

**Laporan Penelitian**

## **Analisis pedigree gangguan pendengaran dan ketulian pada penduduk dusun Sepang, Polewali Mandar, Sulawesi Barat**

**Muhammad Fadjar Perkasa, Abdul Qadar Punagi, Khaeruddin**

Bagian Ilmu Kesehatan Telinga Hidung Tenggorok Kepala Leher

Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin

Makassar - Indonesia

### **ABSTRAK**

**Latar Belakang:** Gangguan pendengaran dan ketulian ditemukan pada penduduk Dusun Sepang, Desa Tenggelang, Kecamatan Luyo, Kabupaten Polewali Mandar Sulawesi Barat yang mempunyai adat perkawinan keluarga. **Tujuan:** Analisis pedigree ini bertujuan menentukan pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian pada penduduk dusun tersebut. **Metode:** Jenis penelitian ini adalah studi eksploratif dengan jumlah subjek sebanyak 167 orang. Pemeriksaan yang dilakukan adalah audiometri nada murni menggunakan audiometer merk *Interacoustics* tipe AD229, Audiometer impedans merk Madsen *Electronics* tipe Zodiac 901 dan TEOAE merk *Interacoustics* tipe *Otoread*. Subjek dibuatkan pedigree dan dianalisis. **Hasil:** Uji statistik *chi-square test goodness of fit* menunjukkan bahwa uji kesesuaian dengan anggapan pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian secara autosomal dominan didapatkan nilai  $\chi^2_{hasil} = 6,721 > \chi^2_{tabel} = 3,84$  dan nilai  $p = 0,01 < 0,05$  dengan  $df = 1$ , sedangkan uji kesesuaian dengan anggapan pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian secara autosomal resesif didapatkan nilai  $\chi^2_{hasil} = 0,628 < \chi^2_{tabel} = 3,84$  dan nilai  $p = 0,428 > 0,05$  dengan  $df = 1$ . **Kesimpulan:** Pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian pada perkawinan keluarga pada penduduk dusun Sepang, Desa Tenggelang, Kecamatan Luyo, Kabupaten polewali Mandar Sulawesi Barat terjadi melalui transmisi autosomal resesif.

Kata Kunci : *analisis pedigree, perkawinan keluarga, gangguan pendengaran, ketulian, Polewali Mandar, Sulawesi Barat*

### **ABSTRACT**

**Background.** Pedigree Analysis of hearing loss and deafness in the population of Sepang hamlet, Tenggelang village, Luyo district, Polewali Mandar regency, West Sulawesi. **Purpose:** To determine the inheritance pattern of hearing loss and deafness in the population of Sepang Hamlet. **Methods:** Explorative study was conducted among 167 people using pure tone audiometry Interacoustics AD229 type, impedance audiometry Madsen Electronics Zodiac type 901 and Otoread Interacoustics TEOAE. Pedigree of the subjects were made and analyzed. **Results:** The result of Chi-square goodness of fit showed that the test of conformity with the notion of inheritance pattern of hearing loss and deafness were autosomal dominant, obtain the results of  $\chi^2 = 6.721 > \chi^2_{tabel} = 3.84$  and  $p$  value  $= 0,01 < 0,05$ , with  $df = 1$ , while assuming conformance testing inheritance pattern of hearing loss and deafness were autosomal recessive, obtain the results of  $\chi^2 = 0,628 < \chi^2_{tabel} = 3.84$  and  $p$  value  $= 0.428 > 0.05$  with  $df = 1$ . **Conclusion:** The inheritance pattern of hearing loss and deafness in familial marriage in the population of Sepang hamlet, Tenggelang village, Luyo district, Polewali Mandar regency, West Sulawesi was found to be autosomal recessive transmission.

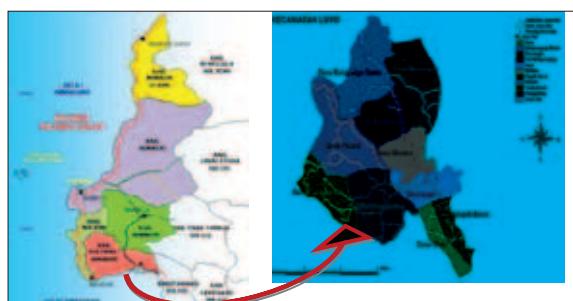
**Keywords:** pedigree analysis, familial marriage, hearing loss, deafness, Polewali Mandar, West Sulawesi.

