



**LAPORAN PENELITIAN  
HIBAH BERSAING TAHUN 1**

**IDENTIFIKASI ANATOMI DAN MOLEKULER ANAK-ANAK  
CEBOL SEDT (SPOHDYLO-EPIPHYSEAL DYSPLASIA  
TARDA) SERTA UPAYA PENINGKATAN KELAYAKAN  
HIDUPNYA DI KEDURANG BENGKULU SELATAN**

*Oleh :*

Dr. Aceng Ruyani  
Dr. Choirul Muslim, SU  
Drs. Bhakti Karyadi, M.Pd  
Dr. H. Suherlan, Sp. Rad

DIBIYAI OLEH DIREKTORAT JENDERAL PENDIDIKAN TINGGI  
DEPARTEMEN PENDIDIKAN NASIONAL  
SESUAI DENGAN SURAT PERJANJIAN PELAKSANAAN HIBAH PENELITIAN  
NOMOR : 027/ SP2H/ PP/ DP2M/ III/ 2007

**FAKULTAS KEGURUAN DAN ILMU PENDIDIKAN  
UNIVERSITAS BENGKULU  
2007**



**LAPORAN PENELITIAN  
HIBAH BERSAING TAHUN 1**

**IDENTIFIKASI ANATOMI DAN MOLEKULER ANAK-ANAK  
CEBOL SEDT (SPOHDYLO-EPIPHYSEAL DYSPLASIA  
TARDA) SERTA UPAYA PENINGKATAN KELAYAKAN  
HIDUPNYA DI KEDURANG BENGKULU SELATAN**

*Oleh :*

Dr. Aceng Ruyani  
Dr. Choirul Muslim, SU  
Drs. Bhakti Karyadi, M.Pd  
Dr. H. Suherlan, Sp. Rad

DIBIYAI OLEH DIREKTORAT JENDERAL PENDIDIKAN TINGGI  
DEPARTEMEN PENDIDIKAN NASIONAL  
SESUAI DENGAN SURAT PERJANJIAN PELAKSANAAN HIBAH PENELITIAN  
NOMOR : 027/ SP2H/ PP/ DP2M/ III/ 2007

**FAKULTAS KEGURUAN DAN ILMU PENDIDIKAN  
UNIVERSITAS BENGKULU  
2007**

## HALAMAN PENGESAHAN LAPORAN AKHIR

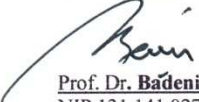
1. **Judul Penelitian** : IDENTIFIKASI ANATOMI DAN MOLEKULER ANAK-ANAK PERAWAKAN PENDEK BERPAUT KROMOSOM X (SPONDYLO-EPIPHYSEAL DYSPLASIA TARDA, SEDT) SERTA UPAYA PENINGKATAN KELAYAKAN HIDUPNYA DI KEDURANG, BENGKULU SELATAN

2. **Ketua Peneliti**  
a. Nama lengkap : **Dr. Aceng Ruyani**  
b. Jenis Kelamin : L  
c. NIP : 131 615 506  
d. Jabatan Fungsional : Lektor Kepala  
e. Jabatan Struktural : -  
f. Bidang Keahlian : Perkembangan Hewan, Biologi Molekular  
g. Fakultas/Jurusan : Program Pendidikan Biologi, Jurusan PMIPA, FKIP, Universitas Bengkulu.  
h. Perguruan Tinggi : Universitas Bengkulu  
i. Tim Peneliti

No.	Nama	Bidang Keahlian	Prodi/Fakultas	Perguruan Tinggi
1	Drs. <b>Chairul Muslim</b> , SU, Ph.D	Genetika, Biologi molekuler	Jur. Biologi, FMIPA, UNIB	Universitas Bengkulu
2	Drs. <b>Bhakti Karyadi</b> , MPd	Struktur & Perkembangan Hewan	Prodi Pend Biologi, FKIP, UNIB	Universitas Bengkulu
3	Dr. H. <b>Suherlan</b> , Sp. Rad	Dokter Spesialis Radiologi	Bagian Radiologi	RSU Dr. M Yunus, Bengkulu

3. **Pendanaan dan jangka waktu Penelitian**  
a. Jangka waktu penelitian yang diusulkan : 2 tahun  
b. Biaya total yang diusulkan : Rp. 92.800.000,-  
c. Biaya yang disetujui tahun 2007 : Rp. 43.850.000,-


