

INTISARI

Latar Belakang: Dermatitis atopik (DA) merupakan penyakit kulit kronis kambuh-kambuhan yang disebabkan oleh gangguan imunologis dan kerusakan sawar kulit. Salah satu komponen yang berperan dalam fungsi sawar kulit adalah filaggrin. Belakangan ini, mutasi gena filaggrin (*FLG*) diduga sebagai penyebab terjadinya DA. Hingga saat ini, hampir 40 tipe mutasi *FLG* telah diidentifikasi di beberapa populasi, sedangkan mutasi *FLG* di Indonesia belum pernah diteliti. Di Singapura telah ditemukan 6 tipe mutasi *FLG* secara signifikan, yaitu Q2417X, E2422X, 1249insG, 7945delA, R4307X, dan 441delA. Diduga suku Jawa di Indonesia dan populasi Singapura memiliki tipe mutasi *FLG* yang mirip karena adanya keterkaitan genetik yang kuat antara kedua populasi tersebut.

Tujuan: untuk mengetahui hubungan mutasi *FLG* tipe Singapura dengan dermatitis atopik pada suku Jawa.

Metode: Penelitian ini memiliki desain kasus kontrol observasional. Kelompok kasus adalah pasien DA sebanyak 80 orang, sedangkan kelompok kontrol adalah pasien non-DA sebanyak 80 orang. Subyek DA dan subyek kontrol diambil secara berurutan di Poliklinik Kulit dan Kelamin serta poliklinik anak RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta pada April-September 2012.

Hasil Penelitian: Tidak ditemukan adanya mutasi *FLG* tipe Singapura (Q2417X, E2422X, 1249insG, 7945delA, R4307X, dan 441delA) baik pada kelompok kasus (DA) maupun kelompok kontrol.

Kesimpulan: Tidak terdapat hubungan antara mutasi *FLG* tipe Singapura dengan dermatitis atopik pada suku Jawa.

Kata kunci : Dermatitis atopik, mutasi gena filaggrin, tipe Singapura.

ABSTRACT

Background: Atopic dermatitis (AD) is a chronic relapsing skin disease caused by immunological disorders and skin barrier damage. One of the components that play a role in epidermal barrier function is filaggrin. Recently, filaggrin gene (*FLG*) mutations have been identified as the cause of the AD. To date, more than different 40 mutations have been identified in some populations, while the *FLG* mutations in Indonesia has not been investigated. In Singapore's population have been found six types of *FLG* mutations, ie Q2417X, E2422X, 1249insG, 7945delA, R4307X, and 441delA. Supposedly, Javanese's population in Indonesia and Singapore's population has a similar type of filaggrin gene mutations due to the strong genetic association among them.

Objective: to determine whether there is a correlation between Singapore types of *FLG* mutations and atopic dermatitis in Javanese.

Methods: An observational case-control design was carried out at this study. Group of cases was 80 patients with AD, while the control group was 80 patients non-AD. AD and control subjects were taken respectively in dermatovenereology and pediatric outpatient clinic RSUP Dr. Sardjito hospital in April-September 2012.

Results: There were no Singapore types of *FLG* mutation (Q2417X, E2422X, 1249insG, 7945delA, R4307X, and 441delA) both in the case group (AD) or the control group.

Conclusion: There is no correlation between Singapore type of *FLG* mutations with atopic dermatitis in Javanese.

Keywords : Atopic dermatitis, filaggrin gene mutations, Singapore's type.