

**SKRINING GEN HBE SEBAGAI DETEKSI THALASSEMIA DENGAN METODE  
ELEKTROFORESIS PADA MAHASISWI SEKOLAH TINGGI ILMU  
KESEHATAN SANTA ELISABETH MEDAN**

**Helena Servinitasya Harefa<sup>1\*</sup>, Paskah Ramawati Situmorang<sup>2</sup>, Rica Vera Br  
Tarigan<sup>3</sup>**

<sup>1-3</sup>STIKes Santa Elisabeth Medan

Email Korespondensi: helenharefa123@gmail.com

Disubmit: 23 September 2025

Diterima: 29 Oktober 2025

Diterbitkan: 01 November 2025

Doi: <https://doi.org/10.33024/mnj.v7i11.22835>

**ABSTRACT**

*Thalassemia is a genetic disease characterized by abnormalities in hemoglobin production. One variant frequently found in Southeast Asia is Hemoglobin E (HbE). HbE screening is important for early detection and prevention of thalassemia. The purpose of this study was to determine the presence of HbE gene mutations in female students in the Medical Laboratory Technology Study Program at the Santa Elisabeth College of Health Sciences, Medan, using electrophoresis. This quantitative descriptive study employed a purposive sampling technique in 27 female students. Hemoglobin levels were measured using Hb strips, followed by DNA isolation, PCR amplification, and analysis using agarose gel electrophoresis. Seventy-four percent of respondents had Hb levels below normal. Electrophoresis results showed unclear DNA bands, making it impossible to confirm the presence of HbE gene mutations. This is suspected to be due to errors in reagent concentration and pipetting technique. The majority of female students had low Hb levels, but electrophoresis results could not confirm the presence of HbE gene mutations. Further research with optimal laboratory techniques and a larger sample size is needed.*

**Keywords:** *Thalassemia, Hemoglobin E, Electrophoresis, Genetic Screening*

**ABSTRAK**

Thalassemia merupakan penyakit genetik yang ditandai dengan kelainan produksi hemoglobin. Salah satu varian yang sering ditemukan di Asia Tenggara adalah Hemoglobin E (HbE). Skrining HbE penting dilakukan sebagai upaya deteksi dini dan pencegahan thalassemia. Tujuan mengetahui adanya mutasi gen HbE pada mahasiswa Program Studi Teknologi Laboratorium Medik STIKes Santa Elisabeth Medan menggunakan metode elektroforesis. Penelitian ini bersifat deskriptif kuantitatif dengan teknik purposive sampling pada 27 mahasiswa. Pemeriksaan kadar hemoglobin dilakukan menggunakan strip Hb, dilanjutkan isolasi DNA, amplifikasi dengan PCR, dan analisis menggunakan elektroforesis gel agarosa. Sebanyak 70,4% responden memiliki kadar Hb di bawah normal. Hasil elektroforesis menunjukkan pita DNA tidak tampak jelas sehingga tidak dapat dipastikan adanya mutasi gen HbE. Hal ini diduga akibat kesalahan konsentrasi reagen dan teknik pemipetan. Mayoritas mahasiswa memiliki kadar Hb rendah, namun hasil elektroforesis tidak dapat mengonfirmasi keberadaan mutasi gen

HbE. Perlu dilakukan penelitian lebih lanjut dengan optimasi teknik laboratorium dan jumlah sampel lebih besar.

**Kata kunci:** Thalassemia, Hemoglobin E, Elektroforesis, Skrining Genetik

## PENDAHULUAN

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

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

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

bervariasi antara 1-30% di berbagai Negara.

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

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

Penyakit Thalassemia mengakibatkan pasien perlu menerapkan tranfusi darah dalam sepanjang umurnya. Kelainan ini menyebabkan pasien terkena kurang darah atau anemia yang membuat penderita mudah lemas dan lelah (Rediyanto, 2023). Thalassemia menjadi permasalahan dikarenakan kurangnya kadar Hb dalam darah penderita, sehingga mengakibatkan kelainan hemoglobin. Kelainan

dalam Hemoglobin (Hb), meliputi seluruh kelainan genetik dalam Hb seperti HbS, HbC dan HbE (Wulandari, 2021).

