

ABSTRAK

Latar Belakang. Varian patogenik gen *CYP21A2* memiliki manifestasi klinis CAH yang berbeda. Namun, pemeriksaan genetik untuk mendeteksi varian patogenik tersering dari gen *CYP21A2* di Indonesia masih terbatas. Penelitian ini bertujuan untuk mengembangkan suatu metode molekuler untuk mendeteksi varian patogenik tersering dari gen *CYP21A2* penyebab hiperplasia adrenal kongenital (HAK) tipe *salt-wasting* (SW) menggunakan teknik PCR-RFLP di Center of Biomedical Research (CEBIOR), sebuah pusat penelitian *Disorders of Sex Development* (DSD) di Indonesia.

Metode. Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif dengan pendekatan analitikal yang dilakukan pada 49 pasien HAK tipe SW. Kriteria inklusi penelitian ini adalah pasien yang didiagnosis dengan HAK tipe SW oleh dokter spesialis anak subspecialis endokrinologi berdasarkan hasil pemeriksaan klinis dan laboratorium tanpa hasil pemeriksaan molekuler. Pasien yang memiliki kelainan kongenital lain yang parah tidak dimasukkan dalam penelitian ini. Ekstraksi DNA dilakukan menggunakan sampel darah pasien. Analisis *in silico* dilakukan sebelum analisis PCR-RFLP untuk varian IVS2-13A/C>G, p.Gln318Ter, p.Arg357Trp, dan exon 6 cluster.

Hasil. Varian tersering penyebab HAK tipe SW adalah IVS2-13A/C>G yang ditemukan pada 26 dari 27 pasien. Varian tersering berikutnya adalah p.Gln318Ter yang ditemukan pada 6,1% dari total 49 pasien. Varian p.Arg357Trp dan exon 6 cluster menunjukkan hasil yang inkonklusif. Varian IVS2-13A/C>G dan p.Gln318Ter memiliki fenotipe HAK tipe SW.

Kesimpulan. PCR-RFLP merupakan teknik molekuler yang dapat diterapkan untuk mendeteksi varian tersering pada gen *CYP21A2* penyebab HAK tipe SW pada kondisi dengan keterbatasan sumber daya meskipun hanya 2 varian yang berhasil diidentifikasi pada penelitian ini. Varian IVS2-13A/C>G merupakan varian tersering yang ditemukan pada pasien HAK tipe SW pada penelitian ini.

Kata Kunci: Hiperplasia adrenal kongenital, PCR, RFLP, analisis molekkuler, konseling genetika, Indonesia