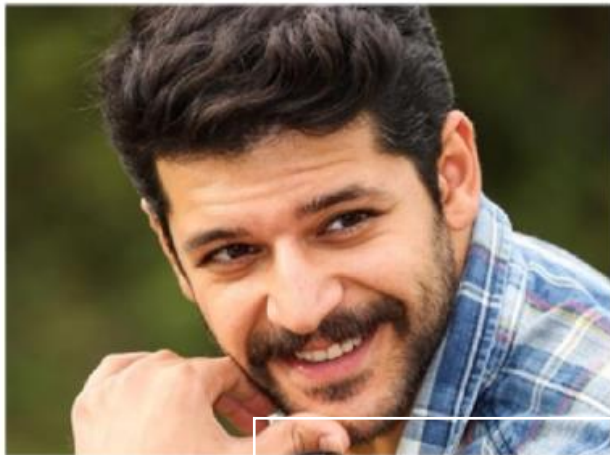




SMA Regina Pacis Jakarta



Hereditas Manusia

by Ms. Evy Anggraeny

VIDEO

- An Introduction to Human Genome

https://www.youtube.com/watch?v=jEJp7B6u_dY

- Is Height Genetics?

<https://www.youtube.com/watch?v=0cuO5OSDMbw>

- How to sequence the human genome - Mark J. Kiel

<https://www.youtube.com/watch?v=MvuYATh7Y74>

- Population Genetics

<https://www.youtube.com/watch?v=4joZpdXeS4A>

- Lesson from The Human Genome Project

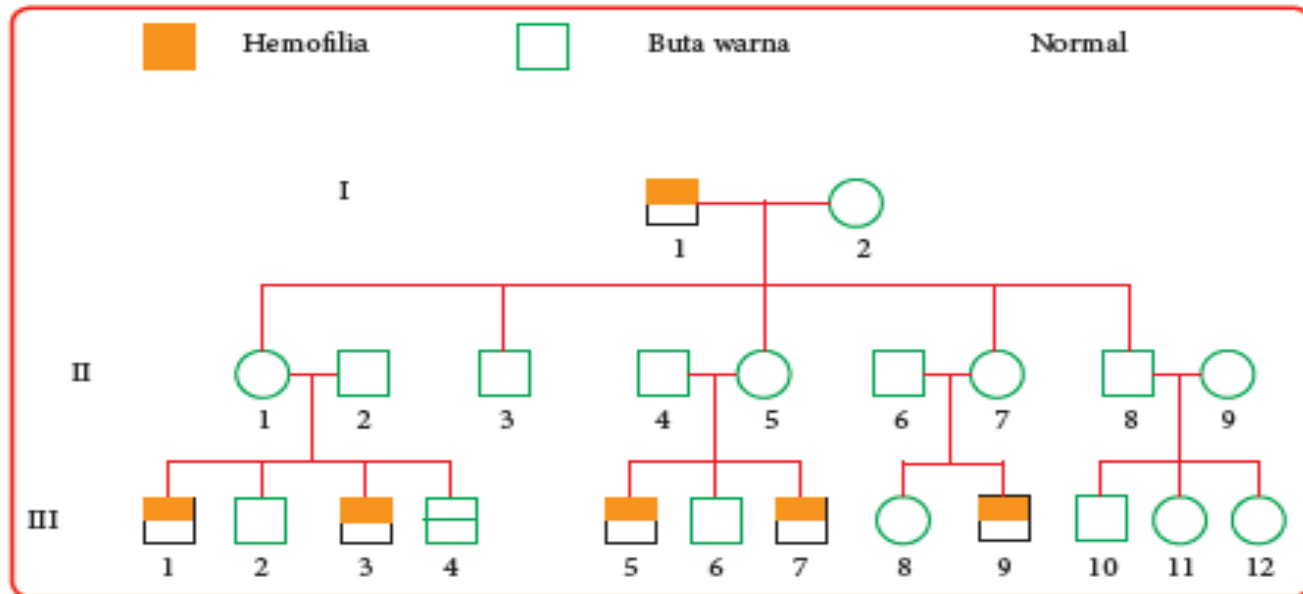
<https://www.youtube.com/watch?v=qOW5e4BgEa4>



A. Genetika dan Perbaikan Generasi Manusia

Genetika manusia dipelajari dengan menggunakan cara-cara lain, yaitu sebagai berikut.

1. *Pedigree* (peta silsilah) adalah catatan asal-usul suatu sifat dari nenek moyang hingga anak cucu selama beberapa generasi berturut-turut.



A. Genetika dan Perbaikan Generasi Manusia

2. Meneliti genetika pada hewan yang mungkin mempunyai sifat atau karakter yang dapat diterapkan pada manusia.
3. Mempelajari peristiwa penurunan sifat pada anak kembar. Pada anak kembar, sering ditemukan adanya persamaan sifat sehingga dapat dipelajari peristiwa penurunannya.

