Universitas Indonesia Library >> Artikel Jurnal

Studi mutasi titik A3243 DNA mitokondria penyebab maternally inherited diabetes and deafness

Deskripsi Lengkap: https://lib.ui.ac.id/detail?id=20334489&lokasi=lokal

----

Abstrak

Mutasi titik DNA mitokondria A3243G t-RNA(leu) telah diketahui ebagai penyebab Maternally Inherited Diabetes and Deafness (MIDD). Potensi MIDD dapat diidentifikasi pada fenotip penderita diabetes melitus (DM) tipe 2. Tujuan penelitian ini adalah mendapatkan informasi ilmiah tentang MIDD pada penderita DM tipe 2 dan mendapatkan metode sederhana untuk mendeteksi mutasi titik DNA mitokondria A3243G t-RNA(leu). Diperoleh 50 penderita DM tipe 2 dari Rumah Sakit dr. Cipto Mangunkusumo, Jakarta. Informasi mengenai riwayat keluarga dengan DM dan adanya gangguan pendengaran, pengobatan, komplikasi dan manifestasi lainnya diperoleh melalui wawancara dan kuisioner. Penentuan mutasi dilakukan dengan metode PCR Alele?s Specific Amplification (PASA) mismatch 2 basa dan PCR-Restriction Length Polimorphism (PCR-RFLP) dengan enzim restriksi HaeIII. Hasil metode PASA yang diduga positif ditunjukkan dengan munculnya pita berukuran
200 pb baik pada tabung yang mengandung primer normal ataupun mismatch 2 basa. Hasil metode PCR-RFLP menunjukkan kesulitan mengkarakterisasi pemotongan fragmen berukuran 294 pb. Potensi MIDD dapat ditemukan dengan mengamati fenotip penderita dan mengidentifikasi mutasi heteroplasmi A3243G menggunakan metode PASA , namun metode PCR-RFLP pada penelitian ini belum dapat mengidentifikasi karakterisasi mutasi heteroplasmi A3243G.
<hr>
Abstract
Point mutation of mitochondrial DNA A3243G has been known as a cause of Maternally Inherited Diabetes and Deafness (MIDD). Potency of MIDD can be identified from patient phenotype of Non Insulin Dependent Diabetes Mellitus (NIDDM). The objective of this study is acquiring information about MIDD on patient of NIDDM type and obtaining the simple method to detect the point mutation of mtDNA A3243G. 50 NIDDM patients were attained from RSCM Hospital, Jakarta. Information concerning family history with NIDDM and existences of deafness, medication, and other complication and manifestation were obtained through interview and questioner. Point mutation of A3243G was determined with the method of PCR Allele?s Specific Amplification (PASA) Mismatch 2 bases and PCR-Restriction Length Polymorphism (PCR-RFLP) with the HaeIIl restriction enzyme. Detectable Potency MIDD
was found by perceiving the patient phenotype and identifying the mutation of heteroplasmic A3243G utilizing the PASA method.