

Genetika Dasar Prinsip-Prinsip Dasar dari Hereditas Manusia

Arum Dwi Anjani¹, Devi Lestari Nurul Aulia²

^{1,2}Program Studi Kebidanan, Fakultas Ilmu Kesehatan, Universitas Batam

arum.dwianjani05@univbatam.ac.id¹, dv.aulia87@univbatam.ac.id²

ABSTRACT

Mendel's laws of inheritance are the rules regarding the inheritance of characteristics in living things. Currently eye doctors use the Ishihara Test book which contains dots of different colors and sizes to check whether a person suffers from color blindness or not. The blood group system is a method of grouping blood that depends on the antigens in the blood. The division of blood groups generally consists of four types, namely A, B, O, and AB. Thalassemia is a condition of decreased hemoglobin (Hb) synthesis, especially in the globin chain. Hemophilia is a rare genetic disease with a shortened life expectancy.

Keywords: human heredity

ABSTRAK

Hukum pewarisan Mendel adalah aturan tentang pewarisan karakteristik pada makhluk hidup. Saat ini dokter mata menggunakan buku tes Ishihara Test yang berisi titik-titik berwarna dan berukuran berbeda untuk memeriksa apakah seseorang menderita buta warna atau tidak. Sistem golongan darah adalah suatu metode pengelompokan darah yang bergantung pada antigen yang ada dalam darah. Pembagian golongan darah umumnya terdiri dari empat jenis yaitu A, B, O, dan AB. Talasemia adalah kondisi penurunan sintesis hemoglobin (Hb), terutama pada rantai globin. Hemofilia adalah penyakit genetik langka dengan harapan hidup yang lebih pendek.

Kata Kunci: hereditas manusia

PENDAHULUAN

Hukum waris yang dirumuskan oleh Gregor Johann Mendel mencakup dua prinsip dasar: hukum segregasi dan hukum assortasi Bobas. Hukum ini, juga dikenal sebagai hukum pewarisan Mendel, berkaitan dengan transmisi sifat-sifat pada organisme. Menurut Mendel, pada saat pembentukan gamet, terdapat dua gen induk. Menurut hukum Mendel, pasangan alel yang disebut (Induk) akan mengalami pemisahan selama pembentukan gamet, memastikan bahwa setiap gamet menerima satu gen dari induknya. Selain itu, hukum kedua Mendel menyatakan bahwa ketika individu memiliki banyak pasang sifat, satu pasang sifat dapat diwariskan secara mandiri tanpa dipengaruhi oleh pasangan sifat lainnya. Meski biasa disebut dengan anemia mediterania, thalassemia merupakan penyakit yang dapat ditemukan di seluruh dunia, khususnya di berbagai wilayah yang dikenal sebagai sabuk thalassemia, sehingga istilah tersebut tidak tepat. Anak-anak pengidap hemofilia sering kali mengalami nasib yang tragis, karena kematian mereka erat kaitannya dengan proses alami hilangnya gigi susu pada masa kanak-kanak. Sayangnya, kejadian yang tidak bisa dihindari ini memicu terjadinya pendarahan setelah gigi susu

goyang dan tanggal Tujuan penelitian ini untuk mengetahui tentang-prinsip dasar dari hereditas manusia.

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

Hukum pertama Mendel menetapkan gagasan tentang gen yang mengalami pemisahan atau segregasi independen. Selain itu, hukum kedua Mendel menyatakan bahwa gen dapat berkelompok secara independen. Penularan sifat terjadi ketika orang tua mewariskan sifat tersebut kepada keturunannya.

Persilangan monohibrid adalah persilangan yang hanya mempunyai satu ciri tambahan. Artinya dalam hibridisasi ini kita hanya memperhatikan satu ciri saja, seperti warna bunga (merah, putih, dll) atau bentuk buah (bulat, lonjong, dll). Persilangan dihibrid adalah persilangan antara dua individu sejenis yang mempunyai dua sifat berbeda.