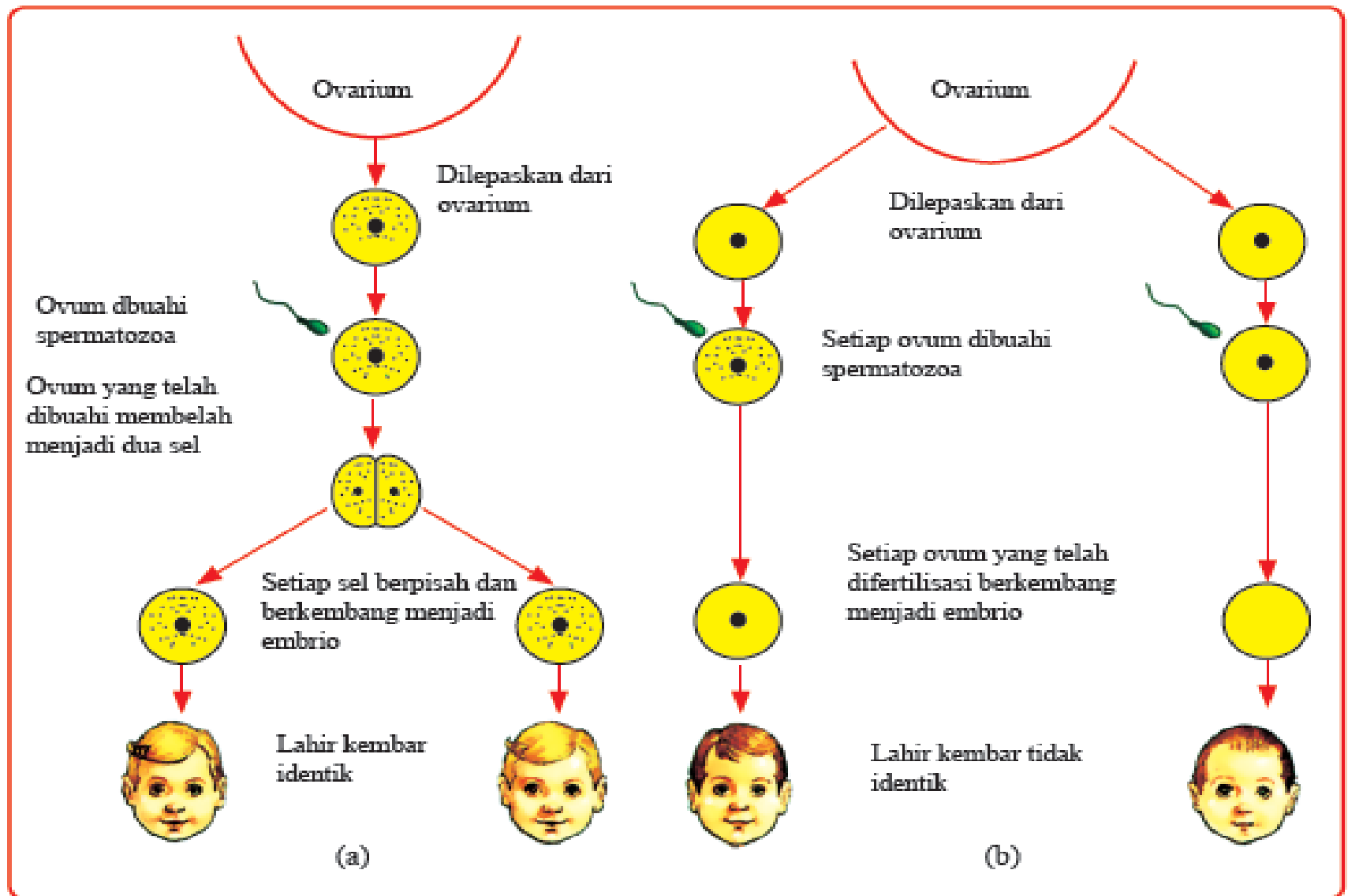


A. Genetika dan Perbaikan Generasi Manusia

Berdasarkan kejadiannya, kembar dibedakan menjadi:

- a) *Kembar identik*, yaitu individu-individunya berasal dari satu zigot (satu sel telur yang dibuahi oleh satu sel sperma).
- b) *Kembar fraterna* (kembar biasa), yaitu individu-individunya berasal dari dua zigot yang berbeda (dua sel telur dibuahi oleh dua sel sperma) sehingga sifatnya agak berbeda.

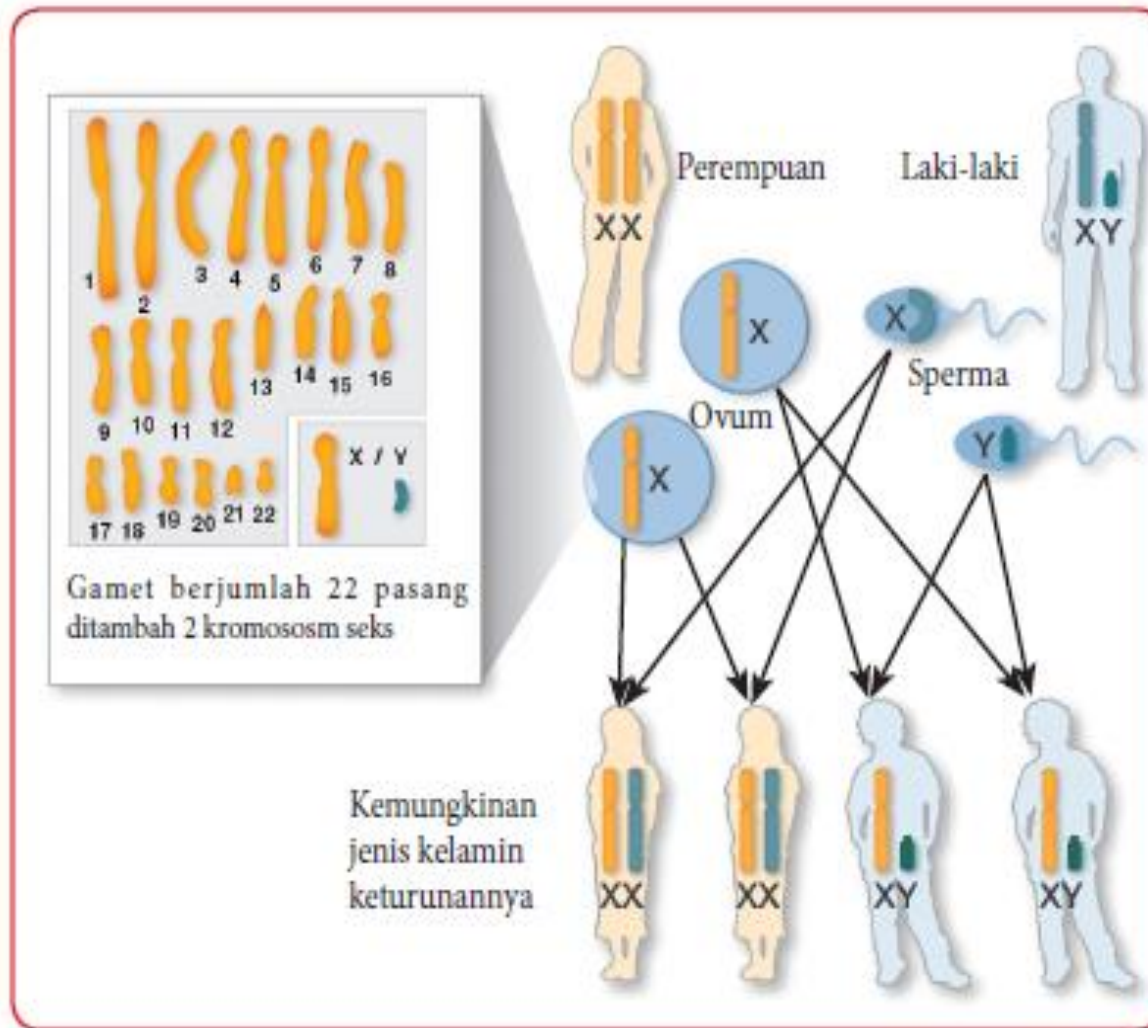




(a) Kembar identik

(b) kembar fraternal

B. Jenis Kelamin



Terjadinya anak laki-laki atau anak perempuan, tergantung pada kromosom seks pada sperma.

