



DESKRIPSI FENOTIP DAN RIWAYAT PEWARISAN POLIDAKTILI PADA SATU INDIVIDU BERDASARKAN KAJIAN GENETIK MOLEKULER MODERN

Khattrin Ruly Purba¹, Halimatus Syadah Al Qomariah Asyfa², Putri Maylani³, Irma Tambunan⁴, Niswaton Zakia Siregar⁵

^{1,2,3,4,5}Pendidikan Biologi Bilingual, Universitas Negeri Medan

Correspondence : purbakhatrin@gmail.com

INFO:

Diterima Maret, 2026
Direvisi Maret, 2026
Disetujui April, 2026

ABSTRACT

Polydactyly is a congenital genetic disorder characterized by the presence of extra digits on the hands or feet due to impaired gene expression during embryogenesis. This study aims to describe the morphological characteristics of polydactyly and explore possible genetic inheritance patterns in an individual with preaxial polydactyly based on modern molecular genetic studies. The study was conducted in October 2025 at Gang Sahabat No. 13, Padang Bulan, using qualitative descriptive methods through direct observation and in-depth interviews with a single respondent with congenital polydactyly. Data were analyzed qualitatively by interpreting the relationship between phenotypic manifestations and their possible genetic basis. The results showed that the respondent had an extra finger on the radial side of the right hand with complete nail structure but no motor function, categorized as preaxial polydactyly type A partial non-syndromic. Family history showed one sibling had a similar disorder, while the previous generation was normal, which indicates the possibility of a new mutation or an autosomal dominant inheritance pattern with incomplete penetrance. Based on the literature review, this condition is associated with dysregulation of the Sonic Hedgehog (SHH) pathway and mutation of the GLI3 gene that plays a role in the formation of embryonic limb patterns. In conclusion, polydactyly in this individual reflects variations in phenotypic expression due to the interaction of genetic and environmental factors, and indicates the need for further molecular analysis to determine the genetic basis and inheritance pattern involved.

Keywords: Genetic inheritance, GLI3 gene, mutation, phenotype, polydactyly.

ABSTRAK

Polidaktili merupakan kelainan genetik kongenital yang ditandai dengan adanya jari tambahan pada tangan atau kaki akibat gangguan ekspresi gen selama tahap embriogenesis. Penelitian ini bertujuan mendeskripsikan karakteristik morfologi polidaktili dan menelusuri kemungkinan pola pewarisan genetik pada satu individu dengan kelainan preaksial polidaktili berdasarkan kajian genetika molekuler modern. Penelitian dilakukan pada bulan Oktober 2025 di Gang Sahabat No. 13, Padang Bulan, menggunakan metode deskriptif kualitatif melalui observasi langsung dan wawancara mendalam terhadap responden tunggal yang mengalami polidaktili kongenital. Data dianalisis secara kualitatif dengan menafsirkan hubungan antara manifestasi fenotip dan kemungkinan dasar genetiknya. Hasil penelitian menunjukkan bahwa responden memiliki jari tambahan di sisi radial tangan kanan dengan struktur kuku lengkap tetapi tanpa fungsi motorik, dikategorikan sebagai preaksial polidaktili tipe A parsial non-sindromik. Riwayat keluarga menunjukkan satu saudara kandung memiliki kelainan serupa, sementara generasi sebelumnya normal, yang mengindikasikan kemungkinan mutasi baru atau pola pewarisan autosomal dominan dengan penetransi tidak penuh. Berdasarkan tinjauan literatur, kondisi ini berkaitan dengan disregulasi jalur Sonic Hedgehog (SHH) dan mutasi gen GLI3 yang berperan dalam pembentukan pola ekstremitas embrio. Kesimpulannya, polidaktili pada individu ini merefleksikan variasi ekspresi fenotip akibat interaksi faktor genetik dan lingkungan, serta menunjukkan perlunya analisis molekuler lebih lanjut untuk memastikan dasar genetik dan pola pewarisan yang terlibat.

Kata kunci: Fenotip, gen GLI3, mutasi, pewarisan genetik, Polidaktili.

