

ABSTRAK

Variasi Genetik *NPHS1* dan Hubungannya dengan Karakteristik Klinis pada Anak dengan SNRS

Yohannes Kurniawan Soeparno, Omega Mellyana, Nani Maharani, M Heru Muryawan, Agustini Utari, M Syarofil Anam

Bagian Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Universitas Diponegoro
RSUP Dr. Kariadi, Semarang

Latar belakang :

Sindrom nefrotik resisten steroid (SNRS) merupakan salah satu bentuk sindrom nefrotik dengan prognosis buruk dan risiko progresivitas menuju penyakit ginjal kronik. Varian genetik gen *NPHS1* diketahui berperan dalam gangguan fungsi podosit dan permeabilitas glomerulus, termasuk varian *c.3315G>A* (*p.S1105S*) yang dilaporkan sering ditemukan pada pasien SNRS

Tujuan

Mengetahui prevalensi varian gen *NPHS1* varian *c.3315G>A* serta hubungannya dengan jenis kelamin, hipertensi, laju filtrasi glomerulus (LFG), dan usia pada anak dengan SNRS.

Metode

Penelitian observasional analitik dengan desain potong lintang dilakukan pada anak dengan SNRS di RSUP Dr. Kariadi Semarang. Pemeriksaan genetik *NPHS1* varian *c.3315G>A* dilakukan menggunakan metode *TaqMan SNP genotyping*. Subjek dibagi menjadi kelompok *homozygote wildtype* (GG), *heterozygote* (GA), dan *homozygote variant* (AA). Analisis hubungan dilakukan menggunakan uji Chi-square dan Fisher Exact dengan nilai $p < 0,05$ dianggap bermakna.

Hasil Penelitian :

Sebanyak 83 subjek penelitian dianalisis, terdiri atas 43 pasien (51,8%) *homozygote variant*, 31 pasien (37,3%) *heterozygote*, dan 9 pasien (10,8%) *homozygote wildtype*. Varian genetik *NPHS1* ditemukan pada 74 pasien (89,2%). Mayoritas subjek berjenis kelamin laki-laki sebesar 71,1% dan 41,0% mengalami hipertensi. Tidak ditemukan hubungan bermakna antara variasi genetik *NPHS1* dengan hipertensi ($p=0,237$), penurunan LFG ($p=0,290$), maupun usia ($p=0,524$).

Kesimpulan :

Varian genetik gen *NPHS1 c.3315G>A* ditemukan pada sebagian besar (89,4%) anak dengan SNRS. Variasi genetik *NPHS1* pada anak laki-laki 62,65% dan anak perempuan 26,5%. Variasi genetik *NPHS1* tidak berhubungan secara bermakna dengan hipertensi, LFG, maupun onset usia pada penelitian ini.

Kata kunci : SNRS, *NPHS1*, mutasi genetik, hipertensi, laju filtrasi glomerulus