

## **ANALISIS POLIMORFISME GEN TERKAIT OBESITAS DAN HIPERTENSI PADA KEJADIAN SINDROM METABOLIK**

### **INTISARI**

Nadira Annisa Putri

11/316129/BI/08726

Sindrom metabolik merupakan kumpulan dari kelainan metabolisme di dalam tubuh dan memiliki empat karakteristik yaitu hipertensi, obesitas, dislipidemia, dan resistensi insulin. Hipertensi dan obesitas merupakan dua dari empat kriteria yang menyebabkan sindrom metabolik dan dapat dipengaruhi oleh faktor genetik. Beberapa gen yang melatar belakangi terjadinya hipertensi, antara lain gen ATPase, Ca<sup>+++</sup> transporting, *plasma membrane* 1 (ATP2B1) dengan *single nucleotide polymorphism* (SNP) yaitu rs17249754 dan rs7136259, Cytochrome P450, family 17, subfamily A, polypeptide 1 (CYP17A1) dengan SNP yaitu rs1004467 dan 5'-Nucleotidase, Cytosolic II (NT5C2) dengan SNP yaitu rs11191548. Sedangkan untuk gen yang mempengaruhi obesitas dalam penelitian ini adalah Asetil Co-A Karboksilase  $\beta$  (ACC2) dengan SNP yaitu rs4766587. Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui prevalensi gen penyebab hipertensi dan obesitas pada populasi penelitian. Penelitian ini dilakukan di Divisi Penelitian dan Pengembangan RS Jantung Harapan Kita, Jakarta. Populasi pada penelitian ini adalah populasi pasien penderita kardiovaskular. Metode yang digunakan dalam deteksi polimorfisme menggunakan TaqMan<sup>®</sup> SNP *Genotyping Assay*. DNA yang diteliti diperoleh dari PBMC (*Peripheral Blood Mononuclear Cell*) kemudian dilakukan uji polimorfisme yang selanjutnya dianalisis dengan analisis bivariat dan multivariat dengan memperhatikan faktor resiko lainnya (umur, jenis kelamin, dll) untuk mengetahui *odd ratio*. Berdasarkan analisa bivariat, pengaruh gen ATP2B1 rs17249754 meningkatkan terjadinya resiko hipertensi pada individu yang memiliki mutasi pada titik polimorfisme, sedangkan gen ATP2B1 rs7136259, CYP17A1 rs1004467, dan NT5C2 rs11191548 bersifat proteksi resiko terjadinya hipertensi pada individu yang mengalami mutasi pada titik SNP tersebut pada populasi ini. Berdasarkan analisa multivariat, pengaruh gen ATP2B1 rs17249754 meningkatkan resiko hipertensi pada individu yang memiliki mutasi pada titik SNP, sedangkan gen ATP2B1 rs7136259, CYP17A1 rs1004467 dan NT5C2 rs11191548 bersifat proteksi resiko terjadinya hipertensi pada individu yang mengalami mutasi pada titik SNP tersebut pada populasi ini.

Kata Kunci: Polimorfisme, Hipertensi, Obesitas, ATP2B1, CYP17A1, NT5C2, ACC2

## **POLYMORPHISM ANALYSIS OF GENES RELATED TO OBESITY AND HYPERTENSION IN METABOLIC SYNDROME CASES**

### **ABSTRACT**

Nadira Annisa Putri

11/316129/BI/08726

Metabolic syndrome is a collection of metabolic disorders in the body and has four characteristics, namely hypertension, obesity, dyslipidemia, and insulin resistance. Hypertension and obesity are two of the four criteria that lead to metabolic syndrome and may be influenced by genetic factors. There are several genes that are the background for the occurrence of hypertension, among other genes ATPase, Ca<sup>+++</sup> transporting, plasma membrane 1 (ATP2B1) with single nucleotide polymorphism (SNP) that rs17249754 and rs7136259, Cytochrome P450, family 17, subfamily A, Polypeptide 1 (CYP17A1) with SNP namely rs1004467, and 5'-Nucleotidase, Cytosolic II (NT5C2) with SNP that rs11191548. As for gene that influence obesity in this study is Acetyl Co-A carboxylase  $\beta$  (ACC2) the SNP is rs4766587. The aim of this study was to determine the prevalence of genes that cause hypertension and obesity in the study population. This research was conducted at the Research and Development Division of the RS Jantung Harapan Kita, Jakarta. Population in this study is a population of patients with cardiovascular disease. Methods in the detection of polymorphisms is using TaqMan<sup>®</sup> SNP Genotyping Assay. DNA sample derived from PBMC (Peripheral Blood Mononuclear Cell), tested for polymorphisms then analyzed by bivariate and multivariate with other risk factors (age, sex, etc.) to determine odds ratios. Based on bivariate analysis, the effect of genes ATP2B1 rs17249754 increases the risk of hypertension in individuals who have a point mutation in the SNP, while the ATP2B1 rs7136259, CYP17A1 rs1004467, and NT5C2 rs11191548 reduce the risk of hypertension in individuals who have mutations in the polymorphism point in this population. Based on multivariate analysis, the effect of the genes ATP2B1 rs17249754 and increases the risk of hypertension, while the ATP2B1 gene rs7136259, CYP17A1 rs1004467 and NT5C2 rs11191548 reduce the risk of hypertension in individuals who have mutation in the SNP point in this population.

Key Word: Polymorphism, Hypertension, Obesity, ATP2B1, CYP17A1, NT5C2, ACC2