



MODUL BIOLOGI  
(KES 102, SESI KJ 010)

Topik :  
**PENYAKIT GENETIK**

DISUSUN OLEH :  
Dr. TITTA NOVIANTI, S.Si., M.Biomed.

**UNIVERSITAS ESA UNGGUL**  
2018

#### A. Kompetensi Dasar

1. Mampu menjelaskan perbedaan mendasar berbagai penyakit genetic
2. Mampu menjelaskan penyebab penyakit genetic
3. Mampu menjelaskan cara analisis penyakit genetic kelainan kromosom dan mutasi DNA

#### B. Kemampuan Akhir Yang diharapkan

1. Mahasiswa mampu mengaitkan terjadi penyakit genetic dengan factor gizi makanan yang dikonsumsi
2. Mahasiswa mampu mengaplikasikan ilmu gizi bagi mutu materi genetic

#### C. Topik Perkuliahan

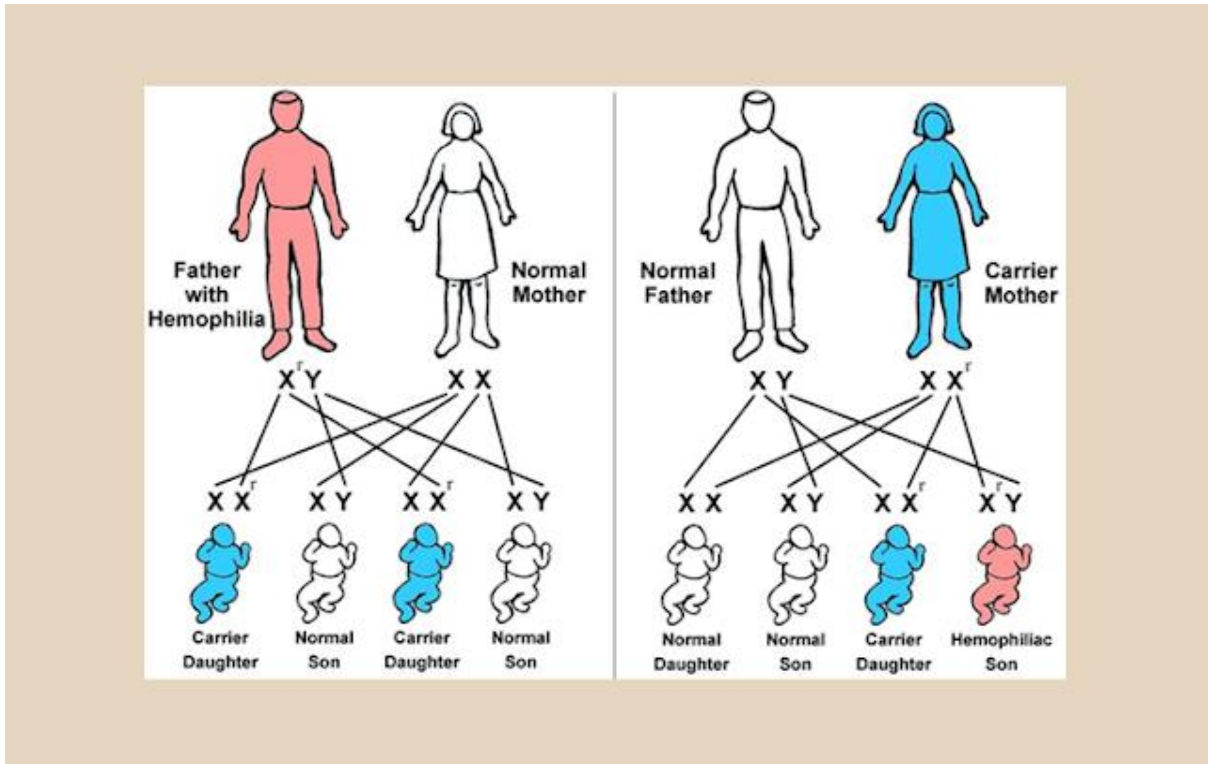
##### 1. Pendahuluan

Pengertian penyakit genetika adalah adanya kelainan genetik akibat adanya satu atau lebih materi gen yang menyebabkan sebuah kondisi kelainan fenotipe secara klinis. Penyakit genetic bisa karena adanya:

- Kelainan pada jumlah kromosom seperti sindrom Down memiliki jumlah kromosom 47 karena adanya kelebihan satu kromosom pada kromosom ke 21) atau sindrom Klinefelter, kelainan pada kelebihan kromosom X pada seorang pria
- Terjadinya mutasi gen yang jumlahnya lebih dari satu pasang basa, sehingga terjadi kelainan pada asam amino yang menyebabkan kelainan pada ekspresi genetik.

Kelainan materi gen ini dapat diturunkan diturunkan dari orang tua kepada anak-anaknya. Dalam kasus ini, penyakit genetik juga dikenal dengan istilah **penyakit keturunan**. Penyakit genetic ini dapat diturunkan dari orang tua yang mengalami kelainan gen dan terjadi ketika gen yang rusak tersebut merupakan gen yang dominan.

Sekarang ini ada sekitar 4.000 penyakit genetik yang sudah diidentifikasi. Kebanyakan penyakit genetik adalah langka dengan hanya terjadi pada 1 individu dari sekitar ribuan atau bahkan jutaan individu.

