

INTISARI

Latar Belakang: Penyakit Hirschsprung (HSCR) merupakan kelainan kongenital yang memengaruhi sistem saraf enterik, yang ditandai dengan tidak adanya sel ganglion pada usus. Meskipun beberapa jalur genetik telah dikaitkan dengan kondisi ini, terdapat peningkatan minat terhadap peran regulasi epigenetik dalam perkembangan HSCR.

Tujuan: Penelitian ini bertujuan untuk mengevaluasi korelasi antara miR-145-5p dan circular RNA MTCL1 (Circ-MTCL1) pada pasien HSCR.

Metode: Sampel jaringan usus diperoleh dari pasien HSCR dan kelompok kontrol non-HSCR. Tingkat ekspresi miR-145-5p dan Circ-MTCL1 diukur menggunakan quantitative real-time polymerase chain reaction (qPCR). Korelasi Pearson digunakan untuk menilai hubungan antara ekspresi miR-145-5p dan Circ-MTCL1.

Hasil: Kadar Circ-MTCL1 secara signifikan lebih rendah pada pasien HSCR dibandingkan dengan kontrol. Ekspresinya 2,86 kali lebih rendah pada segmen ganglionik ($dCT=8,16\pm1,30$) dibandingkan kontrol ($dCT=7,00\pm2,14$) ($p=0,048$), dan 33,3 kali lebih rendah pada segmen aganglionik ($dCT=12,00\pm1,66$) dibandingkan kontrol ($p<0,001$). Selain itu, segmen aganglionik ($dCT=12,00\pm1,66$) menunjukkan penurunan ekspresi sebesar 20 kali dibandingkan segmen ganglionik ($dCT=8,16\pm1,30$) ($p<0,001$). Kadar miR-145-5p berkorelasi negatif dengan Circ-MTCL1 ($r = -0,459$; $p=0,031$). Analisis regresi linear menunjukkan bahwa miR-145-5p merupakan prediktor signifikan terhadap ekspresi Circ-MTCL1 ($p=0,031$).

Kesimpulan: Kadar miR-145-5p berkorelasi terbalik dengan ekspresi CircRNA MTCL1 pada HSCR. Hasil ini menunjukkan kemungkinan adanya mekanisme regulasi epigenetik yang terlibat dalam perkembangan HSCR serta menyoroti Circ-MTCL1 sebagai kandidat biomarker potensial untuk HSCR.

Kata kunci: Penyakit Hirschsprung; circular RNA; miR-145-5p; regulasi epigenetik; biomarker; Circ-MTCL1.

ABSTRACT

Background: Hirschsprung disease (HSCR) is a congenital disorder affecting the enteric nervous system, characterized by the absence of ganglion cells in the bowel. Although several genetic pathways have been associated with this condition, there is growing interest in the role of epigenetic regulation in HSCR development.

Objective: This study aimed to evaluate the correlation between miR-145-5p and the circular RNA MTCL1 (Circ-MTCL1) in patients with HSCR.

Methods: Intestinal tissue samples were obtained from patients with HSCR and from non-HSCR controls. Expression levels of miR-145-5p and Circ-MTCL1 were quantified using quantitative real-time polymerase chain reaction (qPCR). Pearson correlation was used to assess the association between miR-145-5p and Circ-MTCL1 expression.

Results: Levels of Circ-MTCL1 were significantly decreased in HSCR patients compared to controls. Its expression was 2.86 times lower in ganglionic segments ($dCT=8.16\pm1.30$) than in controls ($dCT=7.00\pm2.14$) ($p=0.048$), and 33.3 times lower in aganglionic segments ($dCT=12.00\pm1.66$) than in controls ($p<0.001$). Moreover, aganglionic segments ($dCT=12.00\pm1.66$) exhibited a 20-fold reduction in expression relative to ganglionic segments ($dCT=8.16\pm1.30$) ($p<0.001$). miR-145-5p levels negatively correlated with Circ-MTCL1 ($r= -0.459$; $p=0.031$). Linear regression identified miR-145-5p as a significant predictor of Circ-MTCL1 expression ($p=0.031$).

Conclusions: miR-145-5p levels are inversely correlated with CircRNA MTCL1 expression in HSCR. These results indicate a possible epigenetic regulatory mechanism involved in HSCR development and highlight Circ-MTCL1 as a potential biomarker candidate for HSCR.

Keywords: Hirschsprung disease; circular RNA; miR-145-5p; epigenetic regulation; biomarker; Circ-MTCL1