

# Genome-Wide Association Study (GWAS) Fenotipe Kerutan Wajah sebagai Penanda Penuaan Kulit pada Populasi Perempuan Dewasa = Genome-Wide Association Study (GWAS) of Facial Wrinkle as Skin Aging Marker in Adult Female Population

Rusma Yulita, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=9999920541112&lokasi=lokal>

---

## Abstrak

Penuaan kulit dapat terjadi pada setiap individu dan menjadi suatu proses fisiologis yang tidak bisa dihindari seiring bertambahnya usia. Efek yang paling tampak sebagai penanda penuaan kulit wajah adalah kerutan yang ditandai dengan munculnya garis halus atau lekukan lebih dalam pada permukaan kulit wajah. Polimorfisme genetik dapat dijadikan sebagai penanda daerah genomik yang menjadi pembawa sifat penting pada individu. Adapun informasi mengenai hubungan antara varian gen dan fenotipe kulit terutama kerutan wajah masih sangat terbatas. Genome-wide association study (GWAS) digunakan pada penelitian ini untuk mengidentifikasi marka genetik pembentukan kerutan wajah pada populasi perempuan dewasa yang tinggal di Jakarta. Penelitian ini dilakukan secara observasional analitik. Hasil GWAS menunjukkan terdapat lima SNPs yang memiliki suggestive association level, dengan dua SNP hits teratas berada pada daerah gen ALCAM yaitu rs1044240 ( $P=9,461 \times 10^{-7}$ ) berlokasi pada daerah pengkode (varian missense) dan rs2049217 ( $P=4,047 \times 10^{-7}$ ) pada daerah intron. Berdasarkan analisis pengayaan fungsi gen diketahui bahwa ekspresi gen ALCAM pada jaringan kulit berkorelasi dengan fibroblas. Fibroblast senescence itu sendiri diketahui bermanifestasi pada penuaan kulit sebagai kerutan. Perlu dilakukan replikasi dan sampel yang lebih besar untuk memvalidasi hasil asosiasi genotipe-fenotipe kerutan serta pengayaan SNP dan gen.

.....Skin aging can occur in every individual and becomes a physiological process that cannot be avoided as people get older. The most visible effect as a marker of facial skin aging is wrinkles which are characterized by the appearance of fine lines or deeper indentations on the surface of the facial skin. Genetic polymorphisms can be used as markers of genomic regions that carry important traits in individuals. Information regarding the relationship between gene variants and skin phenotypes, especially facial wrinkles, is still very limited. Genome-wide association study (GWAS) was used in this research to identify genetic markers with the formation of facial wrinkles in adult female population living in Jakarta. This research was conducted in an analytical observational. The GWAS results showed that five SNPs had a suggestive association level, with the top two hits SNPs in the region of ALCAM gene, namely rs1044240 ( $P=9.461 \times 10^{-7}$ ) located in the coding region (missense variant) and rs2049217 ( $P=4.047 \times 10^{-7}$ ) in the intron region. Based on gene functional enrichment analysis, it is known that ALCAM gene expression in skin tissue is correlated with fibroblasts. Fibroblast senescence itself is known to manifest in skin aging as wrinkles. Replication and larger samples are needed to validate the results of the genotype-wrinkle phenotype association and also SNPs and gene enrichment.