

# “Analisis Mutasi 6174delT Pada Gen BRCA2 dalam Keluarga yang Berisiko Kanker Payudara”

Wafiq Zahro Putri / 21335300039

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

**D-IV Teknologi Laboratorium Medis  
Universitas Muhammadiyah Sidoarjo**

**Juni, 2025**



# Pendahuluan

Kanker merupakan salah satu penyebab utama kematian yang paling umum kedua di antara penyakit serius lainnya dan salah satu jenis kanker yang paling umum dan membahayakan pada Wanita yaitu Kanker Payudara (*Ca Mamae*)

Salah satu faktor risiko yang paling signifikan untuk terkena kanker payudara yaitu Riwayat keluarga. Hal ini berkaitan dengan adanya mutasi genetik terutama pada gen BRCA1 dan BRCA2

Mutasi patogenik yang cukup dikenal pada gen BRCA2 adalah 6174delT yang dapat menyebabkan kerusakan fungsi perbaikan DNA, sehingga dapat meningkatkan risiko kanker payudara

MS-PCR merupakan Teknik amplifikasi DNA yang digunakan untuk mendeteksi mutasi yang spesifik dari ututan DNA secara cepat, efisien dan tanpa perlu teknologi sequencing lanjutan.

# Metode Penelitian



## Uji Etik

Fakultas Kedokteran Gigi Universitas Airlangga Surabaya dengan nomor 0935/HRECC.FODM/VIII/2024



## Populasi dan Sampel

- Populasi : Keluarga yang beresiko kanker payudara dan mempunyai Riwayat keturunan
- Sampel : 10 sampel diambil dari 3 keluarga dengan riwayat kanker payudara



## Tempat dan Waktu Penelitian

Tempat : Laboratorium Biologi Molekuler Fakultas Ilmu Kesehatan Universitas Muhammadiyah Sidoarjo

Waktu : selama 5 bulan dari agustus hingga januari



## Desain Penelitian

Descriptive Correlative



# Metode Penelitian

Teknik Sampling	Teknik Analisis Data
purposive sampling dengan kriteria inklusi yaitu responden penelitian berusia 18 tahun keatas dan memiliki riwayat keluarga kanker payudara	Data dianalisis secara deskriptif dan uji statistik menggunakan SPSS versi 23 dilakukan uji Fisher Exact dengan taraf signifikan ( $p < 0,05$ ) untuk menguji hubungan antara variabel dengan kategori usia pada responden ( $< 35$ tahun dan $> 35$ tahun) serta diagnosis klinis pada responden (kanker payudara dan suspect carrier) dengan kejadian mutasi 6174delT pada gen BRCA2.

## Tahapan Penelitian

1  
Preparasi Sampel

2  
Isolasi DNA

3  
Proses PCR (MS-PCR)

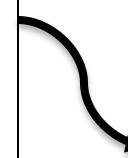
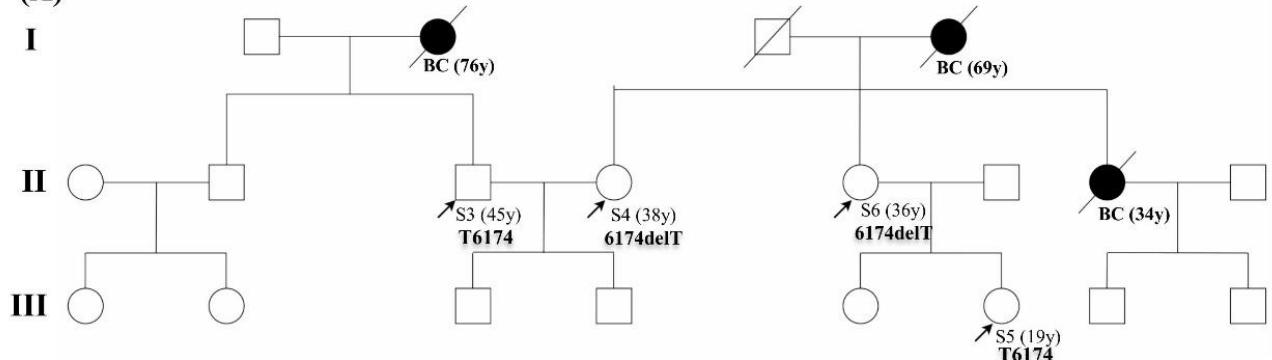
4  
Elektroforesis

