

**MORFOLOGI WAJAH PADA SINDROM DOWN :
SEBUAH TINJAUAN SISTEMATIS**



Skripsi

**Diajukan ke Fakultas Kedokteran Universitas Andalas sebagai
Pemenuhan Salah Satu Syarat Mendapatkan
Gelar Sarjana Kedokteran**

Oleh:

ELZA AMALIA FIRDAUS

NIM : 1910311008

Pembimbing:

- 1. Dr.dr. Al Hafiz, Sp.THT-BKL, Subsp.FPR(K)**
- 2. Dr.dr. Afdal, Sp.A, M.Biomed**

**FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS ANDALAS
PADANG**

2026

ABSTRACT

FACIAL MORPHOLOGY IN DOWN SYNDROME : A SYSTEMATIC REVIEW

By

**Elza Amalia Firdaus, Al Hafiz, Afdal, Dolly Irfandy, Rahmi Lestari,
Noverika Windasari**

Down Syndrome is genetic disorder caused by chromosomal abnormalities due to trisomy in all or part of chromosome 21. Facial morphological characteristic are a clinical features that indicates individual with Down Syndrome. However, there are still relatively few researches who have conducted literature studies on this topic. Therefore a systematic review was conducted to evaluate facial characteristic in Down Syndrome compared to individuals without Down Syndrome and to improve the validity of conclusions from previous primary studies.

This research is a systematic review using PRISMA on two database, that is PubMed and Science Direct, covering publications from 2010 until 2024. Articles were selected based on predetermined eligibility criteria.

A total 953 asticles were identified and selected using the PRISMA method, resulting in 19 studies included to literature review. Ten of the 19 articles described comparisons of craniofacial features in individuals with Down Syndrome versus Individuals without Down Syndrome. Four articles performed cephalometric measurement of Down Syndrome faces in sagittally, vertically, and horizontally. Seven others articles described the lips, eyes and ears in Down Syndrome.

There were significant differences in facial characteristic, both cephalometrically and clinically between individual with Down Syndrome and Individuals without Down Syndrome. Further research is needed to investigate the clinical implications due to differences in facial structure of Down Syndrome.

Keywords : Down Syndrome, trisomy 21, craniofacial morphology, craniofacial analysis, facial anthropometry

ABSTRAK

MORFOLOGI WAJAH PADA SINDROM DOWN : SEBUAH TINJAUAN SISTEMATIS

Oleh

**Elza Amalia Firdaus, Al Hafiz, Afdal, Dolly Irfandy, Rahmi Lestari,
Noverika Windasari**

Sindrom Down merupakan kelainan genetik yang disebabkan oleh kelainan pada kromosom akibat trisomi pada semua atau sebagian kromosom 21. Karakteristik morfologi wajah merupakan sebuah ciri khas secara klinis yang menandakan individu dengan Sindrom Down. Namun, masih sedikit peneliti yang melakukan studi literatur mengenai topik ini. Oleh karena itu, dilakukan tinjauan secara sistematis untuk mengevaluasi karakteristik wajah pada Sindrom Down dibandingkan dengan individu tanpa Sindrom Down serta meningkatkan validitas kesimpulan dari studi primer yang telah dilakukan sebelumnya.

Penelitian ini merupakan tinjauan sistematis dengan menggunakan PRISMA pada dua pangkalan data, yaitu Pubmed dan *Science Direct* dalam rentang waktu tahun 2010-2022. Artikel dilakukan penyeleksian berdasarkan kriteria eligibilitas yang telah ditentukan.

953 artikel teridentifikasi diseleksi menggunakan metode PRISMA, sehingga didapatkan 19 artikel yang dimasukkan ke dalam tinjauan literatur. Sepuluh dari 19 artikel menggambarkan perbandingan fitur kraniofasial pada individu dengan Sindrom Down terhadap individu tanpa Sindrom Down. Empat artikel melakukan pengukuran sefalometri pada wajah Sindrom Down, secara sagital, vertikal, maupun horizontal. Tujuh artikel lainnya menjelaskan bagian bibir, mata dan telinga pada Sindrom Down.

Terdapat perbedaan karakteristik wajah yang signifikan baik secara sefalometri ataupun klinis pada individu dengan Sindrom Down dibandingkan individu tanpa Sindrom Down. Penelitian lebih lanjut dapat dilakukan terhadap dampak klinis akibat perbedaan struktur wajah yang terdapat pada Sindrom Down.

Kata Kunci : Sindrom Down, trisomi 21, morfologi kraniofasial, analisis kraniofasial, antropometri wajah