

SKRIPSI

**DETEKSI GEN HEMOGLOBIN E (HBE) DENGAN
METODE ELEKTROFORESIS PADA
PASIEN GAGAL GINJAL KRONIK (GGK)
DI RUMAH SAKIT SANTA ELISABETH MEDAN
2025**



Oleh :
Benedikta Bestari Daeli
092021005

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



**DETEKSI GEN HEMOGLOBIN E (HBE) DENGAN
METODE ELEKTROFORESIS PADA
PASIEN GAGAL GINJAL KRONIK (GGK)
DI RUMAH SAKIT SANTA ELISABETH MEDAN
2025**



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

Oleh:
Benedikta Bestari Daeli
NIM. 092021005

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



LEMBAR PERNYATAAN

Yang bertanda tangan di bawah ini,

Nama : BENEDIKTA BESTARI DAELI

NIM : 092021005

Program Studi : Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medik

Judul Skripsi : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) dengan Metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit 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,

(Benedikta Bestari Daeli)



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

Tanda Persetujuan

Nama : Benedikta Bestari Daeli
Nim : 092021005
Judul : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) dengan Metode Elektroforesis
pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa
Elisabeth Medan 2025

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

Pembimbing II

Pembimbing I

Ruth A. K Sihombing, S.Si., M.Biomed

Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed

Mengetahui,
Ketua Prodi Sarjana Terapan TLM



Dipindai dengan CamScanner

Paska R. Situmorang, SST., M.Biomed



Telah diuji
Pada tanggal, 25 Juni 2025
PANITIA PENGUJI

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

Anggota : 1. Ruth Agree K. Sihombing, S.Si., M.Biomed

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



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



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

Tanda Pengesahan

Nama : Benedikta Bestari Daeli

NIM : 09202021005

Judul : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) dengan Metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

Telah Disetujui, Diperiksa dan Dipertahankan Dihadapan Tim Penguji sebagai
Persyaratan Untuk Memperoleh Gelar Sarjana Terapan Kesehatan
Teknologi Laboratorium Medik
pada, Rabu 25 Juni 2025 dan dinyatakan LULUS




TIM PENGUJI

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

Penguji II : Ruth Agree K. Sihombing, S.Si., M.Biomed

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

TANDA TANGAN

Mengetahui
Ketua Program Studi TLM



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

Mengesahkan
Ketua Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan
Santa Elisabeth Medan



(Mestiana Br. Karo, 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 : Benedikta Bestari Daeli
NIM : 092021005
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 tulis ilmiah saya yang berjudul "Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) dengan Metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit 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

(Benedikta Bestari Daeli)



ABSTRAK

Benedikta Bestari Daeli 092021005

Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien
Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

(xix + 45 + Lampiran)

Gagal Ginjal Kronik (GGK) merupakan kondisi progresif yang menyebabkan penurunan fungsi ginjal dan sering menimbulkan komplikasi anemia. Salah satu faktor genetik yang dapat memperparah anemia pada pasien GGK adalah mutasi gen Hemoglobin E (HbE). Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi keberadaan gen HbE pada pasien GGK dengan metode elektroforesis. Penelitian ini menggunakan desain deskriptif kuantitatif dengan teknik total sampling, melibatkan 25 pasien GGK yang menjalani hemodialisis di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan. Pengumpulan data dilakukan melalui pemeriksaan kadar hemoglobin dan analisis DNA menggunakan elektroforesis gel agarosa. Hasil penelitian menunjukkan seluruh responden (100%) mengalami anemia, dengan kadar hemoglobin berkisar antara 7,3 g/dL hingga 11,4 g/dL. Pemeriksaan elektroforesis menunjukkan adanya pita DNA pada sampel dan marker, namun tampak samar dan kurang intens. Hal ini menyebabkan ketidakpastian dalam menentukan ada atau tidaknya mutasi gen HbE pada pasien Gagal Ginjal Kronik. Dari hasil tersebut, disimpulkan bahwa presentase gen HbE pada pasien gagal Ginjal Kronik di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan tidak dapat ditentukan.

Kata Kunci : Hemoglobin, Gen HbE, Gagal Ginjal Kronik, Elektroforesis

Daftar Pustaka (2015 - 2024)



ABSTRACT

Benedikta Bestari Daeli 092021005

Hemoglobin E (HbE) Gene Detection using Electrophoresis in Patients with Chronic Kidney Disease (CKD) at Santa Elisabeth Hospital Medan 2025.

(xix + 45 + Attachment)

Chronic Kidney Disease (CKD) is a progressive condition that leads to a decline in renal function and often results in anemia. Hemoglobin E (HbE) is a genetic variant that may exacerbate anemia in CKD patients, potentially complicating clinical outcomes. This study aimed to detect the presence of the HbE gene mutation in CKD patients using the electrophoresis method. This descriptive quantitative research was conducted on 25 CKD patients undergoing hemodialysis at Santa Elisabeth Hospital Medan in 2025. Total sampling was applied, and data collection included hemoglobin level measurement and DNA analysis through agarose gel electrophoresis. The results showed that all participants (100%) were diagnosed with anemia, with hemoglobin levels ranging from 7.3 g/dL to 11.4 g/dL. Electrophoresis revealed the presence of DNA bands in both sample and marker lanes; however, the bands appeared faint and lacked sufficient intensity, limiting clear interpretation. This condition leads to uncertainty in determining the presence or absence of the HbE gene mutation in patients with Chronic Kidney Disease. Based on the results, it is concluded that the percentage of the HbE gene in patients with Chronic Kidney Disease at Santa Elisabeth Hospital Medan cannot be determined.

Keywords: Hemoglobin, Hemoglobin E (HbE) Gene, Chronic Kidney Disease (CKD), Electrophoresis

Bibliography (2015-2024)



KATA PENGANTAR

Puji syukur pada Tuhan Yang Maha Esa masih diberikan keberkahan serta karunia-Nya kepada penulis hingga bisa mengerjakan skripsi ini yang berjudul **“Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025”**.

Dalam menyusun skripsi ini bisa terlaksana berkat bimbingan, bantuan, serta pengarahan dari sejumlah pihak. Oleh karena itu, penulis ucapkan terimakasih pada:

1. Mestiana Br Karo, M.Kep., DNSc, selaku Ketua Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.
2. dr. Eddy Jefferson, Sp.OT(K), Sports injury sebagai Direktur Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan, yang telah memberikan izin dan kesempatan kepada penulis untuk melakukan pengambilan sampel dan melaksanakan penelitian di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan.
3. Paska Ramawati Situmorang, SST., M.Biomed selaku Ketua Program Studi Sarjana Terapan Teknologi Laboratorium Medik serta sebagai Dosen Pembimbing I, dan Pembimbing Akademik penulis di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan yang selalu bersedia mengarahkan dan mendukung penulis dalam menyusun skripsi.



4. Suster, kepala ruang laboratorium, kepala ruang Hemodialisa dan seluruh staf laboratorium Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan, yang telah banyak membantu dan memberikan dukungan selama proses pengambilan data serta pelaksanaan penelitian.
5. Ruth Agree Kartini Sinombing, S.Si., M.Biomed selaku Dosen Pembimbing II, yang memberikan pengarahan dan dukungan kepada penulis dalam penyusunan skripsi.
6. Rica Vera Br. Tarigan, S.Pd., M.Biomed selaku Dosen Penguji, yang selalu memberikan saran dan arahan kepada penulis dalam penyusunan skripsi ini.
7. Kepada dosen pengajar di Program Studi Teknologi Laboratorium Medik, Ibu Seri Rayani Bangun, SKp., M.Biomed dan David Sumanto Napitupulu S.Si., M.Pd yang telah dengan sabar dan baik memberikan saran, masukan, dan dukungan dalam proses perkuliahan serta arahan dalam menghadapi berbagai rintangan skripsi.
8. Orangtua saya, Papa Valerius Faehusi Daeli dan Mama Silvestera Arniwati Daeli, terima kasih untuk setiap pelajaran hidup, setiap nasihat, setiap doa, dan setiap dukungan moral dan materi yang kalian berikan. Dukungan dan motivasi kalian telah membantu saya melewati setiap tantangan dan kesulitan selama proses penyusunan skripsi ini. Kepada abang Fransiskus Fonnier Berkat Daeli, kakak Sr. Maria Ellen dan adik-adik saya Marcellina Daeli dan Ignasius Ifotani Daeli, terimakasih selalu mendukung dan memotivasi saya.



9. Rekan-rekan seperjuangan di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Program Studi Teknologi Laboratorium Medik.

Penulis menyadari bahwa skripsi ini masih jauh dari kata sempurna. Oleh karena itu, penulis mengharapkan kritik dan saran yang membangun demi kesempurnaan skripsi ini. Semoga skripsi ini bermanfaat bagi semua pihak terkhusus bagi penulis dan pembaca pada umumnya.

Medan, 25 Juni 2025

Penulis

(Benedikta Bestari Daeli)



DAFTAR ISI

SAMPUL LUAR	i
SAMPUL DALAM.....	ii
LEMBAR PERNYATAAN	iii
PERSETUJUAN.....	iv
PANITIA PENGUJI	v
TANDA PENGESAHAN	vi
SURAT PERNYATAAN PUBLIKASI	vii
ABSTRAK	viii
ABSTRACT	ix
KATA PENGANTAR.....	x
DAFTAR ISI.....	xiii
DAFTAR GAMBAR	xv
DAFTAR TABEL	xvi
DAFTAR LAMPIRAN	xvii
DAFTAR SINGKATAN.....	xviii
DAFTAR BAGAN.....	xix
 BAB 1 PENDAHULUAN	 1
1.1. Latar Belakang	1
1.2. Rumusan Masalah	4
1.3. Tujuan	4
1.3.1 Tujuan Umum.....	4
1.3.2 Tujuan Khusus.....	4
1.4. Manfaat.....	4
1.4.1. Manfaat Teoritis	4
1.4.2. Manfaat Praktis.....	5
 BAB 2 TINJAUAN PUSTAKA.....	 6
2.1. Gagal Ginjal Kronik	6
2.1.1. Definisi	6
2.1.2. Klasifikasi.....	6
2.1.3. Etiologi	7
2.1.4. Patofisiologi.....	8
2.1.5. Manifestasi Klinis.....	8
2.1.6. Diagnosis Laboratorium	9
2.2. Eritrosit	9
2.3. Hemoglobin	10
2.3.1. Hemoglobin E.....	12
2.4. Polymerase Chain Reaction	14
2.5. Elektroforesis	15



BAB 3 KERANGKA KONSEP DAN HIPOTESIS PENELITIAN	18
3.1. Kerangka Konsep	18
BAB 4 METODE PENELITIAN	19
4.1. Rancangan Penelitian	19
4.2. Populasi dan Sampel	19
4.2.1. Populasi	20
4.2.2. Sampel	21
4.3. Variabel Penelitian dan Definisi Operasional	21
4.3.1. Variabel Penelitian	21
4.3.2. Definisi Operasional	21
4.4. Instrumen Penelitian	21
4.5. Lokasi & Waktu Penelitian	22
4.5.1. Lokasi	22
4.5.2. Waktu Penelitian	22
4.6. Prosedur Pengambilan serta Pengumpulan Data	23
4.6.1. Pengambilan data	23
4.6.2. Teknik pengumpulan data	23
4.6.3. Uji validitas dan reliabilitas	27
4.7. Kerangka Operasional	27
4.8. Analisa data	30
4.9. Etika penelitian	30
BAB 5 HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN	32
5.1. Hasil Penelitian	32
5.2. Pembahasan	32
5.2.1. Kadar Hb Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK)	34
5.2.2. Mutasi Gen HbE pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK)	34
5.3.2. Keberadaan Gen HbE pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK)	37
BAB 6 SIMPULAN DAN SARAN	40
6.1. Kesimpulan	40
6.2. Saran	41
DAFTAR PUSTAKA	42



DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar 2. 1 Bentuk Eritrosit	10
Gambar 2. 2 Struktur Molekul Hemoglobin	11
Gambar 2. 3 Struktur Heme	11
Gambar 2. 4 Alat PCR	13
Gambar 2. 5 Tahapan Elektroforesis Agarose	15
Gambar 5. 1 Hasil Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025	35



DAFTAR TABEL

Halaman

Tabel 2. 1	Klasifikasi Gagal Ginjal Kronik	7
Tabel 4. 1	Definisi Operasional Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis Pada Pasien GGK Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan.....	23
Tabel 4. 2	Waktu Penelitian.....	24
Tabel 5.1.	Distribusi Kadar Hb Pasien di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025	34
Tabel 5.2.	Distribusi Frekuensi Kadar Hb Pasien Berdasarkan Mean, Median, Standar deviasi, Minimum, Maximum dan 95%CI.....	34



DAFTAR LAMPIRAN

	Halaman
Surat Ijin Penelitian.....	47
Surat Balasan Penelitian.....	48
Surat Keterangan Selesai Penelitian.....	49
Surat Ijin Survey Awal dari STIKes	50
Surat Balasan dari Tempat Penelitian	52
Surat Komite Etik.....	54
Bukti Telah Uji Turnitin.....	55
Lembar Konsul Bimbingan Skripsi.....	56
Lembar Konsul Revisi Skripsi	60
Lembar Konsul Bimbingan Proposal	62
Lembar Konsul Revisi Proposal.....	66
<i>Informed Consent</i> (Lembar Perstujuan)	68
Master Data	69
Hasil Output Data di Aplikasi SPSS	70
Gambar Alat.....	71
Gambar Bahan.....	72
Dokumentasi Kegiatan	73



DAFTAR SINGKATAN

DNA	: Deoxyribonucleic acid
dNTP	: Deoksiribonukleotida trifosfat
EDTA	: Ethylene diamine tetraacetic acid
eGFR	: Estimated glomerular filtration rate
EPO	: Eritropoietin
ESA	: Erythropoietin stimulating agent
GGK	: Gagal ginjal Kronik
Hb	: Hemoglobin
HbE	: Hemoglobin E
ISK	: Infeksi saluran kemih
LFG	: Laju filtrasi glomerulus
PCR	: Polymerase chain reaction
RNA	: Ribonucleic acid



DAFTAR BAGAN

	Halaman
Bagan 3.1 Kerangka Konsep Penelitian Deteksi Gen Hb E Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025	17
Bagan 4. 1 Kerangka Operasional Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025	29



BAB 1 PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Gagal ginjal ialah kondisi patologis di mana ginjal kehilangan kemampuan untuk mengeliminasi produk limbah metabolik dan melakukan fungsi regulernya secara efektif. Akibatnya, zat-zat yang harusnya dibuang dari urine yang menjadi satu didalam tubuh, membuat terganggu secara signifikan pada fungsi metabolik, endokrin, keseimbangan elektrolit, cairan dan keseimbangan asam basa. (Harmilah, 2020 dalam Mait, 2021). Selain itu juga berdampak signifikan pada kadar hemoglobin (Hb) darah. Pengidap gagal ginjal, kadar Hb yang turun karena ginjal gagal dengan produksi hormon eritropoietin yang esensial dalam membentuk sel darah merah. Hal ini adalah permasalahan yang dapat mengakibatkan kondisi tubuh mengalami gangguan atau perubahan yang bisa berefek pada kematian.

