ABSTRAK

Elhasni Putri : Analisis Polimorfisme Gen Reseptor Vitamin D pada Pasien Diabetes Mellitus Tipe 2 Etnis Minangkabau

Diabetes mellitus tipe 2 (DM 2) merupakan gangguan metabolisme yang ditandai meningkatnya kadar glukosa darah akibat kegagalan sekresi insulin atau tidak berfungsinya insulin. Jumlah pasien DM 2 meningkat dua kali lipat setiap 12-15 tahun diseluruh dunia. DM 2 merupakan penyakit yang disebabkan oleh faktor genetik dan lingkungan. Polimorfisme pada gen reseptor vitamin D (VDR) telah diketahui mempengaruhi kerentanan terhadap DM 2 pada beberapa populasi seperti populasi Kaukasian, Afrika dan Amerika. Etnis Minangkabau merupakan salah satu populasi yang memiliki pola makan dan gaya hidup yang mendukung tingginya prevalensi diabetes mellitus. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui ada tidaknya perbedaan frekuensi polimorfisme gen VDR terhadap penderita DM 2 etnis Minangkabau dengan bukan penderita.

Penelitian ini dilaksanakan dari bulan Maret sampai November 2012 di Rumah Sakit Umum Pusat (RSUP) Dr. M. Djamil Padang dan Laboratorium Bioteknologi FMIPA UNP. Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif dengan melibatkan 40 orang sampel pasien dan 39 orang sampel bukan penderita. Analisis polimorfisme gen VDR menggunakan metode *Polymerase Chain Reaction - Restriction Fragment Length Polymorphisms* (PCR-RFLP). Fragmen DNA hasil amplifikasi didigesti dengan enzim restriksi BsmI (Fermentas). Hasil amplifikasi dan restriksi kemuadian divisualisasi melalui gel agarosa di bawah sinar *UV* dari *illuminator UV*. Pengolahan data kuantitatif dilakukan dengan membandingkan frekuensi polimorfisme antara penderita dan bukan penderita dengan uji *Chi-Square.*

Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa gen VDR berhasil teramplifikasi dengan menghasilkan produk spesifik yaitu pita dengan panjang 825 bp. Hasil restriksi gen VDR dengan enzim BsmI (Fermentas) menunjukkan tiga macam fragmen yaitu 825 bp, 650 bp dan 175 bp. Frekuensi alel b gen VDR penderita DM 2 etnis Minangkabau (18,8%) tidak berbeda nyata ($p>0,05$) bila dibandingkan dengan bukan penderita (16,76%). Hasil analisis komparatif hubungan jenis kelamin dan parameter klinik penderita DM2 dengan frekuensi polimorfisme gen VDR tidak berbeda nyata ($p>0,05$). Oleh karena itu, polimorfisme gen VDR tidak berkontribusi terhadap kehadiran DM 2 pada pasien DM 2 etnis Minangkabau.