

BAB I PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Permukaan wajah mudah terlihat dan diidentifikasi dengan adanya hubungan yang dekat dengan struktur kartilago dan tulang yang mendasarinya. Perbedaan relatif pada ukuran, bentuk, dan susunan spasial antara berbagai organ wajah membuat wajah masing-masing orang unik, walaupun pada individu yang terkait sangat dekat seperti kembar identik yang memiliki struktur wajah yang paling mirip.¹ Struktur wajah yang berbeda dan mengandung banyak variasi ini berkontribusi sebagai identitas fisik seseorang dalam keluarga maupun populasi.²

Informasi morfologi wajah seseorang memiliki aplikasi klinis dan forensik, menggambarkan kriteria khusus pasien, meningkatkan dan mengurangi kebutuhan intervensi pembedahan tambahan pada anomali kraniofasial atau trauma, prediksi rekonstruksi bentuk wajah dan identifikasi DNA.¹ Selain itu, informasi genetik merupakan barang bukti penting dalam menyediakan data identifikasi personal dan karakteristik terlihat seperti iris dan warna rambut.³

Analisis proporsi wajah dilakukan berdasarkan *rule of third* yang membagi wajah secara horizontal menjadi tiga bagian dan *rule of fifth* yang membagi wajah secara vertikal menjadi lima bagian. Idealnya lebar satu mata sama dengan jarak interkantus dan sama dengan lebar ala nasal, seperlima lebar wajah.^{4,5}

Penelitian mengenai karakteristik bentuk wajah menemukan bahwa terdapat perbedaan karakteristik jaringan lunak di sekitar hidung pada etnis Afrika, Asia, Mestizo dan Timur Tengah.⁶ Penelitian analisis klinis wajah juga telah mendapatkan nilai rata-rata antropometri struktur wajah pada populasi Afrika, Asia Timur, Eropa dan Asia Barat.⁷ Ada juga penelitian yang membandingkan kriteria estetika wajah pada populasi perempuan Kaukasia dan Asia Timur.⁸

Terdapat banyak penelitian mengenai antropometri wajah yang telah dilakukan di Indonesia. Salah satunya penelitian mengenai karakteristik wajah menarik di Indonesia dengan membandingkan wajah perempuan suku Jawa, Minangkabau dan Batak. Dari penelitian ini didapatkan 3 parameter karakteristik wajah menarik; tebal bibir atas, perbandingan jarak interkantus dan lebar ala nasal, dan proporsi lebar ala nasal dan lebar muka.⁹ Pada penelitian terhadap mahasiswa

suku Minangkabau didapatkan hasil rata-rata jarak interkantus sebesar 42,43 mm, lebar ala nasal 52,14 mm dan panjang hidung 42,73 mm. Sedangkan pada mahasiswi suku Minangkabau rata-rata jarak interkantus 41,72 mm, lebar ala nasal 48,40 mm dan panjang hidung 39,97 mm.⁵

Bentuk wajah dipengaruhi oleh faktor lingkungan genetik dan interaksinya.¹⁰ Struktur yang membentuk wajah dan penampilannya ditentukan oleh multiplisitas gen dengan variabel lingkungan seperti nutrisi dan racun lingkungan. Namun demikian, kemiripan wajah dalam keluarga pada banyak generasi menunjukkan bahwa gen kunci tertentu memberikan efek yang sangat besar pada bentuk dan penampilan wajah.¹¹

Terdapat banyak penelitian yang telah melaporkan hubungan antara variasi genetik dan variasi normal pada morfologi wajah.¹² Termasuk di dalamnya studi yang fokus pada sejumlah kecil gen yang dipilih berdasarkan peranannya terhadap perkembangan kraniofasial.¹³ Hasil pemeriksaan hubungan antara varian genetik di seluruh genom dan serangkaian pengukuran yang dirancang untuk menangkap aspek-aspek kunci dari bentuk wajah menemukan bukti asosiasi genetik yang melibatkan ukuran mata, hidung, dan lebar wajah.¹⁴ Sampai saat ini, tes univariat yang melibatkan jarak linier sederhana atau fitur wajah yang dinilai secara kualitatif umumnya menunjukkan keberhasilan dalam desain *genome-wide association study* (GWAS).¹²

Minangkabau merupakan salah satu suku yang terbesar di nusantara serta mendiami wilayah yang terletak di Sumatera Barat. Suku Minangkabau sangat terkenal sebagai suku yang gemar merantau, sehingga banyak menyebar di seluruh penjuru nusantara.¹⁵ Suku Minangkabau berasal dari bagian masyarakat Deutro Melayu yang datang dari daerah Yunan Utara Cina secara bergelombang dari 2000 SM – 250 SM.¹⁶ Masyarakat Deutro Melayu memiliki bentuk kepala *brachycephalis* yang bulat dan luas membuat pertumbuhan wajah menjadi lebih lebar dan dahi yang menonjol ke depan.¹⁷ Suku Minangkabau dikatakan memiliki wajah yang menarik karena proporsi jarak interkantus dan lebar ala nasal suku Minangkabau ditemukan paling ideal bila dibandingkan suku Jawa dan Batak karena memiliki jarak interkantus yang hampir sama dengan lebar mata dan lebar ala nasal serta memiliki hidung dengan lebar yang sedang.⁹