5  
Pembacaan Hasil



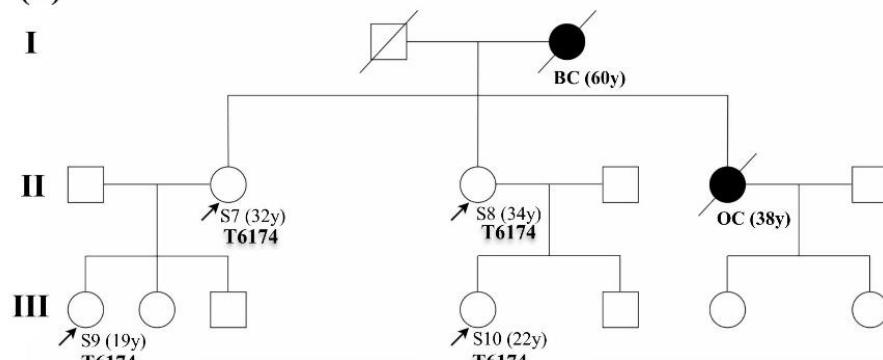
# Hasil Penelitian

(A)

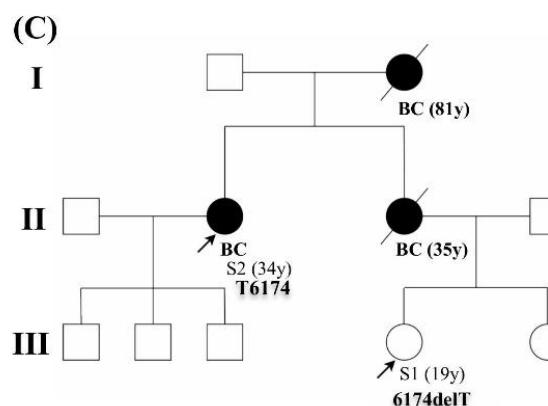


Analisis pedigree merupakan aspek penting dalam pencegahan untuk kanker yang bersifat herediter dan juga berperan penting dalam konseling genetik. Khususnya untuk individu dan keluarga dalam memahami risiko yang dapat diwariskan.

(B)



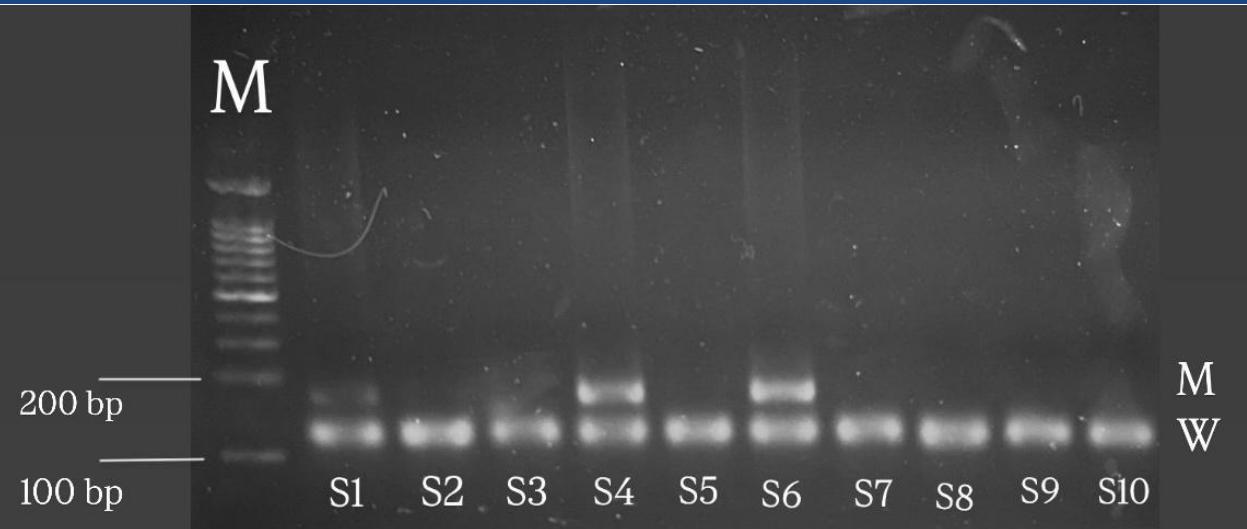
(C)



