

Polimorfisme c-3279T>G pada promotor gen UGT1A1 pasien neonatus Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo dengan hiperbilirubinemia tidak terkonjugasi menggunakan metode PCR-RFLP = C-3279T>G polymorphism in gene UGT1A1 promoter od unconjugated hyperbilirubinemia neonates at Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo using PCR-RFLP method

Nilam Sartika, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20458344&lokasi=lokal>

---

Abstrak

Polimorfisme pada gen uridin difosfo UDP -glukuronosiltransferase UGT 1A1 menjadi salah satu faktor risiko terjadinya hiperbilirubinemia tidak terkonjugasi pada neonatus. Polimorfisme gen UGT1A1 dapat menurunkan aktivitas enzim UDPGT dalam konjugasi bilirubin sehingga meningkatkan jumlah bilirubin tidak terkonjugasi dan menyebabkan hiperbilirubinemia tidak terkonjugasi. Kejadian polimorfisme gen UGT1A1, terutama c-3279T>G beragam pada kelompok ras yang berbeda. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengetahui profil polimorfisme c-3279T>G pada neonatus di Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo RSCM dengan ras yang heterogen dan berat badan lahir yang berbeda. Sebanyak 42 sampel dengan total serum bilirubin ge; 5mg/dL dan lahir pada periode Januari ndash; April 2017 dianalisis menggunakan metode Polymerase Chain Reaction ndash; Restriction Fragment Length Polymorphism PCR-RFLP menggunakan enzim DraI untuk mengetahui profil polimorfisme c-3279T>G. Data rekam medik pasien neonatus diperoleh dari RSCM dan penelusuran ras dilakukan dengan wawancara orang tua pasien melalui telepon. Dari 42 sampel yang dianalisis, 95,2 memiliki polimorfisme homozigot dan 4,8 memiliki polimorfisme heterozigot. Polimorfisme c-3279T>G pada sampel tidak dipengaruhi oleh ras tertentu atau keberagaman ras di Indonesia.

<hr>

Uridine diphospho UDP glucuronocyltransferase UGT 1A1 gene polymorphisms are a risk factor of unconjugated hyperbilirubinemia in neonates. UGT1A1 gene polymorphisms can decrease the activity of UDPGT enzyme in conjugating bilirubin thus increase the number of unconjugated bilirubin and lead to unconjugated hyperbilirubinemia. UGT1A1 gene polymorphism, especially c 3279T G, diverse in different racial group. The purpose of this study is to discover the polymorphism profile of c 3279T G in neonates with unconjugated hyperbilirubinemia at Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo RSCM with heterogenous race and different birth weight. Forty two samples born in January ndash April 2017 and have total serum bilirubin ge 5mg dL were being analyzed by Polymerase Chain Reaction ndash Restriction Fragment Length Polymorphism PCR RFLP method using DraI enzyme to find out the c 3279T G polymorphism profile. The medical records information of neonates were obtained from RSCM. Researcher interviewed the neonates rsquo parent by phone to obtain their race information. From 42 samples that have been analyzed, 95,2 have homozygote polymorphism and 4,8 have heterozygote polymorphism. C 3279T G polymorphism is not affected by certain race or diversity of races in Indonesia.