



# Similarity Report

## Metadata

Name of the organization

**Universitas Muhammadiyah Sidoarjo**

Title

**ARTIKEL PENELITIAN RISYA AULIYA' \_211335300053**

Author(s)

Coordinator

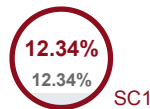
**peprpustakaan umsidapet**

Organizational unit

**Perpustakaan**

## Record of similarities

SCs indicate the percentage of the number of words found in other texts compared to the total number of words in the analysed document. Please note that high coefficient values do not automatically mean plagiarism. The report must be analyzed by an authorized person.

**25**

The phrase length for the SC 2

**2958**

Length in words

**19591**

Length in characters

## Alerts

In this section, you can find information regarding text modifications that may aim at temper with the analysis results. Invisible to the person evaluating the content of the document on a printout or in a file, they influence the phrases compared during text analysis (by causing intended misspellings) to conceal borrowings as well as to falsify values in the Similarity Report. It should be assessed whether the modifications are intentional or not.

Characters from another alphabet	ß	7
Spreads	A→	0
Micro spaces		0
Hidden characters	␣	0
Paraphrases (SmartMarks)	Ⓐ	28

## Active lists of similarities

This list of sources below contains sources from various databases. The color of the text indicates in which source it was found. These sources and Similarity Coefficient values do not reflect direct plagiarism. It is necessary to open each source, analyze the content and correctness of the source crediting.

### The 10 longest fragments

Color of the text

NO	TITLE OR SOURCE URL (DATABASE)	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
1	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	70 2.37 %
2	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	57 1.93 %
3	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	48 1.62 %
4	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	20 0.68 %
5	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	18 0.61 %

6	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	17 0.57 %
7	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	15 0.51 %
8	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	12 0.41 %
9	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	11 0.37 %
10	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	11 0.37 %

#### from RefBooks database (0.00 %)



NO	TITLE	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
----	-------	---------------------------------------

#### from the home database (0.00 %)



NO	TITLE	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
----	-------	---------------------------------------

#### from the Database Exchange Program (0.00 %)



NO	TITLE	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
----	-------	---------------------------------------

#### from the Internet (12.34 %)



NO	SOURCE URL	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
1	<a href="https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253">https://archive.umsida.ac.id/index.php/archive/preprint/download/7314/52444/58253</a>	317 (16) 10.72 %
2	<a href="http://repository.ub.ac.id/168786/1/Ayu%20Desi%20Artha%20%282%29.pdf">http://repository.ub.ac.id/168786/1/Ayu%20Desi%20Artha%20%282%29.pdf</a>	29 (4) 0.98 %
3	<a href="https://jurnal.poltekpmf.ac.id/index.php/mmls/article/download/188/143/321">https://jurnal.poltekpmf.ac.id/index.php/mmls/article/download/188/143/321</a>	12 (2) 0.41 %
4	<a href="http://digilib.unisayogya.ac.id/6624/1/1811304086_Anggriyani%20Harun_NASKAH PUBLIKASI%20-%20B1_Anggriyani%20Harun.pdf">http://digilib.unisayogya.ac.id/6624/1/1811304086_Anggriyani%20Harun_NASKAH PUBLIKASI%20-%20B1_Anggriyani%20Harun.pdf</a>	7 (1) 0.24 %

#### List of accepted fragments (no accepted fragments)

NO	CONTENTS	NUMBER OF IDENTICAL WORDS (FRAGMENTS)
----	----------	---------------------------------------

Page | 1

2 | Page

Page | 3

Identification Of SNP rs7901695 Mutations **In Patients With Type-2 Diabetes Mellitus** Using Direct Polymerase Chain Reaction  
[Identifikasi Mutasi SNP rs7901695 **Pada Penderita Diabetes Melitus Tipe- 2** Menggunakan Polymerase Chain Reaction Secara Langsung]

Risya Auliya' Putri Azhar<sup>1)</sup>, Miftahul Mushlih\*,<sup>1)</sup>

<sup>1)</sup>**Program Studi Teknologi Laboratorium Medis, Universitas Muhammadiyah Sidoarjo, Indonesia**

