

## **ANALISIS MUTASI EKSON 7, 8, DAN 22 GEN TIROGLOBULIN (TG) PADA HIPOTIROID KONGENITAL**

Emi Listiati  
12/329942/BI/08865

### **INTISARI**

Hipotiroid adalah suatu penyakit yang disebabkan oleh gangguan salah satu tingkat aksis hipotalamus – hipofisis – kelenjar tiroid sehingga menyebabkan defisiensi hormon tiroid. Hipotiroid kongenital disebabkan oleh kelenjar tiroid janin yang tidak dapat memproduksi hormon tiroid yang disebabkan oleh mutasi gen. Penelitian di luar negeri terkait hipotiroid kongenital telah dilakukan, diantaranya adalah adanya mutasi pada gen TSH  $\beta$  subunit, NIS, TPO, dan tiroglobulin (TG). Sedangkan penelitian di Indonesia telah dilakukan analisis mutasi gen TSH  $\beta$  subunit dan NIS pada hipotiroid kongenital di Jawa Tengah namun tidak ditemukan mutasi. Oleh karena itu penelitian ini bertujuan untuk mengetahui mutasi gen lain penyebab hipotiroid kongenital yaitu mutasi gen tiroglobulin (TG) pada ekson 7, 8, dan 22. Mutasi pada ekson 7 dan 22 gen tiroglobulin (TG) adalah yang paling sering dilaporkan. Gen tiroglobulin (TG) pada manusia terletak pada kromosom 8q24.22 sepanjang 270 Kb dan terdapat 48 ekson. Subjek penelitian ini adalah 5 individu yang didiagnosis hipotiroid kongenital oleh BP2GAKI Magelang. Tahapan *blood collection* dilakukan oleh analis kesehatan dari Laboratorium BP2GAKI. Isolasi DNA berdasarkan pada prosedur menggunakan DNA Minikit dari GeneAid. Hasil isolasi DNA diamplifikasi menggunakan teknik *Polymerase Chain Reaction* (PCR). Hasil amplifikasi kemudian disekuensing dengan metode Sanger (1980). Data sekuen DNA hasil sekuensing dibandingkan dengan urutan nukleotida gen TG normal dari database GenBank NCBI kemudian di-*alignment* dengan MEGA. Hasil yang diperoleh dari lima subyek penelitian tidak menunjukkan adanya mutasi baik pada ekson 7, 8, maupun pada ekson 22. Untuk mengetahui kemungkinan mutasi pada ekson lain maupun gen lain diperlukan penelitian lebih lanjut.

Kata kunci : hipotiroid kongenital, mutasi, gen tiroglobulin (TG), ekson 7, ekson 8, ekson 22



## **MUTATION ANALYSIS OF EXON 7, 8, AND 22 THYROGLOBULIN (TG) GENE IN CONGENITAL HYPOTHYROIDISM**

Emi Listiati  
12/329942/BI/08865

### **ABSTRACT**

Hypothyroidism is disease caused by disturbance of one level the hypothalamic - pituitary - thyroid gland, causing thyroid hormone deficiency. Congenital hypothyroidism is caused by the fetal thyroid gland disfunction to produce thyroid hormone caused by gene mutations. Previous studies have shown that congenital hypothyroidism caused by mutations in the TSH $\beta$ -subunit, NIS, TPO, and thyroglobulin (TG) gene. Previous studies in Indonesia was analyzed the mutation of TSH $\beta$ -subunit and NIS gene in patients with congenital hypothyroidism in Central Java, the result of analysis showed that no mutation occur both at TSH $\beta$ -subunit and NIS gene. This study aims to determine the other gene mutations causing congenital hypothyroidism, thyroglobulin (TG) gene at exon 7, 8, and 22. Mutations at exon 7 and 22 thyroglobulin gene is the most frequently reported. The gene encoding for human thyroglobulin is located on chromosome 8q24.22 270Kb long and consists of 48 exons. Blood collection from 5 subjects which were diagnosed by BP2GAKI performed by health analysts. Isolation of DNA based on DNA Minikit procedure of GeneAid. The results of DNA isolation amplified using Polymerase Chain Reaction (PCR). The result of amplification sequenced by Sanger method (1980). DNA sequence result aligned using MEGA by comparing the sequencing results with normal thyroglobulin gene from NCBI GenBank database. The result of analyzing from 5 subject showed that no mutation occur at exon 7, 8, and 22 of thyroglobuline gene. The possibility that mutation may occur at another exons or another genes and need to be further analyzed.

Keywords: congenital hypothyroidism, mutation, thyroglobulin (TG) gene, exon 7, exon 8, exon 22