

Polimorfisme Gly7Arg ekson 1 gen UGT1A1 pasien neonatus RSUD M. Yunus Bengkulu dengan hiperbilirubinemia tak-terkonjugasi yang berberat badan lahir rendah = Gly7Arg exon 1 polymorphism of UGT1A1 gene of low birth weight neonatal patients at RSUD M. Yunus Bengkulu with unconjugated hyperbilirubinemia

Erica Carolina, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20457836&lokasi=lokal>

Abstrak

Hiperbilirubinemia tak-terkonjugasi pada neonatus diasosiasikan dengan berkurangnya aktivitas enzim konjugasi uridin difosfoglukoronat-glukoronosiltransferase UGT1A1 yang berperan dalam konjugasi bilirubin menjadi bentuk diglukoronida yang bersifat hidrofilik untuk segera dieliminasi dari tubuh. Namun, enzim UGT1A1 juga mengatur metabolisme dari beberapa senyawa obat maupun substrat endogen sehingga aktivitas dari enzim dapat mempengaruhi risiko toksisitas obat. Hasil penelitian telah mengindikasikan bahwa polimorfisme Gly71Arg pada gen UGT1A1 dapat menjadi kunci dari aktivitas enzim ini. Walaupun demikian, belum ada laporan lengkap mengenai data variasi genetika dan jumlah kasus hiperbilirubinemia di Indonesia. PCR-RFLP digunakan sebagai metode untuk menganalisis polimorfisme atau variasi genetik. Ditemukan kejadian normal sebanyak 33,33 lebih rendah dibandingkan dengan kejadian polimorfisme heterozigot 66,67 dan menunjukkan bahwa adanya korelasi antara variasi polimorfisme pada gen UGT1A1 pasien neonatus dengan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi yang mengurangi afinitas enzim UGT1A1. Hasil studi menunjukkan persentase lebih tinggi pada polimorfisme di kelompok dengan angka total serum bilirubin kurang dari 15 mg/dL dibandingkan dengan kelompok diatas 15 mg/dL. Studi ini mendukung korelasi antara polimorfisme gen UGT1A1 pada pasien neonatus hiperbilirubinemia tak-terkonjugasi dengan berat badan lahir rendah dari RSUD M. Yunus Bengkulu dapat mengurangi afinitas enzim UGT1A1. Namun pada penelitian ini, terdapat keterbatasan jumlah sampel, sehingga pada studi berikut peneliti menyarankan untuk menambah jumlah sampel dan variabel penelitian.

<hr>

Unconjugated Hiperbilirubinemia in neonate is associated with reduced activity of the UGT1A1 family enzyme which converts hydrophobic unconjugated bilirubin into its mono and di glucuronides the latter being hydrophilic can be easily eliminated from the body. However, the UGT1A1 enzyme also modulates metabolism of certain exogenous drugs and endogenous substrates. Thus, reduced activity of this enzyme predisposes toxicity following the administration of some drugs. Result of several studies have indicated that the variation of the exon 1 sequence, Gly71Arg in UGT1A1 gene could be the key factor for this enzyme activity. However, there are not enough reports about genetic variation and hyperbilirubinemia incidence in contrast to the prevalence of the case in Indonesia. PCR RFLP was utilized to determine Gly71Arg polymorphism. It is found that the normal patient 33,33 , is lowered compared with heterozygote polymorphism 66,67 . Moreover, the result shows that the percentage of polymorphism in the sample group with total serum bilirubin number exceed than 15 mg dL is lower than in the sample group below 15 mg dL. In this experiment, there is limitation where the sample number in not enough due to some circumstances. Writter suggested to even the sample number between sample groups and add more variable to the experiment.