

INFORMASI LABORATORIUM

ISSN 0854-7165 | No. 1/2026

PERAN PEMERIKSAAN ANTI-MUSK PADA PASIEN MIASTENIA GRAVIS DENGAN ANTI-ACHR NEGATIF

PENDAHULUAN

Miastenia Gravis (MG) adalah penyakit autoimun neuromuskular kronis yang ditandai dengan kelemahan otot yang berfluktuasi dan meningkat saat beraktivitas serta membaik istirahat. Kondisi ini disebabkan oleh kesalahan dalam transmisi sinyal saraf ke otot, di mana sistem kekebalan tubuh secara keliru menyerang komponen sehat dari *neuromuscular junction*, khususnya pada membran *post-sinaps*. Hal ini diakibatkan oleh pembentukan antibodi terhadap protein membran *postsynaptic* spesifik yang menyebabkan kelemahan otot. Miastenia Gravis dapat dipicu oleh berbagai kondisi seperti infeksi, imunisasi, operasi, serta obat-obatan (1, 2).

Meskipun MG merupakan penyakit langka, penyakit ini menjadi contoh penting dari gangguan autoimun yang dimediasi oleh antibodi. Antibodi yang paling sering ditemukan adalah (AChR), selain itu juga terdapat antibodi lain seperti terhadap MuSK dan LRP4.

Deteksi autoantibodi krusial untuk diagnosis MG dan membedakan dengan gangguan serupa, serta untuk mengoptimalkan pengobatan berdasarkan sub tipe penyakit. (3, 4, 5)

MIASTENIA GRAVIS DAN KLASIFIKASINYA

Miastenia Gravis adalah penyakit autoimun neuromuskular kronis yang kompleks dan heterogen, yang disebabkan oleh respons autoimun terhadap protein pada *neuromuscular junction*. Heterogenitas MG bermanifestasi dalam presentasi klinis, patofisiologi, dan respons terhadap terapi. Pada saat awal ditemukan antibodi anti-AChR pada tahun 1969, prevalensi MG adalah sekitar 1:17.000 populasi. Tingkat prevalensi tersebut berkisar antara 150-200 kasus per juta orang per tahun dan terus meningkat selama 50 tahun terakhir yang sebagian merupakan akibat dari peningkatan diagnosis, pengobatan, dan harapan hidup secara keseluruhan. Proporsi tingkat kejadian MG pada perempuan lebih besar pada usia di bawah 40 tahun dan proporsi laki-laki lebih besar pada usia lebih dari 50 tahun, sedangkan MG pada remaja lebih umum terjadi pada orang-orang keturunan Asia dan Afrika (3).

Klasifikasi MG sangat penting untuk memahami patogenesis, memandu diagnosis, dan menentukan strategi terapi yang tepat, serta memperkirakan prognosis penyakit. Salah satu pendekatan klasifikasi utama didasarkan pada jenis autoantibodi yang terdeteksi, yaitu anti-AChR yang ditemukan pada mayoritas pasien (sekitar 80-85%), dan anti-muscle-specific kinase (anti-MuSK) yang terdeteksi pada sekitar 5-10% kasus. Selain itu, ada juga antibodi terhadap lipoprotein-related protein 4 pada sebagian pasien seronegatif, serta kelompok pasien yang tidak memiliki antibodi terdeteksi (seronegatif MG) (4, 5, 6).

Selain berdasarkan status antibodi, MG juga dapat diklasifikasikan berdasarkan usia onset, yaitu MG onset dini (sebelum usia 50 tahun) dan MG onset akhir (di atas 50 tahun), yang seringkali memiliki karakteristik klinis dan patologis yang berbeda. Klasifikasi lain mencakup pola klinis, seperti MG okular yang memengaruhi pada otot mata atau Thymoma-associated MG yang melibatkan timus. Klasifikasi yang komprehensif mempertimbangkan profil antibodi dan aspek klinis lainnya, memungkinkan pendekatan yang lebih terpersonalisasi dalam manajemen pasien MG (2).