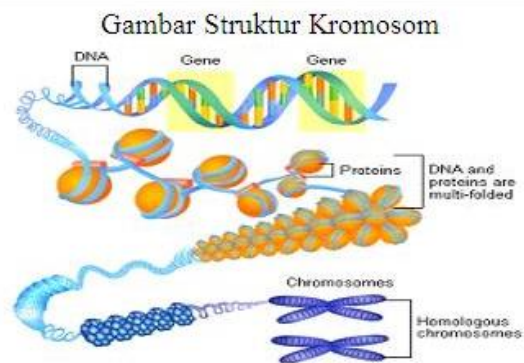
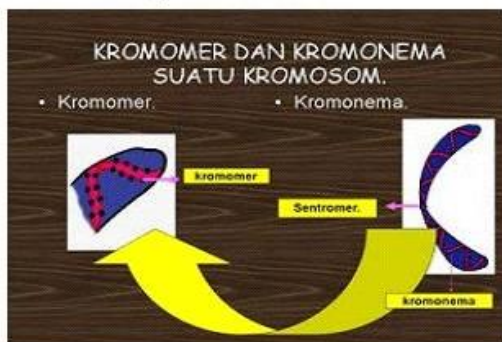


Gambar 1. Contoh kasus penurunan kelainan genetik pada penderita haemophilia

## 2. Materi Genetik

Materi genetik terdiri atas basa DNA yang akan ditranskripsikan menjadi asam amino dan protein. Molekul DNA terdapat dalam benang kromatin yang akan menebal dan berpasangan menjadi kromosom.

### 3.2. Morfologi Kromosom



Gambar 2. Morfologi dan struktur kromosom

Kromosom pada manusia berpasangan sebanyak 23 pasang kromosom atau 46 kromosom, terdiri dari 23 pasang kromosom autosom dan satu pasang kromosom gonosom (kromosom seks) yaitu dari dua jenis X dan Y, pada laki – laki kromosom seksnya adalah XY sedangkan pada wanita kromosom seksnya adalah XX. Terlihat satu pasang kromosom saja telah menentukan perbedaan yang cukup mencolok.

Begitu pentingnya kromosom ini dapat dijadikan sebagai penanda informasi, identitas, dan faktor yang mempengaruhi pertumbuhan dan perkembangan manusia.

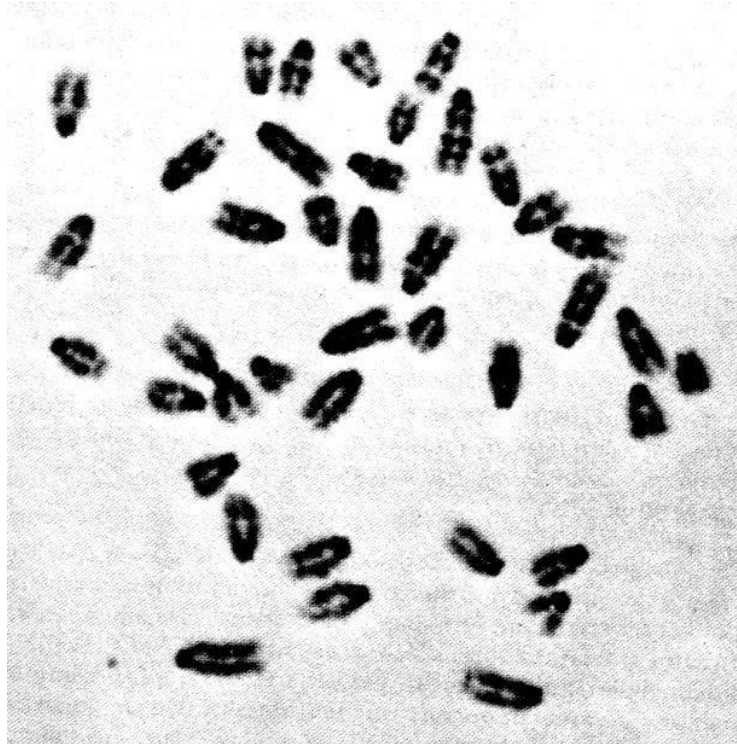


Gambar 3. Kariotipe kromosom manusia, 22 pasang kromosom autosom dan 1 pasang kromosom gonosom (XX atau XY)

### 3. Metoda deteksi kelainan genetik

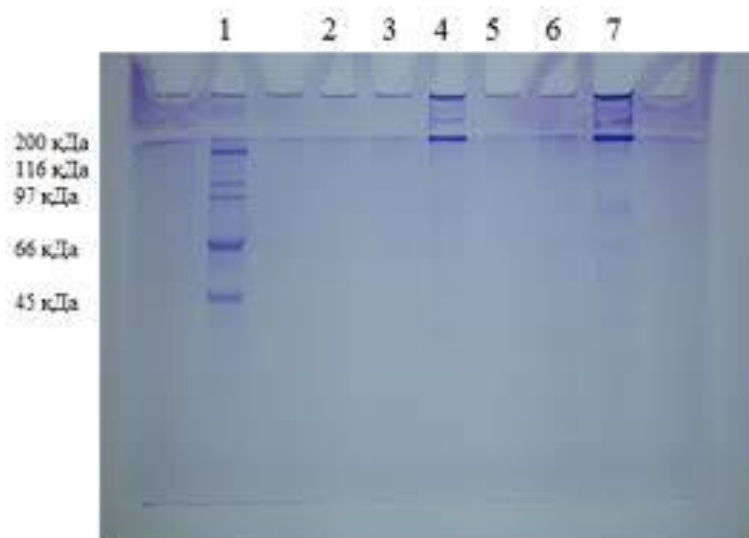
Saat ini, semakin banyak bermunculan kelainan genetik yang terjadi akibat perubahan lingkungan, gaya hidup, yang menyebabkan terjadinya kelainan kromosom atau mutasi genetik. Semakin banyak terjadinya kelainan genetik ini semakin banyak dilakukan penelitian untuk mendeteksi kelainan yang terjadi sehingga diharapkan dapat ditemukan terapi yang tepat untuk menanganinya.

