



UNIVERSITAS ANDALAS

UNIVERSITAS ANDALAS

**HUBUNGAN POLIMORFISME GEN PRDM16 DENGAN
MORFOLOGI PANJANG DAN LEBAR HIDUNG PADA
PENDERITA SINDROM DOWN**

TESIS

**OPI AKBAR
1850310211**

PEMBIMBING:

dr. Al Hafiz, Sp.T.H.T.B.K.L, Subsp.F.P.R.(K)

Dr. dr. Eva Chundrayetti, Sp.A(K)

dr. Hirowati Ali, PhD

Prof. dr. Hardisman, M.HID, Dr. PH

UNTUK

KEDJAJAAN

BANGSA

**FAKULTAS KEDOKTERAN
PROGRAM PENDIDIKAN DOKTER SPESIALIS
TELINGA HIDUNG TENGGOROK BEDAH KEPALA DAN LEHER
PADANG**

2023

ABSTRAK

HUBUNGAN POLIMORFISME GEN PRDM16 DENGAN MORFOLOGI PANJANG DAN LEBAR HIDUNG PADA PENDERITA SINDROM DOWN

Opi Akbar

Bagian Telinga Hidung Tenggorok Bedah Kepala dan Leher Fakultas Kedokteran
Universitas Andalas/RSUP Dr. M. Djamil Padang

Latar Belakang: Sindrom Down merupakan kelainan genetik yang mudah diidentifikasi dengan karakteristik wajah yang khas. Hidung yang datar merupakan kelainan yang paling sering ditemukan pada penderita Sindrom Down. Peningkatan ekspresi gen pada kromosom 21 mengakibatkan ketidakseimbangan genetik yang menimbulkan gangguan regulasi dan ekspresi beberapa gen lain. Gen PRDM16 SNP rs4648379 merupakan gen yang berhubungan dengan lebar, panjang dan tinggi hidung serta penonjolan hidung. Pada perkembangan hidung gen PRDM16 berfungsi sebagai kofaktor transkripsi pada jalur pensinyalan *transforming growth factor-β*. **Tujuan:** Mengetahui hubungan polimorfisme gen PRDM16 terhadap morfologi panjang dan lebar hidung pada penderita Sindrom Down. **Metode:** Penelitian ini merupakan penelitian observasional dengan desain *cross sectional* pada penderita Sindrom Down usia 10-29 tahun di Sekolah Luar Biasa di Kota Padang. **Hasil:** Nilai rerata panjang hidung penderita Sindrom Down 32,54 mm ±3,08 dan lebar hidung 42,09 mm ±3,21. Ditemukan polimorfisme gen PRDM16 SNP rs464837 pada morfologi panjang dan lebar hidung penderita Sindrom Down, *wild type* 9 sampel (25,7%), mutan heterozigot 15 sampel (42,9%), dan mutan homozigot 11 sampel (31,4%), tetapi secara statistik tidak terdapat hubungan yang bermakna ($p>0,05$). **Kesimpulan:** Tidak ditemukan hubungan antara polimorfisme gen PRDM16 SNP rs464837 dengan morfologi panjang dan lebar hidung penderita Sindrom Down.

Kata kunci: gen PRDM16, sindrom down, panjang hidung, lebar hidung



ABSTRACT

ASSOCIATION OF PRDM16 GENE POLYMORPHISM WITH MORPHOLOGY OF NOSE LENGTH AND WIDTH IN PATIENTS WITH DOWN SYNDROME

Opi Akbar

Department of Otorhinolaryngology Head & Neck Surgery Faculty Medicine
Andalas University/Dr. M. Djamil General Hospital Padang

Background: Down syndrome is a genetic disorder that is easily identified by distinctive facial characteristics. A flat nose is the most common abnormality in patients with Down syndrome. Increased gene expression on chromosome 21 results in a genetic imbalance that leads to impaired regulation and expression of several other genes. The PRDM16 gene SNP rs4648379 is a gene that is related to the width, length and height of the nose and the prominence of the nose. In nasal development, the PRDM16 gene functions as a transcriptional cofactor in the transforming growth factor- β signaling pathway. **Objective:** Knowing the relationship of PRDM16 gene polymorphism to the morphology of nose length and width in patients with Down syndrome. **Method:** This study is an observational study with a cross sectional design on patients with Down Syndrome aged 10-29 years at Special Schools in Padang City. **Results:** The mean value of the length of the nose of Down syndrome patients is $32.54 \text{ mm} \pm 3.08$ and the width of the nose is $42.09 \text{ mm} \pm 3.21$. Polymorphism of the PRDM16 gene SNP rs464837 was found in the morphology of the length and width of the nose of Down's Syndrome patients, 9 samples (25.7%) wild type, 15 samples (42.9%) heterozygous mutants, and 11 samples (31.4%) homozygous mutants. but statistically there is no significant relationship ($p > 0.05$). **Conclusion:** There was no relationship between the PRDM16 SNP rs464837 gene polymorphism with the morphology of the length and width of the nose of Down syndrome patients.

Keyword: PRDM16 gene, down syndrome, nose length, nose width

