

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Menurut *World Health Organization* (WHO), prevalensi penyakit asma pada tahun 2019 sekitar 262 juta kasus dengan 455.000 kematian di seluruh dunia (www.who.int, diakses pada 4/8/2022). Sementara itu, di Indonesia jumlah penderita asma juga terus meningkat dari waktu ke waktu (Runtuwene *et al.*, 2016). Berdasarkan Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) 2018, prevalensi asma pada semua kelompok umur di Indonesia sebesar 2,4%. Pada tahun 2018, provinsi DI Yogyakarta memiliki persentase prevalensi asma tertinggi di atas angka nasional yaitu 4,5%. Sementara itu, provinsi Sumatra Utara memiliki persentase prevalensi asma terendah di bawah angka nasional sebesar 1% (Kementerian Kesehatan RI, 2019).

Asma ialah penyakit inflamasi kronis saluran napas, di mana proses inflamasi ditandai dengan mengi, sesak napas, dada terasa berat dan batuk, terutama pada malam atau dini hari (Yudhawati & Krisdanti, 2019). Faktor risiko asma dapat ditemukan baik di dalam rumah maupun di luar rumah, namun anak yang mempunyai orang tua riwayat penyakit asma akan berisiko lebih besar terkena asma (Dharmayanti *et al.*, 2015). Faktor risiko asma terbagi menjadi dua faktor yaitu faktor genetik dan faktor lingkungan. Faktor risiko yang dipengaruhi secara genetik menyebabkan reaksi alergi atau penyakit pernapasan (Kementerian Kesehatan RI, 2019). Sedangkan, faktor risiko lingkungan dipengaruhi oleh asap kendaraan

bermotor, asap rokok dan alergen seperti debu rumah, tungau dan bulu hewan peliharaan (Dharmayanti *et al.*, 2015).

Dalam Al-Qur'an dijabarkan mengenai tanda-tanda kebesaran-Nya sebagaimana tercantum dalam firman Allah dalam surat Fussilat ayat 53,

سُنُرِيهِمْ آيَاتِنَا فِي الْأَفَاقِ وَفِي أَنْفُسِهِمْ حَتَّىٰ يَتَبَيَّنَ لَهُمْ
أَنَّهُ الْحَقُّ أَوَلَمْ يَكْفِ بِرَبِّكَ أَنَّهُ عَلَىٰ كُلِّ شَيْءٍ شَهِيدٌ

“Kami akan memperlihatkan kepada mereka tanda-tanda (kebesaran) Kami di segenap penjuru dan pada diri mereka sendiri, sehingga jelaslah bagi mereka bahwa Al-Qur'an itu adalah benar. Tidak cukupkah (bagi kamu) bahwa Tuhanmu menjadi saksi atas segala sesuatu?” (Q.S. Fussilat 41:53).

Berdasarkan uraian diatas, surah ini menjelaskan bahwa tanda tanda kekuasaanNya terdapat dalam diri manusia yang diciptakan secara sempurna. Ayat ini juga menginspirasi manusia untuk mempelajari gennya demi mengenali dirinya sendiri dan bersyukur kepada Tuhan. Dengan mempelajari genetika, manusia akan mengetahui, di antaranya ada atau tidaknya penyakit keturunan. Karenanya, ilmu ini memberi kontribusi besar pada dunia kesehatan terkait dengan usaha manusia untuk mencegah timbulnya penyakit tertentu (Kementerian Agama RI, 2016).

Identifikasi genetik secara spesifik terkait asma berguna untuk identifikasi kandidat obat yang menargetkan gen berisiko terhadap asma. Dalam jangka pendek sebagai penanda atau biomarker untuk mengidentifikasi faktor risiko genetik, selain

itu berguna sebagai *personalized medicine and precision medicine*. *Personalized medicine and precision medicine* merupakan suatu pendekatan pengobatan atau pencegahan penyakit yang mempertimbangkan variasi individu dalam gen, lingkungan serta gaya hidup. *Personalized medicine* memiliki potensi untuk menyesuaikan terapi dengan respons terbaik dan memiliki batas keamanan tertinggi (Goetz & Schork, 2018). Secara umum faktor genetik dapat memberikan kita informasi terkait mekanisme molekuler yang berisiko terhadap asma dan patogenesis asma (Ntontsi *et al.*, 2021). Saat ini hubungan antara genetik dengan asma sudah banyak dilaporkan dan datanya disimpan dalam genomik. Database genomik yang digunakan, yaitu GWAS Catalog, HaploReg v4.1 dan GTEx Portal dan Ensembl.

Penelitian ini bertujuan untuk mengidentifikasi variasi gen yang berpengaruh terhadap penyakit asma dengan memanfaatkan database genomik. Akhir dari penelitian ini, memprioritaskan variasi gen atau SNP yang paling berisiko terhadap penyakit asma dengan harapan gen tersebut dapat di prioritaskan sebagai biomarker dan kandidat target obat untuk asma.

B. Rumusan Masalah

1. Apa saja variasi gen yang mempengaruhi penyakit asma?
2. Apa saja jaringan yang dipengaruhi oleh variasi gen terhadap penyakit asma?
3. Bagaimana distribusi frekuensi alel dari variasi gen asma terhadap populasi di dunia?

C. Tujuan Penelitian

1. Untuk mengetahui variasi gen yang mempengaruhi dalam terjadinya penyakit asma.
2. Untuk mengetahui jaringan yang dipengaruhi oleh variasi gen dalam terjadinya penyakit asma.
3. Untuk mengetahui distribusi frekuensi alel dari variasi gen yang berpengaruh terhadap populasi di dunia.

D. Manfaat Penelitian

1. Memberikan informasi kepada mahasiswa dan profesi kesehatan mengenai variasi gen yang mempengaruhi patogenesis asma.
2. Sebagai referensi di jurusan Farmasi untuk memperkaya informasi tentang variasi gen yang mempengaruhi patogenesis asma.
3. Memberikan informasi kepada profesi kesehatan mengenai persebaran variasi gen pada beberapa populasi di dunia yang berperan penting dalam patogenesis asma.