Untuk deteksi kelainan kromosom dilakukan metoda karyotype kromosom sehingga akan mudah terdeteksi adanya kelainan jumlah, struktur dan morfologi kromosom. Karyotype kromosom akan mudah dianalisis melalui sampel darah penderita. Prinsip analisis karyotype kromosom adalah melihat susunan kromosom dari inti sel darah putih yang sedang membelah, sehingga pada saat fase metaphase mitosis sel, jumlah kromosom dapat dihitung dan diamati.



Gambar 4. Kromosom dari inti sel darah putih yang dikultur dan dihentikan pembelahaan sehingga kromosom mudah dihitung

Sedangkan untuk deteksi mutase gen dapat diidentifikasi melalui teknik PCR dan elektroforesis. Sel yang akan diperiksa, dilakukan analisis isolasi DNA kemudian ditemplei gen yang akan diperiksa melalui teknik Polymerase Chain Reaction atau perbanyakkan rantai basa DNA, dan dianalisis melalui teknik elektroforesis untuk melihat ada tidaknya pita DNA. Jika gen mengalami mutase, maka pita DNA tidak akan terbentuk, sedangkan jika tidak ada mutase gen maka pita DNA terbentuk.



Gambar 5 Elektroforesis pita DNA, kolom 1 sebagai marker pita DNA, kolom 2,3,5 dan 6 terjadi mutase DNA sehingga pita DNA tidak terbentuk, kolom 4 dan 7 terdapat pita DNA

#### 4. Kelainan Kromosom

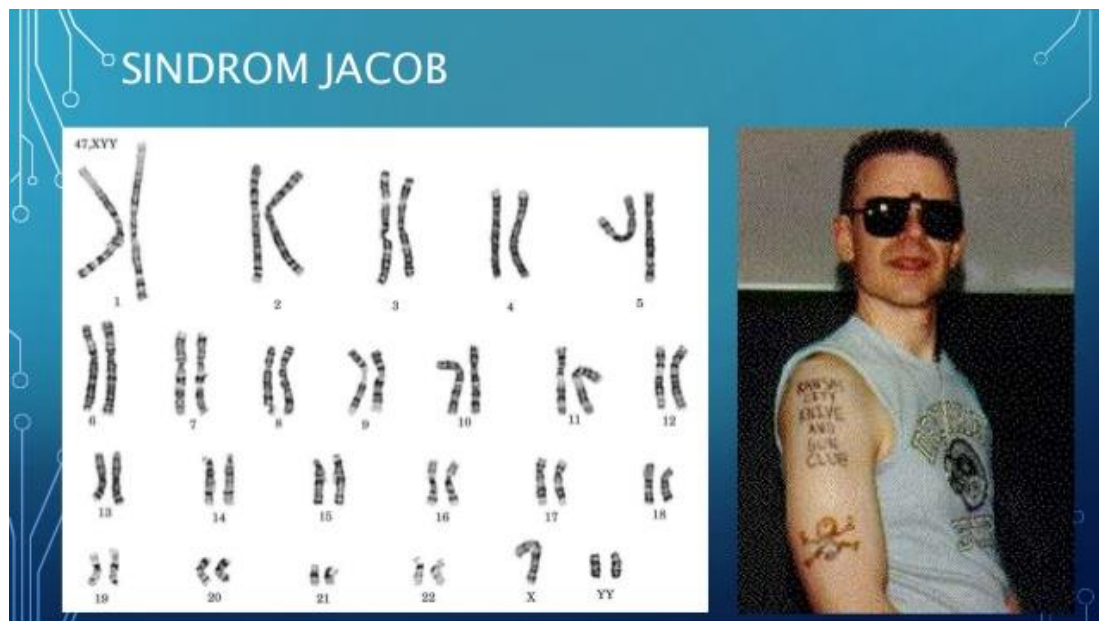
Kelainan pada kromosom baik secara struktur, jumlah dan morfologi dapat menyebabkan terjadinya kelainan fenotipe penderita. Beberapa jenis jenis kelainan kromosom berdasarkan letak kelainan adalah :

- Alel Resesif tertaut Kromosom Sex “X”
- Alel Resesif tertaut Kromosom Sex “Y”
- Aberasi kromosom

Kelainan kromosom dapat terjadi akibat adanya perubahan dalam hal jumlah dan ukuran dari kromosom tersebut. Perubahan ini dapat menyebabkan perubahan ciri secara turun – temurun (diwariskan) pada keturunan selanjutnya yang mengalami aberasi kromosom. Beberapa kelainan tersebut antara lain :

