

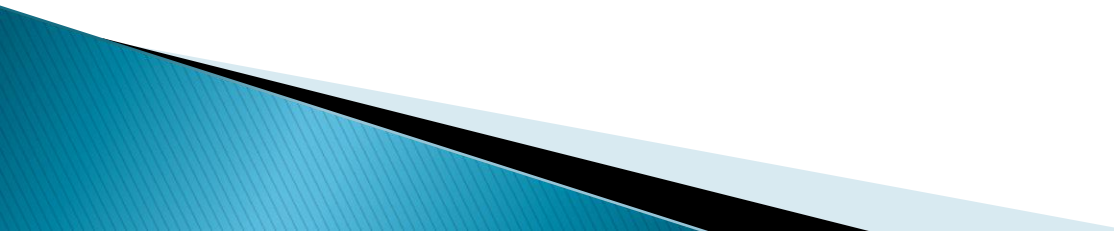
Genetika manusia

- ✓ GENETIKA : ilmu yg m'pelajari sifat2 keturunan (hereditas) serta segala seluk beluknya scr ilmiah.
- ✓ "Bpk Genetika" : JOHAN GREGOR MENDEL
- ✓ DOMINAN : sifat2 yg tampak (manifes) pd keturunan. RESESIF adl sifat2 yg tidak muncul pd keturunan.
- ✓ Tiap sifat organisma hidup dikendalikan oleh sepasang "faktor keturunan" => "gen".

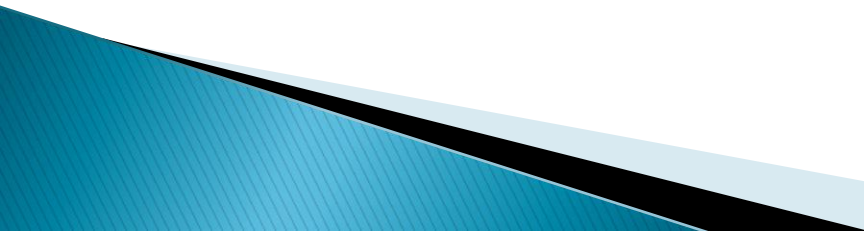
lanjutan

- ✓ **INDIVIDU MURNI** mpy 2 alela yg sama (homozigot), alel dominan diberi simbol *huruf besar* & alel resesif *huruf kecil*. Exs : *Bb*, *Aa*, *dst*
- ✓ **GENOTIP** : komposisi faktor keturunan (tdk tampak scr fisik)
- ✓ **FENOTIP** : sifat yg tampak pd keturunan.

PENYIMPANGAN SEMU HUKUM MENDEL

- POLIMERI
 - KRIPTOMERI
 - EPISTASIS
 - HIPOSTASIS
- 

GEN – GEN PADA KROMOSOM

- ❖ **KROMOSOM** : struktur benang dlm inti sel yg b'tanggung jawab dlm hal sifat keturunan (hereditas)
 - ❖ Kromosom adl KHAS bagi makhluk hidup.
 - ❖ **GEN** : "substansi hereditas" yg terletak di dlm kromosom.
- 

Gen bersifat :

- ✓ Sbg materi dlm kromosom.
- ✓ Mengandung informasi genetika.
- ✓ Dpt m'duplikasikan diri pd peristiwa pembelahan sel.

Hereditas pd Manusia

Kromosom ada 2 jenis :
AUTOSOM & GONOSOM



Penyakit genetik pd mns ada 2 sebab :

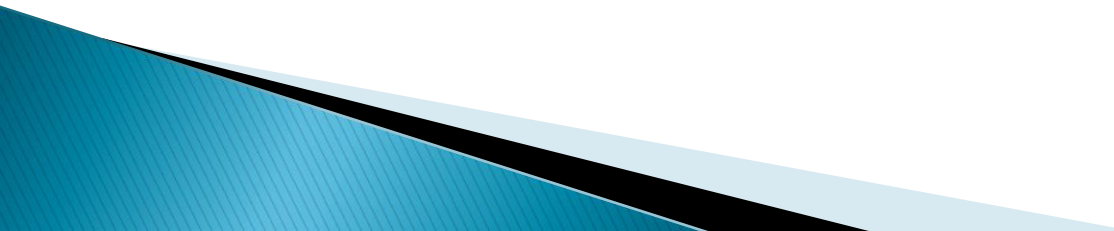
- ✓ Disebabkan oleh kelainan autosom.
- ✓ Disebabkan oleh kelainan gonosom.

