

PENDAHULUAN

Genetika adalah cabang ilmu Biologi yang mempelajari tentang pewarisan sifat makhluk hidup, mekanismenya, dan materi pewarisannya. Bidang kajian genetika dimulai dari wilayah subselular (molekular) hingga populasi. Secara lebih rinci, genetika berusaha menjelaskan mengenai material pembawa informasi untuk diwariskan (bahan genetik), bagaimana informasi itu diekspresikan (ekspresi genetik), dan bagaimana informasi itu dipindahkan dari satu individu ke individu yang lain (pewarisan genetik), serta mekanisme pewarisan informasi itu sendiri (meiosis, gametogenesis dan hukum Mendel).

Perkembangan genetika hingga saat ini amat pesat yang diawali sejak era Mendel, Watson-Crick, genetika molekular, hingga rekayasa genetika. Pesatnya perkembangan di bidang genetika menyebabkan materi yang dapat dikumpulkan dan informasi yang dapat disampaikan sudah begitu beragam dan padat. Oleh karena itu untuk mempermudah dalam penguasaannya beberapa ahli mengelompokkan **berbagai macam bidang** genetika, sehingga dikenal beberapa macam genetika berdasarkan sudut pandang. Pengelompokan di bidang genetika seperti; genetika Mendel, genetika modern, genetika tumbuhan, genetika molekular, genetika hewan, genetika mikroba, dan genetika manusia. Untuk dapat memahami genetika secara keseluruhan diperlukan pengelompokan konsep. Kelompok konsep yang memiliki urutan-urutan konsep menuju ke pemahaman dasar mengenai pewarisan. Dalam hal ini genetika hanya dibedakan antara makhluk hidup tingkat tinggi atau rendah, dan genetika molekular.

Pembahasan dalam buku genetika (arif memahami kehidupan) ini disusun berdasarkan urutan materi menuju ke pemahaman pokok pewarisan sifat. Menggunakan contoh-contoh sifat pewarisan yang diangkat dari fenomena lokal. Beberapa kelainan genetik secara turun temurun berkembang di tengah masyarakat. Kelainan genetik menyebabkan seseorang berbeda dari biasanya, oleh karena terjadi penyimpangan dari sifat umum. Masyarakat menanggapi sebagai suatu keanehan.

Ketidakhahaman mengenai hal ini memunculkan mitos di tengah masyarakat, perlakuan tak adil dan pandangan miring. Bagi si penderita atau yang mengalami kelainan dapat menyebabkan perasaan yang tertekan hingga mengucilkan diri. Dengan demikian perlunya upaya untuk membantu masyarakat sekitar dan komunitas manusia yang mengalami kelainan genetik untuk memahami penyakit yang mereka alami dari generasi ke generasi. Upaya yang dapat dilakukan yakni antara lain dengan menggali kasus-kasus yang berasal dari fenomena lokal. Kasus-kasus yang berasal dari fenomena lokal yang berasal dari dalam negeri umumnya dan dari beberapa sifat yang berasal dari beberapa kasus di daerah Sulawesi Selatan berdasarkan hasil penelitian penyusun.

Melalui penyajian buku ini diharapkan mahasiswa dapat memahami dengan mudah masalah pewarisan sifat dan mampu menganalisa serta menentukan pola pewarisan sifat. Bukan saja untuk mahasiswa, masyarakat umum pun dapat lebih memahami masalah pewarisan sifat dan lebih arif memahami kehidupan.

BAB I. KROMOSOM

Makhluk hidup memiliki ciri yang berbeda. Tingkat perbedaan memberikan batasan pengelompokan antara divisio, kelas, family, genus, species, dan antara anggota species. Seluruh ciri disandi di dalam suatu materi yang bertanggung jawab dalam hal ini. Materi yang menyandi ciri tersebut adalah gen yang merupakan makromolekul asam nukleat. Makromolekul asam nukleat yang dimaksud yakni Dioxiribo Nukleat Acid (DNA). DNA terkemas ke dalam bentuk kromosom. Kromosom diwariskan turun temurun melalui suatu mekanisme, sehingga seluruh DNA dan ciri yang disandi diwariskan pula secara turun temurun. Walaupun terdapat pula DNA yang terletak pada organel lain seperti di mitokondria, tetapi tidak terkemas ke dalam bentuk kromosom. DNA yang tidak terkemas ke dalam bentuk kromosom disebut DNA ekstrakromosomal. Pembahasan dalam bab ini tidak berkaitan dengan DNA ekstrakromosomal.

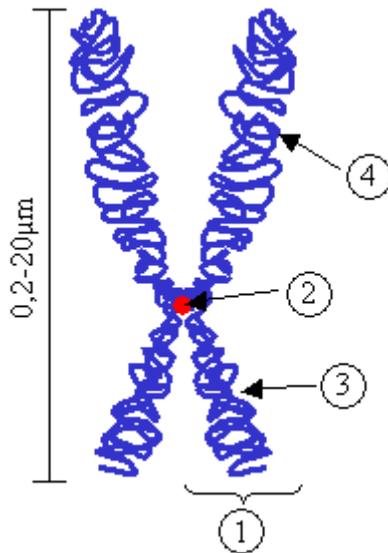
Tambahkan tujuan Instruksional

A. Morfologi, Struktur dan Fungsi Kromosom

Kromosom memiliki bentuk yang beragam pada tahap metafase saat pembelahan sel. Bentuk kromosom yang beragam berdasarkan letak sentromernya; ada yang berbentuk metasentris, submetasentris, akrosentris, dan telosentris. Sentromer adalah daerah lekukan pada kromosom dan juga sebagai letak kinetokor (tempat tertautnya spindel fiber saat pembelahan sel).

Metasentris, bentuk kromosom yang sentromernya terletak median. Sentromer berada di tengah kromosom, sehingga membagi kromosom dengan dua lengan sama panjang. Kromosom terlihat seperti huruf V. Submetasentris, bentuk kromosom yang sentromernya terletak hampir di tengah. Akrosentris, bentuk kromosom yang letak sentromernya dekat ujung. Telosentris, kromosom yang letak sentromernya di ujung kromatid.

Berikut contoh gambar dan bagian-bagian sebuah kromosom submetasentris:



Gambar 1.1. Kromosom

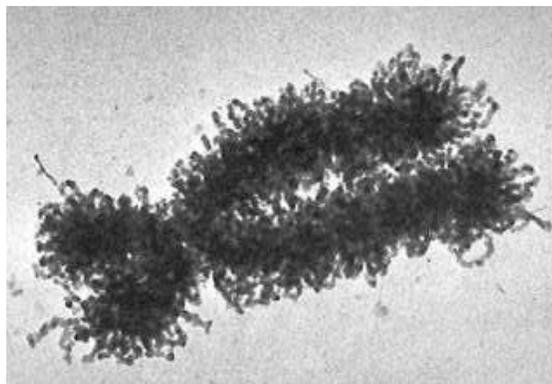
Sumber: <https://www.google.co.id/wordpress.com>

Keterangan :

1. Kromatid
2. Sentromer
3. Lengan pendek
4. Lengan panjang

Tambahkan Keterangan gambar

Bentuk kromosom dengan membentuk kromatid tersebut adalah bentuk kromosom pada saat tahap pembelahan sel. Pada tahap kromosom berduplikasi dalam mekanisme pertumbuhan ataupun pewarisan. Baik melalui meiosis maupun mitosis.



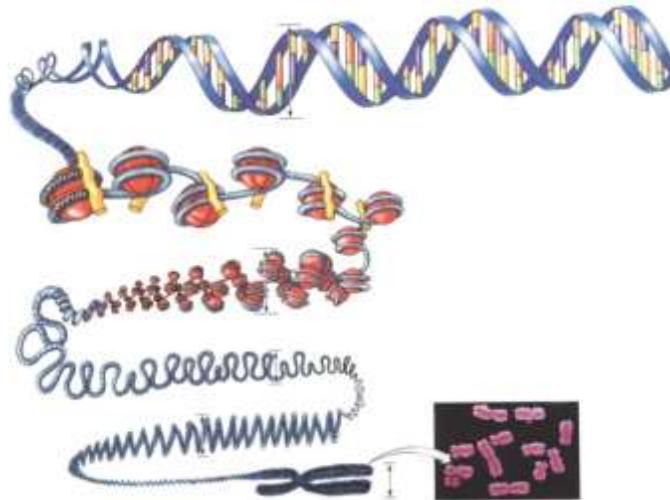
Gambar 1.2. Kromosom (mikroskop elektron)

Sumber: <https://konsepbiologi.wordpress.com/tag/nukleosom/>

Kromosom merupakan Struktur padat yang terdiri dari protein dan DNA.

Kromosom memiliki struktur unik sebagai bentuk pengemasan gen. Dengan kata lain di dalam kromosom terdapat lokus-lokus gen, yaitu posisi dan letak suatu gen di dalam kromosom. Gen itu sendiri adalah rentangan DNA atau sekuens DNA yang menentukan suatu protein. Menurut dogma genetik bahwa “*one gen one polypeptida*”.

Untuk satu jenis kromosom dapat mengandung ribuan gen seperti pada kromosom nomor satu manusia. Berdasarkan Human Genome Project, kromosom nomor satu manusia disusun oleh 3.141 gen dan 1.000 di antaranya merupakan gen-gen yang baru ditemukan. Kromosom 1 memiliki jumlah gen hingga dua kali lipat kromosom pada umumnya dan menyusun sekitar 8 persen genom manusia. Sebagian gen dalam kromosom 1 berhubungan dengan lebih dari 350 penyakit, termasuk di antaranya beberapa jenis kanker, Parkinson, dan Alzheimer.

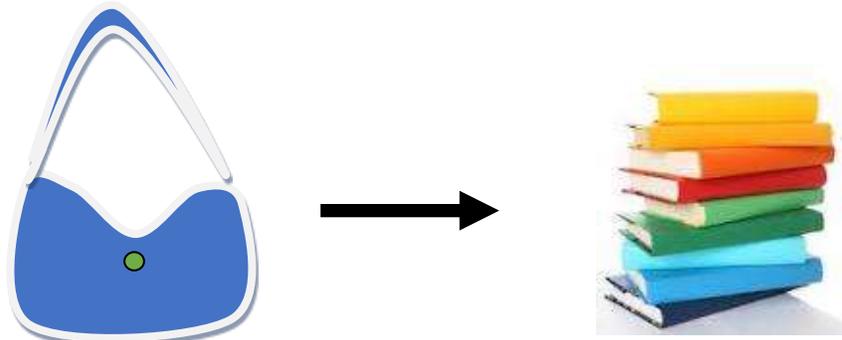


Gambar 1.3. Struktur kromosom dengan nukleosom

Sumber: <https://www.slideshare.net/ichottt28/substansi-genetika>

Struktur ini memperlihatkan bentuk pengemasan molekul DNA dengan protein yaitu histon membentuk nukleosom hingga memadat membentuk solenoid.

Solenoid-solenoid memadat hingga membentuk kromosom.



Gambar 1.4. Bentuk analogi fungsi antara kromosom dan gen

Hubungan antara Kromosom dan Gen dapat dianalogikan seperti hubungan antara sebuah Tas dan buku-buku. Sebuah tas berfungsi sebagai tempat penyimpanan beberapa buku. Saat berpindah tempat misalnya dari ruangan yang satu ke ruangan lainnya atau dari ruangan atas ke bawah buku-buku juga berpindah dengan rapih tanpa tercecer.

Gen memiliki fungsi sebagai;

1. Materi hereditas
2. Penentu suatu sifat
3. Penyimpan informasi
4. pengendali aktivitas sel
5. Penyimpan memori sejati

Gen sebagai materi hereditas atau yang diwariskan berarti bahwa gen diturunkan dari tetua atau parental secara turun temurun dari generasi ke generasi berikutnya. Dari orangtua ke anak demikian seterusnya ke anaknya lagi. Dari Parental ke Filial 1 seterusnya hingga filial ke sekian. Gen pada parental tersebut juga berasal dari parental sebelumnya, demikian seterusnya ke atas hingga parental paling awal, jika menyangkut manusia parental awal yang dimaksud adalah Adam dan Hawa.

Sejak zaman dahulu **nenek moyang kita** telah menyadari dari di seluruh penjuru dunia bahwa sifat-sifat itu diwariskan dari orang tua ke anak. Dapat diketahui melalui ungkapan pepatah klasik dari penjuru dunia diantaranya dari negara Belanda , “Buah

apel jatuh tidak jauh dari pohonnya”. Pepatah klasik tanah air, “Air cucuran jatuhnya ke pelimpahan jua”. Pepatah dari Inggris, “Like father like son”. Selain itu sejak zaman dahulu orang tua selalu mengingatkan mencari pasangan yang terbaik untuk memperoleh keturunan yang baik pula.

Gen sebagai penentu suatu sifat. Apapun sifat yang dimiliki oleh suatu individu, sifat itu disandi oleh gen. Informasi mengenai sifat tersebut tersimpan di dalam gen. Secara langsung kerja gen adalah menyandi suatu protein atau sintesis suatu protein. Selanjutnya jenis protein, jumlah, dan komposisinya yang memberikan suatu ciri, karakter atau sifat dalam hal mengatur fungsi dan struktur tubuh yang akan terbentuk. Beberapa sifat ada yang disandi oleh sepasang gen. Adapula beberapa sifat yang disandi oleh dua pasang gen yang saling berinteraksi. Berinteraksi secara komplementer, ataupun epistasis. Adapula beberapa sifat yang disandi oleh lebih dari dua pasang gen atau banyak gen yang disebut poligen.

Gen sebagai penyimpan informasi. Informasi di dalam DNA tidak hanya menentukan semua ciri atau sifat-sifat fisik kita,ia juga mengendalikan ribuan operasi dan sistem lainnya yang berjalan di dalam sel dan tubuh. Informasi yang disimpan oleh DNA seperti yang disebutkan di atas adalah termasuk yang tersimpan oleh golongan gen konstitutif yakni yang senantiasa diekspresikan. Selain gen konstitutif terdapat pula golongan gen induktif, yakni golongan gen yang akan terekspresi bila ada induksi atau rangsangan dari lingkungan. Misalnya, gen yang terdapat pada kromosom nomor 11 dan kromosom nomor 17. Kromosom nomor 11 diduga berperan dalam menentukan kepribadian seseorang. Ada tipe orang yang punya percaya diri tinggi, ada yang pemalu, ada yang pendiam, ada yang cerewet, ada yang menyukai tantangan, ada juga yang lebih suka cari jalan aman dan sebagainya. Dalam kromosom nomor 11 terdapat gen yang mengatur senyawa kimia yang disebut ‘dopamine’. Dopamine ini merupakan ‘neurotransmitter’ yang bekerja pada sel sel khusus di otak, termasuk mengatur aliran darah ke otak. Kekurangan dopamine di otak bisa menyebabkan kepribadian seseorang menjadi dingin, sulit mengambil keputusan dan pada kasus yang ekstrim (dikenal dengan ‘Parkinson disease’), bahkan tidak bisa

mengatur gerak tubuhnya sendiri. Sebaliknya, kelebihan dopamine di otak diduga menjadi perantara penyebab schizophrenia dan timbulnya halusinasi. Dengan kata lain, **“Dopamine is perhaps the brain’s motivation chemical”**. Senyawa lain yang dikenal dengan nama ‘serotonin’ yang gen nya terletak di kromosom nomor 17. Individu dengan kadar serotonin yang tinggi cenderung lebih mudah bekerja sama dengan orang lain, suka kebersihan dan hati-hati. Sebaliknya, kadar serotonin yang terlalu rendah sering ditemukan pada individu yang terlibat tindak kriminal atau berniat melakukan bunuh diri.

Meski kesannya kemungkinan seseorang menjadi kriminal dipengaruhi oleh senyawa kimia dalam tubuhnya, bukan berarti lingkungan tidak berpengaruh sama sekali. Justru pengaruh lingkunganlah yang menyebabkan aktif atau tidaknya sebuah gen yang menyandi protein tersebut.

Tepatnya berapa banyak informasi yang disimpan oleh materi ini?. Menurut analisa ilmuwan bahwa dalam sebuah molekul DNA tunggal milik manusia, terdapat cukup informasi untuk mengisi tepat sejuta halaman ensiklopedia. Tepat 1.000.000 halaman ensiklopedia, inti dari setiap sel mengandung sebanyak itu informasi, yang digunakan untuk mengendalikan fungsi tubuh manusia. Sebagai analogi, bahwa “Ensiklopedia Britannica yang banyaknya 23 jilid, salah satu ensiklopedia terbesar di dunia, memiliki 25.000 halaman. Jadi, di hadapan kita terbentang sebuah fakta yang menakjubkan. Di dalam sebuah molekul yang ditemukan di dalam inti sel, yang jauh lebih kecil dari sel berukuran mikroskopis tempatnya berada, terdapat gudang penyimpanan data yang 40 kali lebih besar daripada ensiklopedia terbesar di dunia yang menyimpan jutaan pokok informasi. Ini sama dengan 920 jilid ensiklopedia besar yang unik dan tidak ada bandingannya di dunia. Riset menemukan bahwa ensiklopedia besar ini diperkirakan mengandung 5 miliar potongan informasi yang berbeda. Jika satu potong informasi yang ada di dalam gen manusia akan dibaca setiap detik tanpa henti sepanjang waktu, akan dibutuhkan 100 tahun sebelum proses selesai. Jika kita bayangkan bahwa informasi di dalam DNA dijadikan bentuk buku, lalu buku-buku ini ditumpuk, maka tingginya akan mencapai 70 meter”. Semua perkiraan dan analogi ini

hanya sebatas kemampuan seorang “manusia”. Al-Quran sebagai pusat segala ilmu pengetahuan dalam surah al Baqarah ayat 31 telah mengungkapkan berapa banyak sebenarnya informasi tersebut yang tersimpan, ”*Saat penciptaan Adam, Allah memperkenalkan **seluruh** nama-nama(ilmu)*”. Tak ada kata dalam batasan seorang manusia yang sepadan dengan kata ”seluruh”nya Tuhan selain “**tanpa batas**”. Informasi yang masih tersimpan masih berupa potensi, sehingga kita sebagai manusia memiliki “**potensi tanpa batas**”. Jika seluruh informasi tersebut dicetak, maka banyaknya tinta yang akan digunakan untuk mencetaknyapun telah diungkap di dalam Alqur’an surah An-nur: ”*walaupun habis air lautan dijadikan tinta untuk mencatat seluruh nikmatku, belum cukup bahkan ditambahkan lagi satu kalinya*”.

Gen sebagai penyimpan memori sejati. Sekali suatu informasi tersimpan dalam suatu gen, informasi itu akan tersimpan seterusnya secara turun temurun. Sekali informasi tersebut tersimpan sebagai seorang manusia, maka seterusnya secara turun temurun akan menyandakan seorang manusia. Takkan pernah berubah menjadi buaya atau setengah manusia setengah buaya misalnya.

