Hereditas pada Manusia

Setiap sifat fisik manusia, merupakan warisan dari kedua orangtuanya, bapa dan ibunya sama-sama memberi andil dalam penenetuan sifat pada anaknya.

Pewarisan sifat dari orang tua kepada anaknya yang akan dibahas adalah ; penentuan jenis kelamin, penentuan golongan darah, kelainan atau penyakit.

1. Penentuan jenis kelamin (determinasi sex)

Jenis kelamin dikendalikan oleh sepasang kromosom sex, dengan demikian set kromosom pada laki-laki 22AA + xy, sedang pada perempuan adalah 22AA + xx. Pada pembentukan sel kelamin, terjadi reduksi kromosom, sehingga setiap sel kelamin mengandung separuhnya, pada sperma mengandung 22A + x atau 22A + y, sedang pada ovum mengandung 22 A + x. Jika terjadi pembuahan (fertilisasi) akan mengembalikan jumlah kromosom yang ideal, dengan jenis kelamin tentu pula

TABEL 1: PROSES FERTILISAI DAN PENENTUAN JENIS KELAMIN

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| SEL KELAMIN | | SPERMA | |
| 22A + X | 22A + Y |
| OVUM | 22A + X | 22AA + XX 1 | 22AA + XY 2 |

Pada kotak 1, susunan kromosomnya 22AA+XX, susunan kromosom perempuan, sedang kotak 2, 22AA+XY, susunan kromosom laki-laki.

Berdasarkan tabel di atas ; siapakah yang menentukan jenis kelamin anak...? dan berapa kemungkinan lahirnya anak dengan jenis kelamin laki-laki atau perempuan ...?

Pembagian gonosom seperti di atas, adalah secara disjunction, namun bisa terjadi pembagiannya secara nondisjunction, sehingga kromoson sex yang terdapat pada gamet tidak separuh dari gonosomnya, bisa tetap dalam pasangan atau sama sekali tidak mengandung gonosom. Apa jadinya jika terjadi demikian ?. Coba cermati tabel berikut ini

TABEL 2 : HASIL FERTILISASI

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| GAMETOGENESIS | | DISJUNCTION | | NONDISJUNCTION | |
| 22A + X | 22A + Y | 22A + XY | 22A + 0 |
| DISJUNCTION | 22A + X | 22AA + XX 1 | 22AA + XY 2 | 22AA + XXY 3 | 22AA+ X0 4 |
| NONDISJUNCTION | 22A + XX | 22AA + XXX 5 | 22AA + XXY 3 | 22AA + XXXY | 22AA + XX0 |
| 22A + 0 | 22AA + X0 4 | 22AA + 0Y | 22AA + OXY | 22AA + 00 |

Susunan kromosom pada kotak nomor 1 dan 2 adalah normal, kotak nomor 3, 4, 5 adalah susunan kromosom seks tidak lazim yang mengakibatkan sindrom. Kotak nomor 3 (XXY) sindrom klinefelter, kotak 4 (X0) sindrom turner dan kotak nomor 5 (XXX) sindrom super woman, kotak-kotak lainnya belum diketahui (karena belum ditemukan).

