

## Menguak Penyakit Turunan pada Manusia

Arum Dwi Anjani<sup>1</sup>, Devy Lestari Nurul Aulia<sup>2</sup>, Aulia Rani<sup>3</sup>

<sup>1,2,3</sup>Program Studi Kebidanan, Fakultas Ilmu Kesehatan, Universitas Batam

arum.dwianjani05@univbatam.ac.id<sup>1</sup>, dv.aulia87@univbatam.ac.id<sup>2</sup>,

auliarany15@gmail.com<sup>3</sup>

### ABSTRACT

*Genetic disorders, also known as genetic diseases, are conditions caused by abnormalities in one or more genes that cause a clinical phenotype. Inheritance patterns of certain traits are passed down to human offspring, with some traits being detrimental and not being detrimental (normal). Hereditary diseases are conditions caused by abnormalities in one or more genes that result in a specific clinical phenotype.*

**Keywords:** hereditary diseases

### ABSTRAK

Kelainan genetik, juga dikenal sebagai penyakit genetik, adalah kondisi yang disebabkan oleh kelainan pada satu atau lebih gen yang menyebabkan fenotipe klinis. Pola pewarisan sifat tertentu diwariskan kepada keturunan manusia, dengan beberapa sifat yang merugikan dan tidak merugikan (normal). Penyakit turunan adalah kondisi yang disebabkan oleh kelainan pada satu atau lebih gen yang menghasilkan fenotipe klinis tertentu.

**Kata kunci:** penyakit turunan

### PENDAHULUAN

Penyakit adalah suatu kondisi tubuh atau pikiran yang abnormal yang menyebabkan ketidaknyamanan, disfungsi atau kesulitan bagi orang yang dipengaruhinya. Istilah ini kadang-kadang digunakan secara umum untuk menggambarkan kecacatan, sindrom, simptom, keserongan tingkah laku, dan variasi normal struktur atau fungsi. Berbagai penyakit mengancam manusia. Kuman, bakteri, virus, racun, kegagalan organ berfungsi, dan penyakit keturunan dapat menyebabkan penyakit ini. Beberapa penyakit tidak dapat dicegah, termasuk penyakit genetik yang diturunkan. (Husnul Khair, 2022).

Penyakit yang disebabkan oleh kelainan genetik yang diturunkan dari orang tua ke anak adalah dikenal sebagai penyakit keturunan. Namun, ini tidak berarti bahwa semua kelainan genetik tersebut harus muncul dalam silsilah keluarga. Namun, ada orang tua yang hanya membawa sifat (*carrier*). Gaya hidupnya dan elemen lingkungannya, seperti polutan dan pola makan yang tidak sehat, adalah penyebab awal penyakit ini. Beberapa penyakit keturunan sangat berbahaya dan dapat diturunkan secara otomatis ke generasi berikutnya. Anak-anak yang memiliki gen penyakit turunan harus diperiksa segera oleh orang tuanya. (Husnul Khair, 2022).

Banyak masyarakat khawatir bahwa mereka mungkin menderita penyakit seperti orang tuanya. Namun, tidak semua penyakit yang diderita orang tua akan diturunkan kepada anaknya. Kebanyakan penyakit yang dianggap oleh masyarakat

sebagai penyakit menurun sebenarnya berasal dari kebiasaan buruk yang mungkin didapat dari lingkungan keluarga, bukan dari gen yang diturunkan. Sebagai orang tua, kita harus mengajarkan anak-anak kita cara hidup sehat. (Rusmin Saragih, 2022).

Penyakit yang ditransmisikan dari orang tua ke anak disebut penyakit menurun. Beberapa penyakit memang diturunkan secara genetik dari orang tua ke anak. Namun, sebagian besar orang percaya bahwa penyakit menurun adalah akibat dari pola hidup yang tidak sehat yang menjadi kebiasaan keluarga. Hal ini dapat terjadi pada anak-anak yang belum menikah. Sebagai contoh, jika orang tua menderita penyakit tertentu yang disebabkan oleh kebiasaan hidup yang tidak sehat, mereka akan meniru kebiasaan hidup yang tidak sehat ini pada anaknya, yang pada gilirannya akan menderita penyakit yang sama. (Nasril Hidayat, 2022). Tujuan penelitian ini untuk mengetahui tentang Penyakit Turunan.