\* **Email Penulis Korespondensi:** mif.mushlih@umsida.ac.id

Page | 1

2 | Page

Page | 3

**Abstract.** **Type-2 Diabetes Mellitus (T2 DM)** is a chronic metabolic disorder influenced by genetic factors, including mutations in the TCF7L2 gene, particularly the SNP rs 7901695. This study aims to detect the rs7901695 mutation in T2DM patients using a direct Polymerase Chain Reaction (PCR) method that is simple and cost-effective. A total of 30 blood samples from T2DM patients were analyzed using allele-specific primers targeting T allele (177 bp) and C allele (367 bp). Most patients were in the 50-59 years age group, indicating the importance of early detection during productive age. Electrophoresis results showed that 28 samples (93.3%) had the heterozygous TC genotype and 2 samples (6.7%) had the homozygous TT genotype, with no CC genotype found.. In conclusion, direct PCR is a practical and efficient method for early genetic identification in T2DM and may support personalized preventive strategies based on genetic screening.

**Keywords** - Type-2 Diabetes Mellitus, TCF7L2, SNP rs7901695, direct PCR, genetic mutation

**Abstrak.** Diabetes Melitus Tipe-2 (DMT2) merupakan penyakit metabolik kronis yang dipengaruhi oleh faktor genetik, salah satunya adalah mutasi pada gen TCF7L2, khususnya SNP rs7901695. Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi mutasi SNP rs7901695 pada penderita DMT2 menggunakan metode Polymerase Chain Reaction (PCR) secara langsung yang sederhana dan efisien. Sebanyak 30 sampel darah pasien DMT2 dianalisis menggunakan primer spesifik untuk alel T (177 bp) dan alel C (367 bp). Hasil elektroforesis menunjukkan 28 sampel (93,3%) memiliki genotipe heterozigot TC dan 2 sampel (6,7%) genotipe homozigot TT, tanpa adanya genotipe CC. Mayoritas pasien berada pada kelompok usia 50-59 tahun, yang menunjukkan pentingnya deteksi dini pada usia produktif. Kesimpulannya, PCR langsung dapat digunakan sebagai metode awal yang efektif dan ekonomis dalam identifikasi mutasi genetik DMT2, serta mendukung skrining genetik berbasis populasi untuk pencegahan yang lebih personal.

**Kata Kunci** - Diabetes Melitus Tipe-2;TCF7L2;SNP rs7901695;PCR langsung; mutasi genetik

## I. Pendahuluan

Berdasarkan data International Diabetes Federation (IDF) pada tahun 2021 Indonesia memiliki penderita diabetes mencapai angka 19,5 juta dengan rata-rata usia 20 hingga 79 tahun dan menjadikan Indonesia sebagai negara ke-5 dengan kasus diabetes tertinggi dan diperkirakan akan terus meningkat sampai tahun 2045 mencapai angka 28,6 juta penderita diabetes. Diabetes Mellitus Tipe-2 (DMT2) terjadi ketika insulin tidak dapat merangsang pengembalian glukosa dan membawa glukosa ke jaringan perifer karena resistensi insulin, yang seharusnya glukosa diubah menjadi energi berubah menjadi lemak.

