

Efek Polimorfisme Genetik terhadap Respon Nutrisi dalam Perspektif Nutrigenomik: Sebuah Tinjauan

Reny Arienta Putri¹, Nixon Steven¹, Morica Angellia Shyama Putri¹, Rini Kristiani¹,
Linda Septiani^{2*}, Hesti Yuningrum²

¹Mahasiswa Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

²Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

Abstrak

Variasi genetik individu, termasuk *single nucleotide polymorphisms* (SNP), memiliki peran penting dalam respons tubuh terhadap nutrisi dan risiko penyakit. SNP dapat memengaruhi metabolisme, sensitivitas, dan preferensi makanan, meskipun tidak secara langsung menyebabkan penyakit. Dalam konteks nutrigenomik, interaksi antara nutrisi dan variasi genetik memungkinkan pengembangan strategi diet personal untuk meningkatkan kesehatan dan mencegah penyakit kronis. Tinjauan literatur ini mengeksplorasi efek SNP terhadap respon nutrisi, dengan menggunakan delapan artikel yang relevan dari berbagai database akademik. Hasil kajian menunjukkan bahwa SNP berperan dalam berbagai kondisi, seperti sensitivitas makanan, intoleransi laktosa, defisiensi vitamin B12, kelainan kadar selenium, serta risiko obesitas dan penyakit terkait seperti diabetes melitus tipe 2 dan PCOS. Gen FTO, misalnya, dikaitkan dengan risiko obesitas dan memerlukan intervensi nutrisi yang lebih terarah. Pengetahuan tentang efek SNP terhadap metabolisme dan respon nutrisi memberikan peluang untuk menyusun rekomendasi diet berbasis genetik individu. Namun, tantangan besar masih ada dalam penerapan informasi genetik ini untuk mendukung kesehatan masyarakat secara luas. Dalam perspektif nutrigenomik, eksplorasi efek polimorfisme genetik terhadap respons nutrisi memberikan peluang besar untuk mengembangkan pendekatan berbasis genetik guna mempersonalisasi strategi diet

Kata Kunci: Polimorfisme, Nutrigenomik, Nutrigenetik, Respon Nutrisi.

The Effect of Genetic Polymorphisms on Nutritional Response from A Nutrigenomic Perspective: A Review

Abstract

Individual genetic variations, including single nucleotide polymorphisms (SNPs), play a significant role in the body's response to nutrition and disease risk. SNPs can influence metabolism, sensitivity, and food preferences, although they do not directly cause diseases. In the context of nutrigenomics, the interaction between nutrition and genetic variations enables the development of personalized dietary strategies to improve health and prevent chronic diseases. This literature review explores the effects of SNPs on nutritional responses, using eight relevant articles from various academic databases. The findings indicate that SNPs play a role in various conditions, such as food sensitivity, lactose intolerance, vitamin B12 deficiency, selenium level abnormalities, as well as obesity risk and related diseases like type 2 diabetes mellitus and PCOS. For instance, the FTO gene is associated with obesity risk and requires more targeted nutritional interventions. Understanding the effects of SNPs on metabolism and nutritional responses offers opportunities to develop individualized genetic-based dietary recommendations. However, significant challenges remain in applying this genetic information to support public health on a broader scale. Based on nutrigenomics perspective, exploration of the effects of genetic polymorphisms on nutritional responses provides a great opportunity to develop genetic-based approaches to personalize dietary strategies.

Keywords: Polymorphism, Nutrigenomic, Nutrigenetic, Nutritional Response

*Korespondensi: Linda Septiani, alamat Jl. Soemantri Brodjonegoro No.1, HP 08976032441, e-mail linda.septiani@fk.unila.ac.id

Pendahuluan

Variasi genetik dari setiap individu memiliki dampak signifikan terhadap respon nutrisi dan risiko penyakit. Manusia memiliki tingkat kesamaan genetik sebesar 99.9%, sementara 0.1% sisanya menjadi penyebab utama perbedaan dalam metabolisme, respon terhadap nutrisi dan kecenderungan terhadap penyakit. *Single-nucleotide polymorphisms* (SNPs) adalah variasi genetik berupa perubahan pada satu nukleotida dalam DNA yang sering ditemukan di antara individu. SNPs tidak secara langsung menyebabkan penyakit, tetapi dapat menjadi faktor predisposisi yang memengaruhi fungsi protein dan metabolisme tubuh.¹