**Alamat korespondensi:** Muhammad Fadjar Perkasa, e-mail: dr.fadjar@yahoo.co.id, khaer93@yahoo.com

## PENDAHULUAN

Dusun Sepang merupakan salah satu dusun yang berada di desa Tenggelang, kecamatan Luyo, kabupaten Polewali Mandar, Sulawesi Barat. Dusun Sepang memiliki luas wilayah sekitar 2,3 km<sup>2</sup> dengan jumlah penduduk sebanyak 63 KK. Jumlah laki-laki 110 orang dan perempuan 200 orang. Terdapat 10 KK penduduk Dusun Sepang dengan perkawinan keluarga yang beberapa anggota keluarganya mengalami gangguan pendengaran. Mayoritas penduduk Dusun Sepang beretnis Mandar. Adapun jarak dusun Sepang dari ibukota kabupaten Polewali Mandar sekitar 26 km, sedangkan jarak dusun Sepang ke Makassar sekitar 280 km.

Penduduk Dusun Sepang mendapat pelayanan kesehatan di puskesmas yang berada di ibukota kecamatan yang berjarak sekitar 4 km. Sebagai akses masuk dan keluar dusun Sepang harus melintasi aliran sungai, yang sangat sulit dilalui oleh kendaraan terutama saat musim hujan.



Kesehatan indera pendengaran merupakan hal yang esensial untuk meningkatkan kualitas sumber daya manusia.<sup>1</sup> Secara global WHO memperkirakan bahwa pada tahun 2000 terdapat 250 juta (4,2%) penduduk dunia menderita gangguan pendengaran, 75 sampai 140 juta di antaranya terdapat di Asia Tenggara, 50% dari gangguan pendengaran dan ketulian ini sebenarnya dapat dicegah dengan penatalaksanaan yang benar dan deteksi dini.<sup>1,2</sup>

Tuli kongenital merupakan ketulian pada seseorang dapat disebabkan oleh faktor yang mempengaruhi kehamilan atau pada saat lahir, bersifat genetik (herediter) dan non genetik.<sup>3</sup> Sekitar 80% ketulian herediter terjadi

secara autosomal resesif, 15–20% autosomal dominan dan sisanya terjadi secara x-linked dan mitokondria. Tuli herediter memiliki prevalensi 50% dari seluruh tuli kongenital.<sup>4,5</sup> Prinsip tentang pewarisan sifat pertama kali dikemukakan oleh Gregor Mendel, dikatakan bahwa gen anak merupakan perpaduan (persilangan) dari gen dari kedua orangtuanya. Beberapa jenis penyakit atau kelainan akan menunjukkan adanya kejadian berulang yang dialami oleh lebih dari satu orang yang memiliki hubungan saudara satu sama lain. Berdasarkan pola yang ditunjukkan dari catatan silsilah keluarga (*family tree, pedigree*), kita dapat memperkirakan sifat suatu penyakit, apakah penyakit tersebut bersifat diturunkan dari orang tua atau tidak. Dari pola yang tampak pada bagan riwayat keluarga (*pedigree*) dapat kita ketahui mekanisme penurunan suatu penyakit.<sup>6</sup>

Tujuan penelitian ini adalah untuk menganalisis dan menentukan pola pewarisan gangguan berdasarkan *pedigree* pada penduduk di dusun Sepang, desa Tenggelang, kecamatan Luyo, kabupaten Polewali Mandar, Sulawesi Barat.

## METODE

Selama periode bulan Juni sampai Juli 2009 telah dilakukan penelitian eksploratif untuk menganalisis gangguan pendengaran dan ketulian yang dialami penduduk Dusun Sepang, Kecamatan Luyo, Kabupaten Polewali Mandar, Sulawesi Barat.