Mengetahui,  
PD I Fakultas KIP

  
Prof. Dr. Badeni, MA  
NIP 131 141 027

Bengkulu, 22 Oktober 2007  
Ketua Peneliti,

  
Dr. Aceng Ruyani  
NIP 131 615 506

Mengetahui,  
Ketua Lembaga Penelitian  
Universitas Bengkulu

  
Drs. Sarwit Sarwono, M. Hum  
NIP 131 601 662



## A. LAPORAN HASIL PENELITIAN

### RINGKASAN

Kasus perawakan pendek berpaut kromosom X (SEDT, Spondylo-Epiphyseal Displasia Tarda) di Kedurang telah diteliti oleh Sumiyati (2006), Purnamasari (2006), Hernani (2006), dan penelitian ini merupakan tindak lanjut yang bertujuan untuk; (1) mengidentifikasi perubahan morfologi dan anatomi pertulangan dan tipografi anatomi posisi organ-dalam akibat pemendekan ruas vertebra penyangg SEDT dengan teknik radiologi dan ultrasonografi (USG), (2) mengidentifikasi petanda molekular bagi penyangg SEDT melalui *Western blotting*. (3) melakukan upaya penanganan dan perbaikan lingkungan penyangg SEDT agar dapat berprestasi serta hidup layak secara optimal. Tujuan pertama dari ketiga tujuan tersebut menjadi prioritas untuk diselesaikan pada tahun anggaran 2007, dengan rincian untuk mengetahui; (a) ukuran vertebra penyangg SEDT dibanding dengan kondisi normal, (b) latar belakang anatomi pertulangan dada-tong pada penyangg SEDT, (c) proporsi keberadaan hati terhadap sistem pertulangan di sekitarnya, (d) proporsi keberadaan limpa terhadap sistem pertulangan di sekitarnya, (e) perbandingan ukuran vertebra bagian dorsal dan ventral serta kemungkinan kaitannya dengan sosok tubuh penyangg SEDT, (f) ukuran diskus intervertebralis penyangg SEDT dibanding dengan kondisi normal, dan (g) proporsi keberadaan ginjal terhadap sistem pertulangan di sekitarnya.

Populasi penelitian ini adalah seluruh penyangg SEDT di Kecamatan Kedurang, adapun sampel ialah penyangg SEDT yang bersedia secara sukarelawan menjadi *probandus*. Sedangkan *probandus* normal dipilih menurut sebaran umur anak/remaja, dewasa, dan dewasa lanjut sesuai *probandus* penyangg SEDT yang berhasil dihimpun. Dengan alat rontgen (SIEMEN) dilakukan proyeksi kepada *probandus* penyangg SEDT dan normal sebanyak dua kali, yaitu; proyeksi anterior posterior, untuk membuat foto vertebra torakalis dan vertebra lumbalis. Dan proyeksi lateral, untuk membuat foto bagian rangka dada, yaitu; tulang iga dan vertebra torakalis. Alat USG (Medical SIGMA110/330) digunakan untuk mengetahui gambaran struktur anatomi hati, limpa, dan ginjal penyangg SEDT dan normal. Pemeriksaan organ menggunakan probe genggam yang diletakkan di atas perut, kemudian digerakkan ke arah bagian organ target, dan gambaran organ itu akan muncul pada layar monitor. Alat telah terkalibrasi satuan mm untuk mengukur langsung organ tersebut dengan membuat garis lurus dari arah superior-inferior atau bagian terpanjang.

Hasil analisis deskripsi data antropometrik menunjukkan, bahwa; (1) penyangg SEDT memiliki ukuran vertebra yang nyata lebih pendek (37,39-44,29 %) dibanding dengan kondisi normal, (2) bentuk dada-tong pada penyangg SEDT adalah penonjolan tulang iga ke arah anterior terbentuk karena pemendekan vertebra torakalis yang tidak proporsional dengan ukuran tulang iga, (3) hati penyangg SEDT terletak pada posisi wilayah vertebra toraks 5-9 berkembang mendekati normal dan terkurung dalam ruang yang lebih sempit sehingga menghabiskan seluruh kapasitas volume yang ada, (4) limpa penyangg SEDT terletak pada wilayah vertebra toraks 10-11 berkembang proporsional sejalan dengan perkembangan vertebra tersebut, (5) ukuran vertebra lumbal bagian ventral penyangg SEDT lebih tipis dibanding dengan ukuran vertebra lumbal bagian dorsal, sehingga penipisan di bagian ventral itu mendorong tubuh membungkuk ke arah anterior. (6) penyangg SEDT memiliki ukuran diskus intervertebralis yang nyata lebih pendek (50-90 %) dibanding dengan kondisi normal, (7) ginjal penyangg SEDT terletak pada posisi wilayah vertebra

toraks 11 hingga vertebra lumbal 3 berkembang mendekati normal sehingga tidak proporsional terhadap keberadaan vertebra tersebut.