Diabetes Mellitus Tipe-1 (DMT1) dan DMT2 diketahui sama-sama mempunyai kecenderungan genetik, tetapi DMT1 kecenderungan genetiknya lebih kuat dibandingkan DMT2, karena perkembangan DMT2 itu dipengaruhi oleh gaya hidup dan genetik. Mayoritas pasien DMT2 setidaknya memiliki riwayat keluarga dengan penyakit yang sama. Misalnya jika salah satu orang tua memiliki DMT2, risiko pada keturunannya mencapai 40%, dan jika kedua orang tua terpengaruh risikonya meningkat hingga 70%. Terdapat 152 polimorfisme nukleotida tunggal (SNP) informatif pada 71 gen yang ditemukan pada penderita DMT2. Tetapi hanya beberapa yang dianggap signifikan, gen tersebut diantaranya adalah TCF7L2, KNJ11, HNF4A, CAPN10 dan PPARG yang terlibat sangat kuat pada DMT2 dan ada 3 **polimorfisme pada gen TCF7L2** yaitu **rs34872471, rs7901695 dan rs35198068** yang berkaitan dengan DMT2, titik polimorfisme yang dianggap memiliki pengaruh yang besar karena alelnya berisiko meningkatkan kejadian DMT2 sebesar 1,45 kali atau 45 % jika memiliki satu alel risiko (heterozigot), dan sebesar 2,41 kali atau 141% jika memiliki dua alel risiko (homozigot), dibandingkan dengan individu tanpa alel risiko.

SNP rs7901695 gen TCF7L2 dilaporkan memiliki asosiasi yang kuat dengan kejadian DMT2. Penelitian oleh Baurer et al pada populasi Kaukasia menunjukkan bahwa polimorfisme rs7901695 pada gen TCF7L2 memiliki hubungan signifikan dengan parameter homeostasis glukosa dan obesitas, yang dipengaruhi oleh asupan makronutrien harian. Khususnya, individu dengan genotipe TT yang mengonsumsi protein dalam jumlah tinggi (>18% energi harian) menunjukkan kadar HbA1c, HOMA-IR, serta glukosa dan insulin selama OGTT yang lebih tinggi. Temuan ini menegaskan bahwa interaksi antara genotipe TCF7L2 dan pola makan, terutama asupan protein, dapat berkontribusi terhadap risiko diabetes tipe 2, terutama pada individu dengan indeks massa tubuh yang lebih tinggi.

Kemudian, Meta-analisis oleh Peng et al menunjukkan bahwa polimorfisme rs7901695 pada gen TCF7L2, bersama dengan lima SNP lainnya, memiliki asosiasi signifikan terhadap risiko diabetes melitus tipe 2. Polimorfisme rs7901695 tercatat memiliki nilai odds ratio sebesar 1,32 (CI 95%: 1,25-1,39), menunjukkan peningkatan risiko yang bermakna. Namun, analisis sub kelompok mengungkap bahwa asosiasi ini tidak selalu konsisten di semua kelompok etnis, menandakan perlunya studi lanjutan untuk memahami peran variasi genetik terhadap DMT2 secara lebih spesifik dalam konteks populasi yang berbeda.

Terdapat beberapa metode PCR (Polymerase Chain Reaction) yang telah dikembangkan untuk identifikasi SNP, diantaranya adalah Real-Time PCR yang memungkinkan deteksi dan kuantifikasi DNA secara simultan dengan menggunakan probe fluoresen spesifik sekuens, menjadikannya metode yang cepat dan sensitif untuk deteksi polimorfisme. Allele-Specific PCR (AS-PCR) merupakan metode yang dirancang khusus untuk membedakan alel dengan menggunakan primer yang komplementer dengan sekuens spesifik alel, metode ini terbukti efektif untuk identifikasi SNP rs7901695 dengan akurasi tinggi. PCR-RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) menggunakan enzim restriksi untuk memotong produk PCR pada lokasi SNP tertentu, menghasilkan fragmen DNA dengan panjang berbeda yang dapat dianalisis melalui elektroforesis, meskipun lebih rumit namun metode ini memiliki tingkat spesifisitas yang tinggi untuk identifikasi polimorfisme. Digital PCR (dPCR) adalah teknik terbaru yang memungkinkan kuantifikasi absolut dari target DNA dengan membagi sampel menjadi ribuan reaksi individual, menawarkan sensitivitas dan presisi yang lebih tinggi dalam deteksi SNP dibandingkan metode konvensional.

PCR (Polymerase Chain Reaction) secara langsung atau disebut dengan PCR metode konvensional merupakan teknik amplifikasi DNA yang dilakukan langsung pada sampel tanpa melalui proses sequencing, karena PCR secara langsung disebut sebagai metode diagnostik yang cepat dan membantu memperjelas diagnosis bermacam-macam penyakit yang membutuhkan penanganan sesegera mungkin.

