

Identifikasi Varian Genetik dan Kandidat Marka Prognostik dari Basis Data Genomik Pasien Kanker Payudara di Jakarta = Identification of Genetic Variants and A Prognostic Marker Candidate from Genomic Database of Breast Cancer Patients in Jakarta

Stefanny Cong, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=9999920549795&lokasi=lokal>

Abstrak

Latar Belakang

Kanker payudara merupakan jenis kanker tersering di dunia dan di Indonesia, dengan angka kejadian dan kematian yang tinggi. Peningkatan pemahaman mengenai varian genetik pada pasien kanker payudara dapat meningkatkan efektivitas skrining, diagnosis, dan terapi. Penelitian ini bertujuan untuk mengidentifikasi varian genetik terkait kanker payudara di Jakarta.

Metode

Penelitian ini menggunakan data sekunder dari basis data NCBI yang dianalisis menggunakan perangkat lunak bioinformatika di Departemen Kimia Kedokteran dan Bioinformatics Core Facilities IMERI Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia. Data sekuensing genom dari 75 sampel pasien diunduh dari BioProject PRJNA606794. Proses pra-pemrosesan data melibatkan evaluasi kualitas menggunakan FastQC, pemangkasan bacaan berkualitas rendah dengan Trimmomatic, dan penyelarasan dengan genom referensi GRCh38 menggunakan BWA-MEM2. Identifikasi dan penyaringan varian dilakukan menggunakan LoFreq dan LoFreq Filter, sedangkan analisis varian menggunakan snpEff. Ontologi gen dianalisis menggunakan basis data ENSEMBL.

Hasil

Ditemukan sebanyak 8.544 varian dengan dampak tertinggi pada kategori modifier (98,863%), kategori low (1,085%), dan moderate (0,053%). Proporsi gen yang terlibat dalam varian genetik menunjukkan ZMYND11 memiliki proporsi tertinggi (32,4%). Gen ini berpotensi menjadi marka prognostik pada pasien kanker payudara usia muda di Jakarta.

Kesimpulan

Analisis bioinformatika efektif dalam mengidentifikasi varian genetik pada pasien kanker payudara di Jakarta dengan gen ZMYND11 menunjukkan proporsi tertinggi. Gen ini berpotensi sebagai marka prognostik pada pasien usia muda, berkontribusi pada peningkatan skrining, diagnosis, dan terapi kanker payudara di Jakarta. Penelitian lebih lanjut diperlukan untuk validasi.

.....Introduction Breast cancer is the most common type of cancer worldwide and in Indonesia, with high incidence and mortality rates. Improving the understanding of genetic variants in breast cancer patients can enhance the effectiveness of screening, diagnosis, and therapy. This study aims to identify genetic variants related to breast cancer in Jakarta.

Method

This study uses secondary data from the NCBI database, analyzed using bioinformatics software at the Department of Medical Chemistry and Bioinformatics Core Facilities IMERI, Faculty of Medicine, Universitas Indonesia. Genome sequencing data from 75 patient samples were downloaded from BioProject PRJNA606794. Data preprocessing involved quality evaluation using FastQC, trimming low-quality reads

with Trimmomatic, and alignment with the GRCh38 reference genome using BWA-MEM2. Variant identification and filtering were performed using LoFreq and LoFreq Filter, while variant analysis was conducted using snpEff. Gene ontology was analyzed using the ENSEMBL database.

Results

A total of 8,544 variants were found, with the highest impact in the modifier category (98.863%), low category (1.085%), and moderate category (0.053%). The proportion of genes involved in genetic variants showed that ZMYND11 had the highest proportion (32.4%). This gene has the potential to be a prognostic marker in young breast cancer patients in Jakarta.

Conclusion

Bioinformatics analysis is effective in identifying genetic variants in breast cancer patients in Jakarta, with the ZMYND11 gene showing the highest proportion. This gene has the potential as a prognostic marker in young patients, contributing to improved screening, diagnosis, and therapy for breast cancer in Jakarta. Further research is needed for validation.