

# Pola variasi gen GATA1 dan perkembangan Transient Abnormal Myelopoiesis terkait klinis dan laboratoris pada bayi Sindrom Down = Variation of GATA1 gene and development of TAM by clinical and laboratory result in Infant Down Syndrome

Vinchia, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=9999920519246&lokasi=lokal>

---

## Abstrak

Pasien trisomi 21 memiliki peningkatan resiko leukemia terutama tipe Leukemia Mielositik Akut (LMA). Proses leukemogenesis terjadi dalam 3 hit. Hit pertama adalah trisomi 21, hit kedua adalah varian gen GATA1 dan hit ketiga adalah mutasi somatik lainnya. Hit pertama dan kedua cukup untuk menyebabkan Transient Abnormal Myelopoiesis (TAM). Tujuan penelitian ini adalah mengetahui pola varian gen GATA1 dalam memengaruhi TAM. Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif. Pasien dianamnesa dan dilakukan pengambilan darah untuk pemeriksaan patologi klinik dan ekstraksi DNA. DNA akan dilakukan PCR, elektroforesis dan Sanger Sequencing. Data akan dilakukan analisis bioinformatik. Subyek terbanyak berusia 0-1 bulan (45,75%), dilahirkan oleh ibu <35 tahun (78,1%) dan lebih banyak dijumpai pada kehamilan multipara (71,8%). Kelainan laboratorium yang paling sering adalah anemia, dan lebih banyak dijumpai pada pasien 0-1 bulan, kelahiran aterm dari ibu primipara. Dari hasil analisis bioinformatik ditemukan 79 varian dan pada 32 pasien, di antaranya 10 silent, 67 missense dan 2 nonsense. Pada pengujian patogenesis, nonsense mutation dapat diklasifikasikan sebagai pathogenic. Pada pasien TAM lebih banyak dijumpai hanya gejala laboratorium (62,5%) daripada pasien dengan gejala klinis dan laboratorium (37,5%). Keseluruhan varian nonsense menunjukkan gejala klinis dan laboratorium, pada varian missense didapatkan 47,7% sampel hanya dengan gejala laboratorium, sedangkan pada silent variant didapatkan 30% sampel dengan gejala laboratorium.

.....Trisomy 21 have increased risk of Acute Myelocytic Leukemia (AML). Leukemogenesis occurs in 3 hits. The first hit was trisomy 21, the second hit was GATA1 gene variant and third hit was somatic mutation. The first and second hit were enough to cause Transient Abnormal Myelopoiesis (TAM). The purpose of this study was to determine the variant of GATA1 gene in influencing TAM. This research is descriptive cross-sectional research. Anamnesis and physical examination will be done. Blood samples will be taken. DNA will be further processed through PCR, electrophoresis and Sanger Sequencing. The data will be analyzed bioinformatically. Most subjects were aged 0-1 month (45.75%), born to mothers <35 years (78.1%) and were more common in multiparous pregnancies (71.8%). The most frequent laboratory abnormalities are anemia, these are more common in patients aged 0-1 month, born aterm from primiparous mothers. From the results of bioinformatic analysis, 79 variants were found in 32 patients, of which 10 were silent, 67 were missense and 2 were nonsense. In pathogenicity testing, we found this nonsense variant is pathogenic. TAM patients were frequently found with laboratory symptoms only (62.5%). All of the nonsense variants show clinical and laboratory symptoms. In missense variant, 47.7% of the samples only show laboratory symptoms, while 30% silent variant shows laboratory symptoms only.