



INTISARI

STUDI DESKRIPTIF:

PROFIL MUTASI GEN CFH

AGE-RELATED MACULAR DEGENERATION (AMD)

LATAR BELAKANG: *Aged-Related Macular Degeneration* (AMD) merupakan penyakit degeneratif yang menyebabkan hilangnya penglihatan sentral akibat disfungsi epitel pigmen retina pada degenerasi makula. Prevalensi terjadinya AMD meningkat setelah usia 50 tahun. Hingga saat ini, penyebab AMD masih belum diketahui secara pasti. Selain faktor penuaan yang mempercepat terjadinya degenerasi makula, faktor genetik dan lingkungan diyakini menjadi penyebab terkuat. Hingga saat ini, tidak terdapat data mengenai profil genetik dari penyakit AMD di Indonesia, sehingga pengaruh *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP) dari gen *Complement Factor H* (CFH) belum dapat dipastikan.

TUJUAN: Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui profil mutasi gen CFH pada pasien AMD.

METODE: Penelitian ini menggunakan metode deskriptif dengan sumber data dari Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito Yogyakarta dan Rumah Sakit Mata “Dr. YAP” Yogyakarta. Subjek penelitian adalah pasien AMD dengan usia diatas 50 tahun dan memenuhi kriteria inklusi. Spesimen DNA diambil dari darah tepi pasien untuk mendeteksi profil mutasi gen CFH. *Polymerase Chain Reaction* (PCR) dan digesti enzim dilakukan untuk mendeteksi SNP gen CFH.

HASIL: Terdapat dua kelompok dalam penelitian ini, kelompok AMD dan kelompok kontrol yang berjumlah 5 orang tiap kelompok. Mutasi gen CFH hanya dialami oleh 1 pasien dalam kelompok AMD. Hasil temuan ini tidak cukup kuat untuk dapat menunjukkan keterkaitan genetik terhadap kejadian AMD. Mutasi ini mungkin masih berperan dalam individu tertentu, tetapi tidak secara konsisten muncul pada pasien AMD.

KESIMPULAN: Hanya sebagian kecil individu yang terdeteksi memiliki mutasi SNP gen CFH dan variasi tersebut tidak berhubungan secara signifikan dengan kejadian AMD pada populasi penelitian ini. Dibutuhkan sampel yang lebih besar dan lebih banyak gen yang dideteksi untuk penelitian ke depannya.

Kata kunci: AMD, gen CFH, SNP



ABSTRACT

DESCRIPTIVE STUDY:

PROFILE OF CFH GENE MUTATIONS IN AGE-RELATED MACULAR DEGENERATION (AMD)

BACKGROUND: Age-Related Macular Degeneration (AMD) is a degenerative disease that causes loss of central vision due to dysfunction of the retinal pigment epithelium in macular degeneration. The prevalence of AMD increases after the age of 50. To date, the exact cause of AMD is still unknown. In addition to aging, which accelerates macular degeneration, genetic and environmental factors are believed to be the strongest causes. Until now, there has been no data on the genetic profile of AMD in Indonesia, so the effect of Single Nucleotide Polymorphism (SNP) of the Complement Factor H (CFH) gene has not been confirmed.

OBJECTIVE: This study aims to determine the profile of CFH gene mutations in AMD patients.

METHODS: This study employed a descriptive method using data from Dr. Sardjito Hospital and “Dr. Yap” Eye Hospital. The subjects of the study were AMD patients aged over 50 years who met the inclusion criteria. DNA specimens were taken from the patients peripheral blood to detect the CFH gene mutation profile. Polymerase Chain Reaction (PCR) and enzyme digestion were performed to detect SNP of the CFH gene.

RESULTS: There were two groups in this study, the AMD group and the control group, each consisting of 5 individuals. CFH gene mutations were experienced by only 1 patient in the AMD group. This finding is not strong enough to demonstrate a genetic association with the occurrence of AMD. The mutation may still play a role in certain individuals, but it does not consistently appear in AMD patients.

CONCLUSION: Only a small portion of individuals were detected to have CFH gene SNP mutations, and these variations were not significantly associated with the occurrence of AMD in this study population. Larger samples and more genes need to be investigated in future research.

Keywords: AMD, CFH gene, SNP