

Screening mutasi gen BRAF V600E pada kanker tiroid menggunakan teknik high resolution melting (HRM) = Screening of BRAF V600E gene mutations in thyroid cancer using high resolution melting (HRM) technique

Ayu Nurdiantika Sari, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20485730&lokasi=lokal>

Abstrak

ABSTRAK

V600E adalah perubahan genetik yang paling banyak terjadi pada kanker tiroid, dan telah menjadi penanda diagnostik penting pada jenis histopatologi ganas, khususnya karsinoma papiler. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengembangkan dan memvalidasi teknik screening BRAF V600E pada kanker tiroid menggunakan metode high resolution melting (HRM). Sebanyak 57 pasien dengan kelainan nodul tiroid dikumpulkan secara retrospektif di Rumah Sakit Kanker Dharmais yang dikoleksi dari tahun 2012-2014. Mutasi gen BRAF V600E dianalisis dari sampel fine needle aspiration biopsy (FNAB) menggunakan teknik HRM reagen MeltDoctor HRM Master Mix (Applied Biosystem) yang divalidasi dengan teknik Sanger Sequencing. Penelitian ini berhasil mengoptimalkan metode HRM dengan membedakan melting curve sampel kontrol positif mutasi gen BRAF V600E dengan sampel normal. Berdasarkan hasil validasi dengan teknik Sanger Sequencing, diperoleh hasil gambaran elektroferogram pada gen BRAF ekson 15 yang mengalami mutasi titik pada basa nukleotida ke 1799 T>A (V600E). Hasil screening menunjukkan bahwa terdapat 13 sampel terdeteksi positif mutasi gen BRAF V600E pada jenis histopatologi ganas karsinoma tiroid papiler (12) dan karsinoma anaplastik (1). Tidak ditemukan satu pun mutasi gen BRAF V600E pada sampel dengan histopatologi jinak ataupun kontrol normal. Berdasarkan hasil tersebut, dapat disimpulkan bahwa teknik HRM dapat digunakan untuk screening mutasi gen BRAF V600E pada kanker tiroid.

ABSTRACT

BRAF V600E gene mutation is the most common genetic alteration that found in thyroid cancer and has been an important diagnostic marker for malignant histopathology, specifically papillary carcinoma. The aim of this study is to develop and validate BRAF V600E gene mutation screening technique on thyroid cancer patients using high resolution melting (HRM) method. Retrospectively 57 patients with thyroid nodules abnormalities were collected in Dharmais Cancer Hospital collected in 2012-2014. Mutation in BRAF V600E gene were analyze from fine needles aspiration biopsy (FNAB) using MeltDoctor HRM Master Mix (Applied Biosystem) as the HRM reagen and validated using Sanger sequencing. This Study have optimalize HRM method by differentiating positive control BRAF V600E gene melting curve mutaion with normal sampel. Validation using Sanger sequencing depict electropherogram of BRAF gene on exon 15 point mutation on nucleotide 1799 T>A (V600E). Screening shows 13 samples detected positive on BRAF V600E gene mutation on malignant histopathology thyroid papillary carcinoma (12) and anaplastic carcinoma (1). No mutation found on benign histopathology samples and normal samples. The conclusion of this study is HRM technique can be use to screen mutation BRAF V600E on thyroid cancer.