PENDAHULUAN

Meskipun berbagai penelitian telah mengkaji aspek molekuler polidaktili, kajian deskriptif yang menghubungkan variasi fenotip dengan riwayat keluarga pada kasus polidaktili non-sindromik masih terbatas. Temuan serupa oleh Qi *et al.* (2025) menunjukkan bahwa mutasi GLI3 menyebabkan ketidakseimbangan antara GLI3-A dan GLI3-R yang secara langsung mengganggu diferensiasi sel pada limb bud embrio. Oleh karena itu, penelitian ini dilakukan untuk memberikan gambaran mengenai variasi manifestasi klinis polidaktili serta kemungkinan pola pewarisan dalam keluarga.

Dalam konteks penelitian deskriptif ini, fokus utama diarahkan pada tiga aspek, yaitu mengidentifikasi karakteristik morfologi jari tambahan pada tangan kanan individu penderita polidaktili, menelusuri latar belakang keluarga untuk mendeteksi kemungkinan pola pewarisan sifat autosomal dominan, serta memberikan pemahaman kepada subjek dan keluarganya bahwa polidaktili merupakan kelainan bawaan yang umumnya tidak menghambat aktivitas harian. Dengan menggabungkan hasil observasi dan wawancara dengan kajian genetika molekuler modern, penelitian ini diharapkan dapat memperjelas hubungan antara faktor genetik yang diwariskan dalam keluarga dengan manifestasi fenotip yang tampak, serta menjadi dasar bagi studi lanjutan mengenai keterlibatan gen penyebab maupun gen modifikator dalam pembentukan polidaktili (Bubshait, 2022).

Polidaktili merupakan kelainan perkembangan anggota tubuh manusia yang ditandai dengan adanya jumlah jari tangan atau kaki yang melebihi jumlah normal. Kondisi ini termasuk salah satu kelainan bawaan pada tangan yang paling sering ditemukan. Polidaktili dapat muncul sebagai bentuk non-sindromik maupun sindromik, yang sering diwariskan melalui pola autosomal dominan dengan penetransi yang bervariasi, dan berkaitan dengan gangguan proses perkembangan aksis anterior–posterior pada pembentukan anggota tubuh (Ahmed *et al.*, 2025).

Kondisi ini juga berkaitan dengan gangguan ekspresi gen selama tahap embriogenesis yang mempengaruhi pembentukan pola ekstremitas. Secara biologi molekuler, kelainan ini berhubungan dengan gangguan regulasi pada gen GLI3 yang berperan dalam jalur Sonic Hedgehog (SHH), suatu sistem penting dalam pembentukan pola ekstremitas embrio (Wang *et al.*, 2024; Qi *et al.*, 2025).

Berdasarkan lokasi anatomis jari tambahan, polidaktili dapat dibagi menjadi tiga bentuk

utama yaitu preaksial, aksial (sentral), dan postaksial. Polidaktili preaksial didefinisikan sebagai adanya jari tambahan pada sisi radial tangan atau sisi tibial kaki, sedangkan polidaktili postaksial terjadi pada sisi ulnar tangan atau sisi fibular kaki. Bentuk yang lebih jarang adalah polidaktili aksial atau sentral yang melibatkan duplikasi jari tengah tangan atau kaki (Ahmed *et al.*, 2025). Pada tingkat molekuler, berbagai tipe polidaktili tersebut berkaitan dengan gangguan regulasi gen yang mengontrol perkembangan pola jari selama embriogenesis. Salah satu gen yang berperan penting dalam proses tersebut adalah gen GLI3 yang terletak di kromosom 7p14.1 dan berfungsi sebagai faktor transkripsi utama yang mengatur pembentukan sumbu anterior–posterior pada perkembangan tunas ekstremitas janin.

Dalam kondisi normal, GLI3 hadir dalam dua bentuk fungsional, yaitu GLI3-A (aktivator) dan GLI3-R (repressor), yang keseimbangannya menentukan posisi serta jumlah jari. Mutasi tipe nonsense atau frameshift pada GLI3 dapat menyebabkan protein terpotong (truncated), sehingga fungsi pengaturan ekspresi gen terganggu dan menimbulkan GLI3 haploinsufficiency. Kondisi ini berhubungan dengan munculnya preaxial polydactyly (duplikasi pada sisi ibu jari) atau postaxial polydactyly, bahkan dapat berkembang menjadi sindrom Greig Cephalopolysyndactyly (GCPS). Penelitian terbaru menunjukkan bahwa varian GLI3 terpotong hanya ditemukan pada pasien polidaktili dan tidak pada individu sehat, sehingga memperkuat perannya sebagai gen kunci dalam pembentukan pola jari manusia (Wang *et al.*, 2024).

