

Analisis Penurunan Sifat Polidaktili: Studi Kasus Beberapa Wilayah di Provinsi Jambi

Amanda Riskina Ramadhani¹⁾, Elka Indra Wati¹⁾, Cahaya Indah¹⁾, Febilia Asdenafika¹⁾, Jodion Siburian¹⁾, Evita Anggereini^{1*)}, Ine Tentia¹⁾, Saparuddin¹⁾

¹Pendidikan Biologi, Fakultas Keguruan dan Ilmu Pendidikan, Universitas Jambi, Jambi

*Email: evita.anggereini@unj.ac.id

Abstract

Polydactyly is a congenital condition characterized by the presence of supernumerary fingers or toes, resulting from disruptions in tissue formation or differentiation during embryonic development. It is classified into three main types: preaxial, postaxial, and central. While polydactyly cases occur in Jambi, data regarding their prevalence and inheritance patterns remain limited. This study aims to describe the inheritance patterns of polydactyly in selected cases within the Jambi region. The method employed was a case study utilizing interviews, documentation, and direct observation of affected individuals. Data were analyzed to determine inheritance patterns based on phenotypic recurrence in subsequent generations. The results identified the presence of both preaxial and postaxial polydactyly. These findings demonstrate that the allele for polydactyly can occur *de novo* within a specific generation.

Keywords: Polydactyly, Heredity, Jambi region

Abstrak

Polidaktili merupakan kondisi bawaan ketika seseorang memiliki jumlah jari tangan atau jari kaki lebih dari lima akibat gangguan pembentukan atau diferensiasi jaringan pada masa perkembangan embrio. Polidaktili diklasifikasikan menjadi tiga jenis utama, yaitu preaksial, postaksial, dan sentral. Kasus polidaktili juga terjadi di Jambi, namun data tentang kasus polidaktili dan pola pewarisannya masih terbatas. Penelitian ini bertujuan mendeskripsikan pola pewarisinan polidaktili pada beberapa kasus di wilayah Jambi. Metode yang digunakan adalah studi kasus melalui wawancara, dokumentasi, dan observasi langsung terhadap individu yang mengalami polidaktili. Data dianalisis untuk menentukan pola pewarisinan berdasarkan kemunculannya pada generasi berikutnya. Hasil penelitian menunjukkan ditemukan tipe polidaktili preaksial dan postaksial. Temuan ini menunjukkan bahwa alel penyebab polidaktili dapat diwariskan secara *de novo* dan baru muncul pada generasi tertentu.

Kata Kunci : Polidaktili, pewarisinan sifat, wilayah Jambi

PENDAHULUAN

Salah satu kelainan genetik yang bisa terjadi pada manusia adalah polidaktili, yaitu suatu kondisi bawaan ketika seseorang memiliki jari tambahan akibat gangguan pembentukan saat janin berkembang. Jari tambahan bisa muncul di dekat ibu jari, kelingking, atau di antara jari lainnya, dan kadang tidak berfungsi dengan baik. Polidaktili kadang muncul bersama sindaktili (jari menyatu), atau yang sering disebut polisindaktili. Beberapa faktor yang mengakibatkan munculnya kelainan ini yaitu faktor keturunan, atau faktor lain seperti paparan asap rokok saat kehamilan (Nabila et al., 2017).

Kelainan polidaktili biasanya muncul pada awal kehamilan, terutama trimester pertama saat organ mulai terbentuk. Gangguan pada perkembangan embrio sejak tahap awal dapat

menyebabkan pembentukan organ yang tidak normal. Gangguan kecil pada tahapan pembentukan organ bisa menimbulkan kelainan permanen pada tubuh (Zenita *et al.*, 2024). Polidaktili dan sindaktili yang merupakan kelainan bawaan akibat gangguan pembentukan embrio, dapat muncul karena faktor genetik, lingkungan, atau kombinasi keduanya (Simangunsong & Atifah, 2024).