Nutrigenomik merupakan ilmu yang mempelajari bagaimana nutrisi memengaruhi ekspresi gen, termasuk bagaimana variasi genetik seperti SNPs dapat mengubah respons tubuh terhadap zat gizi. Nutrien tidak hanya bertindak sebagai sumber energi tetapi juga sebagai sinyal biologis yang mampu mengaktifkan atau menekan ekspresi gen tertentu. Interaksi ini memberikan dasar bagi pengembangan strategi nutrisi yang lebih personal untuk mendukung kesehatan dan mencegah penyakit berbasis genetik individu.² Efek polimorfisme genetik terhadap respons nutrisi dapat diamati dalam berbagai aspek metabolisme. Sebagai contoh, konsumsi asam lemak omega-3 diketahui dapat mengurangi ekspresi gen pro-inflamasi seperti *interleukin-1 β* , sedangkan kolesterol dapat menurunkan aktivitas gen *3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA reductase* (HMGCR). Variasi genetik tertentu bahkan dapat memengaruhi kebutuhan individu terhadap vitamin, mineral, atau asam amino spesifik. Oleh karena itu, memahami hubungan antara nutrisi dan variasi genetik sangat penting untuk menciptakan pola diet yang optimal bagi setiap individu.²

Dalam perspektif nutrigenomik, eksplorasi efek polimorfisme genetik terhadap respons nutrisi memberikan peluang besar untuk mengembangkan pendekatan berbasis genetik guna mempersonalisasi strategi diet. Hal ini tidak hanya bermanfaat untuk mencegah berbagai penyakit kronis, seperti obesitas dan diabetes melitus tipe 2, tetapi juga untuk meningkatkan kualitas hidup secara keseluruhan.¹ Berdasarkan data tersebut, peneliti tertarik untuk meninjau efek polimorfisme genetik terhadap respons nutrisi dalam konteks nutrigenomik dengan harapan memberikan wawasan yang lebih mendalam tentang hubungan antara variasi genetik dan kesehatan manusia.

Metode

Tinjauan literatur ini dilakukan dengan tahapan: menentukan pertanyaan PICO (*Problem, Intervention, Comparison, Outcome*), pencarian artikel, penilaian artikel yang relevan, serta analisis dan penyimpulan artikel. Artikel yang relevan dicari melalui database digital, yaitu Google Scholar, PubMed NCBI, Elsevier, dan Medula, dengan menggunakan kata kunci “polimorfisme”, “nutrigenomik”, “nutrigenetik” dan “respon nutrisi” dalam bahasa Indonesia dan Inggris. Delapan artikel dipilih berdasarkan kriteria inklusi: publikasi 10 tahun terakhir, membahas efek polimorfisme genetik terhadap respon nutrisi, *full text*, *open access*, dan merupakan jurnal akademik.

Hasil dan Pembahasan

Berdasarkan penelitian oleh Medori, *et al* pada tahun 2023 menyatakan bahwa SNP memberikan pengaruh terhadap sensitivitas atau alergi makanan, dengan variasi spesifik yang berkorelasi dengan kerentanan yang tinggi. SNP juga membentuk persepsi dan pilihan, menghasilkan perbedaan dalam persepsi rasa

dan preferensi untuk rasa manis, pahit, dan umami.³

Berdasarkan penelitian oleh Giammarco, *et al* tahun 2024 menunjukkan peran aktivitas enzim MTHFR dalam tingkat keparahan manifestasi hematologi defisiensi vitamin B12 dan sebagai mekanisme predisposisi independen terhadap perkembangan gastritis atrofi.⁴ Penelitian lain oleh Kiani, *et al* pada tahun 2022 mengemukakan bahwa kesalahan metabolisme dapat terjadi karena mutasi gen tertentu seperti intoleransi laktosa, dimana varian gen T>C-13910 di hulu pankreas menghasilkan non-persistensi atau tidak adanya enzim laktase selama bayi sehingga individu tidak bisa mencerna laktosa.⁵ Penelitian oleh Rayman tahun 2020 menunjukkan bahwa pada orang-orang yang mengalami abnormalitas pada kadar selenium di dalam tubuh, yang dapat menyebabkan peningkatan angka kematian akibat status Se yang rendah atau tinggi. Akan tetapi pada beberapa orang dengan SNP, mereka mengalami peningkatan kemampuan untuk menghadapi asupan Se yang rendah atau tinggi, sehingga efek seperti kematian dapat diminimalisir.⁷

Penelitian oleh Bertelli, *et al* pada tahun 2019 menyatakan bahwa *gen fat mass and obesity associated* (FTO) merupakan gen yang dicurigai berkaitan dengan resiko obesitas yang telah diidentifikasi pada banyak studi. Gen ini juga berkaitan dengan penyakit terkait obesitas seperti diabetes dan PCOS. oleh karena itu, pada individu dengan gen FTO harus mengurangi asupan nutrisi untuk mengurangi resiko obesitas. Polimorfisme genetik memengaruhi metabolisme lipid dengan cara memengaruhi gen yang mengkode enzim dalam sintesis, pengangkutan, dan penyimpanan lipid, serta memiliki kemampuan untuk memengaruhi enzim dalam glikolisis dan jalur pensinyalan insulin.⁶