Dibawah ini adalah deskripsi penderita sindrom

|  |  |
| --- | --- |
| SINDROM | DESKRIPSI |
| Klinefelter (22AA+XXY) (trisomi)  [http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/5/56/Asymmetric_Gynecomastia.jpg/250px-Asymmetric_Gynecomastia.jpg](http://id.wikipedia.org/wiki/Berkas:Asymmetric_Gynecomastia.jpg) | Laki-laki kelebihan gonosom X, perawakan seperti perempuan (lekuk tubuh perempuan, berkulit halus, suara peminin, payudaranya pun tumbuh), testes mengalami rudimenter (mengecil), kemampuan repdoduksinya rendah (infertil), memiliki kecerdasan intelektual dibawah rata-rata |
| Turner (22AA + X0) (monosomi) | Perempuan, kekurangan gonosom X dengan ukuran tubuh kecil pendek, tak ada lekukan pinggangnya (lurus), kulit lehernya bisa dibentangkan, wajah menyerupai anak kecil tangan dan kaki bengkak, tingkat kecerdasannya rendah. Ovariumnya tidak berkembang (disgenesis ovariculer).  Beberapa penyakit cenderung menyerang penderita sindrom ini, di antaranya adalah penyakit kardiovaskular, penyakit ginjal dan tiroid, kelainan rangka tulang seperti skoliosis dan osteoporosis, obesitas, serta gangguan pendengaran dan penglihatan. Turner memiliki kesulitan dalam menghafal, mempelajari matematika, serta kemampuan visual dan pemahaman ruangnya rendah. Perbedaan fisik dengan wanita normal juga membuat penderita sindrom Turner cenderung sulit untuk bersosialisasi |
| Super woman (22AA + XXX)  (trisomi) | Perempuan dengan kelebihan gonosom X, ketika masih berada dalam kandungan lebih lama, mereka sulit konsentrasi, kemampuan verbalnya rendah, tingkat kecerdasannya rendah. Biasanya hiperaktif, cenderung sulit bersosialisasi |
| Yakobs (22AA + XYY)  (trisomi)  [http://liavanilla.files.wordpress.com/2011/07/jacob_brushing_teeth5-338202022_std1.jpg?w=300&h=210](http://liavanilla.files.wordpress.com/2011/07/jacob_brushing_teeth5-338202022_std1.jpg) | Laki-laki kelebihan gonosom Y.     Pada saat lahir, bayi biasanya tampak normal, lahir dengan berat dan panjang badan yang normal, tanpa kelainan fisik dan organ seksualnya normal.  2.      Pada awal masa kanak-kanak, penderita memiliki kecepatan pertumbuhan yang pesat, rata-rata mereka memiliki tinggi badan 7 cm diatas normal.  3.      Postur tubuhnya normal, tetapi berat badannya relatif lebih rendah jika dibandingkan terhadap tinggi badannya.  4.      Pada masa kanak-kanak, mereka lebih aktif dan cenderung mengalami penundaan kematangan mental, meskipun fisiknya berkembang secara normal dan tingkat kecerdasannya berada dalam kisaran normal.  5.      Aktivitas yang tinggi dan gangguan belajar akan menimbulkan masalah di sekolah sehingga perlu diberikan pendidikan ekstra.  6.   Perkembangan seksual fisiknya normal, organ seksual dan ciri seksual sekundernya berkembang secara normal. Pubertas terjadi pada waktunya. Pria XYY tidak mandul, memilki testis yang berukuran normal serta memiliki potensi dan gairah seksual yang normal.  8.   Berperawakan tinggi. Bersifat antisosial, agresif. Suka melawan hukum. |

1. Golongan darah

Ada tiga sistem penggolongan darah ; sistem ABO, sistem Rhesus (Rh) dan sistem MN

1. Sistem ABO

Berdasarkan sistem ABO ada 4 golongan darah yaitu golongan darah A, golongan darah B, golongan darah AB dan golongan darah O. Faktor penentu golongan darah sitem ABO ini adalah gen Isoaglutinogen (I). Berikut ini genotif golongan darah

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Golongan darah | Genotif | |
| Homozigot | Heterozigot |
| A | IAIA | IAIO |
| B | IBIB | IBIO |
| AB |  | IAIB |
| O | IOIO |  |

Golongan darah pada setiap orang, ditentukan oleh gen-gen seperti pada tabel yang tadinya berasal dari kedua orangtuanya. Coba kalian buktikan sendiri !

1. Sistem Rhesus

Dikendalikan oleh gen Rh

Gen Rh Bersifat dominan

Ada dua Golongan darah berdasarkan sistem Rh ini, yaitu Rh+ dan Golongan darah Rh-

Genotif golongan darah Rh + ; RhRh atau Rhrh sedangkan golongan darah Rh- ; rhrh

Jika seorang laki-laki bergolongan darah Rh positif (homozigot), sedangkan istrinya bergolongan Rh negatif, maka pada tubuh siibu ketika sudah terjadi fertilisasi, bisa terjadi pembentukan antibodi yang melawan faktor Rh dalam tubuh si janin, sehingga bisa menimbulkan kematian janin dalam rahim, atau gangguan janin eritroblastosis foetalis.

1. Sistem MN

Dikendalikan oleh gen IM, IN

Ada tiga golongan darah, yaitu golongan darah M, golongan darah N dan golongan darah MN. Di bawah ini adalah genotif golongan darah

|  |  |
| --- | --- |
| Golongan darah | Genotif |
| M | IM IM |
| N | IN IN |
| MN | IM IN |

1. Kelainan atau penyakit

Kelainan atau penyakit diturunkan kepada anak-anaknya, ada yang terbawa oleh kromosom badan (autosom), adapula yang terbawa oleh kromosom seks (gonosom)

1. Kelainan atau penyakit yang terbawa dalam autosom

* Albino
* Polidaktili
* Brakhidaktili
* Fenilketourea
* Thalasemia
* Dentinogenesis imperfecta
* Kebotakan
* Anonychia
* sicle sel anemia

1. Kelainan atau penyakit yang terpaut pada gonosom

1). Terpaut gonosom x

* Hemofilia
* Butawarna
* Anodonta
* Amolar
* Anenamel

2). Terpaut dalam gonosom y

* Hipertrikosis
* Histric graviour
* Webed toss

Faktor penentu penyakit/kelainan, ada yang bila bertemu dengan sesamanya akan menimbulkan letal (kematian sebelum dewasa). Faktor yang demikian disebut letal ; seperti

Wanita hemofilia (XhXh), Thalasemia (ThTh), Polidaktili (PP), brakhidaktili (BB)