Semua penduduk dusun Sepang yang memenuhi kriteria dicatat umur, jenis kelamin, riwayat penyakit telinga dan riwayat penggunaan obat ototoksik. Subjek atau orang tua dianamnesis dengan menggunakan kuisioner berisi informasi tentang: penurunan ambang pendengaran, onset ketulian, riwayat kehamilan dan persalinan, riwayat penggunaan obat ototoksik, riwayat penyakit telinga, anggota keluarga lain yang menderita gangguan pendengaran, riwayat perkawinan, silsilah keluarga, riwayat trauma akustik dan riwayat trauma kepala. Sebanyak 167 orang sampel dilakukan pemeriksaan otoskopi,

audiometri nada murni menggunakan audiometer merk *Interacoustics* tipe AD229, Audiometer impedans merk Madsen *Electronics* tipe Zodiac 901 dan TEOAE merk *Interacoustics* tipe *Otoread*. Subjek dibuatkan *pedigree* dan dianalisis dengan uji statistik *chi-square test goodness of fit*.

## HASIL

Hasilnya yang didapat adalah sebagai berikut:

### Karakteristik Sampel

**Tabel 1.** Karakteristik subjek

Karakteristik	Jumlah Subjek (n=167)	Presentasi
Jenis kelamin		
Laki-laki	93	55,7
Perempuan	74	44,3
Umur		
0- 10 thn	34	20,4
11- 20 thn	50	29,9
21- 30 thn	27	16,2
31- 40 thn	25	14,9
> 40 thn	31	18,6
Audiogram		
Normal kanan	131	78,4
kiri	133	79,6
Konduktif ringan		
kanan	13	7,8
kiri	13	7,8
Konduktif sedang		
kanan	3	1,8
kiri	1	0,6
Sensorineural ringan		
kanan	4	2,4
kiri	3	1,8
Sensorineural sedang		
kanan	8	4,8
kiri	1	16,6
Sensoineural berat		
kanan	3	1,8
kiri	1	0,6
Campuran sedang		
kanan	4	2,4
kiri	3	1,8
Campuran berat		
kanan	1	0,6
kiri	2	1,2

Sumber : Data Primer

**Tabel 2.** Onset gangguan pendengaran dan ketulian kelompok sensorineurial

Onset (tahun)	n	%
9 – 10	1	5,0
11 – 20	3	15,0
21 – 30	9	45,0
31 – 40	5	25,0
41 - 50	2	10,0
Jumlah	20	100,0

Dua puluh orang (100%) pada kelompok gangguan pendengaran dan ketulian sensorineurial merupakan jenis non-sindromik.

**Tabel 3.** Hasil *Chi-square test goodness of fit* dengan anggapan pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian secara autosomal dominan

	Diobservasi	Diharapkan	Deviasi
Gangguan pendengaran dan ketulian	13	21,5	-8,5
Pendengaran normal	30	21,5	8,5
Jumlah	43		

$$\chi^2_{hitung} = 6,721; df = 1; P=0,01$$

Sumber : Data Primer

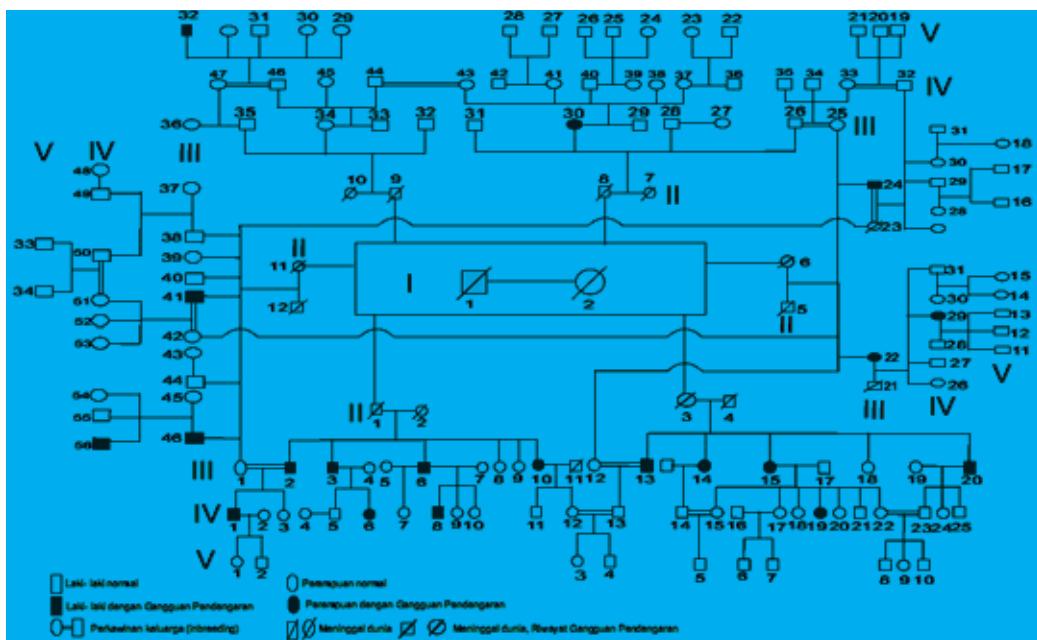
**Tabel 4.** Hasil *Chi-square test goodness of fit* dengan anggapan pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian secara autosomal resesif