Pada manusia. Insidensi polidaktili diperkirakan sekitar 1–2 kasus per 1.000 kelahiran hidup. Polidaktili postaksial lebih sering ditemukan dibandingkan polidaktili preaksial dengan rasio sekitar 3:1. Sebagian besar kasus bersifat terisolasi, di mana sekitar 90% kasus tidak disertai kelainan kongenital lainnya. Berbagai penelitian menunjukkan bahwa banyak fenotipe polidaktili pada tangan dan kaki berkaitan dengan mutasi gen tertentu. Beberapa gen yang diketahui berhubungan dengan polidaktili antara lain CEP290, RPGRIP1, TMEM216, FBN1, CEP164, MEGF8, LMBR1, ZRS, GLI3, ZNF141, STKLD1, GLI1, KIAA0586, EVC, dan HES1. Gen GLI3 dan PITX1 diketahui memiliki peran penting dalam proses perkembangan anggota tubuh. Selain itu, elemen regulator ZRS berperan dalam mengatur ekspresi gen Sonic Hedgehog (SHH) pada tunas anggota tubuh selama perkembangan embrio (Umair *et al.*, 2018)

METODE

Tempat dan Waktu Penelitian

Penelitian ini dilaksanakan pada bulan Oktober 2025 di Gang Sahabat No. 13, Padang Bulan, yang merupakan tempat tinggal responden. Pemilihan lokasi

dilakukan secara purposive, karena di lokasi tersebut terdapat individu dengan kondisi polidaktili kongenital yang relevan untuk dikaji secara deskriptif.

Alat dan Bahan Penelitian

Penelitian ini menggunakan beberapa alat dan bahan untuk menunjang proses pengumpulan serta analisis data. Alat yang digunakan meliputi lembar wawancara dan observasi fenotip sebagai instrumen utama untuk mencatat karakteristik morfologis jari tambahan serta informasi riwayat keluarga responden. Selain itu, digunakan alat tulis seperti pulpen, buku catatan, dan perekam suara untuk mendokumentasikan hasil wawancara secara sistematis. Kamera ponsel juga digunakan untuk melakukan dokumentasi morfologis secara visual dengan tetap memperhatikan izin dan etika dari responden. Bahan penelitian terdiri atas satu orang responden individu dengan kondisi polidaktili kongenital, yaitu R S (20 tahun), yang menjadi subjek utama dalam pengamatan. Data penelitian ini meliputi data primer berupa hasil wawancara dan observasi langsung terhadap responden, serta data sekunder yang diperoleh dari jurnal ilmiah dan literatur terkait pola pewarisan polidaktili dan gen *GLI3* sebagai pendukung analisis.

Desain Penelitian

Penelitian ini menggunakan pendekatan kualitatif dengan desain deskriptif. Pendekatan ini dipilih karena penelitian berfokus pada penggambaran dan pemahaman mendalam mengenai riwayat pewarisan polidaktili pada satu individu, berdasarkan hasil wawancara dan observasi langsung tanpa melibatkan uji laboratorium. Desain deskriptif digunakan untuk menggambarkan fenomena secara rinci, sistematis, dan faktual sesuai dengan kondisi nyata yang dialami subjek. Melalui rancangan ini, penelitian diharapkan dapat memberikan gambaran ilmiah yang jelas tentang keterkaitan antara faktor genetik yang diwariskan dengan manifestasi fenotipik yang tampak pada individu penderita polidaktili.

Prosedur

Prosedur penelitian diawali dengan penentuan subjek tunggal, yaitu individu yang memiliki kelainan polidaktili dan bersedia menjadi responden. Setelah itu, dilakukan observasi

langsung terhadap kondisi fisik responden untuk mengidentifikasi jumlah, posisi, serta bentuk jari tambahan yang dimiliki. Tahap berikutnya adalah wawancara mendalam dengan responden guna memperoleh informasi terkait riwayat keluarga, seperti adanya anggota keluarga lain yang mengalami kondisi serupa. Seluruh hasil observasi dan wawancara dicatat secara sistematis dan didokumentasikan dalam bentuk foto untuk mendukung analisis lebih lanjut. Selain itu, dilakukan kajian pustaka terhadap literatur dan penelitian terdahulu yang relevan dengan topik polidaktili, gen *GLI3* dan pola pewarisan autosomal dominan, guna memperkuat interpretasi hasil observasi di lapangan. Data hasil wawancara dan observasi kemudian dibandingkan untuk memastikan konsistensi dan validitas informasi.

