UNIVERSITAS
GADJAH MADA
HUBUNGAN EKSPRESI MIR-145?5P TERHADAP EKSPRESI SMAD3 PADA PASIEN PENYAKIT HIRSCHSPRUNG DI RSUP DR SARDJITO
Dwiki Afandy, Prof. dr. Gunadi, PhD., Sp.BA, Subsp. D.A. (K) ; Dr. dr. Akhmad Makhmudi, Sp.B., Sp.BA.,Subsp.D.A (
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

INTISARI

Latar Belakang: Penyakit Hirschsprung (HSCR) merupakan gangguan perkembangan yang memengaruhi sistem saraf enterik, yang ditandai dengan tidak adanya sel ganglion pada usus. Dengan meningkatnya keilmuan tentang genetika dan proses epigenetik yang terlibat dalam perkembangan normal serta patofisiologi sistem saraf enterik, strategi diagnosis dan terapi baru untuk HSCR semakin berkembang.

Tujuan: Penelitian ini bertujuan untuk mengevaluasi korelasi antara miR-145-5p terhadap ekspresi SMAD3 pada pasien HSCR.

Metode: Sampel jaringan usus diperoleh dari pasien HSCR dan kelompok kontrol non-HSCR. Tingkat ekspresi miR-145-5p dan SMAD3 diukur menggunakan quantitative real-time polymerase chain reaction (qPCR). Korelasi Pearson digunakan untuk menilai hubungan antara ekspresi miR-145-5p dan SMAD3.

Hasil: Kadar SMAD3 secara signifikan lebih rendah pada pasien HSCR dibandingkan dengan kontrol. Ekspresinya pada segmen ganglionik (dCT=10,04±1,92) lebih rendah dibandingkan kontrol (dCT=8,65±1,5) (p=0,042). Hasil yang sama juga ditunjukkan dengan aganglionik (dCT=10,05±1,68) dibandingkan kontrol (p<0,028). Kadar miR-145-5p berkorelasi positif dengan SMAD3 secara tidak signifikan (r = 0,025; p=0,911).

Kesimpulan: Penurunan ekspresi SMAD3 tidak berhubungan dengan peningkatan ekspresi miR-145-5p pada pasien penyakit Hirschsprung. Selain itu didapati adanya penurunan ekspresi SMAD3 pada segmen aganglion dan ganglion dibandingkan dengan kelompok kontrol

Kata kunci: Penyakit Hirschsprung; SMAD3; miR-145-5p; regulasi epigenetik; biomarker

HUBUNGAN EKSPRESI MIR-145?5P TERHADAP EKSPRESI SMAD3 PADA PASIEN PENYAKIT HIRSCHSPRUNG DI RSUP DR SARDJITO
Dwiki Afandy, Prof. dr. Gunadi, PhD., Sp.BA, Subsp. D.A. (K) ; Dr. dr. Akhmad Makhmudi, Sp.B., Sp.BA.,Subsp.D.A (
Universitas Gadjah Mada, 2026 | Diunduh dari http://etd.repository.ugm.ac.id/

ABSTRACT

Background: Hirschsprung disease (HSCR) is a developmental disorder affecting the enteric nervous system, characterized by the absence of ganglion cells in the bowel. As knowledge of the genetic and epigenetic processes involved in the normal development and pathophysiology of the enteric nervous system increases, novel diagnostic and therapeutic strategies for HSCR are continually evolving.

Objective: This study aimed to evaluate the correlation between miR-145-5p and SMAD3 expression in patients with HSCR.

Methods: Bowel tissue samples were obtained from HSCR patients and a non-HSCR control group. The expression levels of miR-145-5p and SMAD3 were measured using quantitative real-time polymerase chain reaction (qPCR). Pearson's correlation was used to assess the relationship between miR-145-5p and SMAD3 expression.

Results: SMAD3 levels were significantly lower in HSCR patients compared to the controls. Its expression in the ganglionic segment (dCT = 10.04 ± 1.92) was lower than in the controls (dCT = 8.65 ± 1.5) ($p = 0.042$). Similar results were also observed in the aganglionic segment (dCT = 10.05 ± 1.68) compared to the controls ($p < 0.028$). The level of miR-145-5p showed a non-significant positive correlation with SMAD3 ($r = 0.025$; $p = 0.911$).

Conclusions: The decreased expression of SMAD3 is not associated with an increased expression of miR-145-5p in patients with Hirschsprung disease. Furthermore, a reduction in SMAD3 expression was observed in both the aganglionic and ganglionic segments when compared to the control group

Keywords: Hirschsprung disease; miR-145-5p; epigenetic regulation; biomarker; SMAD3