Berdasarkan penemuan bahwa gen merupakan materi asam nukleat yang mempunyai dua kelompok basa mengandung nitrogen, populer dengan istilah DNA (**dioksiribo nukleat acid**). DNA merupakan dua untaian panjang rantai polinukleotida saling komplementer dan berpilin membentuk heliks ganda (double heliks). Bentuk DNA ini pertama kali ditemukan oleh J.D. Watson dan F.H.C. Crick dalam tahun 1953.



Gambar 1.5, Model DNA menurut Watson dan Crick yang berbentuk double

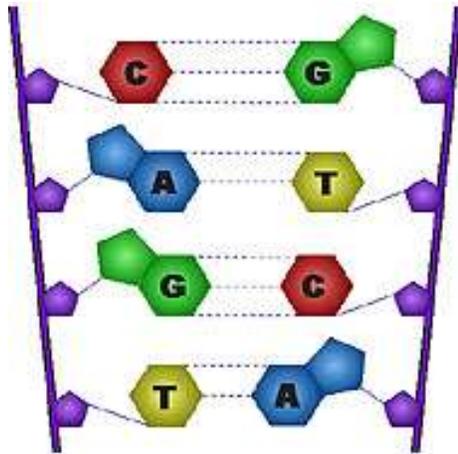
helix.

Sumber: <http://biotechnology.usask>

DNA merupakan salah satu makromolekular yang kompleks, terdiri dari 3 macam molekul yaitu :

1. Gula pentosa yang dikenal sebagai deoksiribosa.
2. Asam posfat.
3. Basa nitrogen, yang dapat dibedakan atas dua tipe dasar : (1).Pirimidin. Basa ini dibedakan atas sitosin (S) dan timin (T).(2). Purin. Basa ini dibedakan atas adenin (A) dan guanin (G).

Bentuk molekul DNA menurut Watson dan Crick sebagai dua pita spiral yang saling berpilin (*double helix*). Di bagian luar terdapat deretan gula-posfat (yang membentuk tulang punggung dari (*double helix*). Di bagian dalam dari *double helix* terdapat basa purin dan pirimidin, seperti gambar berikut:



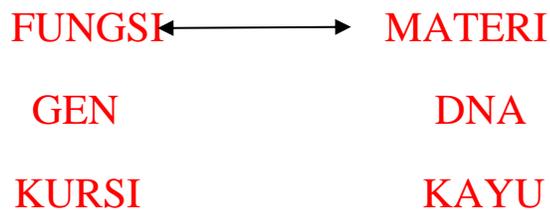
Gambar 1.6. Struktur bangun DNA. Sumber: www.slideshare.net Dua polinukleotida yang berhadapan dihubungkan oleh atom hidrogen yaitu antara pasangan purin dan pirimidin tertentu. Adenin hanya dapat berpasangan dengan timin yang dihubungkan oleh dua atom H sedangkan guanin hanya dapat berpasangan dengan sitosin yang dihubungkan oleh tiga atom H.

DNA merupakan sepasang untai panjang polinuklotida berbentuk spiral ganda (*double helix*) yang dihubungkan dengan ikatan hidrogen dan berdiameter sekitar 2nm. Monomer dari DNA yaitu sebuah nuklotida tersusun dari molekul gula, basa dan gugus fosfat. Empat jenis basa nitrogen yang terikat pada molekul gula dan saling berpasangan adalah adenin (A) dengan timin (T) melalui ikatan ganda hidrogen, dan guanin (G) dengan sitosin (C) melalui ikatan tiga hidrogen. Dengan adanya ikatan antara dua untai polinuklotida ini, maka tiap untai DNA adalah komplementer dengan untai DNA lainnya.

Fungsi DNA dalam inti sel adalah untuk sintesa protein yang terkait dengan peranan pentingnya sebagai pembawa informasi genetik dan mengatur aktivitas sel. Sebagai pembawa informasi genetik, DNA berperan dalam penyimpanan, replikasi, rekombinasi dan penghantaran informasi genetik. Dalam setiap molekul DNA urutan nuklotida sudah baku karena urutan ini merupakan isyarat bagi normalnya informasi genetik. Urutan dari pasangan basa pada untai DNA mengandung informasi genetik dalam bentuk kode yang menyandi sejumlah besar protein yang ada dalam sel. Protein yang disintesis itulah yang pada hakikatnya adalah suatu sifat pada makhluk hidup. Protein yang disintesis itulah yang merupakan ekspresi gen karena produk dari hasil kerja DNA berdasarkan kode atau sandi yang disimpannya terbawa secara turun menurun.

Kerja suatu gen dalam ekspresi suatu sifat amat dipengaruhi oleh lingkungan. Pengaruh lingkungan dapat menyebabkan suatu gen bekerja atau tidak sama sekali. Dapat pula menyebabkan gen bekerja secara tidak maksimal menghasilkan protein yang tidak seharusnya. Seperti tertulis dalam sebuah buku, “**Your brain chemistry is determined by the social signals to which you are exposed**”. Contoh Pengaruh lingkungan pada gen yang menyandi protein serotonin, semakin tinggi tingkat kepercayaan diri atau status sosial seseorang cenderung meningkatkan kadar serotonin tubuh. Contoh lainnya pengaruh lingkungan dapat membuat gen bekerja tidak maksimal pada gen yang menentukan tinggi badan seseorang. Nutrisi turut berperan dalam kerja suatu gen yang menentukan tinggi badan.

Hubungan antara Gen dan DNA dapat dianalogikan seperti hubungan antara sebuah kursi yang terbuat dari bahan kayu **misalnya**. Kursi dan kayu sama-sama sebagai sebuah materi, tetapi berbeda. Kursi adalah kayu, tetapi kayu bukan kursi walaupun kayu adalah bahan baku kursi tersebut. Dengan demikian Kursi menyangkut suatu fungsi, sedangkan kayu adalah bahan baku pembuatan sebuah kursi. Dengan analogi tersebut dapatlah mudah dipahami perbedaan atau hubungan antara gen dan DNA. Gen berkaitan dengan fungsi sedangkan DNA adalah bahan baku penyusun sebuah gen. Seperti ilustrasi berikut.



B. Karyotip

Gen-gen tersimpan dalam sebuah struktur yang disebut Kromosom, atau DNA double helix penyusunnya terkemas dalam sebuah struktur yang disebut kromosom. Organisme multiselluler memiliki variasi jumlah kromosom. Umumnya tidak memiliki jumlah yang sama. Hal yang pasti pada seluruh organisme multiseluler adalah jumlah kromosom yang dimiliki konstan selama hidupnya. Kromosom-kromosom tersebut dapat diurutkan dan dikelompokkan.

Misalnya pada manusia jumlah kromosom yang dimiliki sebanyak 23 pasang pada setiap sel somanya. 23 pasang kromosom tersebut dapat dikelompokkan, diurutkan berdasarkan jenis dan ukurannya dalam bentuk karyotip. Karyotip berupa tampilan visual kromosom-kromosom setiap individu.

Tipe dan jumlah kromosom setiap makhluk hidup berbeda-beda. Dengan mikroskop cahaya, seluruh kromosom dapat dibedakan satu dengan yang lain dari

penampilannya. Hal ini dikarenakan ukuran kromosom dan posisi sentromernya berbeda. Setiap kromosom juga memiliki suatu pola pita atau garis tertentu ketika diberi zat warna tertentu. Tampilan visual kromosom setiap individu dinamakan kariotipe.

Lebih jelasnya kariotipe merupakan gambaran kromosom dalam suatu sel dengan berbagai struktur dari masing-masing kromosom. Kariotipe memperlihatkan berapa banyak kromosom yang terdapat pada sel dengan beberapa rincian struktur kromosom dan jumlah kromosom.

Berikut tabel jumlah kromosom organisme.

Tabel 1.1. Jumlah kromosom pada beberapa organisme.

No.	Nama Organisme	Jumlah kromosom
1.	Manusia	46
2.	Kera	48
3.	Tikus Sawah	42
4.	Tikus Rumah	40
5.	Katak	26
6.	Kucing	38
7.	Lalat buah	8

Kromosom dapat disusun berpasangan-pasangan dimulai dari dengan kromosom yang terpanjang dan diberi nomor. Kromosom yang berpasangan, memiliki panjang, posisi sentromer, dan pola pewarnaan yang sama dinamakan kromosom homolog.

Terjadinya pasangan kromosom homolog dalam kariotipe adalah bermula dari proses fertilisasi yang mempertemukan antara kromosom paternal dan maternal. Setiap individu mewarisi sebuah kromosom dari setiap pasangan kromosom dari masing-masing induknya. Dengan demikian, pada manusia ke-46 kromosom dalam sel somatik

sebenarnya adalah dua set yang masing-masing terdiri dari 23 kromosom atau satu set maternal (dari ibu) dan satu set paternal (dari ayah). Sel gamet (sperma dan ovum) berbeda daripada sel somatik dalam jumlah kromosomnya. Masing-masing sel kelamin memiliki satu set tunggal 22 autosom (22A) ditambah satu kromosom seks, yaitu X atau Y. Sebuah sel dengan satu set kromosom tunggal dinamakan sel haploid. Untuk manusia, jumlah haploid adalah 23 ($n = 23$). Pada sel soma, jumlah kromosom adalah diploid ($2n$) oleh karena pertemuan antara sel gamet yang haploid. Setiap kromosom homolog kembali bertemu.

Kromosom manusia dibedakan atas 2 tipe, yaitu :

a. Kromosom Autosomal

Kromosom autosomal tidak ada hubungannya dengan penentuan jenis

kelamin. Manusia memiliki 22 pasang autosom (total 44) yang diberi nomor 1 sampai 22. Angka ini menunjukkan besarnya autosom. Misalnya, kromosom 1 adalah terpanjang dan kromosom 22 yang terpendek. Dalam sebuah karyogram, kromosom homolog ditempatkan di samping satu sama lain. Sebagai contoh, kedua salinan kromosom 1 diletakkan berdampingan demikian hingga kromosom nomor ke sekian. Untuk lebih jelasnya perhatikan gambar dibawah ini.

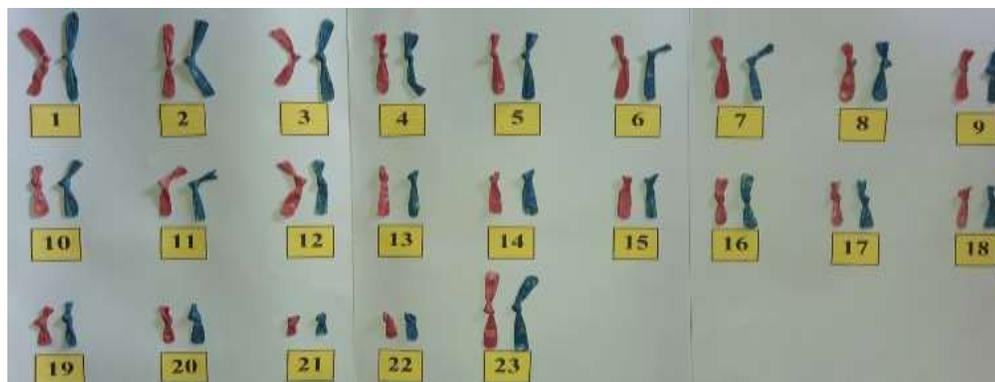
b. Kromosom Kelamin

Kromosom kelamin (gonosom) adalah suatu jenis kromosom dalam genom yang terlibat dalam penentuan jenis kelamin serta perkembangan karakteristik seksual pada suatu organisme. Kromosom Seks terdapat secara berpasangan pada sel somatik sementara tunggal dalam sel kelamin (gamet). Kromosom kelamin itulah yang menyebabkan seseorang menjadi laki-laki atau perempuan. Jumlahnya sepasang pada sel somatis. Pada manusia dengan jumlah kromosom sel somatis 46 buah terdapat 2 jenis gonosom yakni X dan Y. Umumnya pada makhluk hidup, kromosom X menentukan jenis kelamin betina dan kromosom Y menentukan jenis kelamin jantan. Untuk mengetahui lebih lanjut, perhatikan gambar 1.7.

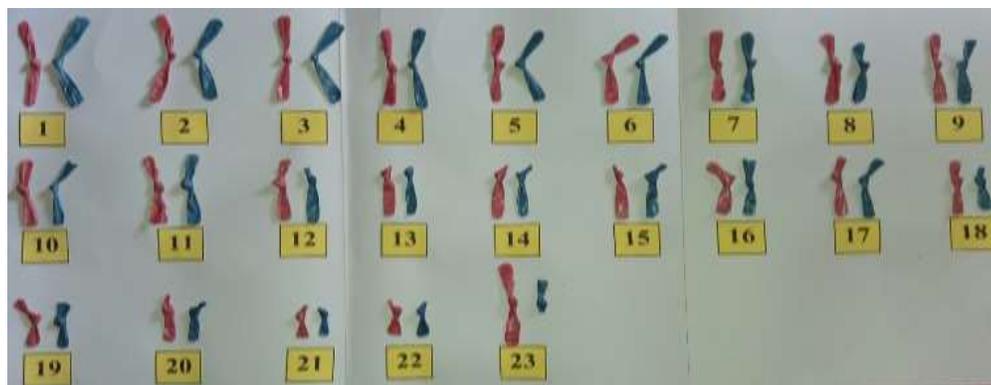
Kromosom-kromosom tersebut dibagi berdasarkan fungsinya menjadi dua kelompok, yaitu: kromosom nomor 1 hingga nomor 22 disebut kromosom autosom, kromosom

nomor 23 disebut kromosom sex atau kromosom kelamin. Setiap pasangan kromosom merupakan pasangan homolog yang masing-masing berasal dari ayah (paternal) dan ibu (maternal). Terdapat setengah kromosom paternal dan setengah kromosom maternal yang saling berpasangan atau homolog. Seluruh pasangan kromosom homolog akan bersegregasi, berpisah dalam proses pembelahan meiosis saat pembentukan sel kelamin.

Berikut gambar karyotip kromosom manusia dalam kondisi diploid



(a)



(b)

Gambar 1.7: (a) kariotipe manusia: nomor 1 hingga 22 merupakan autosomal dan 23 adalah kromosom kelamin (XX), (b) kariotipe manusia: nomor 1 hingga 22 merupakan autosom dan 23 adalah kromosom kelamin (XY)

Sumber : Dokumen-Andi faridah Arsal dan Dokumen-Intan.Purwanti (2017)
Dibuat berdasarkan gambar karyotipe yonatan.sbyethos7.com

C. Penentuan Jenis Kelamin

Jenis kelamin yang dikenal sejak zaman terdahulu hingga sekarang hanyalah dua jenis yakni perempuan dan laki-laki. Apa yang menjadi faktor dari penentuan jenis kelamin? Jenis kelamin umumnya di tentukan oleh faktor genetis. Pada sebagian besar hewan dan pada manusia ditentukan oleh kromosom kelamin. Namun ada pula hewan yang penentuan jenis kelaminnya dipengaruhi lingkungan eksternal. Penentuan jenis kelamin yang dipengaruhi lingkungan eksternal biasanya terjadi pada hewan tingkat rendah. Pada beberapa jenis hewan tertentu keadaan fisiologis seperti kadar hormon kelamin dalam tubuh tidak seimbang dapat mempengaruhi penampilan fenotipnya, sehingga jenis kelamin dapat pula berubah.

Pada manusia, penentuan jenis kelamin ditentukan oleh faktor genetik. jenis kelamin ditentukan oleh kromosom kelamin. Kromosom kelamin XX berperan menentukan jenis kelamin wanita, sedangkan kromosom XY berperan menentukan jenis kelamin pria. Dengan kata lain manusia yang normal akan berjenis kelamin wanita jika dalam tubuhnya membawa kromosom XX dan akan berjenis kelamin pria jika membawa kromosom XY. Dengan demikian, rumus kromosom untuk perempuan adalah **22AAXX** dan untuk laki-laki adalah **22AAXY**.

Latihan Peluang Jenis Kelamin

Jenis kelamin manusia ditentukan oleh sepasang kromosom seks. Laki-laki mempunyai kromosom XY, dan wanita XX. Pada oogenesis dihasilkan gamet yang berkromosom X saja. Pada spermatogenesis dihasilkan gamet yang membawa kromosom X atau kromosom Y. Oleh karena itu jika sperma yang berkromosom X membuahi ovum yang berkromosom X, zigot yang dihasilkan berkelamin perempuan, apabila sperma yang

berkromosom Y membuahi ovum yang berkromosom X, zigot yang dihasilkan berkelamin laki-laki.

Berdasarkan hal tersebut diatas maka dapat diketahui bahwa kemungkinan dilahirkan anak laki-laki dan perempuan adalah 50%. Akan tetapi, kenyataannya banyak keluarga yang mempunyai anak laki-laki semua atau perempuan semua. Hal ini dijelaskan dengan teori kemungkinan binomial $(a+b)^n$. Diketahui a adalah jenis kelamin laki-laki (kemungkinan pertama yang diharapkan), b adalah jenis kelamin perempuan (kemungkinan yang kedua diharapkan), n adalah jumlah objek yang mengalami peristiwa (jumlah anak). Contohnya suatu keluarga mengharapkan 2 anak dari hasil perkawinannya. Bagaimanakah kemungkinan anak-anaknya yang akan lahir?

Rumus binomial yang dipakai adalah $(a+b)^n$ bila diuraikan menjadi $a^2+2ab+b^2$. Diketahui a^2 menunjukkan kemungkinan kedua anaknya laki-laki, $2ab$ adalah kemungkinan satu anak laki-laki dan satu anak perempuan b^2 adalah kemungkinan kedua anaknya perempuan. Karena kemungkinan lahir anak laki-laki atau perempuan $50\% = \frac{1}{2}$ dapat dihitung kemungkinannya sebagai berikut.

Kedua anaknya laki-laki $a^2 = (1/2)^2 = \frac{1}{4}$ atau 25 %

Anak-anaknya 1 laki-laki dan 1 perempuan = $2ab = 2 \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{2}$ atau 50 %

Kedua anaknya perempuan $b^2 = (1/2)^2 = \frac{1}{4}$ atau 25 %

TAMBAHKAN LATIHAN/KEGIATAN

BAB II. MEKANISME PEWARISAN SIFAT

Pewarisan suatu sifat diawali oleh tahap pembagian materi genetik. Proses pembagian materi genetik melalui pembagian kromosom melibatkan pembelahan meiosis yang terjadi pada gametogenesis. Gametogenesis terjadi sebagai tahapan awal dalam membagi kromosom dan meneruskannya ke keturunan berikutnya untuk tujuan utama menjamin kelestarian makhluk hidup di muka bumi. Seluruh proses rangkaian pewarisan sifat menjadi jelas sejak Mendel mengemukakan hasil penelitiannya melalui Hukum Mendel I dan Hukum Mendel II.

