

Polimorfisme c-3279 T > G pada promotor gen UGT1A1 pasien neonatus RSUD M. Yunus Bengkulu dengan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi yang beberat badan lahir rendah = c-3279 T > G polymorphism in UGT1A1 gene promoter of low birth weight neonatal jaundice with unconjugated hyperbilirubinemia from RSUD M. Yunus-Bengkulu

Raihandhana Putradista, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20458289&lokasi=lokal>

Abstrak

Bengkulu adalah sebuah provinsi di Indonesia terletak pada bagian Barat daya dari Pulau Sumatra. Ras bengkulu relatif lebih terisolasi dibandingkan dengan ras lain di Indonesia karena kebanyakan penduduk bengkulu adalah penduduk asli yang tinggal di Bengkulu dalam waktu yang lama sehingga menghasilkan sampel populasi yang lebih homogen. Faktor genetik merupakan salah satu penyebab kasus hiperbilirubinemia tak terkonjugasi. Berkurangnya aktivitas enzim UGT1A1 pada individu dapat mengurangi konversi bilirubin takterkonjugasi sehingga menyebabkan hiperbilirubinemia. Kami melakukan ekstraksi sampel DNA dari darah yang diambil dari neonatus berberat badan rendah dengan hiperbilirubinemia tak terkonjugasi dari rumah sakit lokal tingkat provinsi di Bengkulu. Hasil dari berbagai studi menunjukkan bahwa Polimorfisme dari sekuens promotor c-3279T > G merupakan salah satu dari faktor terjadinya hiperbilirubinemia. Namun masih kurang adanya penelitian mengenai asosiasi antara variasi genetik dan insidens hiperbilirubinemia meskipun terdapat prevalensi kasus hiperbilirubinemia yang tinggi di Indonesia. Studi ini bertujuan untuk melihat apakah terdapat korelasi antara hiperbilirubinemia dengan mutasi pada sekuens promotor c-3279T > G dan melihat variasinya pada sampel yang lebih homogen. Teknik PCR-RFLP digunakan untuk menentukan varian dari sekuens promotor c-3279T > G . 21 Bayi berberat badan lahir rendah telah dikumpulkan dengan frekuensi terjadinya c-3279 T > G adalah sebesar 90,47.

<hr>

Bengkulu is a province in Indonesia located on the Southwest of Sumatra Island. Nowadays, Bengkulu race is relatively more isolated compared to the race on other Islands in Indonesia. Most of the citizen in Bengkulu are natives who live in this province for a long time resulting in a more homogenous population samples. We extracted DNA samples from blood received from a local hospital in Bengkulu from low birth weight neonates with Unconjugated Hyperbilirubinemia. Genetic factor is one of the causes of Unconjugated Hyperbilirubinemia in neonates. The reduced activity of UGT1A1 could decrease the conversion of unconjugated bilirubine resulting in hyperbilirubinemia. Result of several studies have indicated that the Polymorphism of the promoter sequence c 3279T G gene could be one of the factors for the development of Hyperbilirubinemia. However, there are not enough reports about the association between genetic variation and hyperbilirubinemia incidence despite the high prevalence of the case in Indonesia and in this case Bengkulu. The aim of this study is to observe the association of mutation in promoter sequence c 3279T G gene with Hyperbilirubinemia in a relative homogenous samples. Polymerase Chain Reaction PCR ndash restriction fragment length polymorphism was utilized to determine the variants of the promotor sequence c 3279T G UGT1A1 gene. 21 Neonates were recruited with the frequency of

occurrence of c 3279 T G is 90,47.