Gambar 1. (A) Diagram silsilah keluarga I (Keluarga penderita kanker payudara di Kecamatan Bangil, Pasuruan), (B) Diagram silsilah keluarga II (Keluarga penderita kanker payudara dan kanker ovarium di Kecamatan Lakarsantri, Surabaya), (C) Diagram silsilah keluarga III (Keluarga penderita kanker payudara di Kecamatan Krian, Sidoarjo)



# Hasil Penelitian



Gambar 2. Hasil elektroforesis produk amplifikasi PCR untuk mendeteksi mutasi 6174delT dengan metode Multiplex Mutagenically Separated PCR

Ket : M : Marker. S1-S10 : Kode sampel. W : Produk Wildtype. M : Produk Mutant

## Interpretasi Hasil Elektroforesis

Ukuran Fragmen DNA	Interpretasi Genotipe	Makna Klinis
Hanya Pita 151bp (Wildtype)	Homozygot Wildtype (Normal)	Individu tidak membawa mutase 6174delT
Hanya Pita 171bp (Mutan)	Homozygot Mutan	Individu membawa dua Salinan mutasi; risiko kanker sangat tinggi
Pita 151bp dan 171bp (Wildtype dan Mutan)	Heterozigot (Carrier)	Individu merupakan pembawa ( <i>carrier</i> ) mutasi, dengan peningkatan risiko terhadap kanker payudara

**Tabel 1. Hubungan Usia dan Diagnosis Responden dengan kejadian Mutasi 6174delT gen BRCA2 berdasarkan Uji Fisher Exact**

Hasil Pemeriksaan MS-PCR	Kategori Usia			Kategori Diagnosis			Total
	< 35 Tahun	> 35 Tahun	Total	Kanker Payudara	Suspect Carrier		
Wildtype	6	1	7	1	6	7	
6174delT	1	2	3	0	3	3	
Total	7	3	10	1	9	10	
Uji Fisher Exact ( <i>p</i> -value)				Uji Fisher Exact ( <i>p</i> -value)			
0,183				1,000			

Dari Tabel 1. Dapat dilihat presentase Hubungan Usia dan Diagnosis pada responden dengan kejadian mutasi 6174delT pada gen BRCA2 berdasarkan dengan analisis uji Fisher Exact didapatkan ( $p > 0,05$ ) menunjukkan hasil uji analisis statistik tidak didapatkan hubungan yang signifikan dengan total 10 sampel yang terdiri dari 7 sampel Wildtype dan 3 sampel mutasi 6174delT.