TAMBAHKAN TUJUAN INSTRUKSIANL

A. Meiosis dan Gametogenesis

Meiosis

Meiosis merupakan salah satu jenis pembelahan sel selain mitosis. Pembelahan sel tidak hanya bertujuan sebagai pertumbuhan dan perkembangan. Khusus mengenai pembelahan meiosis berkaitan dalam hal mentransmisikan sifat dari generasi ke generasi pada proses perkembangbiakan makhluk hidup. Pembelahan meiosis terdiri atas dua tahap yaitu meiosis I dan meiosis II. Hasil dari pembelahan meiosis adalah sel yang mengandung jumlah kromosom setengah, karena telah terjadi pemisahan di antara kromosom-kromosom homolog. Dengan demikian dari sebuah sel diploid ($2n$) menghasilkan sel haploid (n).

Meiosis I

Tahapan pembelahan meiosis I terdiri dari; Profase 1, Metafase 1, Anafase 1, dan Telofase I. Penjelasan setiap tahapan dapat dicermati melalui tabel 2.1 berikut.

Tabel 2.1. Tahapan Pembelahan Meiosis I

Profase 1	Metafase 1	Anafase 1	Telofase 1
-----------	------------	-----------	------------

Benang kromatin segera membentuk kromosom. Kromosom homolog menempel satu sama lain disebut bivalen . Prosesnya disebut sinapsis . Bivalen membelah membentuk tetrad. Membran inti mulai menghilang. Benang spindel terbentuk. Sentriol ke arah yang berlawanan	Bivalen terletak di bidang tengah (ekuator) secara random.	Kromosom homolog berpisah karena tarikan benang spindel bergerak ke kutub berlawanan.	Kromosom telah sampai pada kutub masing-masing. Membran inti terbentuk kembali. Sitoplasma meng- Alami pembelahan (sitokinesis). Sel baru terbentuk yang bersifat haploid (n)
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Meiosis II

Tahapan meiosis II melanjutkan segera atau menunggu beberapa tahun setelah tahapan meiosis I selesai. Melalui tabel 2.2 berikut dapat dicermati pula tahapan meiosis II.

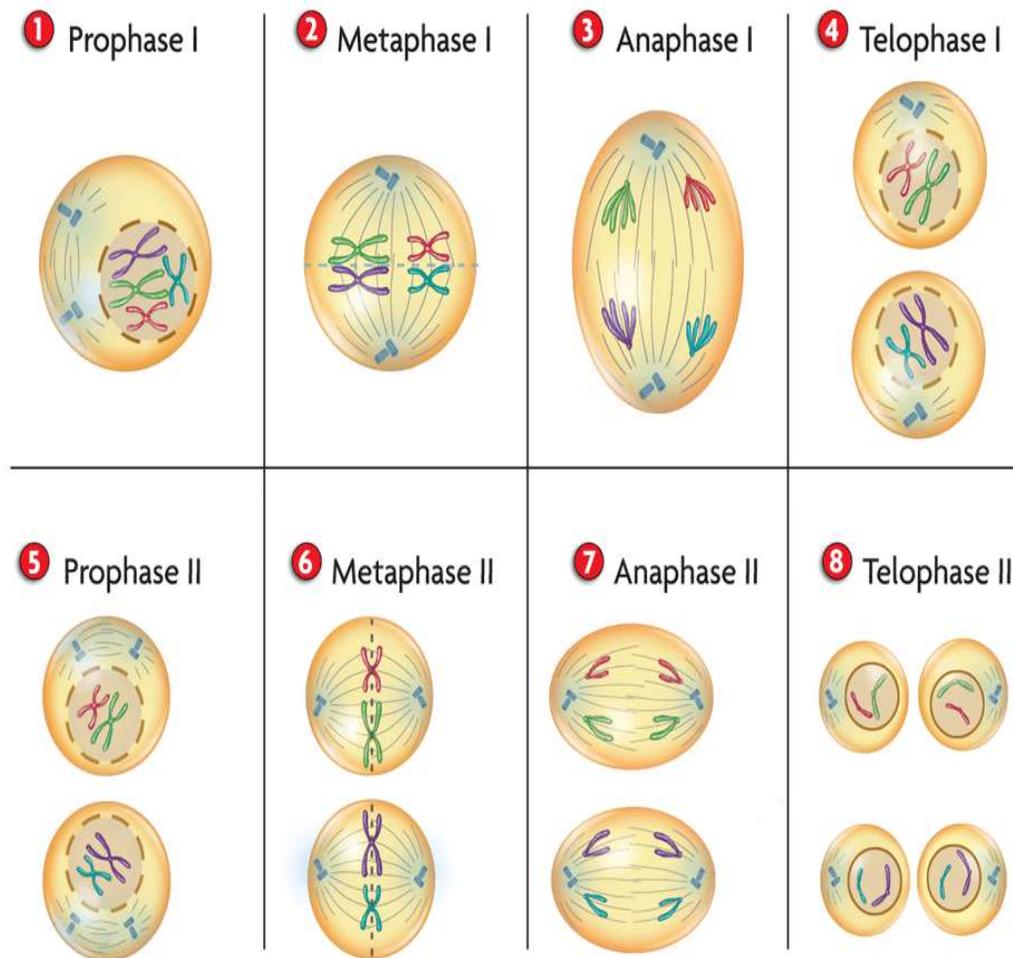
Tabel 2.2. Tahapan Pembelahan Meiosis II

Profase 2	Metafase 2	Anafase 2	Telofase 2
Membran inti menghilang kembali. Sentriol bergerak ke arah berlawanan dan mulai	Kromosom terletak pada bidang ekuator.	Kromosom tertarik ke arah yang berlawanan.	Kromosom sampai pada kutub masing-masing. Membran inti terbentuk kembali Sitoplasma meng-

terbentuk benang spindel. Benang spindel mengikat kromosom, yang tersusun atas 2 kromatid.			Alami pembelahan (sitokinesis).
-----------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	---------------------------------

Benang spindel mengikat kromosom pada bagian sentromer, tepatnya pada bagian kinetokor dari sentromer. Sentromer adalah titik pertemuan antara lengan-lengan kromosom. Dari 2 kali pembelahan tersebut terbentuk 4 sel hasil pembelahan dengan jumlah kromosom separuh dari sel sebelum mengalami pembelahan. Pembelahan meiosis disebut juga pembelahan reduksi karena jumlah kromosom pada sel yang berkurang atau mengalami reduksi menjadi separuh dari kromosom sel sebelum membelah.

Penggandaan kromosom terjadi pada saat interfase sebelum meiosis 1, sehingga menyebabkan terbentuknya tetrad pada profase. Tetrad adalah dua kromosom homolog yang telah menempel dan masing-masing telah mengganda sehingga ada 4 kromatid. Menjelang meiosis 2 tidak terjadi penggandaan kromosom lagi dan saat meiosis 2 terjadi pemisahan kromosom/kromatid .
 Berikut gambar 2.1 pembelahan meiosis.



Gambar 2.1. Tahapan Pembelahan Meiosis

Sumber: www.edubio.info

Gametogenesis

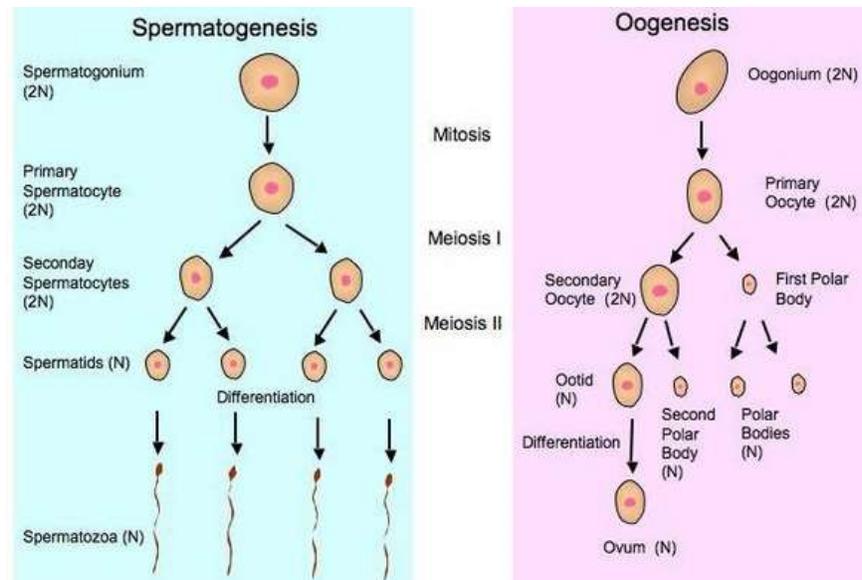
Proses perkembangbiakan generatif (seksual) hewan maupun tumbuhan memerlukan bahan baku yakni gamet. Gamet disebut pula sel kelamin yang merupakan sel penyusun tubuh bersama sel soma. Proses pembentukan gamet inilah yang disebut gametogenesis. Gamet terdiri atas dua jenis yaitu gamet jantan dan betina. Proses pembentukan gamet jantan disebut spermatogenesis. Proses pembentukan gamet betina disebut oogenesis.

Spermatogenesis

Sperma berbentuk kecil, lonjong, berflagela, dan secara keseluruhan bentuknya menyerupai kecebong (berudu). Flagela pada sperma digunakan sebagai alat gerak di dalam medium cair. Sperma dihasilkan pada testis. Pada mamalia, testis terdapat pada hewan jantan sebagai buah pelir atau buah zakar. Buah pelir pada manusia berjumlah sepasang. Buah pelir merupakan testis yang sebenarnya berupa saluran panjang disebut tubulus seminiferus. Pada dinding sebelah dalam saluran inilah, terjadi proses spermatogenesis. Sepanjang dinding dalam tubulus seminiferus disusun oleh sel-sel yang bersifat diploid ($2n$) disebut spermatogonium. Pembentukan sperma terjadi ketika spermatogonium mengalami pembelahan mitosis menjadi spermatosit primer (sel sperma primer). Selanjutnya, sel spermatosit primer mengalami meiosis I menjadi dua spermatosit sekunder yang sama besar dan bersifat haploid. Setiap sel spermatosit sekunder mengalami meiosis II, sehingga terbentuk 4 sel spermatid yang sama besar dan bersifat haploid. Mula-mula, spermatid berbentuk bulat, lalu sitoplasmanya semakin banyak berkurang dan tumbuh menjadi sel spermatozoa yang berflagela dan dapat bergerak aktif. Berarti, satu spermatosit primer menghasilkan dua spermatosit sekunder dan akhirnya terbentuk 4 sel spermatozoa (jamak = spermatozoon) yang masing-masing bersifat haploid dan fungsional.

Oogenesis

Oogenesis merupakan proses pembentukan sel kelamin betina atau gamet betina yang disebut sel telur atau ovum. Oogenesis terjadi di dalam ovarium. Di dalam ovarium, sel induk telur yang disebut oogonium tumbuh besar sebagai oosit



Gambar 2.2. **Gametogenesis pada** spermatogenesis dan oogenesis

Sumber: www.edubio.info

primer sebelum membelah secara meiosis. Berbeda dengan meiosis I pada spermatogenesis yang menghasilkan 2 spermatisit sekunder yang sama besar. Meiosis I pada oosit primer menghasilkan 2 sel dengan komponen sitoplasmik yang berbeda, yaitu 1 sel besar dan 1 sel kecil. Sel yang besar disebut oosit sekunder, sedangkan sel yang kecil disebut badan kutub primer (polar body).

Oosit sekunder dan badan kutub primer mengalami pembelahan meiosis tahap II. Oosit sekunder menghasilkan dua sel yang berbeda. Satu sel yang besar disebut ootid yang akan berkembang menjadi ovum. Sedangkan sel yang kecil disebut badan kutub. Sementara itu, badan kutub hasil meiosis I juga membelah menjadi dua badan kutub sekunder. Jadi, hasil akhir oogenesis adalah satu (sel telur) yang fungsional dan tiga badan kutub yang mengalami degenerasi (mati). Sebelum menjadi gamet, hasil akhir meiosis pada gametogenesis mengalami perkembangan terlebih dahulu melalui proses yang disebut maturasi.

Perbedaan secara rinci antara spermatogenesis dan oogenesis pada mamalia dapat dilihat pada tabel berikut.

Tabel 2.1. Perbedaan antara Spermatogenesis dan Oogenesis

No	Spermatogenesis	Oogenesis
1	proses pembentukan gamet jantan (sperma)	proses pembentukan gamet betina (ovum atau sel telur).
2	Sperma dihasilkan pada testis	terjadi di dalam ovarium
3	Hasil akhir terbentuk 4 sel spermatozoa (haploid)	Hasil akhir terbentuk 1 sel ovum (haploid)
4	Mulai terjadi saat dewasa	Mulai terjadi (meiosis I) saat berumur 3 bulan dalam kandungan, meiosis II dilanjutkan saat dewasa.

Selain pada hewan, gametogenesis juga terjadi pada tumbuhan. Berikut ini akan diuraikan tentang gametogenesis pada tumbuhan tingkat tinggi.

Gametogenesis pada Tumbuhan Tingkat Tinggi

Pada tumbuhan berbunga, gametogenesis diperlukan dalam pembentukan gamet jantan dan pembentukan gamet betina. Pembentukan gamet jantan disebut mikrosporogenesis, sedangkan pembentukan gamet betina disebut megasporogenesis. Mari kita pelajari pengertian kedua macam gametogenesis tersebut.

a. Mikrosporogenesis

Mikrosporogenesis berlangsung di dalam benang sari, yaitu pada bagian kepala sari atau anthera . Kepala sari ini menghasilkan serbuk sari, yang mengandung sel sperma. Pembentukan sel sperma dimulai dari sebuah sel induk mikrospora diploid

yang disebut mikrosporosit di dalam anthera. Mikrosporosit ini mengalami meiosis I menghasilkan sepasang sel haploid. Selanjutnya, sel ini mengalami meiosis II dan menghasilkan 4 mikrospora yang haploid. Keempat mikrospora ini berkelompok menjadi satu sehingga disebut sebagai tetrad .

Setiap mikrospora mengalami pembelahan mitosis. Pembelahan ini menghasilkan dua sel, yaitu sel generatif dan sel vegetatif. Sel generatif berukuran lebih besar daripada sel vegetatif. Struktur bersel dua ini terbungkus dalam dinding sel yang tebal. Kedua sel dan dinding sel ini bersama-sama membentuk sebuah butiran serbuk sari yang belum dewasa.

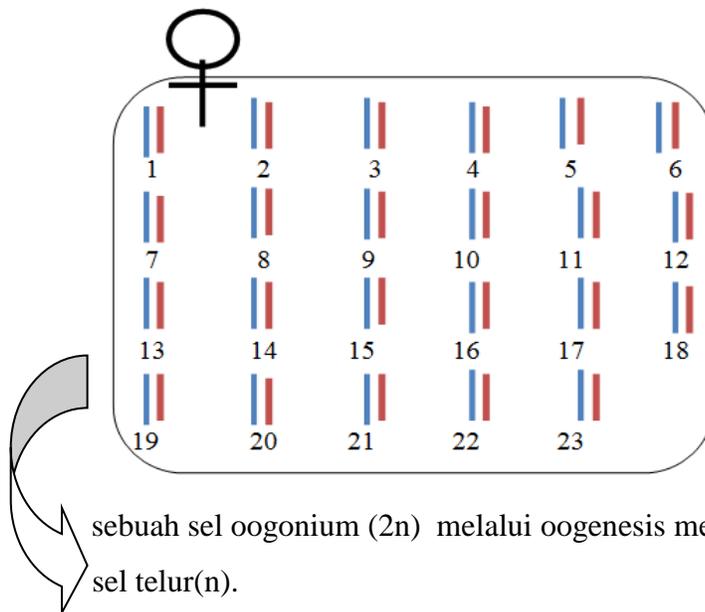
Setelah terbentuk serbuk sari, inti generatif membelah secara mitosis tanpa disertai sitokinesis, sehingga terbentuklah dua inti sel sperma. Sementara itu, inti vegetatifnya tidak membelah. Pembentukan sel sperma ini dapat terjadi sebelum serbuk sari keluar dari anthera atau pada saat serbuk sari sampai di kepala putik (stigma). Pada saat inilah, tangkai serbuk sari mulai tumbuh. Pada umumnya, pembelahan mitosis sel generatif terjadi setelah buluh serbuk sari menembus stigma atau mencapai kantung embrio di dalam bakal biji (ovulum).

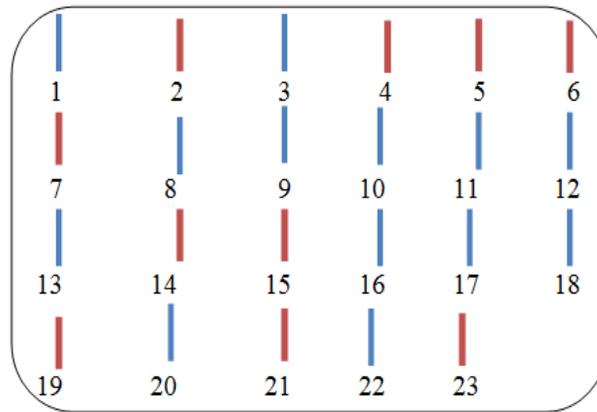
b. Megasporogenesis

Megasporogenesis merupakan proses pembentukan gamet betina. Proses ini terjadi di dalam bagian bunga betina, yaitu bakal biji (ovulum) yang dibungkus oleh bakal buah (ovarium) pada pangkal putik. Di dalam bakal biji terdapat sporangium yang mengandung megasporofit yang bersifat diploid. Selanjutnya, megasporofit mengalami meiosis menghasilkan 4 megaspora haploid yang letaknya berderet. Tiga buah megaspora mengalami degenerasi dan mati, tinggal sebuah megaspora yang masih hidup. Megaspora yang hidup ini mengalami pembelahan kromosom secara mitosis 3 kali berturut-turut, tanpa diikuti pembelahan sitoplasma. Hasilnya berupa sebuah sel besar yang disebut kandung lembaga muda yang mengandung delapan inti haploid. Kandung lembaga ini dikelilingi kulit (integumen). Di ujungnya terdapat

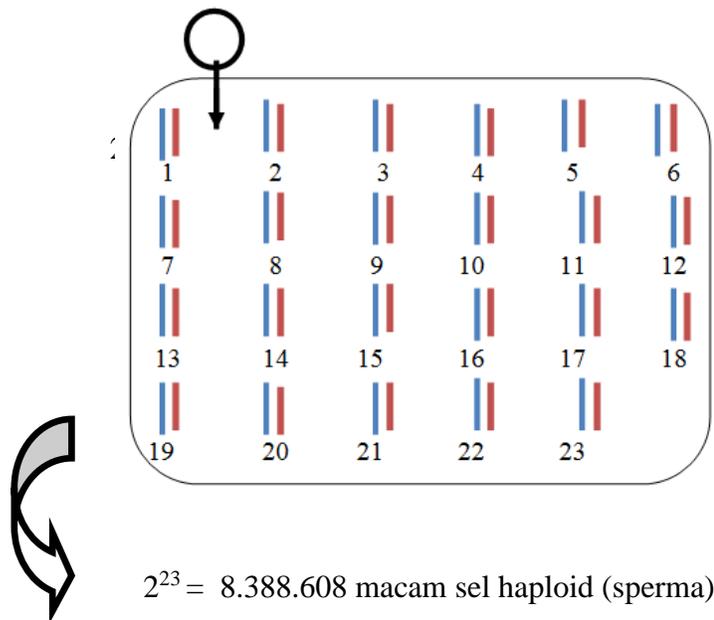
sebuah lubang (mikropil) sebagai tempat masuknya saluran serbuk sari ke dalam kandung lembaga.

