

INTISARI

Latar Belakang:

Insidensi kanker payudara onset dini saat ini mengalami peningkatan di dunia. Mutasi gen *BRCA1/2* awalnya diduga sebagai perkembangan kanker payudara onset dini. Akan tetapi, tidak cukup data yang menyatakan bahwa mutasi tersebut terlibat dalam karsinogenesis kanker payudara onset dini. Salah satu kandidat gen dalam kanker payudara onset dini adalah *Hypoxia-Inducible Factor 1-alpha* (*HIF-1 α*). Penelitian terbaru menunjukkan *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP) dari *HIF-1 α* pada manusia yaitu *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465) berhubungan dengan peningkatan risiko kanker payudara. Alel T pada genotip C/T dan T/T diasosiasikan dengan peningkatan risiko kanker payudara. Sejauh ini, penelitian umumnya menitikberatkan frekuensi SNP rs11549465 pada kelompok sehat dan penderita kanker payudara, sehingga penelitian ini yang menghubungkan SNP rs11549465 dengan risiko kanker payudara onset dini masih sangat terbuka untuk dilakukan di Indonesia.

Tujuan:

Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis hubungan polimorfisme *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465) dengan peningkatan risiko kanker payudara onset dini.

Metode:

Penelitian kasus-kontrol menggunakan 197 sample DNA dari pasien karsinoma payudara di RSUP Dr. Sardjito pada kurun waktu 2006 – 2012, yang terdiri dari 98 sample dari pasien berusia < 40 tahun dan 99 sample dari pasien berusia > 55 tahun. Amplifikasi gen dilakukan dengan PCR dan dianalisis dengan metode *Restriction Fragment Length Polymorphism* (RFLP), kemudian dilakukan elektroforesis pada gel agarosa 3% untuk visualisasi.

Hasil:

Frekuensi genotip C/C, C/T, dan T/T pada kelompok kasus dan kontrol secara berurutan adalah 0 dan 0%; 42,1 dan 42,1%; 7,6 dan 8,1%. Tidak terdapat perbedaan bermakna secara statistik ($p > 0.05$) pada genotip serta alel polimorfisme *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465) antara kelompok kasus dan kontrol.

Kesimpulan:

Alel T pada polimorfisme *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465) tidak meningkatkan risiko kanker payudara onset dini di Yogyakarta.

Kata Kunci:

Kanker payudara onset dini, *HIF-1 α* , polimorfisme, karsinogenesis, hipoksia

ABSTRACT

Background:

The incidence of early onset breast cancer has increased recently. Initially, *BRCA1/2* mutation was considered as a risk factor of early onset breast cancer. However, there has been no sufficient data that revealed it influenced on early onset breast cancer. *Hypoxia-Inducible Factor 1-alpha* (HIF-1 α) is considered as a gene candidate in early onset breast cancer development. Studies showed *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP) of HIF-1 α , *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465), associates with the increasing risk of breast cancer. Allele T associates with the increasing risk of breast cancer. However, most recent studies emphasize on the frequency of SNP rs11549465 in healthy population and breast cancer patients. Therefore, this study is still widely opened to perform in Indonesia.

Aim:

The aim of this study is to investigate the association of *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465) polymorphism with the risk of early onset breast cancer in Yogyakarta.

Method:

This case control study involved 197 DNA samples from breast carcinoma patients in Dr. Sardjito Hospital in the period of 2006 – 2012, which consist of 98 samples from patient aged under 40 years old and 99 samples from patient aged over 55 years old. Gene amplification was performed by PCR, subsequently analyzed by *Restriction Fragment Length Polymorphism* (RFLP) method. Electrophoresis using agarose gel 3% was performed for visualization.

Results:

The frequencies of C/C, C/T, and T/T genotype were 0 vs 0%, 42.1 vs 42.1%, 7.6 vs 8.1% in cases and control groups, respectively. There was no statistically significant difference ($p > 0.05$) in genotype and allele frequencies of *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465) polymorphism between cases and control groups.

Conclusion:

Allele T in *HIF-1 α 1772 C>T* (rs11549465) polymorphism doesn't increase early onset breast cancer risk in Yogyakarta.

Keywords:

Early onset breast cancer, HIF-1 α , genetic polymorphism, carcinogenesis, hypoxia