B. Jenis Kelamin

- Setiap sel tubuh manusia memiliki 23 pasang kromosom, yang dapat dibedakan menjadi 22 pasang autosom (kromosom tubuh) dan sepasang gonosom (kromosom seks).
- Jenis kelamin pada manusia, ditentukan oleh sepasang kromosom seks.
- Kromosom X untuk perempuan dan kromosom Y untuk laki-laki.



B. Jenis Kelamin

- Susunan kromosom sex perempuan bersifat *homogametik* (XX), sedangkan susunan kromosom seks laki-laki bersifat *heterogametik* (XY).
- Jadi, kariotipe sel tubuh perempuan adalah $22AA + XX$, dan kariotipe sel tubuh laki-laki adalah $22AA + XY$.



B. Jenis Kelamin

- Pada saat pembentukan gamet (pembelahan meiosis), seorang perempuan hanya akan menghasilkan satu macam sel gamet, yaitu kromosom X dengan kariotipe $22A + X$, sedangkan laki-laki akan menghasilkan dua macam sel gamet yang mengandung kromosom X dan kromosom Y dengan kariotipe $22A + X/Y$.
- Autosom dibagi ke dalam jumlah yang sama, yaitu 22 pasang untuk setiap gamet.



B. Jenis Kelamin

- Jenis kelamin anak, ditentukan oleh ayah karena ibu hanya menghasilkan satu macam sel gamet.
- Dengan demikian, **seorang ibu** akan memberikan jenis kromosom seks yang sama, baik kepada anak laki-laki maupun kepada anak perempuan.
- Sementara itu, **seorang ayah** akan memberikan kromosom X kepada anak perempuan dan **kromosom Y** kepada anak laki-laki.



C. Teori Kemungkinan Jenis Kelamin

- Merupakan perbandingan antara peristiwa yang diharapkan dengan yang mungkin terjadi pada kemunculan jenis kelamin dalam suatu perkawinan.
- Rumus teori kemungkinan jenis kelamin:

$$(1 + p)^n$$

Ket:

l = laki-laki = 50% = $\frac{1}{2}$

p = perempuan = 50% = $\frac{1}{2}$

n = jumlah anak yang diharapkan



C. Teori Kemungkinan Jenis Kelamin

- Penentuan rumus teori kemungkinan jenis kelamin:
 - a) $n = 1$, maka $(1 + p)^1 = 1 + p$
 - b) $n = 2$, maka $(1 + p)^2 = 1^2 + 2lp + p^2$
 - c) $n = 3$, maka $(1 + p)^3 = 1^3 + 3l^2p + 3lp^2 + p^3$
 - d) $n = 4$, maka $(1 + p)^4 = 1^4 + 4l^3p + 6l^2p^2 + 4lp^3 + p^4$
 - e) $n = 5$, maka $(1 + p)^5 = 1^5 + 5l^4p + \dots 5lp^4 + p^5$, dst
- Contoh penggunaan rumus teori kemungkinan jenis kelamin:
 - a) Jika $n = 4$ (dengan 2 laki-laki & 2 perempuan) maka rumus yang dipakai = $6l^2p^2$
 - b) Jika $n = 4$ (dengan 3 laki-laki & 1 perempuan) maka rumus yang dipakai = $4l^3p$

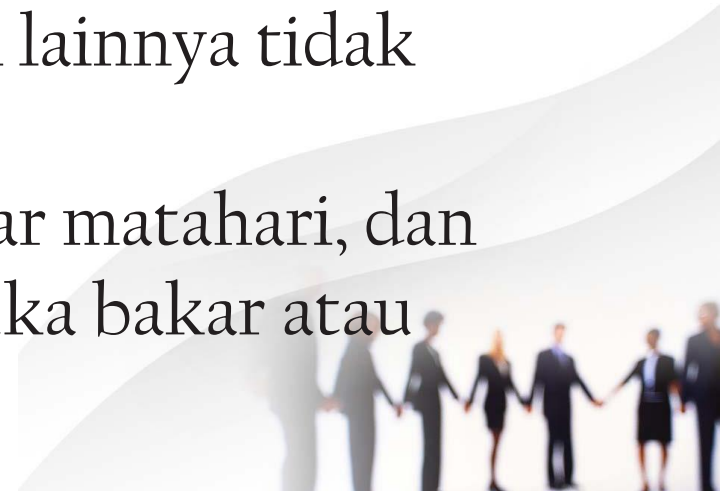
D. Kelainan dan Penyakit Menurun

Kelainan atau penyakit yang diturunkan dapat diwariskan melalui autosom maupun kromosom seks (*sex linkage* = tertaut seks).

Kelainan atau Penyakit Menurun yang Tidak Tertaut Seks

1. **Albinisme**, memiliki **ciri ciri** sebagai berikut:

- 1) Pigmentasi kulit dan organ tubuh lainnya tidak normal.
- 2) Kulit sangat sensitif terhadap sinar matahari, dan dapat menimbulkan luka mirip luka bakar atau tersiram air panas.



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

- 3) Mempunyai penglihatan yang sangat peka terhadap sumber cahaya yang kuat seperti lampu sorot dan sinar matahari.
- 4) Memiliki keterbatasan pada jarak penglihatan.



D. Kelainan dan Penyakit Menurun



(a)



(b)

Pada gambar penderita albinisme:

- a) Warna kulit dan rambut menjadi putih
- b) Penderita albino kehilangan pigmen pada iris mata



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

P:	Aa (Karier)	><	Aa (Karier)
G:	A dan a		A dan a
F:		A	a
	A	AA (Normal)	Aa (Karier)
	a	Aa (Karier)	aa (Albino)

Albinisme yang terjadi antara pasangan normal heterozigot pria dan wanita



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

Parental (P1) : ♀ aa >< ♂ AA
Albino normal
Gamet : a A
Filial (F1) : Aa (normal carrier) = 100%

Jika F1 menikah dengan orang albino maka:

Parental : ♀ Aa >< ♂ aa
Normal carrier albino
Gamet : A, a a
Filial : Aa = normal carrier = 50%
Aa = albino = 50%

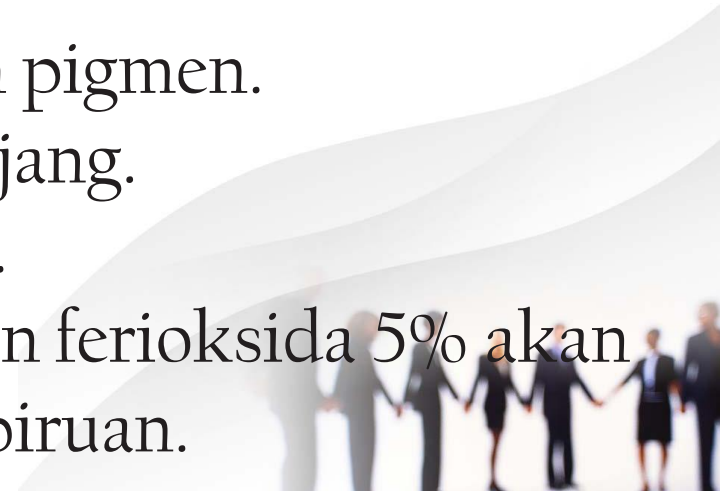
Albinisme yang terjadi dari perkawinan antarawanita albino dan pria normal.



