Universitas Indonesia Library >> UI - Tesis Membership

Analisis polimorfisme panjang fragmen restriksi DNA satelit alfa pada wanita dengan anak sindrom down

Lubis, Rosmawaty, author

Deskripsi Lengkap: https://lib.ui.ac.id/detail?id=77820&lokasi=lokal

---

Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian : Sindrom Down (SiD) merupakan suatu kelainan genetik yang paling sering dijumpai yang menyebabkan retardasi mental. SiD disebabkan oleh kelainan jumlah kromosom atau aberasi numerik yaitu trisomi 21 sehingga penderita mempunyai susunan kromosom 47,XX,+21 atau 47,XY,+21. Trisomi kromosom'21 disebabkan oleh proses gagal pisah ('nondisjunction') yang dapat terjadi baik pada ibu (75-80%) maupun pada ayah (20-25%). Beberapa studi yang berusaha mengungkap sebab-sebab atau etiologi dari gagal pisah telah dilakukan, namun penyebab gagal pisah kromosom 21 masih tetap banyak yang belum diketahui. Kemungkinan bahwa banyak faktor atau mekanisme turut berperan. Penelitian genetika molekuler ini bertujuan untuk melihat polimorfisme panjang fragmen restriksi (RFLP) DNA satelit alfa daerah sentromer kromosom 13/21 (D13Z1/D21Z1) yang mungkin berhubungan dengan proses terjadinya gagal pisah pada trisomi 21 yang menyebabkan SiD. Metode yang digunakan dalam penelitian ini adalah Blot Southern dengan menggunakan enzim restriksi EcoRI dan Xba I.
Hasil dan Kesimpulan : 1. Dengan menggunakan enzim restriksi EcoRI dan pelacak DNA satelit alfa kromosom 13/21 (D13Z1/D21Z1) terdapat polimorfisme (RFLP) yang tidak spesifik pada wanita yang mempunyai anak SiD. RFLP terdapat pada fragmen 850, 1190, 1360 dan 1870 pb. 2. Dengan menggunakan enzim restriksi Xba I dan pelacak DNA satelit alfa kromosom 13/21 (D13Z1/D21Z1) tidak terdapat polimorfisme (RFLP) baik pada wanita yang mempunyai anak SiD maupun pada wanita pembanding. Hibridisasi menghasilkan 8 fragmen yang seragam pada semua individu yang diperiksa dengan ukuran: 0,7 ; 0,9 ; 1.0 ; 1,2 ; 1,4 ; 1,5 ; 1,7 dan 1,9 kb. Hal ini berarti bahwa dengan menggunakan enzim Xba I, polimorfisme DNA satelit alfa kromosom 13/21 tidak terdeteksi.