

Mutation Identification of rs7903146 gene of Transcription Factor 7 Like 2 (TCF7L2) in Type II Diabetes Patients in Sidoarjo Region

Identifikasi Mutasi rs7903146 gen *Transcription Factor 7 Like 2* (TCF7L2) Pada Penderita Diabetes Tipe II di Wilayah Sidoarjo

Oleh:

Wa Ode Asma'ulHusna Huesein

Dosen Pembimbing : Miftahul Mushlih, S.Si., M.Sc

Progam Studi Teknologi Laboratorium Medis

Universitas Muhammadiyah Sidoarjo

Juli, 2023



Pendahuluan

Diabetes Mellitus merupakan dari penyakit sistem endoktrin.

Secara genetik penderita DT2 dipengaruhi oleh beberapa gen yang mengatur metabolisme energi di dalam tubuh, dan dipengaruhi oleh pewarisan genetik sekitar 45%. Salah satu gen yang paling berkaitan dengan DT2 adalah TCF7L2.

Gen TCF7L2 mempengaruhi reseptor insulin dan protein substrat reseptor insulin (IRS) dan memiliki keterkaitan dengan visceral obesitas dan meningkatkan resistensi insulin. beberapa gen ikut terlibat dalam peningkatan resistensi insulin seperti TCF7L2, KNJ11, CAPN10 dan PPARG.

Tipe II dapat meningkatkan risiko penyakit jantung, hipertensi, dislipidemia dan dapat menyebabkan penyakit kompleks dibandingkan orang tanpa diabetes karena adanya resistensi insulin

Diabetes Mellitus Tipe 2(DT2) dipengaruhi oleh factor genetik dan lingkungan

Mutasi rs7903146 menunjukkan bahwa gen TCF7L2 dapat mengganggu fungsi lambung, metabolisme lipid hati, fungsi pankreas, konversi prinsulin & sintesis dan sekresi insulin

- Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui mutasi gen Transcription Factor 7 Like 2 (TCF7L2) pada populasi DT2 di Wilayah Sidoarjo.

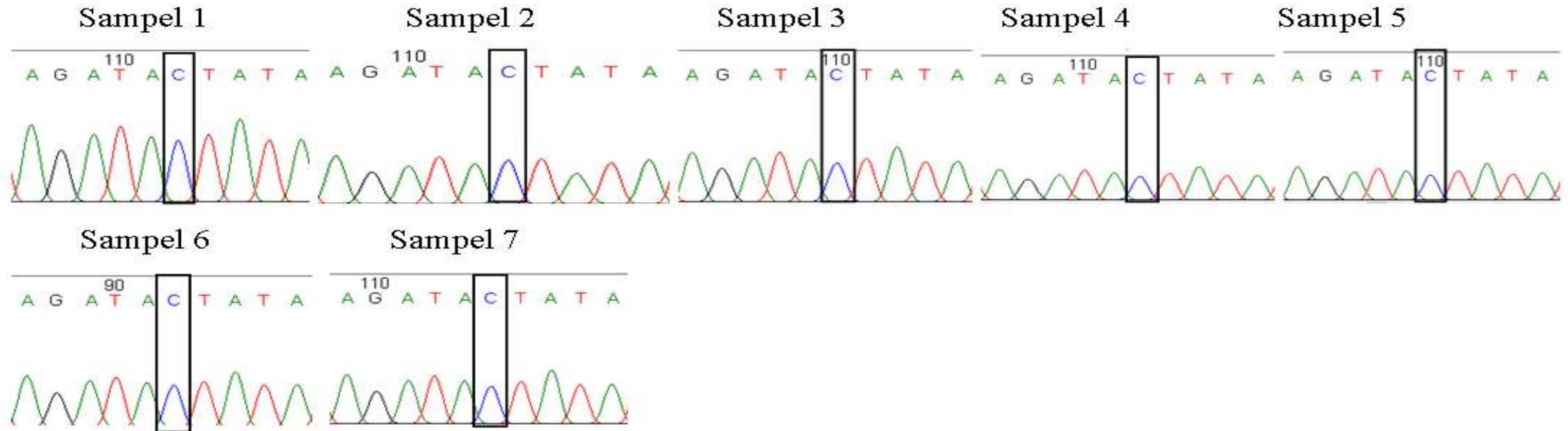
Metode

- Jenis penelitian : deskriptif
- Teknik sampling : purposive sampling
- Tahapan : Isolasi DNA, PCR dengan primer forward 5'GGTAATGCAGATGTGATGAGATCT3' dan reverse 5'AGATGAAATGTAGCAGTGAAGTGC3', pengukuran DNA secara kualitatif dengan elektroforesis, analisis sequencing menggunakan program Mega, alignment & perbandingan hasil sekuens pada NCBI di BLAST.
- Populasi dan sampel : populasi yang berada dirumah luka Sidoarjo. sebanyak 7 sampel
- Tempat penelitian : Laboratorium Biologi Molekuler universitas Muhammadiyah Sidoarjo pada bulan Juni 2023.

