

B17



**LAPORAN PENELITIAN
DOSEN MUDA DIPA**

**STUDI POPULASI PENYANDANG PERAWAKAN PENDEK
BERPAUT KROMOSOM X (*SPONDYLO EPIPHYSEAL
DYSPLASIA TARDA, SEDT*) DI WILAYAH KEDURANG,
BENGKULU SELATAN**

OLEH

**Drs. BHAKTI KARYADI, M.Pd.
Dr. ACENG RUYANI
CHOIRUL MUSLIM, PhD.**

**DIBIYAI OLEH DANA PENERIMAAN DANA DIPA
UNIVERSITAS BENGKULU T.A. 2008
BERDASARKAN SURAT KEPUTUSAN REKTOR UNIVERSITAS BENGKULU
NOMOR : 1171 / J30.2 / PG / 2008
TANGGAL: 10 MARET 2008**

**FAKULTAS KEGURUAN DAN ILMU PENDIDIKAN
UNIVERSITAS BENGKULU
2008**



**LAPORAN PENELITIAN
DOSEN MUDA DIPA**

**STUDI POPULASI PENYANDANG PERAWAKAN PENDEK
BERPAUT KROMOSOM X (*SPONDYLO EPIPHYSEAL
DYSPLASIA TARDA, SEDT*) DI WILAYAH KEDURANG,
BENGKULU SELATAN**

OLEH

**Drs. BHAKTI KARYADI, M.Pd.
Dr. ACENG RUYANI
CHOIRUL MUSLIM, PhD.**

**DIBIYAI OLEH DANA PENERIMAAN DANA DIPA
UNIVERSITAS BENGKULU T.A. 2008
BERDASARKAN SURAT KEPUTUSAN REKTOR UNIVERSITAS BENGKULU
NOMOR : 1171 / J30.2 / PG / 2008
TANGGAL: 10 MARET 2008**

**FAKULTAS KEGURUAN DAN ILMU PENDIDIKAN
UNIVERSITAS BENGKULU
2008**

HALAMAN PENGESAHAN
LAPORAN HASIL PENELITIAN
DANA DIPA UNIB TAHUN 2008

Judul : Studi Populasi Penyandang Perawakan Pendek Berpaut KromosomX (Spondylo-Epiphyseal Dysplasia Tarda, SEDT) di Wilayah Kedurang, Bengkulu Selatan

Ketua Pengusul

a. Nama : Drs. **Bhakti Karyadi**, M.Pd.

b. Pangkat/Golongan : Pembina/IVa

c. NIP : 131 661 048

d. Jabatan sekarang : Lektor Kepala

e. Program Studi : Pendidikan Biologi

f. Fakultas/Jurusan : FKIP/JPMIPA

g. Perguruan Tinggi : Universitas Bengkulu

h. Jangka Waktu : 7 (tujuh) bulan

i. Anggota : a. Dr. **Aceng Ruyani**
b. Drs. **Choirul Muslim**, SU. Ph.D

j. Total Biaya : Rp. 7.000.000,- (Tujuh juta rupiah)

Mengetahui
Dekan FKIP



Prof. Drs. Saiful M.A.Ph.D
NIP. 131.573.385

Bengkulu, Oktober 2008
Penyusun,

Drs. Bhakti Karyadi, M.Pd.
NIP. 131 661 048

Mengetahui
Ketua Lembaga Penelitian
Universitas Bengkulu



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

RINGKASAN

SEDIT merupakan kelainan genetik yang disebabkan oleh abnormalitas *metamorfosis epiphyseal* dan tulang belakang yang bersifat *heterogeneous*, umumnya berakibat pada gagalnya pertumbuhan tulang belakang, khususnya persendian tulang pinggul. SEDIT disebabkan oleh mutasi gen SEDL pada kromosom X, yang terletak pada lokus Xp22.2-p22.1. Individu SEDIT terlihat dengan ciri-ciri sebagai berikut: tinggi badan bervariasi 130-155 cm, batang tubuh pendek (tidak proporsional), bungkuk di bagian tulang belakang, bungkuk pada bagian bahu, dada menonjol, leher pendek, muka lebar, rahang datar, anggota tubuh lainnya berukuran normal, pada individu dewasa disertai dengan nyeri pada bagian punggung, pinggul, bahu, lutut dan persendian. Ciri-ciri SEDIT belum terlihat pada usia 5-10 tahun, ciri-ciri ini mulai terlihat ketika individu berusia 10-14 tahun.

