

ABSTRAK

FAKTOR-FAKTOR GENETIK PADA *CHOLELITHIASIS*

Shylvia Lie, 2007

Pembimbing : Freddy Tumewu Andries, dr., M.S.

Cholelithiasis adalah terdapatnya batu kolesterol atau batu pigmen di *vessica fellea*. Beberapa penelitian menduga faktor-faktor genetik sangat berperan pada terjadinya penyakit ini. Tujuan penulis menulis Karya Tulis Ilmiah ini untuk mengetahui faktor-faktor genetik apa saja yang berperan pada *cholelithiasis*.

Faktor-faktor genetik pada pembentukan batu kolesterol adalah *apo E3*, *apo E4*, alel *Xba1* pada *apo B-100*, *Srb1*, *Hmgcr*, *Soat2*, *Slc22a1*, *LITH genes*, mutasi *LRPAP1* untuk membentuk RAP, mutasi *CYP7A1*, mutasi *ABCG8*, mutasi *ABCB4*, mutasi gen untuk *hepatocanalicular phosphatidylcholine transporter*, peningkatan aktivitas CETP, penurunan ekspresi reseptor CCK-A, penurunan ekspresi PGC-1, disfungsi reseptor CCK1, dan defisiensi IL-4.

Faktor-faktor genetik pada pembentukan batu pigmen adalah *LITH genes*, mutasi gen yang mengkode *ileal bile salt transporter*, variasi promotor *UGT1A1*, penurunan ekspresi reseptor CCK-A dan disfungsi reseptor CCK1.

Kesimpulan dari Karya Tulis Ilmiah ini adalah faktor-faktor genetik yang berperan pada *cholelithiasis* meliputi gen-gen apolipoprotein, reseptor, enzim pengatur pada hepar dan gen-gen lain yang berperan pada *cholelithiasis*. Di samping itu, pengaruh lingkungan sebagai pencetus tetap berperan pada pembentukan batu empedu.

Kata kunci : *cholelithiasis*, gen apolipoprotein, gen reseptor, gen enzim pengatur pada hepar

ABSTRACT

GENETIC FACTORS IN CHOLELITHIASIS

Shylvia Lie, 2007

Tutor : Freddy Tumewu Andries, dr., M.S.

Cholelithiasis is the presence of cholesterol stones or pigment stones in the gallbladder. Some studies suggest strong genetic component in the causation of this disease. The aim of this paper is to find out genetic factors in cholelithiasis.

Genetic factors in the formation of cholesterol stones are apo E3, apo E4, Xba1 allele of apo B-100, Srb1, Hmgcr, Soat2, Slc22a1, LITH genes, mutation in LRPAP1 gene coding for RAP, mutation in CYP7A1, mutation in ABCG8, mutation in ABCB4, mutation in hepatocanalicular phosphatidylcholine transporter gene, high activity of CETP, lowered expression of CCK-A receptor, lowered expression of PGC-1, dysfunction of CCK1 receptor and IL-4 deficiency.

Genetic factors in the formation of pigment stones are LITH genes, mutation in ileal bile salt transporter gene, UGT1A1 promoter variation, lowered expression of CCK-A receptor and dysfunction of CCK1 receptor.

It is concluded that genetic factors in the formation of gallstones are apolipoprotein genes, receptor genes, hepatic regulatory enzymes genes, and other genetic factors those have a role in cholelithiasis. Besides the mentioned, triggers from environment still have a role in the formation of gallstones.

Key words : cholelithiasis, apolipoprotein genes, receptor genes, hepatic regulatory enzymes genes

