



UNIVERSITAS ANDALAS

**ANALISIS EKSPRESI DAN POLIMORFISME GEN *INTERFERON*
REGULATORY FACTOR 6 PADA PENDERITA CELAH
OROFASIAL NON-SINDROMIK DAN INDIVIDU NON CELAH
OROFASIAL**

TESIS

**Diajukan sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar Spesialis Telinga Hidung
Tenggorok Bedah Kepala dan Leher
(Sp. T.H.T.B.K.L)**

FAUZIA LATIFAH SUPRIYADI

2050310204

Pembimbing :

Dr. dr. Al Hafiz, Sp.THTBKL Subsp. FPR (K)

dr. Benni Raymond, Sp.BP-RE, Subsp. KM (K)

**FAKULTAS KEDOKTERAN PROGRAM PENDIDIKAN DOKTER
SPESIALIS
TELINGA HIDUNG TENGGOROK BEDAH KEPALA DAN LEHER
PADANG**

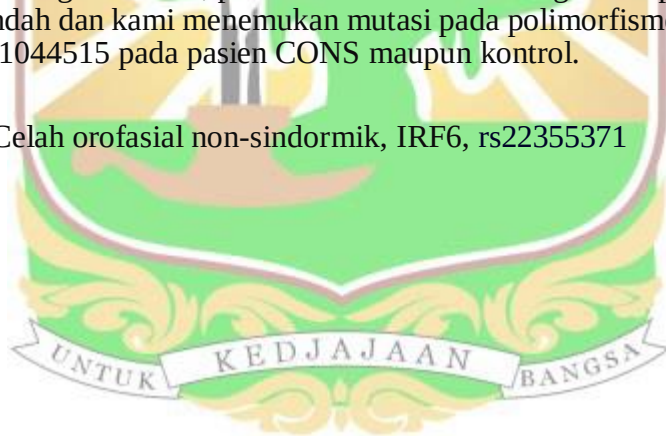
2025

ANALISIS EKSPRESI DAN POLIMORFISME GEN *INTERFERON REGULATORY FACTOR 6* PADA PENDERITA CELAH OROFASIAL NON-SINDROMIK DAN INDIVIDU NON CELAH OROFASIAL

ABSTRAK

Latar Belakang: Celah orofasial non-sindromik (CONS) merupakan kelainan bawaan yang ditandai dengan pemisahan rongga mulut dan rongga hidung yang tidak sempurna, tanpa adanya kelainan lain. Celah orofasial ini merupakan hasil dari gangguan proses biomolekuler perkembangan kraniofasial. Banyak gen yang telah dikaitkan dengan kejadian ini, salah satunya adalah gen IRF6. **Tujuan:** Untuk mengetahui hubungan gen IRF6 dan kejadian mutasi rs22355371, rs2235373, rs1044515 dengan risiko kejadian CONS. **Metode:** Penelitian komparatif potong lintang, dilakukan di RSUD DR M Djamil Padang, Indonesia dari bulan September 2024 sampai dengan November 2024 yang melibatkan 13 jaringan bibir atau langit-langit dari pasien CONS dan 13 krista maksilaris dari kontrol. Ekspresi IRF6 diperiksa dengan RT PCR dan segmen rs22355371, rs2235373, rs1044515 diperiksa dengan Sanger sequencing. Hasil: Ekspresi gen IRF6 terbukti memiliki nilai median 129,3 pada pasien CONS dan 252,5 pada kontrol. Hal ini menunjukkan bahwa ekspresi gen IRF6 lebih rendah pada pasien CONS. Uji Mann Whitney dilakukan dan dapat disimpulkan bahwa tidak ada hubungan yang signifikan secara statistik antara ekspresi gen IRF6 antara pasien CONS dan kontrol dengan nilai $P = 0,174$ ($p > 0,05$). **Kesimpulan:** Dibandingkan dengan kontrol, pasien CONS memiliki tingkat ekspresi gen IRF6 yang lebih rendah dan kami menemukan mutasi pada polimorfisme rs22355371, rs2235373, rs1044515 pada pasien CONS maupun kontrol.

Kata Kunci: Celah orofasial non-sindromik, IRF6, rs22355371



EXPRESSION ANALYSIS AND POLYMORPHISM OF THE INTERFERON REGULATORY FACTOR 6 GENE IN PATIENTS WITH NON-SYNDROMIC OROFACIAL CLAVINGS AND INDIVIDUALS WITH NO OROFACIAL CLAVINGS

ABSTRACT

Background: Non-syndromic orofacial cleft (NSOC) is a congenital abnormality characterized by incomplete division of the oral and nasal cavities, with no other abnormalities present. NSOC are the result of disruptions in the normal biomolecular processes of craniofacial development. Many genes have been linked to NSOC, one of them is IRF6 gene. **Purpose:** To investigate the association of IRF6 gene and incident of rs22355371, rs2235373, rs1044515 mutation with the risk of developing NSOC. **Method:** A cross sectional comparative study, conducted in DR M Djamil General Hospital Padang Indonesia from September 2024 to November 2024 involving 13 lip or palate tissue from patient with NSOC dan 13 maxillary crest from controls. Expression of IRF6 was examined with real time polymerase chain reaction (RT PCR) and the segment of rs22355371, rs2235373, rs1044515 was examined with Sanger sequencing.

Result: IRF6 gene expression was shown to have a median value of 129.3 in NSOC patients and 252.5 in controls. This indicates that IRF6 gene expression is lower in NSOC patients. The Mann Whitney test was performed had it can be concluded that there is no statistically significant relation between IRF6 gene expression between NSOC patients and controls with a P value = 0.174 ($p > 0.05$). **Conclusion:** Compared to controls, NSOC patients had decreased levels of IRF6 gene expression and we found rs22355371, rs2235373, rs1044515 polymorphism either in NSOC patient or controls.

Keywords: Non-syndromic orofacial cleft, IRF6, rs22355371