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui penyebaran populasi penyandang SEDIT di wilayah Kedurang, Bengkulu Selatan dan mengetahui jumlah anak yang lahir dari hasil perkawinan laki-laki penyandang SEDIT. Penelitian ini menggunakan metode survey pada keluarga penyandang SEDIT yang terdapat di wilayah Kedurang. Setiap keluarga dan penyandang SEDIT dan anak-anak yang memiliki potensi SEDIT akan dicacah dan dilacak silsilah keluarganya. Instrumen yang digunakan adalah angket dan panduan pertanyaan yang berisi informasi keluarga SEDIT, antara lain berisi data pribadi tentang umur, pendidikan, jenis pekerjaan, dan pendapatan mereka. Data yang diperoleh dianalisa secara deskripsi argumentatif berdasarkan fakta sebaran populasi jumlah keluarga dan penyandang SEDIT yang bersedia jadi responden.

Dari hasil penelitian ditemukan 67 orang penyandang SEDIT, dari sejumlah responden tersebut yang mengembalikan angket sebanyak 56 orang dan 11 orang tidak mengembalikan angket. Populasi SEDIT tersebut, tersebar di 15 desa kecamatan Kedurang dan 5 desa di kecamatan Kedurang Ilir. Sebaran populasi yang paling tinggi pada kelompok umur 21 – 30 tahun 15 orang, kelompok umur 11 – 20 tahun dan 31 – 40 tahun masing-masing 12 orang, sedangkan pada kelompok umur 41 – 50 tahun dan 50 tahun ke atas sebanyak 9 dan 5 orang, dan yang paling rendah pada anak usia di bawah 10 tahun terdiri 3 orang. Penyandang SEDIT tersebut memiliki ciri tubuh yang tidak proporsional, dengan tinggi badan berkisar dari 105 - 140 cm dan rata tinggi badan mereka sekitar 126. Menunjukkan gaya berjalan yang berbeda karena abnormalitas bentuk kaki (kaki membentuk huruf X) dan bentuk dada menyerupai tung. Pada individu dewasa disertai dengan nyeri pada bagian punggung, pinggul, bahu, lutut, dan persendian.

Berdasarkan hasil penelitian dapat disimpulkan: (1) Populasi SEDIT tersebar pada 15 desa di wilayah Kedurang, dan yang paling tinggi di Kecamatan Kedurang. (2) Sebaran populasi SEDIT berdasarkan kelompok umur, paling tinggi pada kelompok umur 21 – 31 tahun dan terendah pada usia di bawah 10 tahun serta pada kelompok umur di atas 50 tahun. (3) Rata-rata laki-laki penyandang SEDIT memiliki anak 3 orang dengan rasio anak perempuan dan laki-laki 2 : 1, sehingga peluang munculnya individu SEDIT masih mungkin dapat terjadi. Dalam upaya menciptakan jenis pekerjaan yang cocok bagi para penyandang SEDIT perlu upaya pengembangan ketrampilan khusus. Disamping itu perlu diciptakan lembaga pendidikan formal maupun informal untuk menampung anak-anak atau generasi muda SEDIT dalam rangka menyongsong masa depan yang lebih sejahtera lahir dan bathin

BAB VI

KESIMPULAN DAN SARAN

1. Kesimpulan

1. Populasi SEDT tersebar pada 15 desa di wilayah Kedurang, dan yang paling tinggi di Kecamatan Kedurang Ulu
2. Sebaran populasi SEDT paling tinggi terdapat pada kelompok umur 21 – 31 tahun dan terendah pada usia di bawah 10 tahun serta pada kelompok umur di atas 50 tahun
3. Rata-rata laki-laki penyandang SEDT memiliki anak 3 orang dengan rasio anak perempuan dan laki-laki 2 : 1, sehingga peluang munculnya individu SEDT masih mungkin dapat terjadi.