Polimorfisme genetik pada metabolisme lipid memberikan pemahaman yang lebih baik terhadap sistem pengaturan dan pengontrolan metabolisme lipid dalam tubuh. Pengetahuan ini dapat membuka jalan bagi penyusunan rekomendasi diet yang lebih baik berdasarkan faktor genetik individu. Rekomendasi khusus semacam itu diharapkan dapat lebih efektif menurunkan risiko PJK (penyakit jantung kronik) dibandingkan rekomendasi umum.⁸

Pada tiap individu terdapat lebih dari 10 juta SNPs. Penambahan SNPs dalam jumlah kecil mampu meningkatkan risiko penyakit tertentu (1% pada beberapa kasus, bisa meningkatkan risiko hingga 20-70%).⁹ Banyak varian cukup umum disebut polimorfisme bisa diwariskan lebih dari ratusan atau ribuan generasi. Nutrigenomik bukan hanya memperbaiki SNP tertentu saja, namun dapat digunakan untuk meningkatkan fungsi genome dengan analisis riwayat keluarga, stres, analisis darah, diet saat ini, obat-obatan yang dapat menimbulkan defisiensi dan suseptibilitas genetik.¹⁰

Pengetahuan mengenai efek SNP terhadap respon nutrisi memberikan potensi pemberian rekomendasi diet yang dipersonalisasi berdasarkan susunan genetik individu, untuk mengurangi resiko sebagai penyakit kronis. Akan tetapi, kemampuan untuk menerjemahkan informasi genetik untuk rekomendasi diet masih menjadi tantangan yang besar.¹¹

Ringkasan

SNP memiliki sensitivitas terhadap makanan dan juga berkaitan dengan perkembangan penyakit tertentu akibat variasi respon terhadap nutrisi pada individu. Misalnya variasi pada aktivitas enzim MTHFR akibat SNP yang menyebabkan defisiensi vitamin B12 yang berperan dalam

perkembangan gastritis atrofi. Variasi juga ditemukan pada gen T>C-13910 di pankreas yang berperan dalam kondisi intoleransi laktosa, atau variasi pada gen FTO yang berkaitan dengan resiko obesitas. Perkembangan pengetahuan mengenai SNP tersebut dapat menjadi dasar untuk melakukan penyusunan diet yang dipersonalisasi berdasarkan dari variasi genetik pada individu.

Simpulan

SNP berdampak pada sensitivitas atau alergi terhadap makanan, yang juga berkaitan dengan penyakit yang dapat diderita oleh individu dengan SNP. Penyakit yang terkait dengan SNP ini antara lain adalah gastritis atrofi, intoleransi laktosa, kelainan status Se, obesitas, diabetes, dan PCOS. Dalam perspektif nutrigenomik, eksplorasi efek polimorfisme genetik terhadap respons nutrisi memberikan peluang besar untuk mengembangkan pendekatan berbasis genetik guna mempersonalisasi strategi diet.

Daftar Pustaka

1. Mahama, C. N., & Suryandari, D. A. Analisis Polimorfisme Gen dan Aplikasinya Dalam Klinik. *Jurnal Biologi Papua*. 2023; 15(1): 88–98.
2. Fanardy, A. Tinjauan Nutrigenomik. *Cermin Dunia Kedokteran*. 2020; 47(2): 134–138.
3. Medori, *et al.* Nutrigenomics: SNPs correlated to food preferences and susceptibilities. *Clinical Therapeutics*. 2023; 2 (6): 214-226.
4. Giammarco, Chiusolo, P., Maggi, R., *et al.* 2024. MTHFR polymorphisms and vitamin B12 deficiency: correlation between mthfr polymorphisms and

- clinical and laboratory findings. *Annals of Hematology*. 2024; 103: 3973-3977.
5. Kiani AK., Bonetti G., Donato K., Kaftali J., Herbst KL., Stuppia L., *et al.* Polymorphisms, diet, and nutrigenomics. *Journal of Preventive Medicine and Hygiene*. 2022; 63 (3): 125-141.
6. Bertelli, *et al.* Genetic background, nutrition and obesity: a review. *European Journal of Clinical Nutrition* 2019; 1751-1761.
7. Rayman MP. Selenium intake, status, and health: a complex relationship. *Hormones*. 2020; 19:9-14.
8. Simopoulos AP, Ordovas JM. Nutrigenetics and nutrigenomics. *World Rev Nutr Dietetics*; 2004 .p. 93
9. Sales NMR, Pelegrini PB, Goersch MC. Nutrigenomics: Definitions and advances of this new science. *J Nutr Metabolism* [Internet]. 2014. <https://www.hindawi.com/journals/jnme/2014/202759>
10. IUFoST. Nutrigenomics. IUFoST Scientific Information Bull [Internet]. 2012. Available from: <http://www.iufost.org/iufostftp/IUF.SIB.Nutrigenomics.pdf>
11. Madeo, *et al.* Nutrigenomics: SNPs correlated to lipid and carbohydrate metabolism. *Clinical Therapeutics*. 2023; 2 (6): 200-208.