

**PENDEKATAN BIOINFORMATIKA
PADA PENDERITA SKIZOFRENIA MELALUI
IDENTIFIKASI VARIASI DAN EKSPRESI GEN
PADA POPULASI ASIA TENGGARA**

SKRIPSI

*Diajukan sebagai salah satu syarat untuk memperoleh Gelar
Sarjana Farmasi*



Dadi Supriadi

31121155

**PROGRAM STUDI S1 FARMASI
FAKULTAS FARMASI
UNIVERSITAS BAKTI TUNAS HUSADA
TASIKMALAYA
JULI 2025**

ABSTRAK

Abstrak

Skizofrenia merupakan gangguan mental kronis yang ditandai dengan gejala psikotik dan memiliki komponen genetik yang signifikan. Penelitian ini bertujuan untuk mengidentifikasi variasi dan ekspresi gen yang berhubungan dengan skizofrenia pada populasi Asia Tenggara menggunakan pendekatan bioinformatika. Studi ini menggunakan basis data GWAS, GTEx, Ensembl, SNP Nexus, dan HaploReg v4.2 untuk menganalisis SNP (*single nucleotide polymorphism*) yang memiliki potensi keterkaitan dengan skizofrenia. Dari 5985 SNP awal yang diperoleh dari katalog GWAS, dilakukan filtrasi hingga menghasilkan 22 SNP missense dengan nilai $p < 10^{-8}$. Hasil analisis lebih lanjut mengidentifikasi empat SNP potensial—rs1051061 (VRK2), rs1801133 (MTHFR), rs2011425 (UGT1A), dan rs3764002 (WSCD2)—yang tergolong dalam kategori *possibly damaging* hingga *probably damaging* terhadap fungsi protein. Analisis frekuensi alel dengan HaploReg menunjukkan adanya distribusi variasi genetik yang berbeda pada populasi Asia Tenggara, yang berpotensi mempengaruhi risiko skizofrenia. Studi ini menekankan pentingnya integrasi data bioinformatika dalam memahami mekanisme genetik skizofrenia dan mendukung pengembangan terapi yang lebih personal di masa depan.

Kata kunci: Skizofrenia, Bioinformatika, Variasi Genetik

Abstract

Schizophrenia is a chronic mental disorder characterized by psychotic symptoms and has a significant genetic component. This study aims to identify variation and expression of genes associated with schizophrenia in Southeast Asian populations using a bioinformatics approach. This study used GWAS, GTEx, Ensembl, SNP Nexus, and HaploReg v4.2 databases to analyze SNPs (single nucleotide polymorphism) that have potential association with schizophrenia. From the initial 5985 SNPs obtained from the GWAS catalog, filtration was performed to produce 22 missense SNPs with a p value $< 10^{-8}$. Further analysis identified four potential SNPs—rs1051061 (VRK2), rs1801133 (MTHFR), rs2011425 (UGT1A), and rs3764002 (WSCD2)—categorized as possibly damaging to probably damaging to protein function. Allele frequency analysis with HaploReg showed a different distribution of genetic variation in Southeast Asian populations, potentially affecting schizophrenia risk. This study emphasizes the importance of integrating bioinformatics data in understanding the genetic mechanisms of schizophrenia and supporting the development of more personalized therapies in the future.

Keywords: Schizophrenia, Bioinformatics, Genetic Variation