

Polimorfisme c-3279t>g pada promotor gen ugt1a1 pasien neonatus RSUD M. Yunus-Bengkulu dengan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi yang berberat badan lahir normal = C-3279t>g polymorphism in ugt1a1 gene promoter of normal birth weight neonatal patients with unconjugated hyperbilirubinemia from RSUD M. Yunus-Bengkulu

Dwi Utaminingsih, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20458257&lokasi=lokal>

Abstrak

Dari hasil penelitian saat ini kasus hiperbilirubinemia tak terkonjugasi pada neonatus berkaitan erat dengan adanya variasi genetik terhadap gen yang berperan dalam metabolisme bilirubin. Gen UGT1A1 menyandi enzim uridil difosfat-glukuronosiltransferase UGT, enzim yang memiliki peran untuk mengatalis pemindahan gugus asam glukuronat ke salah satu gugus karboksil bilirubin dan membentuk bilirubin terkonjugasi yang sifatnya lebih polar sehingga dapat diekskresikan. Variasi genetik seperti SNPs single nucleotide polymorphisms dapat menurunkan aktivitas enzim tersebut yang dapat berakibat pada terakumulasinya bilirubin tak terkonjugasi di dalam tubuh. Kejadian SNPs yang dapat menurunkan aktivitas enzim tersebut yaitu pada daerah promotor gen di posisi c-3279T>G. Di Indonesia kasus hiperbilirubinemia tak terkonjugasi terbilang tinggi, namun penelitian terkait polimorfisme gen UGT1A1 masih sangat sedikit. Penelitian ini dilakukan untuk memperoleh profil awal polimorfisme khususnya pada c-3279T>G gen UGT1A1 di wilayah Bengkulu. Metode yang digunakan dalam menentukan adanya mutasi pada posisi c-3279T>G berupa PCR-RFLP Polymerase Chain Reaction ndash; Restriction Fragment Length Polymorphism. DNA sampel diperoleh dari darah pasien bayi dengan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi dengan berat lahir normal dari RSUD M. Yunus-Bengkulu sejumlah 20 pasien. Hasil studi menunjukkan angka polimorfisme yang tinggi pada sampel bayi yaitu sebesar 95. According to current research, unconjugated hyperbilirubinemia cases in newborn babies are related to genetic variation towards gene involved in metabolism of bilirubin. UGT1A1 gene encodes uridyl diphosphate glucuronosyltransferase UGT enzyme which catalyzes the transfer of glucuronic acid group to one of carboxyl group in bilirubin, causing it to become a more polar form of bilirubin, making it easier to be excreted. Genetic variations such as SNPs single nucleotide polymorphisms can decrease the activity of the enzyme resulting in the accumulation of unconjugated bilirubin in the body. The incident of SNPs that plays part in reducing the enzyme activity is located in the promoter region of c 3279T G. There is currently a high prevalence of unconjugated hyperbilirubinemia cases in Indonesia while research regarding UGT1A1 gene polymorphism is still severely lacking. The purpose of the research is to show polymorphism data of c 3279T G in Bengkulu. In this research, PCR RFLP Polymerase Chain Reaction ndash Restriction Fragment Length Polymorphism was used as a method to determine the mutation. DNA samples were collected from the blood of normal birth weight babies with unconjugated hyperbilirubinemia from M. Yunus Hospital in Bengkulu with total samples of 20 babies. The results pointed there were a high number approximately 95 of samples showed polymorphism.