

Analisis Sekuen Ekson 1 dan 2 Gen *TYR* pada Albinisme dengan Ciri Fenotip OCA1A

Karmilah
22/508819/PBI/01893

INTISARI

Oculocutaneous Albinism tipe 1 (OCA1) disebabkan oleh mutasi pada gen *TYR*, yaitu enzim dengan kandungan Cu sebagai kofaktor yang mengkatalisis dua langkah pertama dalam jalur biosintesis melanin. Keluarga albinisme di Wonosari mempunyai ciri-ciri, kulit, rambut, dan bulu mata yang tidak berpigmen, berdasarkan ciri fenotip tersebut termasuk ke dalam OCA1A. Mutasi gen *TYR* ditemukan tersebar di semua ekson. Ekson 1 memiliki wilayah terbesar di antara ekson lainnya, sehingga kemungkinan ditemukannya mutasi pada wilayah ekson 1 juga memiliki peluang yang besar, diikuti dengan ekson berikutnya yaitu ekson 2. Analisis sekuen ekson 1 dan ekson 2 dilakukan untuk melihat adanya mutasi di ekson 1 dan/atau ekson 2 gen *TYR* yang menyebabkan fenotip OCA1A pada keluarga albinisme yang diteliti. Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui adakah pengaruh mutasi terhadap struktur asam amino gen *TYR* dan melakukan konstruksi struktur 3D protein *TYR wild-type* dan mutan. Gen *TYR* diekstraksi dan diamplifikasi menggunakan metode PCR, hasil amplifikasi digunakan sebagai *template* untuk sekuensing DNA dan dilakukan analisis hasil sekuensing dengan *software Benchling* untuk mengidentifikasi jenis dan letak mutasi. Hasil penelitian menunjukkan tidak ditemukan mutasi pada ekson 1 dan 2 gen *TYR*, dan oleh karena itu struktur 3D protein *TYR* mutan tidak dapat dikonstruksi. Studi lebih lanjut dapat dilakukan untuk menganalisis ada tidaknya mutasi pada ekson 3, 4, dan 5 gen *TYR* penyebab OCA1A ini.

Kata kunci: albinisme, OCA1, *TYR*, mutasi

Sequence Analysis of Exons 1 and 2 of the *TYR* Gene in Albinism with OCA1A Phenotypic Features

Karmilah
22/508819/PBI/01893

ABSTRACT

Oculocutaneous Albinism type 1 (OCA1) is caused by mutations in the *TYR* gene, an enzyme with Cu as a cofactor that catalyzes the first two steps in the melanin biosynthesis pathway. The albinism family in Wonosari is characterized by unpigmented skin, hair, and eyelashes, based on these phenotypes, they belong to OCA1A. *TYR* gene mutations were found scattered in all exons. Exon 1 has the largest region among other exons, so the possibility of finding mutations in the exon 1 region also has a great chance, followed by the next exon, exon 2. Sequence analysis of exons 1 and 2 was carried out to see if there were mutations in exons 1 or 2 of the *TYR* gene that caused the OCA1A phenotype in the albinism family studied. This study aimed to determine the effect of mutations on the amino acid structure of the *TYR* gene and to construct the 3D structure of wild-type and mutant *TYR* proteins. The *TYR* gene was extracted and amplified using the PCR method, the amplification results were used as templates for DNA sequencing, and sequencing results were analyzed with Benchling software to identify the type and location of mutations. The results showed that no mutations were found in exons 1 and 2 of the *TYR* gene; therefore the 3D structure of the mutant *TYR* protein could not be constructed. Further studies can be conducted to analyze the presence or absence of mutations in exons 3, 4, and 5 of the *TYR* gene that causes OCA1A.

Keywords: albinism, OCA1, *TYR*, mutation