Polidaktili merupakan kelainan bawaan yang memperlihatkan variasi bentuk dan mekanisme genetik yang kompleks. Kelainan ini dapat muncul sebagai kondisi tunggal maupun bagian dari sindrom, dengan bentuk umum berupa polidaktili preaksial (jari tambahan di sisi jempol kaki atau ibu jari tangan) dan postaksial (jari tambahan di sisi ulnaris/kelingking tangan atau kaki), serta bentuk langka seperti polidaktili sentral dan *mirror image* (Ahmad *et al.*, 2022). Polidaktili postaksial biasanya diwariskan secara autosomal dominan bila non-sindromik, sedangkan bila sindromik cenderung autosomal resesif. Radiografi menunjukkan duplikasi ibu jari dengan dua falang proksimal tambahan (Hariantana Hamid & Padmasari, 2024).

Pembentukan jari dikendalikan oleh pusat sinyal AER, ZPA melalui SHH, serta ektoderm *non-ridge* (Xie *et al.*, 2021). Secara genetik, polidaktili dapat dipengaruhi gen dominan (Wahyuni, 2019), pola pewarisan autosomal dominan atau resesif (Comer *et al.*, 2018; Arsal *et al.*, 2018). Polidaktili juga dapat dipengaruhi mutasi pada gen seperti *SHH*, *LMBR1*, *GLI3*, *ZNF141*, dan *CPLANE1*. Peran faktor epigenetik dan lingkungan menambah keragaman fenotip yang muncul (Simangunsong & Atifah, 2022; Kyriazis *et al.*, 2023; Bubshait, 2022). Kompleksitas ini menunjukkan pentingnya pemahaman menyeluruh untuk mendukung diagnosis dan konseling genetik. Kasus klinis menunjukkan bahwa polidaktili juga dapat muncul dalam bentuk ekstrem, seperti mirror foot yang memperlihatkan duplikasi jari menyerupai bayangan cermin di sisi medial (Sananta *et al.*, 2022). Temuan mutasi pada *GLI3* dan *TBX5* mengindikasikan potensi terkaitnya kelainan ekstrem anggota gerak dengan risiko gangguan sistemik seperti kelainan jantung (Samra *et al.*, 2016; Leonardi *et al.*, 2025). Sindrom genetik langka Laurence-Moon-Bardet-Biedl (SLMBB) merupakan kelainan autosomal resesif yang memengaruhi berbagai sistem tubuh (Pratiwi *et al.*, 2022).

Di Indonesia, kasus polidaktili telah dilaporkan di berbagai daerah. Salah satunya di Bali, seorang anak mengalami polidaktili tipe Wassel IV pada ibu jari sehingga jari terbelah dua dan memerlukan operasi rekonstruktif (Subarno & Ikhsan, 2020). Kasus lain adalah *mirror image polydactyly* pada bayi perempuan berusia tiga bulan dengan sepuluh jari di satu kaki (Sitorus *et al.*, 2024). Selain itu, seorang bayi laki-laki delapan bulan juga memiliki polidaktili postaksial dan sindaktili, dengan mutasi pada gen *GLI3* dan *TBX5*, serta pola pewarisan autosomal dominan (Rac

et al., 2019). Artikel ini dibuat bertujuan memperdalam pemahaman mengenai polidaktili yang juga terjadi di Jambi. Berdasarkan observasi, kondisi ini belum banyak mendapat perhatian medis maupun publik.

Penelitian ini didasari oleh munculnya polidaktili merupakan kelainan genetik yang memiliki pola pewarisan kompleks dan variasi bentuk yang dipengaruhi faktor genetik maupun lingkungan. Data mengenai polidaktili, pola pewarisan dalam keluarga, dan faktor risiko lokal yang berperan dalam peristiwa polidaktili di wilayah Jambi masih terbatas. Akibatnya, belum diketahui apakah kasus polidaktili di Jambi mengikuti pola autosomal dominan, resesif, atau muncul akibat mutasi baru. Kekosongan informasi ini menjadikan penelitian tentang penurunan sifat polidaktili penting dilakukan untuk memahami karakteristik kasus di daerah tersebut.