Dapat disimpulkan bahwa penyandang SEDT dari Kecamatan Kedurang, mengalami perubahan morfologi pertulangan dan tipografi anatomi hati dan ginjal akibat pemendekan ruas vertebra dan diskus intervertebralis.

## SUMMARY

The short stature cases which are linked with X-chromosome (SED; Spondylo-Epiphyseal Displasia Tarda) at Kedurang district have been investigated by Sumiyati (2006), Purnamasari (2006), Hernani (2006), and then this follow up study are aimed (1) to identify the changes of bone morphology and typography of the inside organs as the effects of vertebrae restriction on suspected SEDT using radiological and ultrasound graph (USG) techniques, (2) to identify molecular marker for suspected SEDT through *Western blotting* methods, (3) to do some efforts for improving quality of suspected SEDT life and their optimal participation on the society. The first of three main objectives was determined as highly priority to implement in the 2007 budget year which are divided into several detailed targets are; (a) to measure thigh the vertebrae of suspected SEDT and then compared with the normal, (b) to identify anatomical background of the cubical chest of suspected SEDT, (c) to identify the present of liver and their proportion within around of the bone system, (e) to compare the size of vertebrae dorsal and ventral part and possibility its related with the physical performance of suspected SEDT, (f) to identify the present of spleen and their proportion within around of the bone system, (g) to measure thigh the discus intervertebralis of suspected SEDT and compare with the normal, and (g) to identify the present of kidney and their proportion within around of the bone system.

Research population is the whole of suspected SEDT at Kedurang district; meanwhile the samples are only cooperative persons whom were ready to be object (probandus) on completed protocols of the research. The normal persons were collected in accordant with age categories of the gained samples such as adolescent, adult, and late adult. The roentgen equipment (SIEMEN) was projected two times into both suspected SEDT and the normal. The first projection was anterior-posterior line of the body to generate the photograph of thorax and lumbar vertebrae, and the other was viewed from lateral side to make the photograph of ribs and thorax vertebrae. The USG apparatus (Medical SIGMA110/330) was operated to record typography of the inside organs especially for liver, spleen, and kidney in both suspected SEDT and the normal. The liver, spleen, and kidney investigations were applied by moving the handling probe on the surface of stomach to obtain excellent picture of the target organs which could be displayed on the monitor. The apparatus has been also calibrated to measure (mm) several necessary lines of the pictures, and then it could be printed immediately.

The investigation was performed on a period of May-October 2007 at M. Yunus Public Hospital in Bengkulu City. Results of descriptive analysis of the anthropometric data revealed that; (1) the vertebrae of suspected SEDT are decreased significantly (37,39-44,29 %) compared to the normal, (2) the cubical chest of suspected SEDT is anterior protruding of the ribs caused by restricting of the thorax vertebrae, (3) the liver of suspected SEDT is located in accordant with 5-9 thorax vertebrae, placed on the whole volume capacity of thorax, and it is predicted to develop normally separated from the vertebrae restriction, (4) the spleen of suspected SEDT is located in accordant with 10-11 thorax vertebrae, placed proportionally with the volume capacity of thorax, and is assumed to linked with the vertebrae restriction, (5) the size of ventral part of lumber vertebrae on suspected SEDT are significantly more thin compared to the dorsal part which is possible related with early hunch-backed performance in some SEDT persons, (6) the discus intervertebralis of

suspected SEDT are decreased significantly (50-90%) compared to the normal, (7) the kidney of suspected SEDT is located in accordant with 11 thorax-3 lumbar vertebrae, placed on the whole volume capacity of lumbar, and it is predicted to develop normally separated from the vertebrae restriction.

It is should be concluded that the bone morphology and the typography of liver and kidney on suspected SEDT from Kedurang changes to decrease as the effects of vertebrae and discus intervertebralis restriction.



