

**IDENTIFIKASI VARIASI DAN EKSPRESI GEN PADA
PENDERITA ANEMIA MELALUI PENDEKATAN
BIOINFORMATIKA**

SKRIPSI

Diajukan sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar S1 Farmasi



AL FAZRI

31121154

**PROGRAM STUDI FARMASI
FAKULTAS FARMASI
UNIVERSITAS BAKTI TUNAS HUSADA
TASIKMALAYA
2025**

ABSTRAK

Sebagai masalah kesehatan masyarakat yang utama dalam skala dunia, anemia adalah penyebab kecacatan terbesar kedua setelah penyakit kardiovaskular, memahami patofisiologi dan menciptakan pengobatan yang lebih terfokus dapat dilakukan dengan mengidentifikasi varian genetik yang berkontribusi terhadap kondisi tersebut, dengan menggunakan metodologi lima tahap, penelitian ini berupaya mengidentifikasi ekspresi dan variasi gen terkait anemia pada populasi Asia Tenggara, yaitu identifikasi lokus genetik terkait anemia menggunakan basis data GWAS, analisis ekspresi gen pada berbagai jaringan melalui GTEx Portal, eksplorasi sekuens dan anotasi genom manusia menggunakan Ensembl, penentuan varian yang mempengaruhi perubahan protein pada penyakit menggunakan SNPnexus, dan analisis data populasi dari distribusi alel melalui basis data HaploReg v4.2. Hasil penelitian menunjukkan bahwa gen F5, ITPA, PNPLA3, MTHFR, H2BC4-HFE dan TMPRSS6 memiliki hubungan yang signifikan dengan anemia, Variasi gen berdasarkan frekuensi varian alel (rs6025, rs1127354, rs738409, rs1801133, rs1799945 dan rs855791) menunjukkan ekspresi tertinggi pada hati, kultur sel fibroblas, tiroid, dan jaringan ovarium. untuk gen MTHFR menunjukan score tertinggi 0.987 berperan terhadap kerusakan protein, Selain itu, distribusi populasi dari varian alel ini paling banyak ditemukan di Vietnam, yang mengindikasikan adanya kemungkinan kecenderungan genetik yang lebih tinggi terhadap anemia pada populasi tersebut.

Kata kunci: Anemia; Variasi Gen; Ekspresi Gen; Bioinformatika.

ABSTRACT

As a major public health problem on a worldwide scale, anemia is the second leading cause of disability after cardiovascular disease. Understanding the pathophysiology and creating more focused treatments can be done by identifying genetic variants that contribute to the condition. Using a five-stage methodology, this study sought to identify the expression and variation of anemia-associated genes in Southeast Asian populations, namely identification of anemia-associated genetic loci using the GWAS database, analysis of gene expression in various tissues through the GTEx Portal, sequence exploration and annotation of the human genome using Ensembl, determination of variants affecting protein changes in disease using SNPnexus, and analysis of population data from allele distribution through the HaploReg v4.2 database. The results showed that F5, ITPA, PNPLA3, MTHFR, H2BC4-HFE and TMPRSS6 genes had a significant association with anemia, Gene variation based on the frequency of allelic variants (rs6025, rs1127354, rs738409, rs1801133, rs1799945 and rs855791) showed the highest expression in liver, fibroblast cell culture, thyroid, and ovarian tissues. for the MTHFR gene shows the highest score of 0.987 which plays a role in protein damage, In addition, the population distribution of these allelic variants was most prevalent in Vietnam, indicating a possible higher genetic predisposition to anemia in that population.

Keywords: Anemia; Gene Variation; Gene Expression; Bioinformatics