



DETEKSI rs1121980 DAN rs9926289 DARI GEN FAT MASS AND OBESITY ASSOCIATED (FTO) DENGAN MENGGUNAKAN METODE ARMS PCR DAN SANGER SEQUENCING

dr. David Limanan, M. Biomed, 0314058303/10409004, Fakultas Kedokteran, Universitas Tarumanagara
dr. Sari Maryati Dewi, M. Biomed, 0319037301/10402001, Fakultas Kedokteran, Universitas Tarumanagara
Erick Sidarta, S. Si., M. Biomed, 0301048504/10401003, Fakultas Kedokteran, Universitas Tarumanagara

Pendahuluan

Gen FTO merupakan gen pertama yang berhasil diidentifikasi dalam GWAS yang diketahui berperan dalam obesitas poligenik. Dua polimorfisme rs1121980 dan rs9926289, yang terletak di daerah intron 1 gen FTO, termasuk dalam kelompok SNPs yang telah banyak dipelajari. Dina et al. melaporkan bahwa alel T dari rs1121980 berasosiasi kuat dengan obesitas kelas III (IMT > 40 kg/m²) pada kasus obesitas dewasa. Mengingat pentingnya peranan gen FTO dan SNPs dari rs1121980 dan rs9926289 dari gen tersebut, sebuah metode untuk mendeteksi SNPs tersebut secara efisien sangat diperlukan. Penelitian ini bertujuan untuk melihat prevalensi rs1121980 dan rs9926289 dari populasi dengan fenotip obesitas dan non-obesitas dengan metode amplification-refractory mutation system (ARMS) dan membandingkannya dengan Sanger Sequencing sebagai *gold standard*

Metode

Sebanyak 20 subjek yang terdiri dari 11 subjek non obesitas dan 9 subjek obesitas direkrut dalam penelitian ini. Setiap subjek dilakukan pemeriksaan SNP dari rs1121980 dan rs9926289 dengan dua metode berbeda yaitu ARMS PCR dan Sanger Sequencing

Hasil dan Pembahasan

Tabel 1. Data Demografi Subjek

	Non-obese n = 11	Obese n = 9	p-value
Usia	28 ± 10	23 ± 6	Tidak signifikan*
Jenis Kelamin (L/P)	7/4	6/3	Tidak signifikan**
Free Fat Mass (%)	49.5 ± 12.4	63.3 ± 15.5	< 0.05*
Fat Mass (%)	10.3 ± 5.9	30.4 ± 8.6	< 0.01*
Lingkar Pinggang (cm)	77 ± 8.76	103.44 ± 16.79	< 0.01*
Lingkar Panggul (cm)	90.18 ± 4.87	113.67 ± 11.06	< 0.01*

* Uji Mann-Whitney
** Uji Chi Square

Pada penelitian ini metode ARMS PCR yang diadaptasi dari Shabana dan Shahida (2015) tidak mampu untuk mengidentifikasi polimorfisme dari kedua target. Hal ini nampak dari hasil ARMS PCR yang dibandingkan dengan Sanger Sequencing pada tabel 2.

Tabel 2. Perbandingan hasil sequencing dengan ARMS PCR,

Genotipe	Sanger Sequencing	ARMS PCR
rs1121980 (n = 19)		
GG	14	0
GA	5	19
rs9926289 (n = 20)		
GG	15	0
GA	5	20

Pada penelitian ini juga kami menemukan adanya pautan (linkage disequilibrium) sebesar 100% antara kedua SNP yang diuji. Hal yang sama juga telah dilaporkan oleh Shabana dan Shahida pada populasi di Pakistan.

Tabel 3. Distribusi alel rs1121980 dan rs9926289

Genotipe	Total	Non-obese	Obese
rs1121980 (n = 19)			
GG	14	9	5
GA	5	2	3
Frekuensi alel G	86.8%	90.9%	62.5%
Frekuensi alel A	13.15%	9.1%	37.5%
rs9926289 (n = 20)			
GG	15	9	6
GA	5	2	3
Frekuensi alel G	87.5%	91%	83%
Frekuensi alel A	12.5%	9%	17%

Kesimpulan

Metode ARMS PCR yang digunakan oleh Shabana dan Shahida di Pakistan tidak dapat digunakan untuk mendeteksi SNP dari populasi di Indonesia. Sekalipun demikian dengan metode Sequencing, kami menemukan adanya pautan (*linkage*) dari kedua target yang diuji. Hal ini akan membantu dalam pemeriksaan genetika penderita obesitas dalam mengoptimalkan pemeriksaan.

Ucapan Terima Kasih

Terima kasih kami ucapkan kepada LPPM Untar yang telah membiayai penelitian ini.

Referensi

Frayling TM, Timpson NJ, Weedon MN, Zeggini E, Freathy RM, Lindgren CM, et al. A Common Variant in the FTO Gene Is Associated with Body Mass Index and Predisposes to Childhood and Adult Obesity. *Science*. 2007 May 11;316(5826):889–94.
Shabana and Shahida Hasnain. Effect of the Common Fat Mass and Obesity Associated Gene Variants on Obesity in Pakistani Population: A Case-Control Study. *Biomed Res Int*. 2015 Aug 18.
Scuteri A, Sanna S, Chen W-M, Uda M, Albai G, Strait J, et al. Genome-wide association scan shows genetic variants in the FTO gene are associated with obesity-related traits. *PLoS Genet*. 2007 Jul;3(7):e115.