Mengingat tantangan diagnostik pada pasien dengan kecurigaan MG yang menunjukkan hasil antibodi anti-AChR negatif, perhatian medis dan ilmiah semakin beralih pada identifikasi dan karakterisasi autoantibodi lain yang patogenik. Di antara autoantibodi ini, antibodi anti-MuSK muncul sebagai penanda penting, mewakili subtype MG yang berbeda dengan karakteristik klinis, patofisiologi, dan respons terapeutik yang unik. Oleh karena itu, pemahaman mendalam tentang anti-MuSK menjadi krusial untuk diagnosis yang tepat dan manajemen yang efektif pada kelompok pasien ini.

PENTINGNYA MEMBEDAKAN ANTIBODI MIASTENIA GRAVIS

Status antibodi merupakan dasar penting dalam klasifikasi MG. Selain itu, pilihan terapi MG juga berbeda-beda tergantung pada jenis antibodi yang

terdeteksi. Terapi medis yang umum untuk MG meliputi penggunaan inhibitor asetilkolinesterase serta obat-obatan imunomodulator seperti kortikosteroid, azathioprine, tacrolimus, mycophenolate mofetil, siklosporin, metotreksat, dan siklofosamid. Namun, pada kasus MG dengan antibodi anti-MuSK, terapi konvensional tersebut sering kali memberikan respons yang kurang optimal, bahkan pada beberapa kasus obat-obatan tersebut dapat memperburuk kondisi pasien. Dalam situasi ini, 3,4-diaminopiridin disarankan sebagai alternatif terapi (8).

Pada pasien anti-MuSK MG yang mengalami perburukan klinis, *plasma exchange* biasanya lebih dipilih dibandingkan imunoglobulin intravena. Penurunan titer antibodi pada sebagian besar pasien MG setelah *plasma exchange* atau terapi immunosupresif, maka pengukuran titer antibodi berpotensi digunakan sebagai parameter pemantauan respons terapi. Namun, nilai pemantauan ini terbatas mengingat heterogenitas antibodi pada MG. Status antibodi juga merupakan salah satu faktor yang memengaruhi luaran klinis pasien MG. Pasien dengan MG okular yang memiliki antibodi anti-AChR atau anti-MuSK lebih berisiko berkembang menjadi MG *generalisata*, sedangkan pasien *double-negative* cenderung memiliki prognosis yang lebih baik. Secara keseluruhan, pemeriksaan serologi memegang peranan penting baik dalam konfirmasi diagnosis maupun dalam penentuan strategi terapi pada pasien MG, sehingga sangat direkomendasikan sebagai bagian dari tata laksana MG. *Cell-based assay* (CBA) adalah salah satu metode yang digunakan untuk mendeteksi antibodi Anti-MuSK dengan menggunakan sel HEK yang ditransfeksi MuSK manusia. Metode ini lebih sensitif dibandingkan RIPA atau ELISA, memiliki spesifisitas sekitar 97 – 98%, serta mampu mengidentifikasi antibodi yang bersifat patogen. Di Prodia, substrat yang digunakan untuk CBA adalah sel HEK/EU 90 (8).

PENUTUP

Pemahaman mendalam mengenai pentingnya deteksi antibodi dalam Miastenia Gravis, khususnya antibodi *anti-muscle-specific kinase* (anti-MuSK), sangat krusial. Identifikasi spesifik antibodi ini memungkinkan penegakan diagnosis yang lebih akurat, terutama pada pasien dengan hasil anti-AChR negatif, dan sangat penting untuk membedakan sub tipe penyakit yang berbeda. Karakteristik klinis dan patofisiologi unik yang terkait dengan MuSK-MG memerlukan pendekatan terapeutik yang disesuaikan, karena respons terhadap pengobatan konvensional seringkali berbeda, bahkan suboptimal. Oleh karena itu, integrasi pemeriksaan anti-MuSK dalam algoritma diagnostik adalah esensial untuk personalisasi strategi terapeutik, memastikan manajemen yang lebih efektif dan peningkatan kualitas hidup bagi individu yang hidup dengan MG.

