

**ASPEK GENETIKA WARAN KULIT
KELOMPOK KOMUNITAS *TO BALO* DI SULAWESI SELATAN**

**GENETIC ASPECT OF SKIN COLOUR ON
TO BALO COMMUNITY IN SOUTH SULAWESI**

Andi Arfan Sabran¹, Rosana Agus¹, Mochammad Hatta²

¹Departemen Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam,
Universitas Hasanuddin, Makassar, Indonesia

²Fakultas Kedokteran, Universitas Hasanuddin, Makassar, Indonesia

arfansabran@gmail.com

Abstrak

To Balo adalah sebutan untuk satu komunitas masyarakat di Sulawesi Selatan yang memiliki kondisi hipopigmentasi khas pada kulitnya. Hipopigmentasi diduga *piebaldism* menimbulkan stereotype negatif pada kelompok masyarakat tersebut. Tujuan penelitian ini adalah untuk analisa pedigree guna melihat aspek genetika karakter warna kulit pada komunitas *To Balo*. Dari hasil analisa pedigree ditemukan bahwa pola pewarisan sifat hipopigmentasi pada masyarakat *To Balo* adalah dominan autosom. Hal ini serupa dengan pola pewarisan sifat pada *piebaldism*.

Kata Kunci : *To Balo*, *piebaldism*, analisis pedigree

Abstract

To Balo is a small community in South Sulawesi. Some of member of the community has hipopigmentation skin condition like *piebaldism*, it causes a big negative impact to its community. The aim of the research is to analyse its pedigree to discribe the genetic aspect of the skin colour on *To Balo* community. Base on the pedegree analysis, we found that *ballo* is caused by autosomal dominant gene. It similar like *piebaldism* character.

Keyword: *To Balo*, *piebaldism*, analisis pedigree

Pendahuluan

Piebaldism merupakan suatu kelainan genetik autosomal dominan dari perkembangan melanosit. Kelainan yang ditimbulkan berupa belang putih turunan atau multipel simetris hipopigmentasi ataupun depigmentasi makula. Karakter dari *piebaldism* berupa bidang konginetal pada kulit dan rambut yang kekurangan pigmen, utamanya dahi, dada bagian tengah dan perut, serta bagian ekstremitas tubuh. Di Sulawesi Selatan ditemukan kasus diduga *piebaldism* yang belum terdiagnosa oleh ahli dermatologi sebelumnya. Mereka –orang yang hidup dengan depigmentasi kulit diduga *piebaldism*– di Sulawesi Selatan disebut sebagai *To Balo*. Beberapa peneliti menyebut komunitas tersebut sebagai *To Bentong* atau orang yang berbahasa bentong. Ditemukan ada tiga lokasi penyebaran mereka di Sulawesi Selatan dengan populasi sekitar empat puluh orang *balo* yang berasal dari dua keluarga besar yang tidak memiliki pertalian genetik. Dampak sosial berupa *stereotype* sebagai manusia kutukan disebabkan karena kelainan warna kulit mereka yang hingga kini belum terdiagnosa dengan baik. Hal ini sangat merugikan kehidupan sosial mereka.

Implikasi psikologis dapat terjadi pada pasien *piebaldism* seperti halnya pada *vitiligo*, implikasi sosial (terutama pada mereka yang memiliki kulit berwarna coklat, hitam atau berkulit putih) dapat menjadi malapetaka psikososial. Kelainan hipopigmentasi seperti *vitiligo* dapat memberikan pengaruh utama secara pribadi seperti perasaan stres, malu, kesadaran dan kepercayaan diri yang rendah. Beberapa penderita mengeluh, kelainan tersebut dapat mempengaruhi hubungan seksual. Bahkan untuk kasus yang terjadi di Sulawesi Selatan, kelainan hipopigmentasi tersebut dikaitkan erat dengan mitos “manusia kutukan” kepada para penderita dan keluarganya sehingga terjadi dampak sosial berupa diskriminasi dan ketidakadilan sosial pada komunitas tersebut.

