<i>Muller Hinton Agar</i>) di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025
2	Helena Servinitasya Harefa	092021006	Skrining Gen HbE sebagai Deteksi Thalasemia Metode Elektroforesis pada Mahasiswa Teknologi Laboratorium Medik Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025

Demikian hal ini kami sampaikan. Atas perhatian dan kerjasama yang baik kami ucapkan terima kasih.

Hormat Kami,

Program Studi Sarjana Terapan TLM

Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan



Paska Ramawati Situmorang, SST., M.Biomed
Ka.Prodi

Tembusan:

1. Mahasiswa yang bersangkutan
2. Pertinggal



Permohonan Izin Penelitian



SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH MEDAN

Jl. Bunga Terompet No. 118, Kel. Sempakata, Kec. Medan Selayang
Telp. 061-8214020, Fax. 061-8225509, Whatsapp : 0813 7678 2565 Medan - 20131
E-mail: stikes_elisabeth@yahoo.co.id Website: www.stikeselisabethmedan.ac.id

Medan, 27 Maret 2025

Nomor : 461/STIKes/Prodi-Penelitian/III/2025

Lamp. : -

Hal : Permohonan Ijin Penelitian

Kepada Yth.:

Bapak/Ibu Kaprodi

Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan

di

Tempat..

Dengan hormat,

Sehubungan dengan penyelesaian studi pada Prodi Teknologi Laboratorium Medik Program Sarjana Terapan Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan, melalui surat ini kami mohon kesediaan Bapak/Ibu untuk memberikan ijin penelitian bagi mahasiswa tersebut di bawah ini, yaitu:

No	Nama	NIM	Judul
1	Helena Servinitasya Harefa	092021006	Skirining Gen HBE Sebagai Deteksi <i>Thalasemia</i> Metode <i>Elektroforesis</i> Pada Mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025

Demikian hal ini kami sampaikan, atas perhatian dan kerjasama yang baik kami ucapkan terimakasih.

Hormat kami,

Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan
Santa Elisabeth Medan



Mesjiana Br Karo, M.Kep., DNSc
Ketua

Tembusan:

1. Mahasiswa yang bersangkutan
2. Arsip

Pengesahan Seminar Proposal



STIKes Santa Elisabeth Medan



**PROGRAM STUDI SARJANA TERAPAN TLM
SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN
SANTA ELISABETH MEDAN**

Tanda Persetujuan Seminar Proposal

Nama : Helena Servinitasya Harefa
NIM : 092021006
Judul : Skrining Gen HbE sebagai Deteksi Thalasemia Metode
Elektroforesis Pada Mahasiswi TLM di Sekolah Tinggi Ilmu
Kesehatan Santa Elisabet Medan 2025

Menyetujui Untuk Diujikan Pada Ujian Proposal Sarjana Terapan Kesehatan
Medan, 14 Februari 2025

Pembimbing II



Rica V. Tarigan, S.Pd., M. Biomed

Pembimbing I



Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed

Mengetahui,
Ketua Prodi Sarjana Terapan TLM



Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed

STIKes Santa Elisabeth Medan

Lembar persetujuan (*Informed Consent*)

LEMBAR PERSETUJUAN

(INFORMED CONSENT)

Saya yang bertanda tangan di bawah ini :

Nama(Inisial) :

Umur :

No. Hp :

Dengan ini menyatakan bahwa saya telah memahami semua penjelasan tentang penelitian yang berjudul **“SKRINING GEN HBE SEBAGAI DETEKSI THALASEMIA METODE ELEKTROFORESIS PADA MAHASISWI SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH MEDAN 2025”** dan saya bersedia untuk ikut berpartisipasi dalam penelitian ini dengan penuh kesadaran dan tanpa paksaan dari pihak manapun dengan ketentuan :

- a) Data yang diperoleh dari penelitian ini akan dijaga kerahasiaannya dan hanya dipergunakan untuk kepentingan penelitian.
- b) Apabila saya menginginkan, saya dapat memutuskan untuk tidak berpartisipasi lagi dalam penelitian ini tanpa harus menyampaikan alasan apapun.

Medan,.....2025

Responden

(.....)