METODE PENELITIAN

Waktu dan Lokasi

Penelitian ini dilaksanakan pada bulan September hingga Oktober 2025. Penelitian dilaksanakan di Kecamatan Rimbo Ulu, Kecamatan Rimbo bujang, dan Kecamatan Batin XXIF, diprovinsi Jambi.

Metode

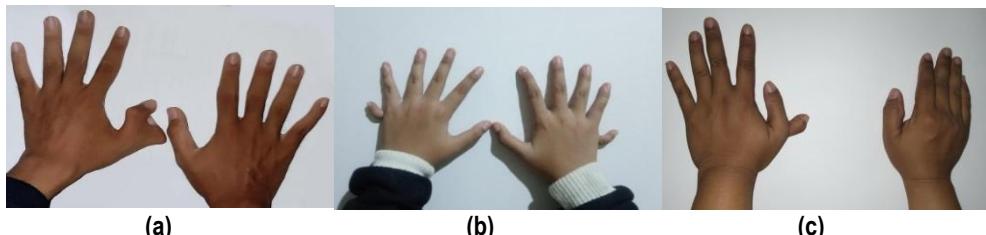
Alat yang digunakan meliputi pedoman wawancara, perangkat dokumentasi berupa kamera, serta format bagan untuk penyusunan silsilah keluarga. Pengumpulan data dilakukan melalui wawancara, dengan penentuan responden menggunakan teknik *purposive sampling*, yaitu memilih keluarga yang diketahui memiliki anggota dengan kondisi polidaktili. Terdapat tiga kasus dari tiga keluarga terpilih yang merepresentasikan variasi fenotip yang ditargetkan (preaksial dan postaksial) untuk studi pola pewarisan. Setiap keluarga ditelusuri hingga tiga generasi, menyesuaikan kelengkapan informasi silsilah yang tersedia.

Metode pemetaan silsilah keluarga dilakukan dengan mengumpulkan informasi keluarga, menggunakan simbol standar, mengelompokkan anggota keluarga berdasarkan generasi, menandai individu yang mengalami polidaktili, serta melakukan analisis terhadap pola pewarisannya. Sebelum wawancara dan observasi dilaksanakan, seluruh responden telah memberikan persetujuan sebagai informan.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Hasil penelitian menunjukkan terdapat 3 kasus polidaktili di wilayah Jambi (Gambar 1), dengan bentuk paling banyak ditemukan yaitu tipe preaksial. Bentuk ini lebih sering ditemukan

dibanding jenis lainnya. Pada preaksial, jari tambahan biasanya menyatu dengan ibu jari dan masih memiliki fungsi, sedangkan pada postaksial, jari tambahan muncul di sisi kelingking dan sering hanya berupa jaringan lunak (kadang kehitaman).

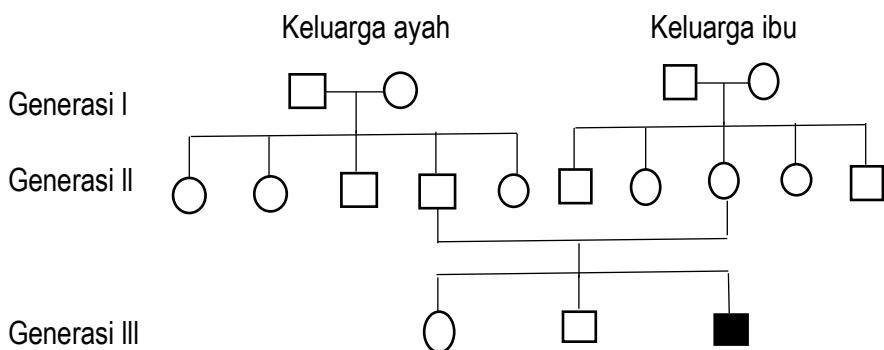


Gambar 1. Polidaktili di wilayah Jambi. (a) Polidaktili preaksial kasus A; (b) Polidaktili postaksial kasus B; (c) Polidaktili preaksial pada kasus C. (Sumber: Dokumentasi Pribadi)

