

## KEGIATAN PEMBELAJARAN 1

### PENENTUAN JENIS KELAMIN DAN KELAINAN/PENYAKIT MENURUN MELALUI AOTOSOM

#### A. Tujuan Pembelajaran

Setelah kegiatan pembelajaran 1 ini diharapkan Anda mampu :

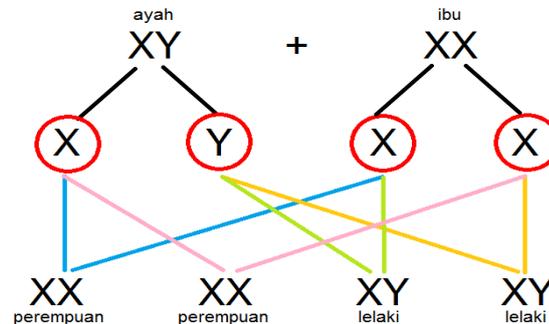
1. Menjelaskan penentuan jenis kelamin pada manusia.
2. Menganalisis kelainan/penyakit yang diturunkan melalui autosom.

#### B. Uraian Materi

##### 1. Penentuan Jenis Kelamin

Jenis kelamin itu ditentukan oleh sepasang kromosom kelamin, yaitu X dan Y. Jika kromosom kelaminnya XX, maka jenis kelaminnya wanita. Jika kromosom kelaminnya XY, maka jenis kelaminnya pria. XX atau XY terbentuk saat proses pembuahan.

Manusia : mempunyai 46 kromosom / 23 pasang kromosom, yang terdiri atas 22 pasang kromosom tubuh, dan sepasang kromosom seks. Kromosom kelamin ada 2 macam yaitu kromosom X dan Y



Gambar 1. Skema Penentuan jenis Kelamin  
Sumber : <https://sjuelfarahin.blogspot.com/>

##### 2. Kelainan/Penyakit yang diturunkan melalui Autosom

###### a. Albino

Albino merupakan kelainan yang disebabkan oleh ketidakmampuan tubuh dalam membentuk pigmen melanin. Hal ini menyebabkan seseorang menderita albino, warna kulit dan rambutnya menjadi putih (tidak berpigmen). Keadaan tersebut menyebabkan penderita albino tampak seperti bule. Selain itu, warna retina penderita albino biasanya juga kekurangan pigmen sehingga penderita albino merasa perih matanya jika melihat cahaya matahari yang terang, selain itu penderita albino juga sangat mudah terkena kanker kulit dan sedikit kurang pendengarannya.

Albino dikendalikan oleh gen autosom yang bersifat resesif dengan simbol a sebagai gen penyebab albino dan A sebagai gen normal. Jika seseorang

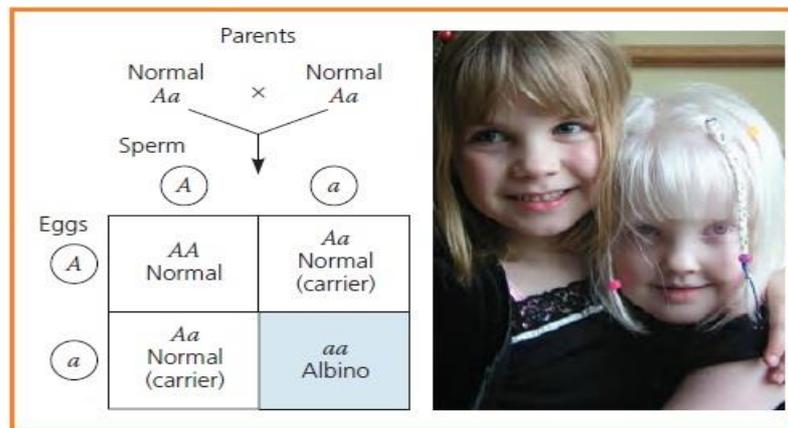
bergentip aa maka orang tersebut akan menderita albino, sedangkan orang yang bergentip Aa merupakan orang yang normal, tetapi berpotensi sebagai pembawa albino. Orang yang normal memiliki genotip AA.