Motif SNP rs7901695 sebagai berikut: CAT ATA AAT GGT ATC ATA AAA TCT A[T&G;C]G GGC TTT TGT GTC TGT CTT TCA. SNP berada pada daerah intron diantara ekson 4 dan 5. Penelitian oleh Badriyya dan Achyar menunjukkan bahwa polimorfisme rs7901695 pada gen TCF7L2 memiliki asosiasi kuat dengan kejadian DMT2 di berbagai populasi, termasuk Asia Selatan dan Amerika Serikat. Polimorfisme ini terjadi pada posisi titik basa nukleotida ke-112.994.329, di mana terjadi substitusi basa Timin (T) menjadi Sitosin (C). Penelitian ini berhasil merancang empat primer spesifik yang dapat mengidentifikasi alel T maupun C melalui metode PCR, memungkinkan deteksi dini risiko DMT2 berbasis genetik. Deteksi ini penting, terutama bagi individu dengan riwayat keluarga atau faktor risiko lain, sebagai langkah skrining preventif terhadap komplikasi diabetes.

Pada penelitian telah berhasil dirancang primer yang dapat mendeteksi SNP rs7901695 ini secara langsung dengan metode PCR. Karena dengan metode PCR dan menggunakan primer yang telah berhasil dirancang dapat secara langsung mendeteksi alel T dan C. Jadi keunggulan primer SNP rs7901695 tidak perlu menggunakan metode Sequencing yang harganya cukup mahal dengan temuan identifikasi secara langsung.

## II. Metode

Penelitian ini telah melakukan uji kelayakan etik (ethical clearance) di Komisi Kelayakan Etik Penelitian dan Kesehatan (KKEPK) Fakultas Kedokteran Gigi Universitas Airlangga Surabaya dengan nomor 0044/HRECC.FODM/I/2025. Penelitian dilakukan secara deskriptif eksploratif. **Populasi dalam penelitian ini yaitu pasien DMT 2 di Rumah Sakit Bhayangkara Pusdik Sabhara Porong. Pengambilan sampel dilakukan dengan cara purposive sampling dengan kriteria subyek memiliki riwayat DMT 2 dengan dibuktikan dokumen pendukung seperti hasil rekam medik pasien, nilai kadar glukosa  $\geq 200$  mg/dL, berjenis kelamin laki-laki atau perempuan berusia  $\geq 20$  tahun, serta bersedia menjadi subjek penelitian ini yang dilampirkan dengan informed consent.** Penentuan jumlah sampel menggunakan Hukum Roscoe, yang menyatakan bahwa sampel yang baik untuk penelitian eksperimental berkisar antara 30-500 sampel, atau dengan minimum sampel sebesar 30 sampel, maka sampel yang digunakan sebesar 30 sampel. **Penelitian ini dilaksanakan pada bulan Januari 2025. Adapun tempat penelitian dilakukan di Laboratorium Biologi Molekuler Prodi D-IV Teknologi Laboratorium Medis Fakultas Ilmu Kesehatan Universitas Muhammadiyah Sidoarjo. Preparasi sampel dimulai dengan melakukan makrosampling darah EDTA sebanyak 3cc, kemudian disentrifugasi dalam kecepatan 3500 rpm selama 5 menit.**

