

# GENETIKA MANUSIA



□ CACAT GENETIK?

<b>No. KD</b>	<b>KOMPETENSI DASAR</b>
3.7	<b>Menganalisis</b> pola-pola hereditas pada manusia
4.7	<b>Menyajikan</b> data hasil studi kasus tentang pola-pola hereditas pada manusia dalam berbagai aspek kehidupan

# IPK

## PENGETAHUAN

1. Menentukan hasil persilangan albino
2. Menentukan hasil persilangan sifat polidaktili
3. Menentukan hasil persilangan sifat butawarna
4. Menentukan hasil persilangan sifat hemofili
5. Menentukan hasil persilangan sifat hipertrikosis

## KETERAMPILAN

1. Melakukan pengamatan ciri fenotip pada manusia
2. Menyajikan peta silsilah keluarga
3. Menyajikan data kasus sifat sindrom kromosomal

# CACAT GENETIK

- Akibat kelainan gen, atau kromosom
- Diturunkan oleh orangtua melalui sel gamet
- Tidak menular
- Gen penyebab tidak dapat dihilangkan

# GEN-GEN CACAT GENETIK AUTOSOM

- CONTOH:
  - Polidaktili → gen dominan
  - Thalassemia → gen dominan
  - Anemia Sel sabit → gen dominan
  - FKU → gen resesif dengan gejala cacat mental
  - Batu Ginjal → gen resesif
  - Sumbing → gen resesif
  - Botak → gen dominan ( dipengaruhi seks)

# GEN-GEN CACAT PADA KROMOSOM SEKS

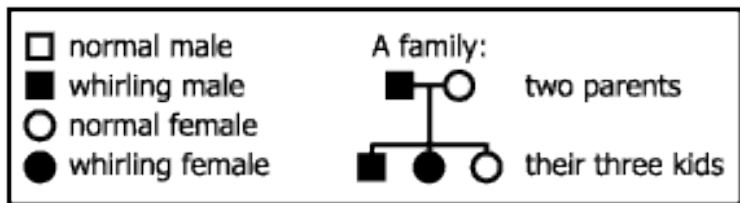
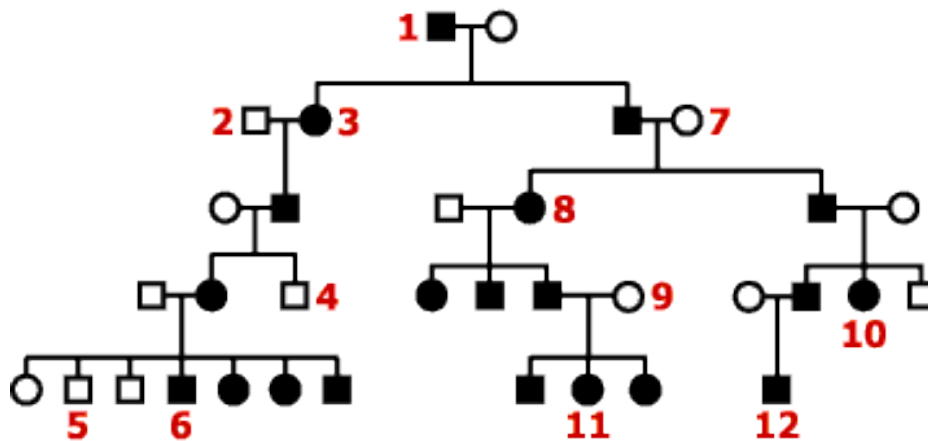
- Kromosom X
- Gen Butawarna ----  $X^B, x^b$
- Gen Hemofili----  $X^H, X^h$
- Gen sindrom G6PD --- gejala kuning—( $X^G, X^g$ )
- Gen Gigi Ompong--- ( $X^A, X^a$ )
- dll
- Kromosom Y
- Gen telinga berambut (hipertrikosis)--- $Y^H, Y^h$
- Gen kulit bersisik---  $Y^I, Y^i$
- dll

# Gen-gen cacat resesif

- Terekspresikan sebagai fenotip cacat ketika dalam keadaan homozigot.
- Gen-gen terpaut X, pada laki-laki cukup 1 gen saja untuk menjadi fenotip cacat
- Gen resesif ini dalam keadaan heterozigot tidak terekspresikan. (Individu carrier)

# Untuk mengetahuinya resesif....

- TIDAK BISA SECARA KASAT MATA
- TELUSURI dari POHON KELUARGA



POHON  
KELUARGA



# CACAT KROMOSOM

- Cacat/Sindrom
  - ❖ Down (Mongolisme)
  - ❖ Turner
  - ❖ Klinefelter
  - ❖ Jacobs
  - ❖ Patau
  - ❖ Cat Cry
  - ❖ Fragile-X