Pemeriksaan kesehatan merupakan bagian dari proses skrining kesehatan yang penting untuk menjaga kesehatan. Fungsi Skrining kesehatan yaitu untuk mendeteksi penyakit sejak dini atau untuk mengidentifikasi kondisi medis yang belum tampak secara klinis, melalui pemeriksaan, tes serta prosedur lain. Proses ini dilakukan untuk membedakan antara orang yang tampak sehat namun sebenarnya mengalami gangguan kesehatan (Santi Gaharpung et al., 2024).

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

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

Temuan lain dari Singh et al., (2021) memaparkan, bayi yang baru lahir pada gen HbE Thalasemia dari warisan orang tua tidak mempunyai gejala berat sebab mempunyai Hbf, dimana terdapat 2 rantai  $\alpha$  serta  $\gamma$  dalam globin yang terdapat dalam masa janin serta bayi baru lahir. Ketika anak masuk umur 6-12 bulan, HbF bisa diganti melalui HbA. HbA ialah hemoglobin dengan mempunyai 2 rantai  $\alpha$  serta  $\beta$  dalam globin.

Maka, bila terdapat keterlambatan pada pengobatan anak pasien HbE- $\beta$ -thalasemia bisa mengakibatkan anemia berat sampai kematian anak.

Saat ini thalasemia tidak bisa sembuh, namun bisa dilakukan pencegahan melalui skrining dan edukasi kesehatan sebagai pemutus rantai kelainan dalam sel darah merah. Skrining tersebut diterapkan oleh wanita berusia >19 tahun, sebab dalam umur tersebut wanita bisa menikah serta menjadi calon ibu di waktu yang akan datang. Maka, penyakit tersebut bisa dilakukan pencegahan dini (Suwiryawan et al., 2023).

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

## KAJIAN PUSTAKA

### Thalasemia

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

Thalasemia adalah kondisi yang menyebabkan rusaknya hemoglobin karena mutasi dan

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

### Eritrosit

Eritrosit adalah suatu sel yang memiliki jumlah besar pada darah serta berperan penting. Jumlah eritrosit pria sehat terdapat 5,4 juta sel per microliter darah, serta wanita terdapat 4,8 juta sel per microliter darah. Eritrosit berbentuk cakram bikonkaf, berdiameter 7,5  $\mu\text{m}$ , dan ketebalan 2,6  $\mu\text{m}$  (Rosita, 2019).

### Hemoglobin

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

### HbE dengan Thalasemia

Hemoglobin E (HbE) merupakan salah satu varian hemoglobin yang disebabkan oleh mutasi titik pada gen  $\beta$ -globin, tepatnya di kodon 26, di mana terjadi substitusi basa dari GAG menjadi AAG. Mutasi ini menyebabkan penggantian asam

amino glutamat menjadi lisin. Akibatnya, produksi rantai  $\beta$ -globin terganggu dan menghasilkan hemoglobin yang tidak stabil. Individu yang memiliki satu alel HbE (heterozigot/HbAE) umumnya tidak menunjukkan gejala yang signifikan dan hanya mengalami anemia ringan atau tidak sama sekali. Namun, ketika seseorang memiliki kombinasi gen HbE dan gen thalasemia  $\beta$ , maka dapat terjadi kondisi yang disebut HbE/ $\beta$ -thalassemia. HbE/ $\beta$ -thalassemia merupakan bentuk kombinasi atau komposit heterozigot dari mutasi hemoglobin E dan mutasi  $\beta$ -thalassemia.

### Skrining

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

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

### Poly Merase Chain Reaction

Ini merupakan metode enzimatik yang digunakan dalam menggandakan sekuens nukleotida dengan eksponensial dalam kondisi *in vitro*., PCR dapat mengamplifikasi urutan SNA hanya dalam beberapa jam.

### Elektroforesis Gel

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

### METODOLOGI PENELITIAN

Penelitian ini menggunakan desain deskriptif kuantitatif. Sampel sebanyak 27 mahasiswa dipilih secara purposive dengan kriteria usia 19-22 tahun. Prosedur penelitian meliputi: **Pemeriksaan kadar Hb** menggunakan strip Hb, **Isolasi DNA** dari sampel darah EDTA, **Amplifikasi PCR** dengan primer spesifik HbE, dan **Analisis elektroforesis gel agarosa** untuk melihat adanya pita DNA mutasi HbE. Data dianalisis secara deskriptif dan disajikan dalam tabel distribusi frekuensi.