Analisis Data

Analisis data dilakukan secara deskriptif kualitatif, dengan menekankan pada interpretasi fenomena genetik yang diamati berdasarkan hasil observasi dan wawancara. Data utama yang dikumpulkan berupa karakteristik fisik responden yang menunjukkan adanya kelainan polidaktili, meliputi jumlah, posisi, dan bentuk jari tambahan. Informasi pendukung mengenai riwayat keluarga, seperti keberadaan anggota keluarga lain yang memiliki kondisi serupa, juga dikaji untuk menelusuri kemungkinan pola pewarisan sifat. Seluruh data kemudian dianalisis dengan membandingkannya terhadap literatur dan hasil penelitian terdahulu. Hasil analisis disajikan dalam bentuk uraian naratif untuk menggambarkan hubungan antara manifestasi fenotipik responden dengan kemungkinan dasar genetiknya secara ilmiah.

HASIL & PEMBAHASAN

Hasil

Tabel 1. Hasil Observasi dan Wawancara Responden

No	Aspek Yang Diamati	Deskripsi Hasil
1	Identitas Responden	Perempuan, 20 tahun, mahasiswa, tinggal di Gang Sahabat No.13 Padang Bulan
2	Lokasi Polidaktili	Tangan kanan, dekat ibu jari (preaksial)

3	Bentuk Kelainan	Jari tambahan lengkap dengan kuku dan tulang, tetapi tidak dapat digerakkan (kaku)
4	Jumlah Keluarga Terkena	2 dari 11 anak
5	Riwayat Keluarga	Kakak nomor 7 memiliki jari tambahan di lokasi sama, tetapi menempel (sindaktili ringan)
6	Pola Pewarisan (temuan lapangan)	Orang tua dan generasi sebelumnya normal
7	Gangguan Fungsional	Tidak ada; aktivitas sehari-hari normal
8	Sikap terhadap kondisi	Tidak merasa terganggu; keluarga dan teman menganggap hal biasa
9	Rencana atau Tindakan Medis	Tidak pernah diperiksa atau dioperasi
10	Pemahaman Responden tentang Kondisi	Mengetahui istilah “polidaktili” tetapi belum memahami penyebab genetiknya



Gambar 1. (A) Diagram Silsilah Keluarga (Pedigree Chart), simbol tanpa warna menunjukkan individu normal. Kotak melambangkan laki-laki, lingkaran melambangkan perempuan, dan panah menunjukkan subjek utama penelitian. (B) Penampakan fenotip polidaktili pada individu penelitian, ditunjukkan dengan adanya tambahan jari pada tangan sedangkan pada kaki tidak ada.

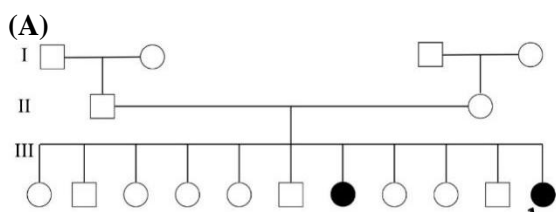
Pembahasan

Responden dalam penelitian ini adalah seorang perempuan berusia 20 tahun yang memiliki kelainan polidaktili preaksial, yaitu kelebihan jumlah jari pada sisi ibu jari tangan kanan. Kelainan ini telah ada sejak lahir dan diduga berasal dari faktor genetik yang memengaruhi proses pembentukan ekstremitas pada tahap awal perkembangan embrio. Berdasarkan hasil wawancara dan penelusuran riwayat kesehatan, tidak ditemukan riwayat trauma, kecelakaan, atau tindakan medis yang berpotensi menyebabkan kelainan pada tangan.