##### **Sindrom Jacobs**

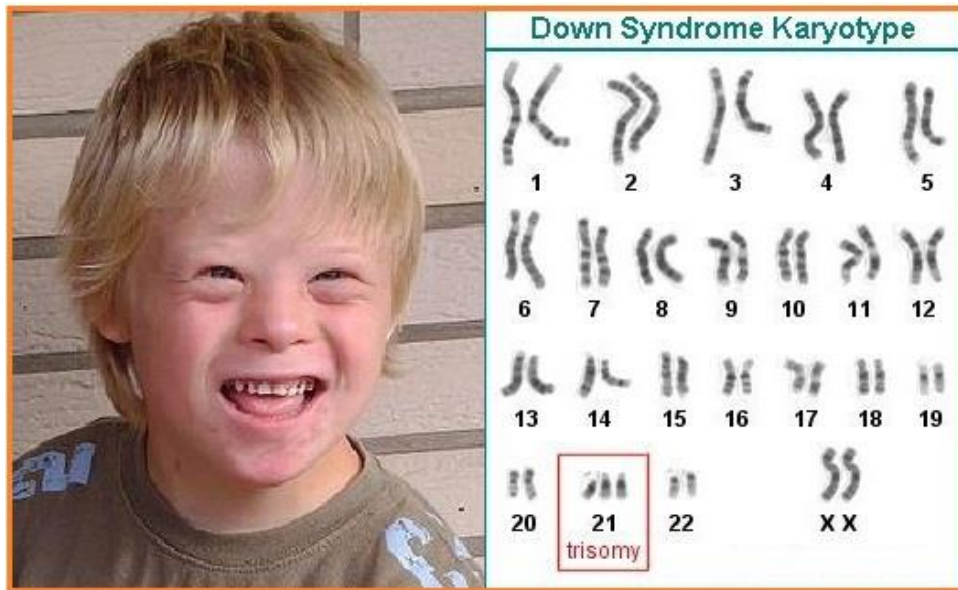
Penderita mempunyai 44 Autosom dan 3 kromosom seks (XYY). Kelainan ini mengakibatkan penderita memiliki ciri ciri bertubuh normal, berperawakan tinggi, antisosial, perilaku kasar dan agresif, berwatak criminal, dan tingkat kecerdasan IQ dibawah normal.



Gambar 6. Penderita sindrom Jacobs dan karyotype kromosom penderita sindrom Jacobs

##### **Sindrom Down**

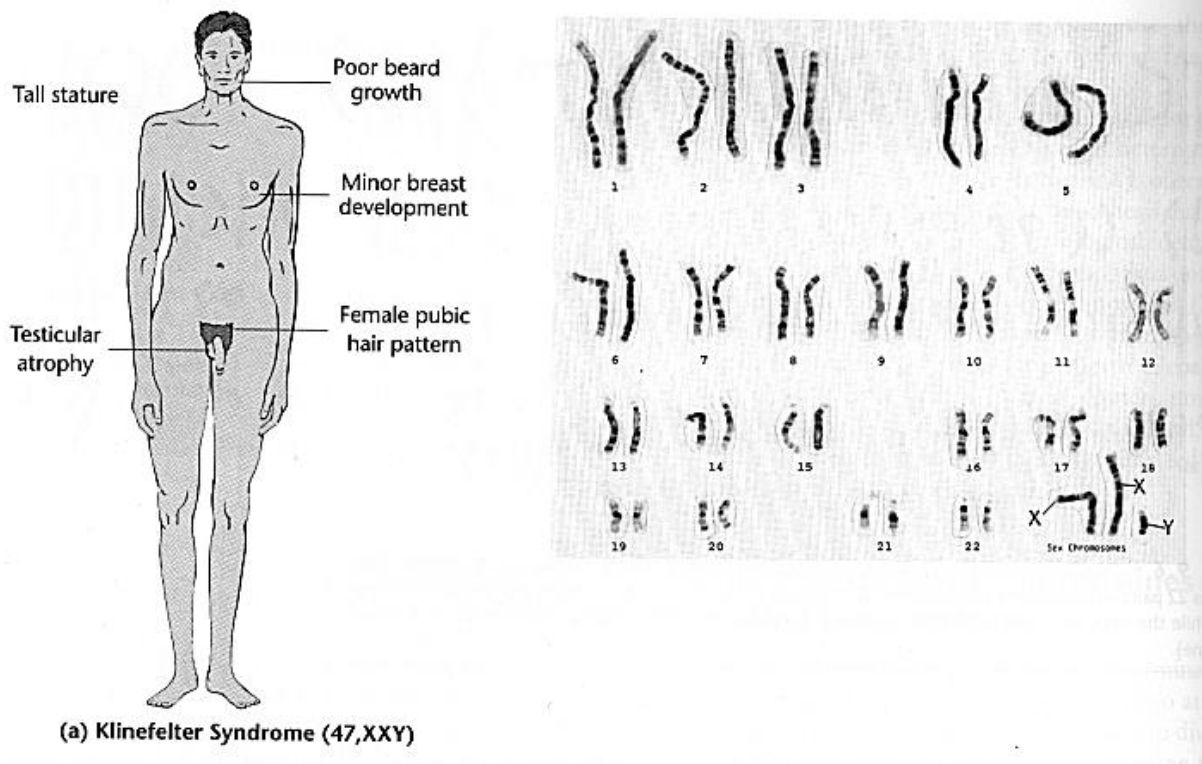
Penderita mengalam kelebihan satu autosom pada kromosom nomor 21, dapat terjadi pada pria maupun wanita. Kelainan ini memiliki ciri ciri wajah yang khas, di mana wajah lebar, mata sipit miring ke samping, gigi kecil dan jarang, bibir tebal, lidah besar dan cenderung menjulur, liur selalu menetes, kemudian jari pendek dan gemuk terutama kelingking, telapak tangan tebal, IQ rendah dan umumnya infertile.



