

ABSTRAK

Nama : Tandry Meriyanti
Program Studi : Sains Biomedis Program Magister
Judul : Prevalensi Variasi Gen HLA-B27, Autoantibodi, Penanda
Inflamasi, dan Aspek Konseling Genetik pada Kasus
Spondiloartritis

Spondiloartritis merupakan kelompok penyakit inflamasi kronik yang ditandai dengan gejala klinis yang mirip seperti nyeri punggung, keterlibatan sendi perifer, manifestasi ektramuskuloskeletal, serta predisposisi genetik dan hubungan dengan HLA-B27. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui prevalensi variasi gen HLA-B27, status autoantibodi, penanda inflamasi pada spondiloartritis, serta menilai aspek konseling genetik pada kasus spondiloartritis. Penelitian dilakukan secara *cross-sectional* di Siloam Hospitals Lippo Village, Banten, dari Januari 2020 – Oktober 2025 menggunakan *consecutive sampling* dengan besar sampel sebanyak 171 sampel dan 1 studi kasus tentang konseling genetik pada spondiloartritis. Hasil penelitian ini didapatkan prevalensi gen HLA-B27 positif pada spondiloartritis di penelitian ini adalah 44.9%. Penelitian ini menunjukkan hubungan bermakna antara jenis kelamin dengan klasifikasi spondiloartritis dan gen HLA-B27. Gen HLA-B27 lebih banyak ditemukan pada spondiloartritis aksial dan merupakan prediktor untuk spondiloartritis aksial dengan OR 3.252. Manifestasi ekstra-artikular yang banyak ditemukan adalah IBD, serta lebih banyak ditemukan pada spondiloartritis perifer. Gen HLA-B27 positif memiliki hubungan bermakna dengan peningkatan penanda inflamasi (CRP dan LED). Konseling genetik pada spondiloartritis memiliki pengaruh bermakna terhadap pemberdayaan pasien spondiloartritis berdasarkan GCOS-24.

Kata Kunci : spondiloartritis, gen HLA-B27, autoantibodi, penanda inflamasi, konseling genetic

ABSTRACT

Spondyloarthritis is a group of chronic inflammatory diseases characterized by similar clinical symptoms such as back pain, peripheral joint involvement, extra-articular manifestations, and genetic predisposition and association with HLA-B27. This study aims to determine the prevalence of HLA-B27 gene variations, autoantibody status, and inflammatory markers in spondyloarthritis, as well as assess aspects of genetic counselling in spondyloarthritis cases. The study was conducted cross-sectionally at Siloam Hospitals Lippo Village, Banten, from January 2020 to October 2025 using consecutive sampling with a sample size of 171 samples and 1 case study on genetic counselling in spondyloarthritis. The results of this study revealed a prevalence of positive HLA-B27 genes in spondyloarthritis in this study was 44.9%. This study showed a significant association between gender and the classification of spondyloarthritis and the HLA-B27 gene. The HLA-B27 gene was more commonly found in axial spondyloarthritis and was a predictor for axial spondyloarthritis with an OR of 3.252. The most common extra-articular manifestation was IBD, and was more common in peripheral spondyloarthritis. HLA-B27 gene positivity has a significant association with increased inflammatory markers (CRP and ESR). Genetic counselling for spondyloarthritis has a significant impact on the empowerment of spondyloarthritis patients based on the GCOS-24.

Keywords : spondyloarthritis, HLA-B27, autoantibody, inflammatory marker, genetic counselling