Amadea Risanggita Kinanthi

REFERENSI

1. Morren JA, Li Y. Myasthenia gravis: Frequently asked questions. *Cleve. Clin. J. Med.* 2023;90(2):103-13.
2. Beloor Suresh A, Asuncion RMD. Myasthenia Gravis. [Updated 2023 Aug 8]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559331/>
3. Dresser L, Wlodarski R, Rezania K, Soliven B. Myasthenia Gravis: Epidemiology, Pathophysiology and Clinical Manifestations. *J Clin Med.* 2021;10(11):2235.
4. Lazaridis K, Tzartos SJ. Myasthenia Gravis: Autoantibody Specificities and Their Role in MG Management. *Front. Neurol.* 2020;11:590632.
5. Frykman H, Kumar P, Oger J. Immunopathology of Autoimmune Myasthenia Gravis: Implications for Improved Testing Algorithms and Treatment Strategies. *Frontiers in Neurology.* 2020;11:584346.
6. Yaman A and Kurtuluş Aydın F (2023) Therapeutic and prognostic features in myasthenia gravis patients followed in a tertiary neuromuscular diseases center in Turkey. *muse.* 14:1176636.
7. Safan A S, Kharm N, Canibañó B, Al-Hatou M. Approach to Anti-MuSK Myasthenia gravis: The ultimate mimicker. *Neuroimmunol. Rep.* 2023;4:100189.
8. Li Y, Peng Y, Yang H. Serological diagnosis of myasthenia gravis and its clinical significance. *Ann Transl Med.* 2023;11(7):100189.

HIGH-DOSE VITAMIN C DAN RISIKO HEMOLISIS PADA PASIEN DENGAN DEFISIENSI G6PD

PENDAHULUAN

Vitamin C adalah vitamin yang larut dalam air yang umumnya dianggap sebagai intervensi medis yang tidak berbahaya jika dikonsumsi sebagai suplemen. Meskipun manfaat vitamin C telah diketahui selama bertahun-tahun, namun belakangan terjadi peningkatan minat di kalangan masyarakat medis mengenai penggunaan vitamin C, terutama dalam perawatan sepsis (1). Terapi vitamin C dosis tinggi (HVCT) juga diketahui dapat mengurangi efek samping kemoterapi dan meningkatkan efek terapi antitumor, sehingga dianggap sebagai salah satu pengobatan alternatif teraman (2). Bagi sebagian besar pasien, suplementasi vitamin C tidak berbahaya. Namun ternyata tidak pada pasien dengan defisiensi G6PD.

DEFISIENSI G6PD, HCVT DAN KERENTANAN TERHADAP STRES OKSIDATIF

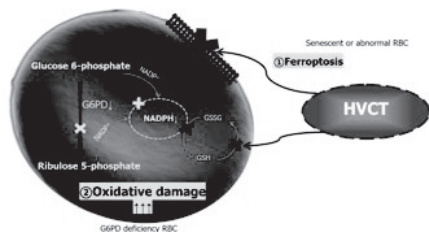
G6PD adalah enzim kunci dalam jalur pentosa fosfat (PPP), yang diekspresikan secara luas di dalam tubuh untuk membantu metabolisme glukosa. membantu metabolisme glukosa. Dalam kondisi normal G6PD, glukosa dapat menghasilkan nikotinamida adenin dinukleotida fosfat (NADPH) (koenzim II tereduksi) melalui PPP untuk melindungi sel darah merah dari ancaman zat teroksidasi (2).

Mutasi pada gen G6PD dapat menyebabkan penurunan ekspresi, sehingga metabolisme PPP sel darah merah menjadi abnormal. Pada saat ini, ketika tubuh terpapar

makanan atau obat-obatan dengan oksidasi kuat, H_2O_2 yang dihasilkan oleh oksidasi tidak dapat direduksi menjadi air tepat waktu, dan H_2O_2 yang berlebihan dapat menyebabkan kerusakan oksidatif pada hemoglobin dan protein membran. Akhirnya, kerusakan oksidatif dan hemolisis membran eritrosit terjadi. Defisiensi G6PD adalah penyakit defisiensi enzim bawaan yang paling umum pada manusia (3).

Terdapat 400 juta orang di seluruh dunia yang membawa mutasi pada gen G6PD yang terkait dengan defisiensi enzim. G1388A, G1376T, dan A95G adalah mutasi yang paling umum. Tingkat defisiensi enzim yang dipicu oleh cacat genetik bervariasi. Lebih umum terjadi pada pasien laki-laki daripada perempuan, dengan perbedaan ras dan geografis yang jelas, dan umum terjadi di Afrika, Asia, dan Timur Tengah. Sering ditemukan di daerah dengan insiden malaria, talasemia, dan penyakit protein darah abnormal yang tinggi (2).