**Darah yang telah disentrifugasi kemudian diambil pada bagian buffy coat nya masing- masing diambil sebanyak 200  $\mu$ L letakkan pada tube 1,5 ml lalu, dilakukan isolasi DNA column dengan kit** merek TIANamp Genomic DNA Kit. Reaksi PCR menggunakan **Bio-Rad T100 dengan** komposisi primer rs7901695-F (5'-ATC CAC ACC CTC TAA CTC CA-3'), rs7901695-R (5'-TTG CTG TGC TGC CTA ACA-3'), primer spesifik alel T rs790169-R(T) (5'-GAC AGA CAC AAA AGC CCA-3'), dan primer spesifik alel C rs790169-F(C) (CGC GTG GTA TCA TAA AAT CTA C-3') dengan target fragmen I ukuran 177 bp identifikasi alel T dan 367 bp identifikasi alel c. Pengaturan reaksi PCR meliputi reaksi predenaturasi DNA pada **suhu 95°C selama 3 menit**, setelah itu dilakukan 35 siklus denaturasi pada suhu **95°C selama 30 detik**, **annealing pada suhu 63°C selama 30 detik**, **elongasi pada suhu 72°C selama 45 detik** dan **elongasi akhir pada suhu 72°C selama 5 menit**. **Produk** akhir PCR sebesar 367 bp pada alel C dan 177bp pada alel T dan **Setelah itu dilakukan elektroforesis 100volt selama 30 menit, dengan menggunakan gel agarose 1%, larutan TBE 100 ml, isi marker terdiri dari 1  $\mu$ L loading dye, 3  $\mu$ L ddH<sub>2</sub>O, 2  $\mu$ L marker, untuk sampel terdiri dari 1  $\mu$ L loading dye, 3  $\mu$ L DNA sampel, 2  $\mu$ L ddH<sub>2</sub>O.** lalu di visualisasikan dengan UV transilluminator.

### III. Hasil dan Pembahasan

Pada penelitian ini mengidentifikasi **mutasi SNP rs7901695 pada gen TCF7L2**. PCR dilakukan menggunakan primer spesifik untuk alel T (177 bp) rs7901695-F dan, rs7901695-R(T), dan primer spesifik alel C (367 bp) rs7901695-F(C) dan rs7901695-R. Analisis ini menggunakan 30 sampel pasien yang telah terdiagnosis DMT2 dengan kriteria subyek memiliki riwayat DMT2 dengan dibuktikan dokumen pendukung yaitu **hasil rekam medik pasien, nilai kadar glukosa  $\geq$  200 mg/dL, berjenis kelamin laki-laki atau perempuan berusia  $\geq$  20 tahun**. Distribusi usia ini juga menegaskan pentingnya skrining dini pada usia produktif, terutama bagi individu dengan riwayat keluarga DMT2 atau dengan gejala klinis awal seperti hiperglikemia. Deteksi mutasi genetik seperti SNP rs7901695 pada usia ini berpotensi memberikan peringatan dini terhadap risiko berkembangnya diabetes tipe-2 secara lebih serius. Tabel berikut merangkum distribusi usia pasien:

Tabel SEQ Tabel\_ \\* ARABIC 1. Distribusi Jenis Kelamin Berdasarkan Rentang Usia pada Pasien DMT2

Rentang Usia (Tahun)	Jumlah Laki-laki (n)	Jumlah Perempuan (n)	Jumlah Total (n)	Presentase Total (%)
40-49	3	4	7	23.3%
50-59	6	6	12	40.0%
60-69	3	5	8	26.7%
70-79	1	2	3	10.0%
Total	13	17	30	100.0%

Hasil distribusi pasien berdasarkan rentang usia dan jenis kelamin ditunjukkan pada Tabel 1. Menunjukkan bahwa pasien Diabetes Melitus Tipe-2 (DMT2) dalam penelitian ini tersebar dalam rentang usia 41 hingga 73 tahun, dengan jumlah terbanyak berada pada kelompok usia 50-59 tahun sebanyak 12 orang (40%). Hasil ini menunjukkan bahwa prevalensi DMT2 cenderung meningkat seiring bertambahnya usia, terutama setelah usia 45 tahun. Proses penuaan dapat menyebabkan penurunan fungsi sel  $\beta$  pankreas dan peningkatan resistensi insulin, yang merupakan dua mekanisme utama dalam patogenesis DMT2. Kelompok usia 60-69 tahun yang menempati urutan kedua berjumlah 8 orang (23,3%) juga mendukung temuan bahwa usia lanjut merupakan faktor risiko utama DMT2. Hal ini sejalan dengan penelitian Ali Alhur et al yang menyebutkan bahwa insiden DMT2 meningkat signifikan pada individu berusia di atas 50 tahun, dan paling tinggi pada rentang usia 55-64 tahun. Sementara itu, **kelompok usia 40-49 tahun** berjumlah 7 orang (23,3%) **dan kelompok usia 70-79 tahun sebanyak 3 orang (10,0%)**.