- **Determinasi seks pd mns ditentukan oleh kromosom X & Y**
- o/k jml kromosom manusia adl khas : 46 buah (23 pasang)
- Yang t.d : (22 pasang autosom & 1 pasang gonosom) => formula kromosom mns :
 - laki-laki : 46, XY => (44 + XY)
 - wanita : 46, XX => (44 + XX)



- Rasio utk dpt mp'oleh anak laki-laki / perempuan adl sama yi 50% atau (0,5).

- ✓ Penyakit genetik yg disebabkan autosom pd mns biasanya "bersifat resesif"

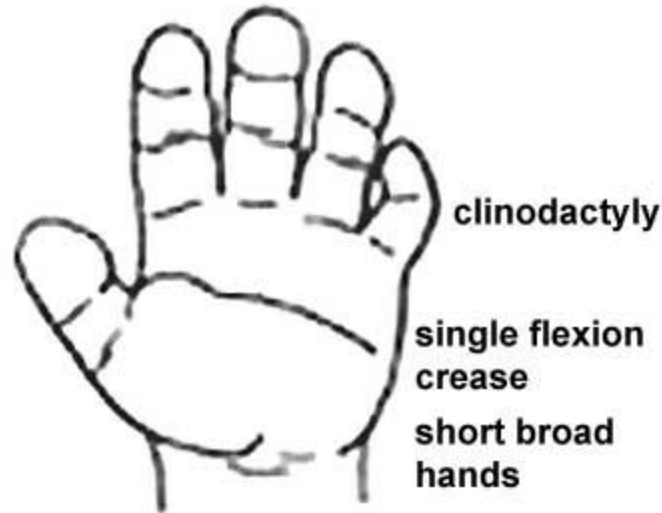
 - ✓ Contoh :
 - Albinisma,
 - Polidaktili,
 - Gangguan mental,
 - Diabetes mellitus, dsb.
- 

Albino



Polidaktili – Syndaktili





Trisomy 21 - Hand Features



Penyakit yg disebabkan krn mutasi autosom :

SINDROMA DOWN (MONGOLID SYNDROME = TRISOMI 21)

Sindroma down : muka khas, t'belakang jiwa, kelainan jantung bawaan

lanjutan

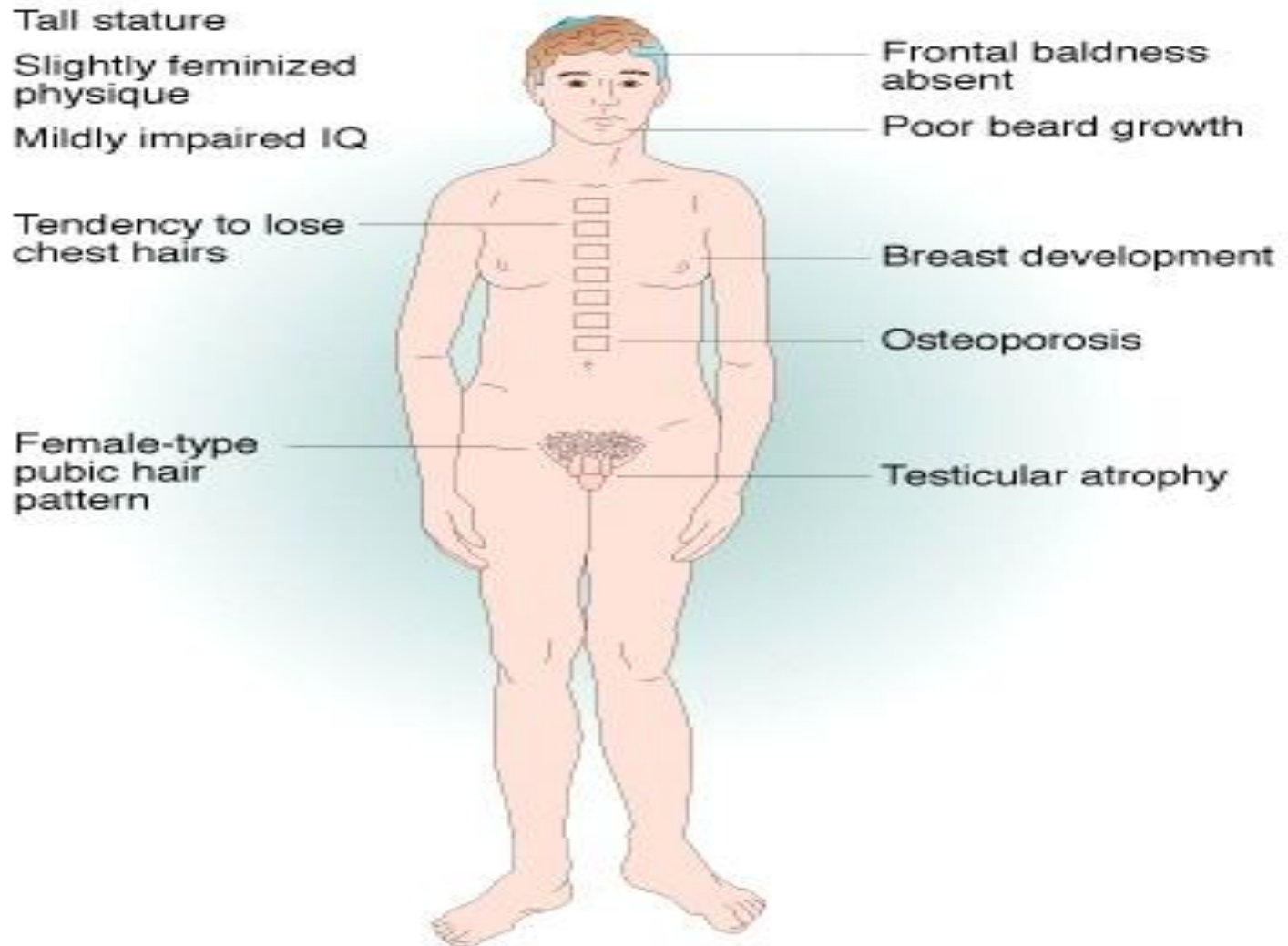
Penyakit genetik yg disebabkan gonosom :
Kelainan formula kromosom