Lembar observasional

Kode sampel	Nilai Hb	Hasil		Keterangan
		Terdapat Pita	Tidak terdapat pita	
1	9,8 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
2	9,6 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
3	9,5 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
4	9,1 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
5	9 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
6	10,2 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
7	13,5 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
8	10,1 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
9	11,3 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
10	11,3 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
11	14,7 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
12	17,2 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
13	11,4 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
14	13,1 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
15	10,2 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
16	10,3 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
17	11,3 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
18	11,3 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
19	13,5 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
20	9,8 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
21	10,1 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
22	11,3 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
23	16,7 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
24	10,9 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
25	15,3 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
26	11,2 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita
27	14,5 g/dL	-	✓	Tidak terdapat pita

Lembar Output SPSS

Kadar Hb

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Rendah	19	70.4	70.4	70.4
	Normal	8	29.6	29.6	100.0
	Total	27	100.0	100.0	

Statistics

HB

N	Valid	27
	Missing	0
Mean		11.711
Median		11.300
Std. Deviation		2.2986
Minimum		9.0
Maximum		17.2

Ada Mutasi Gen

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Tidak	27	100.0	100.0	100.0

Gambar alat dan bahan :



Sprit 3cc



Alkohol swab



Torniquet



Plaster



Alat GCHb



Tabung Edta



Magnetic stirrer



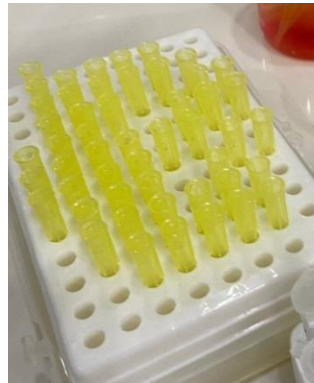
Sentrifius mini PCR



Alat PCR



Mikrotube 1,5



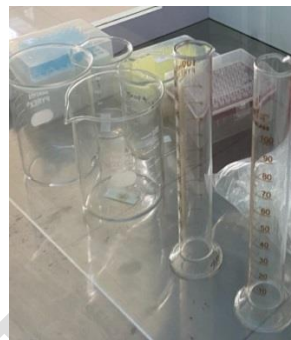
Tip



Dokumentasi gel



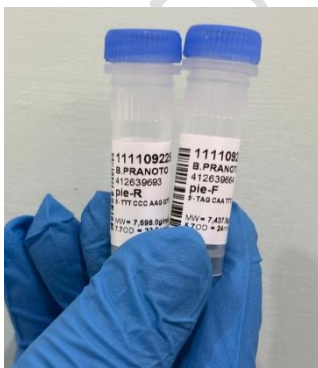
Mikropipet



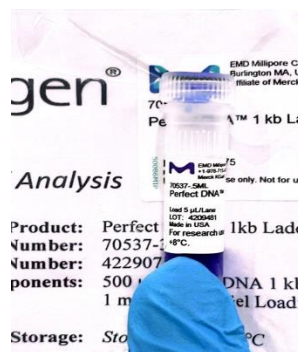
Gelas ukur, gelas beker



Handscoon



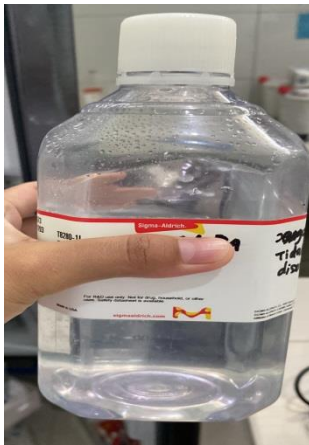
Primer



Perfect DNA kb leader



Master mix PCR



Buffer TAE



Gel agarosa



Loading Dye

Gambar kegiatan :



Pemeriksaan Hb



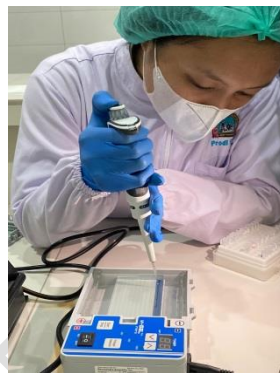
Pengambilan darah Vena



Sentrifius sampel



Pencucian sampel



Memasukkan DNA ke well



Memasukkan ke elektroforesis



Proses melihat hasil di dokumentasi gel



STIKES SANTA ELISABETH MEDAN