Berdasarkan jenis kelamin, terdapat 13 pasien laki-laki dan 17 pasien perempuan. Distribusi pasien berdasarkan jenis kelamin menunjukkan jumlah pasien perempuan sedikit lebih banyak dibandingkan laki-laki. Meskipun perbedaan jumlah tidak terlalu besar, hasil ini sesuai dengan penelitian oleh Jeong & Park yang menemukan bahwa prevalensi DMT2 pada perempuan meningkat terutama setelah menopause akibat perubahan hormonal yang mempengaruhi metabolisme glukosa. Faktor-faktor lain seperti gaya hidup tidak aktif, pola makan tinggi karbohidrat, serta kurangnya aktivitas fisik mempercepat terjadinya resistensi insulin yang memicu perkembangan DMT, terutama pada kelompok usia produktif seperti 50-59 tahun. Penelitian oleh Shuzen et al menunjukkan bahwa individu usia paruh baya cenderung mengalami peningkatan berat badan dan tekanan darah, yang keduanya merupakan faktor risiko penting untuk DMT2.

Gambar SEQ Gambar\_ \\* ARABIC 1. Hasil elektroforesis PCR SNP rs7901695 pada 30 sampel penderita DMT2. Ket : M: Marker. Panah kuning menunjukkan band target identifikasi alel T(177 bp) dan alel C (367bp).

Berdasarkan hasil amplifikasi gen TCF7L2 menggunakan PCR secara langsung untuk mendeteksi SNP rs7901695 divisualisasikan pada Gambar 1. terdapat tanda lingkaran berwarna merah pada nomor 2 dan 16 yang menunjukkan dari 30 sample terdapat dua sampel yang menunjukkan satu pita DNA berukuran 177 bp yang mengindikasikan genotipe homozigot TT. Sementara itu, 28 sampel lainnya menunjukkan dua pita DNA, masing-masing pada 177 bp dan 367 bp, yang merupakan ciri khas genotipe heterozigot TC. Tidak ditemukan sampel dengan genotipe homozigot CC, yang ditandai dengan pita tunggal berukuran 367 bp.

Sebagai tindak lanjut dari hasil elektroforesis, dilakukan penghitungan jumlah sampel berdasarkan pola pita yang muncul, yaitu pita 177 bp (alel T), 367 bp (alel C), atau keduanya (alel T/C). Pengelompokan ini bertujuan untuk melihat kecenderungan genetik yang dimiliki subjek penelitian terkait SNP rs7901695 pada gen TCF7L2. Hasil tersebut disajikan dalam bentuk tabel frekuensi berikut:

Tabel 2. Frekuensi Alel T dan C dari SNP rs7901695 pada gen TCF7L2 pada penderita DMT2 berdasarkan hasil PCR secara langsung

Alel	Frekuensi jumlah kemunculan(n)	Persent (%)
T/T	2	6,7%
C/C	0	0%
T/C	28	93,3%
Total	30	100%

Hasil penelitian ini pada tabel 2 menunjukkan bahwa sebagian besar subjek penelitian memiliki genotipe heterozigot TC pada SNP rs7901695 gen TCF7L2. Hanya 2 dari 30 sampel (6,7%) yang menunjukkan genotipe homozigot TT, dan tidak ditemukan adanya individu dengan genotipe homozigot CC.

Distribusi frekuensi genotipe dari hasil PCR ini dirangkum dalam Tabel 2. Sebanyak 93,3% dari total subjek (n=28) memiliki genotipe heterozigot TC, sedangkan 6,7% (n=2) memiliki genotipe TT. Tidak terdapat subjek dengan genotipe CC. Hasil ini menunjukkan dominasi genotipe heterozigot TC dalam populasi penderita DMT2 yang diteliti.

