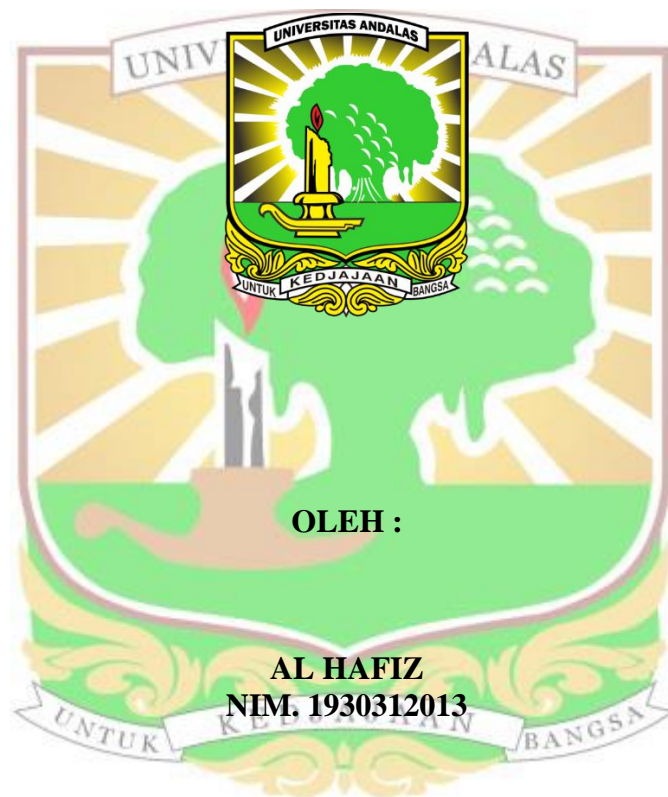


DISERTASI

**ANALISIS HUBUNGAN POLIMORFISME GEN ALX3 DAN PAX3 DENGAN
MORFOLOGI LEBAR JARAK INTERKANTUS DAN
ANALISIS KLINIS WAJAH PENDERITA SINDROM DOWN
PADA SUKU MINANGKABAU**



PEMBIMBING:

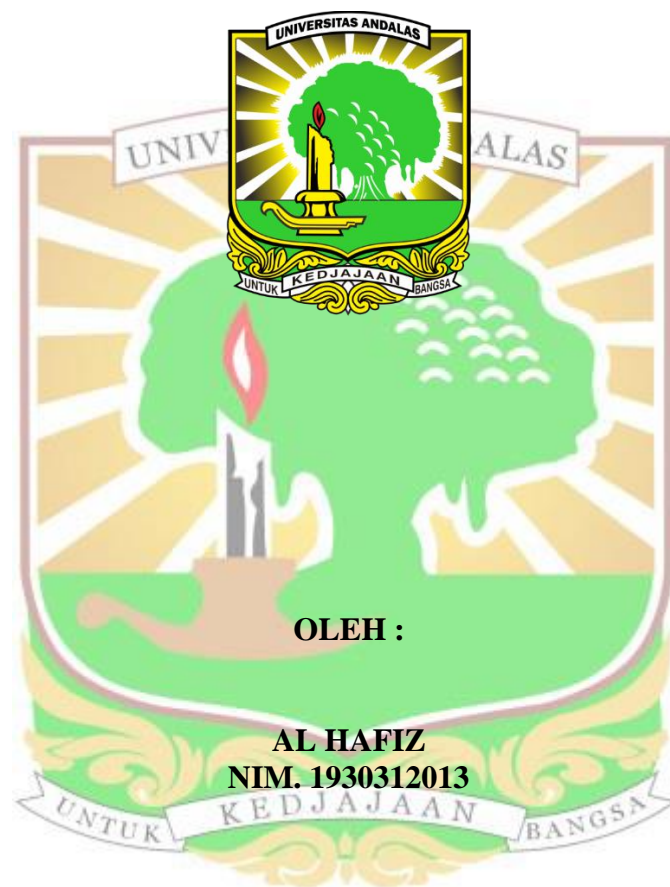
Dr. dr. ALVARINO, Sp.B, Sp.U(K)

Prof. Dr. dr. Hj. Yanwirasti, PA(K)

Dr. dr. Trimartani Koento, Sp.THT-BKL, Subsp.FPR(K), MARS

**PROGRAM STUDI ILMU BIOMEDIS PROGRAM DOKTOR
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS ANDALAS
PADANG
2023
DISERTASI**

**ANALISIS HUBUNGAN POLIMORFISME GEN ALX3 DAN PAX3 DENGAN
MORFOLOGI LEBAR JARAK INTERKANTUS DAN
ANALISIS KLINIS WAJAH PENDERITA SINDROM DOWN
PADA SUKU MINANGKABAU**



**PROGRAM STUDI ILMU BIOMEDIS PROGRAM DOKTOR
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS ANDALAS
PADANG
2023**

ABSTRAK

ANALISIS HUBUNGAN POLIMORFISME GEN ALX3 DAN PAX3 DENGAN MORFOLOGI LEBAR JARAK INTERKANTUS DAN ANALISIS KLINIS WAJAH PENDERITA SINDROM DOWN PADA SUKU MINANGKABAU

Al Hafiz

Penderita sindrom Down memiliki karakteristik wajah yang khas. Kelainan fisik yang mempunyai banyak kesamaan membuat penderita sindrom Down sangat mirip satu sama lain. Beberapa gen dilaporkan tampaknya memengaruhi berbagai bagian wajah. Gen cenderung memengaruhi lebih dari satu sifat wajah. Penelitian bertujuan untuk menganalisis hubungan polimorfisme gen ALX3 dan PAX3 dengan morfologi lebar jarak interkantus pada penderita sindrom Down dan suku Minangkabau.

