

# Studi korelasi mutasi gen penyandi HYAL1 ekson 1 manusia dengan kecenderungan menderita katarak kongenital, infantil, dan juvenil

Sylvia Sugito, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=98284&lokasi=lokal>

---

## Abstrak

Katarak adalah kekeruhan lensa mata yang dapat disebabkan oleh penumpukan mukopolisakarida. Hyaluronan adalah salah satu mukopolisakarida yang ditemukan menumpuk pada lensa mata penderita katarak. Enzim yang digunakan untuk mendegradasi hyaluronan adalah hyaluronidase (EC 3.2.1.35). Gen yang mengkode enzim Hyal-1 adalah HYAL1, yang terletak pada lokus 3p21.3-3p21.2. HYAL1 terdiri dari tiga ekson. Ekson yang diteliti dalam penelitian ini adalah ekson 1 yang terbentang sebesar 1511 bp. Untuk mencari dengan teliti mutasi yang terjadi pada sampel, gen HYAL1 ekson 1 dibagi menjadi tiga bagian. Untuk itu diperlukan tiga pasang primer. Primer ke 1 digunakan untuk mengamplifikasi ekson 1 nt 1-551 (forward primer. 5'-GACCCCTACAAAAGCTCA-3' (20 bp) dan reverse primer. 5'-AAGTCTCCGATTCCCCCACT-3' (20 bp)). Primer ke 2 digunakan untuk mengamplifikasi ekson 1 nt 355-1053 (forward primer. 5'-AGTCCTGTGGGAGATGGCAGA 3' (21 bp) dan reverse primer. 5'-CGGTAAATGTCCTTGGTGTCC-3' (21 bp)). Primer ke 3 digunakan mengamplifikasi ekson 1 nt 956-1516 (forward primer. 5'-GCCATACCTGCTCCTGACTT-3' (20 bp) dan reverse primer. 5'-ACAAGGTGGGCAGGTTACAG-3' (20 bp)). PCR dilakukan dengan tiga pasang primer tersebut. Masing-masing primer digunakan untuk mengamplifikasi 75 sampel (50 sampel katarak dan 25 sampel normal) yang berhasil diisolasi. Elektroforesis dilakukan untuk memastikan DNA hasil PCR merupakan satu pita tunggal sebesar 597 bp, 699 bp, dan 584 bp pada sampel-sampel yang diamplifikasi dengan primer ke 1, primer ke 2, dan primer ke 3. Setelah itu hasil PCR dipurifikasi sebelum melakukan sekuensing. Hasil sekuensing dianalisa dengan menggunakan CfustaIW version 1.7 dan BioEdit version 7.0.4.1. Sampel yang disekuensing sebanyak 34 sampel yang dipilih secara acak, yaitu K3 (juvenil), K5 (juvenil), K6 (juvenil), K8 (infantil), K10 (kongenital), K27 (kongenital), K37 (kongenital), K40 (infantil), N8 (normal), N9 (normal), N11 (normal) [primer ke 1], K20 (infantil), K30 (juvenil), K33 (juvenil), K36 (kongenital), K38 (kongenital), K43 (juvenil), K44 (juvenil), N12 (normal), N13 (normal), N15 (normal) [primer ke 2], sampel K1 (juvenil), K2 (kongenital), K14 (juvenil), K15 (kongenital), K19 (infantil), K23 (infantil), K25 (infantil), K28 (juvenil), K35 (kongenital), K46 (kongenital), Ni (normal), N2 (normal), N4 (normal) [primer ke 3].

Dari semua hasil sekuensing, sampel katarak yang mengalami mutasi adalah K6, K8, K27, K20, K43, K33, K36, K38, K1, K2, K14, K15, K19, K23, K25, K28, K35.

Region yang diapit oleh primer ke 3 merupakan daerah yang paling banyak mengalami mutasi. Region ini juga merupakan tempat ditemukannya dua mutasi pada penderita MPS IX, yang disebabkan oleh defisiensi hyaluronidase. Dua mutasi itu diperkirakan merusak aktivitas hyaluronidase pada pasien. Mutasi 1412 G-A yang terjadi pada penderita MPS IX tidak ditemukan pada penderita katarak, tetapi pada nukleotida yang sama terjadi delesi I G pada sampel K20. Sedangkan mutasi 1361 de137ins14 pada penderita MPS IX juga tidak terjadi pada sampel katarak, tetapi pada daerah yang terinsersi dan terdelesi tersebut ditemukan beberapa mutasi pada sampel K1 dan K2. Pada sampel katarak ditemukan banyak mutasi pada gen HYAL1

ekson 1, tetapi tidak dapat dikatakan bahwa mutasi-mutasi ini yang mengakibatkan katarak pada anak-anak, karena untuk mendapatkan kesimpulan seperti itu, perlu dilakukan penelitian lanjutan.