- a. SINDROMA TURNER (45,XO).
- b. SINDROMA KLINEFELTER (47,XXY;
48,XXXY).
- c. Sindroma Superfemale/Tripplle-X /Trisomi X
(47,XXX).
- d. SUPERMALE (47,XYY).

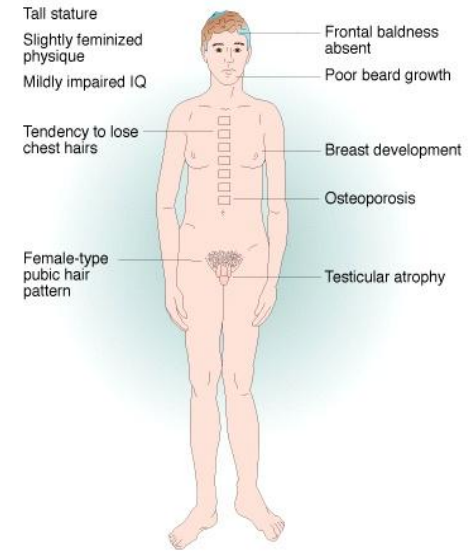
lanjutan

- ❖ S. Turner : (45,XO).
 - ✓ penampilan wanita
 - ✓ tdk punya ovarii (disgenesis gonadalis)
 - ✓ leher berselaput (webbad neck)
 - ✓ limfedema anggota badan
 - ✓ Kelainan rangka
 - ✓ Keterbelakangan jiwa
- ❖ Penyebab : o/k tdk terpisahnya pasangan kromosom seks pd gamet pria waktu meiosis
- ❖ Angka insiden 2 dalam 3000 penduduk

klinefelter



lanjutan



- S. Klinefelter : (47,XXY; 48,XXXY).
 - Pd laki-laki
 - Ditemukan : kemandulan, atrofi testis
 - Angka insiden 1 dari 500 orang pria
 - Penyebab : tdk berpisahannya anggota pasangan kromosom homolog XX

lanjutan

- ▶ S. Tripple X : (47,XXX).
 - ✓ Kekanakan, perdarahan haid sedikit, keterbelakangan jiwa
 - ✓ M'punyai 2 badan kromatin seks dlm selnya
=> wanita super
 - ✓ Penyebab : dihasilkan oleh pembuahan oosit XX & sperma yg mengandung X
 - ✓ Bbrp penderita dinyatakan SUBUR

lanjutan

- Kelainan susunan (jumlah autosom & kromosom) disebabkan pemutusan kromosom
- Pemutusan disebabkan oleh faktor lingkungan : virus, penyinaran (radiasi) & obat-obatan

SINDROMA KLINEFELTER

Tall stature

Slightly feminized physique

Mildly impaired IQ

Tendency to lose chest hairs

Female-type pubic hair pattern

Frontal baldness absent

Poor beard growth

Breast development

Osteoporosis

Testicular atrophy



