

Polimorfisme intron 16 gen antigiotesin I-Converting enzyme pada penderita infark miokardia

Dewi Wulandari, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=107395&lokasi=lokal>

Abstrak

Infark miokardia merupakan masalah kesehatan dan penyebab kematian utama di dunia. Di Indonesia, angka morbiditas dan mortalitasnya cenderung meningkat. Beberapa faktor risiko aterosklerosis adalah umur, jenis kelamin, riwayat penyakit jantung prematur dalam keluarga, obesitas, merokok, diabetes mellitus, dan dislipidemia. Riwayat keluarga menunjukkan adanya faktor genetik yang berperan. Gen angiotensin I-converting enzyme (ACE) diduga berperan dalam patofisiologi infark miokardia berhubungan dengan regulasi tekanan darah, regulasi sistem fibrinolisis dan berperan dalam disfungsi endotel. Polimorfisme intron 16 gen ACE terjadi akibat insersi Alu repeat pada intron ke 16, sehingga terdapat tiga bentuk gen, yaitu DD, ID, dan II. Genotipe DD dianggap berperan dalam patofisiologi berbagai kelainan pada sistem kardiovaskuler. Pada penelitian ini ingin diketahui gambaran mengenai proporsi ketiga genotipe ACE pada penderita infark miokardia. Penelitian ini merupakan penelitian pendahuluan dalam rangka mencari gambaran faktor genetik pada penderita infark miokardia. Subyek penelitian ini terdiri dari penderita infark miokardia akut dan pasca infark miokardia yang datang ke RSCM dan atau tergabung dalam klub Jantung Koroner Senayan. Sampel darah EDTA dari seluruh subyek dilakukan ekstraksi memakai kit Genomic Wizard dari Promega, yang dilanjutkan dengan teknik PCR sebagaimana yang dilakukan Rigat et al. pada tahun 1990. Untuk deteksi hasil PCR dilakukan elektroforesis pada gel agarose 3%. Data lain diperoleh dari rekam medis pasien. Dari 99 subyek, sebanyak 5% subyek mempunyai genotipe DD, 34% ID, dan 61% II. Tidak ada perbedaan gambaran proporsi genotipe pada berbagai kelompok suku yang terambil. Genotipe DD ternyata hanya ditemukan pada subyek yang memiliki faktor risiko multipel, tetapi tidak menderita hipertensi, diabetes mellitus dan memiliki kadar kolesterol HDL 40 mg/dL. Sebanyak 82,8% subyek memiliki faktor risiko multipel, dengan faktor risiko terbanyak yang dimiliki adalah usia, jenis kelamin lelaki, dan kadar kolesterol LDL > 160 mg/dL. Pada penelitian ini tidak dapat dicari hubungan antara genotipe dengan infark miokardia karena proporsi genotipe DD terlalu kecil.

<hr>

Myocardial infarction (MI) is a major health problem and cause of death worldwide. In Indonesia, the morbidity and mortality of the disease tend to increase. The known risk factors of atherosclerosis are age, sex, family history of premature heart disease, dyslipidemia, diabetes mellitus, and cigarette smoking. The family history shows that there are some genetic factors play roles in the disease. Angiotensin I-converting enzyme (ACE) gene may play an important role in pathophysiology of the disease, because this gene is correlated with blood pressure regulation, fibrinolysis system regulation, and endothelial dysfunction. Polymorphism in intron 16 of ACE gene is caused by insertion of Alu repeat in intron 16, so there are three type of the gen, DD, ID, and II. DD genotype is considered has a role in pathophysiology of cardiovascular disorder. The aim of this study is to get the proportion of the ACE genotype in myocardial infarction patients. This is a preliminary study to get the description of the genetic background on myocardial infarction. The subjects of the study are patient with acute myocardial infarction and post myocardial

infarction, that visit the Cipto Mangunkusumo Hospital and/or join the Klub Jantung Koroner Senayan. DNA from all of the EDTA blood samples were extracted by Genomic Wizard kit from Promega. Genotyping was done by PCR technic according to the method by Rigat et al in 1990. Detection of the PCR result was done by electrophoresis on 3% agarose gel. From 99 subjects, 5% has DD genotype, 34% ID, and 61% II. There is no different proportion of the genotype among the ethnic groups. DD genotype is found in the multiple risk group subject, but no hypertension, diabetes mellitus, and the level of HDL cholesterol are more than 40 mg/dL. 82,8% subject have multiple risk factor, and the common risks are age, male sex, and LDL cholesterol level more than 160 mg/dL. The association between genotype and myocardial infarction cannot be found, because the proportion of DD genotype is very small.