

## INTISARI

**Latar Belakang** : Degenerasi makula terkait umur (*Age-Related Macular Degeneration/AMD*) merupakan penyakit degeneratif yang mengenai retina sentral (makula) sehingga dapat menyebabkan gangguan penglihatan sentral pada orang lanjut usia. AMD termasuk penyakit yang multifaktorial, faktor risikonya meliputi faktor genetik, usia, hipertensi, merokok, dan obesitas. Salah satu faktor genetik penting yang terlibat dalam etiologi AMD adalah *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP) pada gen *Age Related Maculopathy Susceptibility 2* (ARMS2). Studi mengenai profil mutasi gen ARMS2 pada pasien AMD sudah banyak dilakukan di negara-negara Barat dan Asia Timur, seperti Jepang dan China. Namun, hingga saat ini penelitian tersebut masih terbatas di Indonesia. Oleh karena itu, diperlukan penelitian lebih lanjut mengenai profil mutasi gen ARMS2 di Indonesia sehingga diagnosis, pencegahan, dan pengobatan AMD menjadi lebih efektif.

**Tujuan** : Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui profil mutasi gen ARMS2 pada pasien AMD.

**Metode** : Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif analitik yang dilakukan ke pasien AMD di Yogyakarta yang berusia lebih dari 50 tahun. Parameter darah lengkap dikumpulkan dari masing-masing pasien. DNA genom diekstraksi kemudian digunakan untuk menilai genotipe ARMS2 dengan *Polymerase Chain Reaction* (PCR) dan pencernaan enzim restriksi.

**Hasil** : Mutasi gen ARMS2 terdeteksi pada seluruh subjek kelompok *wet* AMD (100%) dan pada 3 dari 5 subjek (60%) kelompok kontrol. Mutasi tersebut berada pada rs3750847, yang merupakan substitusi basa tunggal dari sitosin (C) menjadi timin (T). Varian ini tergolong SNP intronik, sehingga tidak secara langsung mengubah urutan asam amino protein, namun berpotensi memengaruhi proses *splicing* mRNA. Berdasarkan *database* ClinVar, SNP ARMS2 rs3750847 dikategorikan sebagai *not provided*, yang menunjukkan bahwa informasi klinis mengenai kaitannya dengan patogenesis AMD belum tersedia. Tingginya prevalensi mutasi pada kelompok pasien hanya mencerminkan kondisi sampel penelitian ini, karena jumlah subjek masih di bawah ukuran sampel minimum yang direkomendasikan (<384 subjek). Selain itu, tidak ditemukan pengaruh signifikan antara faktor-faktor risiko terhadap terjadinya mutasi ARMS2 rs3750847 ( $p > 0,05$  untuk seluruh faktor yang dianalisis).

**Kesimpulan** : Mutasi ARMS2 rs3750847 ditemukan pada seluruh (100%) pasien dengan *wet* AMD, namun belum dapat disimpulkan sebagai faktor predisposisi utama karena ukuran sampel yang terbatas dan kurangnya bukti klinis dari basis data genetik. Diperlukan penelitian lanjutan dengan jumlah sampel lebih besar dan beragam untuk mengonfirmasi peran mutasi ini dalam patogenesis *wet* AMD.

**Kata Kunci** : *Age-related Macular Degeneration, Single Nucleotide Polymorphism, Age-Related Maculopathy Susceptibility 2*

## ABSTRACT

**Background :** *Age-related macular degeneration (AMD) is a degenerative disease affecting the central retina (macula), which can cause central visual impairment in elderly individuals. AMD is a multifactorial disorder with several risk factors, including genetic susceptibility, age, hypertension, smoking, and obesity. One of the key genetic factors involved in AMD etiology is the single nucleotide polymorphism (SNP) in the Age-Related Maculopathy Susceptibility 2 (ARMS2) gene. Numerous studies on ARMS2 gene mutations in AMD patients have been conducted in Western and East Asian countries such as Japan and China. However, such studies remain limited in Indonesia. Therefore, further research on ARMS2 gene mutation profiles in Indonesia is needed to enhance diagnosis, prevention, and treatment of AMD.*

**Objective :** *This study aimed to identify the mutation profile of the ARMS2 gene in patients with AMD.*

**Methods :** *This analytical descriptive study was conducted on AMD patients in Yogyakarta aged over 50 years. Complete blood parameters were collected from each participant. Genomic DNA was extracted and used to assess ARMS2 genotypes using polymerase chain reaction (PCR) and restriction enzyme digestion.*

**Results :** *The ARMS2 gene mutation was detected in all subjects with wet AMD (100%) and in three out of five subjects (60%) in the control group. The mutation was located at rs3750847, involving a single base substitution from cytosine (C) to thymine (T). This variant is classified as an intronic SNP, which does not directly alter the amino acid sequence of the protein but may affect mRNA splicing. Based on the ClinVar database, ARMS2 rs3750847 is categorized as “not provided,” indicating that clinical information regarding its association with AMD pathogenesis remains unavailable. The high prevalence of the mutation among patients reflects the limited sample size (<384 subjects) rather than population-level trends. No significant associations were found between risk factors and the occurrence of the ARMS2 rs3750847 mutation ( $p > 0.05$  for all analyzed factors).*

**Conclusion :** *The ARMS2 rs3750847 mutation was identified in all patients with wet AMD, but it cannot yet be concluded as a major predisposing factor due to the limited sample size and lack of supporting clinical evidence. Further studies with larger and more diverse populations are needed to confirm the role of this mutation in the pathogenesis of wet AMD.*

**Keywords :** *Age-related macular degeneration, single nucleotide polymorphism, Age-Related Maculopathy Susceptibility 2*