Studi GWAS telah meneliti hubungan antara variasi wajah normal dan jutaan polimorfisme nukleotida tunggal (SNP). Selama beberapa tahun terdapat 9 GWAS yang telah mengidentifikasi lebih dari 50 lokus yang terkait dengan ciri-ciri wajah. Telah diidentifikasi beberapa varian genetik yang mempengaruhi bentuk hidung antara lain gen *DCHS2* berhubungan dengan bukaan ala, menghaluskan area menonjol sekitar ala dan melebarkan lubang hidung,^{1,13} gen *RUNX2* berhubungan dengan lebar jembatan hidung,^{1,13} gen *GLI3* berperan pada lebar ala nasal dan dahi,^{1,13} gen *PAX1* yang memberikan efek pada lebar ala nasal, tip hidung dan kolumela,¹⁸ dan *SOX9* terkait dengan tip nasal dan ala nasal.¹⁹

Gen *GLI3* memiliki kelebihan dalam mempengaruhi lebar ala nasal karena gen ini merupakan sebuah efektor pada sinyal *sonic hedgehog* yang bertindak sebagai aktivator dan penekan di jalur sinyal *sonic hedgehog*, sebuah kunci pengaturan diferensiasi kondrosit.^{13,20-22} Gen *GLI3* berperan menyempitkan lebar ala nasal dengan menekan ekspresi gen *PAX1* pada jalur sinyal *sonic hedgehog*.^{13,23}

Penelitian mengenai pengaruh gen *GLI3* terhadap lebar ala nasal masih sangat jarang, salah satunya telah dilakukan pada populasi penduduk Amerika Latin.¹³ Penelitian yang dilakukan pada hampir 6000 orang sampel yang terdiri dari beberapa kelompok suku ini, menilai hubungan sifat wajah yang diambil dari analisis foto wajah dengan gen yang mempengaruhi masing-masing sifat wajah tersebut. Hasil analisis yang didapatkan, terdapat empat gen yang memiliki hubungan yang signifikan dalam mempengaruhi sifat wajah tertentu, salah satunya gen *GLI3* yang mempengaruhi lebar ala nasal.¹³ Penelitian juga dilakukan pada tikus dengan hasil tikus yang mengalami mutan gen *GLI3* memiliki ala nasal yang lebar.²³ Belum ada penelitian khusus mengenai pengaruh gen *GLI3* pada lebar ala nasal suku Minangkabau. Oleh karena itu peneliti berkeinginan mengenal lebih lanjut mengenai hubungan polimorfisme gen *GLI3* dengan lebar ala nasal pada suku Minangkabau.

1.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang yang telah dikemukakan, maka rumusan masalah penelitian ini adalah bagaimana hubungan polimorfisme gen *GLI3* dengan lebar ala nasal pada suku Minangkabau.

1.3 Hipotesis Penelitian

Terdapat hubungan polimorfisme gen GLI3 dengan lebar ala nasal pada suku Minangkabau.

1.4 Tujuan Penelitian

1.4.1 Tujuan Umum

Mengetahui hubungan polimorfisme gen GLI3 dengan lebar ala nasal pada suku Minangkabau.

1.4.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui nilai lebar ala nasal pada suku Minangkabau.
2. Mengetahui polimorfisme gen GLI3 pada suku Minangkabau.
3. Menganalisis hubungan polimorfisme gen GLI3 dengan lebar ala nasal pada suku Minangkabau.

1.5 Manfaat Penelitian

1.5.1 Bidang Akademik

Penelitian ini diharapkan dapat dijadikan sebagai bahan kepustakaan dan acuan dalam meningkatkan pengetahuan tentang karakteristik antropometrik suku Minangkabau serta gen yang mengekspresikan morfologi wajah khususnya lebar ala nasal.

1.5.2 Bidang Pelayanan

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menambah wawasan praktisi dalam pelayanan kesehatan di bidang THT-KL Sub Bagian Fasiai Plastik dan Bedah Rekonstruksi khususnya dalam melakukan analisa lebar ala nasal pada pasien suku Minangkabau.

1.5.3 Bidang Penelitian

Penelitian ini diharapkan dapat menjadi data dasar dan acuan bagi penelitian karakteristik antropometrik, gambaran polimorfisme gen pada morfologi wajah dan terapi gen.

