

Polimorfisme C388A>G pada gen OATP2 dari neonatus dengan hiperbilirubinemia risiko tinggi di Indonesia menggunakan metode PCR-RFLP = Polymorphism of C388A>G of OATP2 gene from neonates with high risk hyperbilirubinemia in Indonesia using PCR-RFLP method

Vaness, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20474712&lokasi=lokal>

Abstrak

ABSTRAK

Keberadaan salah satu polimorfisme nukleotida tunggal Single Nucleotide Polymorphism atau SNP yang dapat memberikan pengaruh terhadap kejadian hiperbilirubinemia pada neonatus adalah polimorfisme c388A>G pada gen OATP2 SLCO1B1. Polimorfisme tersebut dapat menyebabkan terjadinya disfungsi protein yang dikodekan oleh gen tersebut, yakni Organic Anion Transporter Protein 2 atau Solute Carrier Organic Anion Transporter 1B1 yang merupakan protein selain UGT1A1 untuk mengeliminasi bilirubin dan memiliki peran utama sebagai pembawa bilirubin dan substansi lainnya ke dalam hepatosit. Penelitian ini bertujuan untuk memperoleh profil polimorfisme dari neonatus dengan hiperbilirubinemia risiko tinggi total serum bilirubin ≥ 13 mg/dL dari tiga rumah sakit di Indonesia, yakni RSCM Jakarta, rumah sakit rujukan nasional, RSUD M. Yunus Bengkulu, dan RSUD Biak Papua, dengan metode PCR-RFLP menggunakan enzim restriksi TaqI. Profil polimorfisme sampel secara keseluruhan menunjukkan persentase sekuens guanin homozigot G/G sebesar 61,91 yang dapat dilihat sebagai 3 pita, sedangkan persentase sekuens adenin homozigot A/A sebesar 7,14 yang dapat dilihat sebagai 2 pita, dan persentase sekuens adenin guanin secara heterozigot A/G sebesar 30,95 yang dapat dilihat sebagai 4 pita. Hasil profil polimorfisme memiliki kemiripan dengan hasil yang diperoleh dari negara-negara dengan ras Asia Timur. Polimorfisme c388A>G dapat memberikan pengaruh terhadap peningkatan konsentrasi bilirubin dalam darah pada neonatus di Indonesia.

<hr>

ABSTRACT

The occurrence of one of Single Nucleotide Polymorphisms SNPs which might cause neonatal hyperbilirubinemia is the c388A G of OATP2 SLCO1B1 gene. It causes a dysfunction of the protein encoded by the gene which is Organic Anion Transporter Protein 2 or Solute Carrier Organic Anion Transporter 1B1 besides UGT1A1 for bilirubin elimination, which plays a major role as a transporter of bilirubin and other substances into hepatocytes. This study aims to determine a polymorphism profile from neonates with high risk hyperbilirubinemia with total serum bilirubin of ≥ 13 mg dL from 3 representative hospitals in Indonesia i.e. Cipto Mangunkusumo Hospital Jakarta, a national referral hospital, M. Yunus Bengkulu General Hospital, and Biak Papua General Hospital, by performing PCR RFLP using TaqI restriction endonuclease. The polymorphism profile shows homozygote guanine G G at 61.91 which can be observed as 3 bands, homozygote adenine A A at 7.14 as 2 bands, and heterozygote adenine guanine A G at 30.95 as 4 bands. Polymorphism profile results have a similarity with the results of neonates of countries with Eastern Asian races. C388A G polymorphism might give an effect towards elevated bilirubin concentration in the blood of neonates in Indonesia.