Selain itu, tidak terdapat penyakit serius pada responden maupun keluarga dekatnya yang berkaitan dengan kondisi ini. Menariknya, tidak ada riwayat polidaktili pada ayah, ibu, maupun kakek-nenek, sehingga kelainan ini kemungkinan disebabkan oleh mutasi genetik baru (*de novo mutation*) atau variasi genetik dengan penetransi tidak lengkap, di mana gen penyebab dapat diwariskan tanpa selalu menimbulkan gejala fenotipik (Qi *et al.*, 2025). Hasil observasi menunjukkan keberadaan jari tambahan di sisi radial tangan dengan struktur kuku yang jelas, menandakan adanya diferensiasi ektodermal, namun tanpa kemampuan gerak aktif maupun pasif. Secara morfologis, kondisi ini dikategorikan sebagai preaksial polidaktili tipe A parsial, yaitu bentuk di mana jari tambahan memiliki struktur anatomis sebagian tetapi perkembangan tulang dan fungsi motoriknya tidak sempurna (Kyriazis *et al.*, 2023). Literatur menjelaskan bahwa tipe ini umumnya non-sindromik dan dapat bervariasi dari rudimenter hingga hampir lengkap (Rogers *et al.*, 2020). Secara embriologis, polidaktili preaksial berkaitan dengan gangguan regulasi jalur Sonic Hedgehog (SHH) dan ekspresi gen *GLI3*, yang berperan penting dalam pembentukan sumbu anterior-posterior ekstremitas selama embryogenesis (Wang *et al.*, 2024).

Penelitian ini bersifat deskriptif, dilakukan melalui wawancara dan observasi terhadap satu individu dengan polidaktili, yaitu anak ke-11 dari sebelas bersaudara. Dari wawancara diketahui bahwa dua dari sebelas saudara memiliki kelainan jari tangan, sedangkan kedua orang tua serta kakek-nenek tidak menunjukkan riwayat serupa. Pola ini mengindikasikan bahwa kelainan tidak tampak

Gambar 1. Diagram Silsilah Keluarga (Pedigree Chart) dan Penampakan fenotip polidaktili pada individu



menurun secara jelas antar generasi. Subjek utama (anak ke-11) memiliki polidaktili preaksial unilateral kanan, sedangkan salah satu kakaknya (anak ke-7) menunjukkan bentuk sinpolidaktili ringan, di mana jari tambahan sebagian menyatu dengan jempol utama.

Variasi ini menggambarkan ekspresivitas fenotip yang bervariasi, fenomena yang umum pada kelainan genetik perkembangan ekstremitas (Guo *et al.*, 2021). Pola pewarisan yang tampak dapat disebabkan oleh mutasi baru, mosaicisme gonadal, atau pola autosomal dominan dengan penetransi tidak penuh (Qi *et al.*, 2025; Wang *et al.*, 2024). Secara klinis, variasi bentuk polidaktili tersebut dapat dijelaskan melalui klasifikasi berdasarkan posisi anatomis jari tambahan. Polidaktili preaksial merupakan bentuk kedua yang paling sering ditemukan setelah polidaktili postaksial dan ditandai dengan adanya jari tambahan pada sisi radial tangan atau tibial kaki. Polidaktili postaksial merupakan kelainan kongenital yang umum pada tangan yang ditandai dengan duplikasi jari kelima pada tangan atau kaki. Polidaktili sentral merupakan bentuk yang jarang terjadi dan ditandai dengan duplikasi salah satu dari tiga jari tengah pada tangan atau kaki (Umair *et al.*, 2018). Selain faktor genetik, kemungkinan peran faktor lingkungan intrauterin seperti gangguan vaskular lokal, tekanan mekanik, atau paparan zat teratogen juga perlu dipertimbangkan (Kyriazis *et al.*, 2023).

Namun, karena penelitian ini tidak melibatkan pemeriksaan genetik maupun wawancara medis mendalam terhadap orang tua, penyebab pasti belum dapat dipastikan. Hasil ini menunjukkan bahwa kelainan yang diamati kemungkinan merupakan kombinasi antara faktor genetik dan non-genetik, dengan ekspresivitas yang berbeda pada anggota keluarga (Leonardi *et al.*, 2025).