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

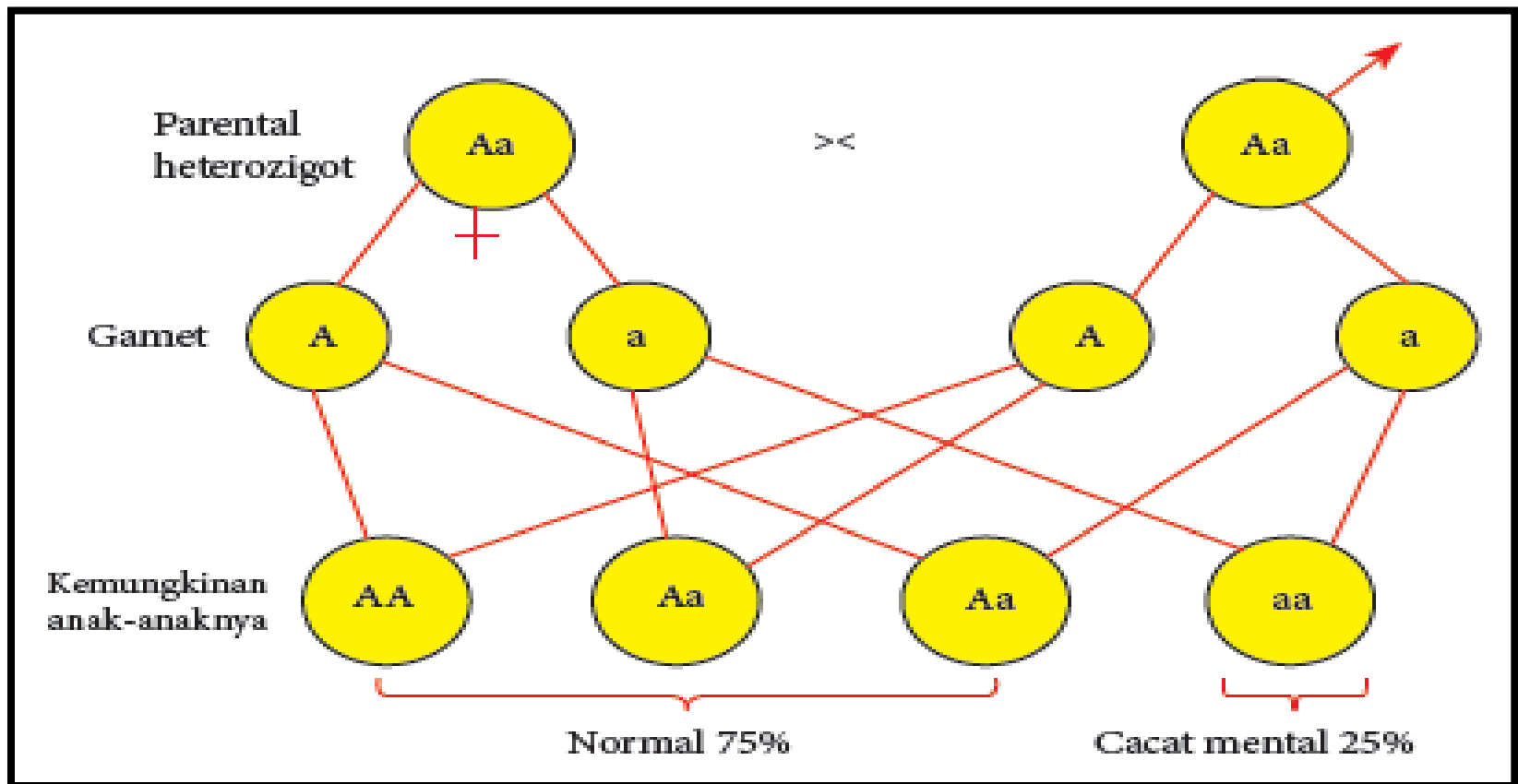
b. Gangguan Mental

- Gangguan mental terdiri atas *debil*, *imbisil*, dan *idiot*.
- Orang yang mengalami gangguan mental, antara lain mempunyai **ciri-ciri** sebagai berikut.
 - 1) Menunjukkan gejala kebodohan.
 - 2) Reaksi refleksnya lamban.
 - 3) Rambut dan kulit kekurangan pigmen.
 - 4) Umumnya tidak berumur panjang.
 - 5) Jarang mempunyai keturunan.
 - 6) Apabila urinenya diberi larutan ferioksida 5% akan menghasilkan warna hijau kebiruan.



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

Gangguan mental yang terjadi dari perkawinan wanita dan pria heterozigot imbisil.



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

c. *Brachydactyly* (Jari Pendek)

- Penderita *brachydactyly* memiliki jari-jari yang pendek karena tulang-tulang *Phalanges* (ruas jari) pendek.
- *Brachydactyly* disebabkan oleh gen dominan (B).



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

Persilangan antara pria dan wanita
Brachydactyly

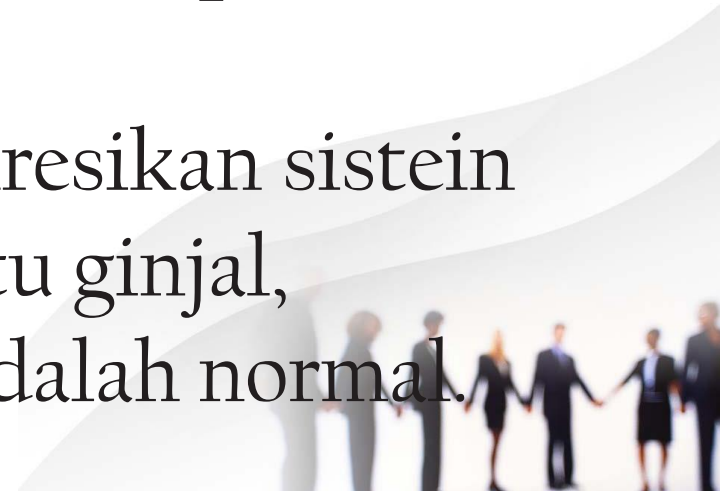
P	♂ Bb (<i>Brachydactyly</i>)	×	♀ Bb (<i>Brachydactyly</i>)
Gamet	B,b		B,b
F ₁	25% BB	→	Letal
	50% Bb	→	<i>Brachydactyly</i>
	25% bb	→	normal



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

d. Cystinuria

- Terjadi karena **terlalu banyak ekskresi asam amino sistein** yang sukar larut sehingga terjadi penimbunan yang membentuk *batu ginjal*.
- Hal ini terjadi secara semidominan.
- Individu *homozigot dominan* adalah penderita berat.
- *Individu heterozigot* mengekskresikan sistein tetapi tidak membentuk batu ginjal, sedangkan *homozigot resesif* adalah normal.



