

## ABSTRACT

**BACKGROUND:** Alcohol, in this case, ethanol is an addictive substance that is often misused in the community, even though it has been proven to cause awareness and physical disturbance. In 2006 the population of D.I. Yogyakarta alone is 3,433,127 people and the number of alcohol drinkers is 3.7%. Ethanol metabolism in liver cells will be metabolized by several enzymes, one of which is CYP4502E1 and will cause an increase in acetaldehyde with various mechanisms so that oxidative stress occurs which will damage the liver tissue. in Yogyakarta.

**PURPOSE :** To determine the variation of CYP2E1 gene polymorphisms and their effects on liver function in alcoholic drinkers.

**METHOD :** This study uses a cross-sectional design. Informed consent is given to take a subject's blood sample. The process of analyzing data using DNA extraction, Polymerase Chain Reaction (PCR), Electrophoresis, and enzyme restriction with DRA1. SGPT and SGOT examination, to assess liver function. Descriptive-analytic between types of gene polymorphisms were analyzed using the Chi-Square Test.

**RESULT :** In this study the results of the CYP2E1 \* 6 homozygous wild type DD (\*1/\*1) gene type were 2 samples (4%), DC (\*1/\*2) heterozygotes were 10 samples (23%), and CC (\*2/\*2) mutant homozygotes were 32 samples (73%). Tidak didapatkan adanya perbedaan proporsi yang signifikan secara statistik antara polimorfisme CYP2E1\*6 dengan peningkatan fungsi hati individu peminum alkohol etnis Jawa di Yogyakarta ( $p = 0,132$ ).

**CONCLUSION :** The highest gene frequency was CC homozygous mutant (\* 2 / \* 2) in Javanese alcoholic drinkers in 32 samples (73%). In this study the effect of CYP2E1 heterozygous CYP2E1 (\* 1 / \* 2) and CYP2E1 mutant homozygotes (\* 2 / \* 2) on polymorphisms on liver cell damage among alcoholic drinkers was not statistically significant.

**KEYWORDS :** Polymorphism, CYP2E1, liver, alcohol, Yogyakarta

## INTISARI

**Latar Belakang:** Alkohol dalam hal ini etanol merupakan zat adiktif yang sering disalahgunakan di masyarakat, meskipun terbukti menimbulkan gangguan kesadaran dan fisik. Pada tahun 2006 jumlah penduduk D.I. Yogyakarta sendiri adalah sebanyak 3.433.127 jiwa dan jumlah peminum alkohol 3,7%. Metabolisme etanol di dalam sel hati akan di metabolisme oleh beberapa enzim yang salah satunya yaitu CYP2E1 dan akan menghasilkan asetaldehid dengan berbagai mekanisme sehingga terjadi stres oksidatif yang akan merusak jaringan hati.

**Tujuan:** Untuk mengetahui variasi polimorfisme gen CYP2E1 dan pengaruhnya terhadap fungsi hati pada peminum alkohol.

**Metode:** Penelitian ini menggunakan desain cross-sectional. Informed consent diberikan untuk mengambil sampel darah subjek. Proses analisis data dengan ekstraksi DNA, Polymerase Chain Reaction (PCR), Elektroforesis, dan Restriksi enzim dengan DRA1. Pemeriksaan SGPT dan SGOT, untuk menilai fungsi hati. Polimorfisme gen CYP2E1 dianalisis secara descriptive-analytic. Korelasi antara tipe polimorfisme gen CYP2E1 dan efek fungsi hati dianalisa secara statistik menggunakan Chi-Square Test.

**Hasil:** Pada penelitian ini didapatkan hasil tipe gen CYP2E1\*6 homozigot wild type DD (\*1/\*1) sejumlah 2 sampel (4%), heterozigot DC (\*1/\*2) sejumlah 10 sampel (23%), dan homozigot mutan CC (\*2/\*2) sejumlah 32 sampel (73%). Tidak didapatkan adanya perbedaan proporsi yang signifikan secara statistik antara polimorfisme CYP2E1\*6 dengan peningkatan fungsi hati individu peminum alkohol etnis Jawa di Yogyakarta ( $p = 0,132$ ).

**Kesimpulan:** Frekuensi gen terbanyak adalah homozigot mutan CC (\*2/\*2) pada peminum alkohol etnis Jawa sejumlah 32 sampel (73%). Pada penelitian ini ditemukannya pengaruh polimorfisme gen CYP2E1 tipe heterozigot CYP2E1 (\*1/\*2) dan homozigot mutan CYP2E1 (\*2/\*2) terhadap kerusakan sel hati antara peminum alkohol tanpa adanya perbedaan proporsi yang signifikan secara statistik.

**Kata kunci:** Polimorfisme, CYP2E1, hati, peminum alkohol, etnis Jawa, Yogyakarta