Prevalensi ginjal kronik pada populasi dewasa di Amerika Serikat diperkirakan sekitar 14,0% berdasarkan data NHANES 2017-2020. Jumlah ini hanya sedikit melampaui daripada prevalensi tahun 2005-2008 (13,3%) dan relatif stabil dibandingkan dengan tahun 2013-2016 (13,9%). Selain hasil yang dicatat NHANES, penelitian Hustrini dkk (2022), didapatkan angka kejadian penyakit ginjal kronik yaitu 0,5 % dari 389.093 subjek.

Menurut penelitian Akhdiyat (2020), kadar Hb pada penderita gagal ginjal kronik yaitu pada wanita: 3-8 g/dL dan pada laki-laki: 5-12 g/dL. Nilai ini jauh di

bawah batas normal yang ditetapkan WHO, pada perempuan: >12 g/dL serta Pria: >15 g/dL (Akhdiyat, 2020). Kadar Hb dikatakan rendah yaitu dibawah 6,5 gr/dL bisa menjadi indikator terjadinya gangguan kesehatan serius misalnya anemia, kekurangan zat besi, pendarahan berkepanjangan, atau penyakit kronik misalnya kelainan genetik serta gagal ginjal (Sholicha, 2019).

Anemia adalah kondisi yang umum terjadi pada pasien ginjal kronik. Anemia menjadi lebih parah ketika fungsi ginjal menurun, yaitu Ketika eGFR dibawah 60 mL/menit/1,73m². Evaluasi anemia pada ginjal kronik sebaiknya diawalais saat kadar Hb <12 g/dL terhadap wanita serta <13 g/dL terhadap pria. Nilai ini berdasar pada WHO (Kesehatan, 2020).

Menurut Hoffbrand (2015), anemia pasien gagal ginjal kronik sering dikarenakan eritropoetin. Ginjal yang rusak dalam gagal ginjal kronik (GGK) dapat mengurangi produksi eritropoietin. Kehadiran HbE dapat memperburuk kondisi ini dengan mengganggu performa tubuh dalam menghasilkan sel darah merah yang cukup. Tetapi, kelebihan zat besi juga bisa terjadi pada pengidap hemodialisis yang mendapatkan transfusi darah berulang-ulang. Untuk mengatasi anemia akibat defisiensi eritropoetin, dapat diberikan terapi *Erythropoietin Stimulating Agent* (ESA).

Gagal ginjal kronik ialah permasalahan kesehatan yang signifikan anemia di Indonesia dengan prevelensi sejumlah 0,2% berdasarkan diagnosis dokter. Prevalensi tertinggi tercatat di Sulawesi Tengah (0,5%), lalu Aceh, Gorontalo, serta Sulawesi Utara (0,4%). Sementara itu, provinsi seperti NTT, Jawa Tengah,

Lampung, Jawa Barat, DIY Jogjakarta, Sulawesi Selatan, serta Jawa Timur memperlihatkan prevalensi sejumlah 0,3% (Mislina, 2022).

Penelitian mengenai HbE telah dilakukan sebelumnya oleh Situmorang (2024) yang bertujuan sebagai skrining awal beta talasemia terhadap mahasiswa STIKes Santa Elisabeth Medan. Hasil penelitian tersebut menunjukkan tidak terdeteksinya pita pada gen HbE, yang diduga disebabkan oleh beberapa faktor seperti kontaminasi sampel yang berpotensi membuat turun DNA murni, masalah pada warna DNA berpengaruh pada visualisasi pita, serta suhu serta durasi proses PCR yang dapat mengganggu fungsi primer (Situmorang, 2024).

Menurut studi Armilla (2017), HbE terjadi karena mutasi titik kodon 26, yaitu perubahan dari GAG menjadi AAG. Mutasi ini merubah asam amino pada glutamat jadi lisin. Selain itu, mutasi ini juga mengaktifkan situs donor yang tersembunyi atas kodon 25 selama proses *splicing mRNA* β^E , sehingga membuat terjadinya *splicing* abnormal sekitar 5-8%. Meski demikian, situs *splicing* normal masih tetap aktif (Armilla, 2017).

Berdasarkan penelitian Jomoui (2023), heterozigot HbE umumnya asimtomatik dengan kondisi sel darah merah yang relatif normal atau mengalami mikrositosis ringan. Sementara itu, homozigot HbE secara klinis tampak normal, namun memiliki ciri mikrositosis yang signifikan pada sel darah merah (Jomoui, 2023).

Faktor-faktor seperti penurunan produksi eritropoietin, kekurangan besi dan inflamasi kronik bisa membuat anemia terhadap pasien gagal ginjal kronik. Adanya HbE dapat memperburuk kondisi anemia yang sudah ada pada pasien

GGK. Dari penjabaran tersebut, peneliti tertarik melaksanakan penelitian “Deteksi Gen Hb E Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien GGK Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan” yang dilaksanakan pada penelitian ini ialah elektroforesis gel, disebabkan metode ini bagus. Pemeriksaan ini dapat membantu mendeteksi ada tidaknya HbE terhadap pasien GGK.

1.2. Rumusan Masalah

Bagaimana deteksi gen Hb E dengan metode elektroforesis pada pasien GGK di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

1.3. Tujuan

1.3.1. Tujuan Umum

Menganalisis gen Hb E dengan metode elektroforesis pada pasien GGK di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan

1.3.2. Tujuan Khusus

1. Menganalisa kadar Hb pada pasien GGK
2. Memahami ada tidaknya gen Hb E dengan metode elektroforesis terhadap pasien GGK di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan

1.4. Manfaat

1.4.1. Manfaat Teoritis

Untuk dijadikan referensi deteksi gen Hb E dengan metode elektroforesis terhadap pasien GGK.

1.4.2. Manfaat Praktis**1. Untuk peneliti**

Meningkatkan kemampuan serta pengetahuan pada bidang biomolekuler.

2. Laboratorium Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan

Bisa dijadikan sumber informasi untuk Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan terkait mutasi gen Hb E pada penyakit anemia Gagal Ginjal Kronik

3. Bagi masyarakat

Bisa dijadikan informasi untuk Masyarakat tentang mutasi gen Hb E pada penyakit anemia Gagal Ginjal Kronik.

4. Bagi perguruan tinggi

Bisa dijadikan referensi untuk peneliti berikutnya yang akan melaksanakan penelitian.

BAB 2 TINJAUAN PUSTAKA

2.1. Gagal Ginjal Kronik

2.1.1. Definisi

Ginjal kronik ialah kondisi dimana ginjal mengalami kerusakan yang berlangsung lama serta menyebabkan penurunan performa ginjal untuk menyaring darah. Pasien sering kali tidak menunjukkan gejala atau tanda hingga kerusakan ginjal sudah sangat parah, yaitu ketika fungsi ginjal tersisa kurang dari 15%. Saat tahap awal, penyakit gagal ginjal kronik seringkali di ikuti oleh berbagai komplikasi seperti penyakit tulang, anemia serta yang lain. Komplikasi ini dapat beresiko terjadinya kematian ataupun kesakitan pada penderita gagal ginjal kronik (Kesuma, 2019).

Penyakit GJK ialah situasi pada fungsi ginjal turun progresif serta tidak bisa mengendalikan keseimbangan internal tubuh, dan juga merupakan tahap akhir penyakit ginjal yang bersifat tidak dapat diubah (*irreversible*) dan menyebabkan tubuh kehilangan kemampuan guna mengontrol cairan, elektrolit, serta metabolisme yang membuat terjadinya uremia (Sulistyowati, 2023).

2.1.2. Klasifikasi

Berdasarkan data *Chronics Kidney Disease Improve Global Outcome propose clasification* dalam Jeremia (2019) , klasifikasi Gagal Ginjal Kronik meliputi:

Tabel 2. 1 Klasifikasi Gagal Ginjal Kronik
Sumber : (Jeremia Erikson Lee, 2019)

Stadium	LFG (ml/min/1,73 m ²)	Terminologi
G1	≥ 90	Normal ataupun naik
G2	60 – 89	Ringan
G3a	45 – 59	Ringan – sedang
G3b	30 – 44	Sedang – berat
G4	15 – 29	Berat
G5	< 15	Terminal

2.1.3. Etiologi

Tanda dan gejala ginjal kronik biasanya mudah dikenali karena memiliki manifestasi klinis yang khas. Namun, Tingkat keparahan dari gejala serta tanda tersebut bergantung lokasi serta kerusakan pada organ ginjal. Salah satu cirinya yaitu anemia. Hal ini dikarenakan kurangnya produksi eritropoetin, yang membuat rangsangan eritropoesis sumsum tulang menurun (Kholifah, 2019).

Berdasarkan *National Kidney Foundation*, berikut adalah kondisi yang menyebabkan gagal ginjal kronik :

- Glomerulonefritis, yang merusak struktur penyaring ginjal dan merupakan penyakit ginjal yang paling umum
- Penyakit keturunan seperti polikistik ginjal
- Kelainan bentuk ginjal yang terjadi saat lahir
- Penyakit autoimun seperti lupus
- Sumbatan pada saluran kemih seperti batu ginjal atau pembesaran prostat
- Reinfeksi ISK yang bisa menyebabkan infeksi ginjal jangka panjang

(*Kidney Disease : the Basics*, 2019).

Gagal ginjal kronik memiliki dampak pada sistem hematologik, menyebabkan anemia dan gangguan fungsi trombosit. Anemia pada gagal ginjal dikarenakan

sejumlah faktor, seperti produksi eritropoetin yang kurang serta menurunnya umur eritrosit (Barbara Jane Bain, 2018).

2.1.4. Patofisiologi

Kerusakan nefron menyebabkan ginjal kehilangan kemampuan untuk menghilangkan limbah dan toksin dari darah secara efektif. Akibatnya, tubuh mengalami penumpukan limbah dan zat-zat berbahaya yang dapat menyebabkan keracunan. Rusaknya nefron juga membuat terganggunya elektrolit serta cairan yang membuat penumpukan air serta garam pada tubuh. Hal ini bisa membuat gejala seperti edema, hipertensi, hiperkalemia serta hiponatremia (Schnaper, 2014 dalam Ayunina Rizky Ferdina, 2023).

Kerusakan nefron memiliki konsekuensi yang luas, termasuk gangguan produksi hormon eritropoietin. Gangguan eritropoietin akibat kerusakan ginjal dapat menyebabkan pasien penyakit ginjal kronik mengalami anemia akibat kekurangan sel darah merah (Nangaku & Eckardt, 2006 dalam Ayunina Rizky Ferdina, 2023).

2.1.5. Manifestasi Klinis

Penyakit GJK bisa menyebabkan berbagai gejala dan tanda yang mempengaruhi berbagai sistem tubuh, termasuk kardiovaskuler, pulmoner, muskuloskeletal, integumen dan reproduksi. Gejala yang dapat terjadi termasuk hipertensi, edema, pembesaran vena leher, krekels, nafas dangkal, sputum kental, hilangnya kekuatan otot, kram otot, warna kulit berubah, fraktur tulang, kulit mengering, serta reproduksi terganggu (Sulistyowati, 2023).

2.1.6. Diagnosis Laboratorium

Diagnosis laboratorium untuk penyakit GGGK melibatkan serangkaian pemeriksaan darah yang mencakup :

1. Fungsi ginjal (BUN/Kreatinin)
2. Kadar Hemoglobin (Hb)
3. Analisis sel darah merah
4. Hitung darah lengkap
5. Elektrolit darah
6. Osmolaritas serum
7. Protein darah

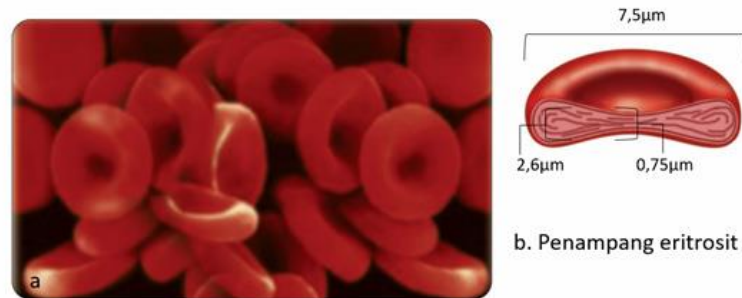
Pengecekan ini membantu menilai kondisi ginjal dan mendeteksi kemungkinan gangguan yang terkait dengan Gagal Ginjal Kronik (Purba, 2021).

2.2.Eritrosit

Eritrosit ataupun sel darah merah ialah gumpalan darah yang banyak serta memainkan peran krusial dalam mengangkut oksigen ke seluruh tubuh (Rosita, 2019). Jumlah eritrosit terkadang diukur menjadi bagian dari tes darah lengkap, yang berfungsi sebagai skrining dalam mendeteksi polisitemia serta anemia. Indeks eritrosit ialah parameter penting dalam menganalisa kemungkinan anemia (Vilatoro V and Michele To, 2018 dalam Firdayanti, 2024).