Gambar 7. Penderita Sindroma Down dan karyotype kromosom sinddroma down

**Sindrom Klinefelter**

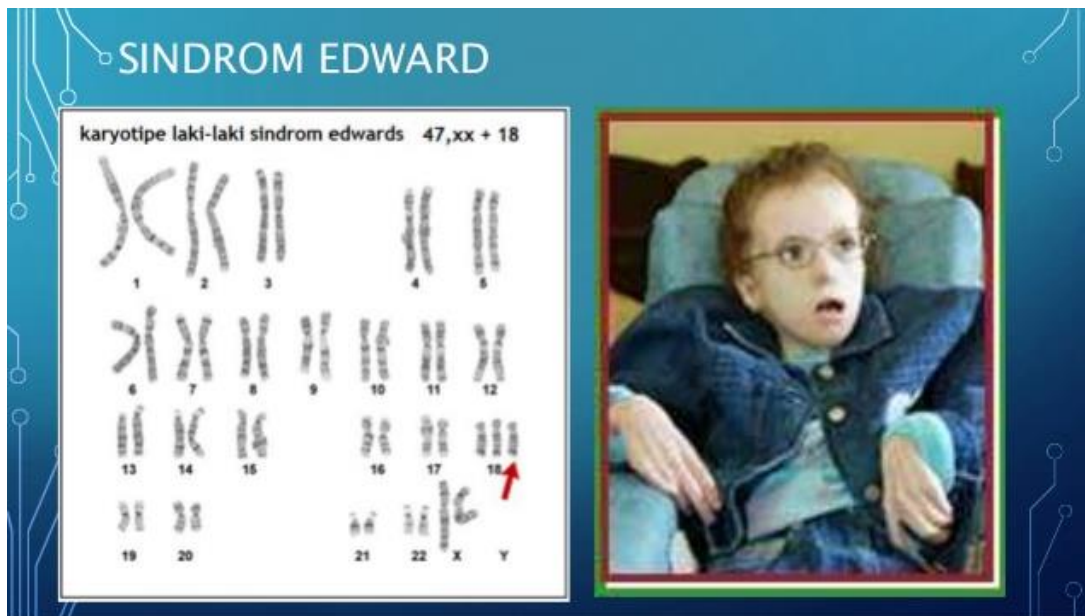
Penderita seorang pria yang memiliki 44 autosom dan 3 kromosom seks (XXY). Penderita pada pria dengan ciri ciri bersifat kewanitaan, dada sempit, pinggul lebar, rambut badan tidak tumbuh, tubuhnya cenderung tinggi, alat reproduksi pria yang tidak berkembang, mental terbelakang. Kelainan ini dapat terdeteksi sejak masih bayi atau balita, umumnya gejala awalnya adalah adanya gangguan dalam berbahasa.



Gambar 8 Penderita sindroma klinefelter dan karyotype kromosom penderita klinefelter

## Sindrom Edward

Penderita mengalami trisomi atau kelebihan satu autosom nomor 18. Penderita memiliki ciri ciri kelainan pada telinga dan rahang bawah yang kedudukannya lebih rendah, mulut kecil, tulang dada pendek, mental terbelakang dan biasanya hanya mencapai umur 6 bulan saja.



Gambar 9. Penderita Sindrom Edward dan kelainan kromosom yang terjadi

## Sindrom Turner

Penderita memiliki 44 autosom dan hanya satu kromosom kelamin yaitu X. Penderita ini dialami oleh wanita dengan ciri ciri alat reproduksi wanita yang tidak berkembang, kedua puting payudara berjarak jauh, payudara tidak berkembang, badan cenderung pendek, leher pendek, dada lebar, memiliki gelambir pada leher dan mengalami ketebelakangan mental.

