

## Deteksi restriction fragment length polymorphism (RFLP) dengan Digesti Enzim TAQI Dan HIND III menggunakan pelacak DNA satelit alfa spesifik kromosom 13/21 pada wanita yang mempunyai anak sindrom down

Tuti Widianti, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=77327&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Ruang lingkup dan Cara Penelitian : Sindrom Down (SiD) merupakan suatu kelainan genetik yang disebabkan oleh Trisomi 21 atau trisomi dengan translokasi kromosom 21. Karena diduga ada hubungan antara trisomi 21, translokasi yang melibatkan kromosom 21, dan segregasi kromosom dengan DNA satelit maka diharapkan terdapat RFLP yang berbeda pada wanita yang mempunyai anak SiD dibandingkan wanita yang tidak mempunyai anak SiD. Deteksi RFLP dilakukan dengan teknik hibridisasi blot Southern menggunakan DNA genom yang diisolasi dari darah tepi, dengan digesti enzim TaqI dan HindIII, menggunakan pelacak DNA satelit spesifik kromosom 13/21; yang dilabel dengan digoxigenin. Hibridisasi dilakukan pada suhu 65°C, pencucian dengan SSC 2X pada suhu kamar dan dengan SSC 0,1X pada suhu 65°C. Sebagai marka DNA digunakan DNA /*ecoRI/HindIII*. Analisis RFLP berdasarkan ada atau tidak adanya fragmen DNA restriksi tanpa memperhatikan intensitas hibridisasi.

Hasil dan Kesimpulan: Hibridisasi blot Southern DNA satelit kromosom 13/21 dengan DNA genom yang didigesti TaqI menghasilkan fragmen utama pada 1,87kb, dan fragmen tambahan 1,79kb; 1,65kb dan 1,15kb. Terdapat polimorfisme pada fragmen-fragmen tambahan tersebut. Dijumpai variasi polimorfisme fragmen 2,0 kb/TaqI pada wanita dengan anak SiD, pada anak SiD dan pada wanita pembanding yang berusia >30 tahun. Hibridisasi blot Southern dengan digesti enzim HindIII menghasilkan fragmen besar (>21,2kb) pada keempat kelompok sampel dan beberapa fragmen tidak spesifik dengan intensitas hibridisasi sangat lemah pada kelompok pasien SiD dari ibunya. Terdapat perbedaan RFLP DNA satelit kromosom 13/21 pada wanita dengan anak SiD dibanding RFLP wanita pembanding dengan usia < 30 tahun, dengan digesti TaqI Tidak terdapat polimorfisme dengan digesti HindIII.