

Optimasi deteksi mutasi Gen HRAS, KRAS, NRAS dan BRAF pada kanker kolorektal menggunakan Metode Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) = The optimization of detecting HRAS, KRAS, NRAS, and BRAF Gene mutation in colorectal cancer using Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification Method

Khalisha Sasikirana, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=9999920555201&lokasi=lokal>

Abstrak

Mutasi gen HRAS, KRAS, NRAS, dan BRAF telah dilaporkan terjadi pada kanker kolorektal. Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) merupakan metode yang mampu mendeteksi variasi copy number dari suatu gen spesifik dan memiliki kelebihan dibandingkan metode lain. Deteksi mutasi gen HRAS, KRAS, NRAS, dan BRAF pada kanker kolorektal menggunakan metode MLPA di Indonesia belum dilaporkan. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengoptimasi metode MLPA dan mendeteksi mutasi gen HRAS, KRAS, NRAS, dan BRAF secara simultan pada kanker kolorektal menggunakan metode MLPA. Sampel penelitian berupa jaringan sebanyak 41 sampel yang berasal dari pasien kanker kolorektal di Rumah Sakit Kanker Dharmais. Sampel penelitian telah dikumpulkan sejak tahun 2017 dan disimpan dalam biobank. Mutasi gen HRAS, KRAS, NRAS, dan BRAF dianalisis dari sampel jaringan menggunakan metode MLPA dengan Kit SALSA MLPA Probemix P298-A1 BRAF-HRAS-KRAS- NRAS (MRC-Holland) kemudian dilakukan fragment Analysis menggunakan mesin Capillary Electrophoresis [3500xL genetic analyzer]. Data hasil fragment analysis selanjutnya dianalisis menggunakan perangkat lunak Coffalyser.Net. Hasil penelitian menunjukkan optimasi metode MLPA berhasil dilakukan serta mutasi gen HRAS, KRAS, NRAS, dan BRAF berhasil dideteksi dengan membandingkan perubahan jumlah copy number pada ratio chart sampel jaringan kanker dan sampel jaringan normal. Berdasarkan hasil yang diperoleh, metode MLPA berhasil dioptimasi dan mutasi pada gen HRAS, KRAS, NRAS, dan BRAF berhasil terdeteksi. Mutasi gen HRAS, KRAS, NRAS, dan BRAF terdeteksi dari seluruh 41 sampel dengan persentase masing-masing 17.07%, 26.82%, 2.43%, dan 19.51%. Mutasi yang terdeteksi adalah mutasi duplikasi dan delesi.

.....HRAS, KRAS, NRAS, and BRAF gene mutation has been reported in colorectal cancer. Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA) is a method capable of detecting copy number variation of a specific gene. This method has advantages over other methods, however, the detection of gene mutation in colorectal cancer using MLPA in Indonesia has not been reported so far. The aim of this study is to optimize MLPA method and detect HRAS, KRAS, NRAS, and BRAF gene mutation simultaneously on colorectal cancer using the MLPA method. Research samples consist of 41 fresh colorectal cancer tissues collected from colorectal cancer patients in Dharmais Cancer Hospital. Research samples has been collected and stored in a biobank since 2017. HRAS, KRAS, NRAS, and BRAF gene mutation are analyzed from the research samples using the MLPA method with SALSA MLPA Probemix P298-A1 BRAF-HRAS-KRAS- NRAS (MRC-Holland) kit. Afterwards, fragment analysis is done using the Capillary Electrophoresis [3500xL genetic analyzer] machine. The results are then analyzed using the Coffalyser.Net software. This research succeeds in optimizing the detection of HRAS, KRAS, NRAS, and BRAF gene mutation on colorectal cancer using MLPA method and detecting the gene mutation of HRAS, KRAS, NRAS, dan

BRAF by comparing the ratio chart of a normal and cancer tissue. The MLPA method was successfully optimized and the HRAS, KRAS, NRAS, and BRAF gene mutation successfully detected. The HRAS, KRAS, NRAS, and BRAF gene mutation successfully detected from 41 samples, with percentages of 17.07%; 26.82%; 2.43%; and 19.51%. The detected mutations are duplication and deletion.