

ABSTRAK

Latar Belakang: Glaukoma sudut terbuka primer (Primary Open-Angle Glaucoma/POAG) merupakan tantangan yang signifikan dan multifaset dalam bidang oftalmologi, yang ditandai oleh progresi perlahan dari degenerasi saraf optik dan gangguan penglihatan sebagai akibatnya. Di tengah kompleksitas berbagai faktor yang berkontribusi terhadap awal mula dan perkembangan penyakit ini, gen LMX1B telah muncul sebagai fokus utama penelitian karena perannya yang penting dalam memberikan kerentanan terhadap POAG. Mutasi pada gen LMX1B telah diimplikasikan dalam mengubah proses fisiologis normal pada mata, yang menyebabkan kerusakan saraf optik dan kehilangan penglihatan yang menjadi ciri khas POAG. Lebih lanjut, upaya penelitian yang terus berlanjut dalam menguraikan interaksi kompleks antara mutasi gen LMX1B dan patogenesis POAG memiliki potensi besar untuk pengembangan modalitas terapeutik yang inovatif.

Tujuan: Untuk mengetahui tentang asosiasi mutasi gen LMX1B terhadap pasien Glaukoma Sudut Terbuka Primer di RSUP Dr. Sardjito, RSPAU Dr. S. Hardjolukito, dan RS Mata Dr. Yap, Yogyakarta.

Metode: Penelitian ini menggunakan metode deskriptif dan menggunakan data sekunder yang diperoleh dari rekam medis.

Hasil: Penelitian deskriptif ini mengamati 10 partisipan (5 pasien POAG dan 5 kontrol non-POAG), yang hasilnya menunjukkan bahwa varian genetik rs59836255 pada gen LMX1B terdeteksi pada 100% (5 dari 5) pasien POAG dan 60% (3 dari 5) individu kontrol. Varian rs59836255 ini diklasifikasikan sebagai varian 3' UTR, yang tidak mengubah protein secara langsung, namun berpotensi memengaruhi regulasi ekspresi gen LMX1B.

Kesimpulan: Terdapat dugaan kuat hubungan antara varian rs59836255 pada gen *LMX1B* dengan kerentanan POAG, ditandai dengan prevalensi sangat tinggi pada pasien POAG yang diteliti. Meskipun ditemukan juga pada sebagian kontrol (60%), perbedaan frekuensi ini menunjukkan rs59836255 adalah kandidat varian baru yang relevan dan patut diselidiki lebih lanjut sebagai penanda genetik potensial untuk POAG di populasi Indonesia.

Kata kunci: POAG, LMX1B, Mutasi, Pengobatan personal, Kerentanan genetik

ABSTRACT

Background: Primary Open-Angle Glaucoma (POAG) represents a significant and multifaceted challenge in ophthalmology, characterized by the slow progression of optic nerve degeneration and subsequent vision impairment. Amidst the complexity of various contributing factors to the onset and progression of this disease, the LMX1B gene has emerged as a major research focus due to its critical role in conferring susceptibility to POAG. Mutations in the LMX1B gene have been implicated in altering normal physiological processes in the eye, leading to the optic nerve damage and vision loss typical of POAG. Furthermore, ongoing research efforts in elucidating the complex interplay between LMX1B gene mutations and POAG pathogenesis hold great potential for the development of innovative therapeutic modalities.

Objective: To investigate the association of the LMX1B gene mutation in Primary Open-Angle Glaucoma patients at Dr. Sardjito General Hospital, Dr. S. Hardjolukito Air Force Hospital, and Dr. Yap Eye Hospital, Yogyakarta.

Methods: This study utilized a descriptive method and employed secondary data obtained from medical records.

Results: This descriptive study observed 10 participants (5 POAG patients and 5 non-POAG controls). The results showed that the genetic variant rs59836255 in the LMX1B gene was detected in 100% (5 out of 5) of POAG patients and 60% (3 out of 5) of control individuals. The rs59836255 variant is classified as a 3' UTR variant, which does not directly alter the protein but potentially affects LMX1B gene expression regulation.

Conclusion: There is a strong suspected association between the rs59836255 variant in the LMX1B gene and POAG susceptibility, marked by its very high prevalence in the studied POAG patient group. Despite also being found in some controls (60%), this striking frequency difference suggests that rs59836255 is a relevant novel variant candidate and warrants further investigation as a potential genetic marker for POAG in the Indonesian population.

Keywords: POAG, LMX1B, Mutation, Personalized medicine, Genetic susceptibility