Terjadinya anemia hemolitik pada pasien dengan defisiensi G6PD setelah HVCT intravena mungkin berhubungan dengan oksidasi kuat HVCT, yang menghasilkan sejumlah besar ROS, terutama H_2O_2 , di dalam dan di luar sel, menyebabkan kerusakan oksidatif pada sel. Ketika G6PD defisien, sel darah merah gagal menghasilkan NADPH yang cukup, molekul kunci untuk memulihkan penipisan glutathione karena stres oksidatif yang diinduksi vitamin C, yang menyebabkan fragmentasi sel darah merah dan dengan demikian terjadilah hemolisis (Gambar 1) (2,4).



Gambar 1. Mekanisme hemolisis yang diinduksi vitamin C dosis tinggi. Pada eritrosit yang kekurangan glukosa-6-fosfat dehidrogenase, metabolisme jalur pentosa fosfat mengalami gangguan akibat stres oksidatif, dan zat pereduksi dalam eritrosit berkurang akibat kerusakan oksidatif, yang menyebabkan pecahnya sejumlah besar eritrosit; namun, pada eritrosit normal atau yang sudah tua, ada juga

kemungkinan peroksidasi lipid pada lapisan ganda fosfolipid parsial di permukaan membran eritrosit. Spesies oksigen reaktif yang dihasilkan oleh pengobatan vitamin C dosis tinggi menginduksi peroksidasi lipid, dan ferroptosis eritrosit terjadi, diikuti oleh pecahnya sejumlah kecil eritrosit (2).

BUKTI HEMOLISIS AKIBAT DOSIS TINGGI VITAMIN C

Sejumlah laporan kasus sejak dekade 1970-an hingga saat ini menunjukkan hubungan antara vitamin C dosis sangat tinggi dan kejadian hemolisis pada pasien defisiensi G6PD. Laporan sejak tahun 1970-an hingga laporan kasus terbaru menunjukkan terjadinya penurunan hemoglobin cepat, ikterus, hemoglobinuria, dan peningkatan LDH setelah pemberian vitamin C dosis ekstrem. Laporan tahun 2024 kembali menegaskan bahwa *high-dose* vitamin C tanpa skrining G6PD dapat berujung pada hemolisis berat, bahkan memerlukan transfusi darah (Tabel 1) (3).

Citation	Age	Sex	Total Vitamin C	Given for	Treatment	Outcome
Adult						
Quinn, 2017 ¹¹	59 years	Male	75 grams intravenous	Rheumatoid arthritis	Packed cell transfusion	Discharge on day 5
Rees, 1993 ¹²	32 years	Male	80 grams intravenous	HIV	Supportive	Discharge on day 4
Campbell, 1975 ¹³	68 years	Male	160 grams intravenous (80 grams of 2 days)	Burn	Packed cell transfusion hemodialysis	Death
Child						
Huang, 2024 ¹⁴	9 months	Male	24 grams intravenous (2 grams Q4H of 2 days)	Enterovirus infection	Supportive	Discharge
Mehta, 1990 ¹⁵	10 years	Male	3-4 grams oral (in drinks)	Binge	Packed cell transfusion	Discharge
Mehta, 1990 ¹⁶	Not specified	Male	3-4 grams oral (in drinks)	Binge	Supportive	Discharge

Tabel 1. Laporan kasus methemoglobinemia dan hemolisis yang diinduksi vitamin C pada pasien defisiensi G6PD (3).

IMPLIKASI KLINIS DAN REKOMENDASI PRAKTIS

Defisiensi G6PD harus dipertimbangkan setiap kali terjadi anemia hemolitik setelah pemberian obat. Selain itu, anemia hemolitik akut yang terkait dengan methemoglobinemia sama sekali bukan diagnosis

pasti, tetapi dapat mengarahkan dokter pada potensi diagnosis defisiensi G6PD dengan jumlah hemolisis yang besar. Meskipun HCVT dianggap jinak pada sebagian besar orang, vitamin C dapat dikaitkan dengan morbiditas utama dan bahkan kematian pada pasien dengan defisiensi G6PD. Perlu diingat bahwa, ketika diberikan dalam dosis tinggi, vitamin C adalah obat dengan efek samping seperti halnya obat lain yang diresepkan. Bagi dokter yang akan menggunakan vitamin C pada dosis HCVT, skrining defisiensi G6PD harus dipertimbangkan sebelum penggunaan, terutama pada etnis dengan prevalensi yang lebih tinggi (1).

