

## **ANALISIS GEN PENYEBAB KRETIN DI JAWA TENGAH**

**DR. dr. Suryati Kumorowulan, M.Biotech, dkk**

**Latar Belakang:** Kekurangan hormon ini akan menimbulkan hambatan tumbuh kembang pada berbagai fase kehidupan. Bahan dasar pembentukan hormon tiroid adalah yodium, dan apabila timbul kekurangan yodium dapat menimbulkan goiter maupun kretin. Berdasar penelitian sebelumnya diketahui bahwa kretin dapat muncul karena adanya mutasi pada gen TSH  $\beta$ -subunit. Gen ini terletak pada kromosom 1 yang terdiri dari exon menjadi 118 asam amino. Dari sejumlah keluarga di berbagai negara yang dipelajari terdapat jenis mutasi yang berbeda pada gen tersebut. Selain itu kretin dapat timbul apabila ada mutasi pada gen yang mengatur transport yodium yaitu gen NIS. Di Indonesia penelitian tentang gen penyebab kretin belum pernah dilakukan / dipublikasi.

**Tujuan:** Meneliti mutasi genTSH  $\beta$ -subunit dan gen T354P NIS pada penderita kretin di Jawa Tengah.

**Metode:** Analisis dilakukan pada 6 keluarga yang diduga ada yang menderita kretin di 3 kabupaten yaitu Magelang, Wonosobo dan Wonogiri. Hasil analisa klinis, biokimia dan psikologi menunjukkan hanya 4 keluarga yang ada penderita kretin. Seluruh anggota keluarga penderita kretin diperiksa secara fisik dan laboratorium. Darah baik dari individu normal maupun anggota keluarga penderita kretin diambil untuk dilakukan analisis kadar hormone TSH, T3 dan Free T4 serta DNA darah diisolasi. Exon 2 dan exon 3 gen TSH  $\beta$ -subunit serta T354 gen NIS diamplifikasi dengan cara PCR. Untuk mengetahui ada tidaknya mutasi dideteksi dengan *Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLP)* menggunakan enzim SnaBI untuk gen TSH  $\beta$ -subunit dan enzim HaeIII untuk gen NIS, juga dilakukan analisis *Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP)*.

**Hasil :** Hasil RFLP dan SSCP pada ke empat keluarga penderita kretin tidak menunjukkan adanya mutasi baik pada exon 2 maupun exon gen TSH  $\beta$ -subunit serta gen NIS. Untuk mengetahui kemungkinan letak mutasi pada gen lain perlu dilakukan penelitian lebih lanjut.