

DETEKSI VARIAN rs1137100 (c.326A>G; p.Lys109Arg) dan rs2186248 (g.65570818G>T) GEN *LEPTIN RECEPTOR* (*LEPR*) PADA PASIEN KELEBIHAN BERAT BADAN

Maylisa Andini

21/482797/BI/10867

Dosen Pembimbing: Prof. Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.

INTISARI

Kelebihan berat badan (*overweight*) adalah keadaan akibat akumulasi lemak tubuh, peningkatan massa otot, tulang, atau retensi cairan. Sementara itu, obesitas adalah kondisi yang terjadi ketika penumpukan lemak tubuh yang berlebihan dan berdampak negatif bagi kesehatan. Pada tahun 2018, 20% anak usia sekolah, 14% remaja dan 35,5% orang dewasa di Indonesia hidup dengan kelebihan berat badan atau obesitas. Obesitas disebabkan oleh beberapa faktor, salah satunya adalah faktor genetik. Gen *leptin receptor* (*LEPR*) berkaitan dengan obesitas, khususnya pada varian rs1137100 (c.326A>G) dan rs2186248 (g.65570818G>T). Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi dan menghitung prevalensi varian rs1137100 (c.326A>G) dan rs2186248 (g.65570818G>T) gen *LEPR* pada pasien kelebihan berat badan di Rumah Sakit Panti Rapih Yogyakarta. Subjek pada penelitian ini adalah pasien kelebihan berat badan di Rumah Sakit Panti Rapih yang memenuhi kriteria inklusi dan bersedia menjadi subjek penelitian. Metode yang digunakan dalam penelitian ini adalah *Polymerase Chain Reaction* (PCR) dan sekuensing. Hasil ekstraksi DNA diperoleh dari saliva. Analisis data dengan observasi pita hasil elektroforesis, pensejajaran (*alignment*) hasil sekuensing, dan analisis kromatogram. Hasil penelitian menunjukkan bahwa varian rs1137100 (c.326A>G) dan varian rs2186248 (g.65570818G>T) dapat dideteksi pada pasien kelebihan berat badan di Rumah Sakit Panti Rapih Yogyakarta, serta prevalensi varian rs1137100 (c.326A>G) adalah 90% dan varian rs2186248 (g.65570818G>T) adalah 100% dari total 10 subjek penelitian. Hasil penelitian ini menunjukkan potensi varian rs1137100 (c.326A>G) dan rs2186248 (g.65570818G>T) gen *LEPR* sebagai biomarker untuk memprediksi risiko obesitas.

Kata Kunci : kelebihan berat badan, gen *LEPR*, rs1137100, rs2186248

DETECTION OF rs1137100 (c.326A>G; p.Lys109Arg) AND rs2186248 (g.65570818G>T) VARIANT OF THE *LEPTIN RECEPTOR (LEPR)* GENE IN OVERWEIGHT PATIENTS

Maylisa Andini

21/482797/BI/10867

Supervisor: Prof. Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M.Sc.

ABSTRACT

Overweight is a condition resulting from the accumulation of body fat, increased muscle mass, bone mass, or fluid retention. Meanwhile, obesity refers to a condition characterized by excessive accumulation of body fat that negatively affects health. In 2018, 20% of school-aged children, 14% of adolescents, and 35.5% of adults in Indonesia were living with overweight or obesity. Obesity is caused by several factors, one of which is genetic. The *leptin receptor gene (LEPR)* is associated with obesity, particularly in the rs1137100 (c.326A>G) and rs2186248 (g.65570818G>T) variants. Therefore, this study aims to detect and calculate the prevalence of the rs1137100 (c.326A>G) and rs2186248 (g.65570818G>T) variants of the *LEPR* gene in overweight patients at Panti Rapih Hospital, Yogyakarta. The subjects of this study were overweight patients at Panti Rapih Hospital who met the inclusion criteria and agreed to participate. The methods used in this study were Polymerase Chain Reaction (PCR) and sequencing. DNA was extracted from saliva. Data analysis was conducted through observation of electrophoresis band patterns, alignment of sequencing results, and chromatogram analysis. The results showed that the rs1137100 (c.326A>G) and rs2186248 (g.65570818G>T) variants could be detected in overweight patients at Panti Rapih Hospital. The prevalence of the rs1137100 (c.326A>G) variant was 90%, and the rs2186248 (g.65570818G>T) variant was 100%, out of a total of 10 study subjects. These findings indicate the potential of the rs1137100 (c.326A>G) and rs2186248 (g.65570818G>T) variants of the *LEPR* gene as biomarkers for predicting the risk of obesity.

Keywords: overweight, *LEPR* gene, rs1137100, rs2186248