# BEBERAPA CACAT LETAL

- LETAL artinya MATI, ketika keadaan homozigot menyebabkan individu mati
- Gen T pada thallasemia --- TT disebut thallasemia MAYOR
- Gen B pada Brachidactily
- Gen h pada hemofili pada perempuan

# PERLU DIKETAHUI...

- CACAT tubuh tidak selalu karena gen/kromosom induk (Orangtua)
- Penyebab :
  - Mutasi pada gamet --- pengaruh faktor pencemar
  - Perkembangan yang tidak normal embrio diantaranya faktor gizi
  - Proses pembentukan gamet terganggu (gagal berpisah) --- usia induk terlalu tua
  - Pada kehamilan (awal) terpapar bahan berbahaya (obat).

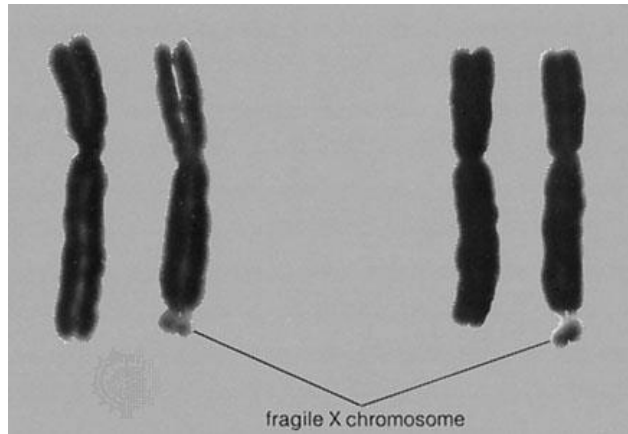
# BIBIR SUMBING



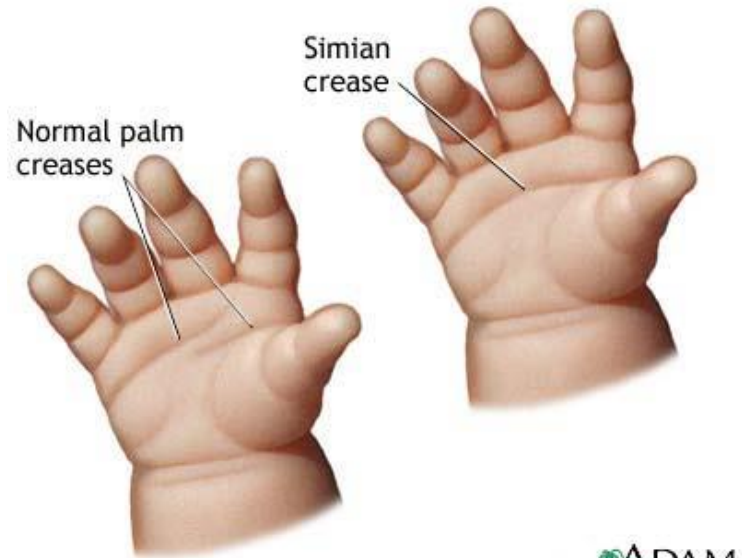
# Polidaktili , Sindaktili, Brakidaktili



# Fragile-X Syndrome



# DOWN SYNDROME



ADAM.



# Trisomi-21

# Patau SYNDROME



Kepala Kecil,  
Ciri Sumbing,  
Polidaktili

# Trisomi-13





# EDWARD SYNDROME



Trisomi-18

# Cat Cry Syndrome

- Kromosom ke-5 terpotong (delesi)
- Telinga rendah
- Kepala kecil
- Daggu kecil
- Muka bulat