# Pembahasan

- Pada penelitian ini, Analisis mutase 6174delT pada gen BRCA2 dilakukan menggunakan metode MS-PCR dengan total 10 sampel diambil dari 3 keluarga dengan Riwayat kanker payudara, yang terdiri dari 7 sampel Wildtype dan 3 sampel mutase 6174delT
- Mutasi 6174delT pada gen BRCA2 merupakan jenis mutasi yang berbahaya (patogenik) yang diturunkan secara autosomal dominan. Riwayat keluarga merupakan salah satu faktor risiko utama pada kanker payudara.
- Berdasarkan hasil analisis statistik SPSS menggunakan uji Fisher Exact Test menunjukkan bahwa tidak terdapat hubungan yang signifikan antara usia dengan kejadian mutasi 6174delT dengan nilai  $p= 0,183$  dan tidak ditemukan hubungan yang signifikan antara status diagnosis dengan kejadian mutasi 6174delT dengan nilai  $p= 1,000$ .
- Metode MS-PCR terbukti efektif untuk skrining awal mutasi genetik pada individu dengan riwayat keluarga dan berisiko tinggi terhadap kanker yang bersifat herediter tanpa memerlukan teknologi squensing lanjutan.

# Kesimpulan

Berdasarkan hasil penelitian dapat disimpulkan bahwa analisis mutasi 6174delT gen BRCA2 pada keluarga yang berisiko kanker payudara menggunakan metode Multiplex Mutagenically Separated PCR mendapatkan hasil 3 sampel menunjukkan Heterozigot atau pembawa mutasi dan 7 sampel Homozigot Wildtype atau tidak terdapat mutasi 6174delT. Keberhasilan analisis mutasi 6174delT dengan metode MS-PCR dapat digunakan untuk skrining awal pada individu dengan riwayat keluarga dan berisiko tinggi terhadap kanker yang bersifat herediter tanpa memerlukan teknologi squensing lanjutan.



# Referensi

- C. Novitasari, A. Attamimi, and H. Pradjatmo, “Perbandingan Angka Ketahanan Hidup Penderita Kanker Ovarium yang Mendapat Terapi Regimen Kemoterapi Paclitaxel-Carboplatin dan Cyclophosphamide Adriamycin-Cisplatin di RSUP Dr. Sardjito: Studi retrospektif Januari 2014-Desember 2018,” *Jurnal Kesehatan Reproduksi*, vol. 7, no. 2, p. 73, Oct. 2020, doi: 10.22146/jkr.57002.
- N. Abdull ah Jon Tangka Juli Rottie Program Studi Ilmu Keperawatan Fakultas Kedokteran Univesitas Sam Ratulangi Manado, “Hubungan Pengetahuan Tentang Kanker Payudara Dengan Cara Periksa Payudara Sendiri Pada Mahasiswa Semester IV Program Studi Ilmu Keperawatan Fakultas Kedokteran Universitas Sam Ratulagi,” *ejournal keperawatan (e-kp)*, vol. 1, no. 1, pp. 1–7, 2013.
- A. Azmi, B. Kurniawan, A. Siswandi, and A. Detty, “Hubungan Faktor Keturunan Dengan Kanker Payudara DI RSUD Abdoel Moeloek,” *Jurnal Ilmiah Kesehatan Sandi Husada*, vol. 9, no. 2, pp. 702–707, Dec. 2020, doi: 10.35816/jiskh.v10i2.373.
- Neuhausen Susan et al., “Recurrent BRCA2 6174delT Mutations in Ashkenazi Jewish Women Affected by Breast Cancer,” *Nature Publishing Group*, pp. 126–128, May 1996, doi: <https://doi.org/10.1038/ng0596-126>.
- Chan Pak Cheung, Wong Betty. Y, Ozcelik Hilmi, and Cole David. E, “Simple and Rapid Detection of BRCA1 and BRCA2 Mutations by Multiplex Mutagenically Separated PCR,” *Clin Chem*, vol. 45, no. 8, pp. 1285–1287, 1999.
- M. J. Wolyniak, L. T. Bemis, and A. J. Prunuske, “Improving medical students’ knowledge of genetic disease: A review of current and emerging pedagogical practices,” 2015, Dove Medical Press Ltd. doi: 10.2147/AMEP.S73644.
- K. B. Kuchenbaecker et al., “Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers,” *JAMA*, vol. 317, no. 23, pp. 2402–2416, Jun. 2017, doi: 10.1001/jama.2017.7112.