Contoh, jika seorang perempuan yang normal heterozigot menikah dengan laki-laki normal heterozigot maka kemungkinannya 25% memiliki anak albino.

P (Parental) : perempuan normal heterozigot x laki-laki normal heterozigot  
 (Aa) x (Aa)

G (Gamet) : A,a A,a

F1 (Filial 1) : 1 AA : normal homozigot (25%)  
 2 Aa : normal heterozigot (50%)  
 1 aa : albino (25%)



Gambar 2. Skema penurunan sifat albino (aa)  
 Sumber : <https://biologigonz.blogspot.com/>

**b. Brakidaktili**

Brakidaktili merupakan kelainan genetik yang menyebabkan jari-jari tangan dan kaki menjadi pendek. Kelainan ini disebabkan oleh adanya gen letal dominan yang disimbolkan dengan B. dalam keadaan homozigot, gen tersebut bersifat letal. Individu yang mengandung gen homozigot akan dilahirkan tanpa jari tangan dan jari kaki dengan kerusakan lain pada rangka sehingga menyebabkan kematian. Orang yang heterozigot hanya memiliki dua ruas jari karena ruas jari tengah sangat pendek dan tumbuh bersatu dengan ruas jari yang lain. Orang normal bergentip bb.



Gambar 3. Brakidaktili  
 Sumber : <http://meilankiky.blogspot.com/>

Jika sesama penderita brakidaktili menikah maka kemungkinan mempunyai anak yang normal hanya 25%.

P : perempuan brakidaktili x laki-laki brakidaktili  
 (Bb) (Bb)  
 G : B,b B,b  
 F1 : BB = meninggal (25%)  
 Bb = brakidaktili (50%)  
 bb = normal (25%)

**c. Gangguan Mental (Phenil ketonuria/PKU)**

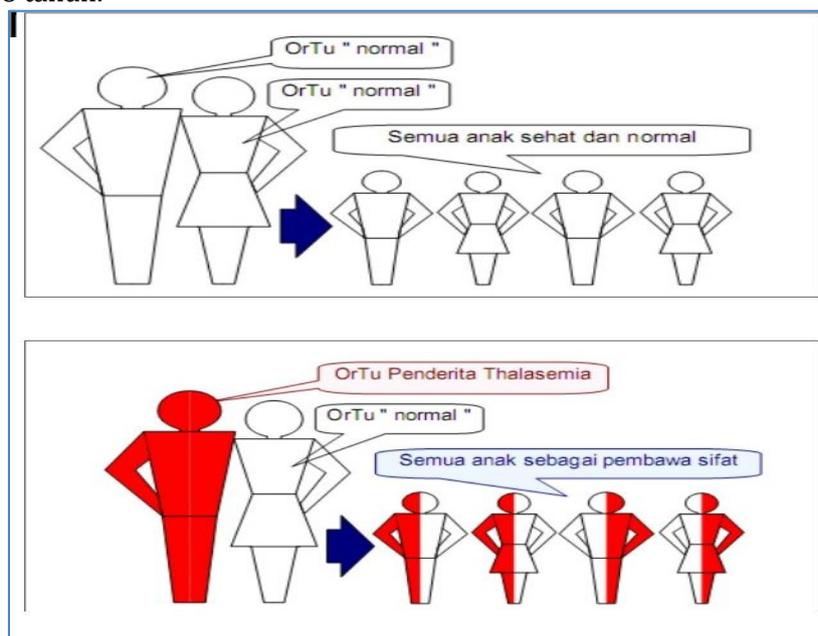
Kelainan ini disebabkan oleh ketidakmampuan tubuh dalam mensintesis enzim yang mengubah asam amino fenil alanine menjadi asam amino tirosin. Akibatnya, kadar asam amino fenil alanin dalam darah meningkat. Kadar asam amino fenil alanine yang tinggi tersebut sebagian dikeluarkan dalam bentuk urine dan sebagian lagi akan diubah menjadi fenil piruvat yang dapat merusak kerja sistem saraf manusia.

