

# Polimorfisme gly71arg ekson 1 gen ugt1a1 pasien neonatus Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo dengan hiperbilirubinemia tidak terkonjugasi menggunakan metode pcr-rflp = Gly71arg polymorphism in exon 1 of ugt1a1 gene of unconjugated hyperbilirubinemia neonates at Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo using pcr-rflp method

Andiani Wanda Putri, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20458337&lokasi=lokal>

---

## Abstrak

Salah satu penyebab hiperbilirubinemia tidak terkonjugasi pada neonatus adalah polimorfisme Gly71Arg gen UGT1A1 yang dapat menurunkan aktivitas enzim UDP Glukoronosil Transferase UGT, sehingga angka kejadiannya cukup tinggi pada neonatus hiperbilirubinemia di daerah Asia Timur. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui profil polimorfisme Gly71Arg di Indonesia pada populasi ras heterogen yang termasuk bagian Asia tenggara dengan menggunakan sampel pasien neonatus yang dirawat di Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo sebanyak 42 sampel yang lahir pada periode Januari ndash; April 2017. Data sampel neonatus berupa total serum bilirubin diperoleh dari rekam medik serta penelusuran ras orang tua pasien neonatus melalui wawancara. Analisis dilakukan menggunakan metode Polymerase Chain Reaction ndash; Restriction Fragment Length Polymorphism PCR-RFLP dengan enzim AvaII sebagai enzim restriksi. Dari 42 sampel yang dianalisis, 95,24 memiliki genotip G/G wild type dan 4,76 memiliki genotip G/A heterozigot. Tidak ditemukan satu pun sampel yang memiliki polimorfisme Gly71Arg genotip A/A homozigot. Terdapat pengaruh perbedaan intraetnik pada kelompok etnik tertentu terhadap polimorfisme Gly71Arg yaitu pada ras Betawi yang mendominasi kejadian heterozigot. Polimorfisme Gly71Arg secara keseluruhan mungkin tidak memengaruhi angka kejadian hiperbilirubinemia tidak terkonjugasi pada populasi di Indonesia tetapi mungkin dipengaruhi oleh mutasi pada ekson 1 di situs lain atau mutasi pada promotor.

<hr>

One of the risk factor of unconjugated hyperbilirubinemia in neonates is Gly71Arg polymorphism of UGT1A1 gene that can lead to reduced UDP Glucuronosyl Transferase UGT enzyme activity, so it has high incidence among neonates in East Asian population. The aim of this study, was to identify Gly71Arg polymorphism profile in Indonesia in the heterogeneous race population which is part of Southeast Asia, and 42 sample of neonates who were born in January ndash April 2017 that treated in Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo were used. Neonatal sample data which is total serum bilirubin were obtained from medical records and tracing naonates parents race through interview. The analysis used was Polymerase Chain Reaction ndash Restriction Fragment Length Polymorphism PCR RFLP method with AvaII enzyme as restriction enzyme. From 42 samples that were analysed, 95,24 were found as G G genotype wild type, while 4,76 were G A genotype heterozygous. None of the sample has Gly71Arg polymorphism A A genotype homozygous. There is an influence of intra ethnic differences in certain ethnic groups against Gly71Arg polymorphisms, which is in the Betawi race that dominates heterozygous events. Overall, Gly71Arg polymorphism may not affect incidence of unconjugated hyperbilirubinemia in Indonesia population, yet may be affected by mutation in other site of exon 1 or mutation in promoter.