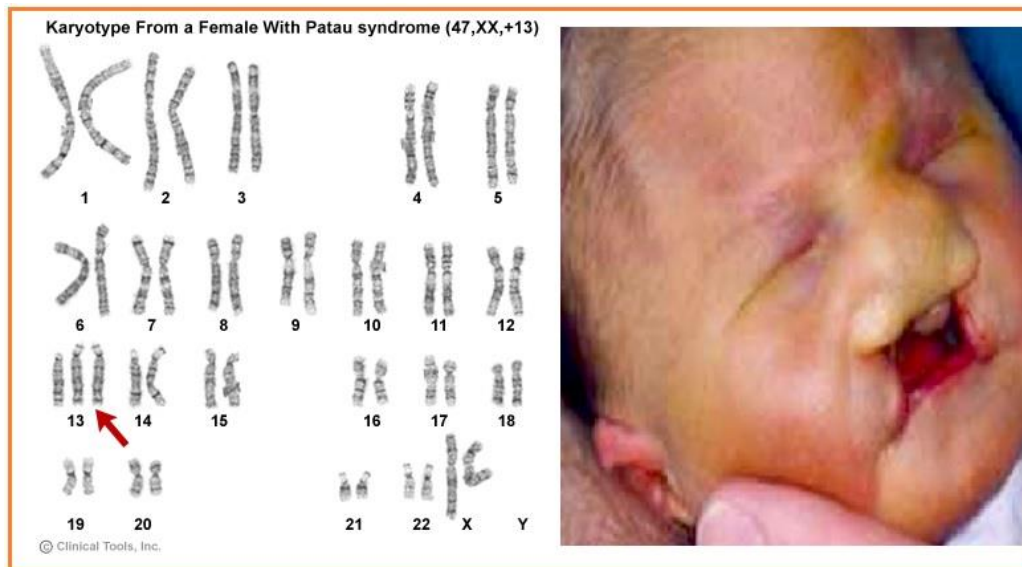


Gambar 10. Penderita Sindrom Turner dan kelainan kromosom yang terjadi



### Sindrom Patau

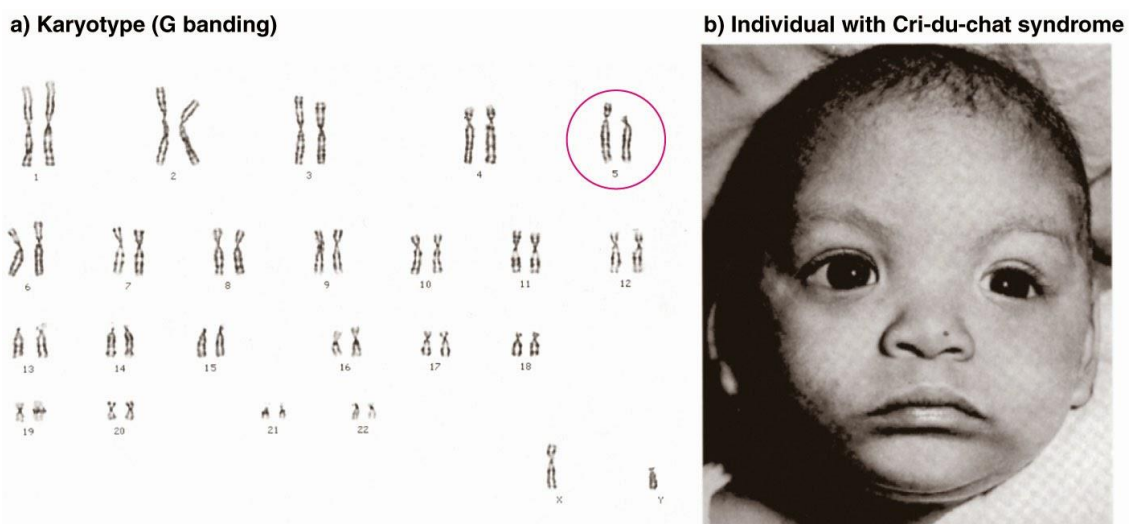
Penderita memiliki 45 autosom, sehingga bisa disebut trisomi. Trisomi ini terjadi pada kromosom nomor 13, 14 atau 15. Ciri ciri penderita yaitu kepala kecil, mata kecil, sumbing celah langit, tuli, polidaktil, mengalami kelainan otak, ginjal dan jantung, dan memiliki keterbelakangan mental.



Gambar 11. Penderita Sindrom Patau dan kelainan kromosom yang terjadi

### Sindrom Cri du chat

Penderita mengalami kehilangan kromosom pada nomor 5, hal ini mengakibatkan penderita memiliki kepala kecil, dengan penampakan wajah yang tidak biasa, dan memiliki tangisan yang khas seperti suara kucing. Penderita umumnya meninggal saat masih bayi atau balita.



Gambar 12. Penderita Sindrom Cri du chat dan kelainan kromosom yang terjadi

### **Sindrom Fragile X**

Kelainan berupa keterbelakangan mental yang umum terjadi. Hal ini karena bagian kromosom X yang mengalami pelekukan di bagian ujung lengan kromosom.

### **Sindrom Lesch-Nyhan**

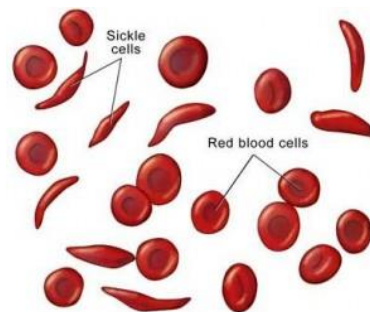
Kelainan ini muncul akibat adanya pembentukan purin yang berlebih. Sehingga memperlihatkan perilaku yang abnormal, seperti kejang otak saat menggerakkan kaki dan atau jari-jari tangan, keterbelakangan mental, sering menggigit jari-jari tangan dan jaringan bibir. Penderita yang telah dilaporkan adalah pria di bawah umur 10 tahun. Hal ini terjadi sebagai akibat adanya gen resesif pada kromosom X.

## **5. Kelainan genetika akibat mutasi gen**

### **1. Anemia sel sabit**

Penderita mengalami mutasi pada gen penghasil hemoglobin, adanya substitusi suatu asam amino tunggal sehingga memiliki kelainan pada bentuk sel darah merah. Saat kandungan oksigen dalam tubuh rendah, maka hemoglobin sel sabit akan mengubah bentuk sel darah merah menjadi bentuk sabit seperti huruf C.

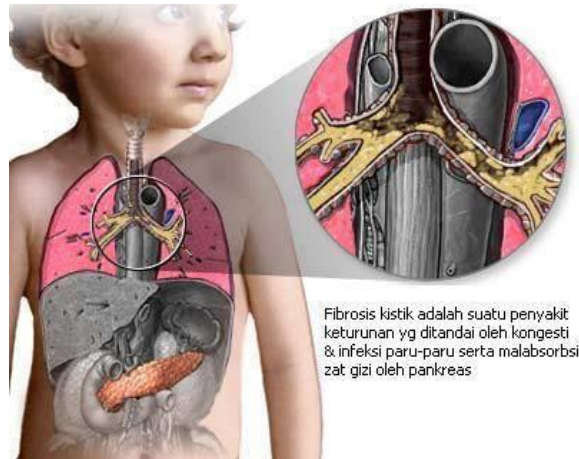
Sel darah merah sabit ini dalam mengedarkan oksigen dapat tersangkut pada pembuluh darah akibat bentuknya yang tidak proporsional seperti sel darah merah normal. Hal ini mengakibatkan penderita mengalami infeksi, pendarahan dan kerusakan organ tubuh seperti pada penyempitan aorta dan terganggunya fungsi katup jantung.