## METODE PENELITIAN

Penelitian ini merupakan jenis penelitian deskriptif yang menggunakan teknik analisis metadata melalui peninjauan literatur. Dalam penelitian, tinjauan literatur mengacu pada analisis dan penggabungan literatur yang relevan dengan topik penelitian. Ini adalah komponen penting dari penelitian yang sering dianggap sebagai dasar yang kuat bagi karya ilmiah yang bermutu tinggi.

## HASIL DAN PEMBAHASAN

Penyakit yang disebabkan oleh kelainan genetik dan dapat diturunkan dari orang tua ke anak adalah penyakit keturunan. Namun, ini tidak berarti bahwa semua kelainan genetik tersebut harus muncul dalam silsilah keluarga. Namun, ada orang tua yang hanya membawa sifat (*carrier*). Gaya hidupnya dan elemen lingkungannya, seperti polutan dan pola makan yang tidak sehat, dapat menyebabkan penyakit ini muncul. Beberapa penyakit keturunan sangat berbahaya dan dapat diturunkan secara otomatis ke generasi berikutnya. Anak-anak yang memiliki gen penyakit turunan harus diperiksa segera oleh orang tuanya. (Dhany Ardyansyah, 2021)

Banyak masyarakat khawatir bahwa mereka mungkin menderita penyakit seperti orang tuanya. Namun, tidak semua penyakit yang diderita orang tua akan diturunkan kepada anaknya. Kebanyakan penyakit yang dianggap oleh masyarakat sebagai penyakit menurun sebenarnya berasal dari kebiasaan buruk yang mungkin didapat dari lingkungan keluarga, bukan dari gen yang diturunkan. Sebagai orang tua, kita harus mengajarkan anak-anak kita cara hidup sehat. (Dhany Ardyansyah, 2021)

Penyakit yang ditransmisikan dari orang tua ke anak disebut penyakit menurun. Beberapa penyakit memang diturunkan secara genetik dari orang tua ke anak. Namun, sebagian besar orang percaya bahwa penyakit menurun adalah akibat dari pola hidup yang tidak sehat yang menjadi kebiasaan keluarga. Hal ini dapat terjadi pada anak-anak yang belum menikah. Sebagai contoh, jika orang tua menderita penyakit tertentu yang disebabkan oleh kebiasaan hidup yang tidak sehat, mereka akan mentransfer kebiasaan hidup yang tidak sehat ini ke anaknya, yang pada gilirannya akan menderita penyakit yang sama. Contoh kebiasaan hidup yang tidak sehat yang dibawa oleh orang tua termasuk:

- a. Kebiasaan hidup yang menyebabkan kencing manis adalah kebiasaan makan terlalu banyak karbohidrat, terlalu banyak manisan, dan terlalu banyak makan lemak, yang menyebabkan kegemukan, kurang gerak, dan sikap hidup yang kompetitif.
- b. Kebiasaan hidup yang menyebabkan kanker adalah stres, banyak makan makanan yang diawetkan, makan lemak berlebihan, merokok, terpapar obat nyamuk semprot organofosfat, MSG, pewarna buatan, dan lemak trans pada minyak jelantah dan minyak lain.
- c. Penyakit tekanan darah tinggi dapat disebabkan oleh kebiasaan hidup seperti kurang minum air, konsumsi garam berlebihan, stres tinggi, dan kebiasaan makan yang merusak ginjal.
- d. Pola hidup yang dapat menyebabkan penyakit jantung koroner adalah konsumsi lemak berlebihan, kurang gerak, merokok, stres, kegemukan, dan lain-lain.
- e. Pola hidup yang dapat menyebabkan penyakit batu ginjal adalah kurang minum, kurang gerak, dan kurang makan sayur-sayuran dan buah-buahan. (Ryzald mahendra putra, 2022)

Menurut (Ryzald mahendra putra, 2022) cara menanamkan pola hidup sehat harus mempertimbangkan lima faktor, yaitu:

1. Memberikan contoh pola makan dan minum yang sehat dengan melihat jadwal makan harian mereka. Orang tua harus menanyakan apa yang dimakan anak-anaknya hari ini, dan mereka harus memberikan komentar tentang apa yang mereka makan.
2. Memberikan contoh dan sebisa mungkin mengajak mereka berolahraga secara teratur dan proporsional.
3. Menyetujui dan mencontohkan aturan jam tidur, sehingga mereka terbiasa tidur dalam jumlah yang cukup dan pada waktu yang tepat.
4. Menunjukkan sikap hidup yang sehat, yang mencakup kebersihan, kerapian, dan ketekunan dalam menjaga kesehatan mereka.
5. Mengajarkan anak untuk berpikir kritis saat menjaga kesehatan mereka.