Selanjutnya tiga dari delapan inti tadi menempatkan diri di dekat mikropil. Dua di antara tiga inti yang merupakan sel sinergid mengalami degenerasi. Sementara itu, inti yang ketiga berkembang menjadi sel telur. Tiga buah inti lainnya bergerak ke arah kutub kalaza, tetapi kemudian mengalami degenerasi pula. Ketiga inti ini dinamakan inti antipoda. Sisanya, dua inti yang disebut inti kutub, bersatu di tengah kandung lembaga dan terjadilah sebuah inti diploid ($2n$). Inti ini disebut inti kandung lembaga sekunder. Ini berarti kandung lembaga telah masak, yang disebut megagametofit dan siap untuk dibuahi.





Gambar 2.3. Ilustrasi salah satu jenis gamet yang dapat terbentuk. Kombinasi antara kromosom paternal dan kromosom maternal yang terjadi setelah pembagian kromosom homolog pada gamet memungkinkan dihasilkannya $2^{23} = 8.388.608$ macam gamet (sel telur). Demikian pula pada sel diploid spermatogonium akan menghasilkan $2^{23} = 8.388.608$ macam sel haploid (sperma).



Keterangan Gambar

Dengan demikian banyaknya macam jenis keturunannya yang dapat terjadi dari hasil fertilisasi adalah $8.388.608^2$. Hal ini bukan saja menjelaskan penyebab di antara orang bersaudara tak satupun yang sama, tetapi juga menyebabkan terjadinya variasi genetik pada suatu populasi.

B. Hukum I Mendel dan Hukum II Mendel

Beberapa istilah yang perlu diketahui sebelum memulai pembahasan Mendel, antara lain:

Parental (P) artinya induk atau orang tua

Filial (F), artinya keturunan yang terdiri atas antara lain;

F1 = keturunan pertama (anak)

F2 = keturunan kedua (cucu)

Genotipe adalah tipe gen yang berlokus pada kromosom untuk sifat tertentu disimbolkan dengan pasangan huruf yang berupa inisial dari nama sifat (dominan) yang sedang ditinjau. Contoh : AA, Aa, aa, AABB, AaBb, aabb

Fenotipe adalah hasil dari ekspresi suatu gen berupa sifat yang nampak pada morfologi atau yang berperan dalam fisiologi. Contoh sifat yang nampak pada morfologi ; batang tinggi, batang rendah dan lain-lain. Contoh sifat yang berperan dalam fisiologi; enzim, aktivitas enzim, dan protein-protein lain yang berperan dalam fisiologi maupun mempengaruhi secara psikologi.

Gamet adalah sel kelamin

Dominan adalah sifat gen yang selalu nampak atau muncul, disimbolkan dengan huruf besar.

Resesif adalah sifat gen yang tidak terekspresi dalam kondisi heterozigot karena tertutup oleh pengaruh gen dominan, hanya akan nampak atau terekspresi apabila dalam kondisi homozigot resesif yang disimbolkan dengan huruf kecil.

Keberhasilan Mendel dalam penelitiannya dengan kacang ercis sebagai titik awal perkembangan di bidang pewarisan sifat pada makhluk hidup. Mendel meninjau satu

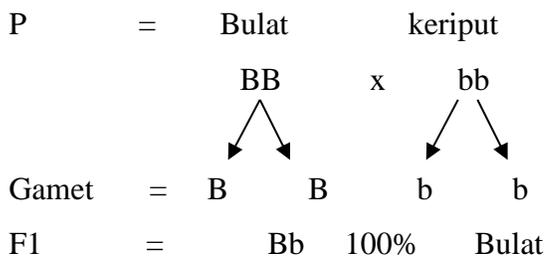
persatu sifat pada kacang ercis, kemudian mengamati dua sifat sekaligus secara bersamaan. Cara Mendel mengamati sifat pada tanaman dan ketepatan pilihan tanaman merupakan kunci keberhasilan Mendel dibandingkan peneliti lain di masanya. Adapun alasan Mendel menggunakan tanaman kacang ercis dalam percobaannya adalah: (1). Memiliki pasangan sifat yang kontras. (2). Dapat melakukan penyerbukan sendiri. (3). Mudah dilakukan penyerbukan silang. (4). Mempunyai daur hidup yang relatif pendek. (5). Menghasilkan keturunan dalam jumlah banyak.

Penelitian Mendel menghasilkan dua jenis hukum yakni **Hukum Mendel I** (Hukum segregasi atau hukum pemisahan alel-alel dari suatu gen yang berpasangan) dan **Hukum Mendel II** (Hukum pengelompokkan gen secara bebas atau assortasi). Langkah awal yang dilakukan Mendel adalah menentukan galur murni. Galur murni adalah tanaman yang apabila melakukan penyerbukan sendiri senantiasa menghasilkan keturunan yang sifatnya sama persis dengan sifat induknya. Hasilnya akan tetap sama walaupun penyerbukan tersebut dilakukan berulang-ulang. Langkah selanjutnya menyilangkan antara dua jenis galur murni berbeda dengan meninjau satu sifat beda yang disebut persilangan monohibrid.

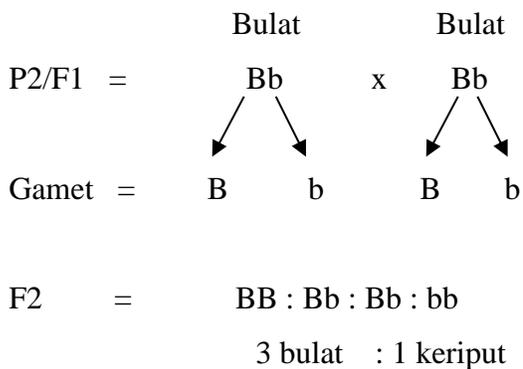
Hukum Mendel I

Hukum Mendel I terjadi setelah Mendel melakukan persilangan monohibrid. Persilangan yang dilakukan menggunakan kacang ercis dengan satu sifat beda. Salah satu sifat yang ditinjau adalah bentuk biji. Pada kacang ercis terdapat sifat yang berlawanan untuk bentuk biji. Ada yang berbentuk bulat, ada yang berbentuk kisut. Mula-mula Mendel membuat perkawinan untuk masing-masing bentuk biji hingga diperoleh galur murni. Langkah selanjutnya galur murni bulat disilangkan dengan galur murni keriput. Hasil persilangan diperoleh seluruh F1 berbiji bulat. Kemudian sesama F1 disilangkan lagi, dihasilkan F2 dengan perbandingan antara berbiji bulat dan berbiji keriput sebanyak 3 :1.

Munculnya sifat biji keriput pada F2 mengindikasikan bahwa terdapat faktor penentu (istilah Mendel untuk gen) keriput yang tidak nampak dimiliki oleh kedua induknya (F1). Faktor penentu yang tidak nampak diistilahkan resesif dan diberi simbol huruf kecil, yang akan nampak dalam kondisi homozigot resesif.



F1 disilangkan dengan sesamanya untuk menghasilkan F2



Hukum Mendel II

Persilangan dihibrid adalah persilangan antara dua individu sejenis dengan memperhatikan dua sifat beda. Misalnya persilangan antara kacang ercis berbiji bulat kuning (dominan) dengan kacang ercis berbiji keriput hijau (resesif).

Berikut diagram perkawinan pada dua sifat beda.

P = BBKK x bbkk
 Bulat Kuning keriput hijau
 Gamet = BK bk
 F1 = BbKk
 (100% Bulat Kuning)

F1 disilangkan dengan sesamanya untuk menghasilkan F2

P2/F1 = BbKk x BbKk
 Gamet BK, Bk, bK, bk BK, Bk, bK, bk
 F2

	BK	Bk	bK	bk
BK	BBKK (Bulat Kuning)	BBKk (Bulat Kuning)	BbKK (Bulat Kuning)	BbKk (Bulat Kuning)
Bk	BBKk (Bulat Kuning)	BBkk (Bulat Hijau)	BbKk (Bulat Kuning)	Bbkk (Bulat Hijau)
bK	BbKK (Bulat Kuning)	BbKk (Bulat Kuning)	bbKK (Keriput Kuning)	bbKk (Keriput Kuning)
bk	BbKk (Bulat Kuning)	Bbkk (Bulat BBHijau)	bbKk (Keriput Kuning)	Bbkk (Keriput Hijau)

Dengan demikian perbandingan fenotipe F2 pada persilangan dihibrid tersebut adalah **bulat kuning : bulat hijau: keriput kuning : keriput hijau = 9 : 3 : 3 : 1**.

Jika dari persilangan tersebut dihasilkan 1600 keturunan, maka kemungkinan diperoleh ercis *berbiji bulat warna kuning* ialah: $9/16 \times 1600 = 900$ pohon, ercis *berbiji bulat*

warna hijau ialah: $3/16 \times 1600 = 300$ pohon, ercis *berbiji keriput warna kuning* ialah: $3/16 \times 1600 = 300$ pohon, ercis *berbiji keriput warna hijau* ialah: $1/16 \times 1600 = 100$ pohon.

Pada tahun 1996, telah dilakukan percobaan yang serupa pada tanaman jagung di kebun biologi Universitas Hasanuddin oleh Zainuddin Saleh. Persilangan dihibrid antara jagung manis (*Zea mays L. Saccharata*) dan jagung pulut (*Zea mays L. Canina*). Dua sifat beda yang ditinjau adalah fenotip warna endosperm dan struktur biji. Kesimpulan dari percobaan tersebut sebagai berikut.

1. Hasil persilangan resiprok antara jagung manis endosperm kuning biji keriput dengan jagung pulut endosperm putih bernas menghasilkan F1 dengan pola endosperm biji jagung diwariskan dari kedua induk.
2. Gen yang mengendalikan endosperm kuning adalah dominan (K) terhadap alel putih (k). Gen yang mengendalikan struktur biji bernas dominan (B) terhadap keriput (b).
3. Kehadiran satu gen dominan B atau K pada genotip triploid (3n) cukup untuk terekspresinya karakter yang dikendalikan secara sempurna.
4. Karakter endosperm dan karakter warna biji pada jagung dikendalikan oleh Mendel bebas sehingga pada persilangan dihibrid antara dua karakter ini dari induk yang heterozigot (F1) menghasilkan empat variasi pada keturunannya (F2), perbandingan fenotip yang mendekati rasio 9:3:3:1 atau sesuai dengan hukum Mendel

C. Contoh-contoh Diagram Perkawinan

Perkawinan monohibrid pada manusia.

Contohnya bentuk telinga. Bentuk telinga manusia ada dua macam. Ada cuping telinga melekat, ada yang menggantung. Cuping telinga melekat bersifat resesif. Cuping telinga menggantung bersifat dominan. Orang yang bercuping telinga melekat bergenotip homozigot resesif "tt", sedangkan Orang yang bercuping telinga

TAMBAHKAN LATIHAN DAN KEGIATAN

BAB III. POLA-POLA PEWARISAN SIFAT

Apabila seseorang memiliki sepasang alel identik disebut homozigot dan disebut heterozigot atau carrier apabila mempunyai alel yang berbeda. Sifat atau penyakit yang ditentukan oleh gen yang terletak pada kromosom autosom pewarisannya disebut autosomal dan apabila gen terletak pada kromosom sex (X atau Y) disebut terkait atau terpaut sex. Sedangkan ekspresi gen yang menentukan fenotip dibedakan menjadi dominan dan resesif. Dominan apabila ekspresi suatu sifat pada satu kromosom mengalahkan sifat(alel) yang ada pada kromosom homolognya. Resesif hanya akan diekspresikan jika kedua kromosom homolog membawa alel resesif yang sama (homozigot).

Lebih dari 11000 sifat atau kelainan pada manusia disandi oleh gen tunggal. Pewarisannya mengikuti hukum Mendel (*Mendelian inheritance*). Disebut sifat atau penyakit gen tunggal bila disebabkan oleh alel spesifik pada lokus tunggal yang terdapat pada satu atau sepasang kromosom homolog. Beberapa sifat pula tidak disandi oleh gen tunggal. Sifat yang tidak disandi oleh gen tunggal seperti tinggi badan, aktivitas enzim, dan beberapa kelainan seperti bisu tuli tidak diturunkan melalui pola yang sederhana.

TAMBAHKAN TUJUAN INSTRUKSIONAL

A. Sifat yang Disandi oleh Sepasang Gen

Sifat yang disandi atau yang disebabkan oleh sepasang gen pewarisannya disebut pula sebagai pewarisan mendel. Disebut pula sifat atau penyakit gen tunggal karena disebabkan oleh alel spesifik pada lokus tunggal yang terdapat pada satu atau sepasang kromosom homolog. Pada pewarisan mendel, pewarisannya sudah dapat diketahui atau diprediksi kerana memiliki pola yang jelas dan sederhana. Pola pewarisan sifat ini

yang umum dijumpai pada makhluk hidup dan umum pada manusia ada tujuh pola pewarisan. Pola pewarisan sifat tersebut adalah sebagai berikut. Beberapa sifat yang diwariskan oleh kedua orang tua kepada anaknya diantaranya adalah penyakit. Penyakit ini disebut penyakit menurun. Penyakit menurun atau genetis merupakan kelainan yang dapat disebabkan oleh gen atau kelompok gen. Penyakit menurun dapat dibedakan dengan jenis-jenis penyakit lainnya karena mempunyai ciri tersendiri.

Beberapa ciri-ciri dari penyakit menurun adalah sebagai berikut.

- (1). Penyakit menurun tidak dapat disembuhkan melalui pengobatan biasa.
- (2). Penyakit menurun tidak menular.
- (3). Penyakit menurun memiliki pola powarisan tertentu.

Penyakit menurun dapat dicegah dengan mengetahui pola powarisannya untuk tidak menurun ke generasi berikutnya. Penyakit menurun pada manusia ada yang diwariskan melalui kromosom autosom dan ada pula yang diwariskan melalui kromosom seks. Penyakit yang diwariskan melalui kromosom autosom diwariskan kepada laki-laki dan perempuan dengan perbandingan yang sama karena keduanya memiliki kromosom autosom yang sama. Adapun penyakit atau sfat yang diwariskan melalui kromosom kelamin, baik sex X linkage maupun sex Y linkage, dapat diderita oleh perempuan dan laki-laki atau laki-laki saja. Berikut ini penjelasan mengenai autosomal dominan, autosomal resesif, sex X linkage, dan sex Y linkage.

1. Y- Linkage

Kromosom Y adalah kromosom yang berukuran lebih pendek dibandingkan dengan kromosom X, sehingga jauh lebih sedikit mengandung gen-gen. Kromosom Y hanya dimiliki oleh orang laki-laki saja, sehingga sifat keturunan yang ditentukan oleh gen pada kromosom Y hanya akan diwariskan kepada keturunan laki-laki saja.

Hypertrichosis

Hypertrichosis adalah kelainan yang hanya dimiliki oleh laki-laki saja berupa tumbuh rambut di bagian tertentu seperti seperti daun telinga, wajah, dan anggota tubuh lainnya, seperti gambar berikut.



Gambar 3.a.1. seorang anak laki-laki Hypertrichosis

Sumber: www.lavidacotidiana.es

2. X- Linkage Dominan

Disamping peranannya dalam menentukan jenis kelamin, kromosom seks, terutama kromosom X, memiliki gen-gen untuk banyak karakter yang berkaitan dengan seks. Ayah mewariskan alel tertaut kromosom X pada semua anak perempuannya, tetapi tidak satupun pada anak laki-laknya. Sebaliknya, ibu dapat mewariskan alel tertaut seks pada anak laki-laki maupun anak perempuan.

Gigi Coklat (Brown teeth)

Penderita perempuan lebih banyak daripada laki-laki. Sifat utama dari penurunan gen dominan terangkai X yakni laki-laki pembawa gen dominan akan mewariskan gen-gennya kepada semua anak perempuannya dan tidak kepada anak laki-laki.

Gigi berwarna coklat, mudah rusak karena kekurangan email. Ditentukan oleh gen B dengan alelnya b yang menentukan gigi normal.

B- : bergigi coklat bb : bergigi normal

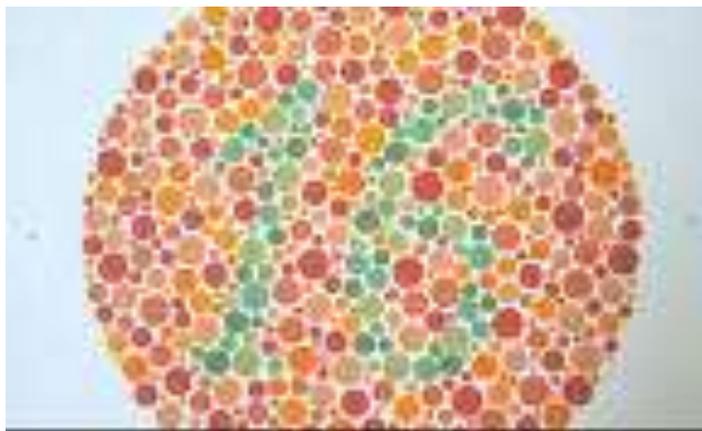
P : ♀ X^bX^b x ♂ X^BY
 Gamet : X^b X^b X^B Y

F1 : X^BX^b = ♀ 100% bergigi coklat, seperti ayahnya
 X^bY^b = ♂ 100% bergigi normal, seperti ibunya

3. X- Linkage Resesif

Buta Warna

Penyakit buta warna ditentukan oleh gen resesif cb (*colour blind*) yang tertaut di kromosom X. Kelainan pada individu tidak mampu membedakan seluruh atau beberapa warna misalnya merah dan hijau karena tidak memiliki reseptor pendeteksi cahaya pada panjang gelombang merah dan hijau. Penderita dengan kelainan ini tak mampu melihat nomor yang ada pada gambar berikut.