## DAFTAR PUSTAKA

- Bass, W.M. 1987. Human Osteology: A laboratory and field manual. Missouri Archaeological Society. Columbia.
- Christie, P.T., Curley, A., Nesbit, M.A., Chapman, C., Genet, S., Harper, P.S., Keeling, S.L., Wilkie, A.O.M., Winter, R M., and Thakker, R.J. 2001. Mutational Analysis in X-Linked Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, **86**(7): 3233-36.
- Davis, L.G., Kuehl, W.M. and Battey, J.F. (1994), *Basic methods in molecular biology*. Appleton and Lange. Connecticut, 680-690.
- Faqih, A. 2007. Biologi ginjal dan saluran kemih. [http://www.mail-archive.com/milis\\_nakita@news.gramedia-majalah.com](http://www.mail-archive.com/milis_nakita@news.gramedia-majalah.com). Diambil 2 September 200
- Fiedler J., Frances AM., Le Merrer M., Richter M., and Brenner, RE. 2003. X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda: molecular cause of a heritable platyspondyly. *Spine*, **28**(22):478-82.
- Fiedler J., Bergmann C, and Brenner, RE. 2003. X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda: molecular cause of a heritable disorder associated with early degenerative joint disease. *Acta Orthop Scand*, **74**(6):737-41.
- Gedeon, A.K., Tiller, G. E., Le Merrer, M., S. Heuertz, L. Tranebjaerg, D. Chitayat, S. Robertson, I. A. Glass, R. Savarirayan, W. G. Cole, D. L. Rimoin, B. G. Kousseff, H. Ohashi, B. Zabel, A. Munnich,<sup>6</sup> J. Gecz, and J. C. Mulley 2002 The Molecular Basis of X-Linked Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda
- Gecz, J., Hilman, M.A., Gedeon, A., Cox, T.C., Baker, E., Mulley, J.C. 2000. Gene Structure and expression study of SEDL gene for Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda. *Genomic*, **69**(2): 242-51.
- Gecz, J., Shaw, M.A., Bellon, J.R., De Barros, Lupes, M. 2003. Human wild-type SEDL protein functionally complements yeast Trs20p but some naturally occurring SEDL mutans do not. *Gene*, **320**: 137-44.
- Mumm, S., Christie, P.T., Finnegan, P., Jones, J., Dixon, P.H., Pannett, A.A.J., Harding, B., Gottesman, G.S., Thakker, R.J. and Whyte M.P. A Five-Base Pair Deletion in the Sedlin Gene Causes Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda in a Six-Generation Arkansas Kindred. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, **86**(9), 3342-47.
- Lestari, H., 2006. *Variasi morphology individu berperawakan pendek di Kecamatan Kedurang, Kabupaten Bengkulu Selatan*. Skripsi Sarjana. Fakultas Keguruan dan Ilmu Pendidikan, Universitas Bengkulu
- Yi, R. S., Cheng, C. L., Yu, A.H., Chung, H.W, and Fuu, J.T. 2002. A Novel Nonsense Mutation of the Sedlin Gene in a Family with Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda. *Hum. Hered.*, **54**:54-56.
- LPA Online. 2002. Dwarfism resources types and definition. <http://www.Lpa online>.
- Pearce, E. Alih bahasa oleh S.Y Handoyo, 1990. Anatomi dan fisiologi manusia untuk paramedik. PT Gramedia, Jakarta.
- Purnamasari, I. 2006. *Pola pewarisan perwakan pendek di Kecamatan Kedurang, Kabupaten Bengkulu Selatan*. Skripsi Sarjana. Fakultas Keguruan dan Ilmu Pendidikan, Universitas Bengkulu.
- Scot, C.J. 1999. Achondroplasia. The human growth foundation. <http://www.Lpa online>.



- Sumiyati. 2006. *Perbandingan morfologi penduduk berperawkan pendek di Kecamatan Kedurang, Kabupaten Bengkulu Selatan*. Skripsi Sarjana. Fakultas Keguruan dan Ilmu Pendidikan, Universitas Bengkulu.
- Suryo. 2001. *Genetika*. Cetakan ke sembilan. Gajah Mada University Press. Yogyakarta.
- Whyte MP, Gottesman GS, Eddy MC, and McAlister WH. 1999. X-linked recessive spondyloepiphyseal dysplasia tarda. Clinical and radiographic evolution in a 6-generation kindred and review of the literature. *Medicine (Baltimore)*, 78(1):9-25. ..
- Sumiyati. 2006. *Perbandingan morfologi penduduk berperawkan pendek di Kecamatan Kedurang, Kabupaten Bengkulu Selatan*. Skripsi Sarjana. Fakultas Keguruan dan Ilmu Pendidikan, Universitas Bengkulu.
- Suryo. 2001. *Genetika*. Cetakan ke sembilan. Gajah Mada University Press. Yogyakarta.
- Wikipedia. 2007. *Hati*. <http://ms.wikipedia.org/wiki/Hati>. Diambil 2 September 2007..
- Yatim, W. 1990. *Histologi*. Penerbit Transito. Bandung.
- Scot, C.J. 1999. Achondroplasia. The human growth foundation. <http://www.Lpaonline>.