Hasil studi pada 3 kasus (dari 3 keluarga), ditemukan pola yang menunjukkan bahwa polidaktili dapat diwariskan, meskipun tidak selalu tampak pada setiap generasi. Pada kasus A, ditemukan ada generasi yang mengalami kelainan polidaktili. Kakek, nenek, ayah, dan ibu dari anak yang terlahir dengan kelainan ini semuanya tidak menunjukkan adanya tanda-tanda atau gejala polidaktili secara fisik (Gambar 2). Hal ini menunjukkan bahwa tidak ada anggota keluarga dari 2 generasi sebelumnya yang mengalami kondisi polidaktili. Kasus ketika seorang anak lahir dengan polidaktili (memiliki jari tambahan), padahal kedua orang tuanya dan nenek moyangnya tidak memiliki riwayat kondisi tersebut, tidak menyalahi hukum Mendel. Prinsip dasar pewarisan sifat Mendel tetap berlaku, namun dalam genetika modern diketahui bahwa pewarisan sifat manusia jauh lebih kompleks. Kompleksitas ini disebabkan oleh interaksi berbagai gen, lingkungan, serta kemungkinan munculnya mutasi baru pada individu tertentu (Bubshait, 2022). Fenomena mutasi spontan (*de novo*) merupakan salah satu penjelasan ilmiah mengapa suatu sifat baru dapat muncul tanpa adanya riwayat keluarga.

Studi sebelumnya oleh Potuijt *et al.* (2020) menunjukkan bahwa individu yang secara fisik terlihat normal ternyata tetap membawa varian gen penyebab polidaktili, namun ekspresinya sangat ringan atau bersifat subklinis sehingga tidak terdeteksi tanpa pemeriksaan radiologis atau klinis mendalam. Hal tersebut juga dapat disebabkan karena individu mengalami segregasi (pemisahan) secara autosomal dominan dengan ekspresi yang bervariasi dan penetransi yang tidak lengkap (Malik, 2014). Pola pewarisan autosomal dominan muncul ketika individu mewarisi setidaknya satu alel dominan gen penyebab gangguan. Pola pewarisan resesif juga dapat menjadi penyebab diturunkannya polidaktili, apabila kedua orang tuanya memiliki gen pembawa polidaktili. Fenomena tidak munculnya polidaktili pada orang tua pada kasus A bukan berarti gennya hilang,

tetapi bisa saja sifatnya tidak terekspresi sepenuhnya pada generasi tertentu sebelum muncul kembali di generasi berikutnya.



Gambar 2. Kasus A

Keterangan :

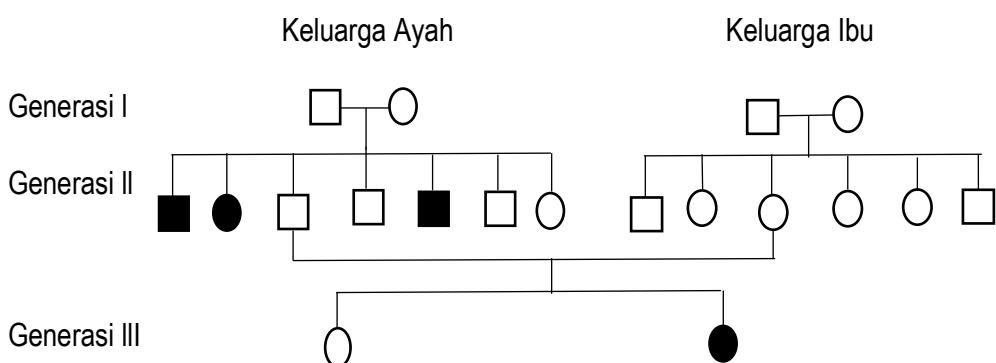
= Laki-laki

= Perempuan

■ = Laki-laki penderita polidaktili

= Perempuan penderita polidaktili

Pada kasus B menunjukkan tipe polidaktili dengan tipe postaksial atau terjadi penambahan jari berada pada jari kelingking (Ahmad *et al.*, 2022). Pola ini sangat mungkin merupakan pewarisan secara autosomal dominan, di mana individu dapat menjadi pembawa sifat tanpa mengalami kondisi tersebut secara fisik. Keberadaan gen pembawa dalam diri orang tua yang tampak normal secara fenotipik tetap dapat menghasilkan anak yang mengalami kelainan apabila kedua orang tua mewariskan gen tersebut secara bersamaan. Hal ini menegaskan pentingnya riwayat keluarga yang mendalam dalam mengevaluasi risiko genetik (Pradhan, 2024).



