

**Deteksi Variasi Genetik Gen Penyandi Protein Mitokondria *SOD2* Ala16Val
pada Responden Perempuan Sehat Suku Jawa
di Daerah Istimewa Yogyakarta**

Putri Arifa Ayu Damayanti

Program Studi Farmasi

INTISARI

Hepatotoksisitas merupakan salah satu efek samping yang perlu diwaspadai pada penggunaan asam valproat. Peningkatan risiko efek samping tersebut dapat disebabkan oleh polimorfisme gen penyandi mitokondria yaitu *SOD2* Ala16Val. Polimorfisme ini bertanggung jawab terhadap kerusakan mitokondria dan peningkatan kadar γ -Glutamyltransferase (γ GT) sebagai indikator terjadinya hepatotoksisitas. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengetahui distribusi frekuensi alel gen penyandi protein mitokondria *SOD2* Ala16Val C>T pada responden perempuan sehat Suku Jawa di Daerah Istimewa Yogyakarta. Penelitian ini dilakukan dengan menggunakan spesimen biologi tersimpan berupa isolat DNA dari 50 responden sehat perempuan dewasa yang memenuhi kriteria inklusi yaitu dalam keadaan sehat, berusia 18-23 tahun dan bersuku Jawa minimal 3 turunan. Analisis genotip pada gen *SOD2* Ala16Val (rs4880) menggunakan metode *Polymerase Chain Reaction-Restriction Fragment Length Polymorphism* (PCR RFLP) dengan primer *forward* 5'GCCTGCGTAGACGGTCC-3' dan primer *reverse* 5'-TCGGTGACGTTTCAGGTTGTT-3'. Produk PCR yang dihasilkan sepanjang 231 bp kemudian didigesti menggunakan enzim restriksi BsaWI yang dapat mengenali urutan basa CCGG|W. Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa persentase alel pada gen *SOD2* Ala16Val yaitu T sebesar 88% dan alel C sebesar 12%, sedangkan untuk frekuensi genotip TT (*wild type*), CT (Heterozigot) dan CC (*mutant*) berturut-turut adalah 54%, 34% dan 12%. Penelitian lebih lanjut direkomendasikan untuk mengetahui hubungan polimorfisme ini dengan variasi besaran dosis yang aman dalam penggunaan asam valproat.

Kata kunci : *SOD2*, polimorfisme, Ala16Val, asam valproat, PCR-RFLP, Perempuan Jawa.

**Detection of Genetic Variations in Mitochondrial Protein Coding Genes
SOD2 Ala16Val in Healthy Female Respondents of Javanese Ethnicity in the
Special Region of Yogyakarta**

Putri Arifa Ayu Damayanti

Pharmacy Study Program

Abstract

Hepatotoxicity is one of the side effects that need to be observed for valproic acid use. The increased risk of these side effects may be caused by a polymorphism of the mitochondrial encoding gene, SOD2 Ala16val. This polymorphism is responsible for mitochondrial damage and increased levels of γ -Glutamyltransferase (γ GT) as an indicator of hepatotoxicity. The purpose of this study is to determine the distribution and allele frequency of the mitochondrial protein-coding gene, SOD2 Ala16Val C>T in healthy Javanese female respondents in the Special Region of Yogyakarta. This research was conducted using stored biological specimens in DNA isolates from 50 healthy adult female respondents who met the inclusion criteria, including good health, aged 18-23 years and of Javanese ethnicity at least three generations. Genotypic analysis of the SOD2 Ala16Val gene (rs4880) was done using the Polymerase Chain Reaction-Restriction Fragment Length Polymorphism (PCR RFLP) method with forward primer 5'GCCTGCGTAGACGGTCC-3' and reverse primer 5'-TCGGTGACGTTTCAGGTTGTT-3'. The 231 bp length PCR product was then digested using the restriction enzyme BsaWI to recognize the base sequence CCGG|W. The results of this study indicate that the percentage of alleles in the Ala16Val SOD2 gene, namely allele T is 88% and allele C is 12%. At the same time, for the frequency of genotype TT (wild type), CT (Heterozygous) and CC (mutant) are 54%, 34% and 12%, respectively. Further research is recommended to determine the relationship of this polymorphism with a safe dose variation in the use of valproic acid.

Keywords: SOD2, polymorphism, Ala16Val, valproic acid, PCR-RFLP, Javanese Female.