

**EKSPLORASI VARIAN GENETIK DALAM *CODING SEQUENCE* (CDS)
GEN *MELANOCORTIN 4 RECEPTOR* (*MC4R*) PADA
INDIVIDU DENGAN KELEBIHAN BERAT BADAN**

Anggi Nada Khoirul Ummah

21/480667/BI/10829

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

INTISARI

Kelebihan berat badan menjadi masalah kesehatan tingkat global yang angka prevelensinya terus meningkat. Kelebihan berat badan merupakan penumpukan lemak berlebihan dalam tubuh yang dapat meningkatkan risiko penyakit kronis. Tingkat prevalensi kelebihan berat badan di Indonesia menunjukkan bahwa pada orang dewasa dan remaja berusia diatas 18 tahun, angka prevalensi meningkat dari 21,7% menjadi 35,4% dan pada anak usia 5-12 tahun, dari 9,2% menjadi 20% yang terjadi pada tahun 2010-2018. Kelebihan berat badan dapat disebabkan adanya interaksi antara faktor genetik dan faktor lingkungan. Gen *MC4R* berperan penting dalam mengatur asupan makanan dan keseimbangan energi tubuh. *Coding sequence* (CDS) gen *MC4R* adalah urutan nukleotida yang secara langsung mengkodekan urutan asam amino. Mutasi gen *MC4R* berpotensi banyak terjadi di wilayah pengkodean secara langsung seperti CDS. Penelitian ini bertujuan untuk eksplorasi adanya varian genetik pada wilayah CDS gen *MC4R* yang berhubungan dengan kenaikan berat badan. Subjek penelitian merupakan individu dengan kelebihan berat badan yang telah memenuhi kriteria inklusi dan bersedia berpartisipasi dalam penelitian. Metode yang digunakan pada penelitian ini adalah teknik *Sanger sequencing* menggunakan PCR. Hasil ekstraksi DNA didapatkan dari sampel saliva subjek penelitian. Pada penelitian ini diperoleh hasil bahwa tidak ditemukan varian genetik dalam CDS gen *MC4R*, sehingga kondisi kelebihan berat badan dapat disebabkan adanya faktor gen lain dan lingkungan yang obesogenik.

Kata Kunci: CDS, gen *MC4R*, kelebihan berat badan

**EXPLORATION OF GENETIC VARIANTS IN CODING SEQUENCE
(CDS) OF THE *MELANOCORTIN-4 RECEPTOR (MC4R)* GENE IN
OVERWEIGHT INDIVIDUALS**

Anggi Nada Khoirul Ummah

21/480667/BI/10829

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

ABSTRACT

Overweight has become a global health concern, with prevalence steadily increasing worldwide. Overweight is excessive accumulation of body fat, which can elevate the risk of various chronic diseases. In Indonesia, the prevalence of overweight among adults and adolescents aged over 18 years increased from 21,7% to 35,4%, while in children aged 5–12 years, the prevalence is from 9,2% to 20%. Both environmental and genetic factors are recognized as major contributors to the development of overweight and obesity. The *MC4R* (*melanocortin 4 receptor*) gene plays a critical role in the regulation of food intake and the maintenance of energy homeostasis. The coding sequence (CDS) of the *MC4R* gene comprises nucleotide sequences that directly encode the amino acid sequence of the protein. Genetic mutations are likely to occur in coding region, potentially altering gene function. Therefore, the aim of this study was to explore genetic variants in CDS region of the *MC4R* gene in individuals with overweight. The subjects were individuals classified as overweight, who met the inclusion criteria and voluntarily agreed to participate. The methodology in this research involved Sanger sequencing, using PCR amplification. Sample DNA was extracted from subject's saliva sample. The results revealed no detectable genetic variants in the CDS region of the *MC4R* gene. These findings suggest that the overweight condition observed in the study population may be attributed to other genetic factors or environmental influences, such as an obesogenic environment.

Keywords: CDS, *MC4R* gene, overweight