Gambar 3. Kasus B

Keterangan :

= Laki-laki

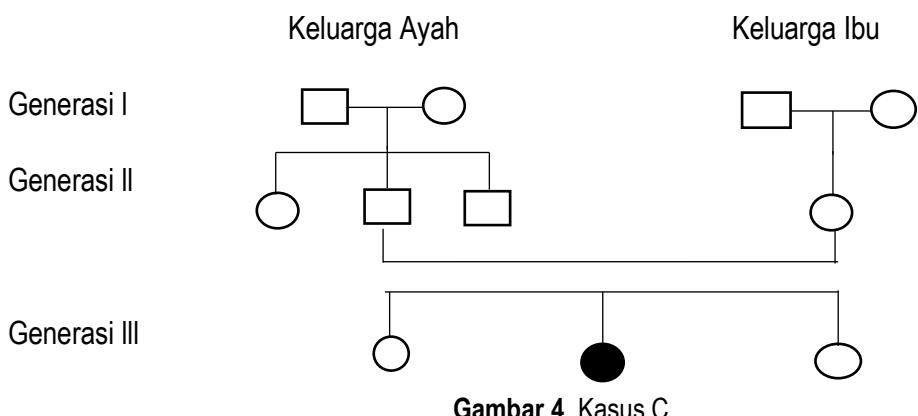
= Perempuan

 = Laki-laki penderita polidaktili

● = Perempuan penderita polidaktili

Pada kasus C ditemukan pola yang hampir serupa dengan kasus A. Pada kasus C memiliki tipe polidaktili dengan tipe preaksial dapat diartikan bahwa penambahan jari berada pada jari jempol (Ahmad *et al.*, 2022). Dalam keluarga ini, baik ayah, ibu, maupun kakek dan nenek tidak memiliki tanda-tanda polidaktili. Namun, salah satu anak mereka terlahir dengan jari tambahan. Sama seperti dua kasus sebelumnya, kondisi ini juga dapat terjadi karena polidaktili dapat diwariskan secara autosomal dominan dengan penetrasi tidak lengkap, sehingga beberapa pembawa gen tidak menunjukkan fenotip tetapi dapat muncul pada keturunan selanjutnya (Campos *et al*, 2020). Tidak menutup kemungkinan juga bahwa kedua orang tua adalah pembawa sifat (pola pewarisan autosomal resesif), meskipun tidak menunjukkan tanda-tanda fisik.

Seorang anak yang terlahir dengan polidaktili meskipun tidak ada riwayat serupa pada orang tua maupun leluhurnya tetap sesuai dengan prinsip pewarisan Mendel. Hukum tersebut tidak dilanggar, melainkan dijelaskan melalui konsep genetika modern yang lebih kompleks. Kompleksitas ini mencakup interaksi antara berbagai gen, faktor lingkungan, serta kemungkinan terjadinya mutasi baru pada individu tertentu (Bubshait, 2022).



Keterangan :

Ketiga data tersebut menggambarkan bahwa kondisi polidaktili dapat muncul pada anak meskipun tidak ada anggota keluarga inti yang secara jelas mengalami kelainan tersebut. Dalam beberapa kasus, gen pembawa sifat mungkin tetap diwariskan secara carrier dari satu generasi ke generasi berikutnya tanpa disadari (Potuijt *et al.*, 2020). Oleh karena itu, pemetaan silsilah keluarga dan analisis genetik sangat penting dalam memahami pola pewarisan sifat ini. Informasi seperti riwayat kesehatan dari generasi sebelumnya, termasuk kakek, nenek, bahkan hingga buyut, dapat

menjadi petunjuk penting dalam menelusuri asal mula dan risiko munculnya polidaktili pada keturunan berikutnya (Mustami & Muthiadin, 2021).