### HASIL PENELITIAN

Hasil penelitian diperoleh mulai dari pengambilan darah vena,

kemudian di sentrifugasi untuk menghasilkan DNA (buffycoat) kemudian isolasi DNA, dimana sampel dibilas dengan menggunakan Tri-Reagen dengan perbandingan 1:1. Selanjutnya, dilakukan pencampuran komponen PCR mix dan penambahan primer forward dan reverse. Proses PCR dijalankan dengan pengaturan program denaturasi 95°C selama 3 menit, annealing 60°C selama 30 detik dan elongasi 70°C selama 1 menit. Setelah itu pembuatan gel agarosa dengan perbandingan 1gram agarosa 100ml larutan TAE buffer, Lalu dimasukkan ke dalam cetakan, setelah agarose terbentuk pindahkan ke alat elektroforesis selanjutnya masukan larutan TEA buffer hingga menutupi permukaan agarosa, selanjutnya sampel dimasukkan ke dalam Well (sumur) setelah itu alat elektroforesis dihidupkan ditentukan dalam waktu 60 menit dengan tegangan 35vol. Setelah 60 menit hasilnya dibaca menggunakan alat dokumentasi gel.

### Kadar Hb

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

**Tabel 1. Distribusi Frekuensi kadar Hb sebelum dilakukan Skrining HbE Metode Elektroforesis Sebagai deteksi Thalasemia Pada Mahasiswa Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.**

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

Dari tabel 1. di peroleh bahwa dari 27 sampel, sebanyak 19 orang (70%) tercatat memiliki kadar Hb rendah, sedangkan 8 orang (29,6%) berada dalam rentang normal. Hasil ini memperlihatkan bahwa mayoritas

sampel memiliki kadar Hb di bawah normal. Penggunaan frekuensi dan persentase memudahkan perbandingan antar kategori dalam populasi yang diteliti.

**Tabel 2. Distribusi Frekuensi Kadar Hb Berdasarkan Nilai Mean, Median, Standar deviasi, Minimum, Maximum Pada Mahasiswa Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan 2025.**

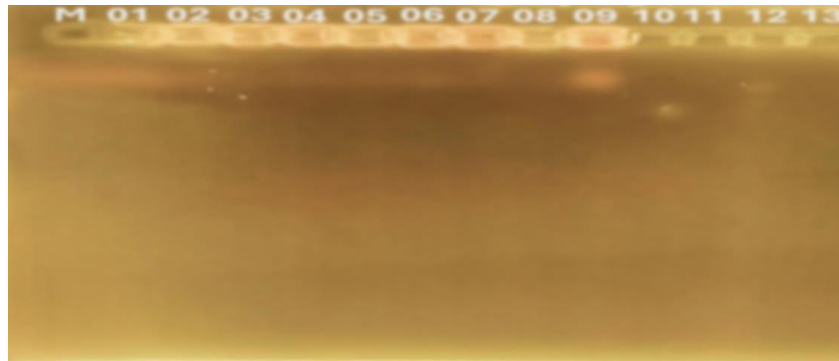
Variabel	Mean	Median	Standar deviasi	Min	Max	95% CI
Kadar hb (gr/dL)	11.71	11.30	2,29	9,0	17,2	10,80-12,62

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

#### **Hasil Skrining HbE Metode Elektroforesis Gel**

Mutasi gen HbE merupakan perubahan genetik pada gen beta-globin yang menyebabkan terbentuknya varian hemoglobin E, yaitu jenis hemoglobin yang tidak normal. Perubahan ini terjadi akibat substitusi asam amino tertentu dalam rantai beta hemoglobin, sehingga dapat memengaruhi fungsi normal hemoglobin dalam mengangkut oksigen. Meskipun pada individu heterozigot gejala yang muncul biasanya ringan atau bahkan tanpa gejala, mutasi ini tetap penting untuk dideteksi, terutama jika terjadi kombinasi dengan gen thalasemia lainnya yang dapat memperberat kondisi klinis. Oleh karena itu, deteksi mutasi gen HbE melalui pemeriksaan molekuler sangat penting sebagai langkah awal dalam skrining thalasemia. Adanya risiko penyakit hemoglobinopati jika diwariskan secara genetik.





Gambar 1. Hasil skrining HbE metode elektroforesis gel sebagai deteksi Thalasia pada mahasiswi Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Santa Elisabeth Medan.

