

Asosiasi Varian Gen DTNBP1, RASSF1, GPM6A dan COMT pada Pasien Skizofrenia Tipe Paranoid di Sumatera Barat, Indonesia = Variants Association of DTNBP1, RASSF1, COMT And GPM6A Genes in Paranoid Schizophrenia in West Sumatra, Indonesia

Edwina Khairat, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20519588&lokasi=lokal>

Abstrak

Skizofrenia merupakan penyakit gangguan jiwa dengan peningkatan kasus setiap tahun di Indonesia. Skizofrenia tergolong pada penyakit multifaktorial dengan adanya interaksi antara faktor lingkungan dan faktor genetik heritabilitas tinggi, sehingga faktor genetik memberikan pengaruh yang lebih besar dibandingkan dengan lingkungan. Skizofrenia digolongkan menjadi lima tipe berdasarkan gejala yang mendominasi. Tipe paranoid menjadi tipe skizofrenia yang terbanyak dibandingkan tipe lainnya. Gen-gen yang berperan pada skizofrenia umumnya gen-gen yang berhubungan dengan neurotransmitter dan hasil studi Genome Wide Association Study (GWAS) di Asia Timur dengan nilai Minor Allele Frequency (MAF) rendah. Adapun tujuan dari penelitian ini untuk mengetahui adanya hubungan antara varian pada gen DTNBP1, COMT, GPM6A, RASSF1 dengan skizofrenia tipe paranoid pada pasien di Sumatera Barat, Indonesia. Sampel pada penelitian ini terdiri dari 100 orang pasien skizofrenia tipe paranoid dan 100 orang sampel kontrol/non skizofrenia. Metode yang digunakan untuk analisis genotipe varian gen adalah dengan Restriction Enzyme Length Polymorphism (RFLP) dan Amplification Refractory Mutation System (ARMS). Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa varian pada gen GPM6A memiliki hubungan yang signifikan dengan kasus skizofrenia tipe paranoid di Sumatera Barat, Indonesia pada alel A dengan nilai p value 0,002 dan rasio odd 1,604 (1,076-2,390). Sehingga dapat disimpulkan bahwa gen GPM6A memiliki potensi sebagai kandidat marka genetik pasien skizofrenia tipe paranoid di Sumatera Barat, Indonesia.

.....Schizophrenia is a mental disorder with an increasing incidence every year in Indonesia. Schizophrenia is classified as a multifactorial disease with the interaction between environmental factors and high heritability genetic factors, thus genetic factors have a greater influence compared to the environment. Schizophrenia is divided into five types based on dominating symptoms. Paranoid types is the major type of schizophrenia compared to other types. The genes that play a role in schizophrenia are generally genes associated with neurotransmitters and Genome Wide Association Study (GWAS) in East Asia with low Minor Allele Frequency (MAF) scores. The aim of this study was to elucidate the association between variance in the genes DTNBP1, COMT, GPM6A, RASSF1 in paranoid schizophrenia patients in West Sumatra, Indonesia. One hundred paranoid schizophrenia patients and control/non-schizophrenia samples were included. Genotyping analysis was performed with Restriction Enzyme Length Polymorphism (RFLP) and Amplification Refractory Mutation System (ARMS). The results showed that variant of the GPM6A gene had a significant association with paranoid schizophrenia in West Sumatra, Indonesia in A allele with p value 0.002 and odd ratio 1.604 (1.076-2.390). In conclusion, the GPM6A gene has the potential as a genetic marker candidate of paranoid schizophrenia patients in West Sumatra, Indonesia.