Pola polidaktili di Jambi menunjukkan keragaman manifestasi antar keluarga dengan pola dominan, dengan variasi jumlah jari tambahan dan adanya riwayat kekerabatan sehingga menggambarkan keterlibatan faktor genetik dan lingkungan. Pola heterogen seperti ini juga tampak pada wilayah lain di Indonesia seperti studi di RSUP Dr. Mohammad Hoesin dan RSAD A. K. Gani Palembang melaporkan bahwa polidaktili muncul bersamaan dengan kelainan kongenital lain serta menunjukkan hubungan dengan faktor prenatal seperti riwayat merokok ibu hamil, sehingga kejadian tidak mengikuti pola tunggal dan dipengaruhi faktor multifaktorial kecil (Nabila *et al.*, 2017).

Pembentukan jari dikendalikan oleh pusat sinyal AER, ZPA melalui SHH, serta ektoderm non-ridge (Xie *et al.*, 2021). Secara genetik, polidaktili dapat dipengaruhi gen dominan P (Wahyuni, 2019). pola pewarisan autosomal dominan atau resesif serta mutasi pada gen seperti SHH, LMBR1, GLI3, ZNF141, dan CPLANE1. Peran faktor epigenetik dan lingkungan menambah keragaman fenotip yang muncul Kompleksitas ini menunjukkan pentingnya pemahaman menyeluruh untuk mendukung diagnosis dan konseling genetik (Simangunsong & Atifah, 2022; Kyriazis *et al.*, 2023; Bubshait, 2022).

KESIMPULAN

Berdasarkan studi kasus pada tiga keluarga di Provinsi Jambi, ditemukan adanya variasi fenotipe polidaktili yang meliputi tipe preaksial dan postaksial. Pola pewarisan sifat polidaktili pada ketiga kasus bersifat kompleks dan tidak selalu terlihat langsung pada orang tua. Analisis tiga sampel keluarga menunjukkan bahwa polidaktili dapat muncul meskipun tidak terdapat riwayat pada 2 generasi sebelumnya. Secara keseluruhan, temuan ini menunjukkan bahwa alel penyebab polidaktili dapat diwariskan secara *de novo* dan baru muncul pada generasi tertentu, sehingga pola penurunannya bersifat kompleks dan dipengaruhi oleh faktor genetik, variabilitas ekspresi, serta mutasi spontan.

REFERENSI

- Ahmad, Z., Liaqat, R., Palander, O., Bilal, M., Zeb, S., Khan, M. J., & Umair, M. (2022). Genetic overview of postaxial polydactyly : Updated classification. *Clinical genetics*, 103(1), 3-15. <https://doi.org/10.1111/cge.14224>
- Arsal, A. F. (2018). *Genetika I: Arif Memahami Kehidupan*. Makassar: Badan Penerbit UNM.
- Bubshait, D. K. (2022). A review of polydactyly and its inheritance: Connecting the dots. *Medicine (United States)*, 101(50), E32060. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000032060>
- Campos, PA., Fernandez, ML., Belicka, PS., Catalina LC. (2020). Heterozygous pathogenic