Banyak yang sering menyamakan antara *piebaldism* dan *vitiligo*, sehingga penderita *vitiligo* (yang pada dasarnya memang lebih banyak) pun sering dikategorikan sebagai *To Balo* di Sulawesi Selatan. *Vitiligo* biasanya tidak timbul sejak lahir dan memiliki bentuk serta distribusi yang berbeda dengan *piebaldism* yaitu sering disertai dengan *white forelock* dan adanya daerah berpigmen normal di dalam daerah yang mengalami hipomelanosis. *Piebaldism* terjadi karena hilangnya melanosit pada kulit maupun folikel rambut yang disebabkan oleh mutasi *KIT* proto-onkogen. Pada tahun 1991, Lutz Giebel dan R. Spritz menyimpulkan bahwa mutasi pada gen *KIT* ekson 13 kodon 664 merupakan penyebab dari *piebaldism*. Pada tahun 2001, Richard dkk. melaporkan adanya 14 titik mutasi yaitu 9 delesi, 2 nukleotida menyambung, dan 3 insersi pada gen *KIT* yang dipercaya sebagai mutasi penyebab *piebaldism*. Sementara di tahun 2004, Murakami dkk. melaporkan telah menemukan 6 titik mutasi baru gen *KIT* pada pasien *piebaldism*.

Penelitian ini bertujuan untuk analisa pedigree anggota komunitas “*To Balo*” guna melihat aspek genetika pada komunitas tersebut apakah ada kesesuaian aspek genetik hipopigmentasi dengan *piebaldism*.

Metode Penelitian

Penelitian ini menggunakan metode survey penelusuran keluarga komunitas *To Balo* untuk kemudian disusun menjadi pedigree. Selain itu, dilakukan juga pengambilan gambar untuk merekam karakter depigmentasi yang terjadi.

Pembuatan pedigree dilakukan dengan menelusuri jejak garis keturunan dalam satu keluarga sebanyak lima sampai enam generasi. Penelusuran ini dilakukan pada keluarga yang berdomisili di Desa Bulo-Bulo Kabupaten Barru, Kota Makassar, dan Desa Malakaji Kabupaten Jeneponto.

Hasil dan Pembahasan

1. Depigmentasi pada Anggota Komunitas *To Balo*

Berikut beberapa hasil pemotretan anggota komunitas *To Balo* baik yang memiliki sifat *balo* maupun tidak.



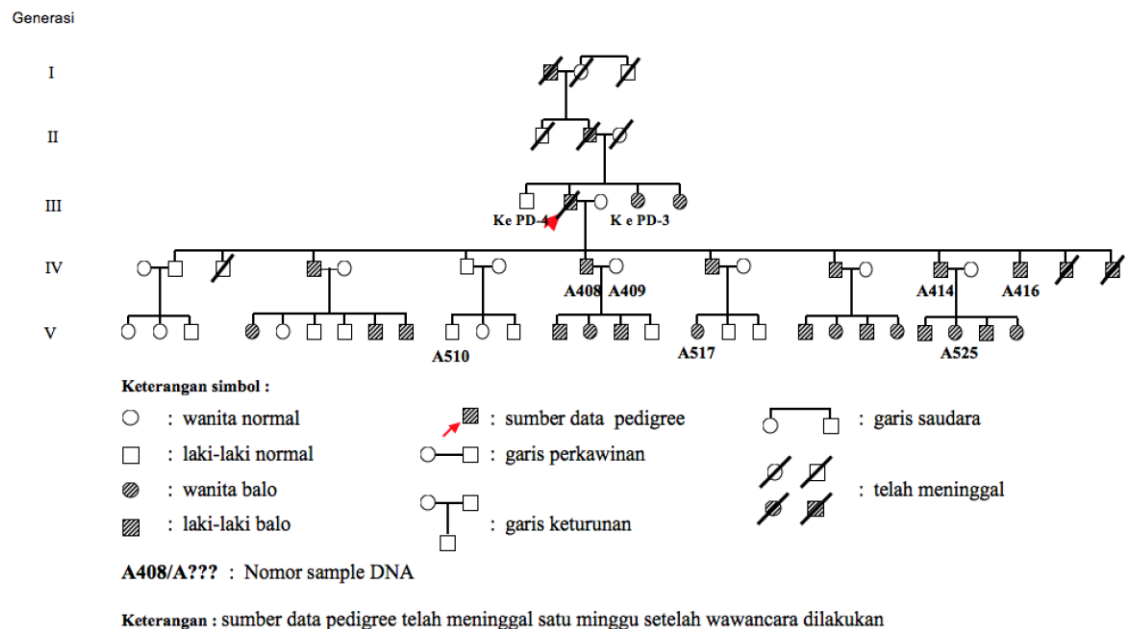
Gambar 1. Foto satu keluarga *balo* di Kabupaten Barru. Ayah berkulit *balo* (tidak ada di dalam foto) dan ibunya berkulit normal. Dua anak memiliki warna kulit normal dan dua anak lainnya memiliki sifat *balo*.



