

ANALISIS SEKUEN EKSON 3, 4 DAN 5 GEN TYR PADA ALBINISME DENGAN CIRI FENOTIP OCA1A

Arini Dian Pratiwi
22/508673/PBI/01890

INTISARI

Oculocutaneous Albinism tipe 1 (OCA1) diakibatkan oleh mutasi pada gen *TYR*, mutasi tersebut menyebabkan melanin tidak disintesis sehingga timbul hipopigmentasi. Keluarga albinisme di Wonosari mempunyai ciri-ciri kulit, rambut dan bulu mata yang tidak memiliki pigmen, yang berdasarkan ciri fenotip tersebut dikategorikan ke dalam OCA1A. Penelitian pada ekson 1 dan ekson 2 pada subyek yang sama tidak ditemukan adanya mutasi. Berkaitan dengan hal tersebut, dilakukan penelitian lebih lanjut pada ekson 3, 4 dan 5 gen *TYR* pada keluarga dengan albinisme. Tujuan dilakukannya penelitian ini untuk mengetahui ada tidaknya mutasi pada ekson 3, 4 dan 5 gen *TYR*. Subyek terdiri dari sepuluh orang dari dua keluarga berbeda, tiga diantaranya adalah subyek dengan albinisme dan tujuh lainnya subyek dengan fenotip normal. DNA diekstraksi menggunakan *gSYNC™ DNA Extraction Kit GENE AID* dan diamplifikasi menggunakan metode PCR. Hasil amplifikasi digunakan sebagai *template* untuk sekuensing DNA. Analisis hasil sekuensing dengan *software Benchling* untuk mengidentifikasi letak dan jenis mutasi. Hasil penelitian menunjukkan mutasi pada ekson 5 gen *TYR* pada tiga subyek albinisme yang memiliki fenotip OCA1A. Jenis mutasi yang ditemukan adalah mutasi *nonsense* c.1425G>A(p.Trp475Ter) dan diketahui mutasi tersebut bersifat patogenik. Empat subyek dengan fenotip normal diketahui sebagai subyek *carrier* yang menunjukkan adanya alel heterozigot dengan varian mutan c.1425G>A.

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

Sequence Analysis of Exons 3, 4 and 5 of the *TYR* Gene in Albinism with OCA1A Phenotypic Features

Arini Dian Pratiwi
22/508673/PBI/01890

ABSTRACT

Oculocutaneous Albinism type 1 (OCA1) is caused by a mutation in the *TYR* gene, the mutation causes melanin not to be synthesized resulting in hypopigmentation. The albinism family in Wonosari has skin, hair and eyelashes that have no pigment, which based on these phenotypes are categorized into OCA1A. Research on exon 1 and exon 2 in the same subject did not find any mutations. In this regard, further The purpose of this study was to determine the presence or absence of mutations in exons 3, 4 and 5 of the *TYR* gene. The subjects consisted of ten individuals from two different families, three of whom were subjects with albinism and seven subjects with normal phenotypes. DNA was extracted using *gSYNCTM DNA Extraction Kit GENE AID* and amplified using the PCR method. The amplification results were used as templates for DNA sequencing. Analysis of sequencing results with *Benchling* software to identify the location and type of mutation. The results showed mutations in exon 5 of the *TYR* gene in three subjects with albinism who had the OCA1A phenotype. The type of mutation found is a nonsense mutation c.1425G>A (p.Trp475Ter) and it is known that the mutation is pathogenic. Four subjects with normal phenotypes were found to be carriers showing the presence of heterozygous alleles with the mutant variant c.1425G>A

Keywords : albinism, OCA1, *TYR*, mutation