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

Persilangan antara pria normal heterozigot dengan wanita normal heterozigot Cystinuria.

P	♂ Cc (Normal)	×	♀ Cc (Normal)
F ₁	25% CC	→	Cystinuria
	50% Cc	→	Normal
	25% cc	→	Normal



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

e. Akondroplasia

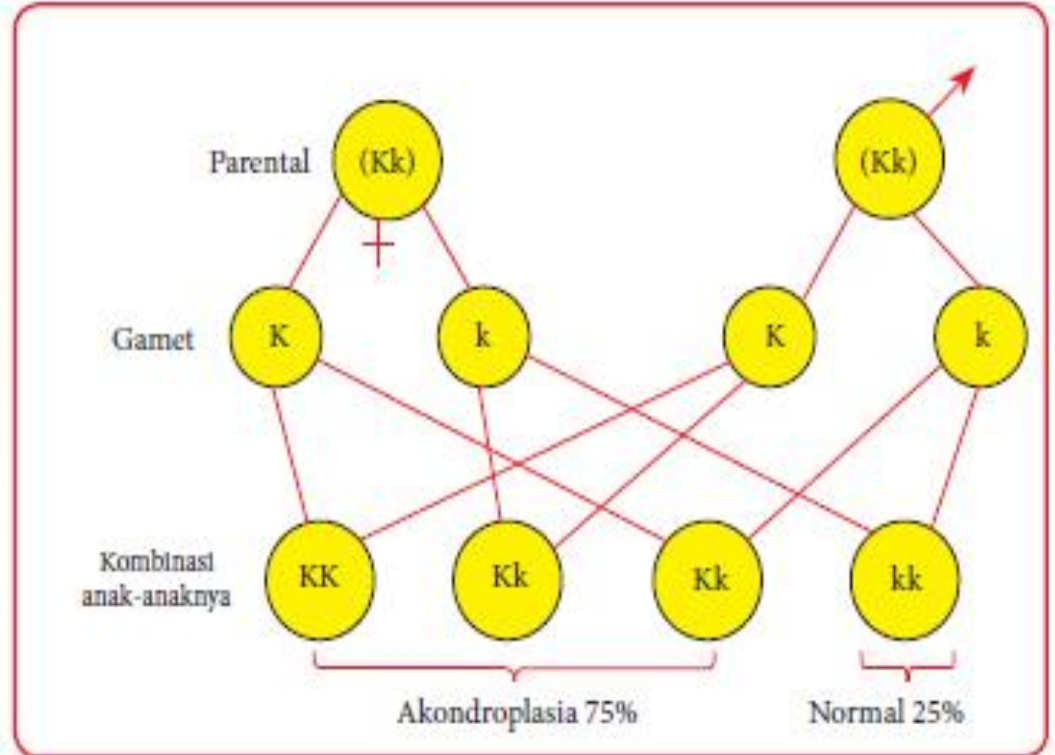
- Akondroplasia merupakan penyebab kekerdilan.
- Penderita akondroplasia mempunyai ciri-ciri:
 - a) Ukuran kepala normal-besar.
 - b) Lengan dan kaki yang pendek.
 - c) Tinggi tubuh lebih kurang 1,2 meter.



D. Kelainan dan Penyakit Menurun



(a)



(b)

Keterangan gambar:

(a) Penderita akondroplasia

(b) Akondroplasia yang terjadi antara individu akondroplasia heterozigot

D. Kelainan dan Penyakit Menurun

f. Thalasemia

- Genotipe:
 - ThTh = thalassemia mayor (bersifat letal)
 - Thth = thalassemia minor
 - thth = normal
- Thalassemia minor: seperti anemia ringan.
- Thalassemia mayor:
 - Kelelahan berat dan lemah
 - Kulit pucat atau kekuningan
 - Pertumbuhan terhambat (pada anak-anak)
 - Detak jantung cepat
 - Pembesaran hati dan limpa
 - Masalah tulang



D. Kelainan dan Penyakit Menurun

Perkawinan
antara ayah
dan ibu
penderita
Thalasemia
minor.

Induk		Thth (Ibu)	x	Thth (Ayah)
Gamet		Th, th		Th, th
♂		♀		
	Th	Th		th
	th	ThTh*		Thth
		Thth		thth

Rasio fenotip

1 Thalassemia mayor (letal) : 2 Thalassemia minor : 1 normal



E. Kelainan/Penyakit Menurun yang Tertaut Seks

a. Buta Warna

- Penyakit buta warna ditentukan oleh gen resesif yang tertaut pada kromosom X.
- Penyakit buta warna yang dikenal saat ini adalah sebagai berikut:

1) Buta Warna Parsial (Sebagian)

- Penderita buta warna parsial hanya tidak dapat membedakan warna tertentu saja.
- Misalnya buta warna merah atau buta warna hijau.



E. Kelainan/Penyakit Menurun yang Tertaut Seks

2) Buta Warna Total

- Penderita buta warna total tidak dapat membedakan semua jenis warna cahaya.
- Dalam penglihatannya, alam ini hanya tampak hitam putih saja.