Gambar 3.a.2. Test Buta Warna

Sumber: health.idntimes.com

Genotif dan fenotip orang normal dan penderita buta warna adalah sebagai berikut:

- XX : wanita normal
 XX^{cb} : wanita normal (carrier)
 $X^{cb} X^{cb}$: wanita buta warna
 XY : pria normal
 $X^{cb}Y$: pria buta warna

Contoh diagram perkawinan sebagai berikut.

$$\begin{array}{l}
 \mathbf{P:} \quad \text{♀ } X X^{cb} \quad \times \quad \text{♂ } XY \\
 \mathbf{G:} \quad X \quad X^{cb} \quad \quad \quad X \quad Y
 \end{array}$$

♀ ♂	X	X^{cb}
X	XX (Perempuan normal)	XX^{cb} (Perempuan normal karier buta warna)
Y	XY (Laki-laki normal)	$X^{cb}Y$ (Laki-laki buta warna)

Anodontia

Suatu kelainan yang disebabkan oleh kromosom X dan muncul dalam keadaan resesif. Kelainan ini menyebabkan penderita tidak memiliki gigi (ompong) dinamakan Anodontia. Ditentukan oleh gen resesif a yang terdapat pada kromosom X. Alel dominan A menentukan orang bergigi normal. Pasangan gen ini diwariskan dari orang tua kepada anak-anaknya seperti halnya buta warna.



Gambar 3.a.3. Tak ada benih gigi dalam tulang rahang

Sumber: www.gogle.com/www.jomfp.in

4. Dominan Autosomal

Dominan autosomal adalah pola pewarisan suatu sifat yang gennya terpaut pada kromosom autosom dengan ekspresi yang dominan. Petunjuk yang dapat dilihat pada pola dominan autosomal terhadap suatu karakter yaitu (1). karakter tersebut selalu muncul pada setiap generasi. (2). Dapat diekspresikan dalam keadaan homozigot maupun heterozigot. (3). Seseorang dengan sifat ini mesti memperoleh/diwariskan dari salah satu atau keduaorangtuanya. Selain itu petunjuk lain adalah jika salah satu orang tua bergenotip heterozigot dan yang lain bersifat homozigot resesif, ada peluang 50% bahwa anak-anaknya akan heterozigot. Berikut pemaparan sifat-sifat yang termasuk dominan autosomal.

Brakidaktili

Brakidaktili adalah suatu kelainan pewarisan oleh alel dominan autosomal. Kelainan ini dicirikan dengan jari tangan atau kaki yang memendek, disebabkan oleh pemendekan ruas-ruas tulang jari. Studi kasus yang ditemukan dr Luther Theng dokter

umum Rumah Sakit Umum Abdul Moloek, umumnya brakidaktili terjadi pada 1 dari 4.000 kelahiran.

Brakidaktili merupakan kelainan pada ruas-ruas jari yang memendek pada manusia. Secara klinis brakidaktili bisa berupa terjadinya pemendekan pada kelima jari pada masing-masing tangan dan kaki atau kadangkala selain ukuran jari lebih pendek, ada satu atau dua jari yang hilang. Kelainan ini disebabkan oleh gen dominan (B), jika gen dalam keadaan homozigot dominan (BB) bersifat letal. Dalam keadaan heterozigot (Bb), individu menderita kelainan brakidaktili. Adapun individu normal bergenotip homozigot resesif (bb).



Gambar 3.a.4. Brakidaktili

Sumber: emaze.com

Polidaktili

Polidaktili berasal dari bahasa Yunani kuno "Polus" berarti banyak dan "daktulos" berarti jari", sehingga berdasarkan arti katanya polidaktili berarti berjari banyak lebih dari lima. Polidaktili merupakan istilah untuk kelainan genetik yang menyebabkan seseorang memiliki kelebihan pada jari tangan atau kaki. Jari tangan atau jari kaki orang polidaktili lebih dari lima. Dengan demikian polidaktili dikenal juga dengan nama hiperdaktili. Kejadian polidaktili relatif sedikit yaitu 1 dari 1000 kelahiran.

Bentuk tambahan jari bisa berupa gumpalan daging, jaringan lunak, atau sebuah jari lengkap dengan kuku dan ruas-ruas yang berfungsi normal. Namun, umumnya hanya berupa tonjolan daging kecil atau gumpalan daging bertulang yang tumbuh di sisi luar ibu jari atau jari kelingking.

Polidaktili merupakan salah satu kelainan genetik yang disebabkan oleh faktor alel dominan autosomal. Sifat autosomal merupakan sifat keturunan yang ditentukan oleh gen pada autosom. Ekspresi gen yang berlokus pada kromosom autosom ada yang dominan dan ada pula yang resesif. Oleh karena laki-laki dan perempuan mempunyai autosom yang sama, maka sifat keturunan yang ditentukan oleh gen autosomal dapat dijumpai pada laki-laki maupun perempuan dengan perbandingan yang sama.



Gambar 3.a.5 Polidaktili

Jika gen dominan polidaktili dilambangkan P maka individu dengan gen homozigot dominan (PP) adalah letal dan heterozigot (Pp) akan menderita polidaktili. Sementara itu, individu dengan gen homozigot resesif (pp) akan bersifat normal. Sama dengan brakidaktil, orang polidaktili bergenotip heterozigot. Contoh perkawinan yang ditunjukkan oleh diagram berikut.

(ayah memiliki gen heterozigot - ibu normal)

P	:	Pp	pp
		(polidaktili)	(normal)
Gamet	:	P p	p
F1		Pp	pp

(50% polidaktili) (50% normal)

Huntington

Huntington merupakan penyakit gangguan pusat syaraf yang diiringi rasa sakit yang **teramat** parah hingga mengakibatkan kelumpuhan bahkan kematian. Orang yang terlahir dengan gen dominan ini akan mulai merasakan penyakit ini ketika mulai menginjak usia dewasa. Pertama kali didiagnosis oleh seorang dokter, George Huntington pada tahun 1872 di ujung timur Long Island. Ia menemukan bahwa para penderita adalah orang-orang yang masih sadar. Belakangan penelitiannya mengungkapkan bahwa kasus Long Island adalah bagian dari sebuah silsilah keluarga besar yang berasal dari New England. Dalam dua belas generasi silsilah keluarga tersebut, lebih dari seribu kasus penyakit itu yang telah ditemukan. Semua diturunkan dari dua bersaudara yang bermigrasi dari suffolk pada tahun 1630. Beberapa dari turunan mereka dihukum bakar di Salem pada tahun 1693 dengan tuduhan sebagai penyihir, barangkali karena gejala penyakit mereka yang menakutkan.

Huntington disandi oleh gen dominan. Bila dalam kondisi homozigot dominan bersifat letal. Orang menderita bergenotip heterozigot. Orang normal bergenotip homozigot resesif.

Tobalo

Tobalo adalah kelainan yang dimiliki oleh sekelompok masyarakat yang hidup di **daerah** terpencil di Kabupaten Barru Sulawesi Selatan. Kelainan tersebut berupa belang di sekujur tubuh mereka. Ciri belang yang mereka miliki sama antara satu dan lainnya. Di sekujur tubuh terutama kaki, badan, dan tangan, penuh bercak putih, bercak putih ini sudah ada sejak mereka lahir. Sejak lahir sudah menunjukkan ciri ini dan tak pernah memudar atau menghilang. Banyak mitos dibalik sejarah asal mula munculnya dan mengenai kelompok ini dalam masyarakat sekitar.

Perbedaan itu rupanya membuat mereka mengasingkan diri dari kumpulan sosial sehingga tak pernah membangun koloni didaerah yang ramai. Konon, sikap tersebut

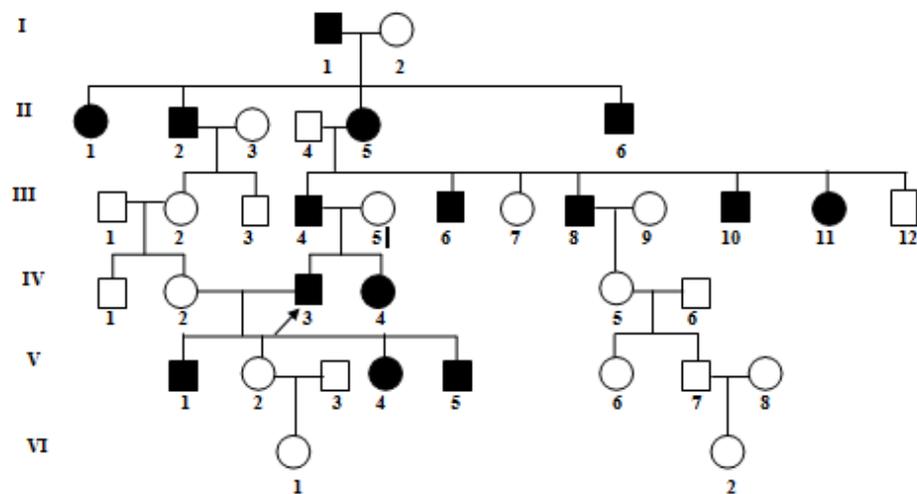
sudah mereka lakukan sejak berabad silam saat Kerajaan Bugis masih jaya. Pada awalnya orang Tobalo ini hidup berbaur dengan masyarakat lain. Tetapi perbedaan kulit ini membuat mereka sering menjadi ejekan yang membuat mereka merasa sakit hati. Karena seringnya mereka mendapat perlakuan seperti ini, maka mereka memilih untuk mencari suatu tempat yang jauh dari masyarakat lain. Mereka memasuki hutan pedalaman dan akhirnya menetapkan pilihan untuk menetap dan membangun pemukiman di atas pegunungan Bulu Pao di wilayah kabupaten Barru sekarang. Komunitas itu kini, mendiami wilayah pegunungan sebelah selatan Kota Barru yang berbatasan dengan Kabupaten Pangkep. Daerahnya kira-kira berada pada ketinggian 700-1000 meter dari permukaan laut. Perjalanan dari Kota Barru menuju Desa Bulo-Bulo, dengan kendaraan roda empat dapat ditempuh dalam waktu 2 jam lebih. Bila musim hujan, bisa lebih dari waktu itu. Jalanan yang licin dan berlumpur, dipastikan akan merepotkan. Disamping itu, harus ekstra hati-hati karena disisi kanan jalanan terdapat jurang yang terjal.

Kabupaten Barru adalah salah satu Kabupaten yang terletak dipesisir Pantai Barat Propinsi Sulawesi Selatan dengan garis pantai sekitar 78 km. Memiliki luas wilayah 1.174,72 km² (117.472 Ha) dan berada kurang lebih 100 km sebelah utara Kota Makassar Ibukota Propinsi Sulawesi Selatan Indonesia.

Ada pula yang mempercayai bahwa belang yang terdapat pada sekujur tubuh To Balo merupakan efek dari kesaktian yang mereka miliki, diakui bahwa To Balo kebal terhadap panas bahkan senjata tajam. Mereka memperoleh kesaktian itu dari jimat yang mereka miliki, dengan resiko menyimpang jimat itu akan menimbulkan belang di tubuh mereka. oleh raja-raja zaman dahulu, kelainan tersebut sempat dianggap tanda kepemilikan kesaktian yang membuat mereka sering dipilih menjadi pengawal raja. Pembentukan mitos baru yang menggantikan mitos lama sebagai akibat dari kurangnya pengetahuan ilmiah oleh sebahagian besar masyarakat.

Berdasarkan cara hidup dan perkawinan kelompok masyarakat Tobalo ini di ketahui bahwa ciri fisik yang mereka miliki bersifat genetik atau diwariskan. Oleh karena itu penelitian yang telah dilakukan bertujuan untuk menentukan pola pewarisan

Tobalo sekaligus memastikan bahwa sifat tobalo genetik. Melalui metode survei dan kuesioner berhasil dikumpulkan data sebanyak lima generasi, disajikan dalam bentuk silsilah keluarga (pedigree). Kemudian silsilah keluarga tersebut dianalisis menggunakan asumsi “ciri A diwariskan secara pola b”. Berdasarkan Analisis Pedigree yang dilakukan dipastikan bahwa pola pewarisan Tobalo adalah **Dominan autosomal**. Dengan pola pewarisan ini dipastikan bahwa orang normal bergenotip homozigot resesif. Perkawinan antara orang normal secara turun temurun tidak akan melahirkan anak Tobalo.



Gambar 3.a.6. Silsilah keluarga Tobalo

Sumber: Aرسال & Gunawan, 2012.

Keterangan:

- Laki-laki Normal
- Perempuan Normal
- ↗ Probandus
- Laki-laki Penderita Tobalo
- Perempuan Penderita Tobalo



Gambar 3.a.7. Laki-laki Tobalo dan anak laki-laki Tobalo

Sumber: liputan6.com

Sifat ini spesifik di antara kelainan kulit lainnya. Tobalo memiliki satu ciri yang sama pada semua tobalo. Corak kelainan kulit vertikal dibagian badan, kaki, dan memanjang di dahi hingga ke kepala. Tidak berubah sejak di lahirkan hingga dewasa. Gambar di atas adalah orang yang sama beberapa tahun sebelumnya dengan orang yang berada pada gambar 3.a8. dan gambar 3.a10.



Gambar 3.a8. Laki-laki Tobalo Dokumen: Firdaus, 2012

Sumber: Arsal & Gunawan, 2012.



Gambar 3.a.9. Perempuan Tobalo
Dokumen Firdaus, 2012.
Sumber: Arsal & Gunawan, 2012.



Gambar 3.a.10. Laki-laki Tobalo
Dokumen Firdaus, 2012.
Sumber: Arsal & Gunawan, 2012.

Bentuk Telinga Menggantung

Beberapa sifat yang merupakan variasi dari ciri yang dimiliki oleh manusia sangat menarik untuk dipelajari. Misalnya; bentuk telinga, lesung pipi, rambut keriting, dagu terbelah, dan widows peak. Bentuk telinga manusia ada dua jenis, yaitu bentuk telinga menggantung dan melekat seperti pada Gambar 3.a.11. Gen untuk bentuk telinga terpaut pada kromosom autosom. Ekspresi gen telinga menggantung dominan terhadap telinga melekat.



Gambar 3.a.11. Bentuk telinga menggantung dan melekat

Dokumen: Andi Faridah Aarsal.

5. Resesif Autosomal

Banyak kelainan genetik diketahui diwarisi sebagai sifat resesif sederhana. Kelainan-kelainan ini memiliki tingkat keparahan yang berbeda-beda mulai dari sifat yang relative tidak berbahaya seperti albino, hingga keadaan yang mengancam kehidupan. Suatu penyakit atau sifat yang diwarisi secara resesif muncul hanya dalam individu homozigot yang mewarisi satu alel resesif dari setiap orang tua. Sebagian besar orang yang memiliki kelainan resesif lahir dari orang tua berfenotip normal yang keduanya merupakan karier.

Ciri umum dari resesif autosomal adalah

(1). Adanya pelompatan generasi dalam munculnya suatu karakter, karena kerja gen resesif ditutupi oleh pasangan alelnya yang dominan. (2). Perkawinan antara laki-laki dan perempuan tidak menderita, didapati adanya anak yang menderita. Hal ini dimungkinkan apabila kedua orang tua normal tersebut memiliki genotip heterozigot dan anaknya yang menderita menerima sepasang alel resesif yang berasal dari kedua orang tuanya. (3). Perkawinan antara dua orang yang menderita (bergenotip resesif

homozigot), maka semua anaknya menderita. (4). Pernikahan dengan keluarga dekat berpeluang lebih besar memunculkan homozigot resesif, yang dikhawatirkan membawa sifat penyakit menurun bila dalam sejarah keluarga terdapat penyakit menurun yang dikhawatirkan.

Contoh-contoh sifat atau kelainan yang mengikuti pola resesif autosomal sebagai berikut.

Cadel

Cadel adalah salah satu bentuk disartri yaitu sebutan untuk gangguan artikulasi (pengucapan kata) yang disebabkan oleh gangguan struktur atau gangguan fungsi dari organ artikulasi. Cadel dapat disebabkan oleh gangguan struktur antara lain karena ukuran lidahnya relative pendek atau kelainan pada otot yang terdapat di bawah lidah. Adanya kelainan kedua otot tadi bisa menyebabkan gerakan lidah menjadi kurang baik. Penyebab cadel bisa juga disebabkan oleh gangguan fungsi. Gangguan fungsi organ artikulasi dapat terjadi karena kelainan pada otak. Misalnya penderita *celebropalsy* (cp), yaitu kelumpuhan syaraf pusat, yang antara lain menyebabkan kelemahan motorik otot. Resikonya kecepatan kerja lidah akan berkurang. Penyebab cadel lainnya adalah adanya masalah psikoedukatif dan sosiokultural. Keduanya berkaitan dengan masalah lingkungan mengakibatkan seseorang menjadi cadel karena tak terbiasa dan tak terlatih menyebutkan huruf “r”.