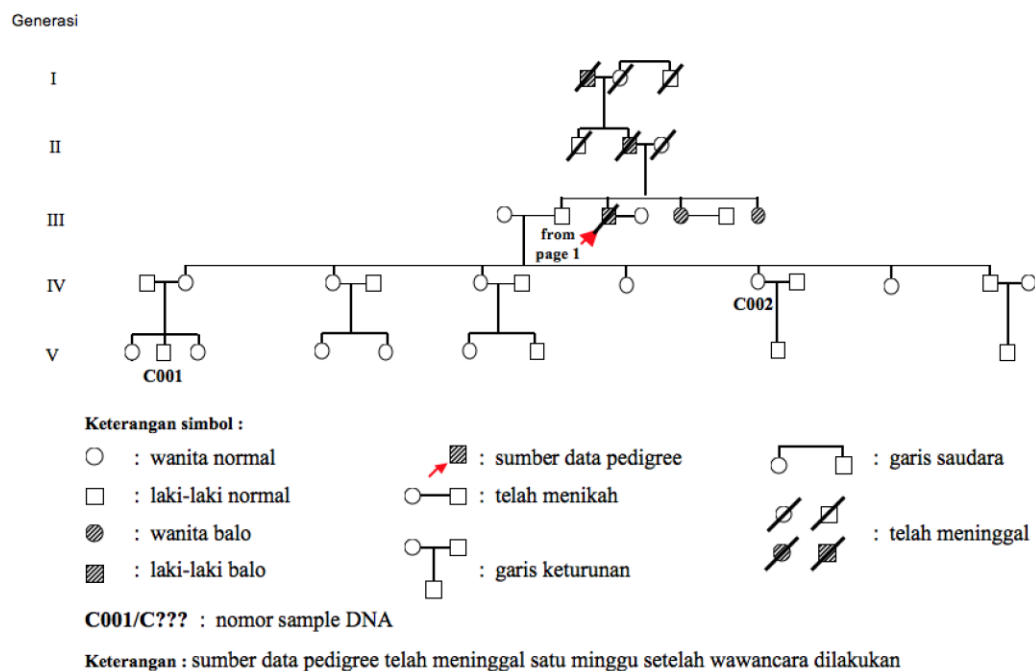
Gambar 2. Foto *close-up* bagian depigmentasi *white forelock* (i), lengan bagian bawah (ii), dan dapa kaki hingga pergelangan kaki. (iii)

2. Pedigree

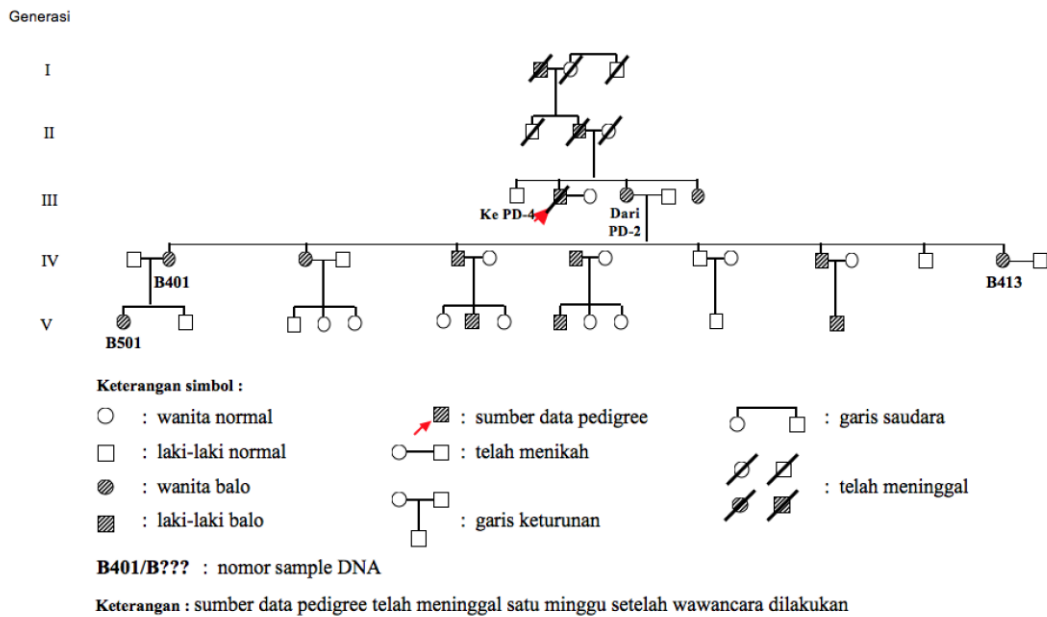
Hasil penelusuran garis keturunan dalam bentuk *pedigree* keluarga di Kabupaten Barru dapat dilihat pada pedigree berikut:



Gambar 3. Pedigree keluarga komunitas *To Balo* di Kabupaten Barru

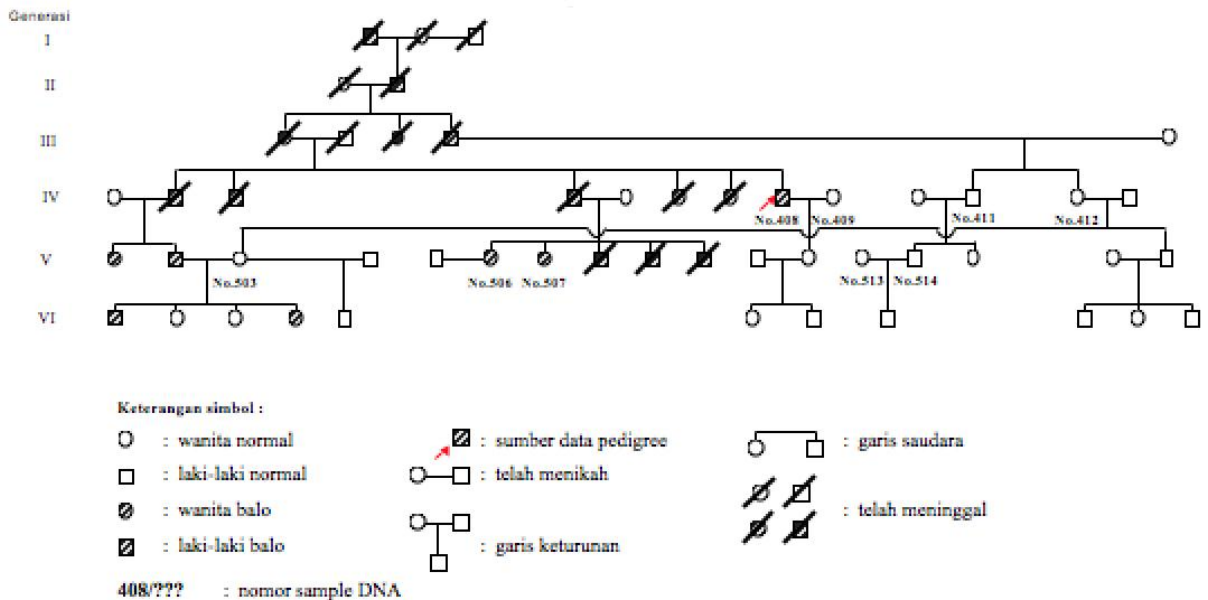


Gambar 4. Pedigree keluarga komunitas *To Balo* di Kabupaten Barru.



Gambar 5. Pedigree keluarga komunitas *To Balo* di Kabupaten Barru.

Hasil penelusuran garis keturunan dalam bentuk *pedigree* keluarga di Kabupaten Jeneponto dapat dilihat pada pedigree berikut:



Gambar 6. Pedigree keluarga komunitas *To Balo* di Kabupaten Jeneponto.

2. Pembahasan

Dari gambar di atas, dapat dilihat adanya daerah depigmentasi *white forelock* dan kulit putih pada dahi. Depigmentasi ditemukan pada lengan bawah dan depigmentasi lebih luas ditemukan pula pada paha hingga pergelangan kaki. Selain itu, depigmentasi juga terjadi pada wilayah abdomen. Tidak ditemukan hiperpigmentasi pada tepi bercak-bercak kulit yang mengalami hipopigmentasi. Hasil analisa pada pedigree keluarga *To Balo* baik yang berdomisili di Kabupaten Barru maupun yang ada di Kabupaten Jeneponto telah dapat menjelaskan bahwa kelainan warna kulit yang dialami oleh *To Balo* ini merupakan kelainan yang disebabkan oleh faktor genetik. Dari pedigree tersebut, terlihat jelas bahwa sifat *balo* muncul pada setiap generasi dengan kuantitas yang hampir sama dengan generasi sebelumnya. Bahkan berdasarkan *pedigree*, dapat dijelaskan bahwa gen penyebab *balo* tersebut adalah gen dominan autosomal.

Dikatakan autosomal karena sifat *balo* terekspresi pada jenis kelamin pria maupun wanita. Sifat *balo* diturunkan oleh gen yang dominan. Hal ini terlihat jelas pada beberapa orang *balo* yang menikah dengan orang normal menghasilkan turunan yang 50% *balo* dan 50% normal. Sementara pada turunan yang telah berkulit normal, jika kawin dengan orang yang berkulit normal maka turunan yang dihasilkan akan berkulit normal pada generasi selanjutnya. Pernyataan ini sesuai dengan pola sifat yang diturunkan oleh gen dominan autosom.