- variants in GLI1 are common finding in isolated postaxial polydactyly A/B. *Human Mutation Journal* 41 (1) : 265-276 10.1002/humu.23921
- Comer, G. C., Potter, M., & Ladd, A. L. (2018). Polydactyly of the Hand. *Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*, 26(3), 75–82. <https://doi.org/10.5435/JAAOS-D-16-00139>
- Hamid, S. (2005). Globalisasi Ekonomi dan Tekanan Ideologi Ekonomi Liberal. *Jurnal Ketahanan Nasional*, 10(3), 15–30.
- Hariantana Hamid, A. R. R., & Padmasari, T. A. (2024). Polydactyly of Thumb – Wassel Type Iv: a Case Report. *Jurnal Abdimas Bina Bangsa*, 5(2), 1167–1174. <https://doi.org/10.46306/jabb.v5i2.1202>
- 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, S., 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>
- Malik, S. (2014). Polydactyly: phenotypes, genetics and classification. *Clin Genet*, 85, 203–212. DOI: [10.1111/cge.12276](https://doi.org/10.1111/cge.12276)
- Mustami, M. K., & Muthiadin, C. (2021). *Konsep Dasar Pewarisan Gen Pada Manusia Disertai Hasil Riset dan Analisis Resiko Mendel*. Makassar: Alauddin University Press.
- Nabila, E., Nita, S., & Larasati, V. (2017). Faktor risiko sindaktili dan prodaktili pada pasien rawat inap dan rawat jalan di instalasi bedah RSUP Dr. Mohammad Hoesin dan RSAD Dr. A. K. Gani periode 1 Januari 2013 - 30 Juni 2017. *Majalah Kedokteran Sriwijaya*, 3, 1–9.
- Potuijt, J. W. P., Hoogeboom, J., De Graaff, E., Van Nieuwenhoven, C. A., & Galjaard, R. J. H. (2020). Variable expression of subclinical phenotypes instead of reduced penetrance in families with mild triphalangeal thumb phenotypes. *Journal of Medical Genetics*, 57(10), 660–663. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2019-106685>
- Pradhan, N. (2024). Postaxial polydactyly of the bilateral hand in toddler: Case report and literature review. *SAGE Open Medical Case Reports*, 12, 1–5. <https://doi.org/10.1177/2050313X241251244>
- Pratiwi, I. G., Ekayani, N. P. K., & Fitriani, E. (2022). Studi kasus: asuhan kebidanan neonatus pada bayi ny. n dengan kelainan kongenital labiopalatoschizis, polidaktili disertai asfisika berat. *Indonesian Health Issue*, 1(2), 207–216.
- Rac, M. W. F., McKinney, J., & Gandhi, M. (2019). Polydactyly. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 221(6), B13–B15. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2019.09.023>
- Samra, S., Bourne, D., Beckett, J., Matthew, M., & Thomson, J. G. (2016). Decision-making and Management of Ulnar Polydactyly of the Newborn: Outcomes and Satisfaction. *The Journal of Hand Surgery Asian-Pacific Volume*, 21(3), 313–320. <https://doi.org/10.1142/S2424835516500272>
- Sananta, P., Sahdiniar, F. F., & Siahaan, L. D. (2022). The management of mirror foot polydactyly: A case report. *International Journal of Surgery Case Reports*, 91, 106780.

- <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2022.106780>
- Simangunsong, D., & Atifah, Y. (2022). Analisis Penderita Polidaktili atau Kelainan Kongenital pada Jari (Review Artikel). *Prosiding SEMNAS B/O*, 883–888.
- Sitorus, G. Y. J., Putra, T. N., Ikhsan, M., & Jannah, S. M. (2024). Mirror foot : a case report of rare ten toes polydactyly. *Journal of International Surgery and Clinical Medicine*, 4(1), 18–20.
<https://doi.org/10.51559/jiscm.v4i1.36>
- Subarno, S. D., & Ikhsan, M. I. I. (2020). Polydactyly Of The Foot Repair With Circumferential Racquet-Shaped Incision Technique And Collateral Ligament Reconstruction: Case Report And Literature Reviews. *Jurnal Plastik Rekonstruksi*, 6(2), 266–269.
<https://doi.org/10.14228/jpr.v6i2.282>
- Wahyuni, S. (2019). *Genetika Molekuler*. Lhokseumawe: Universitas Malikussaleh Press (Unimal Press).
- Xie, P., Yuan, F.-Q., Zhou, H.-H., Li, X., & Liu, Z.-Q. (2021). The molecular genetics related to polydactyly: an updated review. *Pharmacogenomics Research and Personalized Medicine*.
<https://doi.org/10.21037/prpm-20-2>
- Zenita, R., Nevita Wati, D., & Atifah, Y. (2024). Literature review: Kelainan kongenital polidaktili pada bayi. *Prosiding Seminar Nasional Biologi*, 4(1), 258–265.