

Identifikasi secara sitogenetik philadelphia chromosome pada penderita chronic myeloid leukemia (CML).

Yahwardiah Siregar

Deskripsi Dokumen: <http://lontar.ui.ac.id/opac/themes/libri2/detail.jsp?id=134856&lokasi=lokal>

Abstrak

Kelainan kromosom yang berupa translokasi antara kromosom 9 dengan 22 telah lama diketahui merupakan patogenesis dari CML (chronic myeloid leukemia) oleh karena protein yang diakibatkan oleh fusi kedua gen tersebut mempunyai aktivitas Tyrosine kinase yang memicu sel menjadi sel kanker. Pembuktian adanya Philadelphia (Ph) kromosom belum pernah dilakukan di Medan. Tujuan penelitian ini adalah untuk mengidentifikasi secara sitogenetik (Karyotyping) Ph.kromosom penderita CML dan yang diduga CML dengan pewarnaan G-Banding.

Sampel yang digunakan adalah darah yang berasal dari pasien RS HAM, RS Swasta dan praktek dokter. Sel-sel leukosit sampel dikultur selama 72 jam pada medium RPMI 1640 yang ditambahkan padanya Fetal Bovine Serum, PHA, HEPES dan Penisilin-Streptomisin dan dipanen kemudian didrop diatas slide dan slide ditunggu/dimatangkan selama 1 minggu, kemudian dikeringkan dalam oven 60°C selama 2-3 hari, barulah kemudian dilakukan pewarnaan terhadap kromosom pada metafase dengan kombinasi Trypsin dan Giemsa agar dapat dianalisa dibawah mikroskop dengan pembesaran 1000x. Seluruh pekerjaan tersebut dilaksanakan di Lab.Terpadu FK USU.

Setelah memakan waktu yang cukup lama untuk memperoleh metode kultur dan pewarnaan yang optimal, maka telah diperoleh 12 sampel, dengan hasil sebagai berikut: Pada sampel 1(Ab) ditemukan translokasi pada kromosom 9 ke kromosom 21 yaitu lengan q segmen 34 pada kromosom 9 berpindah ke kromosom 21 pada lengan p di segmen 13. Karyotyping Ab: 46,XY,t(9:21)(q34;p13). Sampel 5(HI) dijumpai delesi kromosom 3 pada lengan p di segmen 26, tepatnya terletak pada bagian ujung kromosom 3 dan delesi pada kromosom 7 pada lengan q, yakni di segmen 33 s/d 35. Karyotyping HI: 46,XY,del(3)(p26);del(7)(q33;35). Sedangkan pada sampel 6(Ad) menghasilkan Karyotyping:

47,XY,t(16 ;19)(q13.4;q12.1)+21[10]/46,XY[30] dan pada sampel 12(JM) dijumpai: 45,XY,del(3)(q26)-16. Untuk sejumlah 3 sampel lagi tidak berhasil dengan berbagai kendala antara lain kultur tidak tumbuh, tidak diperoleh metafase yang bagus, banding tidak jelas, dll sedangkan 5 sampel lagi masih dalam proses pengerjaan..

Sejauh ini bila dibandingkan dengan penemuan karyotyping terhadap CML yang umumnya (>85%) menemukan translokasi kromosom 9 dengan 22, tetapi pada hasil penelitian ini ditemukan translokasi antara kromosom 9 dan kromosom 21 dan untuk kasus lain dijumpai monosomy pada kromosom 16 disamping delesi sebagian kecil lengan q di kromosom 3 nya. Variasi berikutnya adalah dijumpainya trisomy 21 sekaligus translokasi antara kromosom 16 dengan 19. Untuk sampel ini telah dibaca sebanyak 40 metafase dan dijumpai 10 sampel yang mempunyai trisomy tersebut.