Meskipun demikian, berbagai penelitian molekuler telah mengidentifikasi sejumlah gen yang berperan penting dalam proses pembentukan polidaktili. Mutasi pada enhancer gen Sonic Hedgehog (SHH) yang disebut zone of polarizing activity regulatory sequence (ZRS) dan diatur oleh gen LMBR1 telah dikaitkan dengan terjadinya polidaktili preaksial. Analisis genetik pada beberapa keluarga juga menunjukkan bahwa mutasi pada gen GLI3 berhubungan dengan berbagai tipe polidaktili. Selain itu, studi molekuler pada jalur sinyal SHH/GLI juga mengidentifikasi gen HES1 sebagai modifikator yang dapat menyebabkan polidaktili preaksial (Das De & Lee, 2024). Secara molekuler, pembentukan jari dikendalikan oleh jalur SHH–GLI3–HOXD13–TBX5, yang diatur oleh

elemen pengendali ZRS pada gen LMBR1. Mutasi atau duplikasi pada ZRS dapat mengaktifkan SHH secara abnormal di sisi anterior tunas tangan dan menyebabkan polidaktili preaksial (Kyriazis *et al.*, 2023). Gen GLI3 berfungsi sebagai pengatur transkripsi dalam jalur SHH, dan mutasinya dapat menimbulkan spektrum fenotip dari polidaktili non-sindromik hingga sindrom kompleks seperti Greig cephalopolysyndactyly atau Pallister–Hall (Wang *et al.*, 2024). Penelitian terkini menunjukkan bahwa pewarisan GLI3 bersifat autosomal dominan dengan penetransi tidak penuh, yang dapat menjelaskan perbedaan ekspresi fenotip antar anggota keluarga (Qi *et al.*, 2025).

Gen HOXD13 juga terlibat dalam pembentukan jari distal dan diferensiasi tulang, di mana mutasinya sering dikaitkan dengan sinpolidaktili (SPD) dengan derajat keparahan yang bervariasi (Guo *et al.*, 2021). Fenotipe kakak responden yang memiliki jari tambahan sebagian menyatu dengan jempol sesuai dengan karakteristik SPD ringan. Selain itu, TBX5 diketahui berinteraksi dengan GLI3 dalam pengaturan pola ekstremitas dan dapat memodifikasi ekspresi fenotip, meskipun lebih dikenal sebagai penyebab Holt–Oram syndrome (Leonardi *et al.*, 2025). Dengan demikian, variasi fenotip dalam keluarga ini dapat dijelaskan oleh kombinasi variasi genetik pada jalur-jalur tersebut. Secara keseluruhan, hasil observasi dan tinjauan literatur menunjukkan bahwa kelainan yang dialami responden paling konsisten dengan preaksial polidaktili tipe A parsial non-sindromik yang berkaitan dengan disregulasi jalur SHH dan ekspresi GLI3. Pola keluarga menunjukkan kemungkinan pewarisan dominan dengan ekspresivitas bervariasi, meskipun sifatnya sporadis dan terbatas pada ekstremitas. Untuk konfirmasi etiologi genetik, diperlukan analisis Whole-Exome Sequencing (WES) serta uji segregasi keluarga (Leonardi *et al.*, 2025).

Selain aspek biologis, hasil wawancara juga menggambarkan persepsi sosial keluarga terhadap kondisi polidaktili. Responden dan keluarganya memandang kelainan tersebut sebagai hal yang biasa dan tidak mengganggu aktivitas sehari-hari. Sikap penerimaan ini menunjukkan pandangan positif, namun juga mencerminkan rendahnya literasi genetik di masyarakat, di mana kelainan bawaan sering dianggap sebagai variasi normal tanpa pemahaman biologis yang memadai (Swandayani *et al.*, 2021; Chin & Tham, 2020). Fenomena serupa juga dilaporkan di berbagai negara, di mana kurangnya edukasi genetik menyebabkan rendahnya kesadaran terhadap pemeriksaan genetik dan pewarisan kelainan bawaan (Getnet *et al.*, 2025). Oleh karena itu, peningkatan literasi genetik masyarakat penting untuk mendorong pemahaman ilmiah dan mengurangi stigma terhadap kondisi kongenital. Penelitian ini memiliki beberapa keterbatasan, yaitu jumlah subjek yang terbatas,

ketiadaan pemeriksaan genetik molekuler, serta minimnya data keluarga lintas generasi.