Faktor-faktor yang menyebabkan penyakit menurun adalah sebagai berikut: Kita tahu bahwa sifat orang tua yang akan diwariskan kepada anaknya ada dalam gen mereka. Diperkirakan ada 25.000 hingga 30.000 gen yang mengkode sifat yang akan diwariskan dari orang tua ke anaknya. Gen-gen ini terdiri dari DNA, atau deoxyribonucleic acid, yang bertanggung jawab untuk menghasilkan protein. Protein ini menyusun tubuh manusia. DNA-DNA terdiri dari rangkaian kode protein berbentuk pita memanjang yang berpasangan satu sama lain untuk membentuk pilihan pita yang disebut double heliks.

Molekul DNA ada dalam inti setiap sel tubuh manusia. DNA terdiri dari tiga bagian utama: pentosa, deokrisbo (kelompok fosfat), dan basa nitrogen. Basa nitrogen terdiri dari empat jenis: cytosin dan thimine, yang merupakan golongan pirimidin, dan adenine dan guanine, yang merupakan golongan purin. Keempat basa nitrogen membentuk urutan basa yang mengkodekan fitur dalam jalinan pita yang panjang. Basa adenine berpasangan dengan basa thimine, dan basa guanine

berpasangan dengan basa cytosin. Tujuannya adalah untuk membentuk protein yang memiliki peran dalam proses pembentukan struktur dan fungsi tubuh, pita DNA akan terpisah satu sama lain, dan setiap pita akan memperbanyak diri (replikasi) sesuai dengan urutan basanya. Selanjutnya, hasil replikasi, atau mRNA, akan dilepaskan dari pita DNA awal ke sitoplasma sel, disalin menjadi jalinan protein, yang kemudian akan dikeluarkan dari sel dan menghasilkan struktur yang diinginkan (Ryzald mahendra putra, 2022).

## KESIMPULAN

Berdasarkan hasil penelitian yang ada didapatkan tentang Menguak Penyakit Turunan menunjukkan bahwa kita tidak tahu apakah kita akan terkena penyakit turunan atau tidak. Jika hal ini terjadi, akan bermanfaat untuk mempersiapkan diri. Salah satu cara yang dapat Anda lakukan untuk mengurangi kemungkinan terkena penyakit keturunan adalah mengikuti gaya hidup sehat dan menjaga pola makan.

## SARAN

Mudah-mudahan jurnal ini dapat bermanfaat khususnya bagi penyusun dan pembaca semuanya. Serta diharapkan, dengan diselesaikannya makalah ini, baik pembaca maupun penyusun dapat memahami Ketepatan dalam menjelaskan Menguak penyakit turunan pada manusia.

## DAFTAR PUSTAKA

- Ardyansyah, Dhany. (2021). *Penyakit Keturunan*.
- Fijnvandraat, K. (2022). Joint Status of Patients with Nonsevere Hemophilia A. *Journal of Thrombosis and Haemostasis*, 20(5), 1126-1137.
- Heraditas. (n.d.). Imbisil pada Manusia dengan Metode Dempster Shafer. *ULIL ALBAB: Jurnal Ilmiah Multidisiplin*, 1(10), 3780–3788.
- Hidayat, Nasril., Rusmin Saragih., & Husnul Khair. (2022). *Diagnosa Penyakit Turunan*.
- K. (2021). Buku Ajar Nutrigenomik dan Nutrigenetik bagi Mahasiswa Gizi. UGM PRESS.
- Muhammad, H. F. L., Sulistyoningrum, D. C., Kusuma, R. J., Dewi, A. L., & Permatasari, I.
- Purnama, N. (2023). *Perkembangan Praimplantasi Embrio Mencit (Musculus yang Diberi Aluminium Klorida Dan Propolis*. (Doctoral Dissertation, Universitas Jambi).
- Putra, Ryzald Mahendra. (2022). *Penyakit Menurun dan Pecegahannya*. CV Media Edukasi Creative.
- Sutrisno, Aji., Agustin Krisna Wardani. (2023). *Pengantar Rekayasa Genetika*.
- Widyastuti, Dyah Ayu. (2021). *Terapi Gen: Dari Bioteknologi untuk Kesehatan*.