

Analisis variasi Gen SCN5A rs11720524, SCN5A rs41312391, HDAC9 rs2107595, Dan BAZ2B rs4665058 Pada Penderita Jantung Koroner = Genetic Variation Analysis Of SCN5A rs11720524, SCN5A rs41312391, HDAC9 rs2107595, And BAZ2B rs4665058 In Coronary Heart Disease Patients

Aina Nadila, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=9999920518974&lokasi=lokal>

Abstrak

Penyakit jantung koroner (PJK) merupakan suatu penyakit multisistemik yang dapat berkembang ke dalam spektrum penyakit yang luas. Sebagai suatu penyakit kompleks, PJK dapat muncul dari interaksi kompleks beragam faktor termasuk faktor lingkungan dan genetik. Protein HDAC9 dan BAZ2B berperan penting dalam proses regulasi transkripsi selama proses aktivasi proinflamasi endotelial yang bertanggungjawab dalam pembentukan aterosklerosis di pembuluh darah. Kanal ion natrium utama jantung yang dikode oleh gen SCN5A bertanggungjawab dalam proses depolarisasi potensial aksi jantung. Mutasi pada gen SCN5A berasosiasi dengan kelainan irama jantung yang dapat meningkatkan progresivitas PJK. Adapun tujuan dalam penelitian ini yaitu untuk mengetahui adanya hubungan antara variasi gen SCN5A, HDAC9, dan BAZ2B dengan penyakit jantung koroner di Jakarta, Indonesia. Penelitian kasus-kontrol terdiri dari 90 pasien PJK dan 100 orang kontrol. Metode Sanger sequencing digunakan untuk mendeteksi adanya polimorfisme gen. Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa terdapat hubungan yang signifikan antara varian pada gen SCN5A rs1720524 dengan PJK. Alel C gen SCN5A rs11720524 secara signifikan berhubungan dengan PJK ($p=0,029$; $OR=2,082$). Analisis variasi gen BAZ2B rs4665058 juga menunjukkan adanya hubungan yang signifikan dengan PJK. Genotipe AA atau alel A gen BAZ2B rs4665058 berasosiasi secara signifikan dengan PJK ($p=0,005$; $OR=2,942$). Tidak ada hubungan antara variasi gen SCN5A rs41312391 dan HDAC9 rs2107595 dengan penyakit jantung koroner.

.....Coronary heart disease (CHD) is a multisystemic disease that can develop into a broad spectrum of diseases. As a complex disease, CHD appears from complex interactions with various factors including environmental and genetic factors. HDAC9 and BAZ2B play an important role in transcriptional regulation during endothelial proinflammatory activation. The cardiac sodium channel encoded by the SCN5A gene is responsible for the depolarization phase of the cardiac action potential. Genetic mutation of SCN5A is associated with irregular heart rhythm, leading to CHD progression. The aim of this study is to determine the association of genetic variation in the SCN5A, HDAC9, and BAZ2B with the risk of coronary heart disease in Jakarta, Indonesia. A case-control study was performed on 90 patients with CHD and 100 controls. Sanger sequencing methods were used to detect gene polymorphisms. Results showed that the rs11720524 in SCN5A genes and BAZ2B rs4665058 were significantly associated with the risk of coronary heart disease. The C allele of rs11720524 polymorphism of the SCN5A gene is significantly associated with CHD ($p=0,029$; $OR=2,082$). Genetic variation analysis showed that the AA genotype and A allele of the BAZ2B rs4665058 variant had a significant association with the risk of CHD ($p=0,005$; $OR=2,94$). There is no association between genetic variations in SCN5A rs41312391 and HDAC9 genes with CHD risk.