

Identifikasi mutasi gen MLH1 dan MSH2 pada pasien kanker kolon menggunakan teknik Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) = Identification of MLH1 and MSH2 gene mutation in colon cancer patients using Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA)

Rizka Arifah Iskandar, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20509672&lokasi=lokal>

Abstrak

Gen mismatch repair (MMR) merupakan gen yang berperan dalam mekanisme DNA repair. Gen MMR dapat memperbaiki kesalahan pasangan basa, perubahan nukleotida dan kesalahan dalam unit pengulangan pasangan basa (microsatellites) selama proses replikasi DNA. Mutasi pada MMR yang umum terjadi pada gen MLH1 dan MSH2 memiliki asosiasi dengan terjadinya Lynch Syndrome pada pasien kanker kolon. Lynch Syndrome (LS) atau Hereditary Non-Polyposis Colorectal Carcinoma (HNPCC) merupakan sindrom kanker kolon herediter yang paling umum diwariskan. LS dapat ditandai dengan mutasi gen MLH1 dan MSH2 berupa delesi dan duplikasi large genomic. Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) merupakan teknik kuantifikasi berbasis PCR yang dapat digunakan untuk mendeteksi perubahan copy number variant pada large genomic. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengidentifikasi mutasi gen MLH1 dan MSH2 pada kanker kolon dengan teknik Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA). Sebanyak 25 sampel darah pasien yang terdiagnosis kanker kolon yang dikumpulkan secara retrospektif di Rumah Sakit Kanker Dharmais dikoleksi dari tahun 2018-2019. Mutasi gen MLH1 dan MSH2 diidentifikasi pada sampel darah pasien yang terdiagnosis kanker kolon dengan teknik MLPA menggunakan Probemix P003-D1 MLH1/MSH2 (MRC-Holland). Penelitian ini berhasil melakukan optimalisasi penggunaan teknik MLPA dengan terpenuhinya kualitas fragmen kontrol MLPA, kualitas fragment analysis, dan comparative analysis pada perangkat lunak Coffalayer.Net. Hasil screening pada 25 sampel menunjukkan tidak ditemukan adanya pola mutasi gen MLH1 dan MSH2 pada sampel yang mengindikasikan tidak terjadinya Lynch Syndrome dan kanker kolon yang terjadi bersifat sporadis.

Mismatch repair genes (MMR) plays a role in the mechanism of DNA repair. The MMR genes correct base pair errors, nucleotide changes, and errors in base pair repeating units (microsatellites) during DNA replication. Mutations in MMR are common in MLH1 and MSH2 genes that have an association with the occurrence of Lynch Syndrome in colon cancer. Lynch Syndrome or Hereditary Non-Polyposis Colorectal Carcinoma (HNPCC) is the most common inherited hereditary colon cancer syndrome. LS is characterized by MLH1 and MSH2 gene mutations in the form of large genomic deletions and duplication. Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) is a PCRbased quantification technique that can detect changes in copy number variants in large genomics. The aim of the study was to identify MLH1 and MSH2 gene mutations in colon cancer with Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) technique. Twenty-five blood samples of patients diagnosed with colon cancer were collected in Dharmais Cancer Hospital collected in 2018-2019, retrospectively. Mutations in MLH1 and MSH2 genes were identified in blood samples of patients diagnosed with colon cancer by the MLPA technique using Probemix P003-D1 MLH1/MSH2 (MRC-Holland). This study succeeded in optimizing the use of MLPA technique by fulfilling the fragments quality control of MLPA, the quality of

fragment analysis, and comparative analysis in Coffalayer.Net software. The results of 25 samples screening showed no pattern of MLH1 and MSH2 gene mutations in the sample. This data indicated that there was no Lynch Syndrome and the colon cancer was sporadic.</p>