Untuk memperkuat pemahaman etiologi dan implikasi klinis, penelitian lanjutan dengan pendekatan molekuler dan analisis keluarga multigenerasi sangat disarankan. Dalam konteks klinis yang lebih luas, polidaktili tidak selalu muncul sebagai kelainan terisolasi, tetapi juga dapat menjadi bagian dari berbagai sindrom genetik. Polidaktili dapat muncul sebagai bagian dari berbagai sindrom genetik, seperti Bardet–Biedl syndrome, Carpenter syndrome, Saethre–Chotzen syndrome, Pallister–Hall syndrome, dan Greig cephalopolysyndactyly syndrome. Greig cephalopolysyndactyly syndrome merupakan sindrom autosomal dominan yang ditandai dengan hipertelorisme, makrosefali, dan polidaktili yang berkaitan dengan mutasi pada gen *GLI3*. Pallister–Hall syndrome merupakan kelainan langka yang mempengaruhi berbagai bagian tubuh dan sering ditandai dengan polidaktili postaksial serta sindaktili akibat mutasi pada gen *GLI3* (Clark, 2018)

KESIMPULAN

Mekanisme genetik yang melibatkan kombinasi faktor genetik, epigenetik, dan lingkungan berperan penting dalam manifestasi polidaktili pada tangan dan kaki. Perkembangan teknologi sekuensing genom juga telah membantu dalam mengidentifikasi hubungan antara fenotipe klinis dan profil genetik pada berbagai bentuk polidaktili, sehingga dapat membantu diagnosis dini serta skrining pada kasus polidaktili sindromik maupun non-sindromik (Wahyuni, 2016).

Dalam konteks tersebut, hasil penelitian ini memberikan gambaran klinis mengenai salah satu variasi manifestasi polidaktili pada manusia. Penelitian ini menggambarkan satu kasus polidaktili preaksial tipe A parsial non-sindromik pada seorang perempuan berusia 20 tahun, ditandai dengan keberadaan jari tambahan di sisi radial tangan kanan yang memiliki kuku namun tidak fungsional. Berdasarkan hasil wawancara, ditemukan variasi bentuk kelainan pada salah satu saudara kandung, yang menunjukkan adanya ekspresivitas fenotipik yang bervariasi. Riwayat keluarga yang tidak menunjukkan kelainan serupa pada generasi sebelumnya mengindikasikan kemungkinan mutasi genetik baru (*de novo*) atau pola pewarisan autosomal dominan dengan penetransi tidak penuh.

Kajian literatur menunjukkan bahwa kondisi ini berkaitan erat dengan disregulasi jalur Sonic Hedgehog (SHH) dan ekspresi gen *GLI3*, serta kemungkinan keterlibatan gen *HOXD13*,

LMBR1 (ZRS), dan *TBX5* dalam modulasi pola pembentukan ekstremitas. Variasi genetik pada jalur tersebut dapat menjelaskan perbedaan tingkat keparahan dan bentuk kelainan antar individu dalam satu keluarga. Selain aspek biologis, persepsi sosial responden dan keluarganya menunjukkan sikap penerimaan yang baik terhadap kondisi polidaktili, namun juga menyoroti rendahnya literasi genetik masyarakat mengenai penyebab dan potensi pewarisan kelainan kongenital. Oleh karena itu, diperlukan upaya edukasi genetik untuk meningkatkan pemahaman ilmiah dan kesadaran terhadap pentingnya pemeriksaan genetik.

Penelitian ini memiliki keterbatasan pada jumlah subjek yang terbatas dan tidak dilakukannya analisis genetik molekuler. Studi lanjutan dengan pendekatan Whole-Exome Sequencing (WES) dan analisis segregasi keluarga multigenerasi sangat disarankan untuk memastikan dasar genetik dari polidaktili yang diamati serta memperkuat interpretasi mengenai pola pewarisan dan ekspresivitas fenotipik yang bervariasi.

Ucapan Terima Kasih

Penulis menyampaikan terima kasih kepada dosen pembimbing Program Studi Pendidikan Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Medan atas bimbingan, arahan, serta masukan yang sangat berarti selama proses penelitian dan penulisan karya ini. Terimakasih juga penulis sampaikan kepada responden beserta keluarganya atas kesediaan dan keterbukaannya dalam memberikan informasi yang dibutuhkan. Selain itu, penulis berterima kasih kepada rekan-rekan mahasiswa yang telah memberikan dukungan dan membantu selama pelaksanaan penelitian di lapangan.