Bahasa sebagai alat komunikasi akan terhambat apabila tidak didukung oleh artikulasi yang tepat. Seperti dalam pergaulan sehari-hari sering kali kita menjumpai seseorang yang mengalami kesulitan dalam menghasilkan bunyi bahasa konsonan getar apiko alveolar. Bunyi bahasa konsonan getar apiko alveolar yaitu bunyi bahasa yang menggunakan ujung lidah dan gusi. Ujung lidah berfungsi sebagai artikulator aktif yang menyebabkan proses mengetar dan gusi sebagai artikulator pasif. Bunyi yang dihasilkan adalah konsonan getar “r”. Bagi orang yang mengalami kesulitan menyebut huruf ‘r’, maka kata-kata yang mengandung huruf “r” yang diucapkan sekilas

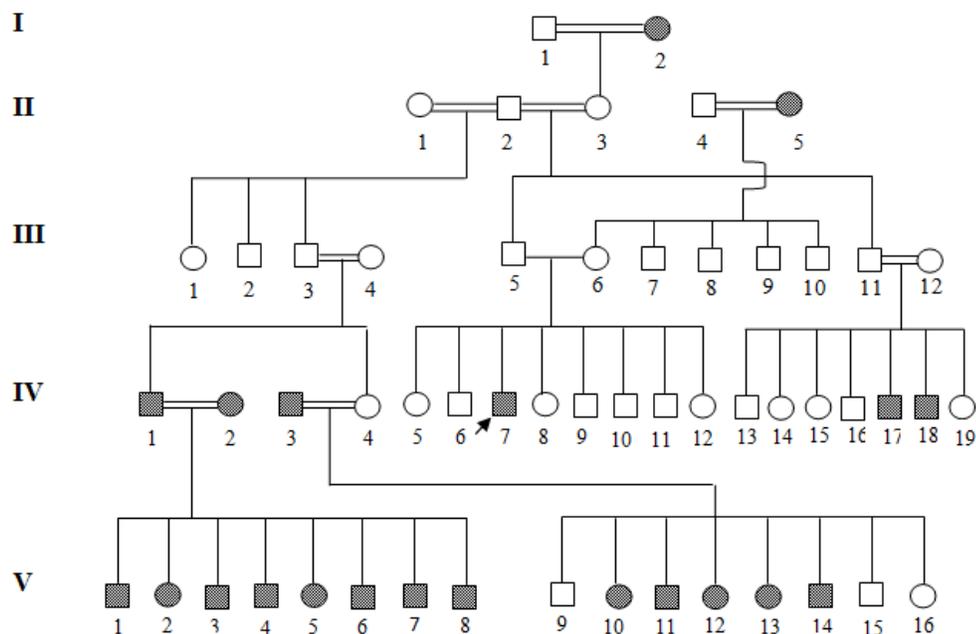
kedengaran seperti ucapan seorang anak usia balita. Hal ini terjadi karena fungsi bunyi bahasa konsonan getar apiko alveolar digantikan dengan bunyi bahasa konsonan lateral apiko alveolar, bunyi itu ialah “l”. Hal inilah yang dikenal dengan istilah cadel. Pada anak usia balita, hal ini dianggap wajar karena perkembangan organ artikulasinya belum sempurna. Lain halnya pada orang dewasa yang seluruh organ tubuhnya termasuk organ artikulasinya juga telah mengalami tahap sempurna dalam perkembangannya. Pada umumnya cadel ini tidaklah dianggap suatu masalah serius karena tidak tergolong jenis penyakit atau gejala penyakit dan tidak akan menimbulkan komplikasi penyakit.

Pewarisan sifat cadel Pertama kali diteliti pada tahun 1994-1995 oleh Andi Faridah Arsal. Metode yang digunakan adalah mengumpulkan data dengan mendatangi keluarga yang telah diketahui salah seorang anggota keluarganya mengalami cadel untuk : (1). Mendapatkan data tentang silsilah keluarga tersebut. (2). Memperoleh kepastian bahwa cadel yang dialami oleh orang tersebut bersifat menurun dan tidak disebabkan oleh faktor lain.

Dalam memperoleh hasil yang lebih akurat, maka data untuk suatu silsilah keluarga tersebut harus memenuhi kriteria sebagai berikut: (1). Sifat yang akan diteliti tidak hanya terdapat pada satu generasi saja namun dapat pula dalam satu generasi terdapat dua atau lebih individu yang mengalami cadel. (2). Individu yang memiliki sifat tersebut tidak pernah atau tidak sedang mengalami / mengidap suatu penyakit yang parah, cacat bawaan atau kelainan herediter lain. (3). Bahasa tidak mempengaruhi pengucapan suatu huruf atau konsonan pada individu tersebut. (4). Individu yang memiliki sifat tersebut berusia di atas BALITA.

Hasil penelitiannya memperoleh empat silsilah keluarga yang memenuhi kriteria, kemudian dianalisa untuk menentukan pola pewarisan karakter cadel. Dari keseluruhan pola pewarisan karakter yang ada, maka pola pewarisan untuk karakter cadel yang paling sesuai dengan pola fenotip yang ada adalah resesif autosomal berdasarkan analisa : (1). Adanya pelompatan generasi dalam munculnya suatu karakter, karena kerja gen resesif ditutupi oleh pasangannya yang dominan. (2). Perkawinan antara laki-

laki dan perempuan tidak cacat didapati adanya anak mengalami cacat, hal ini dimungkinkan apabila kedua orang tua tidak cacat tersebut memiliki genotip heterozigot (carrier) dan anaknya yang cacat menerima sepasang alel resesif yang berasal dari kedua orang tuanya. (3). Perkawinan antara orang cacat dan orang tidak cacat memperlihatkan sebagian anaknya tidak cacat dan ada yang cacat. Hal ini terjadi apabila orang tidak cacat tersebut bergenotip heterozigot sehingga adanya anak cacat karena menerima sepasang alel resesif, sedangkan anak tidak cacat menerima alel dominan dari orang tuanya yang tidak cacat. (4). Karena orang cacat bergenotip resesif homozigot, maka perkawinan antara dua orang cacat didapati semua anaknya cacat seperti pada gambar 2 perkawinan $IV_1 \times IV_2$. Analisa ke-4 dipastikan setelah melanjutkan penelitiannya di tahun 2012, dengan meninjau individu generasi V pada silsilah keluarga H.AR. (gambar 3.a.12) yang sudah berusia dewasa. Khususnya pada individu V7 dan individu V8.



Gambar 3.a.12 Silsilah keluarga H.AR
Sumber : Aرسال, Andi Faridah (2012)

Simbol	Keterangan	Simbol	Keterangan
○	Perempuan tidak cadel	↗	Probandus
□	Laki-laki tidak cadel	══	Perkawinan keluarga (<i>Inbreeding</i>)
●	Perempuan cadel		
■	Laki-laki cadel		

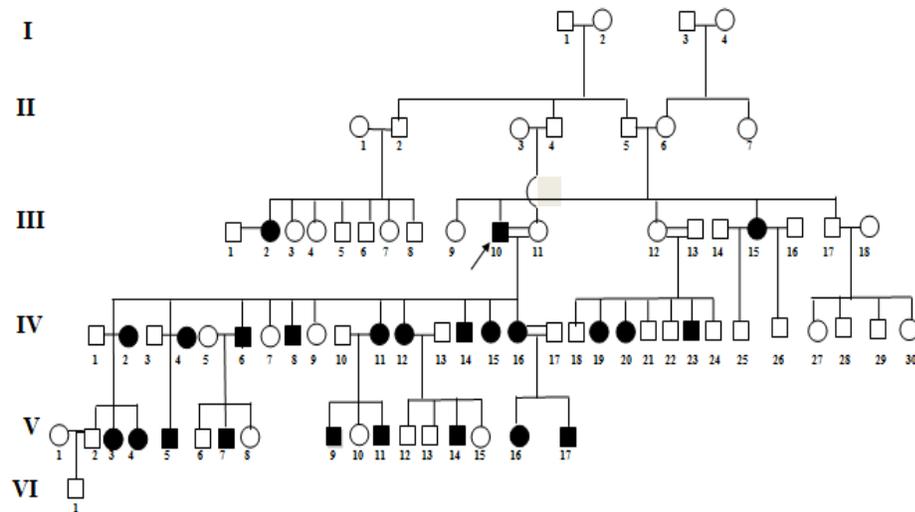
Rangka romawi menunjukkan generasi

Angka Arab menunjukkan individu

Mappakka

Mappakka merupakan salah satu kelainan pada jari yang ditemukan di Sulawesi Selatan tepatnya di Dusun Ulutae, Desa Mario, Kecamatan Mare, Kabupaten Bone. Istilah mappakka merupakan istilah atau julukan yang ditujukan kepada mereka oleh masyarakat sekitar. Mappakka dalam bahasa bugis bone-sinjai berarti bercabang, jadi dalam hal ini berarti jari yang bercabang. Beberapa anggota keluarga di dusun tersebut memiliki jari Mappakka baik pada kaki maupun pada jari tangan mereka, sejak turun temurun mereka mengalami kelainan tersebut. Mulai dari yang tertua hingga usia balita. Ada yang berjumlah dua ataupun tiga, namun tidak semua anak atau cucu mereka memiliki jari seperti demikian, ada juga yang normal.

Berdasarkan penelitian analisis pedigree yang telah dilakukan, perkawinan antara orang mappakka dan orang normal memperlihatkan sebahagian anaknya normal dan ada yang mappakka. Hal demikian terjadi jika orang normal tersebut bergenotipe heterozigot sehingga adanya anak yang mappakka karena menerima sepasang alel resesif, sedangkan anak normal menerima alel dominan dari orang tuanya. Perkawinan antara orang normal memiliki anak mappakka mengindikasikan bahwa Mappakka di wariskan secara resesif autosomal.



Gambar 3.a.13. Silsilah keluarga Mappakka

Sumber: Arsal dkk, 2012.



Gambar 3.a.14 Anak Laki-laki *Mappakka*. Dokumen: Indah Arnaelis, 2012.

Sumber: Arsal & Arnaelis, 2012.



Gambar 3.a15. Anak Perempuan *Mappakka*. Dokumen: Indah Arnaelis, 2012.
Sumber: Arsal & Arnaelis, 2012.

Analisa dari silsilah keluarga mengarahkan bahwa pola pewarisan mappakka adalah resesif autosomal sebagai berikut.

- (1). Adanya pelompatan generasi dalam munculnya suatu karakter, karena kerja gen resesif ditutupi oleh pasangannya yang dominan.
- (2). Perkawinan antara laki-laki dan perempuan tidak *Mappakka* , didapati adanya anak yang *Mappakka* . Hal ini dimungkinkan apabila kedua orang tua normal tersebut memiliki genotype heterozigot (carrier) dan anaknya yang *Mappakka* menerima sepasang alel resesif yang berasal dari kedua orang tuanya.
- (3). Orang *Mappakka* bergenotip resesif homozigot, maka perkawinan dua orang *Mappakka* akan memiliki semua anak yang *Mappakka* . Namun kondisi ini belum ditemukan.

Albino

Albinisme adalah kelainan yang disebabkan ketidakmampuan tubuh membentuk pigmen melanin. Keadaan ini menyebabkan penderita albino tidak memiliki pigmen pada kulit, iris, dan rambut. Kulit dan mata penderita albino sangat sensitif terhadap cahaya dan mereka harus menghindar dari cahaya matahari yang terlalu terang.



Gambar 3.a.16. Albino
Sumber : Erabaru.net

Gen albino dikendalikan oleh gen resesif a . Alelnya gen A menentukan sifat kulit normal. Penderita albino mempunyai genotip aa , sedangkan orang normal mempunyai genotip AA atau Aa .

Perhatikan beberapa peristiwa persilangan berikut.

Pria albino (aa) menikah dengan wanita normal homozigot (AA). Kemungkinan genotip dan fenotip anak-anaknya sebagai berikut.

$$\begin{array}{rcc}
 \text{P :} & \begin{array}{c} \text{♀ } AA \\ \text{(Normal)} \\ \text{Gamet : } A \end{array} & \begin{array}{c} \times \\ \downarrow \end{array} & \begin{array}{c} \text{♂ } aa \\ \text{(Albino)} \\ a \end{array} \\
 \text{F1:} & & & Aa \text{ (Normal)}
 \end{array}$$

Jadi, semua keturunan F1 normal.

Jika sesama orang albino menikah, maka seluruh anak yang mereka miliki dan yang akan mereka miliki dipastikan albino. Ditunjukkan diagram berikut.

$$\begin{array}{rcc}
 \text{P :} & \begin{array}{c} \text{♀ } aa \\ \text{(Albino)} \\ \text{Gamet : } a \end{array} & \begin{array}{c} \times \\ \downarrow \end{array} & \begin{array}{c} \text{♂ } aa \\ \text{(Albino)} \\ a \end{array} \\
 \text{F1:} & & & aa \text{ (albino)}
 \end{array}$$

6. Sifat yang Ekspresinya dipengaruhi jenis kelamin

Sifat yang disandi oleh gen yang ekspresinya dipengaruhi oleh jenis kelamin adalah sifat yang tampak pada kedua macam seks, tetapi pada salah satu seks ekspresinya lebih besar dari pada untuk seks lainnya atau dengan kata lainnya gen-gen tersebut dominansinya bergantung dari jenis kelamin individu.

Sifat yang dibahas dan diuraikan pada bagian ini bukan merupakan penyakit ataupun suatu kelainan, hanya berupa variasi dari sifat yang ada. Contohnya pada kepala botak, jika B merupakan gen yang menentukan kepala botak dan alelnya b menentukan kepala berambut normal, maka pengaruh jenis kelamin itu demikian rupa sehingga gen B itu dominan pada laki-laki, tetapi resesif pada perempuan. Dengan demikian laki-laki memiliki peluang botak lebih besar dari pada perempuan.

Tabel 3.1.

GENOTIP	FENOTIP ♂	FENOTIP ♀
BB	BOTAK	BOTAK
Bb	BOTAK	TIDAK BOTAK
bb	TIDAK BOTAK	TIDAK BOTAK

Kebalikannya pada sifat Panjang jari telunjuk. Dominan pada perempuan, tetapi resesif pada laki-laki.

Tabel 3.2.

GENOTIP	FENOTIP ♂	FENOTIP ♀
TT	PANJANG	PANJANG
Tt	PENDEK	PANJANG
tt	PENDEK	PENDEK

Sifat panjang jari telunjuk dapat kita pelajari melalui foto pada satu keluarga berikut.



Gambar 3.a.17. Fenotip ibu dipastikan bergentip tt.

Gambar-gambar berikut adalah fenotip anak-anaknya



Gambar 3.a.18. Fenotip anak laki-laki berjari telunjuk pendek dapat bergentip
Tt atau tt



Gambar 3.a.19. Fenotip anak perempuannya berjari Telunjuk panjang dipastikan bergentip heterozigot Tt

7. Sifat yang Ekspresinya dibatasi jenis kelamin

Gen yang dibatasi oleh jenis kelamin adalah gen yang diturunkan dengan cara yang sama pada kedua jenis kelamin tetapi hanya menampilkan karakternya pada jenis kelamin tertentu saja. Contohnya warna kupu semanggi : kupu jantan selalu berwarna kuning, tetapi yang betina dapat kuning dan putih. Warna putih dominan, tetapi hanya memperlihatkan diri pada kupu betina.

C. Sifat yang Tidak Disandi oleh Sepasang Gen

Berdasarkan hukum-hukum Mendel bahwa suatu sifat keturunan pada suatu individu itu ditentukan oleh sebuah gen tunggal, misalnya bunga merah oleh gen R, bunga putih oleh gen r, buah bulat oleh gen B, buah oval (lonjong) oleh gen b, batang tinggi oleh gen T, batang pendek oleh gen t, dll. Akan tetapi dalam kehidupan sehari-hari seringkali kita menjumpai suatu sifat sulit sekali disesuaikan dengan hukum-hukum Mendel. Cara diwariskannya sifat tersebut tidak dapat diterangkan dengan pedoman hukum Mendel.

1. Interaksi Gen:

a. Komplementer (bisu-tuli)

Interaksi Komplementer adalah peristiwa saling mempengaruhi atau melengkapi dalam mengekspresikan suatu sifat. Dengan kata lain bahwa Komplementer merupakan bentuk kerjasama yang saling melengkapi untuk memunculkan suatu karakter. Contoh Interaksi Komplementer adalah pada interaksi dua Gen dominan. Interaksi dua Gen dominan Komplementer adalah interaksi antara dua gen dominan,

jika terdapat bersama-sama akan saling melengkapi sehingga muncul fenotipe alelnya. Bila salah satu gen tidak ada, maka pemunculan sifat terhalang. Contoh karakter yang dipengaruhi oleh gen komplementer antara lain : Kemampuan mendengar dan berbicara pada manusia, yang ditentukan gen dominan “D” dan gen dominan “E”, tanpa salah satunya atau keduanya menyebabkan sifat bisu tuli (“Deaf mutism”).

Berikut genotip dan fenotip yang dapat terjadi dari kombinasi yang memungkinkan antara dua gen dominan “D” dan gen dominan “E”.

Tabel 3.c.1

GENOTIP	FENOTIP
DDEE	Normal
Ddee	bisu tuli

Perkawinan antara orang bisu tuli dapat memiliki anak yang normal, seperti yang ditunjukkan diagram perkawinan di bawah.

$$1. \quad P : \begin{array}{c} \text{♂ Bisu tuli} \\ \text{DDee} \end{array} \times \begin{array}{c} \text{♀ Bisu tuli} \\ \text{ddEE} \end{array}$$

$$\text{Gamet :} \quad \begin{array}{c} \text{De} \\ \text{dE} \end{array}$$

$$F1: \quad \begin{array}{c} \text{DdEe} \\ \text{Normal} \end{array}$$

Sebaliknya, perkawinan antara orang normal dapat melahirkan anak yang bisu tuli. Dapat dipelajari dari diagram perkawinan berikut.

2. P : ♂Normal x ♀Normal

DdEe x DdEe

Gamet : DE DE
De De
dE De
de de

F1:

♀ ♂	♀	DE	De	dE	de
DE		DDEE	DDEe	DdEE	DdEe
De		DDEe	DDee	DDEe	Ddee
dE		DdEE	DdEe	ddEE	ddEe
de		DdEe	Ddee	ddEe	Ddee

9 D-E- : 7 (D-ee, ddE-, ddee)

Normal Bisu tuli

Diagram perkawinan nomor 2 di atas menghasilkan jenis gamet beragam sehingga diperoleh F1 dengan perbandingan peluang 9 normal dan 7 bisu tuli. Jika perkawinan seperti diagram perkawinan di atas nyata terjadi, semoga anak-anak yang akan mereka miliki semuanya normal yang merupakan bagian dari peluang 9 normal. Namun tak dapat dicegah pertemuan antara gamet yang akan mempertemukan genotip bisu tuli, sehingga bisa saja sepuluh anak yang akan mereka miliki, semuanya bisu tuli.

b. Kodominan

Kodominan adalah ekspresi dari gen dengan pasangan alelnya untuk suatu sifat tertentu diungkapkan secara sama tanpa ada yang menjadi resesif atau dominan.

Warna Rambut Kucing

Gen yang menyandi warna rambut kucing terpaut pada kromosom sex X. Rambut kucing biasanya berwarna hitam atau berwarna kuning atau gabungan warna keduanya. Warna kuning dan hitam terpaut pada masing-masing kromosom sex X berbeda. Munculnya kedua warna pada seekor kucing mengindikasikan bahwa kucing tersebut memiliki sepasang kromosom sex X. Sepasang kromosom sex X menentukan jenis kelamin betina pada mamalia. Dengan demikian berdasarkan warnapun dapat diketahui perbedaan jenis kelamin kucing. Contoh kucing jenis ini dikenal masyarakat pencinta kucing dengan nama Calico dan Tortoiseshell. Kucing yang memiliki warna hitam dan kuning bersamaan seperti pada Calico dan Tortoiseshell berjenis kelamin betina. Kucing jantan yang memiliki warna ini berarti mereka telah mengalami kelainan kromosom, yaitu kelebihan kromosom X. Akibatnya kucing jantan dengan warna ini steril karena memiliki kromosom XXY.