Jika gen B adalah yang menurunkan sifat *balo*, maka BB dan Bb adalah yang menurunkan sifat *balo* sementara bb akan normal.

$\begin{array}{l} P_1 \quad BB \quad x \quad Bb \\ G \quad B \quad \quad B; b \\ F_1 \quad \quad BB; Bb \\ \quad \quad 100 \% \text{ balo} \end{array}$	$\begin{array}{l} P_1 \quad Bb \quad x \quad Bb \\ G \quad B; b \quad \quad B; b \\ F_1 \quad BB \quad Bb \quad bb \\ \quad \quad 3 \text{ balo}: 1 \text{ normal} \end{array}$	$\begin{array}{l} P_1 \quad BB \quad x \quad bb \\ G \quad B \quad \quad b \\ F_1 \quad \quad Bb \\ \quad \quad 100 \% \text{ balo} \end{array}$
---	---	--

$\begin{array}{l} P_1 \quad bb \quad x \quad bb \\ G \quad b \quad \quad b \\ F_1 \quad \quad bb \\ \quad \quad 100 \% \text{ normal} \end{array}$
--

Sementara itu *piebaldism* juga merupakan kelainan genetik autosomal dominan. *Piebaldism* terjadi akibat hilangnya melanosit pada kulit dan folikel rambut sebagai akibat dari mutasi gen kit proto-onkogen. Bercak belang putih pada kulit dan rambut bersifat permanen sejak lahir. Pada *piebaldism* terdapat depigmentasi kulit pada dahi dan juga folikel rambut yang membentuk *white forelock*. Begitupun dengan depigmentasi kulit pada lengan dan paha hingga pergelangan kaki.

Kesimpulan

Terdapat kesesuaian pola penurunan sifat antara *balo* dan *piebaldism* yaitu diturunkan dari gen autosomal dominan. Ciri-ciri warna kulit *balo* dan *piebaldism* memiliki banyak kesamaan antara lain: depigmentasi yang sudah

terjadi sejak lahir, terdapat *white forelock* dan depigmentasi pada dahi, lengan, paha, betis, dan pada wilayah abdomen.

Daftar Pustaka

- Caputo R. Tadini G. **Atlas of Genodermatoses**. 1st ed. London: Taylor & Francis. 2006.
- Fox, Michael D., 2005, **Piebaldism**, E-medicine, www.emedicine.com, diakses pada bulan Januari 2007.
- Fox MD. Janniger CK. **Piebaldism**. 2009. Available from URL: <http://emedicine.medscape.com/article/1113248-overview>
- Giebel, Lutz B., Richard A. Spritz, 1991, **Mutation of The KIT (Mast/Stem Cell Growth Factor Receptor) Protooncogene in Human Piebaldism**. USA: Proc. Natl. Acad. Sci. Vol.88, pp. 8696-8699, Genetics.
- Habif, TP., 2004, **Disorder of Hypopigmentation**, Edinburg : Clinical Dermatology 4ed, Mosby.
- Hamid, A., dkk., 1995, **Studi Kondisi Kehidupan Sosial Budaya Masyarakat Terasing (To Bentong) di Desa Bulo-Bulo, Kecamatan Tanete Riaja, Kabupaten Barru Sulawesi Selatan**. Makassar : Departemen Sosial RI dan Lembaga Penelitian UNHAS.
- Hornyak TJ. **Albinism and other genetic disorders of pigmentation**. In: Wolff K, Goldsmith L, Katz S, Gilchrest B, Paller A, Leffell D, editors. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. 7th ed. New York: McGraw-Hill; 2008. p. 608–16.
- James W. Berger TG. Elson DM. **Andrew's disease of the skin clinical dermatology**. 10th ed. Canada: Sauders Elsevier Company. 2006.
- Murakami, dkk. 2004. **New KIT Mutation in Patients with Piebaldism**, J. Dermatol Sci. 2004 Jun;35(1):29-33
- Paller AS. Mancini AJ. Hurwitz **clinical pediatric dermatology**. 3rd ed. China: Sauders Elsevier Company; 2006.
- Spritz RA. **Molecular Basis of Human Piebaldism**. The J of Inv Dermatol 1994; 103(5): 137–9S.
- Splitz JL. **Genodermatoses a clinical guide to genetic skin disorder**. 2^{sd}ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins. 2005.