Bentuk dari eritrosit yaitu oval dan bikonkaf, memainkan peran penting dalam pertukaran oksigen. Pada orang dewasa normal, jumlah eritrosit adalah sekitar 5,2 juta sel/ μ l terhadap pria serta 4,7 juta sel/ μ l terhadap perempuan. Fungsi utama

eritrosit ialah mengontrol metabolisme dan mengangkut oksigen ke seluruh sel serta tubuh, mendorong pertumbuhan serta regenerasi (Aliviameita, 2019).

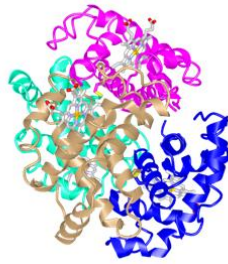


Gambar 2. 1 Bentuk eritrosit
Sumber : (Rosita, 2019)

Setiap sel darah merah atau eritrosit, mengandung sekitar 280 juta molekul hemoglobin, yang tidak hanya berfungsi sebagai pengangkut oksigen, tetapi juga sebagai pengangkut karbondioksida. Hemoglobin membawa sekitar 23% dari total karbondioksida dalam darah, sementara sisanya terlarut dalam plasma darah atau dibawa dalam bentuk ion bikarbonat (Aliviameita, 2019)

2.3.Hemoglobin

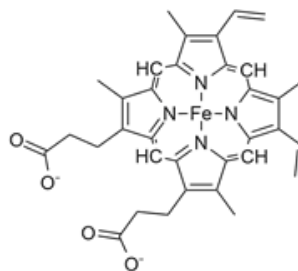
Hemoglobin meliputi 2 istilah, yakni *haem* serta *globin*. Senyawa ini memiliki kandungan protein globin serta feroproteporfirin. Dalam eritrosit terdapat hemoglobin, yang berperan dalam petukaran gas O_2 serta CO_2 . Fungsi utama eritrosit ialah mengantarkan oksigen (O_2) ke jaringan dan mengangkut kembali karbon dioksida (CO_2) ke paru-paru. Kadar normal hemoglobin sekitar 13,0-17,5 gr/dl terhadap pria serta 12,0-15,5 gr/dl terhadap wanita (Aliviameita, 2019).



Gambar 2. 2 Struktur Molekul Hemoglobin
Sumber : (Rosita, 2019)

Hemoglobin adalah kompleks protein yang meliputi hem serta globin, kaya akan zat besi. Fungsi yang paling penting adalah membawa oksigen dari paru ke tubuh, yang memungkinkan proses metabolisme dan pertumbuhan sel yang sehat (Adriani, 2023).

Heme meliputi cincin porfirin satu atom besi. Sedangkan globin meliputi 4 rantai polipeptida ($\alpha_2 \beta_2$), yakni 2 rantai polipeptida alfa (α_2) serta 2 rantai beta (β_2). Rantai polipeptida α mempunyai 141 asam amino serta rantai polipeptida β mempunyai 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 mempunyai afinitas O₂ lebih tinggi dari pada Hb A, sementara Hb S lebih rendah (Aliviameita, 2019).



Gambar 2. 3 Struktur Heme
Sumber : (Rosita, 2019)

2.3.1. Hemoglobin E

Saat ini, lebih dari 700 varian Hb telah ditemukan dan sebagian besar diantaranya belum diidentifikasi melalui analisis protein, tetapi belum dikarakterisasi secara genetik. Untuk mendapatkan identifikasi yang akurat pada tingkat DNA, dapat dilakukan teknik amplifikasi gen globin selektif dan analisis urutan DNA. Namun, varian Hb yang memiliki dampak klinis yang signifikan seperti HbS, HbC, HbE, HbD Punjab, dan HbO Arab, proses diagnosis dapat dilakukan dengan menggunakan teknik analisis DNA yang lebih mudah dan sederhana (Nagel, 2018).

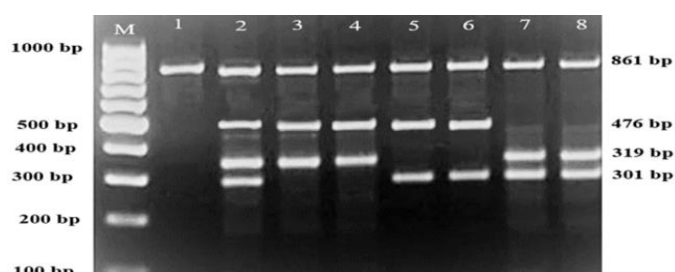
Frekuensi gen HbE berkisar antara 0,05 dan 0,10 dengan puncaknya di beberapa wilayah Kamboja dan timur laut di Thailand. Sekitar 30 juta orang di Asia Tenggara diperkirakan memiliki gen HbE heterozigot, sedangkan 1 juta memiliki gen homozigot. Tahun 1954, merupakan awal pengenalan HbE sebagai hemoglobin abnormal keempat melalui teknik elektroforesis. Kemudian, pada tahun 1961, peneliti menemukan bahwa substitusi lisin untuk asam glutamat diposisi 26 rantai β -globin merupakan faktor penyebab HbE (Fucharoen, 2023).

Penyakit Hemoglobin E (HbE) adalah jenis hemoglobinopati struktural yang paling banyak ditemukan di Asia Tenggara. Hemoglobinopati adalah kelompok penyakit genetik yang ditandai oleh gangguan pada pembentukan molekul hemoglobin. HbE disebabkan oleh mutasi pada rantai beta, dimana asam amino *glutamine* pada posisi 26 diganti oleh *Lysine* ($\alpha_2\beta_2^{26\text{Glu}\rightarrow\text{Lys}}$). Hasil pemeriksaan elektroforesis hemoglobin menunjukkan kadar HbE yang tinggi, sedangkan kadar HbF tetap normal (I Made Bakta, 2018). HbE mengganggu fungsi eritropoietin

yang merupakan hormon esensial dalam memproduksi sel darah merah yang bisa membuat sel darah merah menurun, membuat anemia yang memperburuk gagal ginjal kronik. Selain itu, HbE juga dapat mengganggu fungsi antioksidan, meningkatkan tekanan darah dan risiko infeksi yang juga dapat memperburuk kondisi gagal ginjal kronik.

Hb E terjadi baik dalam keadaan homozigot (EE) maupun heterozigot (sifat EA atau E) dan dapat mewarisi bersama dengan talasemia alfa dan beta, HbS, HbC, dan varian hemoglobin lainnya. Hb EE dan sifat E merupakan kelainan ringan dan berhubungan dengan anemia ringan atau tidak ada anemia. HbE/HbS menyebabkan kelainan sel sabit yang mirip dengan talasemia sabit/beta+ (Moiz, 2018).

Dalam beberapa kasus, pita DNA yang berada pada kisaran 100 bp tampak kurang jelas atau samar. Keterbatasan visualisasi pita DNA pada ukuran sekitar 100 bp tidak dapat diinterpretasikan sebagai indikasi mutasi pada posisi tersebut. Sebaliknya, hal ini lebih mungkin disebabkan oleh faktor teknis seperti konsentrasi DNA yang rendah, kualitas reagen yang menurun, atau kondisi PCR yang kurang optimal. Oleh karena itu, keberadaan pita yang samar pada wilayah tersebut tidak dapat dijadikan sebagai penanda langsung lokasi mutasi Hb E (Al-rawashde, 2023).



Gambar 2. 4 Tidak ada pita DNA dari sampel yang mendekati 100 bp, artinya semua fragmen DNA yang dihasilkan dari PCR/RFLP berukuran lebih besar (301 bp ke atas)
Sumber : (Al-rawashde, 2023)

2.4. Polymerase Chain Reaction

Polymerase Chain Reactions digunakan dalam berbagai bidang, termasuk kedokteran klinis, antropologi, dan biologi forensik untuk amplifikasi DNA dan analisis genetik. Metode ini memanfaatkan polimerase DNA yang tahan pada suhu tinggi untuk mempercepat penambahan basa nitrogen deoksiribonukleotida trifosfat (dNTP) bebas pada prime yang spesifik untuk ukuran target yang akan disalin (Basu, 2015).

Proses dalam *Polymerase Chain Reaction (PCR)* membutuhkan primer DNA pendek yang berfungsi sebagai inisiator reaksi. Primer akan berikatan dengan untai tunggal DNA ketika suhu diturunkan sesudah memisah untai ganda DNA. Hasil PCR bisa dianalisis memakai teknik elektroforesis agarose (Puspitaningrum, 2018). Dalam proses PCR, beberapa komponen penting diperlukan untuk mendukung reaksi, yakni :

1. Tempat cetakan DNA
2. Primer, adalah sepasang oligonukleotida pendek meliputi 18-30 basa nitrogen, memiliki fungsi sebagai pembatas proses perpanjangan rantai DNA.
3. Enzim Taq DNA polimerase, ialah enzim yang diterapkan pada reaksi ganda DNA, memiliki ketahanan terhadap suhu tinggi yang membuat tidak rusak.
4. dNTPs, ialah bahan dasar atau blok pembangun yang dibutuhkan pada reaksi polimerase DNA, meliputi empat komponen yaitu dGTP, dATP, dTTP, dan dCTP

5. Buffer PCR dengan komposisi tertentu berfungsi menjaga keseimbangan reaksi, memastikan kondisi optimal untuk proses penggandaan DNA



Gambar 2. 5 Alat PCR
Sumber : (Iman Permana Maksum, 2017)

Proses PCR meliputi 3 tahapan utama, yaitu :

1. Denaturasi : proses ini melibatkan pemanasan untuk membuka ikatan ganda DNA, memperoleh dua untai tunggal yang pisah. Tahapan ini berjalan 5 menit dengan suhu $90^{\circ} - 95^{\circ}\text{C}$
2. Annealing : pada tahap ini, primer ada dalam DNA template dengan urutan basa yang komplemen. Proses ini berlangsung dengan suhu $37^{\circ} - 60^{\circ}\text{C}$ selama 1 – 2 menit.
3. Elongasi : tahap ini melibatkan perpanjangan rantai primer oleh DNA polimerase. Suhu dalam tahapan ini tergantung jenis DNA polimerase yang diterapkan serta berjalan 1 menit. Hasilnya, DNA polimerase membentuk ikatan hidrogen yang kuat dan stabil.

2.5.Elektroforesis

Elektroforesis adalah teknik kromatografi yang digunakan untuk mendeteksi varian hemoglobin (Hb). Untuk mengidentifikasi varian Hb, digunakan kondisi pH dan medium yang berbeda, seperti elektroforesis selulosa asetat pada pH basa dan agar sitrat pada pH asam (Arishi, 2021).

Elektroforesis adalah suatu proses yang melibatkan pergerakan partikel bermuatan dalam medan listrik, sehingga memungkinkan pemisahan partikel tersebut berdasarkan kecepatan dan interaksinya dengan medium pemisahan. Teknik ini telah berkembang sejak tahun 1930-an, berkat kontribusi dari Tiselius. Elektroforesis bisa diterapkan guna memisah molekul, termasuk protein, asam nukleat, kromosom, virus, dan komponen sel lainnya. Dalam berbagai bidang ilmu, seperti biokimia, proteomik, genomik, forensik, biologi molekuler dan mikrobiologi, elektroforesis merupakan teknik yang sangat penting dan luas digunakan. Lebih dari setengah pemisahan molekul dan hampir semua pemisahan protein darah dan DNA dilakukan menggunakan teknik elektroforesis (Michov, 2019).

Teknik elektroforesis tidak hanya digunakan untuk memisahkan zat-zat yang larut, tetapi juga untuk mengidentifikasi, memurnikan, dan mengisolasi komponen sel seperti organel, membran, dan sel utuh seperti eritrosit, leukosit, sel jaringan, serta agen penyebab penyakit (Reiner Westermeier, 2016).



Gambar 2. 6 Tahapan Elektroforesis Agarose
Sumber : (Iman Permana Maksum, 2017)

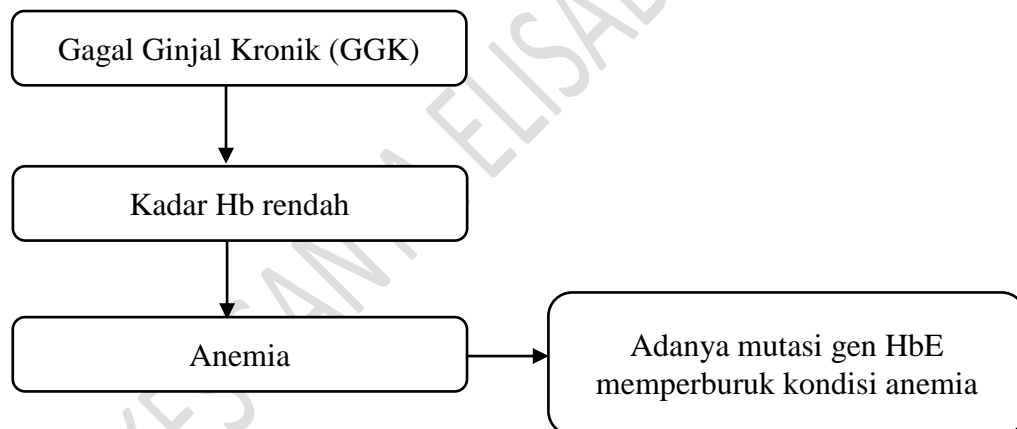
BAB 3

KERANGKA KONSEP DAN HIPOTESIS PENELITIAN

3.1. Kerangka Konsep

Yaitu keterkaitan diantara ide-ide yang dianalisis ketika penelitian berlangsung. Representasi kerangka ini harus menunjukkan keterkaitan antarvariabel yang diteliti (Syapitri, 2021). Kerangka konseptual penelitian berawal dari faktor terjadinya mutasi, dampak yang ditimbulkan, kelainan yang muncul, dan upaya deteksi untuk dijadikan tahap awal dalam mencegah gangguan genetik.

Bagan 3.1 Kerangka Konsep Penelitian Deteksi Gen Hb E Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025



Keterangan :

Kerangka konsep penelitian ini menggambarkan alur dan tujuan penelitian yang sudah ditetapkan. Penelitian ini fokus pada deteksi gen Hemoglobin E pada pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan yang mengalami anemia atau kadar Hb rendah. Dengan adanya mutasi gen HbE pada



pasien gagal ginjal kronik yang mengalami anemia, maka akan memperburuk anemia tersebut.