Hasil elektroforesis pada 27 sampel menunjukkan bahwa pita DNA dari sampel dan marker tidak tampak dengan jelas pada gel agarosa. Hal tersebut disebabkan karena ada beberapa bahan atau reagen yang kurang tepat dalam pembuatan dosis. Selain itu teknik pemipetan yang kurang tepat juga

dapat menyebabkan ketidakseimbangan konsentrasi reagen dalam campuran reaksi. Sehingga tidak dapat dikonfirmasi apakah terjadi mutasi gen HbE atau tidak, karena pada hasil menunjukkan gambar yang tampak tidak jel.

## PEMBAHASAN

### Kadar Hb

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

### Faktor Kadar Hb Menurun Pada Kasus Thalasia Juga Disebabkan Karena Gangguan Produksi Hemoglobin Akibat Mutasi Genetik.

Misalnya, seperti pada penelitian Galanello & Origa (2020), thalasia menyebabkan ketidakseimbangan sintesis rantai

globin yang menghasilkan hemoglobin tidak normal. Hemoglobin yang terbentuk menjadi tidak stabil dan mudah rusak, sehingga menyebabkan terjadinya *ineffective erythropoiesis* atau pembentukan sel darah merah yang tidak efektif. Proses ini mengakibatkan tubuh memproduksi eritrosit dalam jumlah banyak, tetapi sebagian besar dihancurkan sebelum matang sempurna.

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

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

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

### **Skrining gen HbE**

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

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

### **KESIMPULAN**

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

### **SARAN**

Untuk peneliti selanjutnya agar lebih menguasai teknik isolasi



maupun ekstraksi DNA. Diharapkan peneliti selanjutnya dapat meningkatkan ketelitian dalam proses pemipetan serta mempersiapkan alat dan bahan dengan baik sebelum melakukan pemeriksaan.

#### DAFTAR PUSTAKA

- Adiputra Sudarma, I. M., & Trisnadewi, Ni Wayan, D. (2021). Metodologi Penelitian Kesehatan. In: Metodologi Penelitian Kesehatan. In *Angewandte Chemie International Edition*, 6(11), 951-952.
- Anggreni, D. (2022). Penerbit STIKes Majapahit Mojokerto BUKU AJAR (Mk. Eka Diah Kartiningrum, SKM. (ed.); Cetakan pe). STIKes Majapahit Mojokerto.
- Asiffa, E. (2021). Gambaran Kadar Hemoglobin Pada Mahasiswi Stikes Insan Cendiekia Medika Jombang 2021. *Skripsi*, 5010, 81.
- Asmarinah, Arozal, W., Sukmawati, D., Syaidah, R., & Prijanti, A. (2023). *Darah : Kelainan dan Transfusi* 89-93
- Aziza, N. (2023). Metodologi penelitian 1 : deskriptif kuantitatif. *ResearchGate*, July, 166-178.
- Bakta, M. (2020). *Hematologi Klinik Ringkas* 23-35, jakarta
- Benchmark Scientific TC-32 Mini Thermal Cycler Instruction Manual. (2022).
- Cernich, I. R., Piffaretti, M. ., Sivori, A., & Nietto, R. (2021). Talasemia. *La Semana Médica*, 113(13), 89-100.
- Guan, X. L., Chang, D. P. S., Mok, Z. X., & Lee, B. (2023). Assessing variations in manual pipetting: An under-investigated requirement of good laboratory practice. *Journal of Mass Spectrometry and Advances in the Clinical Lab*, 30, 25-29.
- Hardani, S.Pd., M. S., Nur Hikmatul Auliya, Grad.Cert.Biotech Helmina Andriani, M. S., Roushandy Asri Fardani, S.Si., M.Pd Jumari Ustiawaty, S.Si., M.Si Evi Fatmi Utami, M.Farm., A., & Dhika Juliana Sukmana, S.Si., M.Sc Ria Rahmatul Istiqomah, M. I. K. (2020). *Metode Penelitian Kualitatif & Kuantitatif* (H. Abadi (Ed.) 112-135, jogjakarta.
- Jeklin, A. (2022). *Metodologi Penelitian Kesehatan* (R. W. & J. S. D. S. D. D. Pratama (Ed.); Yayasan Ki, Issue July). Yayasan Kita Menulis.
- Lorenz, T. C. (2012). Polymerase chain reaction: Basic protocol plus troubleshooting and optimization strategies. *Journal of Visualized Experiments*, 63, 1-14.
- Masfi, U. (2019). Gambaraan kadar Hemoglobin sebelum dan sesudah transfusi darah. *Sustainability (Switzerland)*, 11(1), 1-14.
- Meilinah, H. (2020). *Polymerase Chain Reaction* (A. Dr. Meilinah Hidayat, dr., M.Kes. Cindra Paskaria, dr., MKM. Decky Gunawan, dr., M.Kes. (Ed.); Cetakan ke).ALFABETA 125-210
- Nina, S. (n.d.). Analisis instrumen: kromatografi dan elektroforesis. In M. S. L. Nina Salamah (Ed.), 2023 (Cetakan Pe). UAD PRESS Kampus II Universitas Ahmad Dahlan Jl. Pramuka No. 46, Sidikan, Umbulharjo, Yogyakarta.
- Ningsih, E. W., & Septiani, R. (2022). ANALISIS KADAR Hb PADA PEKERJA. *Jurnal 'Aisyiyah Medika*, 4, 101-109.
- Organization, W. of. (2021).

