

Deteksi mutasi tipe A Ekson 12 Gen Nucleophosmin1 (NPM1) pada pasien Leukemia Mieloblastik Akut (LMA) dewasa di Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo (RSCM) dan Rumah Sakit kanker Dharmais (RSKD) = Detection of type A mutation of Exon 12 Nucleophosmin1 (NPM1) gene in Acute Myeloid Leukemia (AML) adult patients at Cipto Mangunkusumo Hospital (RSCM) and Dharmais Cancer Hospital (RSKD)

Delta Fermikuri Akbar, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20330227&lokasi=lokal>

---

Abstrak

Leukemia mieloblastik akut (LMA) merupakan kelainan sel punca hematopoetik yang dikarakterisasi oleh ekspansi progenitor mieloid yang tidak terdiferensiasi. Mutasi NPM1 ekson 12 merupakan perubahan genetik yang paling sering diketahui pada pasien LMA dengan kariotipe normal. Saat ini belum ada penelitian tentang mutasi ekson 12 gen NPM1 tipe A pada populasi Indonesia, sehingga belum ada data dan laporan mengenai mutasi ekson 12 gen NPM1 tipe A pada populasi orang Indonesia. Penelitian ini memiliki tujuan umum yaitu mengetahui karakteristik mutasi ekson 12 gen NPM1 pada pasien LMA dewasa di RSCM dan RSKD dan tujuan khusus yaitu mengetahui frekuensi kejadian mutasi tipe A pada ekson 12 gen NPM1 dan mengetahui benar atau tidaknya bahwa mutasi tersebut ditemukan pada pasien LMA dewasa di RSCM dan RSKD dengan kariotipe normal.

Penelitian bersifat deskriptif dengan desain potong lintang. Sampel diperiksa dengan teknik ASO-RT-PCR dan hasil negatif dilanjutkan dengan seminested-ASO-RT-PCR. Hasil penelitian memperlihatkan 8 sampel (24,24%) dari total 33 sampel terdeteksi positif mengalami mutasi tipe A dan mutasi tersebut lebih banyak ditemukan pada pasien LMA dewasa di RSCM dan RSKD dengan kariotipe abnormal. Saran dari penelitian ini yaitu perlu dilakukan studi dengan jumlah sampel lebih banyak dan perlu dilakukan sequencing untuk mengetahui tipe mutasi lain dari ekson 12 gen NPM1.

.....

Acute Myeloid Leukemia (AML) is a hematopoietic stem cell disorders characterized by expansion of myeloid progenitors that are not differentiated. Exon 12 NPM1 mutations are the most frequent genetic alterations detected in AML patients with normal karyotype. Currently there is no study on type A exon 12 NPM1 gene mutation in Indonesian population. The general objective of this study was to determine the characteristic of exon 12 NPM1 gene mutation in adult AML patients at RSCM and RSKD. While the specific objectives were to determine the frequency of type A exon 12 NPM1 gene mutation and to observe if this mutation was found on adult AML patients with normal karyotype.

This research was designed as a cross sectional descriptive study. Samples were examined for type A mutation in exon 12 NPM1 gene using ASO-RT-PCR technique followed by seminested-ASO-RT-PCR for samples showing negative result. From this study, we found that 8 samples (24.24%) from a total of 33 samples were positively detected for type A mutation. In addition, we also found that this mutation was more frequent in adult AML patients with abnormal karyotype. Further study with larger number of samples and analysis by DNA sequencing is needed to better characterize this type A mutation and to find other type of mutation in exon 12 NPM1 gene respectively.