Perbedaan antara kucing Calico dan Tortoiseshell tersebut adalah bahwa warna kucing Tortie (kependekan dari Tortoiseshell) memiliki jumlah rambut berwarna putih yang lebih sedikit daripada Calico. Selain itu warna kucing Tortie lebih terkesan 'bercampur' dengan batas-batas yang tidak jelas daripada Calico. Calico memiliki warna rambut hitam dan oranye tidak saling bercampur aduk tapi mengelompok sehingga membentuk pola warna yang lebih jelas.



Gambar 3.c.1. Kucing Tortoiseshell
Dokumen: Andi Faridah Arsal. 2017.



Gambar 3.c.2. Kucing Calico
Dokumen: Andi Faridah Arsal. 2017.

Golongan Darah MN

Penggolongan darah sistem MN berdasarkan adanya perbedaan salah satu jenis antigen glikoprotein, yaitu antigen M dan antigen N . Antigen glikoprotein terletak di dalam sel darah merah.

Tabel 3.c.2. Karakteristik golongan darah sistem MN.

Fenotip (golongan darah)	Genotip Membran	Macam Glikoforin Membran	Reaksi dengan	
			Anti-M	Anti-N
M	I ^M I ^M	Glikoforin M	+	-
N	I ^N I ^N	Glikoforin N	-	+
MN	I ^M I	Glikoforin M dan M	+	+

c. Epistasis

Tipe Jengger Ayam Kampung

Sebuah contoh klasik yang dapat ditemukan disini ialah hasil percobaan William Beatson dan R. C. Punnet. Mereka meninjau tipe jengger ayam negeri dengan mengawinkan berbagai macam ayam negeri. Mereka menemukan ada empat jenis tipe jengger yaitu; jengger tipe mawar (“*rose*”), tipe ercis (“*pea*”), tipe walnut (“*walnut*” = nama semacam buah), dan tipe tunggal.

Pada waktu dikawinkan ayam berjengger mawar dengan ercis didapatkan ayam-ayam F₁ yang kesemuanya mempunyai jengger tipe walnut (“*walnut*” = nama semacam buah). ayam-ayam F₁ yang berjengger walnut itu dibiarkan kawin sesamanya dan dihasilkan banyak ayam-ayam F₂, maka perbandingan 9:3:3:1 nampak dalam keturunan. Kira-kira 9/16 bagian dari ayam F₂ ini berjengger walnut, 3/16 mawar, 3/16 ercis dan 1/16 tunggal (“*single*”). Jengger tipe walnut dan tunggal merupakan tipe jengger baru yang sama sekali tidak dijumpai pada kedua ayam induknya. Timbulnya dua fenotip jengger yang baru ini disebabkan karena adanya *interaksi* (saling pengaruh) antara gen-gen. adanya 16 kombinasi dalam F₂ memberikan petunjuk kuat bahwa ada dua pasang alel yang berbeda ikut menentukan bentuk dari jengger ayam. Sepasang

alel menentukan tipe jengger mawar dan sepasang alel lainnya untuk tipe jengger ercis.

Gen tipe jengger mawar dan gen tipe jengger ercis mengadakan interaksi.

P	♀	RRpp	×	♂	rrPP
		Mawar			Ercis
		gamet ♀ : Rp			gamet ♂ : rP
F ₁		RrPp			
		gamet ♂ : RP, Rp, rP, rp			
		gamet ♀ : RP, Rp, rP, rp			

Keturunan F₂ terdiri dari :

1 RRPP		
2 RRPp	atau disingkat 9 R-P-*)	= berjengger walnut
2 RrPP		
4 RrPp		
1 RRpp		
2 Rrpp	atau disingkat 3 R-pp	= berjengger mawar
1 rrPP		
2 rrPp	atau disingkat 3 rrP-	= berjengger ercis
1 rrpp	1 rrpp	= berjengger tunggal



Gambar 3.c.3. Jengger rose
Dokumen: Demmanyai, 2018



Gambar 3.c.4. Jengger Tunggal
Dokumen: Demmanyai, 2018

2. Poligen

Selain sifat yang disandi oleh dua gen dengan interaksi gen di atas, ada juga beberapa sifat yang disandi oleh lebih dari dua pasang gen yang disebut poligen. Beberapa penelitian menunjukkan bahwa timbulnya berbagai variasi di dalam suatu kelas fenotip disebabkan oleh pengaruh poligen. Sifat yang disebabkan oleh pengaruh

poligen tidak mudah digolongkan kedalam kategori fenotip yang jelas, artinya fenotipnya membentuk suatu spektrum tergantung pada jumlah gen yang berkontribusi. Fenotipnya dapat dikelompokkan dalam interval kelas-interval kelas yang mempunyai distribusi frekuensi dan berpuncak satu.

Aktivitas Nitrat Reduktase (ANR)

Aktivitas nitrat reduktase (ANR) telah lama diteliti berhubungan dengan daya hasil dan pertumbuhan tanaman. Aktivitas NR diatur oleh faktor genetik. Spesies yang secara genetik mampu mensintesis enzim dalam jumlah yang besar akan memiliki aktivitas enzim yang tinggi dalam lingkungan optimal. Penelitian yang telah dilakukan pada tahun 2000 di laboratorium Biokimia Universitas Gadjah Mada ini berdasarkan atas upaya untuk mengetahui lebih dalam tentang pola pewarisan aktivitas nitrat reduktase. Penelitian dilakukan pada tanaman padi, karena pada tanaman padi telah banyak dilakukan persilangan-persilangan, sehingga memudahkan dalam memperoleh beberapa kultivar yang masing-masing mewakili daya hasil berbeda. Kultivar padi yang digunakan adalah Jatiluhur, IR 64, Memberamo, dan Way Apoburu yang masing-masing mewakili potensi hasil 2,5 ton/hektar, 5 t/h, 6,9 t/h, dan 8 t/h.

Persilangan-persilangan yang telah dilakukan pada kultivar berbeda akan menunjukkan pula keragaman genetik pada kultivar unggul yang dihasilkan, terutama pada keragaman genetik ANR nya. Keragaman yang disebabkan oleh faktor genetik ini timbul karena beberapa macam alel yang menentukan protein normal masing-masing menghasilkan tingkat aktivitas rata-rata yang berbeda-beda dalam kisaran normal, atau bermacam-macam alel abnormal (alel yang menentukan protein tak berfungsi) yang memberikan macam-macam derajat kekurangan enzim. Kemungkinan lain ialah bahwa keragaman dalam gen pada lokus lain bisa mempengaruhi kadar keseluruhan enzim yang bersangkutan. Dengan demikian penelitian ini menganalisis spektrum atau sebaran frekuensi ANR yang ditunjukkan oleh masing-masing kultivar padi yang berbeda dengan potensi hasil yang berbeda-beda.

Hasil analisis terhadap sifat genetik kuantitatif ANR keempat kultivar memperlihatkan sebaran kuantitatif yang berbeda, disajikan dalam bentuk tabel berikut. Hasil pengukuran ANR 40 individu pada tiap perlakuan substrat [0] M yang dapat dikelompokkan dalam interval kelas-interval kelas yang mempunyai distribusi frekuensi dan berpuncak satu sebagai sifat genetik kuantitatif. Tidak demikian pada perlakuan penambahan substrat. Dapat dipahami bahwa penambahan substrat pada media perlakuan, ANR yang terukur bukan lagi sepenuhnya berasal dari rangkaian alamiah kemampuan genetik tanaman.

Fenotip yang ditunjukkan oleh sifat genetik kuantitatif tampak berderajat membentuk suatu spektrum bervariasi dalam satu kelas fenotip berdasarkan intensitas dari ekspresi sifat itu. Timbulnya berbagai variasi tersebut disebabkan oleh pengaruh gen-gen ganda (poligen). Sifat genetik kuantitatif ANR yang tampak pada masing-masing kultivar merupakan transmisi herediter dari parentalnya. Bila genotip parental homozigot maka fenotip yang tampak pada keturunannya cenderung seragam. Sebaliknya bila genotip parental heterozigot maka fenotip keturunannya cenderung lebih beragam tergantung jumlah kombinasi genotip heterozigot parental yang bersegregasi dan berinteraksi pada keturunannya. Keempat kultivar yang digunakan berasal dari masing-masing parental hasil persilangan. Diduga parental masing-masing kultivar memiliki genotip dengan kombinasi heterozigot yang berbeda. Oleh karena demikian tampak pada keturunannya yang menunjukkan distribusi dan sebaran frekuensi berbeda. Ini menunjukkan bahwa keempat kultivar tersebut memiliki genotip yang berbeda sehingga memperlihatkan sifat kuantitatif yang juga tampak berbeda. Hal ini sesuai dengan hasil analisis sifat kuantitatif antara empat kultivar yang mempunyai distribusi yang berbeda-beda.

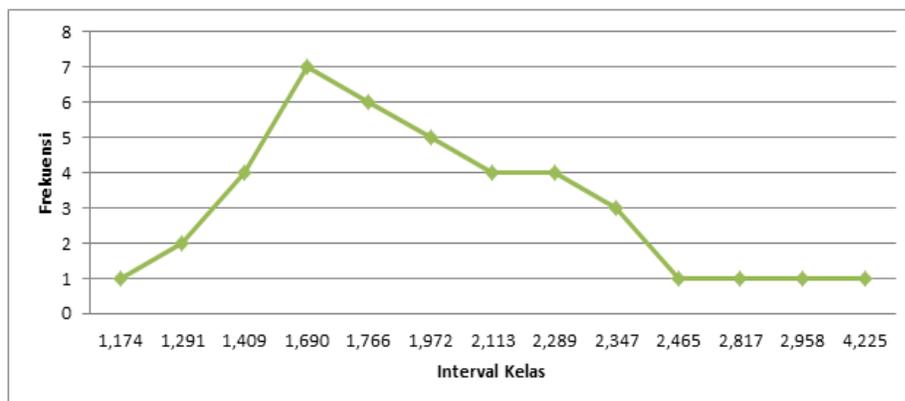
Perbedaan distribusi dan sebaran frekuensi kultivar yang diteliti dapat dilihat dengan jelas melalui grafik 1, 2, 3, dan 4. Berdasarkan grafik dan deskripsi statistik yang disajikan ke dalam tabel interval kelas. Keempat kultivar memperlihatkan sebaran frekuensi yang bervariasi, berturut-turut dari sebaran terlebar ke sebaran tersempit

ditunjukkan oleh kultivar yang mempunyai daya hasil terendah ke kultivar daya hasil tertinggi.

Tabel 3.c.3. Interval kelas Jatiluhur

Interval kelas	F
1,174	1
1,291	2
1,409	4
1,690	7
1,766	6
1,972	5
2,113	4
2,289	4
2,347	3
2,465	1
2,817	1
2,958	1
4,225	1

Grafik 1

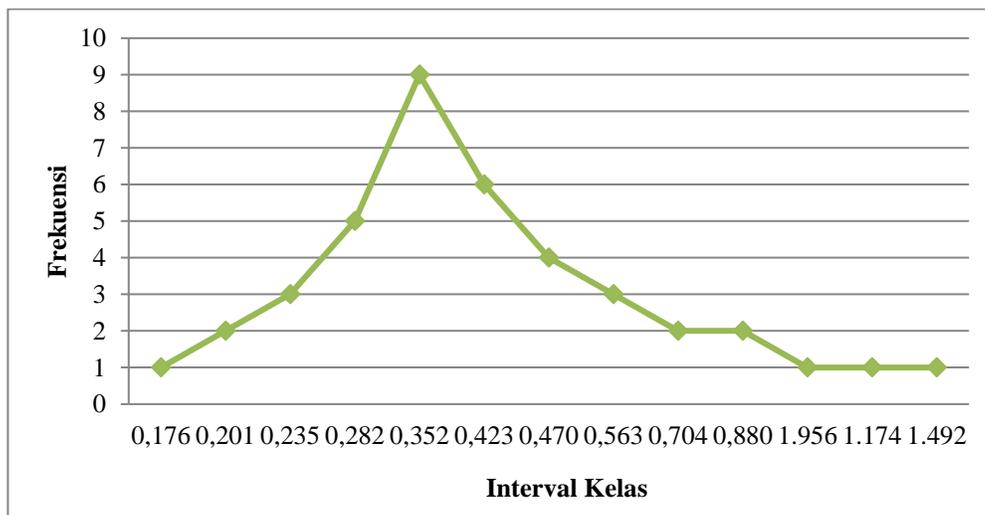


Gambar 3.c.5 . Spektrum fenotip jatiluhur daya hasil 2,5 ton/hektar
Sumber: Arsal dkk, 2003

Tabel 3.c.4. Interval kelas fenotip IR 64

Interval kelas	F
0,176	1
0,201	2
0,235	3
0,282	5
0,352	9
0,423	6
0,470	4
0,563	3
0,704	2
0,880	2
1,956	1
1,174	1
1,492	1

Grafik 2

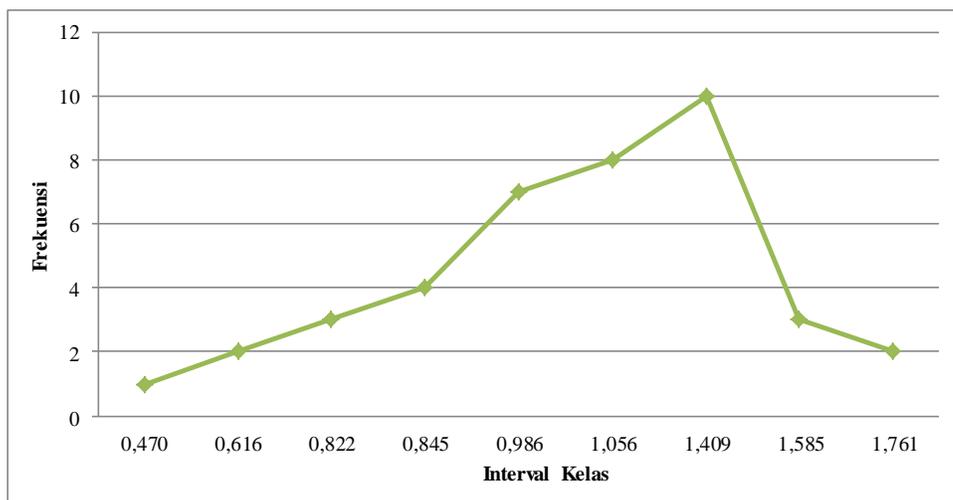


Gambar 3.c.6. Spektrum fenotip IR 64 daya hasil 5 ton/hektar
 Sumber: Arsal dkk, 2003

Tabel 3.c.5

Interval kelas	F
0,470	1
0,616	2
0,822	3
0,845	4
0,986	7
1,056	8
1,409	10
1,585	3
1,761	2

Grafik 3

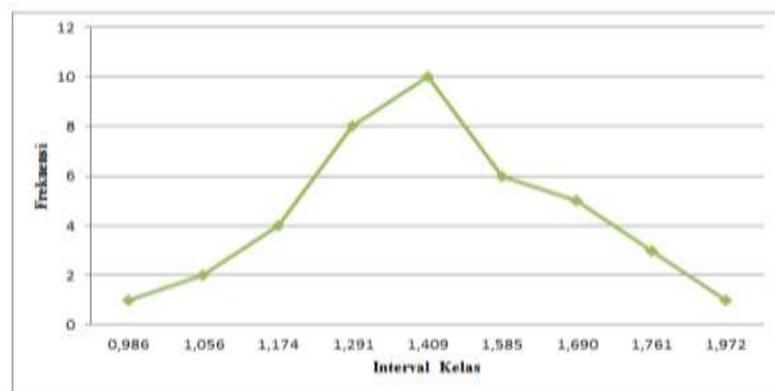


Gambar 3.c.7. Spektrum fenotip Memberamo daya hasil 6,9 ton/hektar
 Sumber: Arsal dkk, 2003

Tabel 4

Interval kelas	F
0,986	1
1,056	2
1,174	4
1,291	8
1,409	10
1,585	6
1,690	5
1,761	3
1,972	1

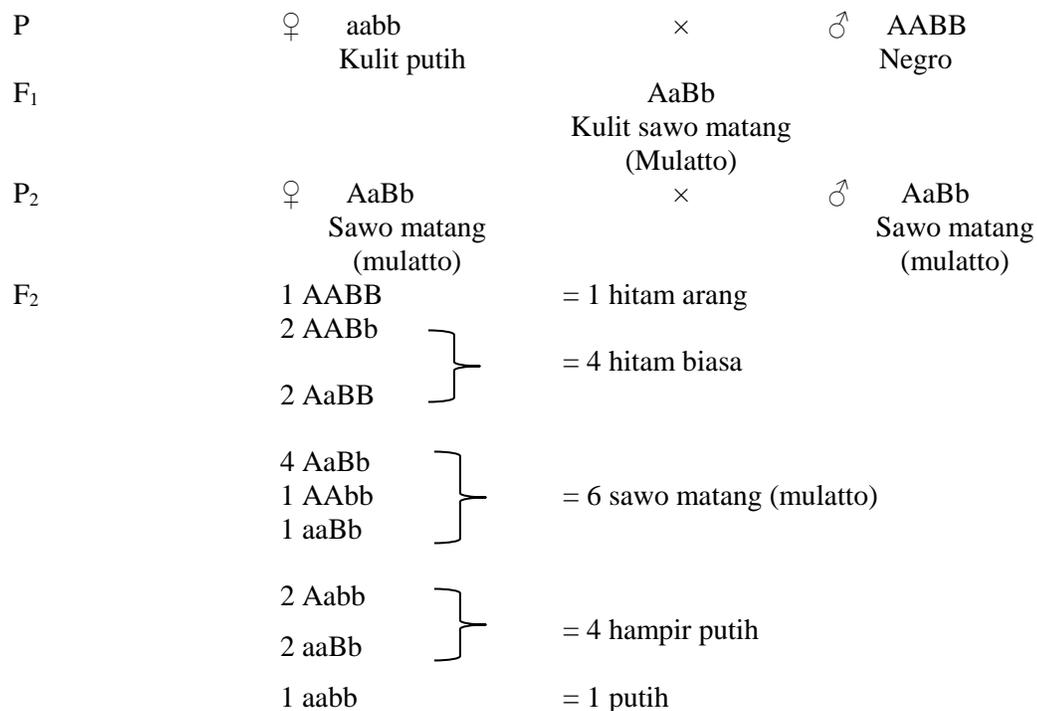
Grafik 4



Gambar 3.c.8. Spektrum fenotip Way Apoboru daya hasil 8 ton/hektar
 Sumber: Arsal dkk, 2003

Contoh sifat lain yang dipengaruhi poligen yang dapat dipelajari antara lain Pigmentasi kulit dan perbedaan tinggi tubuh manusia. Pigmentasi kulit manusia memperlihatkan sifat kuantitatif yang bervariasi dari seri warna muda sampai dengan hitam-arang. G.C. dan C.B. Davenport mengemukakan pengaruh poligen pada manusia, yaitu dengan mengukur intensitas dari warna kulit. Pigmentasi kulit ditentukan oleh dua pasang gen (misalnya saja A dan B), yang kedua-duanya dominan

terhadap alel-alelnya resesif (yaitu a dan b). Orang berkulit sawo matang (mulatto) mempunyai genotip AaBb. perkawinan dua orang berkulit sawo matang (mulatto) diharapkan menghasilkan keturunan dengan perbandingan fenotip sebagai 1 : 4 : 6 : 4 : 1 (Gambar 3.c.9).