Gambar 13. Sel darah merah sabit pada penderita anemia

### **2. Fibrosis Kistik**

Penyakit fibrosis kistik disebabkan oleh mutasi gen penghasil protein yang membantu transport ion klorida melalui membran plasma. Sehingga dihasilkan banyak lendir yang memengaruhi pankreas, saluran pernapasan, kelenjar keringat dan lain-lain.

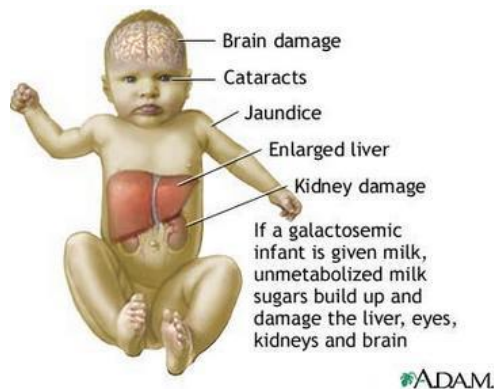


Fibrosis kistik adalah suatu penyakit keturunan yg ditandai oleh kongesti & infeksi paru-paru serta malabsorpsi zat gizi oleh pankreas

Gambar 14. Kelainan pada saluran nafas penderita fibrosis kistik

### 3. Galaktosemia

Penderita galaktosemia mengalami mutase gen penghasil enzim laktose sehingga tidak dapat memecah laktosa yang mengandung galaktosa pada susu. Tingkat galaktosa yang tinggi pada darah mengakibatkan kerusakan mata, hati, dan otak. Adapun gejala Galaktosemia adalah malnutrisi, diare dan muntah-muntah. Gejala ini dapat terdeteksi dengan melakukan tes urin. Gejala penyakit inipun dapat dihindari dengan diet bebas laktosa.



Gambar 15. Beberapa kerusakan pada organ akibat galaktosemia tingkat tinggi pada bayi

### 4. Albino

Penderita albino mengalami mutase pada gen enzim yang dapat merubah asam amino tirosin menjadi beta-3,4-dihidroksipheylalanin untuk selanjutnya diubah menjadi pigmen melanin penghasil pigmen kulit. Sehingga penderita albino mengalami kelainan berupa kulit yang tidak berpigmen.



Gambar 16. Penderita albino, mengalami kekurangan pigmen pada kulit, mata, rambut

### 5. Fenilketonuria

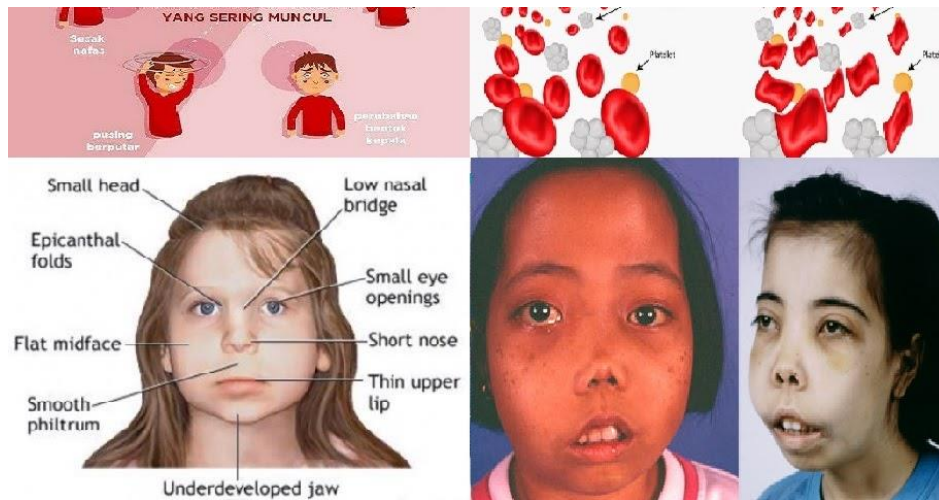
Penderita fenilketonuria mengalami mutase gen enzim untuk metabolisme fenilalanin. Sehingga penderita fenilalanin tidak dapat diubah menjadi fenil piruvat dan tirosin yang akan dibuang keluar tubuh. Akibatnya dalam tubuh fenilalanin menumpuk dalam darah dan terbuang melalui urin, sehingga mengakibatkan keterbelakangan mental, rambut putih, mata kebiruan (kekurangan melanin), bentuk tubuh khas (seperti psychotic), dan gerakan tersentak. Pada penderita bayi mengakibatkan kerusakan otak dan mengalami permasalahan kejiwaan setelah berumur 6 tahun sebagai akibat banyaknya kadar fenilalanin dalam darah.



Gambar 17. Penderita Fenilketonuria

### 6. Thalassemia

Penyakit thalassemia terjadi karena adanya mutase pada gen penghasil rantai globin  $\alpha$  dan gen globin  $\beta$ , sehingga penderita akan kekurangan rantai hemoglobin dan akibatnya kekurangan oksigen yang hanya mampu diikat oleh rantai globin. Penyakit ini menyebabkan pelebaran tulang muka, karena tulang pipih dipaksa memproduksi sel darah merah, secara berkala penderita harus mengalami transfuse darah merah. Pada kondisi yang tidak parah mempunyai gejala pembengkakan limpa dan pada kondisi yang parah dapat menyebabkan kematian.