Penelitian ini merupakan penelitian observasional dengan disain *cross sectional comparative study* yang dilakukan terhadap kelompok penderita sindrom Down dan kelompok normal suku Minangkabau usia 10-29 tahun yang memenuhi kriteria. Sampel penelitian terdiri dari 23 orang kelompok kasus sindrom Down dan 23 orang kelompok kontrol yang dipilih secara purposive sampling. Data diperoleh melalui anamnesis, pemeriksaan fisik wajah secara umum dan pemeriksaan THT-KL, kemudian dilakukan penandaan titik antropometri pada wajah. Wajah di foto 3 posisi frontal, lateral dan basal. Hasil foto diolah dengan menggunakan Rhinobase software. Pemeriksaan polimorfisme gen dilakukan dengan mesin PCR. Data yang diperoleh kemudian dianalisis menggunakan program SPSS.

Pada analisis nilai antropometri wajah kelompok sampel dan kelompok kontrol ditemukan perbedaan yang bermakna pada 14 dari 21 parameter wajah yaitu UFH, MFH, ULL, Mf-Mf, Al-Al, NFcA, MCA, NMA, NT, Sn-C, proyeksi tip Powell, columella show, sulkus mentolabial dan perbandingan lobul basal. Hasil pemeriksaan PCR gen ALX3 menunjukkan tidak ditemukan polimorfisme pada gen ALX3 (rs121908169, rs121908168, rs387906319, rs121908170) dan ALX3 rs34775503 pada kedua kelompok. Pada pemeriksaan PCR gen PAX3 ditemukan adanya polimorfisme pada gen PAX3 rs7559271, namun tidak ditemukan polimorfisme pada gen PAX3 rs1559320436 pada kedua kelompok. Hasil analisis hubungan polimorfisme gen gen PAX3 rs7559271 dengan jarak interkantus tidak ditemukan hubungan yang bermakna pada kedua kelompok dengan nilai $p=0,41$ pada kelompok sindrom Down dan $p=0,90$ pada kelompok kontrol.

Penelitian ini menyimpulkan bahwa polimorfisme gen hanya ditemukan pada gen PAX3 rs7559271, namun tidak ditemukan hubungan antara polimorfisme gen PAX3 rs7559271 dengan morfologi lebar jarak interkantus pada penderita sindrom Down dan kelompok kontrol suku Minangkabau.

Kata kunci : Polimorfisme gen ALX3, polimorfisme gen PAX3, jarak interkantus, analisis klinis wajah, sindrom Down, Minangkabau

ABSTRACT

ANALYSIS OF THE RELATIONSHIP OF ALX3 AND PAX3 GENE POLYMORPHISM WITH MORPHOLOGY OF INTERCANTHAL DISTANCE AND CLINICAL FACIAL ANALYSIS PATIENTS WITH DOWN SYNDROME MINANGKABAU ETHNIC

Al Hafiz

Down syndrome patients have distinctive facial characteristics. Physical abnormalities that have many similarities make people with Down syndrome very similar. Several genes reported affect different parts of the face. Genes tend to influence more than one facial trait. The aim of this study was to analyze the relationship between ALX3 and PAX3 gene polymorphisms with the morphology of the intercanthal space in people with Down syndrome and the Minangkabau people.

This research is an observational study with a cross-sectional comparative study design which was conducted on Down syndrome group and the Minangkabau ethnic group aged 10-29 years old who meet the criteria. The research sample consisted of 23 Down syndrome group and 23 people in the control group selected by purposive sampling. Data were obtained through anamnesis, general facial physical examination and ENT-HN examination, then anthropometric point marking was carried out on the face. The face was photographed in 3 positions, frontal, lateral and basal. The photos were processed using Rhinobase software. Examination of gene polymorphism was carried out by PCR machine. The data obtained were then analyzed using the SPSS program.

In the analysis of the facial anthropometric values of the sample group and the control group, significant differences were found in 14 of the 21 facial parameters, a.i UFH, MFH, ULL, Mf-Mf, AI-AI, NFcA, MCA, NMA, NT, Sn-C, Powell's tip projection, columella show, mentolabial sulcus and basal lobule comparison. The results of the ALX3 gene PCR examination showed no polymorphisms in the ALX3 gene (rs121908169, rs121908168, rs387906319, rs121908170) and ALX3 rs34775503 in both groups. In the PCR examination of the PAX3 gene, polymorphism was found in the PAX3 rs7559271 gene, but no polymorphism was found in the PAX3 rs1559320436 gene in both groups. The results of the analysis of the relationship between polymorphism in the PAX3 rs7559271 gene and intercanthal distance found no significant relationship in both groups with p-value =0.41 in the DS group and p=0.90 in the control group.

This study concluded that gene polymorphisms were only found in the PAX3 rs7559271 gene, but no association was found between PAX3 rs7559271 gene polymorphisms and the morphology of the width of the intercanthus distance in Down syndrome patients and the control group of the Minangkabau ethnic.

Keywords: ALX3 gene polymorphism, PAX3 gene polymorphism, intercanthus distance, clinical facial analysis, Down syndrome, Minangkabau