Karakter Jenis Kelamin	Normal	Buta Warna
Wanita	XX, X^{cb}	$X^{cb}X^{cb}$
Pria	XY	$X^{cb}Y$



E. Kelainan/Penyakit Menurun yang Tertaut Seks

Berbagai tipe perkawinan pada gen buta warna

$\begin{array}{c} \text{♀} \\ \text{♀} \end{array} \backslash \begin{array}{c} \text{♂} \\ \text{♂} \end{array}$	XY	$X^{\text{cb}}Y$
XX	$XX \times XY$ ¹	$XX^{\text{cb}} \times X^{\text{cb}}Y$ ²
XX^{cb}	$XX^{\text{cb}} \times XY$ ³	$XX^{\text{cb}} \times X^{\text{cb}}Y$ ⁴
$X^{\text{cb}}X^{\text{cb}}$	$X^{\text{cb}}X^{\text{cb}} \times XY$ ⁵	$X^{\text{cb}}X^{\text{cb}} \times X^{\text{cb}}Y$ ⁶

E. Kelainan/Penyakit Menurun yang Tertaut Seks

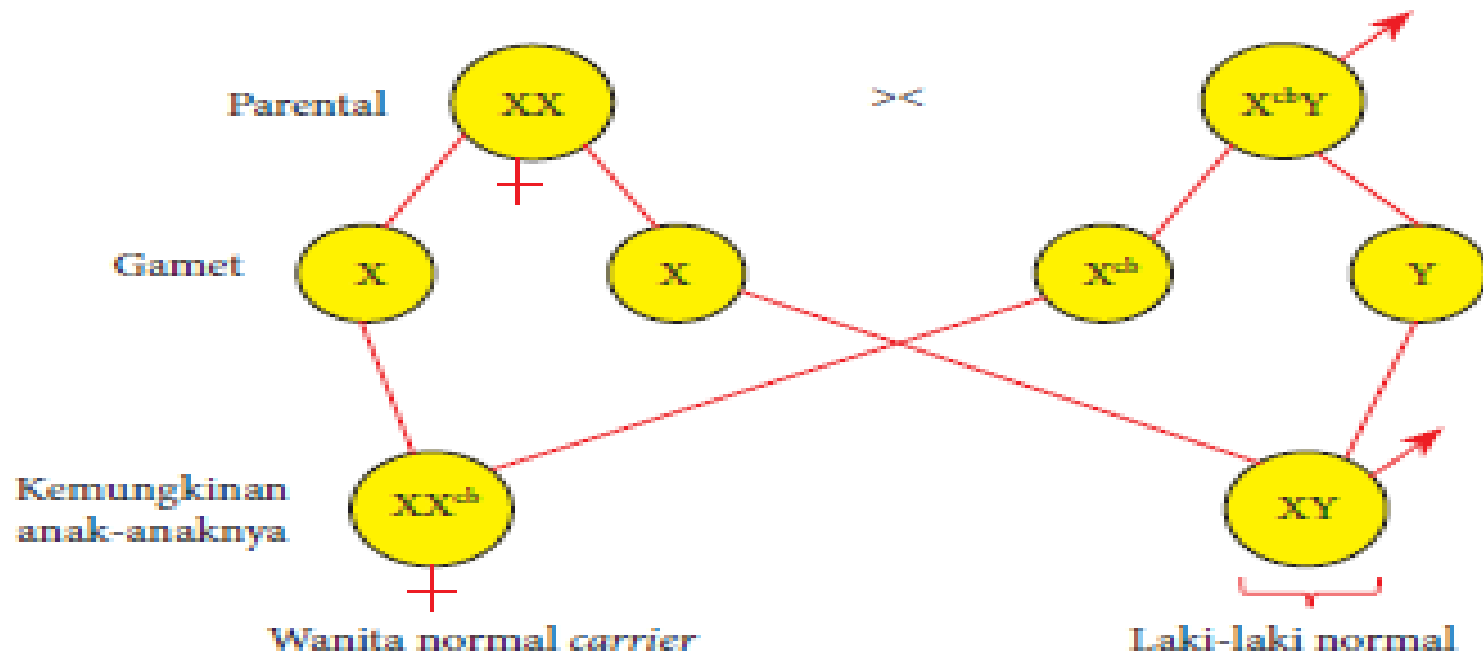
Tipe perkawinan pada masyarakat yang ada kemungkinan penderita Buta Warna:

- A. Tipe perkawinan 1 : kedua orang tuanya normal ($XX \times XY$) sehingga tidak ada seorang anak pun yang buta warna. Baik laki-laki dan perempuan semua normal.
- B. Tipe perkawinan 2 : sifat orang tua dengan wanita normal (XX) dan pria buta warna ($X^{cb}Y$)



E. Kelainan/Penyakit Menurun yang Tertaut Seks

Perkawinan wanita normal dan pria buta warna



Keterangan:

- 50% anaknya perempuan normal *carrier* atau 100% anak perempuannya normal *carrier*.
- 50% anaknya laki-laki normal atau 100% anak laki-laknya normal.

C. Tipe perkawinan 3: ibu *carrier* (XX^{cb}) dan bapak normal (XY).

Kemungkinan hasil perkawinan antara wanita *carrier* dengan pria normal adalah sebagai berikut:

- a) 25% perempuan normal
- b) 25% perempuan *carrier* atau 50% anak perempuannya adalah normal dan 50% lainnya *carrier*
- c) 25% laki-laki normal
- d) 25% laki-laki buta warna atau 50% dari anak lelakinya normal dan 50% lainnya buta warna.

$\begin{matrix} \text{♀} & \text{♂} \\ \text{♀} & \text{♂} \end{matrix}$	X	Y
X	XX ¹	XY ²
X^{cb}	XX^{cb} ³	$X^{cb}Y$ ⁴



D. Tipe perkawinan 4: ibu *carrier* (XX^{cb}) dan bapak buta warna ($X^{cb}Y$).

Kemungkinan hasil perkawinannya adalah sebagai berikut:

- a) XX^{cb} = perempuan *carrier* = 25%
- b) $X^{cb}X^{cb}$ = perempuan buta warna = 25% atau 50% dari anak perempuannya *carrier* dan 50% lagi buta warna;
- c) XY = laki-laki normal = 25%
- d) $X^{cb}Y$ = laki-laki buta warna = 25% atau 50% dari anak laki-lakinva normal dan 50% lagi buta warna.

