

Analisis mutasi untuk ekson 2 dan 5 en iduronat 2-sulfatase pada penderita mukopolisakaridosis tipe II di Indonesia = Mutation analysis for exon 2 and 5 iduronate 2-sulfatase gene for mucopolysaccharidosis type II patients in Indonesia

Anantya Pustimbara, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20474918&lokasi=lokal>

Abstrak

Mukopolisakaridosis tipe II MPS II atau Sindrom Hunter merupakan salah satu kelainan penyimpanan lisosomal yang disebabkan oleh mutasi atau perubahan susunan basa nitrogen pada gen Iduronat 2-Sulfatase gen IDS. Mutasi tersebut dapat terjadi di berbagai lokasi ekson yang berbeda. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui adanya mutasi yang terjadi pada ekson 2 dan 5 gen IDS pada penderita MPS II, khususnya di Indonesia. Analisis dilakukan dengan menggunakan 9 sampel DNA penderita MPS II asal Indonesia dan 50 kontrol yang terdiri atas 25 individu normal berjenis kelamin laki-laki maupun perempuan. Analisis dilakukan dengan melewati tahapan isolasi DNA, amplifikasi Polymerase Chain Reaction PCR, visualisasi elektroforesis dan sekuensing. Hasil penelitian menunjukkan bahwa gen IDS dari keseluruhan sampel yang digunakan berhasil dianalisis namun tidak ditemukan adanya mutasi yang terjadi pada daerah ekson 2 dan 5 penderita MPS II di Indonesia.

Mucopolysaccharidosis Type II MPS II or Syndrome Hunter is one of lysosomal storage disorder caused by mutation or changes of nitrogen base arrangement in IDS gene. This mutation can occur in various different exon locations. This research is aimed to recognize the presence of mutation that occur at exon 2 and 5 of gen IDS of MPS II patient, especially in Indonesia. Analysis was conducted by using 9 DNA MPS II patient samples of Indonesia origin and 50 controls that consists of 25 normal individual of male or female. Analysis was done by going through steps of DNA isolation, amplification by Polymerase Chain Reaction PCR, electrophoresis visualization, and sequencing. Research result shows that IDS gene from the whole samples used were successfully analysed, however there is no mutation found that occurred at exon 2 and 5 MPS II patients in Indonesia.