BAB 4

METODE PENELITIAN

4.1. Rancangan Penelitian

Yaitu pendekatan terstruktur dan diterapkan guna menjawab pertanyaan dengan cara yang tepat dan akurat. Desain penelitian memuat pedoman yang harus di ikuti selama proses penelitian untuk memastikan bahwa hasil dan kesimpulan yang diperoleh adalah valid dan reliabel (Syapitri, 2021).

Desain penelitian membantu peneliti mengembangkan rencana penelitian yang sistematis dan logis , sehingga memudahkan pengaturan prosedur penelitian, mulai dari pengambilan sampel hingga analisa data. Rancangan penelitian yang dipakai pada penelitian ini ialah deskriptif kuantitatif (Yuwanto, 2019). Rancangan penelitian deskriptif kuantitatif digunakan untuk mengetahui hasil pemeriksaan kadar Hemoglobin, setelah didapat kadar Hb dilakukan pemeriksaan untuk menentukan apakah ada mutasi gen HbE sebagai penanda adanya penyakit Thalasemia.

4.2. Populasi dan Sampel

4.2.1. Populasi

Populasi mencakup semua karakter maupun atribut yang melekat pada subyek maupun obyek yang diteliti (Syapitri, 2021). Populasi penelitian ini didapat dari data rekam medis pasien GGK pada Januari sampai Februari 2025 sebanyak 25 pasien.

4.2.2. Sampel

Yaitu bagian penentuan populasi serta di ukur untuk memperoleh informasi tentang karakteristiknya, yang kemudian digunakan untuk membuat inferensi atau perkiraan tentang karakteristik populasi secara keseluruhan (Adiputra, 2021). Teknik dalam mengambil sampel penelitian ini memakai teknik total sampling yakni teknik mengambil sampel yang melibatkan semua populasi yaitu 25 orang. Teknik ini biasanya dipergunakan ketika total populasi kecil, yaitu kurang 30 orang (Adiputra, 2021).

Kriteria penentuan sampel, yakni :

1. Kriteria Inklusi :

- 1) Pasien dengan kadar Hb rendah yaitu <12 gr/dL (anemia)
- 2) Pasien GJK dengan hemodialisa di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan
- 3) Bersedia jadi obyek penelitian.

2. Kriteria Eksklusi :

- 1) Pasien dengan kadar Hb normal >12 gr/dL
- 2) Pasien yang tidak menderita Gagal Ginjal Kronik (GJK)
- 3) Populasi yang tidak mau jadi obyek penelitian (Lubis, 2023).

4.3. Variabel Penelitian dan Definisi Operasional

4.3.1. Variabel Penelitian

Yaitu konsep yang memiliki nilai yang beragam dan dapat dibedakan menjadi beberapa jenis atau kategori. Agar bisa dikatakan variabel, konsep itu harus mempunyai variabilitas. Variabel bisa diklasifikasikan berdasarkan tiga hal,

yaitu skala pengukurannya, konteks hubungannya dan kemampuan variabel untuk di tambahkan atau dikurangi sesuai rumus sampel. Selain itu, variabel juga didefinisikan secara operasional untuk memastikan kejelasan dan kespesifikan dalam pengukuran (Faisal, 2019). Variabel penelitian ini ialah gen Hemoglobin E sebagai penanda adanya penyakit Thalasemia yang akan memperburuk anemia pada pasien Gagal Ginjal Kronik di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan.

4.3.2. Definisi Operasional

Yaitu penjelasan rinci terkait variabel penelitian yang mencakup pengertian, cara mengukur, hasil pengukuran, serta skala mengukur yang digunakan dalam penelitian di lapangan. Dengan demikian, definisi operasional memberikan kejelasan dan kespesifikan tentang bagaimana variabel tersebut diukur dan dianalisis (Anggreni, 2022).

Tabel 4. 1 Definisi Operasional Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis Pada Pasien GGK Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan

Variabel	Defenisi	Indikator	Alat Ukur	Skala	Skor
Gen HbE	Identifikasi keberadaan gen HbE dalam darah pasien gagal ginjal kronik metode elektroforesis untuk mengetahui adanya kelainan hemoglobin E	Ladder geneaid 100 bp	Tes Elektroforesi s Hemoglobin (Hb)	N O M I N A L	Positif : terjadi mutasi Negatif : tidak terjadi mutasi

4.4. Instrumen Penelitian

Yaitu alat pengukuran dalam mengumpulkan data, sehingga proses penelitian menjadi lebih terstruktur serta mudah dipahami (Syapitri, 2021).

1. Alat

Peralatan yang diterapkan pada penelitian ini meliputi spuit 3 ml, plester, tourniquet, strip Hb, alat GCHb, micro tube (1,5 ml dan 0,2 ml), nierbeken, sarung tangan, alkohol swab, high-speed microocentrifuge, tabung EDTA, micropipette beserta micro tip (10 μ l, 200 μ l, 500 μ l, 1000 μ l), neraca analitik, mesin PCR Benchmarks TC-32 Mini Thermal Cycler, gelas beaker (500 ml dan 250 ml), gelas ukur 100 ml, magnetic stirrer dengan hot plate, Accuris MyGel Mini Electrophoresis, tray elektroforesis, comb elektroforesis.

2. Bahan

Bahan yang dipakai yakni Tri Reagent, sampel darah, *forward* (5'-TAGCAATTTGTACTGATGGTATGG-3') serta primer *reverse* (5'-TTTCCCAAGGTTTGAAGCTAGCTCTT-3'), Gel red larutan TAE 1X, *Gel agarose*, Ethanol absolut, *Loading dye*, ddH₂O, aquades, *Dna Marker*, Master MIX serta DNA ladder 100 bp.

4.5. Lokasi & Waktu Penelitian

4.5.1. Lokasi

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

4.5.2. Waktu Penelitian

Waktu penelitian ialah pada Mei hingga Juni 2025.

Tabel 4. 2 Waktu Penelitian

No	Tanggal	Kegiatan
1	23-27 Mei 2025	Persetujuan tindakan medis (<i>Informed consent</i>) diberikan sebelum pengambilan darah, yang kemudian digunakan dalam proses deteksi gen.
2	29 Mei 2025	Mengisi formulir peminjaman laboratorium biomolekuler dan peminjaman alat-alat yang digunakan dalam penelitian
3	09 Juni 2025	Mempersiapkan ruangan laboratorium serta mempersiapkan alat dan bahan untuk melakukan penelitian. Dimulai dari persiapan sampel, isolasi DNA, dan dilanjutkan ke komposisi mix PCR
4	10 Juni 2025	Melanjutkan ke tahap isolasi DNA komposisi mix PCR 30 siklus
5	11 Juni 2025	Melanjutkan ke tahap berikutnya yaitu pemeriksaan elektroforesis dengan pembuatan gel agarose serta <i>gel documentation</i>
6	12 Juni 2025	Melanjutkan ke tahap elektroforesis dan <i>gel documentation</i>

4.6. Prosedur Pengambilan dan Pengumpulan Data

4.6.1. Pengambilan data

Dalam mengambil data penelitian ini didapat melalui data primer yakni data yang didapat peneliti melalui pemberian *informed consent*, pengambilan darah vena, pemeriksaan kadar Hb, deteksi Hb E metode elektroforesis gel.

4.6.2. Teknik pengumpulan data

Teknik ini ialah proses yang dilaksanakan peneliti guna mendapat informasi yang relevan dengan penelitiannya (Anggreni, 2022). Yang menerangkan yakni, data dikumpulkan melalui pemberian *informed consent* pada subjek, diambil sampel darah, pemeriksaan kadar Hb, serta deteksi HbE menggunakan elektroforesis gel.

Tahap deteksi :

A. Mengambil darah vena serta memeriksa Hb

Pra analitik

1. Pasien bersiap-siap.
2. Peneliti memakai APD
3. Peralatan serta bahan disiapkan
4. Menerangkan maksud serta tujuan dalam mengambil darah

Analitik

1. Tempatkan lengan pasien dengan nyaman dan memaikaikan torniquet sekitar tiga jari di atas siku.
2. Menentukan lokasi pembuluh darah yang akan dipakai
3. Membersihkan area yang diambil darahnya memakai kapas alkohol 70%.
4. Menusukkan jarum dengan kemiringan 15-25 derajat
5. Sesudah darah masuk dalam spuit, taruh kapas di lengan serta tarik spuit pelan-pelan.
6. Tutup plester.
7. Memindahkan darah dari spuit ke dalam tabung EDTA serta meneteskan sampel strip Hb guna mengetahui kadar hemoglobin.
8. Memberikan label di tabung EDTA yang isinya darah responden.

Post Analitik

1. Susun kembali bahan serta peralatan yang sudah dipergunakan.
 2. Ucapkan terima kasih pada responden
- B. Tahap Isolasi
1. Ambil sampel darah sejumlah 3 ml ditabung EDTA
 2. Pindah 1 ml sampel darah di tabung micro centrifuge berukuran 1,5 ml
 3. Centrifuge sampel berkecepatan 5000 rpm sepanjang 3 menit

4. Ambillah supernatan hasil sentrifugasi
5. Tambah Tri – REAGENT solution dengan bandingan 1:1 pada sampel
6. Homogenkan serta diamkanlah berberapa saat
7. Sentrifius kecepatan 3000rpm selama 2 menit
8. Buang supernatant hasil sentrifius
9. Bilaslah pellet memakai Aquabides steril sejumlah 1x
10. Lalu pellet akhir larutkan memakai Buffer Tae 1x sejumlah 300µl

C. Komposisi MIX PCR

1. Siapkan mikrotube 0,2 ml
2. Masukkanlah Master MIX sejumlah 12,5 µl pada mikrootube 0,2 ml
3. Tambah Primer forward (10 pmol) serta Reverse (10 pmol) sejumlah 4 µl
4. Tambah DNA template sejumlah 4 µl
5. Tambah ddH₂O 6,5 µl
6. Homogen dalam MIX PCR

D. Tahapan PCR dengan 30 siklus

1. Hidupkan alat PCR serta tempatkan mikrotube 0,2 ml dengan isi komponen MIX PCR *well* PCR.
2. Aturlah program PCR.
3. Lakukan *pre denaturasi* pada suhu 95°C kurang lebih 3 menit.
4. Tahapan denaturasi dilaksanakan dengan suhu 98°C dengan lama 20 detik.
5. Setelah itu, tahapan annealing dengan suhu 60° - 70°C dengan lama 13 detik

6. Lalu tahapan elongasi suhu 72°C dengan lama 1 menit
7. Final elongasi pada suhu 72°C selama 1 menit
8. *HOLD* dengan suhu 4°C
9. Klik *Run*

E. Elektroforesis

1. Campur 1 gram bubuk agarosa dengan 100 ml buffer TAE 1x dalam gelas beaker, lalu rebus hingga mendidih memakai *magnetic stirrer with hot plate*.
2. Tambah satu tetes *gel red* ke agarosa panas untuk visual DNA.
3. Pipet 3 µl DNA hasil PCR serta campur 1 µl *loading dye*, lalu masukkan ke sumur gel agarosa.
4. Pipet 5 µl *ladder* 100 bp, campurkan dengan 1 µl *loading dye* sebagai penanda, lalu masukkan ke sumur.
5. Nyalakan alat elektroforesis dan jalankan 60 menit pada tegangan 90V. Lalu, pindah gel ke alat dokumentasi gel.

F. Gel Documentation

1. Kaitkan alat *Gel Documentation* dengan arus listrik
2. Taruh gel agarosa dari elektroforesis di meja *gel documentation*
3. Tutuplah *Gel Documentation* serta tekanlah tombol *On*
4. Mendokumentasikan hasil elektroforesis

4.6.3. Uji validitas dan reliabilitas

1. Validitas

Yaitu akuratnya tes dalam menerapkan fungsi pengukurannya. Agar tes dapat berfungsi dengan tepat, harus ada sesuatu yang di ukurnya. Oleh karena itu, dianggap valid, suatu tes harus mengetahui ukuran suatu hal secara cermat serta akurat (Miftachul Ulum, 2016).

