

Distribusi Genotip dan Alel Polimorfisme Gen Wnt10a C392T pada Penderita Orofacial Cleft = Distribution of Genotype and Allele Polymorphism Wnt10a C392T Gene in Orofacial Cleft Patients

Rarasih Kiranahayu, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20466672&lokasi=lokal>

Abstrak

Latar Belakang: Orofacial cleft merupakan salah satu dari banyak malformasi bawaan lahir yang sering terjadi pada manusia. Keadaan ini ditandai dengan kelainan morfologi yang dapat mengubah struktur wajah dan mempengaruhi struktur anatomi, juga fungsi otot dengan tingkat keparahan yang bervariasi. Adapun, penyebab celah bibir dan palatum ini dihasilkan dari banyak faktor, dimana terjadi kombinasi antara faktor genetik dan faktor lingkungan.

Tujuan: Mengetahui distribusi polimorfisme gen Wnt10a C392T pada penderita orofacial cleft.

Metode: Analisis polimorfisme gen Wnt10a C392T dilakukan dengan metode PCR-RFLP dengan enzim restriksi AfeI.

Hasil: Menggunakan 25 sampel orofacial cleft dan 75 sampel kontrol, ditemukan 25 sampel orofacial cleft memiliki genotip TT 100, 20 sampel kontrol memiliki genotip CC 26,6, 53 sampel memiliki genotip CT 70,6, dan 2 sampel memiliki genotip TT 2,8. Tidak ditemukan alel C pada sampel orofacial cleft, sementara sampel kontrol memiliki 91 alel C 60,7 dan 59 alel T 39,3.

Kesimpulan: Terdapat perbedaan bermakna pada distribusi genotip dan alel polimorfisme Gen Wnt10a C392T antara penderita orofacial cleft dan kontrol p value genotip = 0,003, p value alel = 0,001.

Background: Orofacial cleft is one of the many congenital malformations that often occur in humans. It is characterized by morphological abnormalities that can alter the facial structure and affect the anatomical structure, as well as muscle function with variations of severity. The cause of orofacial cleft is generated from many factors, where there is a combination of genetic factors and environmental factors.

Aim: To describe the distribution of Wnt10a C392T gene polymorphism in orofacial cleft patients.

Methods: Analysis of Wnt10a C392T gene polymorphism was performed by PCR RFLP method with AfeI restriction enzyme.

Results: Using 25 orofacial cleft samples and 75 control samples, 25 orofacial cleft samples had 100 TT genotype, 20 control samples had CC genotype 26,6, 53 samples had CT genotype 70,6, and 2 samples had TT genotype 2,8. No C alleles were found in orofacial cleft samples, while control samples had 91 C allele 60,7 and 59 T alleles 39,3.

Conclusions: There were significant differences in genotype distribution and allele of Wnt10a C392T gene

polymorphism between orofacial cleft and control patients p value genotype 0.003, p value allele 0.001.</i>