DAFTAR ISI

Daftar Isi	Halaman
JUDUL	i
LEMBAR PERSETUJUAN	ii
SURAT PERNYATAAN	iii
ABSTRAK	iv
<i>ABSTRACT</i>	v
PRAKATA	vi
DAFTAR ISI	vii
DAFTAR TABEL	xi
DAFTAR GAMBAR	xii
BAB I PENDAHULUAN	
1.1 Latar Belakang	1
1.2 Identifikasi Masalah	3
1.3 Maksud dan Tujuan	3
1.4 Manfaat Penulisan Karya Tulis Ilmiah	3
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	
2.1 <i>Vessica fellea</i> dan Saluran Empedu Secara Umum	4
2.1.1 Anatomi <i>Vessica fellea</i> dan Saluran Empedu	4
2.1.2 Histologi <i>Vessica fellea</i>	7
2.1.3 Metabolisme Kolesterol dan Bilirubin Secara Fisiologis	8
2.1.3.1 Metabolisme Kolesterol	8
2.1.3.2 Metabolisme Bilirubin	10
2.1.4 Fisiologi <i>Vessica fellea</i>	11
2.1.4.1 Pembentukan dan Komposisi Empedu	11
2.1.4.2 Sirkulasi Enterohepatik	14
2.1.4.3 Fungsi <i>Vessica fellea</i> dan Sfingter Oddi	14
2.1.5 Patologi <i>Vessica fellea</i>	15
2.2 <i>Cholelithiasis</i>	16

2.2.1	Definisi <i>Cholelithiasis</i>	16
2.2.2	Macam-Macam Batu pada <i>Cholelithiasis</i>	17
2.2.3	Insidensi <i>Cholelithiasis</i>	19
2.2.4	Predisposisi <i>Cholelithiasis</i>	20
2.2.5	Etiologi dan Faktor Risiko Terjadinya <i>Cholelithiasis</i>	21
2.2.5.1	Etiologi dan Faktor Risiko Terjadinya Batu Kolesterol pada <i>Cholelithiasis</i>	21
2.2.5.2	Etiologi dan Faktor Risiko Terjadinya Batu Pigmen pada <i>Cholelithiasis</i>	24
2.2.6	Faktor-Faktor Genetik pada <i>Cholelithiasis</i>	27
2.2.6.1	Faktor-Faktor Genetik pada Pembentukan Batu Kolesterol pada <i>Cholelithiasis</i>	27
2.2.6.2	Faktor-Faktor Genetik pada Pembentukan Batu Pigmen pada <i>Cholelithiasis</i>	33
2.2.7	Patogenesis <i>Cholelithiasis</i>	33
2.2.7.1	Patogenesis Batu Kolesterol pada <i>Cholelithiasis</i>	33
2.2.7.2	Patogenesis Batu Pigmen pada <i>Cholelithiasis</i>	34
2.2.8	Gambaran Patologi Anatomi <i>Vessica fellea</i> pada <i>Cholelithiasis</i>	35
2.2.8.1	Gambaran Makroskopik	35
2.2.8.2	Gambaran Mikroskopik	37
2.2.9	Gejala klinik <i>Cholelithiasis</i>	38
2.2.10	Diagnosis <i>Cholelithiasis</i>	39
2.2.11	Diagnosis Banding <i>Cholelithiasis</i>	42
2.2.12	Komplikasi <i>Cholelithiasis</i>	43
2.2.13	Terapi <i>Cholelithiasis</i>	44
2.3.13.1	Terapi Medikamentosa	44
2.3.13.2	Terapi Operatif	46
2.2.14	Pencegahan <i>Cholelithiasis</i>	48
2.2.15	Prognosis <i>Cholelithiasis</i>	48
BAB III PEMBAHASAN		50
BAB IV KESIMPULAN DAN SARAN		57

4.1 Kesimpulan	57
4.2 Saran	58
DAFTAR PUSTAKA	59
RIWAYAT HIDUP PENULIS	65

DAFTAR TABEL

TABEL	Halaman
Tabel 3.1 Faktor-faktor genetik pada <i>cholelithiasis</i>	55

DAFTAR GAMBAR

Gambar	Halaman
Gambar 2.1 Anatomi <i>Vessica fellea</i> dan <i>Ductus</i>	5
Gambar 2.2 Perdarahan <i>Vessica fellea</i> dan <i>Ductus</i>	5
Gambar 2.3 Histologi <i>Vessica fellea</i>	6
Gambar 2.4 <i>Vessica fellea</i> dengan banyak batu kolesterol	35
Gambar 2.5 <i>Vessica fellea</i> dengan banyak batu pigmen hitam	36
Gambar 2.5 Batu pigmen coklat	36

This document was created with Win2PDF available at <http://www.daneprairie.com>.
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.