Pada penelitian ini, alat yang digunakan untuk deteksi gen hemoglobin E (HbE) metode elektroforesis pada pasien Gagal Ginjal Kronik ialah *Benchmark Scientific E1101 Acuris MyGel Mini Electroporesis* serta PCR

2. Reliabilitas

Reliabilitas adalah pengukuran untuk mengetahui seberapa konsisten jawaban responden. Nilai reliabilitas biasanya dinyatakan dalam bentuk koefisien, dimana semakin tinggi nilai koefisien tersebut, maka akan semakin tinggi reliabilitas (Sahir, 2021). Hal yang bisa dilaksanakan peneliti dalam menaikkan reliabilitas alat ukur ialah :

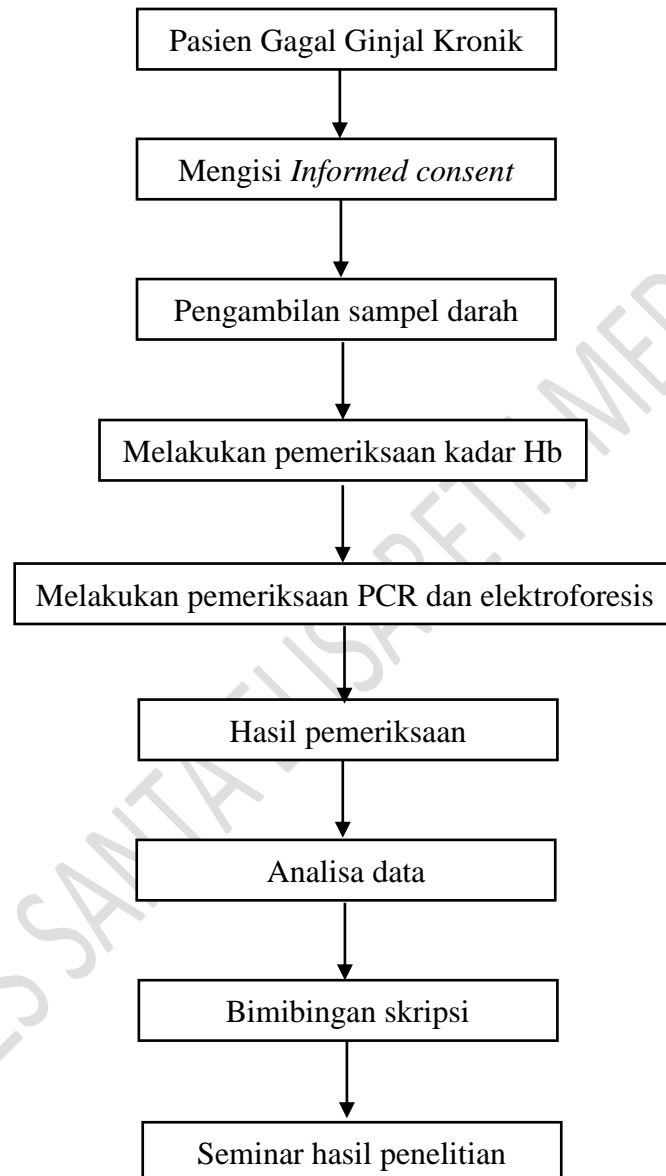
1. Periksa peralatan yang akan dipakai
2. Melakukan kalibrasi alat dengan rutin

4.7. Kerangka Operasional

Yaitu tahapan sistematis dalam pelaksanaan penelitian, dimulai dari pengajuan judul proposal sebagai langkah awal. Proposal tersebut kemudian diajukan dalam ujian proposal guna mendapatkan persetujuan dari pembimbing atau penguji. Setelah disetujui, penelitian harus melewati uji etik untuk memastikan bahwa kegiatan penelitian tidak melanggar prinsip-prinsip etika,

khususnya yang berkaitan dengan subjek penelitian. Selanjutnya, peneliti meminta persetujuan dari subjek melalui proses *informed consent* sebagai bentuk penghormatan terhadap hak partisipan. Tahap berikutnya adalah melakukan deteksi atau pengambilan data utama sesuai metode dan pengolahan hasil. Data yang telah diolah kemudian dianalisis untuk memperoleh kesimpulan ilmiah. Hasil dari analisis tersebut disusun dalam bentuk laporan hasil penelitian. Sebagai tahap akhir, peneliti mempresentasikan hasil penelitiannya melalui seminar hasil penelitian sebagai bentuk pertanggungjawaban akademik. Seluruh rangkaian ini menunjukkan bahwa penelitian dilakukan secara sistematis, terencana, dan sesuai dengan kaidah ilmiah.

Bagan 4. 1 Kerangka Operasional Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025



4.8. Analisa data

Adalah tahap mengolah data yang dikumpulkan yang menghasilkan informasi yang mudah diinterpretasikan serta dipahami. Analisa data melibatkan pengelompokkan, pengringkasan, dan pengolahan data untuk membentuk kesimpulan yang jelas dan bermanfaat bagi penelitian (Sahir, 2021). Analisa data yang digunakan dalam penelitian ini adalah statistik deskriptif (analisis univariat) dengan SPSS IBM 25 yang diolah dalam bentuk distribusi frekuensi, ukuran tendensi sentral (median, mean, modus), ukuran variabilitas (range, standar deviasi). Dengan demikian, statistik deskriptif memberikan cerminan yang sistematis serta jelas terkait data yang ada (Syapitri, 2021).

Dalam penelitian ini, analisis data berfungsi untuk mendeteksi keberadaan gen HbE pada penderita Gagal Ginjal Kronik menggunakan metode elektroforesis gel. Analisa data yang dipakai ialah analisa statistik deskriptif, dengan tujuan guna menganalisa serta menjelaskan hasil deteksi gen HbE dari setiap pasien yang sudah didapat melalui metode elektroforesis gel.

4.9. Etika penelitian

Yaitu norma serta kebiasaan dalam bermasyarakat. Kode etik peneliti merupakan pedoman moral yang mengatur perilaku peneliti dalam melakukan penelitian untuk perkembangan teknologi serta ilmu yang memiliki dampak positif untuk kemanusiaan (Faisal, 2019).

Penelitian Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

telah mendapatkan persetujuan etik dari Komite Etik Penelitian Kesehatan Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan dengan nomor etik “No. 022/KEPK-SE/PE-DT/IV/2025”. Berdasarkan hasil penilaian, penelitian ini telah dinilai layak secara etik dan dapat dilakukan.

Berikut adalah 4 prinsip dasar etika penelitian :

1. Menghargai serta menghormati subyek. Peneliti harus memperhatikan terjadinya penyalahgunaan serta bahaya penelitian serta melindungi subyek penelitian.
2. Manfaat (*Beneficence*). Penelitian harus bermfaat serta meminimalisir resiko ataupun kerugian subyek penelitian.
3. Tidak berbahaya untuk subyek penelitian (*NonMaleficence*). Peneliti harus memprediksi kemungkinan yang akan terjadi untuk mengatasi resiko yang membuat bahaya subye penelitian.
4. Keadilan. Penelitian harus seralas diantara resiko serta manfaatnya, tanpa membedakan subjek. Resiko yang dihadapi harus berdasarkan pengertian sehat, meliputi mental, fisik, serta sosial (Syapitri, 2021).

BAB 5

HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN

5.1. Gambaran dan Lokasi Penelitian

Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan merupakan institusi kesehatan swasta yang berlokasi di Jalan Haji Misbah No. 07, Kecamatan Medan Maimun, Provinsi Sumatera Utara. Pengelolaan Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan dipegang oleh Kongregasi Fransiskanes Santa Elisabeth. Dalam menjalankan misinya, terdapat instalasi berbagai medis, salah satunya laboratorium dan ruangan hemodialisa. Laboratorium RS ini berfungsi sebagai unit penunjang diagnosis yang membantu dokter dalam menetapkan diagnosis, memantau terapi, dan menentukan prognosis dengan cepat dan akurat. Adapun laboratorium Rumah Sakit ini terdiri dari beberapa unit yaitu hematologi, kimia klinik, mikrobiologi, patologi anatomi, dan imunologi.

Pengambilan sampel oleh penulis dilakukan di ruangan hemodialisa RS Santa Elisabeth Medan dan diperiksa di Laboratorium Biomolekuler Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.

5.2. Hasil Penelitian

Hasil penelitian yang dilakukan dari tanggal 09 April 2025 sampai 12 Juni 2025 tentang Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan Metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025 adalah sebanyak 25 sampel. Langkah-langkah dalam memperoleh hasil penelitian dimulai dengan meminta izin dalam mengakses dan mencatat data rekam medis pasien dengan kondisi Gagal Ginjal Kronik sebagai subjek

penelitian. Setelah memperoleh izin yang diperlukan, peneliti akan memberikan lembar persetujuan (*informed consent*) yang berisi informasi tentang hak-hak dan tanggung jawab partisipan, serta prosedur penelitian yang akan dilakukan. Pasien kemudian diminta untuk mengisi dan menandatangani lembar persetujuan tersebut sebagai bukti kesediaannya untuk berpartisipasi dalam penelitian.

Penelitian ini dimulai dengan pengambilan sampel darah vena yang kemudian diproses dengan sentrifugasi untuk menghasilkan buffy coat yang kaya akan DNA. Selanjutnya, isolasi DNA dilakukan dengan menggunakan Tri-Reagen pada perbandingan 1:1 untuk mendapatkan DNA yang murni. Setelah itu, proses PCR dilakukan dengan mencampurkan komponen mix PCR dan menambahkan primer forward serta reverse. Pengaturan suhu PCR meliputi denaturasi pada 95°C selama 3 menit, annealing pada 60°C selama 30 detik, dan elongasi pada 70°C selama 1 menit.

Selanjutnya adalah pembuatan gel agarosa dengan konsentrasi 1% dalam larutan TAE buffer, yang kemudian ditempatkan dalam cetakan dan dipindahkan ke alat elektroforesis setelah mengeras. Larutan TAE buffer ditambahkan hingga menutupi permukaan gel agarosa, dan sampel dimasukkan ke dalam sumur (well) pada gel. Elektroforesis dilakukan selama 60 menit dengan tegangan 35 volt, dan hasilnya kemudian divisualisasikan dan didokumentasikan menggunakan alat dokumentasi gel untuk analisis lebih lanjut. Adapun hasil penelitian adalah sebagai berikut :

5.2.1. Distribusi Frekuensi kadar Hb di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan

Tabel 5.1. Distribusi Kadar Hb Pasien di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

Karakteristik	Frekuensi (f)	Persentase (%)
Anemia	25	100 %
Total	25	100 %

Berdasarkan Tabel 5.1 di atas, distribusi karakteristik sampel berdasarkan status anemia pada sampel yang terlibat dalam penelitian ini dapat dilihat. Menurut data yang diperoleh, seluruh pasien sebanyak 25 orang (100%) diklasifikasikan sebagai penderita anemia. Oleh karena itu, tidak terdapat variasi status anemia dalam penelitian ini, karena semua sampel memiliki kondisi anemia.

Tabel 5.2. Distribusi Frekuensi Kadar Hb Pasien Berdasarkan Mean, Median, Standar deviasi, Minimum, Maximum dan 95%CI

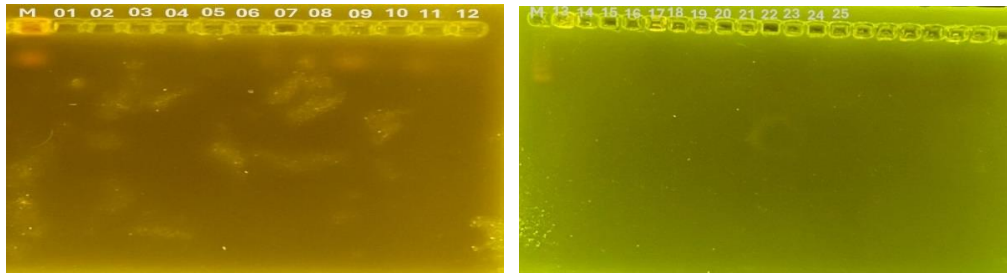
Variabel	Mean	Median	Standar deviasi	Min	Max	95%CI
Kadar Hb (gr/dL)	9,2	9,3	0,85	7,3	11,4	8,878 – 9,593

Berdasarkan Tabel 5.2, analisis statistik deskriptif terhadap 25 pasien yang mengalami anemia menunjukkan bahwa rata-rata Hb yaitu sebesar 9,2 g/dL. Nilai median sebesar 9,3 g/dL yang sedikit lebih tinggi dari rata-rata mengindikasikan distribusi data yang relatif sama. Standar deviasi sebesar 0,85 menunjukkan adanya variasi moderat dalam kadar Hb antar sampel. Interval kepercayaan 95% untuk rata-rata kadar Hb adalah antara 8,878 hingga 9,593 g/dL.

5.2.2. Hasil Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis

Pemeriksaan deteksi gen Hemoglobin E (HbE) dilakukan menggunakan metode elektroforesis gel agarose untuk mengidentifikasi keberadaan pita DNA yang menunjukkan mutasi genetik. Prosedur ini merupakan bagian penting dari

analisis molekuler karena memungkinkan visualisasi fragmen DNA hasil amplifikasi. Gambar berikut menyajikan hasil elektroforesis yang diperoleh dari 25 sampel pasien yang telah melalui tahapan isolasi DNA dan proses PCR.



Gambar 5. 1 Hasil Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

Hasil elektroforesis pada 25 sampel menunjukkan bahwa baik pita DNA sampel maupun pita DNA marker terlihat, namun tidak terlalu jelas. Hal tersebut disebabkan karena penanganan atau pengiriman sampel menepuh waktu dan jarak yang jauh sehingga pengaturan suhu tidak akurat, serta dikarenakan penggunaan bahan yang kurang tepat.

5.3. Pembahasan

5.3.1. Kadar Hb Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK)

Anemia sering terjadi pada pasien dengan penyakit ginjal kronik (GGK) yang menjalani hemodialisis. Kondisi ini disebabkan oleh berkurangnya produksi hormon eritropoietin oleh ginjal, kehilangan darah selama proses hemodialisis, serta kekurangan zat besi (Hasegawa, 2018). Berdasarkan pedoman terbaru dari KDIGO (2021) dan UK Kidney Association (2024), kadar hemoglobin (Hb) yang ideal pada pasien hemodialisis adalah antara 10 hingga 12 g/dL. Pemberian terapi eritropoiesis (ESA) biasanya dilakukan jika kadar Hb turun di bawah 10 g/dL.

Namun, menaikkan kadar Hb melebihi 12 hingga 13 g/dL tidak dianjurkan karena dapat meningkatkan risiko terjadinya komplikasi, seperti tekanan darah tinggi dan gangguan jantung (*Kdigo 2025 Clinical Practice Guideline For Anemia in Chronic Kidney Disease (Ckd)*, 2021).

Berdasarkan penelitian yang dilakukan, hasil analisis yaitu seluruh sampel penelitian, yang berjumlah 25 orang (100%), terdiagnosis sebagai penderita anemia dengan kadar Hb paling rendah yaitu 7,3 gr/dL dan yang paling tinggi adalah 11,4 gr/dL. Penelitian ini mengindikasikan bahwa tidak terdapat keragaman status anemia di antar pasien, karena seluruh pasien memiliki kondisi anemia yang sama.

Anemia pada gagal ginjal kronik disebabkan oleh beberapa faktor yang saling terkait. Salah satu penyebab utama adalah defisiensi eritropoietin (EPO), yaitu hormon yang diproduksi oleh ginjal untuk merangsang produksi sel darah merah. Ketika ginjal rusak, produksi EPO menurun, sehingga produksi sel darah merah juga menurun. Hal ini sejalan dengan penelitian yang dilakukan oleh Hazin, 2020 bahwa anemia pada pasien ginjal kronik dapat diidentifikasi dari kadar hemoglobin yang rendah, yaitu <12 g/dL pada perempuan dan <13 g/dL pada laki-laki, yang merupakan indikator penting dalam evaluasi terapi hemodialisis. Dengan demikian, anemia pada pasien GGK bukan hanya akibat kerusakan ginjal itu sendiri, tetapi juga merupakan efek sekunder dari proses pengobatan seperti hemodialisis (Hazin, 2020 dalam Arifin, 2023).