Penderita fenil ketonuria akan mengalami keterbelakangan mental. Jika sudah dewasa biasanya penderita mengalami gangguan jiwa. Penderita juga memiliki ciri-ciri lain seperti rambut cepat beruban dan bau keringat yang tidak enak. Kelainan ini dikendalikan oleh gen resesif pada autosom. Gen yang menyebabkan kelainan ini disimbolkan dengan huruf f, sedangkan alel dominannya F. Seorang penderita gangguan mental memiliki genotif ff, sedangkan orang yang normal bergenotif FF (homozigot dominan) atau Ff (heterozigot).

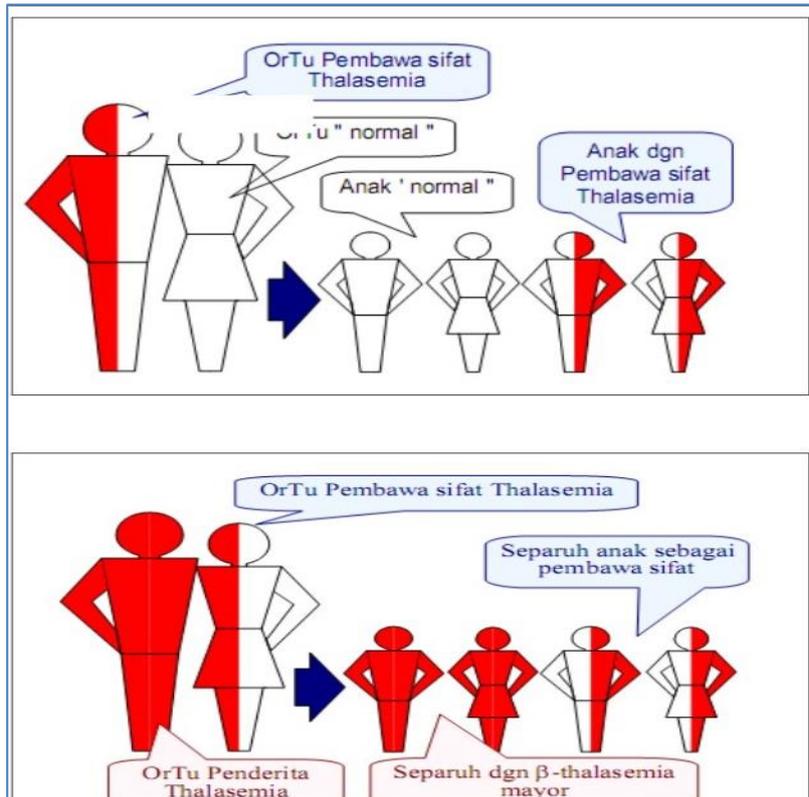
Jika wanita normal heterozigot menikah dengan pria normal heterozigot maka kemungkinan untuk memiliki anak yang menderita gangguan mental sebesar 25%.

**d. Talasemia**

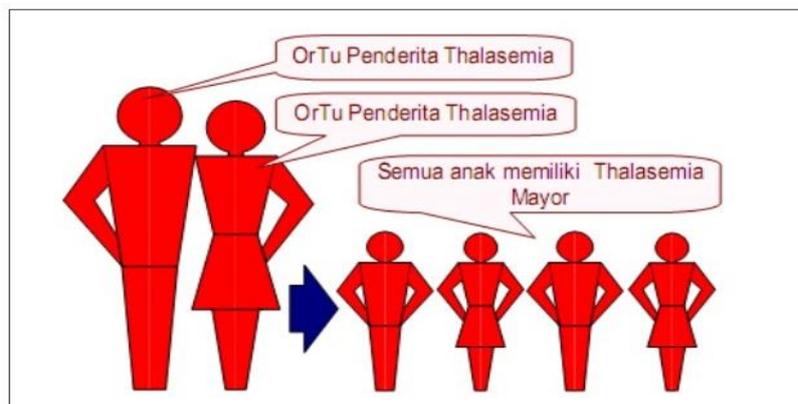
Talasemia merupakan salah satu jenis anemia hemolitik dan merupakan penyakit keturunan yang diturunkan secara autosomal yang paling banyak dijumpai di Indonesia dan di Italia. Enam sampai sepuluh dari setiap 100 orang Indonesia membawa gen penyakit ini. Kalau sepasang dari mereka menikah, kemungkinan untuk mempunyai anak penderita talasemia berat adalah 25%, 50% menjadi pembawa sifat (carrier) talasemia, dan 25% kemungkinan bebas talasemia. Sebagian besar penderita talasemia adalah anak-anak usia 0 hingga 18 tahun.



