

Raih Doktor Usai Teliti Mikrobiom Saluran Cerna Pasien Epidermolisis Bulosa

Thursday, 15 September 2022 WIB, Oleh: Ika



UJIAN TERBUKA

Kamis, 15 september 2022 Pukul 10.30 WIB

Variasi Klinis, Mutasi Genetik, dan Mikrobiom Saluran Cerna pada Epidermolisis Bulosa

dr. Suci Widhiati, M.Sc., Sp.KK

Tim Pembimbing

Prof. Dr. dr. Hardyanto Soebono, Sp.KK(K)

Prof. dr. Tri Wibawa, Ph.D., Sp.MK.

Dra. Dewajani Purnomosari, M.Si, Ph.D



s3.fkkmk.ugm.ac.id

s3fkkmk.ugm

s3fkkmkugm

Program S3 FK-KMK UGM

dr. Suci Widhiati, M.Sc., Sp.KK(K), FINSVDV, dosen Fakultas Kedokteran UNS, berhasil meraih gelar doktor dari UGM. Ia dinyatakan lulus dari program doktor Ilmu Kedokteran dan Kesehatan FKKMK usai mempertahankan disertasi berjudul Variasi Klinis, Mutasi Genetik Dan Mikrobiom Saluran Cerna Pada Epidermolisis Bulosa (EB), Kamis (15/9).

Suci menjelaskan penelitian yang dilakukannya bertujuan untuk mengetahui hubungan antara variasi klinis dengan mutasi genetik dan mikrobiom saluran cerna pada EB atau kelainan kongenital yang ditandai dengan kulit yang mudah lepuh akibat trauma dan termasuk dalam penyakit kulit bulosa mekanik (*mechanobullous disorders*). Dari hasil studi ditemukan adanya erdapat hubungan antara variasi klinis dengan mutasi genetik dan mikrobiom saluran cerna pada epidermolisis bulosa.

“Ada kesesuaian antara variasi klinis mayor dan pemeriksaan genetik sebesar 83,3%,” ujarnya.

Sementara itu kesesuaian antara subvariasi klinis dan pemeriksaan genetik sebesar 58,3%. Mikrobiom saluran cerna pasien EB mempunyai kelimpahan dan keberagaman mikrobiom lebih kecil dibanding dengan kontrol sehat, tampak pada analisis indeks alfa dan indeks beta. *Lactobacillus spp.* merupakan penanda pembeda antara pasien EB dan individu sehat.

Temuan lain menunjukkan adanya mutasi baru (*novel*) pada lokus yang belum pernah dilaporkan sebelumnya dan belum didapatkan pada *database* dSNP sebanyak 10 dari 17 mutasi (58,82%). Sebagian varian patogenik yang ditemukan mempunyai mutasi *missense* (9 varian). Dari varian *missense* tersebut tiga diantaranya adalah varian baru dan 50% (satu dari dua varian) adalah mutasi

nonsense, sedangkan semua mutasi *frameshift* (5 varian) dan *mutasi splice site* (1 varian) adalah varian baru.

“Mutasi genetik yang ditemukan pada 14 pasien EB berjumlah 17 mutasi dan dari jumlah tersebut 11 diantaranya mutasi pada gen COL7A1, dua mutasi pada LAMB3, satu mutasi masing-masing pada COL17A1, PLOD3, FERMT1 dan KRT14,” tuturnya.

Penulis: Ika

Berita Terkait

- [Hary Raih Doktor Usai Teliti Telomer Pasien Jantung Koroner](#)
- [Raih Doktor Usai Teliti Sedimen Suspensi Saluran Menikung](#)
- [Konstipasi Bisa Turunkan Kualitas Hidup Anak](#)
- [Mahasiswa Program Doktor FK-KMK UGM Teliti Efek Anti-Diabetes Tempe](#)
- [Raih Doktor Usai Teliti Demam Berdarah Dengue](#)