

INTISARI

Polimorfisme gen yang menyandi berbagai enzim hati menyebabkan modifikasi aktivitas enzimatik. Polimorfisme enzim mempengaruhi respon obat secara langsung atau tidak langsung. *CYP2B6* adalah anggota dari superfamili sitokrom P450. Varian genetik *CYP2B6* berkontribusi pada perubahan metabolisme obat dan konsentrasi plasma yang berbeda. Enzim ini memetabolisme sejumlah obat dan senyawa yang berbeda. Dari polimorfisme nukleotida tunggal *CYP2B6* yang diketahui, *CYP2B6**9 (c.516G> T, g.15631, Q172H, rs 3745274) di ekson 4, adalah yang paling umum, dan menunjukkan variabilitas antar-etnis yang cukup besar.

Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui frekuensi sebaran alel polimorfisme gen *CYP2B6**9 pada penduduk asli Jawa. Sebuah studi cross-sectional akan dilakukan pada 89 subjek. Skrining genetik untuk polimorfisme *CYP2B6**9 akan dilakukan dengan metode modifikasi allele-specific polymerase chain reaction (PCR).

Distribusi genotipe 516G/T *CYP2B6* berikut pada populasi Jawa diidentifikasi: GG - 4,5%, GT - 88,8% dan TT - 6,7%. Frekuensi alel 516G/T dari gen *CYP2B6* dalam populasi adalah G = 48,88% dan T = 51,12%. Urutan berbasis populasi dianalisis dengan metode Hardy-Weinberg. Frekuensi polimorfisme *CYP2B6* 516G>T pada etnis Jawa lebih rendah dibandingkan pada populasi lain.

Kata kunci : *CYP2B6**9, 516G/T, polimorfisme gen, *allele-specific* PCR

ABSTRACT

Gene polymorphisms that encode various liver enzymes cause modification of the enzymatic activity. Enzyme polymorphisms affect drug responses directly or indirectly. *CYP2B6* is a member of the cytochrome P450 superfamily. The *CYP2B6* genetic variants contribute to altered drug metabolism and differential plasma concentrations. This enzyme metabolizes several different drugs and compounds. Of the known *CYP2B6* single nucleotide polymorphisms, *CYP2B6**9 (c.516G>T, g.15631, Q172H, rs 3745274) in exon 4, is the most common and shows considerable inter-ethnic variability.

The purpose of this study is to determine the frequency of gene polymorphism allele distribution *CYP2B6**9 in the native Javanese population. A cross-sectional study will be conducted on 89 subjects. Genetic screening for *CYP2B6**9 polymorphism will be carried out by a modified allele-specific polymerase chain reaction (PCR) method.

The following distribution of 516G/T *CYP2B6* genotypes in the Javanese population was identified: GG – in 4,5%, GT – in 88,8%, and TT – in 6,7%. The 516G/T allele frequency of the *CYP2B6* gene in population was G = 48,88% and T = 51,12%, respectively. The population-based sequences were analyzed by the Hardy-Weinberg method. The frequency of *CYP2B6* 516G> T polymorphism in Javanese is lower than in other populations.

Keywords : *CYP2B6**9, 516G/T, gene polymorphism, allele-specific PCR