Gambar 4. Skema Hereditas Thallasemia (Bagian 1)



Gambar 5. Skema Hereditas Thallasemia (Bagian 2)



Gambar 6. Skema Hereditas Thallasemia (Bagian 3)

### C. Rangkuman

1. Jenis kelamin pada manusia dikendalikan oleh sepasang kromosom seks, yaitu kromosom XX untuk perempuan dan kromosom XY untuk laki-laki. Berdasarkan susunan tersebut, kromosom perempuan bersifat homogametik, sedangkan susunan kromosom seks laki-laki bersifat heterogametik. Bila terjadi pembelahan meiosis, maka seorang perempuan hanya akan menghasilkan satu macam sel gamet yaitu X, sedangkan laki-laki akan menghasilkan dua macam sel gamet yaitu X dan Y
2. Kelainan/Penyakit yang diturunkan melalui autosom bersifat dominan antara lain: brakidaktil dan polidakti.
3. Kelainan/Penyakit yang diturunkan melalui autosom bersifat resesif antara lain: albino, imbisil (gangguan mental), dan sikleミア

### D. Penugasan Mandiri

Perhatikan dan lengkapi table berikut

Gambar	Penyakit/Kelainan	Penyebab
		
		
		

## E. Latihan Soal

1. Dalam sel tubuh dan sel kelamin terdapat autosom dan kromosom seks.  
Tuliskan jumlah kromosom pada spermatozoa manusia!
2. Jika seseorang albino menikah dengan orang normal homozigot, bagaimanakah keturunannya?

## KEGIATAN PEMBELAJARAN 2

### KELAINAN/PENYAKIT MENURUN MELALUI GONOSOM DAN GOLONGAN DARAH

#### A. Tujuan Pembelajaran

Setelah kegiatan pembelajaran 2 ini diharapkan Anda mampu :

1. Menganalisis kelainan/penyakit yang diturunkan melalui gonosom.
2. Menganalisis penurunan golongan darah pada manusia

#### B. Uraian Materi

Kelainan/penyakit menurun yang diturunkan melalui sel kelamin (gonosom) ada yang terpaut kromosom X dan ada yang terpaut kromosom Y.

##### 1. Kelainan/Penyakit genetic terpaut Kromosom X

###### a. Hemofilia

Hemofilia adalah penyakit genetik yang ditandai dengan darah yang sulit membeku. Hal ini karena tubuh penderita hemofilia kekurangan faktor pembeku darah sehingga darah sulit membeku. Apabila seorang penderita hemofilia mengalami luka maka akan mengalami pendarahan terus menerus sehingga luka sekecil apapun dapat menyebabkan penderita meninggal karena kehabisan darah.

Darah yang normal akan membeku dalam waktu 5 menit, sedangkan darah penderita hemofilia memerlukan waktu antar 16 menit-20 menit untuk membeku. Dalam jangka waktu tersebut sudah cukup bagi penderita hemofilia untuk kehabisan darah jika terjadi pendarahan.

Penyakit ini dikendalikan oleh gen h yang bersifat resesif yang terpaut pada kromosom X. Penderita hemofilia biasanya laki-laki yang bergenotip  $X^hY$ . Penyakit hemofilia tidak ditemukan pada wanita karena gen h penyebab hemofilia bersifat letal jika dalam keadaan homozigot resesif. Dengan demikian, perempuan yang bergenotif  $X^hX^h$  akan meninggal sebelum dilahirkan atau ketika masih bayi. Perempuan yang bergenotip  $X^HX^h$  adalah perempuan normal, akan tetapi perempuan tersebut merupakan pembawa hemofilia.