<div>♀ ♂</div>	X^{cb}	Y
X	XX^{cb} 1	XY 2
X^{cb}	$X^{cb}X^{cb}$ 3	$X^{cb}Y$ 4

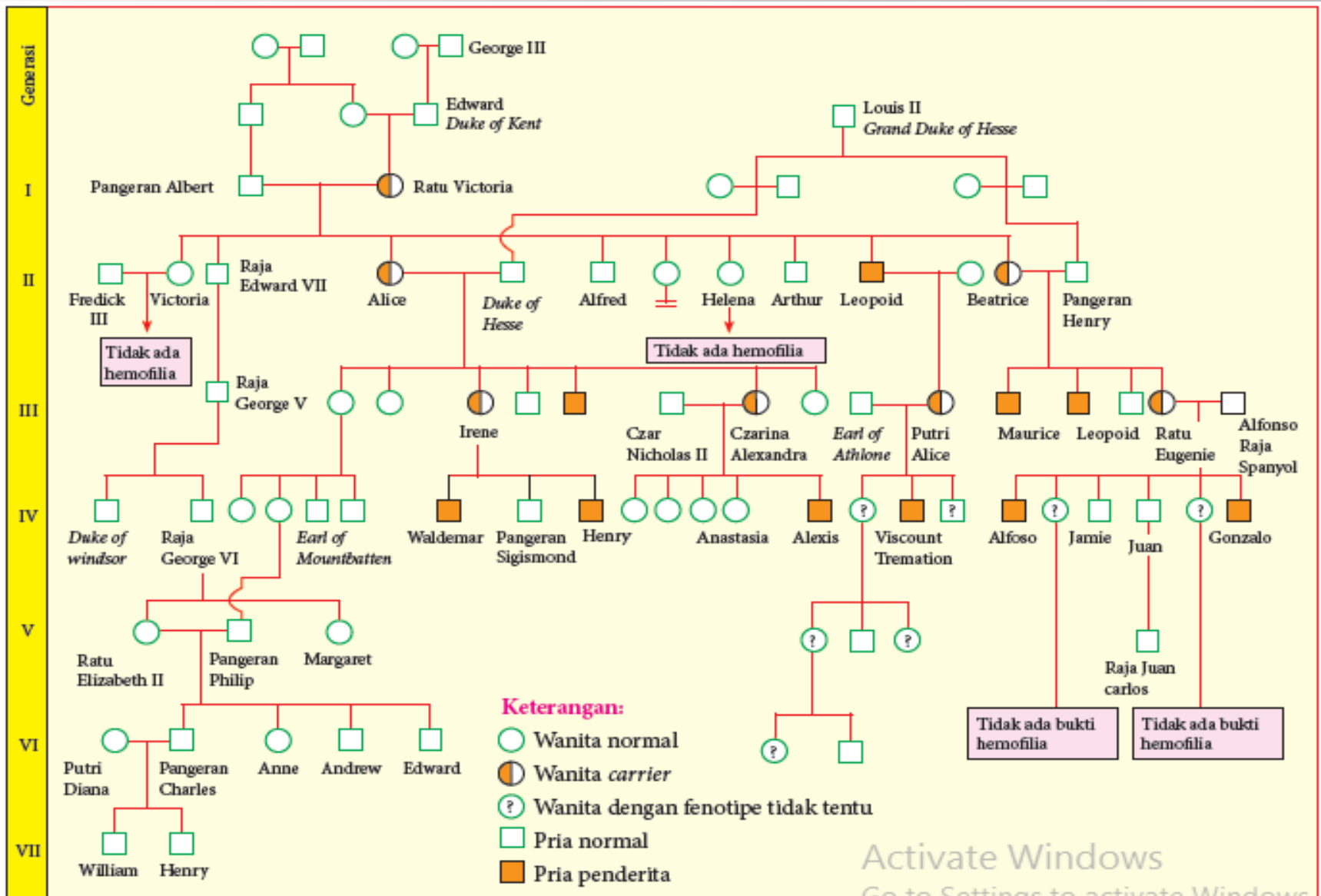


b. Hemofilia

- Merupakan kelainan pada darah dengan kondisi darah yang keluar dari pembuluh sukar membeku.
- Diduga orang pertama yang mempunyai gen penyebab hemofilia adalah Ratu Victoria dari Inggris
- Perempuan hemofilia hanya ada secara teoritis. Mengapa demikian? **Seorang perempuan hemofilia adalah letal**, mungkin sudah mati sejak masih dalam kandungan, yaitu pada saat masih berbentuk

Seks	Normal	Hemofilia
♀	$X^H X^H, X^H X^h$	$X^h X^h$
♂	$X^H Y$	$X^h Y$





Peta silsilah memperlihatkan keadaan berulangnya penyakit hemofilia di dalam keluarga raja Eropa yang diturunkan dari Ratu Victoria

E. Kelainan/Penyakit Menurun yang Tertaut Seks

Berbagai Tipe Perkawinan Penyebab Hemofilia

$\begin{array}{c} \text{♀} \\ \text{♀} \end{array} \backslash \begin{array}{c} \text{♂} \\ \text{♂} \end{array}$	X^HY	X^hY
X^HX^H	$X^HX^H \times X^HY$ ¹	$X^HX^H \times X^hY$ ²
X^HX^h	$X^HX^h \times X^HY$ ³	$X^HX^h \times X^hY$ ⁴

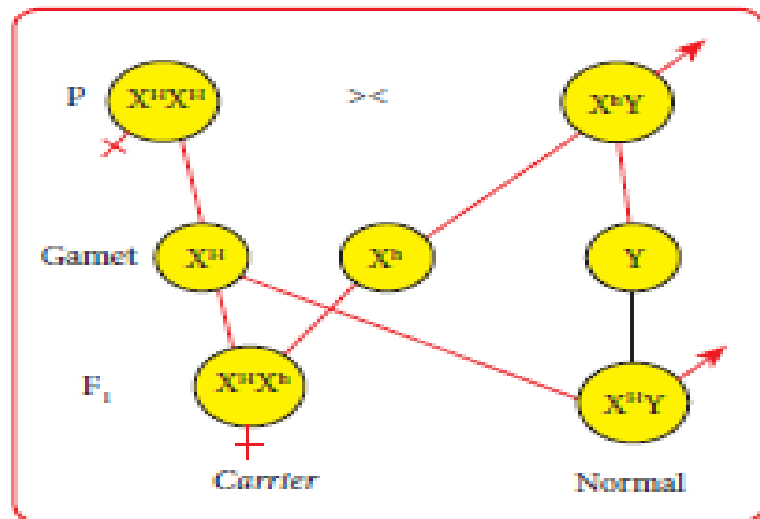


E. Kelainan/Penyakit Menurun yang Tertaut Seks

Bagaimana kemungkinan anak-anak dari tipe-tipe perkawinan tersebut?

A. Tipe perkawinan 1: ibu normal ($X^H X^H$) dan ayah hemofilia ($X^h Y$).

- Kemungkinan anak-anaknya adalah 50% perempuan *carrier* dan 50% laki-laki normal.