	Diobservasi	Diharapkan	Deviasi
Gangguan pendengaran dan ketulian	13	10,8	-2,3
Pendengaran normal	30	32,3	2,3
Jumlah	43		

$$\chi^2_{hitung} = 0,628; df = 1; P=0,428$$

Sumber : Data Primer

### Analisis Pedigree



Sumber : Data Primer

### DISKUSI

Dusun Sepang merupakan salah satu dusun yang berada di desa Tenggelang, kecamatan Luyo, kabupaten Polewali Mandar, Sulawesi Barat, Indonesia dengan mayoritas penduduk Dusun Sepang beretnis Mandar. Sejumlah keluarga di dusun Sepang tidak melakukan perkawinan dengan keluarga di luar dusun Sepang untuk mempertahankan kemurnian garis turunan mereka. Hal ini serupa dengan yang ditemukan di salah satu wilayah terpencil di Pakistan yang juga mengalami gangguan pendengaran dan ketulian.<sup>7</sup>

Dari hasil pemeriksaan audiometri didapatkan bahwa penduduk dusun Sepang yang mengalami gangguan pendengaran dan ketulian sensorineurial sebanyak 15 orang (9,0%) dan yang mengalami gangguan pendengaran dan ketulian campuran sebanyak 5 orang atau sebanyak (3,0 %). Menurut kepustakaan ketulian yang berhubungan dengan faktor genetik adalah gangguan pendengaran dan ketulian jenis sensorineurial yang disebabkan adanya defek pada koklea, selain itu terjadi juga terjadi akibat adanya gangguan proses daur ulang (recycled) saat proses difusi dan sekresi ion-ion kalium pada *potassium channel* dan *connexin channel*.<sup>8,9,10</sup> Penentuan gangguan pendengaran

dan ketulian berdasarkan hasil pemeriksaan audiometri nada muni yang dikonfirmasi dengan hasil pemeriksaan audiometri impedans dan Otoacoustic Emmisions (OAE).

Secara garis besar generasi yang paling banyak mengalami gangguan pendengaran dan ketulian berdasarkan bagan *pedigree* adalah pada generasi III, hal ini sesuai dengan hasil penelitian pada table-2 mengenai onset kejadian gangguan pendengaran dan ketulian, yaitu penduduk yang mengalami gangguan pendengaran dan ketulian terbanyak setelah berumur diatas 20 tahun, sehingga dari bagan *pedigree* terlihat bahwa generasi III yang lebih banyak menderita gangguan pendengaran dan ketulian. Dari table-2 onset gangguan pendengaran didapatkan bahwa onset termuda terjadi pada umur 9 tahun sehingga gangguan pendengaran dan ketulian yang dialami penduduk dusun Sepang muncul postlingual. Menurut kepustakaan gangguan pendengaran dan ketulian yang terjadi pada usia 2 tahun ke atas, yang sebelumnya pernah bisa berkomunikasi verbal dan bukan disebabkan faktor infeksi, trauma akustik, trauma kapitis dan ototoksik termasuk gangguan pendengaran dan ketulian postlingual.<sup>3,11</sup>

Seluruh subjek ditemukan jenis gangguan pendengaran dan ketulian sensorineural bersifat non-sindromik. Data ini diperoleh dengan wawancara langsung, pemeriksaan fisik, pemeriksaan THT dan pemeriksaan audiometri. Gangguan pendengaran dan ketulian sensorineural non-sindromik adalah gangguan pendengaran dan ketulian sensorineural tanpa disertai adanya kelainan genetik yang lain. Pada penelitian ini tidak ada subjek dengan keluhan dan tanda-tanda adanya kelainan genetik yang lain selain gangguan pendengaran dan ketulian. Kelainan genetik lain yang dievaluasi pada penelitian ini diantaranya gangguan pigmentasi, gangguan pada retina, celah pada bibir dan palatum termasuk adanya kelainan kongenital pada aurikula dan meatus akustikus eksternus.

