

Analisis variasi genetik akna rs3748178 dan kadar scd154:  
hubungannya dengan derajat oftalmopati penderita penyakit graves =  
Analysis of akna rs3748178 gene variation and scd154 level its  
association with the severity of graves ophthalmopathy / Dwi Yanti,

Dwi Yanti, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20433717&lokasi=lokal>

---

Abstrak

**ABSTRAK**

**LATAR BELAKANG:** Oftalmopati adalah manifestasi ekstratiroid yang paling umum dan serius pada penderita penyakit Graves. Oftalmopati Graves terjadi karena adanya inflamasi autoimun kronis pada jaringan orbita dan retro-orbita. Keadaan oftalmopati secara signifikan menurunkan kualitas hidup penderita penyakit Graves. Patofisiologi oftalmopati Graves melibatkan ikatan CD154 dan CD40 yang transkripsinya diregulasi oleh faktor transkripsi AKNA. Pada penelitian ini dianalisis variasi genetik gen AKNA rs3748178 dan kadar sCD154 serta hubungannya dengan derajat oftalmopati pada penderita penyakit Graves.

**METODE:** Penelitian ini merupakan studi potong lintang dengan melibatkan 60 sampel yang dikelompokkan berdasarkan sistem klasifikasi NOSPECS. Analisis variasi genetik dilakukan dengan teknik PCR-RFLP dan pengukuran kadar sCD154 dengan teknik ELISA. Analisis statistik yang digunakan adalah uji chi-square dan uji Kruskal-Wallis, dengan kemaknaan  $p < 0,05$ . **HASIL:** Hasil penelitian menunjukkan adanya hubungan yang bermakna antara genotip gen AKNA rs3748178 dengan derajat oftalmopati Graves pada kelompok derajat 1-3 dan 4-6 yang dibandingkan dengan kelompok derajat 0 ( $p = 0,011$ ). Genotip GG berisiko 14 kali lebih besar untuk mengalami oftalmopati derajat 4-6. Terdapat hubungan yang bermakna antara alotip gen AKNA rs3748178 dengan derajat oftalmopati Graves pada kelompok derajat 1-3 dan 4-6 yang dibandingkan dengan kelompok derajat 0 ( $p = 0,003$ ). Alotip A berisiko 13 kali lebih besar untuk mengalami oftalmopati derajat 4-6. Kadar sCD154 berbanding lurus dengan derajat keparahan oftalmopati Graves ( $p < 0,001$ ). Genotip GG gen AKNA rs3748178 pada kelompok derajat 4-6 menunjukkan kadar sCD154 yang paling tinggi ( $p = 0,01$ ). **KESIMPULAN:** Variasi genetik AKNA ekson 11 rs3748178 dan kadar sCD154 berperan terhadap derajat keparahan oftalmopati Graves

---

**ABSTRACT**

**BACKGROUND:** Ophthalmopathy is the most common and serious extrathyroidal manifestation of Graves' disease. Graves' Ophthalmopathy occurs due to chronic autoimmune inflammatory of orbital and retro-orbital tissue. Graves' Ophthalmopathy significantly impairs the quality of life of patients with Graves' disease. Pathophysiology of Graves' Ophthalmopathy involves CD154-CD40 binding which regulated by transcription factor AKNA. This study analyzed the genetic variation of AKNA rs3748178 and sCD154 levels associated with ophthalmopathy grade of patients with Graves' disease. **METHODS:** This research is a cross sectional study examining 60 samples grouped according to NOSPECS classification system. Genetic variation was analyzed with PCR-RFLP. Serum sCD154 level was measured with ELISA. Chi-square and Kruskal-Wallis test used for statistical analysis, p value less than 0,05 was considered significant. **RESULTS:** The results showed a significant relationship between genotype of AKNA rs3748178 with Graves' ophthalmopathy severity ( $p = 0.011$ ). There is a significant relationship between alotype of AKNA

rs3748178 with Graves? ophthalmopathy severity ( $p=0.003$ ). Level of sCD154 in serum was considered significant with Graves? ophthalmopathy severity ( $p<0.001$ ). Genotype GG of AKNA rs3748178 in grade 4-6 group showed the highest level of sCD154 ( $p=0.01$ ). CONCLUSIONS: Genetic variation of AKNA rs3748178 and sCD154 level contribute to the severity of Graves? ophthalmopathy