Poor beard growth

Breast development

Under-developed testes



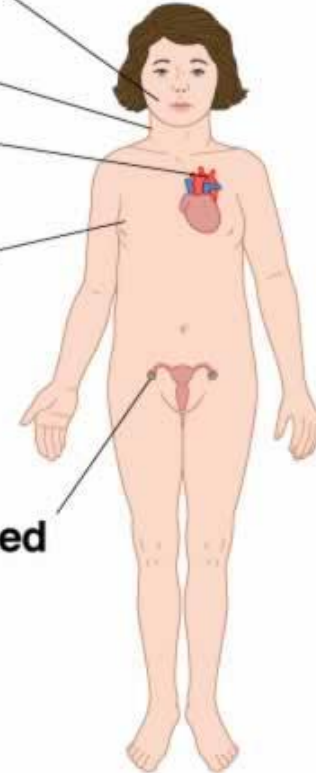
Characteristic facial features

Web of skin

Constriction of aorta

Poor breast development

Under-developed ovaries



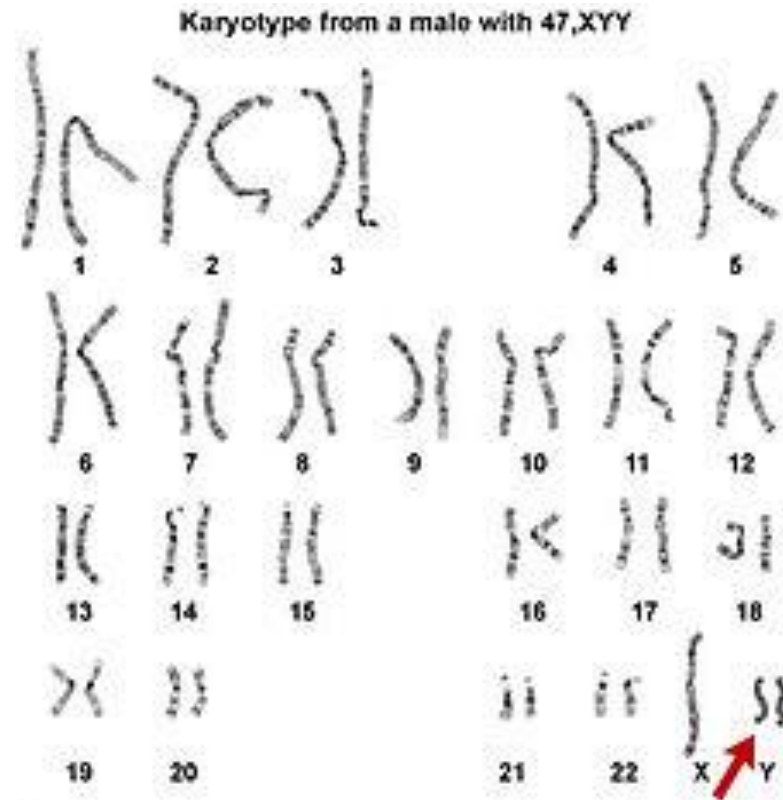
©Addison Wesley Longman, Inc.

# Klinefelter

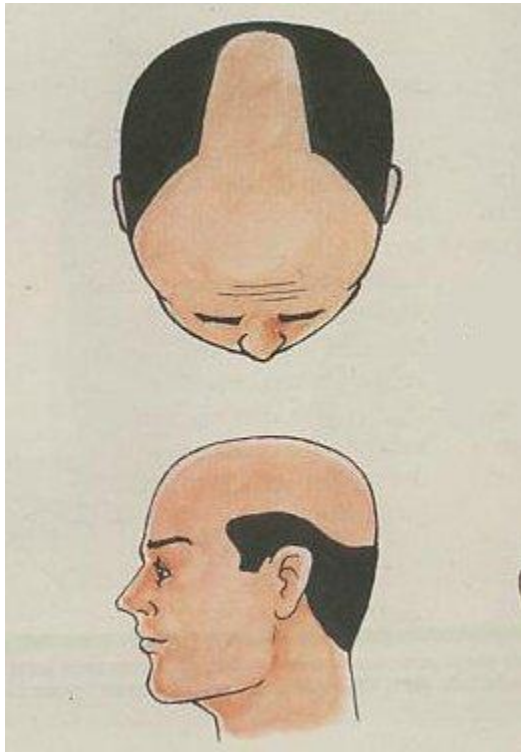
# Turner

# SINDROM JACOBS

- XYY
- Laki-laki
- Antisosial



# BOTAK



# BOTAK

- Gen botak terekspresikan menjadi fenotip botak pada laki-laki & perempuan ketika dalam keadaan Homozigot.
- Pada saat heterozigot, hanya laki-laki yang menderita botak
- Ekspresi gen ini dipengaruhi oleh kadar hormon androgen
- Pada laki-laki hormon androgen meningkat seiring dengan berfungsinya testis sebagai penghasil testosteron

L Bb (botak) x P bb (normal)

Genotip	Perempuan	Laki-laki
Bb	Normal	Botak
bb	Normal	Normal

## JIKA HENDAK NIKAH....

- TELUSURI ADANYA GEN CACAT DARI POHON KELUARGA
- HINDARI NIKAH DENGAN SAUDARA DEKAT

**EUGENETIC...!**