

ABSTRAK

Latar Belakang:

Arthritis reumatoid (AR) merupakan penyakit autoimun kronis dengan patogenesis kompleks yang melibatkan interaksi antara faktor genetik dan imunologis. Polimorfisme gen *vitamin D receptor* (VDR) diduga berperan dalam regulasi respons imun, termasuk modulasi sitokin proinflamasi seperti interleukin-6 (IL-6). Namun, hubungan antara variasi genetik VDR, mediator inflamasi, dan aktivitas penyakit masih belum sepenuhnya konsisten.

Tujuan:

Mengevaluasi hubungan antara polimorfisme gen VDR (FokI, BsmI, ApaI, dan TaqI), kadar IL-6, dan aktivitas penyakit pada pasien arthritis reumatoid.

Metode:

Penelitian ini menggunakan desain potong lintang pada 84 pasien arthritis reumatoid. Analisis polimorfisme gen VDR dilakukan dengan metode PCR-RFLP. Kadar IL-6 diukur menggunakan ELISA, sedangkan aktivitas penyakit dinilai dengan DAS28-CRP. Analisis statistik meliputi uji bivariat, analisis korelasi, serta regresi logistik.

Hasil:

Tidak ditemukan hubungan bermakna antara polimorfisme gen VDR dengan aktivitas penyakit. Namun, polimorfisme FokI menunjukkan hubungan signifikan dengan kadar IL-6, di mana genotipe ff berasosiasi dengan kadar IL-6 yang lebih tinggi. Kadar IL-6 dalam bentuk kategorikal menunjukkan hubungan dengan aktivitas penyakit, sedangkan sebagai variabel kontinu tidak menunjukkan hubungan yang bermakna. Analisis stratifikasi tidak menunjukkan peran IL-6 sebagai *effect modifier* dalam hubungan antara polimorfisme VDR dan aktivitas penyakit.

Kesimpulan:

Polimorfisme gen VDR, khususnya FokI, berhubungan dengan kadar IL-6 namun tidak menunjukkan asosiasi langsung dengan aktivitas penyakit. Temuan ini mengindikasikan bahwa pengaruh genetik VDR lebih terdeteksi pada tingkat regulasi imun dibandingkan manifestasi klinis, serta mendukung adanya hubungan yang tidak sepenuhnya linear antara faktor genetik, mediator inflamasi, dan aktivitas penyakit pada arthritis reumatoid.

Kata kunci: Arthritis reumatoid, Vitamin D receptor, Polimorfisme gen, Interleukin-6, DAS28-CRP

ABSTRACT

Background:

Rheumatoid arthritis (RA) is a chronic autoimmune disease characterized by complex interactions between genetic and immunological factors. Polymorphisms in the vitamin D receptor (VDR) gene are implicated in immune regulation, including the modulation of proinflammatory cytokines such as interleukin-6 (IL-6). However, the relationships among VDR genetic variants, inflammatory mediators, and disease activity remain inconsistent.

Objective:

To evaluate the association between VDR gene polymorphisms (FokI, BsmI, ApaI, and TaqI), IL-6 levels, and disease activity in patients with rheumatoid arthritis.

Methods:

A cross-sectional study was conducted involving 84 patients with rheumatoid arthritis. VDR gene polymorphisms were analyzed using PCR-RFLP. IL-6 levels were measured using ELISA, and disease activity was assessed using DAS28-CRP. Statistical analyses included bivariate analysis, correlation analysis, and logistic regression.

Results:

No significant association was observed between VDR gene polymorphisms and disease activity. However, the FokI polymorphism was significantly associated with IL-6 levels, with the ff genotype corresponding to higher IL-6 levels. Categorized IL-6 levels were associated with disease activity, whereas continuous IL-6 values were not. Stratified analysis indicated that IL-6 did not act as an effect modifier in the relationship between VDR polymorphisms and disease activity.

Conclusion:

VDR gene polymorphisms, particularly FokI, are associated with IL-6 levels but not directly with disease activity. These findings suggest that the genetic influence of VDR is more evident at the level of immune regulation rather than clinical expression, and support a non-linear relationship between genetic factors, inflammatory mediators, and disease activity in rheumatoid arthritis.

Keywords: *Rheumatoid arthritis, Vitamin D receptor, Gene polymorphism, Interleukin-6, DAS28-CRP*