

## Genetika penurunan tajam penglihatan dan gangguan irama jantung pada pasien Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON) Mutasi G11778A

Julie Dewi Barliana, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=70967&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian: Leber's hereditary optic neuropathy (LHON) adalah suatu penyakit yang diturunkan secara maternal dengan gejala klinis berupa gangguan penglihatan sentral akibat atrofi saraf optik dan gangguan irama jantung. Lesi genetik terbanyak yang mendasari LHON adalah mutasi noktah DNA mitokondria pada G11778A. Mutasi ini menyebabkan perubahan asam. amino arginin menjadi histidin pada gen ND4 yang merupakan sub unit kompleks 1 rantai pernapasan. Adanya perbedaan latar belakang genetik lain berupa perbedaan haplotipe yang spesifik terhadap etnik tertentu diduga akan meningkatkan ekspresi dan patogenisitas mutasi primer. Tujuan penelitian adalah: (1) untuk melihat apakah kebutaan akibat LHON selalu diikuti oleh kelainan jantung; (2) mengetahui kelainan jantung yang terdapat pada LHON mutasi G11778A; (3) untuk melihat apakah terdapat latar belakang genetik yang sama untuk kebutaan dan kelainan jantung pada LHON. Pendekatan yang dilakukan adalah: (1) melakukan pemeriksaan klinis mata pada keluarga penderita atrofi papil saraf optik bilateral yang memiliki riwayat keluarga gangguan penglihatan; (2) melakukan pemeriksaan EKG; (3) menentukan tipe mutasi DNA mitokondria dengan metoda PCR (Polymerise chain reaction)-RFLP (Restriction fragment length polymorphism); (4) studi latar belakang genetik mitokondria dengan haplotipe menggunakan metoda PCRRFLP.

Hasil dan Kesimpulan: Di antara 22 penderita LHON mutasi G11778A dengan klinis penurunan tajam penglihatan 45,4% (10/22) disertai dengan kelainan irama jantung. Kelainan irama jantung yang ditemukan berupa gangguan hantaran dan kelainan otot jantung. Agaknya kebutaan pada LHON tidak selalu diikuti dengan kelainan irama jantung. Berdasarkan analisis haplotipe, keluarga LHON Sunda termasuk dalam haplogrup B\*, Jawa B-M, Betawi dan Cina termasuk haplogrup M; namun tidak ditemukan perbedaan manifestasi klinis yang bermakna di antara haplogrup tersebut. Malra masih harus dipikirkan adanya keterlibatan DNA inti yang memegang peranan besar dalam proses metabolisme sel.