

Identification of Glycogen Storage Disease Type V in FH Cattle

Nama : Jazirotul Fitriyati G34051270
Pembimbing : Achmad Farajallah Dyah Perwitasari
Tanggal Lulus : 10-Jun-09
Judul Skripsi : Identifikasi Glycogen Storage Disease Tipe V pada Sapi Friesian-Holstein di Jawa - Bali
Identification of Glycogen Storage Disease Type V in Friesian-Holstein Cattle from Java-Bali

Abstrak:

Glycogen storage disease (GSD) tipe V pada merupakan kelainan genetik autosomal resesif yang ditandai defisiensi enzim glikogen fosforilase. Glikogen fosforilase berfungsi untuk memecah glikogen menjadi glukosa yang dibutuhkan dalam pembentukan ATP. Pada sapi, defisiensi glikogen fosforilase disebabkan oleh substitusi basa C menjadi T pada kodon ke-489 gen PYGM (muscle glycogen phosphorylase). Substitusi ini mengubah penyandian asam amino dari Arginin (cgg) menjadi Triptofan (tgg). Sapi karier GSD tipe V dapat menyebarkan alel mutan ke dalam suatu populasi melalui inseminasi buatan (IB). Sapi FH merupakan sapi perah yang paling banyak dternakkan di Indonesia dan dikembangkan melalui IB. Perlu dilakukan identifikasi GSD tipe V dengan teknik polymerase chain reaction-restriction fragment length polymorphism (PCR-RFLP) untuk mencegah penggunaan individu karier GSD tipe V sebagai bibit unggul sapi FH. Sampel darah sebagai sumber DNA diambil dari 7 pusat pembibitan pemerintah dan 10 peternakan rakyat di Jawa-Bali dengan total 826 sampel. Semua sampel berhasil diamplifikasi dan individu heterozigot tidak ditemukan. Hasil ini dapat menjamin bahwa sperma atau induk betina yang didatangkan dari Jawa-Bali bebas dari kelainan genetik GSD tipe V.

Abstract:

Glycogen storage disease type V is known as autosomal receive genetic defect, which is indicated by the glycogen phosphorylase deficiency in muscle. Glycogen phosphorylase deficiency in cattle caused by the substitution of C by T base in the 489th codon of PYGM (muscle glycogen phosphorylase) gene; causing amino acid transformation from Arginin into Tryptophan. Glycogen phosphorylase is responsible for the breakdown of glycogen into glucose that are needed to ATP synthesis. Glycogen storage disease type V carrier sires can cause the spreading of mutant allele through the population, which is usually done by artificial insemination (AI). Friesian-Holstein cattle is known as dairy cattle which is used AI for breeding programme. Polymerase Chain Reaction-Restriction Fragment Length Polymorphism (PCR-RFLP) used to identify GSD type V. Blood samples as DNA source, were collected from seven government breeding centre dan ten local dairy farm through Java and Bali; with the total sample was 826. All samples were successfully amplified, however the heterozygote was not found. This result assured that male sperms or female cattles from Java and Bali breeding centre are free from GSD type V.

[[Skripsi Lengkap - fulltext](#)]