Rina Triana

REFERENSI

1. Quinn J, Gerber B, Fouche R, Kenyon K, Blom Z, et al. Effect of High-Dose Vitamin C Infusion in a Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase-Deficient Patient. *Case Reports in Medicine*. 2017;5202606:1-4.
2. Wang S, Zhang X, Qu J, Rao Y, Lu S, et al. Hemolysis attributed to high dose vitamin C: Two case reports. *World J Clin Cases*. 2024;12(17): 3168-76.
3. Lo YH, Mok KL. High dose vitamin C induced methemoglobinemia and hemolytic anemia in glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Am J Emerg Med*. 2020; 38: 2488.e3-2488.e5.
4. Böttger F, Vallés-Martí A, Cahn L, Jimenez CR. High-dose intravenous vitamin C, a promising multi-targeting agent in the treatment of cancer. *J Exp Clin Cancer Res*. 2021; 40: 343.

PREDIKSI GENETIK OSTEOPOROSIS: MENUJU ERA PRECISION MEDICINE DALAM KESEHATAN TULANG

PENDAHULUAN

Osteoporosis merupakan penyakit skeletal 'senyap' (*silent disease*) dengan dampak luas yang menyerang lebih dari 200 juta orang di seluruh dunia. Kondisi ini

ditandai dengan penurunan mikroarsitektur jaringan tulang yang memicu terjadinya fraktur (patah tulang) akibat kerapuhan. Menjelang tahun 2050, diprediksi lebih dari 212 juta orang akan menderita massa tulang rendah. Seiring dengan peningkatan populasi lanjut usia, beban ekonomi pun melonjak hingga miliaran dolar; biaya tahunan untuk penanganan fraktur akibat kerapuhan di Amerika Serikat saja kini telah mencapai \$17 miliar (1).

Proyek Genom Manusia (Human Genome Project atau HGP) dilakukan untuk mengidentifikasi, memetakan, dan mengurutkan seluruh gen dalam tubuh manusia. Namun, studi asosiasi genom (*Genome-Wide Association Studies* atau GWAS) telah menemukan banyak gen dan ribuan polimorfisme nukleotida tunggal (Single Nucleotide Polymorphisms atau SNPs) yang memengaruhi berbagai penyakit, termasuk osteoporosis dan fraktur akibat kerapuhan (2). Integrasi temuan GWAS ke dalam praktik klinis menawarkan harapan baru dalam deteksi dini osteoporosis.

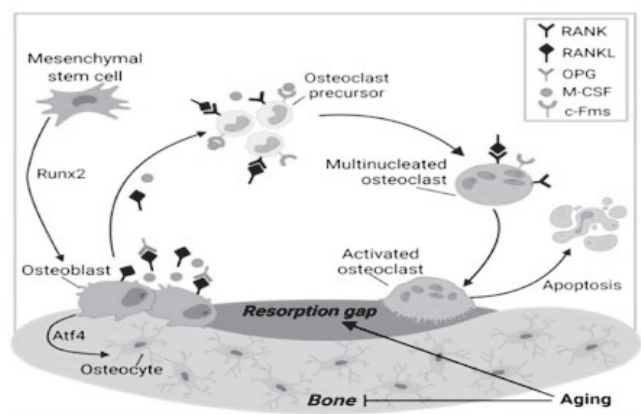
GAMBARAN UMUM

Secara etimologi, kata osteoporosis berarti 'tulang berpori', suatu penyakit yang didefinisikan sebagai gangguan skeletal yang ditandai dengan perubahan mikroarsitektur tulang. Kondisi ini menyebabkan tulang menjadi lebih berpori dan kepadatannya berkurang, sehingga mengakibatkan penurunan kekuatan tulang yang memicu risiko fraktur (patah tulang) yang lebih besar. Penyakit ini dianggap sebagai salah satu masalah kesehatan masyarakat terbesar pada populasi lansia di seluruh dunia, yang memengaruhi sekitar 10% populasi global. Selain itu, lebih dari 30% wanita pascamenopause yang berusia di atas 50 tahun menderita osteoporosis (3). Sebagian besar orang baru menyadari bahwa mereka menderita osteoporosis ketika mereka mengalami fraktur (patah tulang). Sebuah fraktur menyebabkan rasa sakit dan disabilitas akibat deformitas fisik. Selain itu, tulang yang mengalami osteoporosis lebih sulit dan membutuhkan waktu lebih lama untuk sembuh. Fraktur panggul dapat berdampak fatal, dengan kontribusi hingga 5% terhadap mortalitas baik pada laki-laki maupun perempuan. Fraktur osteoporosis memiliki berbagai

faktor risiko, seperti rendahnya aktivitas fisik, merokok, penggunaan obat-obatan tertentu, serta beberapa variasi genetik (3).