Definisikan buta warna dengan menggunakan angka sesuai dengan jenis buta warna parsial yaitu Protanopia, Protanomali, Deuteranomali, Deuteranopia. Dr. Menurut Kevin Adrian. Jika terlihat warna merah tampak hitam maka profilnya adalah Protanopia, jika terlihat warna orange, kuning dan merah maka itu adalah Protanomali hijau, jika terlihat warna merah berubah menjadi kuning tua dan hijau berubah menjadi krem maka itu adalah Deuteranopia dan jika terlihat hijau dan kuning maka itu adalah, tipe yang tampak merah dan sakit-sakitan serta sulit membedakan Ulangan buta ungu dan biru. Aplikasi ini mengidentifikasi jenis buta warna berdasarkan angka pewarnaan dan warna latar belakang.

Pada hukum Mendel akan terjadi pseudoanomali baik pada I maupun II, yaitu persilangan yang menghasilkan parameter fenotipik berbeda dibandingkan dihibrid. Walaupun kelihatannya berbeda, rasio fenotipik sebenarnya merupakan versi modifikasi dari rasio fenotipik menurut semua hukum Mendel.

Hemofilia adalah penyakit darah. Diketahui pula bahwa penyakit ini merupakan penyakit bawaan pada pria dan diturunkan dari ibunya. Diagnosis hemofilia dapat ditegakkan berdasarkan temuan histologis. Pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang. Secara historis, gejalanya akan muncul dalam bentuk memar sederhana dan lebam tanpa sebab yang jelas (terutama pada anak kecil), pembengkakan pada banyak sendi, dan nyeri dada. Adanya pendarahan terus-menerus yang sulit dihentikan dan riwayat keluarga dengan masalah serupa, terutama pada keluarga laki-laki. Hemofilia dapat menimbulkan berbagai komplikasi jika tidak ditangani dengan baik. Banyak masalah yang sering dihadapi penderita hemofilia, seperti penyakit sistem muskuloskeletal dan pembuluh darah. Komplikasi yang memengaruhi sistem muskuloskeletal termasuk sinovitis dan sinovitis kronis,

atrofi hemofilik kronis, pseudotumor, dan patah tulang.

Thalassemia merupakan penyakit keturunan yang ditandai dengan kekurangan protein pembawa oksigen dalam tubuh (hemoglobin) dan rendahnya jumlah sel darah merah. Penyakit ini dianggap sebagai penyakit keturunan yang disebabkan oleh ketidakmampuan memproduksi hemoglobin sama sekali akibat kegagalan memproduksi salah satu dari empat rantai asam amino penyusun hemoglobin. Suntikan bulanan seumur hidup. Akibatnya, thalassemia terbagi menjadi dua: α -thalassemia dan β -thalassemia. Thalassemia secara klinis terbagi menjadi dua: 1. Pada thalassemia mayor, pasien memerlukan transfusi darah yang teratur dan memadai seumur hidupnya. Berdasarkan hasil penelitian yang dilakukan Eijkman pada tahun 2012, diperkirakan jumlah anak yang lahir dengan penyakit thalassemia sekitar 20%, yaitu 2.500 dari 240 juta penduduk Indonesia. 2. Thalassemia minor adalah penyakit karier di mana penderitanya berperilaku seperti orang normal, tidak mengalami perubahan kondisi fisik dan tidak menunjukkan gejala apapun. Namun, jika orang tersebut menikah dengan penderita Thalassemia mayor atau Thalassemia minor, maka ada risiko memiliki anak dengan Thalassemia. 3. Thalassemia intermedia adalah penderita yang mempunyai kadar hemoglobin (Hb) (sekitar 8-10 g/dl), sehingga tetap memerlukan transfusi darah, namun jarang terjadi, sering tidak bergejala, tampak normal dan disebut juga pembawa penyakit. Terkadang perawatan medis rutin mungkin diperlukan untuk mencegah komplikasi lebih lanjut, pasien memerlukan perhatian khusus dan observasi rutin.