Dari *analisis pedigree* diatas didapatkan kemungkinan terbesar pola pewarisan gangguan pendengaran dan ketulian adalah secara autosomal dominan dan autosomal resesif, sehingga diperlukan analisis lanjut dengan uji statistik *chi-square test goodness of fit*. Uji statistik *chi-square test goodness offit* dilakukan pada generasi III dengan asumsi bahwa: 1. Kejadian gangguan pendengaran dan ketulian pada penduduk dusun Sepang terkait dengan umur; 2. Perkawinan pada penduduk dusun Sepang terjadi secara bebas; Sebaran sesuai teori autosomal dominan pada perkawinan bebas adalah 50 : 50; 3. Sebaran sesuai teori autosomal resesif pada perkawinan bebas adalah 75 : 25

Hasil analisa statistik pada tabel 3 menunjukkan nilai  $\chi^2_{hasil} = 6,721 > \chi^2_{tabel} = 3,84$  dan nilai  $P= 0,01 < 0,05$  dengan  $df= 1$ , sehingga pola pewarisan gangguan pendengaran pada penduduk dusun Sepang berdasarkan uji statistik bukan secara autosmal dominan. Sedangkan hasil analisa statistik pada tabel 4 menunjukkan nilai  $\chi^2_{hasil} = 0, 628 < \chi^2_{tabel} = 3,84$  dan nilai  $P= 0,428 > 0,05$  dengan  $df= 1$ , hal ini menunjukkan bahwa pola pewarisan gangguan pendengaran pada penduduk dusun Sepang terjadi melalui transmisi autosomal resesif.

Data penelitian ini menunjukkan bahwa dengan uji statistik *Chi-square test goodness offit*

( $p<0.05$ ) pola pewarisan gangguan pendengaran pada penduduk Dusun Sepang terjadi melalui transmisi autosomal resesif. Ini menunjukkan bahwa perkawinan keluarga berpengaruh terhadap kejadian gangguan pendengaran dan ketulian pada penduduk dusun Sepang. Hal ini memerlukan pembuktian dengan penelitian karakteristik mutasi gen.

## DAFTAR PUSTAKA

1. Kepmenkes Nomor 879/Menkes/ SK/XI/2006 tentang rencana strategi nasional penanggulangan gangguan pendengaran dan ketulian untuk mencapai sound hearing 2030. 2006.
2. Komite Nasional Penanggulangan Gangguan Pendengaran dan Ketulian (PGPKT). Jakarta; 2007.
3. Departemen Kesehatan RI. Kurikulum dan modul pelatihan pengelola program kesehatan indera pendengaran Kabupaten/Kota; 2006.
4. Husein M, Smith RJH. Genetic sensorineural hearing loss. In: Cummings Otolaryngology head and neck surgery. 4th ed. Philadelphia: Elsevier-Mosby; 2005. p.4469–82
5. Lee KJ. Essensial otolaryngology head and neck surgery. 8th ed. New York; McGraw-Hill; 2003: 116–39.
6. Suryo, Genetika manusia. Fakultas Biologi Universitas Gadjah Mada, Gadjah Mada University Press; 2008.
7. Ansar M. A novel autosom recessive non syndromic deafness locus (DFNB35) map to 14q24. 1-14q24.3 in large consanguineous kindred from Pakistan. Eur J of Human Genetics; 2003(11):77-80.
8. Gürtler N. Hereditary hearing impairment. In: Current diagnosis dan treatment in otolaryngology head and neck surgery. New York; McGraw-Hill; 2008. p. 697–704.
9. Willems PJ. Genetic causes of hearing loss. In: Mechanisms of diseases. Departement of Clinical Erasmus University, Rotterdam, the Netherlands and The Departement of Biochemistry, Physiology and Genetics, University of Antwerp, Belgia; 2000. p.1101–09.
10. Mukherjee M, Connexin 26 and autosomal recessive non-syndromic hearing loss. Indian J Human Genetics. 2003; 9(2):40-50.
11. Djelantik B, Ketulian genetik dan permasalahanya, Simposium sehari penatalaksanaan gangguan pendengaran, FK Undip, Semarang, 2001.