

Asosiasi Profil Sitogenetika Dengan Ekspresi Gen PI-PLC β 1 Sebagai Faktor Prognostik Pada Sindrom Mielodisplasia = Analysis of the Relationship of Cytogenetic Profiles with the PI-PLC β 1 Gene Expression as a Prognostic Factor in Myelodysplasia Syndrome

Achmad Fiqih, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=9999920526426&lokasi=lokal>

Abstrak

Sindrom mielodisplasia (Myelodysplastic Syndrome, MDS) adalah sejumlah gangguan yang terjadi akibat sumsum tulang tidak mampu menghasilkan sel-sel darah yang sehat. 1 Diferensiasi sel prekursor darah terganggu, 2 dan apoptosis meningkat dengan signifikan sehingga sel-sel darah menjadi abnormal yang tidak sepenuhnya berkembang. 3 Gen PI-PLC β 1 terlibat dalam proliferasi dan diferensiasi. Mutasi gen PI-PLC β 1 dapat memengaruhi peningkatan proliferasi sel blast pada MDS dan cenderung bertransformasi menjadi Leukemia Mieloblastik Akut (Acute Myeloblastic Leukemia, AML). Diketahui PI-PLC1 berperan dalam kontrol siklus sel pada transisi G1/S dan perkembangan G2/M. Disregulasi ekspresi gen PI-PLC β 1 menyebabkan gangguan pada jalur pensinyalan yang melibatkan proses diferensiasi sel, sehingga terjadi perubahan diferensiasi sel prekursor darah yang menyimpang. Banyak faktor yang menyulitkan pengamatan dalam pemeriksaan sitogenetika pada pasien MDS. Sehingga pemeriksaan ekspresi gen PI-PLC β 1 diharapkan akan menjadi pengkajian awal dalam menilai prognostik MDS. Desain penelitian deskriptif dan analitik pada 4 subjek penelitian (3 pasien MDS-MLD, 1 pasien MDS yang telah menjadi AML), dan kontrol pasien dengan kelainan hematologi lain (Multiple Myeloma) sebanyak 1 pasien, serta 1 kontrol sehat. Sebanyak 3/5 (80%) memiliki kelainan kariotip kompleks, dan 1/5 (20%) memiliki kelainan kariotip ganda, dan 1/5 (20%) memiliki kelainan kariotip tunggal. Ekspresi gen PI-PLC β 1 lebih rendah pada 4 pasien (MDS dan AML). Sedangkan pada 1 kontrol pasien dengan kelainan hematologi lainnya memiliki ekspresi gen PI-PLC β 1 lebih tinggi dibandingkan dengan kontrol sehat. Ekspresi gen PI-PLC β 1 lebih rendah pada pasien MDS dengan prognosis yang lebih buruk menurut skoring IPSS-R.

.....Myelodysplastic syndrome (MDS) is a number of disorders that occur due to the bone marrow is not able to produce healthy blood cells. 1 The differentiation of blood precursor cells is impaired, 2 and apoptosis increases significantly that the blood cells become abnormal and do not fully develop. 3 The PI-PLC β 1 gene is involved in proliferation and differentiation. PI-PLC β 1 gene mutations can affect the increase in blast cell proliferation in MDS and tend to transform into Acute Myeloid Leukemia (AML). It is known that PI-PLC1 plays a role in cell cycle control in the G1/S transition and G2/M development. Dysregulation of PI-PLC β 1 gene expression causes disruption of signaling pathways that involve the process of cell differentiation, resulting in aberrant changes in blood precursor cell differentiation. Many factors complicate observations in the cytogenetic studies of MDS patients. Therefore, it is hoped that the examination of PI-PLC β 1 gene expression will be an initial assessment in assessing the prognostic value of MDS. The study design was descriptive and analytic in 5 study subjects (3 MDS-MLD patients, 1 AML patient, and 1 MM patient). Most of the patients had complex karyotype abnormalities, the rest had multiple karyotype abnormalities and single karyotype abnormalities. PI-PLC β 1 gene expression was decreased in all MDS and AML patients. Meanwhile, MM patients had normal PI-PLC β 1 gene expression. However, the increase in IPSS-R scores in patients was not significantly associated with a decrease in the expression of

the PI-PLC β 1 gene.