Temuan ini menunjukkan adanya kecenderungan kuat terhadap genotipe TC pada penderita DMT2 di wilayah Sidorjo. Hal ini selaras dengan penelitian

oleh Moran et al yang melaporkan bahwa alel C dari SNP rs7901695 memiliki asosiasi kuat dengan peningkatan risiko DMT2, terutama dalam bentuk genotipe heterozigot TC. Selain itu, studi oleh Potasso et al. juga mendukung bahwa individu dengan genotipe TC memiliki risiko metabolik lebih tinggi dibandingkan TT, meskipun tidak setinggi pada genotipe CC. Fakta bahwa tidak ditemukan genotipe CC dalam penelitian ini mungkin disebabkan oleh distribusi alel C yang relatif rendah dalam populasi tertentu atau keterbatasan jumlah sampel. Studi populasi di Asia menunjukkan bahwa alel C memiliki frekuensi lebih tinggi pada kelompok etnis dengan prevalensi yang lebih tinggi pada populasi Eropa dan Timur Tengah dibandingkan Asia Tenggara. Dengan demikian, perlu dilakukan penelitian lebih lanjut dengan jumlah sampel yang lebih besar dan representatif untuk mengkonfirmasi kecenderungan ini.

Secara klinis, keberadaan genotipe TC dan TT pada SNP rs7901695 pada gen TCF7L2 berpengaruh terhadap regulasi ekspresi insulin dan sensitivitas jaringan terhadap glukosa. Gen TCF7L2 sendiri diketahui berperan dalam jalur sinyal Wnt, yang berpengaruh terhadap proliferasi dan fungsi sel  $\beta$  pankreas. Mutasi pada SNP rs7901695 dapat mengubah ekspresi genetik dan menyebabkan gangguan sekresi insulin, yang pada akhirnya meningkatkan risiko terjadinya DMT2. Dengan demikian, hasil penelitian ini tidak hanya memberikan gambaran distribusi genetik pasien DMT2 di wilayah Sidoarjo, tetapi juga menegaskan pentingnya pendekatan genetik dalam strategi skrining dan pencegahan penyakit metabolik. Identifikasi genotipe SNP rs7901695 pada pasien berisiko dapat menjadi dasar untuk terapi individual (personalized medicine), khususnya bagi populasi dengan dominansi genotipe TC yang memiliki potensi risiko lebih tinggi terhadap komplikasi. Visualisasi elektroforesis dan distribusi genotipe menunjukkan bahwa genotipe TC merupakan varian paling umum di antara penderita DMT2 dalam penelitian ini. Data ini memperkuat bukti bahwa SNP rs7901695 pada gen TCF7L2 berperan penting dalam predisposisi genetik terhadap DMT2 dan membuka peluang untuk integrasi pendekatan berbasis genetik dalam upaya preventif dan kuratif secara lebih presisi.

#### IV. Simpulan

Penelitian ini berhasil mendeteksi mutasi genetik SNP rs7901695 pada gen TCF7L2 menggunakan metode PCR secara langsung pada 30 pasien Diabetes Mellitus Tipe-2. Mayoritas pasien memiliki genotipe TC (heterozigot), dua pasien genotipe TT (homozigot), dan tidak ditemukan genotipe CC. Hasil ini menunjukkan bahwa genotipe TC cukup umum ditemukan pada penderita DMT2 di wilayah Sidoarjo dan kemungkinan berperan dalam risiko penyakit ini.

Ucapan Terima Kasih

Peneliti mengucapkan terimakasih kepada semua pihak yang terlibat dalam penyusunan, sehingga terselesaikannya penelitian dengan baik, termasuk kepada Staff Laboratorium Biomol, Responden penelitian, pihak Rumah Sakit Bhayangkara Pusdik Sabhara Porong. **Penulis berharap artikel ini dapat bermanfaat bagi penulis dan pembaca.**

Referensi