

**GAMBARAN POLIMORFISME GEN SLC22A1 RS683369 PADA PASIEN
DIABETES MELITUS TIPE 2 YANG MENDAPATKAN TERAPI
METFORMIN**



Dosen Pembimbing:

- 1. Dr. Dra. Elly Usman, M.Si, Apt**
- 2. dr. Linosefa, Sp.MK**

**FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS ANDALAS
PADANG
2019**

ABSTRACT

THE DISTRIBUTION OF SLC22A1 RS683369 IN TYPE 2 DIABETES MELLITUS PATIENTS WITH METFORMIN THERAPY

By

Rahmatul Firdaushty

Metformin is the first line therapy in the treatment of type 2 diabetes mellitus in Indonesia. The mechanism of metformin action influenced by Organic Cation Transporter 1 (OCT1) that encoded by SLC22A1 gene. The variation or polymorphism of SLC22A1 affect the uptake of metformin to the liver that associated with the effect of metformin in reducing blood glucose. Rs683369 is one of the polymorphisms of the SLC22A1 gene. The aim of this study to evaluate the frequency of SLC22A1 rs683369 in type 2 diabetes mellitus patients with metformin therapy.

This study is a descriptive using consecutive sampling. Samples were taken from 44 type 2 diabetes melilitus patients with monotherapy metformin which their blood was taken through veins for genotype test that were DNA isolation, PCR, and sequencing.

This study result showed the most of type 2 diabetes mellitus patients with monotherapy metformin were female (63,6%), and mean age was $55,77 \pm 7,77$ years old. The genotyping result were 4,5% wildtype (GG), 22,7% heterozygous variant (GC), and 72,7% homozygous variant (CC).

The conclusions of this study is polymorphism of SLC22A1 rs683369 appears in type 2 diabetes mellitus patients with metformin therapy. Further study is needed to evaluate the frequency of other polymorphisms in the SLC22A1 gene and its effect on blood glucose.

Keyword: Type 2 DM, Metformin, OCT1, SLC22A1, Polymorphism.

ABSTRAK

GAMBARAN POLIMORFISME GEN SLC22A1 RS683369 PADA PASIEN DIABETES MELITUS TIPE 2 YANG MENDAPATKAN TERAPI METFORMIN

Oleh
Rahmatul Firdaushty

Metformin merupakan terapi lini pertama dalam pengobatan diabetes melitus (DM) tipe 2 di Indonesia. Mekanisme kerja metformin dipengaruhi oleh *Organic Cation Transporter 1* (OCT1) yang dikode oleh gen SLC22A1. Variasi atau polimorfisme pada gen SLC22A1 mempengaruhi *uptake* metformin ke hati sehingga berhubungan dengan efek metformin dalam menurunkan glukosa darah. Rs683369 merupakan salah satu polimorfisme dari gen SLC22A1. Tujuan penelitian ini adalah untuk melihat gambaran polimorfisme gen SLC22A1 rs683369 pada pasien diabetes melitus tipe 2 yang mendapatkan terapi metformin.

Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif dengan teknik *consecutive sampling*. Sampel berasal dari 44 pasien DM tipe 2 yang mendapatkan terapi tunggal metformin yang diambil darahnya melalui pembuluh vena untuk dilakukan pemeriksaan genotip dengan cara isolasi DNA, PCR dan sekruensing.

Hasil penelitian ini ditemukan pasien DM tipe 2 yang mendapatkan terapi tunggal metformin sebagian besar adalah perempuan 63,6%, dan rerata umur $55,77 \pm 7,77$ tahun. Pemeriksaan genotip didapatkan hasil *wildtype* (GG) 4,5%, mutan heterozigot (GC) 22%, dan mutan homozigot (CC) 72,7%.

Kesimpulan penelitian ini adalah ditemukan adanya polimorfisme gen SLC22A1 rs683369 pada pasien DM tipe 2 yang mendapatkan terapi metformin. Perlu penelitian lebih lanjut mengenai variasi lain pada gen SLC22A1 dan efeknya terhadap gula darah pasien.

Kata Kunci: DM Tipe 2, Metformin, OCT1, SLC22A1, Polimorfisme.