REFERENSI

- Ahmed, Z., Shah, S. N. A., Zaid, R., Jabbar, A., Shahid, A., Baloch, N. U., Khan, M. J., & Umair, M. (2025). Variant in the Zinc Finger Domain of *GLI1* underlies Post Axial Polydactyly Type B. *Journal of Biochemical and Clinical Genetics*, 7(2), 075–080. <https://doi.org/10.24911/jbcgenetics.183-1731492813>
- Bubshait, D. K. (2022). A review of polydactyly and its inheritance: Connecting the dots. In *Medicine (United States)* (Vol. 101, Number 50, p. E32060). Lippincott Williams and Wilkins. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000032060>
- Chin, J. J., & Tham, H. W. (2020). Knowledge, Awareness, and Perception of Genetic Testing for Hereditary Disorders Among Malaysians in Klang Valley. *Frontiers in Genetics*, 11. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.512582>
- Clark, Robin. C. C. (2018). *Genetic Consultations*

- in the Newborn*. . Oxford University Press.
- Das De, S., & Lee, H. J. (2024). Thumb polydactyly. *Journal of Orthopaedic Reports*, 3(3). <https://doi.org/10.1016/j.jorep.2023.100253>
- Getnet, A., Figa, Z., Tarekegn, D., Gido, R., & Aschalew Tesfa, G. (2025). Beliefs and perceptions towards congenital anomalies in Dilla town, Gedeo Zone, Southern Ethiopia; a qualitative study. *BMC Pediatrics*, 25(1). <https://doi.org/10.1186/s12887-024-05257-1>
- Guo, R., Fang, X., Mao, H., Sun, B., Zhou, J., An, Y., & Wang, B. (2021). A Novel Missense Variant of HOXD13 Caused Atypical Synpolydactyly by Impairing the Downstream Gene Expression and Literature Review for Genotype–Phenotype Correlations. *Frontiers in Genetics*, 12. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.731278>
- Kyriazis, Z., Kollia, P., Grivea, I., Stefanou, N., Sotiriou, S., & Dailiana, Z. H. (2023). Polydactyly: Clinical and molecular manifestations. *World Journal of Orthopedics*, 14(1), 13–22. <https://doi.org/10.5312/wjo.v14.i1.13>
- Leonardi, R., Pellino, G., Floridia, E., Lo Bianco, M., Ruggieri, M., Cho, SY., Pavone, V., Pavone, P., & Polizzi, A. (2025). Polydactyly and syndactyly linked to GLI3 and TBX5 mutations: A pediatric case report. *Global Medical Genetics*, 12(1), 100033. <https://doi.org/10.1016/j.gmg.2024.100033>
- Qi, Y., Liu, K., Wei, Y., Liu, X., Jiang, L., Teng, J., Chong, B., Zheng, S., Zhao, X., & Li, L. (2025). Two Nonsense GLI3 Variants Are Identified in Two Chinese Families With Polydactyly. *Molecular Genetics and Genomic Medicine*, 13(3). <https://doi.org/10.1002/mgg3.70088>
- Rogers, B. H., Schmieg, S. L., Pehnke, M. E., & Shah, A. S. (2020). Evaluation and Management of Preaxial Polydactyly. In *Current Reviews in Musculoskeletal Medicine* (Vol. 13, Number 4, pp. 545–551). Springer. <https://doi.org/10.1007/s12178-020-09644-w>
- Swandayani, Y. M., Cayami, F. K., Winarni, T. I., & Utari, A. (2021). Familiarity and genetic literacy among medical students in Indonesia. *BMC Medical Education*, 21(1). <https://doi.org/10.1186/s12909-021-02946-8>
- Umair, M., Ahmad, F., Bilal, M., Ahmad, W., & Alfadhel, M. (2018). Clinical Genetics of Polydactyly: An Updated Review. In *Frontiers in Genetics* (Vol. 9). Frontiers Media S.A. <https://doi.org/10.3389/fgene.2018.00447>
- Wahyuni, S. (2016). *GENETIKA MOLEKULER* (Pertama). Unimal Press.
- Wang, R. Y., Xiong, Q., Chang, S. H., Jin, J. Y., Xiang, R., Zeng, L., & Yu, F. (2024). Identification of truncated variants in GLI family zinc finger 3 (GLI3) associated with polydactyly. *Journal of Orthopaedic Surgery and Research*, 19(1). <https://doi.org/10.1186/s13018-024-04928-0>