5.3.2. Keberadaan Gen HbE pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK)

HbE adalah varian hemoglobin akibat adanya mutasi titik pada kodon ke-26 gen β -globin. Mutasi ini menyebabkan perubahan asam amino glutamat (GAG) menjadi lisin (AAG). Perubahan ini berdampak pada proses pembentukan mRNA yang tidak normal dan menghasilkan sel darah merah yang bentuknya tidak teratur. Mutasi HbE ini juga mengaktifkan situs penyambungan RNA (splicing) yang biasanya tidak berfungsi pada gen β -globin, sehingga menyerupai urutan splicing 'AAGGTGAGT' yang dikenal sebagai situs splicing kriptik. Situs ini disebut "kriptik" karena tidak muncul pada mRNA normal (wild-type). Akibatnya, terjadi penyambungan RNA yang tidak normal dan produksi mRNA yang normal menjadi berkurang. Hal ini menyebabkan produksi β -globin menurun, sementara rantai α -globin menjadi berlebih, sehingga menimbulkan ketidakseimbangan rantai globin meskipun dalam tingkat yang ringan (Jiwoo Ha, 2019).

Berdasarkan hasil penelitian, diperoleh bahwa pita DNA baik pada sampel maupun marker memang terlihat, namun tampak kurang jelas dan tidak memiliki intensitas visual yang kuat. Ketidakjelasan ini menyebabkan keterbatasan dalam interpretasi hasil, sehingga tidak dapat dipastikan secara akurat ada atau tidaknya mutasi gen HbE pada sampel yang diperiksa. Kondisi ini menunjukkan bahwa kualitas visualisasi DNA yang kurang optimal dapat memengaruhi keandalan analisis genetik, khususnya dalam mendeteksi keberadaan mutasi spesifik seperti gen HbE. Hal tersebut disebabkan oleh beberapa hal yang memengaruhi kualitas DNA. Salah satu faktor utama adalah suhu yang tidak terkontrol selama pengiriman sampel, yang memungkinkan terjadinya degradasi DNA akibat

aktivitas enzim nuklease, seperti yang dijelaskan dalam studi Tomsia, 2023 di mana suhu tinggi ($>35^{\circ}\text{C}$) secara signifikan menurunkan integritas DNA (Tomsia, 2023). Selanjutnya, penelitian Divya, 2024 juga mendukung bahwa suhu dan enzimatis memiliki pengaruh besar terhadap fragmentasi DNA yang menyebabkan pita menjadi buram (Divya, 2024). Selain itu, Ruppert, 2023 menyebutkan bahwa penggunaan bahan preservatif yang tidak sesuai, seperti propilen glikol pada suhu tinggi, dapat mempercepat kerusakan DNA (Ruppert, 2023). Faktor lainnya adalah ketidaktepatan dalam penggunaan buffer pelindung seperti EDTA/Tris, sebagaimana dijelaskan dalam studi Oosting, 2020, yang menekankan pentingnya buffer dalam menstabilkan DNA pasca-ekstraksi (Oosting, 2020). Terakhir, jurnal Xin-Juan Fan, Yan Huang, 2020 menyoroti bahwa penundaan penanganan sampel lebih dari 24–48 jam pada suhu ruang dapat mempercepat degradasi DNA secara signifikan (Fan, 2020). Dengan demikian, visualisasi pita DNA yang tidak optimal dapat disebabkan oleh kombinasi kondisi suhu, bahan preservatif, buffer yang kurang tepat, serta waktu penanganan yang lambat.

Menurut penelitian Al-rawashde et al. (2023) dalam jurnal *Diagnostics*, mutasi gen Hb E (kodon 26, GAG>AAG) berhasil dideteksi menggunakan metode MARMS-PCR, dengan produk amplifikasi DNA berukuran sekitar 301 bp. Pada hasil elektroforesis gel agarosa 2%, digunakan penanda (marker) 100 bp ladder sebagai acuan untuk memperkirakan ukuran pita DNA yang terbentuk. Dalam beberapa kasus, pita DNA yang berada pada kisaran 100 bp tampak kurang jelas atau samar. Kondisi ini tidak menandakan bahwa mutasi terjadi tepat pada

posisi 100 pasangan basa, melainkan dapat menunjukkan kurang optimalnya proses amplifikasi DNA, terutama untuk fragmen berukuran pendek, seperti pada deteksi mutasi -28 (A>G) yang menghasilkan pita sebesar 145 bp dan berdekatan dengan marker 100 bp. Pita yang tidak tampak jelas tersebut dapat disebabkan oleh berbagai faktor teknis, seperti rendahnya konsentrasi DNA, penurunan kualitas reagen, atau kondisi PCR yang kurang sesuai. Dengan demikian, meskipun terdapat pita di sekitar ukuran 100 bp, mutasi Hb E sebenarnya terjadi pada sekitar pasangan basa ke-79 hingga 81 dalam urutan coding gen HBB. Oleh karena itu, keberadaan pita yang samar di wilayah tersebut tidak dapat dijadikan sebagai penanda langsung lokasi mutasi, melainkan lebih menunjukkan adanya kemungkinan permasalahan teknis dalam proses amplifikasi atau kualitas sampel yang digunakan (Al-rawashde, 2023).

BAB 6

SIMPULAN DAN SARAN

6.1. Simpulan

Berdasarkan hasil penelitian tentang Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025 dapat disimpulkan sebagai berikut :

1. Hasil pemeriksaan kadar Hb ditemukan bahwa seluruh sampel penelitian, yang berjumlah 25 orang (100%), terdiagnosis sebagai penderita anemia dengan kadar Hb paling rendah yaitu 7,3 gr/dL dan yang paling tinggi adalah 11,4 gr/dL, sehingga dapat dilanjutkan untuk pemeriksaan adanya mutasi deteksi gen HbE.
2. Hasil pemeriksaan ada atau tidaknya gen HbE pada Pasien Gagal Ginjal Kronik diperoleh hasil tidak ditemukan adanya mutasi gen hemoglobin E (HbE) pada sampel pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK), meskipun pasien mengalami kondisi anemia. diperoleh bahwa pita DNA baik pada sampel maupun marker memang terlihat, namun tampak kurang jelas dan tidak memiliki intensitas visual yang kuat sehingga presentase gen HbE pada pasien gagal Ginjal Kronik di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan tidak dapat ditentukan.

6.2. Saran

1. Bagi Peneliti Selanjutnya

Supaya lebih memperhatikan pengiriman sampel dalam setiap tahapan penelitian, khususnya yang melibatkan analisis DNA. Kondisi transportasi, seperti durasi pengiriman, suhu penyimpanan, dan media pelindung yang digunakan, harus direncanakan secara matang agar tidak terjadi degradasi pada materi genetik yang dapat memengaruhi kualitas hasil analisis. Disarankan agar sampel dikirim menggunakan sistem rantai dingin (cold chain) dengan suhu yang stabil serta dilengkapi dengan buffer atau bahan pengawet yang sesuai, guna mempertahankan integritas DNA hingga proses analisis dilakukan.

2. Bagi Mahasiswa

Bagi mahasiswa disarankan supaya lebih bisa menguasai teknik isolasi maupun ekstraksi DNA.

DAFTAR PUSTAKA

- Adiputra. (2021). *Metodologi Penelitian Kesehatan*. 1st edn. Medan: Yayasan Kita Menulis.
- Adriani, D. (2023). Peran Kadar Hemoglobin pada Kebugaran Jasmani Remaja, *Jurnal Penelitian Dan Karya Ilmiah Lembaga Penelitian Universitas Trisakti*, 8(2), 199–214.
- Akhdiyat, H.R. (2020). Analisis Kadar Hemoglobin pada Pasien Penderita Gagal Ginjal Kronik, *International Journal of Applied Chemistry Research*, 1(1), 1–5.
- Al-rawashde, F.A. (2023). HBB Gene Mutations and Their Pathological Impacts on HbE/ β -Thalassaemia in Kuala Terengganu, Malaysia, *Diagnostics*, 1–15.
- Aliviameita, A. (2019). *Buku Ajar Hematologi*. 1st edn. Jawa Timur: Umsida Press.
- Anggreni, D. (2022). *Buku Ajar Metodologi Penelitian Kesehatan*. 1st edn. STIKes Majapahit Mojokerto.
- Arifin, Z. (2023). Anemia pada Pasien dengan Gagal Ginjal Kronik yang Menjalani Hemodialisa, *Jurnal Ilmu Kesehatan*, 9(2), 1–7.
- Arishi, W.A. (2021). Techniques for the Detection of Sickle Cell Disease: a Review, *Micromachines*, 12(5), 1–22.
- Armilla, R. (2017). *Mutasi Gen Beta Globin pada Siswi SMAN 1 Sukaraja, Sukabumi*. Universitas Islam Negeri Syarif Hidayatullah Jakarta.
- Ayunina Rizky Ferdina. (2023). *Mengenal Anemia: Patofisiologi, Klasifikasi, dan Diagnosis*. 1st edn. Jakarta: BRIN.
- Barbara Jane Bain. (2018). *Haematology: a Core Curriculum*. 2nd edn. Jakarta: Buku Kedokteran EGC.
- Basu, C. (2015). *PCR Primer Design Series Editor*. 2nd edn. New York: Humana Press.
- Divya, K. (2024). Environmental Factors Affecting the Concentration of DNA in Blood and Saliva Stains: A Review, *Journal of Forensic Science and Research*, 8(1), 9–15.

- Faisal, S. (2019). *Metodologi Penelitian dan Statistik*. 1st edn. Jakarta Selatan: Pusat Pendidikan Sumber Daya Manusia Kesehatan.
- Fan, X.-J. (2020). Impact of Cold Ischemic Time and Freeze-Thaw Cycles on RNA, DNA and Protein Quality in Colorectal Cancer Tissues Biobanking, *Journal of Cancer*, 10(20), 4978–4988.
- Firdayanti. (2024). *Dasar-Dasar Hematologi*. 1st edn. Purbalingga: Eureka Media Aksara.
- Fucharoen, S. (2023). The hemoglobin E Thalassemias, *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, 2(8), 1–15.
- Hasegawa, T. (2018). Anemia in Conventional Hemodialysis: Finding the Optimal Treatment Balance, *Seminars in Dialysis*, 31(6), 599–606.
- I Made Bakta. (2018). *Hematologi Klinik Ringkas*. 1st edn. Buku Kedokteran EGC.
- Iman Permana Maksum. (2017). *Teknik Biologi Molekular*. 1st edn. Jatinanggor: Alqaprint.
- Jeremia Erikson Lee. (2019). *Karakteristik Penderita Gagal Ginjal Kronik (Ggk) Di RS Universitas Hasanuddin Periode Januari 2018 – Desember 2018, Kaos Gl Dergisi*. Universitas Hasanuddin.
- Jiwoo Ha, R.M. (2019). Hemoglobin E, Malaria and Natural Selection, *Evol Med Public Health*, 2019(1), 232–241.
- Jomoui, W. (2023). Molecular Understanding of Unusual HbE-B+-Thalassemia with Hb Phenotype Similar to HbE Heterozygote: Simple and Rapid Differentiation using HbE Levels, *Annals of Medicine*, 55(2), 1–15.
- Kdigo 2025 *Clinical Practice Guideline For Anemia in Chronic Kidney Disease (Ckd)* (2021) *Kidney Disease Improving Global Outcomes*.
- Kesehatan, K. (2020). Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor Hk.01.07/Menkes/328/2020 Tentang Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Tata Laksana Penyakit Ginjal Kronik, (11), 1–289.
- Kesuma, H. (2019). *Mengenal Penyakit Ginjal Kronis dan Perawatannya*. 1st edn. Semarang: Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro.
- Kholifah, S.C. (2019). *Asuhan Keperawatan Kebutuhan Nutrisi Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (Ggk) Dengan Hemodialisa di RST Tk.Ii Dr. Soepraoen Malang*. Politeknik Kesehatan Kemenkes Malang.

- Kidney Disease : the Basics* (2019) National Kidney Foundation. New York.
- Lubis, R. (2023). Perbandingan Kadar Asam Urat dan Laju Filtrasi Glomerulus (LFG) pada Pasien Gagal Ginjal Kronik Sebelum dan Sesudah Hemodialisa, *Jurnal Ilmiah Kohesi*, 7(1), 1–8.
- Mait, G. (2021). Gambaran Adaptasi Fisiologis dan Psikologis pada Pasien Gagal Ginjal Kronik yang Menjalani Hemodialisis di Kota Manado, *Jurnal Keperawatan*, 9(2), 1.
- Michov, B. (2019). *Electrophoresis Fundamentals*. 1st edn. Berlin: De Gruyter.
- Miftachul Ulum. (2016). *Uji Validitas Dan Uji Reliabilitas*. 1st edn. Malang: Media Sains Indonesia.
- Mislina, S. (2022). Analisa Perubahan Kadar Hemoglobin pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) yang Menjalani Hemodialisa di Rumah Sakit Annisa Cikarang, *Cerdika: Jurnal Ilmiah Indonesia*, 2(2), 191–198.
- Moiz, B. (2018). Hemoglobin E Syndromes in Pakistani Population, *BMC Blood Disorders*, 12(1), 3.
- Nagel, R.L. (2018). *Hemoglobin Disorders Molecular Methods and Protocols*. 1st edn. Totowa: Humana Press.
- Oosting, T. (2020). DNA Degradation in Fish: Practical Solutions and Guidelines to Improve DNA Preservation for Genomic Research, *Ecology and Evolution*, 10(16), 1–9.
- Purba, A.K. (2021). *Hubungan Pengetahuan Pengetahuan dengan Kepatuhan Pasien Gagal Ginjal Kronik dalam Menjalani Terapi Hemodialisa*. Politeknik Kesehatan Kemenkes Medan.
- Puspitaningrum, R. (2018). *Genetika Molekuler dan Aplikasinya*. 1st edn. Yogyakarta: Deepublish.
- Reiner Westermeier. (2016). *Electrophoresis in Practice*. 5th edn. Jerman: Wiley-Vch Verlag GmbH.
- Rosita, L. (2019). *Hematologi Dasar*. 1st edn. Yogyakarta: Universitas Islam Indonesia.
- Ruppert, L.S. (2023). Gauging DNA Degradation among Common Insect Trap Preservatives, *Entomologia Experimentalis et Applicata*, 171(3), 218–226.