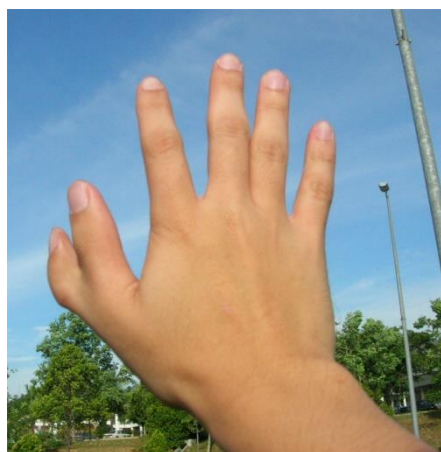
Gambar 18. Penderita thalassemia

### 9. Huntington

Penyakit huntington terjadi karena adanya mutase gen huntingtin yang menyebabkan degenerasi sistem saraf yang cepat dan tidak dapat kembali. Hal ini dicirikan dengan adanya gerakan abnormal yang lama kelamaan akan memengaruhi kinerja otak, fungsi kelenjar tiroid yang tidak baik berupa kecemasan yang berlebihan dan dalam kondisi yang parah penderita tidak dapat melakukan aktifitas, kemudian mulai terjadi keterbelakangan mental, kehilangan ingatan dan kemampuan untuk berpikir rasional.

### 10. Polidaktil

Penderita polidaktili mengalami mutase yang menyebabkan pertumbuhan jari tangan atau kaki yang berlebihan. Ciri cirinya berupa terdapatnya jari tambahan pada satu atau kedua tangan atau kaki. Tempat jari tambahan itu berbeda beda, ada yang terdapat dekat ibu jari dan adapula yang berada pada jari kelingking.



Gambar 20. Ppolydactyli pada jari tangan

### 5. Mutasi gen pada kromosom X

#### Hemofilia

Penderita hemophilia mengalami mutasi gen faktor VIII atau faktor IX sehingga terjadi gangguan koagulasi hereditas. Kedua gen tersebut terletak pada kromosom X, sehingga termasuk penyakit resesif X, yang terjadi karena tidak adanya protein

tertentu yang terbentuk yaitu tromboplastin yang diperlukan untuk penggumpalan darah saat terjadi luka dan walaupun ada, kadarnya rendah sekali. Sehingga penderita penyakit ini jika mengalami luka, darah baru akan membeku 50 menit sampai 2 jam, sehingga kecenderungan akan mengakibatkan pendarahan fatal.

### **Buta Warna**

Penderita buta warna mutase pada gen penghasil reseptor yang dapat mendeteksi cahaya pada panjang gelombang hijau atau merah, sehingga memiliki gejala tidak dapat membedakan warna terutama warna hijau dan merah atau semua warna Hal ini disebabkan oleh gen resesif c (color blind) yang terdapat pada kromosom X. Pada wanita penderita memiliki genotip homozigot resesif yaitu cc, dan normal pada genotip CC dan Cc. Sedangkan pada pria hanya mempunyai sebuah kromosom X sehingga hanya dapat normal XY atau buta warna X<sup>c</sup>Y.

### **Distrofi Otot**

Kelainan ini terjadi karena mutase gen penghasil protein distrofin, yang terletak pada lokus yang spesifik pada kromosom X. sehingga makin melemahnya otot otot dan hilangnya koordinasi.

## **6. Mutasi gen pada Kromosom Sex “Y”**

### **Hipertrikosis**

Kelainan berupa tumbuhnya rambut pada bagian bagian seperti di tepi daun telinga, Hal ini umumnya terjadi pada pria yang memiliki genotip resesif (h).

### **Weebed Toes**

Kelainan yang disebabkan gen resesif wt, ditandai dengan tumbuh kulit di antara tanagan dan kaki, mirip dengan kaki katak dan bebek.

### **Histrizgravier**

Kelainan yang disebabkan gen resesif hg, menyebabkan folikel rambut menjadi abnormal di mana ciri cirinya berupa pertumbuhan rambut yang panjang dan kaku di seluruh permukaan tubuh dan tampak seperi hewan landak.

## **Daftar Pustaka**

1. Freeman, Scott (2011). *Biological Science* (6th ed.). Hoboken, NY: Pearson. p. 210.
2. Letunic, I; Bork, P (2006). "[Interactive Tree of Life](#)". Retrieved 23 July 2011.
3. Bernstein H, Bernstein C, Michod RE (2011). "Meiosis as an evolutionary adaptation for DNA repair." In "DNA Repair", Intech Publ (Inna Kruman, editor), Chapter 19: 357-382 DOI: 10.5772/1751 [ISBN 978-953-307-697-3](#) Available online from: <http://www.intechopen.com/books/dna-repair/meiosis-as-an-evolutionary-adaptation-for-dna-repair>
4. Bernstein H, Bernstein C (2010). "Evolutionary origin of recombination during meiosis". *BioScience*. **60** (7): 498–505. [doi:10.1525/bio.2010.60.7.5](#).
5. LODÉ T (2011). "Sex is not a solution for reproduction: the libertine bubble theory". *BioEssays*. **33** (6): 419–422. [doi:10.1002/bies.201000125](#). [PMID 21472739](#).
6. Hassold, Terry; Hunt, Patricia (1 April 2001). "To err (meiotically) is human: the genesis of human aneuploidy". *Nature Reviews Genetics*. **2** (4): 280–291. [doi:10.1038/35066065](#). [PMID 11283700](#).
7. J.B. Farmer and J.E.S. Moore, *Quarterly Journal of Microscopic Science* **48**:489 (1905) as quoted in the [Oxford English Dictionary](#), Third Edition, June 2001, [s.v.](#)
8. Battaglia E. (1985). Meiosis and mitosis: a terminological criticism. *Ann Bot* (Rome) 43: 101–140. [link](#).