

[< Sebelum](#)

[Sesudah >](#)

Seperti diketahui kromosom ada dua jenis yaitu **AUTOSOM** dan **GONOSOM**, jadi penyakit genetik pada manusia juga ada dua sebab yaitu :

- Disebabkan oleh kelainan autosom.
- Disebabkan oleh kelainan gonosom.

Determinasi seks pada manusia juga ditentukan oleh kromosom X dan Y. Karena **jumlah kromosom manusia adalah khas yaitu 46 buah (23 pasang)** yang terdiri dari 22 pasang autosom dan 1 pasang gonosom, maka formula kromosom manusia adalah

- Untuk laki-laki adalah 46, XY atau dapat ditulis juga 44 + XY.
- Untuk wanita adalah 46, XX atau dapat ditulis juga 44 + XX.

Rasio untuk dapat memperoleh anak laki-laki atau anak perempuan adalah sama yaitu 50% atau (0,5).

Penyakit genetik yang disebabkan autosom pada manusia biasanya "bersifat resesif" artinya dalam keadaan homozigot resesif baru menampakkan penyakit misalnya :

- Albinisma,
- Polidaktili,
- Gangguan mental,
- Diabetes mellitus,
- dsb.

Ada pula penyakit yang disebabkan karena mutasi autosom, misalnya:

- **SINDROMA DOWN (MONGOLID SYNDROME = TRISOMI 21)**
—> + autosom no.21
- **SINDROMA PAATAU (TRISOMI 13)** —> + autosom no.13
- **SINDROMA EDWARDS (TRISOMI18)** —> +autosom no.18
- **SINDROMA "CRI-DU-CHAT"** —> delesi no. 5

Penyakit genetik yang disebatkan gonosom :

- Kelainan formula kromosom (disebabkan peristiwa non-disjunction).
misalnya: ,
 - a. SINDROMA TURNER (45,XO).
 - b. SINDROMA KLINEFELTER (47,XXY; 48,XXXY).
 - c. SINDROMA SUPERFEMALE/TRIPPLE-X atau TRISOMI X (47,XXX).
 - d. SUPERMALE (47,XXY).
- Karena pautan seks (Sex **linkage**)
 - a. TERPAUT KROMOSOM X (resesif)

yaitu **buta warna** (hijau dan merah) dan **Hemofilia** —> pada laki-laki bersifat "**ALL OR NONE**".

- b. TERPAUT KROMOSOM Y (resesif hanya pada laki-laki)
misalnya "**HAIRY-PINA**" (hipertrikosis).

Peristiwa alel ganda pada manusia —> golongan darah.

AUGUST WEISMAN —> peristiwa **SELEKSI** dengan percobaan pemotongan ekor tikus sampai 20 generasi, ekor tetap panjang.

APLIKASI EUTENIKS —> adalah perbaikan sosial melalui perubahan lingkungan.

APLIKASI EUGENETIKA —> adalah perbaikan sosial melalui penggunaan prinsip-prinsip hereditas.

Hipotesis Mendel

[Biologi Kelas 3](#) > Genetika

[< Sebelum](#)

[Sesudah >](#)

- Tiap sifat organisme hidup dikendalikan oleh sepasang "**faktor keturunan**". Pada waktu itu Mendel belum menggunakan istilah "**gen**".
- Tiap pasangan faktor keturunan menunjukkan bentuk alternatif sesamanya, kedua bentuk alternatif disebut pasangan ALELA.
- Satu dari pasangan alela itu dominan dan menutup alela yang resesif bila keduanya ada bersama-sama.
- Pada pembentukan "**gamet**" alela akan memisah, setiap gamet menerima satu faktor alela tersebut & dikenal sebagai **HUKUM PEMISAHAN MENDEL** atau **PRINSIP SEGREGASI SECARA BEBAS**.
- **INDIVIDU MURNI** mempunyai dua alela yang sama (homozigot), alel dominan diberi simbol **huruf besar** sedang alel resesif **huruf kecil**

GENOTIP adalah komposisi faktor keturunan (tidak tampak secara fisik).

FENOTIP adalah sifat yang tampak pada keturunan.