2. Saran

1. Perlu upaya pengembangan ketrampilan khusus dalam upaya menciptakan jenis pekerjaan yang cocok bagi para penyandang SEDT
2. Perlu diciptakan lembaga pendidikan formal maupun informal untuk menampung anak-anak atau generasi muda SEDT dalam rangka menyongsong masa depan yang lebih sejahtera lahir dan bathin

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.
- Fiedler J., Frances AM., Le Merrer M., Richter M, and Brenner, RE. 2003. X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda: molecular cause of a heritable platyspondyly. *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. *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,⁶ J. Geetz, and J. C. Mulley 2002. The Molecular Basis of X-Linked Spondyloepiphyseal Dysplasia Tarda.
- Gedeon, A.A., Colley, A., Jamieson, R., Thomson, E.M. Roger, J. 1999. *Nat Genet*, **22**: 400-404.
- Geetz, J., Hilman, M.A., Godeon, 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.
- Geetz, 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.
- Jang, Se Bok., Yoen-Gil Kim, Yong-Soon Cho, Pann-Ghill Suh, Kyung-Hwa. 1990. Achodroplasia-hypochochroplasia complex in new-born infant. *J.Biol Chem*, **29**: 7172-9.
- 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.
- Hernani Lestari., 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. .Lpa online.

Purnamasari, I. 2006. *Pola pewarisan perwakan pendek di Kecamatan Kedurang, Kabupaten Bengkulu Selatan*. Skripsi Sarjana. Fakultas Keguruan dan Ilmu Pendidikan, Universitas Bengkulu.

Ruyani, A., Muslim, C., Karyadi, B. dan Suherlan. 2007. IDENTIFIKASI ANATOMI PERAWAKAN PENDEK BERPAUT KROMOSOM X (SPONDYLO-EPIPHYSEAL DYSPLASIA TARDA, SEDT) SERTA UPAYA PENINGKATAN KELAYAKAN HIDUPNYA DI KEDURANG, BENGKULU SELATAN. Laporan Hibah Bersaing. Universitas Bengkulu.

Scot, C.J. 1999. Achondroplasia. The human growth foundation. .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.



**DEPARTEMEN PENDIDIKAN NASIONAL
UNIVERSITAS BENGKULU
LEMBAGA PENELITIAN**

Jalan Raya Kandang Limun Bengkulu Telp (0736) 21170, 342584
Faksimile (0736) 342584 Kode Pos 38371 A

SURAT KETERANGAN
Nomor: 301 /J30.2/PG/2008

Yang bertanda tangan dibawah ini :

Nama : Drs. Sarwit Sarwono, M.Hum.
NIP : 131601662
Jabatan : Ketua Lembaga Penelitian
: Universitas Bengkulu

Dengan ini menerangkan bahwa :

NO	Nama	NIP	Jabatan	Pekerjan
1	Drs. Bhakti Karyadi, M.Pd.	131661048	Ketua Penelitian	Dosen Fak. KIP
2	Dr. Aceng Ruyani, M.Pd,	.131605506	Angota	Dosen Fak. KIP
3	Choirul Muslim, Ph.D	131689881	Angota	Dosen Fak. MIPA

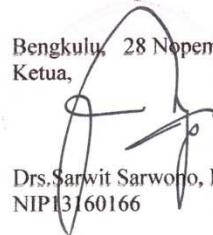
Benar-benar telah melaksanakan/mengadakan penelitian DIPA dengan judul “ Studi Populasi Penyandang Perawakan Pendek Berpaut Kromosom X (Spondylo-Epiphysal Dysplasia Tarda SEDT) di Wilayah Kedurang, Bengkulu Selatan “.

Jangka Waktu Penelitian : 7 (Tujuh) Bulan

Hasil penelitian tersebut telah dikoreksi oleh Tim Pertimbangan Penelitian Lembaga Penelitian Universitas Bengkulu dan memenuhi syarat.

Demikian surat keterangan kami buat dengan sebenar-benarnya dan dapat dipergunakan untuk keperluan yang bersangkutan sebagai tenaga edukatif

Bengkulu, 28 Nopember 2008
Ketua,


Drs. Sarwit Sarwono, M.Hum.
NIP 13160166