PATOFISIOLOGI SINGKAT OSTEOPOROSIS

Tulang merupakan jaringan yang sangat dinamis dan terus-menerus melakukan perombakan (*remodeling*) sepanjang hidup. Terdapat proses resorpsi tulang yang diikuti oleh tahap pembentukan; tiga jenis sel sangat penting dalam proses ini: osteoblas, yang bertanggung jawab atas pembentukan tulang baru; makrofag terspesialisasi yang dikenal sebagai osteoklas, yang bertanggung jawab atas proses resorpsi; serta osteosit, yang bertanggung jawab untuk memulai proses ini saat mendeteksi kerusakan pada tulang. Osteosit mengatur ekspresi macrophage colony-stimulating factor (M-CSF) dan nuclear activator factor $\kappa\beta$ ligand (RANKL), yaitu faktor-faktor yang membantu pengerahan dan aktivasi osteoklas (Gambar 1). Siklus ini menjaga keseimbangan antara kedua fase, yaitu resorpsi dan pembentukan tulang. Namun, begitu keseimbangan ini terganggu, terutama ketika proses pembentukan berkurang, kepadatan mineral tulang (BMD) menurun sehingga menyebabkan osteoporosis (3).



Gambar 1. Siklus perombakan tulang (3).

Pada siklus perombakan tulang sel punca pluripoten (pluripotent stem cells) berdiferensiasi menjadi osteoblas melalui keterlibatan faktor Runx2. Saat berada dalam fase tenang (quiescent phase), osteoblas menyintesis dan menyekresikan *receptor activator of nuclear factor- $\kappa\beta$ ligand* (RANKL) serta reseptor

pengecohnya, yaitu osteoprotegerin (OPG). OPG bertindak sebagai regulator pengikatan bagi RANKL dan reseptor targetnya, yaitu RANK. Ketidakseimbangan sistem imun telah dikaitkan dengan berbagai masalah tulang di mana modulasi metabolismenya terganggu, karena sistem imun mengatur aktivasi sel-sel kunci dalam perombakan (*remodeling*) tulang atau melalui induksi faktor-faktor yang meregulasi metabolisme tersebut (3).

PENGARUH GENETIK PADA OSTEOPOROSIS

GWAS telah memberikan bantuan besar dalam mengidentifikasi varian genetik pada penyakit kompleks. Terdapat beberapa studi GWAS pada osteoporosis yang menetapkan bahwa variasi nukleotida tunggal (single nucleotide variants atau SNPs) merupakan faktor genetik utama yang berkontribusi terhadap risiko penyakit tersebut. Hingga saat ini, sebanyak 1.103 SNPs pada 515 lokus telah dikaitkan dengan penurunan kepadatan mineral tulang (BMD); SNPs tersebut menjelaskan total varians BMD sebesar 20,3%. Varian-varian ini ditemukan pada gen-gen yang bertanggung jawab atas perombakan (*remodeling*) tulang, yaitu gen yang menyandikan faktor atau sitokin yang membantu memodulasi metabolismenya (3).

Beberapa gen utama yang dikaitkan dengan osteoporosis meliputi: COL1A1, yang merupakan komponen organik utama; osteokalsin; sklerostin; serta protein matriks tulang lainnya (Bone Matrix Proteins atau BMP) yang merupakan bagian dari jalur struktural. Dari kelompok yang menstimulasi pembentukan tulang, yang utama adalah reseptor estrogen (ESR α). Gen penting lainnya adalah gen yang menyandikan enzim aromatase (CYP19A1), yang bertanggung jawab atas sintesis estrogen; selain protein-protein yang bertanggung jawab atas transpor dan metabolisme (3).

