

Polimorfisme gly71arg ekson 1 gen ugt1a1 pada pasien neonatus RSUD M. Yunus-Bengkulu dengan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi yang berberat badan lahir normal = Gly71arg polymorphism in exon 1 of ugt1a1 gene of normal birth weight neonatal patients with unconjugated hyperbilirubinemia at RSUD M. Yunus Bengkulu

Clara Jikesya, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20457928&lokasi=lokal>

Abstrak

Salah satu faktor yang menyebabkan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi adalah mutasi pada gen UGT1A1 yang menyandikan enzim UDP-glukuronosiltransferase, berupa single nucleotide polymorphism dari asam amino glisin menjadi asam amino arginin di posisi kodon 71 Gly71Arg, sehingga terjadi penurunan fungsi enzim tersebut sebagai pengatalisis bilirubin tak terkonjugasi menjadi bilirubin terkonjugasi. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui profil polimorfisme Gly71Arg gen UGT1A1 pasien neonatus RSUD M. Yunus-Bengkulu dengan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi, khususnya yang berberat badan lahir normal. Sampel berupa darah dari 20 neonatus di RSUD M. Yunus Bengkulu yang telah diperiksa kadar bilirubinnya dengan Bilistick, diekstraksi untuk mendapatkan DNA genomiknya, kemudian dianalisis dengan metode PCR-RFLP menggunakan enzim AvaII. Terdapat 8 sampel DNA yang terdigesti 40 menunjukkan bahwa DNA tersebut normal dan membawa alel glisin, sedangkan tidak terdapat DNA yang tidak terdigesti, yaitu yang mengalami mutasi dengan membawa alel arginin. Namun terdapat 12 sampel DNA heterozigot 60 yang menunjukkan adanya alel glisin dan arginin bersamaan di dalam DNA tersebut. Dengan demikian, mutasi Gly71Arg pada ekson 1 gen UGT1A1 hanya memiliki sedikit pengaruh pada peningkatan kadar hiperbilirubinemia tak terkonjugasi pada neonatus di Bengkulu.

<hr>

One of many factors that causes unconjugated hyperbilirubinemia is the existence of mutations in the UGT1A1 gene that encode the UDP-glucuronosyltransferase enzyme, where a single nucleotide polymorphism that causes the amino acid glycine to change into amino acid arginine at codon position 71 Gly71Arg, decreases the enzyme from functioning properly as a catalyzer of unconjugated bilirubin into a conjugated bilirubin. This study is aimed to determine the profile of polymorphism Gly71Arg in the UGT1A1 gene of neonatal patients RSUD M. Yunus Bengkulu with unconjugated hyperbilirubinemia, especially with normal birth weight. Samples of blood from 20 newborns in RSUD M. Yunus Bengkulu which had been checked its bilirubin concentration with Bilistick, were extracted to obtain the genomic DNA, then analyzed by PCR-RFLP method using the AvaII enzyme. The digested DNA with total of 8 samples 40 indicated that the DNA are normal and carrying the allele glycine, while there is no the undigested DNA which showed the mutation with the allele arginine. But there are 12 heterozygous DNA samples 60 that showed allele glycine and arginine together in the DNA. Therefore, Gly71Arg mutation in exon 1 of UGT1A1 gene has a little effect of the unconjugated hyperbilirubinemia enhancement in neonatal in Bengkulu.