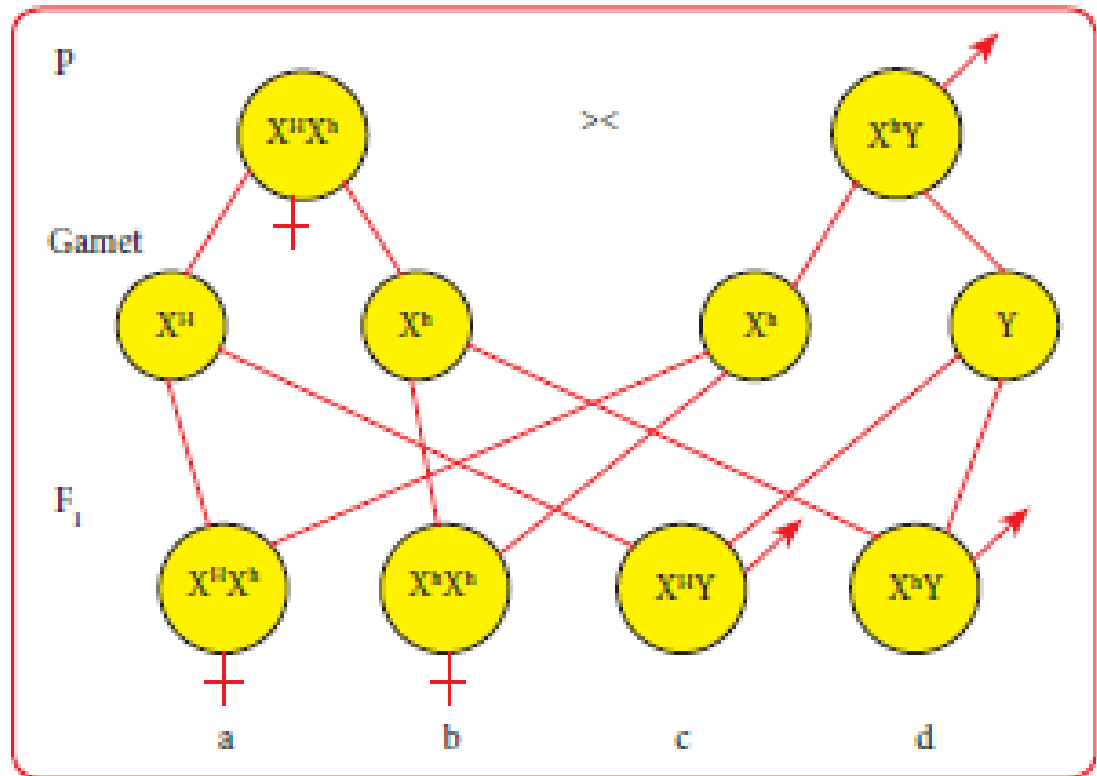


B. Tipe perkawinan 2: ibu *carrier* ($X^H X^h$) dan ayah normal ($X^H Y$).

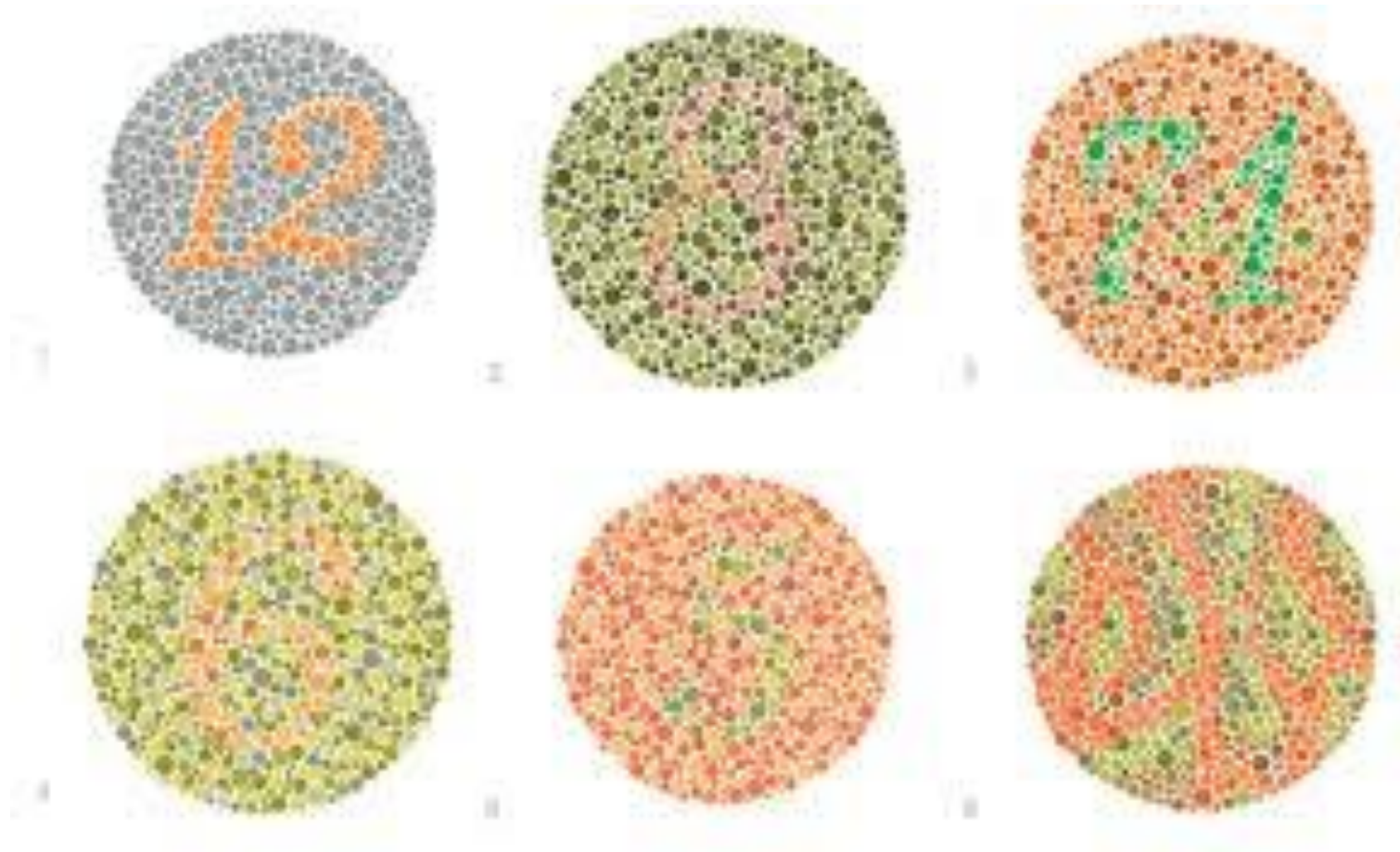
- Sifat hemofilia yang dibawa oleh seorang ibu, muncul pada sebagian anak lelakianya, tetapi tidak seorang pun anak perempuannya yang hemofilia.

Keterangan:

- a) $X^H X^H$ =
perempuan
normal = 25%
- b) $X^H X^h$ =
perempuan *carrier*
= 25%
- c) $X^H Y$ = laki-laki
normal = 25%
- d) $X^h Y$ = laki-laki
hemofilia = 25%



grazie...



♥ • ea - hereditas manusía - xíú bíó - 27 October 2025

