

Polimorfisme genetik Manganese Superoxide Dismutase (MnSOD) pada penderita retinoblastoma di Indonesia: Hubungannya dengan aktivitas enzim SOD dan risiko retinoblastoma = Genetic polymorphism of manganese superoxide dismutase (MnSOD) in Indonesian patients of retinoblastoma: Associated with the risk of retinoblastoma and SOD activity

Julie Dewi Barliana, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=107051&lokasi=lokal>

Abstrak

Tujuan: Mengetahui hubungan polimorfisme genetik MnSOD Ala-9Val dengan retinoblastoma pada pasien-pasien di Indonesia, serta menilai hubungan polimorfisme gen MnSOD ini dengan aktivitas enzim SOD.

Disain: Penelitian kasus-kontrol

Metode: Polimorfisme gen MnSOD Ala-9Val dideteksi pada 35 pasien retinoblastoma yang berasal dari Divisi Pediatri Departemen Mata RS Cipto Mangunkusumo Jakarta dan 81 kontrol anak sehat dengan menggunakan metode polymerase chain reaction (PCR) dan restriction fragment length polymorphism (RFLP) menggunakan enzim restriksi NgoMIV. Aktivitas SOD dinilai dengan menggunakan prinsip perubahan di-epinefrin menjadi adenokrom yang dapat dibaca dengan spektrofotometer.

Hasil: Pada penelitian ini hanya ditemukan genotip Val/Val dan Ala/Val. Frekuensi polimorfisme gen MnSOD genotip Ala/Val meningkat pada kelompok kasus dibandingkan kontrol meskipun tidak bermakna (OR 2,643 95% CI=0,850-8,217). Frekuensi alel juga meningkat pada kelompok pasien dibandingkan kontrol (OR=2,46, 95% CI=0,829-7,302). Aktivitas SOD lebih tinggi pada kelompok kasus daripada kontrol (p=0,433). Namun tidak ditemukan perbedaan aktivitas SOD antara kelompok genotip Val/Val dan Ala/Val.

Kesimpulan: Sejauh ini frekuensi polimorfisme gen MnSOD Ala-9 Val genotip Ala/Val meningkat pada pasien retinoblastoma, namun genotip ini belum dapat dikatakan sebagai faktor resiko retinoblastoma. Selain itu tidak ditemukan hubungan bermakna antara polimorfisme gen MnSOD Ala-9 Val dengan retinoblastoma dan aktivitas SOD.

Objectives: In the present study, we investigated the genetic association between a functional polymorphism Ala-9Val in the human manganese SOD (MnSOD) gene and retinoblastoma; and the association between this polymorphism and SOD activity.

Methods: This case-control study was examined in 35 retinoblastoma cases and 81 controls. The Ala-9Val polymorphism was detected by PCR and RFLP using NgoMV restriction enzyme. SOD activities was evaluated by the changes of di-epinefrin to adeno-chrom which measured by spectrophotometry.

Results: No significant differences in the allelic or genotypic distribution between retinoblastoma and controls were observed. Retinoblastoma risk was slightly elevated in Ala/Val genotype (OR: 2,643, 95%CI:

0,85-8,217) as compared with Va JVal genotype. We did not find AlalAla genotype in both groups. There was significant difference in SOD activity between cases and controls ($p=0,033$). The SOD activity was higher in retinoblastoma than controls.

Conclusions: The MnSOD gene polymorphism Ala-9Val was not found to be associated with retinoblastoma in this case-control study. It seemed that the Ala-9Val polymorphism was not a risk factor for retinoblastoma. There was also no association between MnSOD gene Ala-9ValI polymorphism and SOD activities. Studies with a larger sample size are needed to confirm the findings.</i>