Semua perempuan yang bergenotip heterozigot adalah carrier. Jika perempuan tersebut menikah dengan laki-laki normal, maka ada kemungkinan anak laki-laki dari keturunannya menderita hemofilia. Hal ini dapat di gambarkan sebagai berikut:

P (Parental)	:	perempuan hemofilia >< laki-laki normal
	:	$X^HX^h$ >< $X^HY$
G (Gamet)	:	$X^H, X^h$ >< $X^H, Y$
F (keturunan)	:	$X^HX^H, X^HY, X^HX^h, X^hY$
Rasio Fenotip	:	25% perempuan normal
		25% laki-laki normal
		25% perempuan carrier hemofilia
		25% laki-laki hemophilia

**b. Buta Warna**

Buta warna adalah kelainan yang ditandai dengan ketidakmampuan untuk membedakan warna. Buta warna dibedakan menjadi 2 (dua), yaitu buta warna parsial (sebagian) dan buta warna total. Penderita buta warna parsial tidak bisa membedakan warna merah dan warna hijau, sedangkan buta warna total tidak bisa membedakan semua warna, dalam penglihatannya hanya warna hitam dan putih saja. Kelainan ini dikendalikan oleh gen c yang bersifat resesif sehingga perempuan yang bergenotip  $X^cX^c$  akan meninggal ketika dia masih dalam kandungan atau ketika masih dalam bayi. Dengan demikian, penderita buta warna kebanyakan adalah laki-laki. Laki-laki penderita buta warna bergenotip  $X^cY$ , sedangkan laki-laki normal bergenotip  $X^CY$ . Perempuan yang bergenotip  $X^CX^c$  merupakan perempuan normal, tetapi pembawa buta warna (carrier). Apabila dalam pasangan alel dengan kromosom X yang normal, maka cacat buta warna tidak akan terjadi, tetapi bila berpasangan dengan kromosom y, maka laki-laki akan menderita buta warna. Jika perempuan pembawa buta warna menikah dengan lelaki normal maka kemungkinan anaknya ada yang buta warna.

Contoh: Jika perempuan pembawa buta warna menikah dengan laki-laki normal, maka kemungkinan anaknya ada yang buta warna.

P : Perempuan pembawa buta warna x Laki-laki normal  
 $(X^CX^c)$  x  $(X^CY)$   
 G :  $X^C, X^c$  x  $X^C, Y$   
 F1 :  $X^CX^C$  (Normal)  
 $X^CY$  (Normal)  
 $X^CX^c$  (Wanita carrier)  
 $X^cY$  (laki-laki buta warna)  
 Rasio Fenotip : 25% perempuan normal  
 25% laki-laki normal  
 25% perempuan pembawa buta warna (carrier)  
 25% laki-laki buta warna

**c. Anodontia**

Anodontia merupakan suatu keadaan dimana benih gigi tidak terbentuk sama sekali disebabkan oleh gen resesif pada kromosom X. Meskipun semua gigi sulung terbentuk dalam jumlah yang tepat, anodontia dapat terjadi pada periode gigi tetap/ permanen. Namun sebenarnya kondisi ini sangat jarang terjadi. Biasanya anodontia melibatkan baik gigi susu maupun gigi tetap. Namun sebagian besar kasus ditemukan anodontia yang terjadi pada gigi tetap. Kondisi ini sering dikaitkan dengan sindrom pada saraf, yaitu ektodermal displasia dan kelaian pada kulit. Gangguan ini dapat menyebabkan terjadinya komplikasi berupa kesulitan dalam aktivitas yang melibatkan fungsi gigi. Misalnya seperti pengunyahan, bicara, dan juga gangguan estetis.

Wanita bergigi coklat heterozigot jika menikah dengan pria normal, kemungkinan akan memiliki anak yang bergigi coklat dan bergigi normal.