- Sahir, S.H. (2021). *Metodologi Penelitian*. 1st edn. Yogyakarta: KBM Indonesia.
- Sholicha, C.A. (2019). Hubungan Asupan Zat Besi, Protein, Vitamin C dan Pola Menstruasi dengan Kadar Hemoglobin pada Remaja Putri di SMAN 1 Manyar Gresik, *Media Gizi Indonesia*, 14(2), 147–153.
- Situmorang, P.R. (2024). Skrining HbE Metode Elektroforesis Gel Sebagai Deteksi Dini B -Talasemia pada Mahasiswa Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2024, *Jurnal Kesehatan Tambusai*, 5(9), 1–10.
- Sulistiyowati, R. (2023). *Asuhan Keperawatan pada Klien Gagal Ginjal*. 1st edn. Malang: Unisma Press.
- Syapitri, H. (2021). *Buku Ajar Metodologi Penelitian Kesehatan*. 1st edn. Malang: Ahlimedia Press.
- Tomsia, M. (2023). Nucleic Acids Persistence-Benefits and Limitations in Forensic Genetics, *MDPI*, 1, 531–550.
- Yuwanto, L. (2019). *Pengantar Metode Penelitian Eksperimen*. 2nd edn. Yogyakarta: Graha Ilmu.

LAMPIRAN

Surat Ijin 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

Nomor : 475/STIKes/RSE-Penelitian/IV/2025
Lamp. : -
Hal : Permohonan Ijin Penelitian

Medan, 02 April 2025

Kepada Yth.:
Direktur
Rumah Sakit 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 untuk memberikan ijin penelitian bagi mahasiswa tersebut di bawah ini, yaitu:

No	Nama	NIM	Judul
1	Benedikta Bestari Daeli	092021005	Deteksi Gen Hemoglobin E (HBE) Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

Demikian hal ini kami sampaikan, atas perhatian dan kerjasamanya 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

Surat Balasan Penelitian



YAYASAN SANTA ELISABETH
RUMAH SAKIT SANTA ELISABETH MEDAN
JL. Haji Misbah No. 7 Telp : (061) 4144737 – 4512455 – 4144240
Fax : (061)-4143168 Email : rsemdn@yahoo.co.id
Website : <http://www.rssemedan.id>
MEDAN – 20152



TERAKREDITASI PARIPURNA

Medan, 04 April 2025

Nomor : 587/Dir-RSE/K/IV/2024

Kepada Yth,
Ketua STIKes Santa Elisabeth
di
Tempat

Perihal : Ijin Penelitian

Dengan hormat,

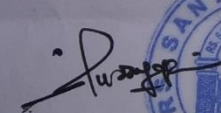

Sehubungan dengan surat dari Ketua STIKes Santa Elisabeth Medan Nomor : 475/STIKes/RSE-Penelitian/IV/2025 perihal : **Permohonan Ijin Penelitian**, maka bersama ini kami sampaikan permohonan tersebut dapat kami setujui.

Adapun Nama – nama Mahasiswa dan Judul Penelitian adalah sebagai berikut :

NO	NAMA	NIM	JUDUL PENELITIAN
1	Benedikta Bestari Daeli	092021005	Deteksi Gen Hemoglobin E (HBE) Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025.

Demikian kami sampaikan, atas perhatian dan kerjasamanya kami ucapkan terima kasih.

Hormat kami,
Rumah Sakit Santa Elisabeth



dr. Eddy Jefferson, Sp.OT(K), Sports Injury
Direktur

Cc. Arsip

Surat Keterangan Selesai Penelitian



YAYASAN SANTA ELISABETH
RUMAH SAKIT SANTA ELISABETH MEDAN
Jl. Haji Misbah No. 7 Telp : (061) 4144737 – 4512455 – 4144240
Fax : (061)-4143168 Email : rsemdn@yahoo.co.id
Website : <http://www.rssemdan.id>
MEDAN – 20152



TERAKREDITASI PARIPURNA

Medan, 26 Juni 2025

Nomor : 920/Dir-RSE/K/VI/2025

Kepada Yth,
Ketua STIKes Santa Elisabeth
di
Tempat

Perihal : Selesai Penelitian

Dengan hormat,

Sehubungan dengan surat dari Ketua STIKes Santa Elisabeth Medan Nomor : 475/STIKes/RSE-Penelitian/IV/2025 perihal : *Permohonan Ijin Penelitian*, maka bersama ini kami sampaikan bahwa mahasiswa tersebut telah selesai melakukan penelitian.

Adapun Nama Mahasiswa, Judul Penelitian dan Tanggal Penelitian adalah sebagai berikut :

NO	NAMA	NIM	JUDUL PENELITIAN	TGL. PENELITIAN
1	Benedikta Bestari Daeli	092021005	Deteksi Gen Hemoglobin E (HBE) Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025.	09 April – 12 Juni 2025


Demikian kami sampaikan, atas perhatian dan kerjasamanya kami ucapkan terima kasih.

Hormat kami,
Rumah Sakit Santa Elisabeth

dr. Eddy Jefferson, Sp.OT (K), Sports Injury
Direktur

Cc. Arsip

Surat Ijin Survey Awal dari STIKes

	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
---	---

Nomor: 124/STIKes/RSE-Penelitian/II/2025	Medan, 01 Februari 2025
Lamp. :	
Hal : <u>Permohonan Pengambilan Data Awal Penelitian</u>	


Kepada Yth.:
Direktur
Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan
di-
Tempat.

Dengan hormat,

Dalam rangka penyelesaian studi pada Program Studi Teknologi Laboratorium Medik Program Sarjana Terapan Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan, maka dengan ini kami mohon kesediaan Bapak untuk memberikan ijin pengambilan data awal., Adapun nama mahasiswa dan judul proposal adalah sebagai berikut:

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

Hormat kami,
Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan
Santa Elisabeth Medan


Mesiana Br Karo, M.Kep., DNSc
Ketua

Tembusan:
1. Mahasiswa yang bersangkutan
2. Arsip



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

Lampiran Surat Nomor : 124/STIKes/RSE-Penelitian/II/2025

Daftar Nama Mahasiswa Yang Akan Melakukan Pengambilan Data Awal Penelitian
Dirumah Sakit Santa Elisabeth Medan

No	Nama	NIM	Judul
1.	Anggi Nissa Simbolon	092021003	Uji Aktivitas Ekstrak Etanol Bawang Dayak (<i>Eleutherine palmifolia Merr</i>) Terhadap Pertumbuhan Bakteri <i>Salmonella typhi</i> pada media <i>Salmonella Shigella Agar</i> (SSA) di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.
2.	Benedikta Bestari Daeli	092021005	Deteksi Gen HBs Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronis Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan.
3.	Ivan Tegarman Gaurifa	092021007	Deteksi Gen Hemoglobin S Metode Elektroforesis Gel Pada Pasien Anemia Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025.
4.	Mareanus Telaumbanua	092021008	Analisis Uji Daya Hambat Air Perasan Buah Jeruk Nipis (<i>Citrus aurantifolia s.</i>) terhadap Pertumbuhan Bakteri <i>Staphylococcus aureus</i> secara In Vitro Di Laboratorium Sekolah Tinggi Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025
5.	Marina Friska Serlina Lase	092021009	Analisis Perbedaan Hasil Pemeriksaan Analisa Gas Darah Arteri Dengan Vena Pada Pasien Gagal Nafas Dirumah Sakit Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.
6.	Nela Bohalima	092021010	Uji Fitokimia Ekstrak Lengkuas Putih (<i>Alpinia galanga L</i>) Terhadap Bakteri <i>Klebsiella Pneumoniae</i> di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.
7.	Putri Rosita Limbong	092021012	Uji Antibakteri Ekstrak Daun Sirih Merah (<i>Piper crocatum</i>) terhadap Bakteri <i>Escherichia coli</i> di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025
8.	Sarah Nuriati Audina Siburian	092021013	Analisis Jumlah Dan Morfologi Leukosit Pada Pasien Leukemia di Rumah Sakit Elisabeth Medan Tahun 2025.



Hormat kami,
Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan
Santa Elisabeth Medan

Mestiana Br Karo, M. Kep., DNSc
Ketua

Surat Balasan dari Tempat Penelitian





YAYASAN SANTA ELISABETH
RUMAH SAKIT SANTA ELISABETH MEDAN
JL. Haji Misbah No. 7 Telp : (061) 4144737 – 4512455 – 4144240
Fax : (061)-4143168 Email : rsemdn@yahoo.co.id
Website : <http://www.rsemedan.id>
MEDAN – 20152



TERAKREDITASI PARIPURNA


Lampiran Nomor : 273/Dir-RSE/K/II/2025

Daftar Nama Mahasiswa Yang disetujui untuk melakukan Pengambilan Data Awal Penelitian

Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan

NO	NAMA	NIM	JUDUL PENELITIAN
1	Anggi Nissa Simbolon	092021003	Uji Aktivitas Estrak Etanol Bawang Dayak (<i>Eleutherine Palmifolia Merr</i>) Terhadap Pertumbuhan Bakteri <i>Salmonella Typhi</i> Pada Media <i>Salmonella Shigella Agar</i> (SSA) Di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.
2	Benedikta Bestari Daeli	092021005	Deteksi Gen HBs Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronis di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan.
3	Ivan Tegarman Gaurifa	092021007	Deteksi Gen Hemoglobin S Metode Elektroforesis Gel Pada Pasien Anemia di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025.
4	Mareanus Telaumbanua	092021008	Analisis Uji Daya Hambat Air Perasan Buah Jeruk Nipis (<i>Citrus Aurantifolia S.</i>) Terhadap Pertumbuhan Bakteri <i>Staphylococcus Aureus</i> Secara In Vitro Di Laboratorium Sekolah Tinggi Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.
5	Marina Friska Serlina Lase	092021009	Analisis Perbedaan Hasil Pemeriksaan Analisa Gas Darah Arteri Dengan Vena Pada Pasien Gagal Nafas Dirumah Sakit Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.
6	Nela Bohalima	092021010	Uji Fitokimia Ekstrak Lengkuas Putih (<i>Alpinia galanga L</i>) Terhadap Bakteri <i>Klebsiella Pneumoniae</i> di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.
7	Putri Rosita Limbong	092021012	Uji Antibakteri Ekstrak Daun Sirih Merah (<i>Piper Crocatum</i>) Terhadap Bakteri <i>Escherichia Coli</i> di Laboratorium Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan Tahun 2025.
8	Sarah Nuriati Audina Siburian	092021013	Analisis Jumlah Dan Morfologi Leukosit Pada Pasien Leukemia di Rumah Sakit Elisabeth Medan Tahun 2025.

Surat Komite Etik

**STIKes SANTA ELISABETH MEDAN**
KOMISI ETIK PENELITIAN KESEHATAN
JL. Bunga Terompet No. 118, Kel. Sempakata, Kec. Medan Selayang
Telp. 061-8214020, Fax. 061-8225509 Medan - 20131
E-mail: stikes_elisabeth@yahoo.co.id Website: www.stikeselisabethmedan.ac.id

KOMISI ETIK PENELITIAN KESEHATAN
HEALTH RESEARCH ETHICS COMMITTEE
SEKOLAH TINGGI ILMU KESEHATAN SANTA ELISABETH MEDAN

KETERANGAN LAYAK ETIK
DESCRIPTION OF ETHICAL EXEMPTION
"ETHICAL EXEMPTION"
No. 022/KEPK-SE/PE-DT/IV/2025

Protokol penelitian yang diusulkan oleh:
The research protocol proposed by

Peneliti Utama : Benedikta Bestari Daeli
Principal In Investigator


Nama Institusi : Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan
Name of the Institution

Dengan Judul:
Title

"Deteksi Gen Hemoglobin E (HBE) Dengan Metode Elektroforesis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) Di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025"

Dinyatakan layak etik sesuai 7 (tujuh) Standar WHO 2011, yaitu 1) Nilai Sosial, 2) Nilai Ilmiah, 3) Pemerataan Beban dan Manfaat, 4) Risiko, 5) Bujukan/Eksploitasi, 6) Kerahasiaan dan Privacy, dan 7) Persetujuan Setelah Penjelasan, yang merujuk pada Pedoman CIOMS 2016. Hal iniseperti yang ditunjukkanolehterpenuhiindicatorsetiapstandar.
Declared to be ethically appropriate in accordance to 7 (seven) WHO 2011 Standards, 1) Social Values, 2)Scientific Values,Equitable Assessment and Benefits, 4)Risks, 5)Persuasion/Exploitation, 6) Confidentiality and Privacy, and 7) Informed Consent, referring to the 2016 CIOMS Guidelines. This is as indicated by the fulfillment of the indicators of each standard.

Pernyataan Layak Etik ini berlaku selama kurun waktu tanggal 02 April 2025 sampai dengan tanggal 02 April 2026.
This declaration of ethics applies during the period April 02, 2025 until April 02, 2026.


April 02, 2025
Chairperson,
Mestiana B. Karp, M.Kep. DNSc.