Saat ini Thalassemia tidak dapat disembuhkan, namun perkembangan penyakitnya dapat dicegah dengan mencegah kelahiran bayi dengan Thalassemia berat. Hal ini dapat dilakukan dengan mencegah perkawinan antara pasangan dengan sifat tersebut atau dengan mencegah kehamilan pada pasangan penderita thalassemia, yang dapat dideteksi dengan tindakan deteksi dini pada beberapa individu yang berisiko tinggi, termasuk keluarga. Kerabat dengan thalassemia mayor. Efek samping lain dari thalassemia beta mayor bagi pasien termasuk masalah jantung, masalah hati, diabetes, masalah tiroid, dan hormon. Thalassemia menyebabkan anak tidak masuk sekolah dan hilangnya efisiensi aktivitas sehari-hari pada orang dewasa. Darah merupakan organ kompleks yang mengandung banyak jenis sel dan protein. Darah yang beredar dalam tubuh mempunyai banyak fungsi penting sebagai pembawa, pengatur, dan pelindung.

Plasma darah penuh dengan protein yang disebut antibodi. Tubuh memproduksi berbagai antibodi yang mengenali dan menyerang molekul asing yang mungkin masuk dari luar. Plasma seseorang tidak mengandung semua antibodi yang dapat mengikat molekul penyusun tubuhnya. Selama transfusi darah, penting untuk mencocokkan golongan darah donor dan penerima. Jika sel darah donor memiliki berat molekul lebih tinggi dibandingkan dengan molekul penerima, maka antibodi dalam darah penerima akan mengenali darah donor sebagai benda asing. Hal ini menyebabkan sistem kekebalan tubuh mengalami pendarahan. Jika sel darah donor memiliki molekul permukaan seperti sel inang, tubuh inang tidak mengenalinya sebagai benda asing dan tidak dapat melakukan respons imun. Ada dua golongan darah tertentu yang terlibat dalam transfusi. Orang dengan golongan darah tersebut

merupakan pendonor universal karena tidak ada molekul di permukaan sel darah merahnya yang dapat menyebabkan respons imun. Orang yang bergolongan darah AB semuanya reseptif karena tidak mempunyai antibodi yang dapat mengenali golongan darah A atau B. Catatan: Sel darah dilapisi dengan molekul yang berbeda. Untuk mempermudah, hanya tipe A dan B yang setara yang ditampilkan.

KESIMPULAN

Berdasarkan temuan penelitian terkini mengenai prinsip dasar keturunan manusia, nampaknya kita tidak mengetahui apakah kita akan mewarisi suatu penyakit genetik. Dalam situasi seperti ini, sebaiknya Anda mempersiapkan diri. Salah satu cara untuk mengurangi risiko penyakit keturunan adalah dengan menerapkan pola hidup sehat.

SARAN

Mudah-mudahan Artikel ini dapat bermanfaat khususnya bagi penyusun dan pembaca semuanya. Serta diharapkan, dengan diselesaikannya artikel ini, baik pembaca maupun penyusun dapat memahami Prinsip-Prinsip Dasar dari Hereditas Manusia.

DAFTAR PUSTAKA

- Darman, A. A. A., & Bahraen, R. (2023). Hemofilia: Suatu Kelainan pada Faktor Pembekuan Darah. *Jurnal Medika Utama*, 4(02 Januari), 3299-3304.
- Husain, Zanudin., et al. (2020). Aplikasi Bantu Buta Warna Berbasis Android. *JIKO (Jurnal Informatika Dan Komputer)*, 3(1), 24-30.
- Maria, Ulfa. (2021). *Modul Pembelajaran, RPS, dan Panduan Praktikum Ilmu Genetika*. Diss. Uin Raden Intan Lampung.
- Rediyanto., Diyah Kristanty. (2023). Deteksi Dini Thalassemia. *Pratista Patologi*, 8(1), 12-12. APA.
- Setyaningsih, D., Novika, A. G., & Safety, H. (2020). Pemanfaatan Terapi Komplementer pada Asuhan Antenatal: Studi Kualitatif. *In Prosiding Seminar Nasional Multidisiplin Ilmu* (Vol. 2, No. 1, pp. 172-179).