Pada hibrida atau polihibrida berlaku **PRINSIP BERPASANGAN SECARA BEBAS**.

RATIO FENOTIP (F₂) HIBRIDA NORMAL MENURUT MENDEL

Monohibrida	3: 1 (Hukum Dominasi penuh)	n= 1,	jumlah gamet = 2
Dihibrida	9: 3: 3: 1	n= 2,	jumlah gamet = 4
Trihibrida	27: 9: 9: 9: 3: 3: 3: 1	n= 3,	jumlah gamet = 8
Polihibrida	(3:1) ⁿ	n= n,	jumlah gamet = 2 ⁿ

(n) = jenis sifat berbeda (hibridanya).

Intermediat 1 : 2 : 1 → sifat "SAMA DOMINAN"; percobaan pada bunga **Antirrhinum majus**.

BACK CROSS → perkawinan antara F2 dengan salah satu induknya.

TEST CROSS → perkawinan antara F2 dengan induk atau individu yang homozigot resesif

PENYIMPANGAN SEMU HUKUM MENDEL

Sebenarnya masih mengikuti hukum Mendel → alel berinteraksi.

Dikenal beberapa bentuk → Ratio fenotip F₂)

1. **INTERAKSI PASANGAN ALELA** pada varitas ayam → 9 : 3 : 3 : 1
2. **POLIMERI (Nielson-Echle)** pada varitas gandum → 15 : 1
Polimeri pada manusia misalnya peristiwa **pigmentasi** kulit.
3. **KRIPTOMERI** pada tanaman "pukul empat" (**Mirabilis jalapa**)
percobaan pada *Linaria maroccana* → 9 : 3 : 4
4. **EPISTASIS & HIPOSTASIS** pada varitas gandum → 12 : 3 : 1
5. **KOEPISTASIS** pada *Lathyrus odoratus* → 9 : 7
(**Lathyrus odoratus** = varitas ercis yang berbiji manis)

POLIMERI

adalah pembastaran heterozigot dengan banyak sifat beda yang berdiri sendiri-sendiri tetapi mempengaruhi bagian yang sama dari suatu organisme.

KRIPTOMERI

adalah pembastaran heterozigot dengan adanya sifat yang "tersembunyi" (Kriptos) yang dipengaruhi oleh suatu keadaan, pada bunga *Linaria maroccana* adalah pH air sel !!

EPISTASIS

adalah faktor pembawa sifat yang menutup pemunculan sifat yang lain sekalipun sifat tersebut dominan

HIPOSTASIS

adalah faktor yang tertutupi oleh faktor lain.

ATAVISME

adalah sifat yang hipostasis pada suatu keturunan yang pada suatu saat muncul kembali (reappearance).

GENETIKA

GENETIKA adalah ilmu yang mempelajari sifat-sifat keturunan (hereditas) serta segala seluk beluknya secara ilmiah.

Orang yang dianggap sebagai "**Bapak Genetika**" adalah **JOHAN GREGOR MENDEL**.

Orang yang pertama mempelajari sifat-sifat menurun yang diwariskan dari sel sperma adalah **HAECKEL** (1868).

Blendel mempelajari hereditas pada tanaman kacang ercis (*Pisum sativum*) dengan alasan:

1. Memiliki pasangan-pasangan sifat yang menyolok.
2. Biasanya melakukan penyerbukan sendiri (*Self polination*).
3. Dapat dengan mudah diadakan penyerbukan silang.
4. Segera menghasilkan keturunan.

GALUR MURNI adalah vanetas yang terdiri dari genotip yang homozigot. Simbol "F" (= Filium) menyatakan turunan, sedang simbol "P" (=Parentum) menyatakan induk.

HIBRIDA (BASTAR) adalah keturunan dari penyerbukan silang dengan sifat-sifat beda —> jika satu sifat beda disebut MONOHIBRIDA, jika 2 sifat beda disebut DIHIBRIDA dst.

DOMINAN adalah sifat-sifat yang tampak (manifes) pada keturunan. **RESESIF** adalah sifat-sifat yang tidak muncul pada keturunan.