

Hubungan variasi genetik CD40 (rs1883832 C>T dan rs11086998 C>G) dan kadar sCD40 terhadap derajat oftalmopati pada penderita graves = Correlation of genetic variation CD40 (rs1883832 C>T and rs11086998 C>G) and sCD40 levels to the degree of pphthalmopathy in patient with graves' disease

Fakhrana Nadhila, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20510839&lokasi=lokal>

Abstrak

Penyakit Graves (GD) merupakan penyakit autoimun yang menyerang kelenjar tiroid dan menjadi penyebab utama terjadinya hipertiroidisme. Manifestasi klinis ekstratiroid yang umum terjadi pada pasien GD ialah oftalmopati Graves (OG). Salah satu penentu genetik yang terkait dengan respon autoimunitas baik pada GD atau OG ialah gen CD40. Penelitian ini dilakukan untuk melihat hubungan variasi genetik CD40 (rs1883832 dan rs11086998) dan kadar sCD40 terhadap derajat keparahan oftalmopati pada penderita Graves. Studi potong lintang ini menggunakan 60 sampel DNA dan serum pasien Graves yang dikategorikan ke dalam tiga kelompok, yaitu kelompok OG kelas 0, kelas I-III, dan kelas IV-VI. Analisis variasi genetik dilakukan dengan metode PCR-RFLP dan pengukuran kadar sCD40 menggunakan metode ELISA. Derajat keparahan OG dinilai menggunakan klasifikasi NOSPECS yang mana data diperoleh dari rekam medik pasien. Hasil yang diperoleh menunjukkan bahwa variasi gen CD40 pada bagian 5'UTR rs1883832 tidak memiliki hubungan yang bermakna dengan kadar sCD40 dan derajat keparahan OG ($p > 0,05$), sedangkan pada ekson 9 rs11086998 tidak ditemukan variasi genetik (hanya diperoleh genotip CC dan alel C). SNP gen CD40 pada rs1883832 menunjukkan genotip TT dan alel T memiliki rata-rata kadar sCD40 yang lebih tinggi dibandingkan kelompok variasi genetik lainnya pada penderita Graves. Disimpulkan, variasi genetik CD40 pada 5'UTR rs1883832 dan ekson 9 rs11086998 tidak berhubungan dengan derajat keparahan OG.

.....Graves' Disease (GD) is an autoimmune disease which causes hyperthyroidism by attacking the thyroid gland. The most common extra thyroid manifestation in GD is Graves' ophthalmopathy (OG). One of the genetic determinants associated with the autoimmune response to GD and OG is the CD40 gene. The aim of this study is to determine the association between genetic variation of CD40 gene (rs1883832 and rs11086998) and the serum level of sCD40 to the degree of ophthalmopathy severity in patients with Graves' disease. In this cross-sectional study, 60 DNA and serum of Graves patients were categorized into three groups; namely OG class 0, class I-III, and class IV-VI. Analysis of genetic variations were carried out using the PCR-RFLP method and ELISA method for the measurement of sCD40 levels. The severity of OG was assessed using NOSPECS classification where the data was obtained from medical records. The results showed that the genetic variation of the CD40 gene at 5'UTR rs1883832 does not have a significant association with sCD40 levels and degree of OG severity ($p > 0.05$). There was no genetic variation found in exon 9 rs11086998 with only CC genotypes and alleles C were obtained. SNP rs1883832 of the CD40 gene indicates that the TT genotype and the T allele have higher average of sCD40 levels compare to the other group of genetic variation in patient with Graves' disease. In conclusion, genetic variation in 5'UTR rs1883832 and exon 9 rs11086998 of CD40 gene have no correlation with the severity degree of OG.