HASIL

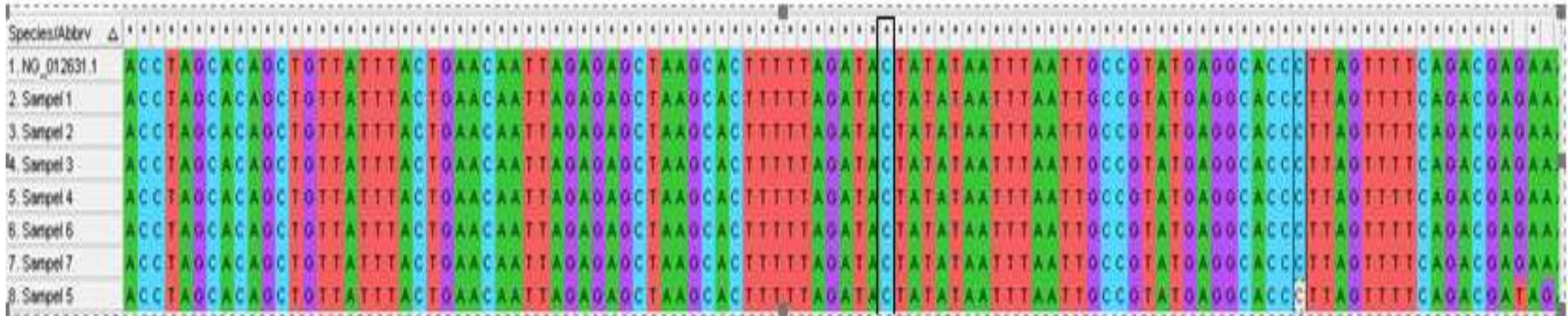
- Polimorfisme SNP rs7903146 TCF7L2 yang dideteksi dengan metode direct DNA *sequencing*. Hasil *sequencing* Sampel SNP rs7903146 di analisis bioinformatika untuk merapikan data hasil *sequencing* contig menggunakan program Mega 6.0. Hasil dengan BLAST menggunakan program di NCBI. Hasil BLAST rs7903146 TCF7L2 dengan accesions NG_012631.1 menunjukkan urutan *sequencing* yang memiliki nilai kesamaan (homologi) 100% yang ditandai dengan terdapat adanya garis penghubung antara sekuens isolat sampel (query) dengan sekuens referens (subject). Sekuens yang didapat terdapat garis penghubung dengan hal itu menandakan tidak adanya mutasi yang terjadi pada sampel.

Hasil



Gambar 1A. Hasil peak dari Analisa hasil sequencing menggunakan program softwareMega

Hasil



Gambar 1B. Hasil allignment semua sampel dan NG_012631.1.

Pembahasan

- Hasil studi dalam penelitian ini pada Gambar 1A menunjukkan peak hasil teknik *sequencing* dengan tujuan untuk mengetahui urutan basa nitrogen suatu sampel. Pada Gambar 1B hasil urutan basa sequencing yang sudah disejajarkan kemudian dibandingkan dengan sekuen (NG_012631.1) dari NCBI untuk melihat kemiripan setiap daerah sekuens dan posisi target menggunakan program Mega 6.0.
- Dalam penelitian ini pada populasi yang ada disidoarjo sepertinya mungkin berbeda dengan populasi lain yang memiliki hubungan erat antara variant rs7903146 dengan DT2. Hasil ini juga menunjukkan kemungkinan keterkaitan gen lain yang lebih erat
- Indikasi lain adalah adanya keterkaitan gen lain yang lebih kuat atau faktor dominan yang mempengaruhi DT2 bukan dari genetik melainkan gaya hidup yang kurang sehat

Kesimpulan

Hasil penelitian dari semua sampel yang digunakan tidak di temukan adanya mutasi pada titik rs7903146 sebagai varian risiko DT2 sehingga tidak terdeteksi mutasi transisi C menjadi T pada sampel sehingga perlu dilakukan analisa lebih lanjut dengan sampel yang lebih banyak.

Referensi

- [1] *IDF Diabetes Atlas*. 2021.
- [2] J. Tremblay and P. Hamet, “Environmental and genetic contributions to diabetes,” *Metabolism.*, vol. 100, pp. 1–6, 2019, doi: 10.1016/j.metabol.2019.153952.
- [3] M. L. Valeriya Lyseenko, “Genetic Screening for the Risk of Type 2 Diabetes,” vol. 36, 2013, doi: 10.2337/dcS13-2009.
- [4] L. Del Bosque-Plata, E. Martínez-Martínez, M. Á. Espinoza-Camacho, and C. Gragnoli, “The Role of TCF7L2 in Type 2 Diabetes,” *Diabetes*, vol. 70, no. 6, pp. 1220–1228, 2021, doi: 10.2337/db20-0573.
- [5] M. A. Sari, *Faktor Risiko Kejadian Diabetes Melitus tipe 2 pada Masyarakat Urban Kota Semarang (Studi Kasus di RSUD Tugurejo Semarang)*. 2016.
- [6] S. Faculty and U. N. Padang, “Type-2 Diabetes Mellitus of Degenerative Disease,” vol. 2, no. 1, pp. 34–39, 2018, doi: 10.24036/02018219980-0-00.
- [7] R. B. Prasad and L. Groop, “Genetics of Type 2 Diabetes—Pitfalls and Possibilities,” pp. 87–123, 2015, doi: 10.3390/genes6010087.
- [8] H. Saputra, D. H. Putri, and E. Badriyya, “Primers Designed For Amplifying TCF7L2 Gene,” vol. 6, no. 2, pp. 63–70, 2020.