SNPs pada gen osteoprotegerin merupakan salah satu regulator terpenting untuk menghentikan resorpsi tulang; di mana selain dikaitkan dengan penyakit tersebut, gen ini juga memiliki nilai prediktif yang tinggi

terhadap risiko fraktur. Gen penting lainnya termasuk reseptor kalsitonin, yaitu hormon yang bertanggung jawab menghentikan osteoklastogenesis; beberapa sitokin yang menstimulasi pembentukan seperti transforming growth factor β (TGF β) dan Wnt; serta beberapa hormon seperti vitamin D dan reseptornya yang juga mendukung pembentukan tulang (3).

Dalam jalur osteoklastogenik, varian-varian telah ditemukan pada gen yang menyandikan protein penting dalam respons inflamasi seperti TNF, RANK, RANKL, dan beberapa pro-aktivator inflamasi seperti IL-6, di mana telah ditemukan sebuah varian yang sangat terkait dengan osteoporosis dan bahkan memengaruhi respons terhadap obat-obatan; hal yang sama juga ditemukan pada IL-1 dan IL-10, di antara yang lainnya. Salah satu jalur terpenting yang masih terus dipelajari adalah gen hormon paratiroid beserta reseptor-reseptornya (3).

Pemeriksaan Prodia Bone, Muscle and Joint Genomics

Prodia Bone, Muscle, and Joint Genomics (PBMJ Genomics) merupakan pemeriksaan genomik yang digunakan untuk mengidentifikasi risiko individu terhadap beberapa jenis penyakit terkait tulang, otot dan sendi. Pemeriksaan ini menganalisis lebih dari 50 gen dan 70 varian yang berasosiasi dengan penyakit tulang, otot maupun sendi. Penentuan risiko dilakukan berdasarkan *Polygenic Risk Score* (PRS), yaitu suatu nilai yang didapatkan dari kalkulasi berbagai *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP) dalam waktu yang sama. PBMJ Genomics bermanfaat untuk memprediksi risiko terhadap 6 penyakit terkait tulang, otot dan sendi yang meliputi Achilles tendinopathy (5 gen), Ankylosing spondylitis (7 gen), High myopia (13 gen), Osteoarthritis (12 gen), Rheumatoid arthritis (13 gen), Gout pada pria (15 gen) dan Osteoporosis pada wanita (14 gen).

Penutup

Pemahaman mengenai profil genetik kini menjadi pilar utama dalam strategi pencegahan osteoporosis yang lebih akurat dan personal. Dengan mengetahui risiko genetik sejak dini melalui pemeriksaan seperti Prodia Bone, Muscle, and Joint Genomics (PBMJ Genomics), klinisi dapat mengidentifikasi kerentanan terhadap pengeroposan tulang jauh sebelum gejala klinis muncul dan melakukan penyesuaian gaya hidup atau pencegahan yang lebih bersifat personal berdasarkan hasil pemeriksaan genomik.

Gianni Yosephine

REFERENSI

1. Zhu X, Zheng H. Factors influencing peak bone mass gain. *Front Med* 2021;15:53-69
2. Sadat-Ali M, Al-Turki RA, Al-Turki HA, Almohaya MS. Genetic influence on osteoporosis and fracture risk: Outcome of genomewide association studies – A systematic review. *J Musculoskelet Surg Res.* 2024;8:4-10
3. Villagómez-Vega A, Nuño-Arana I. OSTEOPOROSIS: Genetic Risk Factors in the New Therapies. Challenges for Personalized Treatments. *Med Res Arch.* 2025 Apr 30.13(4)

INFORMASI LABORATORIUM

ISSN 0854-7165 | No. 1/2026

Redaksi Kehormatan

Drs. Andi Wijaya, Ph.D.

Penanggung Jawab

Dr. Rina Triana, M.Farm, Apt

Ketua Redaksi

Gianni Yosephine, S.Si., M.Farm

Anggota Redaksi

Ardian Susanto, M.Farm

Matthew Justyn, S.Si., M.Farm.Klin.

Bena Zaira, S.Si., M.Farm.Klin.

Amadea Risanggita Kinanthi, S.Si., M.Farm.Klin.

Brigitta Josephine Bayudini, S.Si

Alamat Redaksi

PT. Prodia Widyahusada, Tbk.

Jl. Kramat Raya 150, Jakarta 10430

Telepon: (021) 3144182 (Hunting)

Fax: (021) 3926675

e-mail: produk@prodia.co.id

website: www.prodia.co.id



Certificate Number : JKT 0403247
Certified to QMS