P : perempuan gigi coklat x laki-laki gigi normal  
 $(X^BX^b)$  x  $(X^bY)$   
 G :  $X^B, X^b$  x  $X^b, Y$   
 F1 :  $X^BX^b$  (Perempuan gigi coklat)  
 $X^bX^b$  (Perempuan gigi normal)  
 $X^BY$  (Laki-laki gigi coklat)  
 $X^bY$  (Laki-laki gigi normal)  
 Rasio fenotip : Gigi coklat : Gigi normal  
 50% : 50%

**2. Kelainan/Penyakit genetic terpaut Kromosom Y**

Selain pada kromosom X, ada juga gen terpaut pada kromosom Y yang menyebabkan kelainan genetik. Gen-gen yang terpaut kromosom Y disebut holandrik. Oleh karena gen-gen tersebut terpaut pada kromosom Y maka anak perempuan tidak mendapatkannya. Kelainan dan penyakit genetik terpaut pada kromosom Y, misalnya *hypertrichosis*.

*Hypertrichosis* merupakan kelainan yang berupa adanya pertumbuhan rambut pada tepi daun telinga. Kelainan ini disebabkan oleh adanya gen h yang bersifat resesif dan terpaut pada kromosom Y.

Jika seorang wanita menikah dengan laki-laki yang menderita kelainan *hypertrichosis* maka mempunyai anak perempuan yang semuanya normal, sedangkan semua anak laki-lakinya akan menderita *hypertrichosis*.

P : perempuan normal x laki-laki *hypertrichosis*  
 (XX) (XY<sup>h</sup>)  
 G : X X, Y<sup>h</sup>  
 F1 : XX = wanita normal (50%)  
 XY<sup>h</sup> = laki-laki penderita *hypertrichosis*(50%)

**3. Golongan Darah**

**a. Sistem ABO**

Penggolongan darah ini didasarkan atas macam antigen dalam eritrosit. Antigen-antigen itu diwariskan oleh seri alel ganda dengan simbol I. Huruf I ini berasal dari kata isoaglutinin, yaitu antigen yang mengakibatkan empat golongan darah tersebut. Gen I<sup>A</sup> dominan terhadap I<sup>O</sup>. Gen I<sup>B</sup> dominan terhadap I<sup>O</sup>. I<sup>A</sup> dan I<sup>B</sup> sama-sama dominan terhadap I<sup>O</sup> sehingga genotip I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> menunjukkan golongan darah AB. Jadi, gen I<sup>O</sup> mempunyai alel I<sup>A</sup> dan alel I<sup>B</sup>

Golongan Darah ( Fenotip )	Alel dalam Kromosom	Genotip
A	I <sup>A</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> atau I <sup>A</sup> I <sup>O</sup>
B	I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup> atau I <sup>B</sup> I <sup>O</sup>
AB	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>
O	I <sup>O</sup>	I <sup>O</sup> I <sup>O</sup>

**b. Sistem Rhesus**

Golongan darah pada manusia dibedakan menjadi Rh<sup>+</sup>, yaitu jika mempunyai antigen Rh dan golongan darah Rh<sup>-</sup>, jika tidak mempunyai antigen Rh

Golongan Darah ( Fenotip )	Alel dalam Kromosom	Genotip
Rhesus Positif (Rh <sup>+</sup> )	Rh <sup>+</sup> dan Rh <sup>-</sup>	Rh <sup>+</sup> Rh <sup>+</sup> atau Rh <sup>+</sup> Rh <sup>-</sup>
Rhesus Negatif ( Rh <sup>-</sup> )	Rh <sup>-</sup>	Rh <sup>-</sup> Rh <sup>-</sup>

**c. Sistem MN**

Sistem M dan N dimana darah seseorang tidak mengandung antibodi M atau N dalam darah manusia, maka penggolongan darahnya M,N, MN

Golongan Darah ( Fenotip )	Alel dalam Kromosom	Genotip
M	L <sup>M</sup>	I <sup>M</sup> I <sup>M</sup>
N	L <sup>N</sup>	I <sup>N</sup> I <sup>N</sup>
MN	L <sup>M</sup> L <sup>N</sup>	I <sup>M</sup> I <sup>N</sup>