- Tinjauan pustaka regional mengenai hemoglobinopati dengan penekanan tentang thalassemia dan aksesibilitas dan ketersediaan darah yang aman dan produk darah sesuai kebutuhan pasien ini Asia Tenggara berada dalam cakupan kesehatan universal. In *Thalassemia*.
- Raihan, P. (2020). *Metode Penelitian*.
- Rediyanto, D. K. (2023). Deteksi Dini Thalassemia. *Pratista Patologi*, 8(1), 17-28.
- Reiner, W. A. 4a 85354 F., & All. (2020). Electrophoresis in practice. In *Sustainability (Switzerland)* (Fifth, Vol. 11, Issue 1).
- Ronald, P. (2024). *SKRINING*. August 35-45
- Rosita, L. (2019). *Hematologi Dasar* (Cetakan I). Universitas Islam Indonesia Kampus Terpadu Ull Jl. Kaliurang Km 14,5 Yogyakarta
- Roslaeni, R., Ratunanda, S., & Susanti, A. L. (2024). *Skrining Talasemia Bagi Mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Jenderal Achmad Yani*. 5, 168-173.
- Rujito Lantip. (2021). Talasemia Genetik Dasar dan Pengelolaan Terkini. In M. Wahyu Siswandari, SpPK, M.Si. (Ed.), *Nuevos sistemas de comunicación e información* (Cetakan Ke, Issue November 2019).
- Santi Gaharpung, M., Kornelia Ringgi Kuwa, M., Susanti, R., Wela, Y., Nona Eda, L., Supiana, N., Sulastien, H., Keperawatan St Elisabeth Lela, A., Ilmu Kesehatan Universitas Nahdlatul Wathan Mataram, F., Kunci, K., & Kesehatan, S. (2024). Skrining Kesehatan Di Dusun Nuagiu Desa Detusoko Barat Kecamatan Detusoko. *Jurnal Pengabdian Masyarakat Mandira Cendikia*, 3(1), 144-149.
- Singh, A., Kumar, V., Singh, M., Sahu, P., Baweja, G., & Marwah, S. (2020). A Rare Case Presentation of HbE/ B Thalassemia. *Annals of Pathology and Laboratory Medicine*, 7(10), C128-132.
- Suwiryawan, G. A., Yasa, I. W. P. S., & Dewi, D. R. (2013). Anemia sel sabit. *Department of Clinical Pathology Faculty of Medicine Udayana University / Sanglah Hospital*, 1-12.
- Syafrida Hafni, S. (2022). *Buku ini di tulis oleh Dosen Universitas Medan Area Hak Cipta di Lindungi oleh Undang-Undang Telah di Deposit ke Repository UMA pada tanggal 27 Januari 2022*
- Syapitri, H., Aritonang, J., & Press, A. (2021). *Buku Ajar Metodologi Penelitian Kesehatan* (A. H. Nadana (Ed.); Cetakan Pe). Ahlimedia Press (Anggota IKAPI: 264/JTI/2020) Jl. Ki Ageng Gribig, Gang Kaserin MU No. 36 Kota Malang
- Veronika, E. (2022). *Skrining*. 1-15
- Wulandari, R. D. (2018). Kelainan pada Sintesis Hemoglobin : Thalassemia dan Epidemiologi Thalassemia Abnormalities in Haemoglobin Synthesis : Thalassemia and It ' s Epidemiology. *Jurnal Ilmiah Kedokteran Wijaya Kusuma*, 2071(2), 33-43.
- Žoldáková, M., Novotn, M., Khakurel, K. P., & Žoldák, G. (2025). *Hemoglobin Variants as Targets for Stabilizing Drugs*.