Bukti Telah Uji Turnitin

DETEKSI GEN HEMOGLOBIN E (HBE) DENGAN METODE ELEKTROFORESIS PADA PASIEN GAGAL GINJAL KRONIK (GGK) DI RUMAH SAKIT SANTA ELISABETH MEDAN 2025

ORIGINALITY REPORT

19%	18%	6%	1%
SIMILARITY INDEX	INTERNET SOURCES	PUBLICATIONS	STUDENT PAPERS

PRIMARY SOURCES

1	repository1.stikeselisabethmedan.ac.id Internet Source	9%
2	repository.stikeselisabethmedan.ac.id Internet Source	6%
3	www.repository.stikeselisabethmedan.ac.id Internet Source	1%
4	www.scribd.com Internet Source	1%
5	andrisetiyawahyudi-fkp.web.unair.ac.id Internet Source	1%
6	juke.kedokteran.unila.ac.id Internet Source	<1%
7	proposalsampah.blogspot.com Internet Source	<1%
8	Eka Sartika, Rahma Elliya, Triyoso Triyoso. "Hubungan Tingkat Kecemasan dengan Kualitas Hidup Pada Pasien Gagal Ginjal	<1%

Lembar Konsul Bimbingan Skripsi

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



SKRIPSI

Nama Mahasiswa : Benedikta Bestari Daeh
 NIM : 090901000
 Judul : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan Metode Elektrophoresis Pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2005
 Nama Pembimbing I : Paska Ramawan Sihumorang SST., M.Biomed
 Nama Pembimbing II : Ruth Agree Kartina Sihombing, S.Si., M.Biomed
 Nama Pembimbing III : Rica Vera Br. Tarigan S. Pd., M.Biomed.

NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF		
				PEMB I	PEMB II	PEMB III
1	13/06-25	Pembimbing I Bu Paska	Penyusunan abstrak - Bahasa Inggris - Bahasa Indonesia	/s		
2	14/06-25	Pembimbing I Bu Paska	Perbaikan jumlah sampel	/s		
3	15/06-25	Pembimbing I Bu Paska	Pembuatan tabel terbuka	/s		



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF		
				PEMB I	PEMB II	PEMB III
4	16/06-25	Pembimbing I Bu Paska	Penyusunan awal	/s		
5	17/06-25	Pembimbing I Bu Paska	Penyusunan Pembahasan - Penyusunan Bab 6: Saran dan Kesimpulan	/s		
6	19/06-25	Pembimbing I Bu Paska	Penyusunan pembahasan	/s		
7	20/06-25	Pembimbing I Bu Paska	Hasil penelitian - Data spes	/s		
8	21/06-25	Pembimbing I Bu Paska	- Kesimpulan - Saran all	/s		
9	13/06-25	Pembimbing II Bu Ruth	Penyusunan Abstrak		ppp	



10	14/06-25	Pembimbing II Bu Ruth	Pengisian tabel frekuensi hasil		Phd	
11	15/06-25	Pembimbing II Bu Ruth	Pembahasan : - suhu - Penanganan sampel - Bahan		Phd	
12	17/06-25	Pembimbing II Bu Ruth	Sterilisasi alat		Phd	
13	18/06-25	Pembimbing II Bu Ruth	Jumlah sampel dan populasi		Phd	
14	19/06-25	Pembimbing II Bu Ruth	Saran dari kesimpulan		Phd	
15	20/06-25	Pembimbing II Bu Ruth	Lampiran & lengkap		Phd	

16	21 / 06 - 25	Pembimbing II Bu Ruth	Daftar Pustaka. acc		ppf	

Lembar Konsul Revisi Skripsi

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



REVISI SKRIPSI

Nama Mahasiswa : Benedikta Bestari Daeli

NIM : 092021005

Judul : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan metode Elektroforesis pada Pasien Gagal Ginjal kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025

Nama Penguji I : Paska Ramawati Sihombing SST., M.Biomed

Nama Penguji II : Ruth Agree Kartini Sihombing S.Si., M. Biomed

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

NO	HARI/ TANGGAL	PENGUJI	PEMBAHASAN	PARAF		
				Penguji I	Penguji II	Penguji III
1	Kamis, 26/06 - 25	Ibu Rica	<ul style="list-style-type: none"> - Perambahan jurnal pendukung - Perbaikan simpulan dan hasil 			
2	Senin, 30/06 - 25	Ibu Rica	<ul style="list-style-type: none"> - Perbaikan hasil - Daftar pustaka - Abstrak 			



NO	HARI/ TANGGAL	PENGUJI	PEMBAHASAN	PARAF		
				Penguji I	Penguji II	Penguji III
3	Selasa, 01/-25 07	Ibu Rica	- Daftar Pustaka - Acc			
4	Rabu, 02/-25 07	Ibu Ruth	- Jurnal pendukung - Abstrak			
5	Kamis, 03/-25 07	Ibu Ruth	- Daftar pustaka - Acc			
6	Kamis, 03/-25 07	Ibu Paska	- Abstrak			
7	Jumat, 04/-25 07	Ibu Paska	- Bab 2. dan bab 5 - Acc			

Lembar Konsul Bimbingan Proposal

Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan



PROPOSAL

Nama Mahasiswa : BENEDIKTA BESTARI DAELI
 NIM : 092021005
 Judul : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan Metode Elektroporesis
Pada Pasien Gagal Ginjal Kronis (GGK) Di Rumah
Sakit Santa Elisabeth Medan
 Nama Pembimbing I : Paska R. Sihumorang S.ST., M.Biomed.
 Nama Pembimbing II : Ruth A. K. Sihombing

NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
1	Kamis, 19 Desember 2024	Pembimbing I Bu Paska R. Sihumorang, S.ST. M. Biomed	Pengajuan dan penentuan judul		
2	Rabu, 08 Januari 2025	Pembimbing I Bu Paska R. Sihumorang, S.ST. M. Biomed	- Perbaikan latar belakang - penambahan prevalensi		
3	Sabtu, 11 Januari 2025	Pembimbing I Bu Paska R. Sihumorang, S.ST. M. Biomed	- menambahkan peneliti terdahulu - Rumusan masalah, Tujuan dan Manfaat		



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
4	Selasa, 28 Januari 2025	Pembimbing I Bu Paska P. Sihmorang, S.ST.M. Biomed	- Perbaikan Bab 1 (Latar Belakang)		
5	Sabtu, 1 Februari 2025	Pembimbing I Bu Paska P. Sihmorang, S.ST.M. Biomed	- Penyusunan Bab II - Perbaikan Sistematika Penulisan		
6	Senin, 3 Februari 2025	Pembimbing I Bu Paska P. Sihmorang, S.ST.M. Biomed	- Perbaikan Bab II - Penyusunan Bab 3,4		
7	Selasa, 4 Februari 2025	Pembimbing I Bu Paska P. Sihmorang, S.ST.M. Biomed	- Perbaikan Bab 3 - Perbaikan Variabel		
8	Selasa, 11 Februari 2025	Pembimbing I Bu Paska P. Sihmorang, S.ST.M. Biomed	disetujui mayu yan proposal		
9	Rabu, 15 Januari 2025	Pembimbing II Bu Ruth	Revisi Judul		




NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
10	Jumat, 7 Februari 2025	Pembimbing II Bu Ruth	<ul style="list-style-type: none"> - Latar belakang: pengaruh kelebihan zat besi terhadap anemia - Perbaikan point - dit. presipitasi (sickling) - cross sectional - Enklusi, Rumus sampel, Etku 		<i>Pf</i>
11	Senin, 10 Februari 2025 09.40	Pembimbing II Bu Ruth	<ul style="list-style-type: none"> - Perbaikan bab 2: 2.3. Hemoglobin, 2.3.1 Hemoglobin S. - penyebab umum dan khusus dari G6K - frekuensi buang air kecil - Tambahan definisi operasional Hb S. 		<i>Pf</i>
12	Senin, 10 Februari 2025 13.00	Pembimbing II Bu Ruth	<ul style="list-style-type: none"> - Penyebab umum G6K - frekuensi buang air kecil 		<i>Pf</i>
13	Selasa, 11 Februari 2025 11.00	Pembimbing II Bu Ruth	<ul style="list-style-type: none"> - Klasifikasi G6K, Manifestasi - Kriteria inklusi dan eksklusi 		<i>Pf</i>
14	Selasa, 11 Februari 2025 13.00	Pembimbing II Bu Ruth	<ul style="list-style-type: none"> - Menambahkan referensi eritropoiesis di 2.3.1 setelah presipitasi. 		<i>Pf</i>
15	Rabu, 12 Februari 2025	Pembimbing I Bu Ruth	<ul style="list-style-type: none"> - Revisi bab 2 - Penambahan peneliti terdahulu. 		<i>Pf</i>



NO	HARI/ TANGGAL	PEMBIMBING	PEMBAHASAN	PARAF	
				PEMB I	PEMB II
16	Kamis, 13 Februari 2023	Pembimbing 2 Bu Ruth	acc judul		<i>[Signature]</i>

Lembar Konsul Revisi Proposal



Buku Bimbingan Proposal dan Skripsi Prodi TLM STIKes Santa Elisabeth Medan

REVISI PROPOSAL

Nama Mahasiswa : Benedikta Bestari Daeh

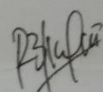
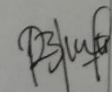
NIM : 092031005

Judul : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) Dengan Metode Elektroporasi pada Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2005

Nama Penguji I : Paska Ramawati Sihmorang S.Si., M. Biomed

Nama Penguji II : Ruth Agree Karini Sihombing S.Si., M. Biomed

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

NO	HARI/ TANGGAL	PENGUJI	PEMBAHASAN	PARAF		
				Penguji I	Penguji II	Penguji III
1	Selasa, 19/ - 25 102	Ibu Rica	Perbaikan Bab 2			
2	Kamis, 20/ - 25 102	Ibu Rica	Perbaikan daftar pustaka			

1



NO	HARI/ TANGGAL	PENGUJI	PEMBAHASAN	PARAF		
				Penguji I	Penguji II	Penguji III
3	Jumat, 21/-25 02	Ibu Rica	-Perbaiki kerangka konsep - Acc			
4	Senin, 24/-25 02	Ibu Ruth	Penambahan materi di bab 2			
5	Selasa, 25/-25 02	Ibu Ruth	Perbaiki populasi dan sampel - Acc			
6	Rabu, 26/-25 02	Ibu Paska	Bab 3 kerangka konsep			
7	Senin, 03/-25 03	Ibu Paska	Bab 4. Acc			

MASTER DATA

Judul : Deteksi Gen Hemoglobin E (HbE) dengan Metode Elektroforesis pada
Pasien Gagal Ginjal Kronik (GGK) di Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan 2025.

No	Nama	Umur	Jenis Kelamin	Kadar Hb	Terdapat Pita	Pita Kurang Jelas
1	Tn.B	48	Laki-laki	8.8		✓
2	Tn.L	53	Laki-laki	9.8		✓
3	Ny.M	56	Perempuan	9.2		✓
4	Ny.W	42	Perempuan	8.2		✓
5	Ny.R	56	Perempuan	9.3		✓
6	Tn.T	65	Laki-laki	10.3		✓
7	Tn.S	59	Laki-laki	9		✓
8	Tn.R	45	Laki-laki	8		✓
9	Ny.M	44	Perempuan	7.3		✓
10	Ny.H	51	Perempuan	8.5		✓
11	Tn.P	57	Laki-laki	11.4		✓
12	Ny.S	48	Perempuan	9.3		✓
13	Tn.J	49	Laki-laki	10.1		✓
14	Tn.W	55	Laki-laki	9.1		✓
15	Ny.R	58	Perempuan	9.5		✓
16	Ny.Y	43	Perempuan	9.3		✓
17	Ny.H	52	Perempuan	10.1		✓
18	Tn.P	57	Laki-laki	9.1		✓
19	Tn.A	48	Laki-laki	9.5		✓
20	Ny.D	54	Perempuan	9.3		✓
21	Tn.N	59	Laki-laki	10.1		✓
22	Tn.B	46	Laki-laki	8.4		✓
23	Tn.S	55	Laki-laki	9.3		✓
24	Ny.J	47	Perempuan	9.8		✓
25	Ny.R	57	Perempuan	8.3		✓

Hasil Output Data di Aplikasi SPSS

Kadar Hb

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	7.3	1	4.0	4.0	4.0
	8.0	1	4.0	4.0	8.0
	8.2	1	4.0	4.0	12.0
	8.3	1	4.0	4.0	16.0
	8.4	1	4.0	4.0	20.0
	8.5	1	4.0	4.0	24.0
	8.8	1	4.0	4.0	28.0
	9.0	1	4.0	4.0	32.0
	9.1	2	8.0	8.0	40.0
	9.2	1	4.0	4.0	44.0
	9.3	5	20.0	20.0	64.0
	9.5	2	8.0	8.0	72.0
	9.8	2	8.0	8.0	80.0
	10.1	3	12.0	12.0	92.0
	10.3	1	4.0	4.0	96.0
	11.4	1	4.0	4.0	100.0
	Total	25	100.0	100.0	

Skor

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Anemia	25	100.0	100.0	100.0

Gambar Alat



high-speed microcentrifuge



mesin PCR Benchmarks TC-32 Mini Thermal Cycler



**Accuris My Gel Mini
Electrophoresis, tray elektroforesis,
comb elektroforesis**



Gel Documentation



Magnetic stirrer dengan hot plate

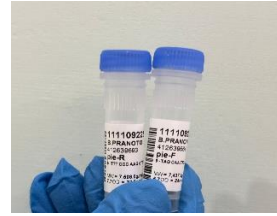


Mikropipet dan tip

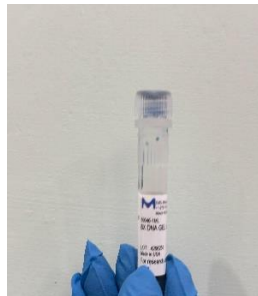
Gambar Bahan



Sampel darah Pasien GGK dari Rumah Sakit Santa Elisabeth Medan



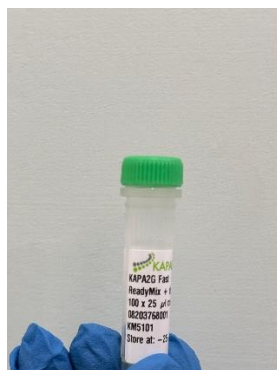
Primer forward (5'-TAGCAATTTGTACTGATGGTATGG-3') serta primer reverse (5'-TTTCCCAAGGTTTGAAGTCTCTT-3')



Loading dye buffer



DNA ladder 100 bp



Master Mix PCR



Tri reagen



Agarosa



TAE Buffer

Dokumentasi Kegiatan



Pengambilan sampel darah



Memasukkan sampel kedalam sumur (well)



Melihat hasil di alat Gel Documentation