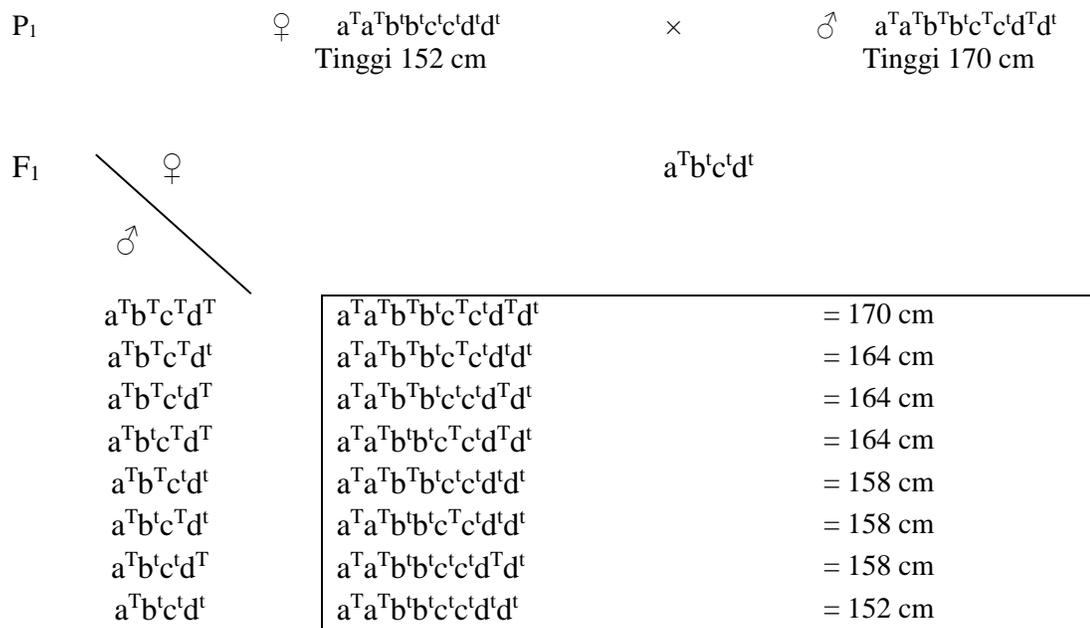
Gambar 3.c.9. Diagram perkawinan antara perempuan kulit putih dengan laki-laki Negro (warna kulit hitam-arang). Semua individu F₁ berkulit sawo matang (mulatto). Perkawinan dua orang mulatto menghasilkan individu-individu F₂ dengan perbandingan fenotip 1 : 4 : 6 : 4 : 1.
Sumber: Suryo, 2010.

Perbedaan Tinggi Tubuh Orang

Tinggi tubuh orang pun ternyata dipengaruhi oleh poligen. Menurut penyelidikan, 4 pasang gen ikut mempengaruhinya. Akan tetapi disini dapat dibedakan adanya gen-gen dasar (= ge-gen yang menentukan tinggi dasar dari orang) dan gen-gen ganda (= gen-gen yang memberi tambahan pada tinggi dasar).

Gen-gen ganda dinyatakan dengan huruf T (untuk tinggi) dan t (untuk rendah), sedangkan gen-gen dasar dinyatakan dengan symbol a, b, c, d.

Contohnya: Andaikan tinggi dasar orang Indonesia normal ialah 140 cm. setiap alel T yang terdapat dalam genotip seseorang memberi tambahan 6 cm. Alel t tidak memberi tambahan apapun pada tinggi dasar seseorang. Jadi orang laki-laki bergenotip $a^T a^T b^T b^T c^T c^T d^T d^T$ mempunyai ukuran tinggi $140 \text{ cm} + (5 \times 6 \text{ cm}) = 170 \text{ cm}$. Orang perempuan bergenotip $a^T a^T b^T b^T c^T c^T d^t d^t$ mempunyai ukuran tinggi $140 \text{ cm} + (2 \times 6 \text{ cm}) = 152 \text{ cm}$. Bila kedua orang itu kawin, maka anak-anak mereka dapat mempunyai tinggi berbeda-beda (Gambar 3.b.).



Gambar 3.c.10. Diagram perkawinan yang memperlihatkan pengaruh poligen pada tinggi tubuh orang. Sumber: Suryo, 2010.

D. Alel Ganda

Golongan darah ABO

Alel merupakan bentuk alternatif sebuah gen yang terdapat pada lokus (tempat tertentu) atau bisa dikatakan alel adalah gen-gen yang menempati atau terletak pada lokus yang sama pada kromosom homolognya yang mempunyai tugas berlawanan untuk suatu sifat tertentu. Dapat pula didefinisikan alel sebagai anggota dari sepasang gen yang memiliki pengaruh sama atau berlawanan. Contohnya: K alelnya k, untuk rambut keriting dan lurus. dan sebagainya.

Alel ganda adalah beberapa alel lebih pada satu gen yang menempati lokus sama pada kromosom homolognya. Dilihat dari pengaruh gen pada fenotipe, alel memiliki pengaruh yang saling berlawanan dalam pengekspresian suatu sifat. Di dalam suatu lokus, terdapat sepasang atau lebih alel. Bila terdapat sepasang alel dalam suatu lokus, maka disebut alel tunggal. Bila terdapat lebih dari satu pasang alel dalam satu lokus, maka disebut alel ganda.

Pada alel ganda terjadi perbedaan sifat pengekspresian suatu gen. Dua gen yang terdapat dalam lokus yang sama akan dapat memunculkan ekspresi yang berbeda karena adanya interaksi antara kedua gen tersebut. Interaksi tersebut dapat berupa pemnculan sifat yang dominan pada satu gen (menutupi sifat lain), atau bercampurnya pemunculan sifat gen yang ada sehingga memunculkan sifat kombinasi antara gen-gen tersebut.

Sebagian besar gen yang ada dalam populasi sebenarnya hadir dalam lebih dari dua bentukan alel. Golongan darah ABO pada manusia, misalnya, ditentukan oleh tiga alel pada satu gen tunggal : IA, IB, dan i. Golongan darah seseorang yang sebagai fenotip mungkin salah satu dari empat tipe : A, B, AB, atau O. Huruf-huruf ini mengacu pada dua jenis antigen A dan B yang bisa ditemukan di permukaan sel darah merah. Jika sel darah seseorang memiliki antigen A, maka orang tersebut bergolongan darah A. Jika sel darah seseorang memiliki antigen B, maka orang tersebut bergolongan

darah B. Jika sel darah seseorang memiliki keduanya, maka orang tersebut bergolongan darah AB. Jika sel darah seseorang tidak memiliki keduanya, maka orang tersebut bergolongan darah. Hal ini pertama kali ditemukan oleh Dr. Karl Landsteiner bahwa sel-sel darah merah (eritrosit), apabila dicampur dengan serum dari beberapa orang akan mengalami penggumpalan, tetapi tidak dengan semua orang. Kemudian diketahui bahwa dasar dari menggumpalnya eritrosit tadi adalah adanya reaksi antigen antibodi beberapa individu akan menggumpal (beraglutinasi) dalam kelompok-kelompok yang dapat dilihat. Alel IA dan IB masing-masing mengendalikan pembentukan antigen A dan antigen B, sedangkan alel i tidak membentuk antigen. Antigen atau aglutinogen adalah glikoprotein yang terdapat pada membran sel-sel darah merah. Perbedaan antara antigen A dan antigen B hanya pada residu gulanya, yaitu masing-masing asetil galaktosianin dan galaktosa. Penggumpalan sel-sel darah merah pada proses transfusi terjadi karena terbentuknya antibodi aglutinin pada serum darah penerima sebagai reaksi terhadap antigen darah donor. Antibodi yang terbentuk dalam serum adalah anti-A pada golongan darah B, anti-B pada golongan darah A dan terbentuk keduanya pada golongan darah O atau tidak terbentuk antibodi pada golongan darah AB. Anti-A menggumpalkan antigen A dan anti-B menggumpalkan antigen B. Oleh karena itu golongan darah AB disebut Resipien Universal dan golongan darah O disebut Donor Universal. Hubungan antara alel IA dengan IB bersifat kodominan dan keduanya bersifat dominan terhadap alel i. Genotipe pada sistem golongan darah ABO serta antigen dan antibodinya.

Golongan darah merupakan salah satu ciri yang diwariskan pada manusia. Golongan darah tidak akan berubah sepanjang hidup. Penemuan golongan darah pertama kali berdasarkan ada atau tidaknya reaksi penggumpalan darah, ditemukan oleh K. Landsteiner sekitar 1900 untuk penggolongan darah pada manusia sistem ABO. Ia menemukan bahwa terkadang jika darah seseorang dicampurkan dengan darah orang lain, terjadi reaksi penggumpalan (aglutinasi). Akan tetapi, pada orang lainnya lagi hal tersebut terkadang tidak terjadi. Berdasarkan hal inilah terbentuk empat jenis golongan darah, A, B, AB, atau O (nol).

Belakangan diketahui bahwa penggolongan darah disebabkan oleh jenis protein antigen, ada atau tak adanya pada eritrosit seseorang. Pada sistem ABO, terdapat dua macam antigen, yaitu antigen A dan antigen B serta dua macam antibodi yaitu anti-A dan anti-B. Agar tidak terjadi penggumpalan darah akibat reaksi internal antara antigen dan antibodi sejenis, tiap individu dibekali dengan kombinasi antigen dan antibodi yang berbeda. Apakah antigen itu?. Kombinasi antigen dengan antibodi yang berbeda akan menentukan golongan darah seseorang, yaitu golongan A, B, AB, dan O. Proses penggumpalan antargolongan darah dipengaruhi oleh kandungan aglutinogen atau antigen (antibody generator) serta aglutinin (antibody) pada darah-darah tersebut. Gen penentu golongan darah terletak pada kromosom autosom dan diberi simbol I (*Isohemaglutinogen*) sehingga alel-alelnya disimbolkan, I^A menghasilkan antigen A, I^B menghasilkan antigen B, dan "i" yang tidak menghasilkan antigen.

Golongan darah dikendalikan oleh gen I (iso aglutinogen) yang memiliki tiga macam alel, I^A , I^B , dan I^O . Alel I^A mengendalikan pembentukan antigen A dan alel I^B mengendalikan pembentukan antigen B. Adapun alel "i" tidak membentuk antigen. Alel "i" bersifat resesif terhadap alel I^A dan I^B . Alel I^A dan I^B bersifat kodominan, dua gen tersebut terekspresikan dan tidak ada yang dominan. Bagaimanakah golongan darah ABO dapat diwariskan kepada keturunannya? Perhatikan contoh pada gambar di bawah ini.

DIAGRAM PERKAWINAN

Perkawinan orang yang bergolongan darah A homozigot dan B homozigot

P :	genotip	$I^A I^A$	X	$I^B I^B$
	Fenotip	golongan A		golongan B
Gamet:		I^A		I^B
F1 :		100% $I^A I^B$ bergolongan darah AB		

berdasarkan contoh diatas, carilah peluang kemungkinan golongan darah anak2 dari perkawinan antara perempuan golongan darah A heterozigot dengan laki-laki bergolongan darah B heterozigot. Berapa persenkah kemungkinan anaknya memiliki

golongan darah AB, A, B, atau O ? jawablah dengan menggunakan diagram perkawinan seperti pada contoh gambar diatas.

E. Diskusi kasus

Melalui skenario sebagai Latihan dan untuk didiskusikan.

Skenario I

Seorang gadis ingin mengurungkan niatnya untuk bertunangan dengan seorang pria kharismatik. Gadis tersebut begitu khawatir setelah mengetahui ayah sang pria memiliki kelebihan satu jari kelingking di kedua tangannya. Gadis tersebut tidak ingin keturunannya kelak memiliki kelainan seperti itu. Bagaimana caranya membuat sang gadis mengerti, bahwa kekhawatirannya tidak berdasar?

Skenario II

Tuti amat terkejut dan kebingungan setelah melihat bayi yang baru saja dilahirkannya. Bayinya berkulit putih cenderung pink, hingga rambutnyapun berwarna putih kekuningan jauh berbeda dengan warna kulitnya sendiri dan suaminya yang hitam legam. Tuti jadi khawatir suaminya akan meragukan kesetiaannya. Dapatkah anda membantu Tuti terhindar dari ancaman keretakan rumah tangga melalui argumen ilmiah?

Skenario III

Seorang anak bernama Adi sedang bermain riang bersama sekumpulan anak-anak lainnya. Sekilas tidak tampak adanya perbedaan, tetapi setelah diperhatikan seksama tampak ada ciri lain yang dimiliki Adi. Kedua tangan dan kaki adi cuma berjari dua.

Sebahagian keluarga besar Adi mempunyai ciri yang sama, mereka dijuluki “mappakka” oleh masyarakat sekitar. Bapak dan ibu Adi tidak mappakka, tetapi paman dan tante dari keduanya(bapak dan ibu Adi) ada yang mappakka.

Sebagai mahasiswa yang memahami pewarisan sifat, bagaimana penjelasan Anda mengenai ciri khas yang dimiliki Adi padahal kedua orangtuanya tidak mappakka?

Skenario IV

Mauti duduk termenung di tengah semilir angin lereng gunung. Keindahan lereng gunung bukannya menghibur hatinya, tetapi malah makin membuatnya gundah. Seminggu lagi hari pernikahannya dengan sepupunya, Alif. Perjudohan yang telah diatur keluarga. Mauti mencemaskan masa depan bahtera rumah tangga mereka nantinya.

Keluarga besar mereka yang hidup di lereng gunung Kabupaten Barru mempunyai ciri khas. Ciri khas ini pulalah yang jadi julukan mereka oleh masyarakat sekitar, “Toballo”. Ciri ini dimiliki oleh sebagian besar anggota keluarganya, yaitu kulit belang di hampir sekujur tubuh. Sebahagian belang dapat tertutupi oleh baju, tapi jidat dan betis dapat mudah terlihat.

Mauti tidak ingin keturunannya bersama sepupunya kelak berkulit belang seperti kelurga besar lainnya seperti ayah dan ibu Mauti, Ayah Alif, dan sebahagian paman, tante serta sepupu.

Sebagai mahasiswa yang memahami pola pewarisan sifat, uraikan argumen Anda sekaligus mengatasi kegundahan Mauti!

TAMBAHKAN LATIHAN DI AKHIR BAB

BAB IV. MENGANALISA PEWARISAN SIFAT

TAMBAHKAN TUJUAN INSTRUKSIONAL.

A. Analisis **Pedigree**

Pedigree merupakan peta silsilah makhluk hidup yang terdiri atas beberapa generasi dan individu dengan sifat yang sedang ditinjau. Dapat pula dikatakan sebagai diagram hubungan keluarga. Melalui pedigree dapat diketahui riwayat kondisi kesehatan keluarga dalam silsilah tersebut. Pedigree juga merupakan salah satu alternatif untuk mengatasi kesulitan-kesulitan penelitian genetika manusia.

Telah diketahui dengan jelas bahwa tak dapat dilakukan eksperimen genetika pada manusia seperti yang dilakukan pada hewan dan tumbuhan. Tidak dapat pula diikuti seluruh kriteria yang dipakai oleh Mendel dalam eksperimennya yang menggunakan kacang polong, misalnya tidak dapat dikontrol dan dirancang suatu perkawinan atau melakukan test cross dengan menggunakan individu yang telah diketahui dengan pasti genotipnya untuk mempermudah analisa tentang sifat menurun tertentu. Hal itu bertentangan dengan hukum-hukum agama, moral dan kode etik. Selain itu eksperimen genetika dengan menggunakan manusia tidak etis dan tidak praktis dilakukan, karena setiap generasi keluarga mempunyai jumlah anggota keluarga yang relative sedikit. Seorang ahli genetika adalah manusia biasa yang memiliki jangka waktu tertentu untuk hidup sehingga sangat tidak praktis untuk menunggu sampai tiga generasi atau lebih untuk mempelajari sifat menurun tertentu. Bila kita tidak dapat menunggu untuk melihat generasi selanjutnya dengan jalan mengumpulkan informasi tentang seluruh anggota keluarga yang masih hidup dan mendapatkan sebanyak mungkin informasi tentang generasi terdahulu. Kemudian menggambarkannya dalam suatu bagan atau silsilah keluarga, hal ini disebut analisa pedigree. Dengan semakin banyaknya informasi yang diperoleh dan dengan melakukan lebih banyak pemeriksaan akan lebih memungkinkan untuk membuat kesimpulan tentang pola pewarisan gen atau gen-gen yang sesuai dengan sifat yang sedang dipelajari.

Sebuah **pedigree** merupakan diagram yang mengandung semua hubungan kekerabatan yang diketahui, baik dari generasi sekarang maupun generasi terdahulu dan memuat data-data tentang sifat atau keadaan yang akan dipelajari. Merupakan cara memvisualisasikan hubungan dalam keluarga yang paling mudah, terutama keluarga besar. Individu yang ada kelainan herediter menjadi sumber informasi bagi penyusunan sebuah pedigree disebut probandus atau propositus. Prosedur umum yang dilakukan dalam menganalisa pedigree adalah meneliti setiap generasi dari keluarga yang sedang dipelajari. Mulai dari generasi tertua sampai generasi terakhir kemudian menguji pola transmisi herediter. Transmisi herediter mana yang cocok untuk sifat yang sedang diteliti tersebut. Bersifat dominankah atau resesif atau terkait sex atau lainnya.

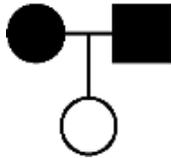
Pedigree memuat garis-garis yang menyatakan sebagai hubungan. Garis horisontal berarti hubungan perkawinan. Garis vertikal di antara simbol silsilah laki-laki dan perempuan menyatakan hubungan anak yang mereka miliki. Selain garis digunakan pula dua jenis angka yang menyatakan tingkatan generasi dan urutan individu dalam setiap generasi. Dua jenis angka tersebut adalah angka rumawi dan angka arab. Angka rumawi menyatakan tingkatan generasi. Angka arab menyatakan urutan individu dalam setiap generasi. Simbol silsilah keluarga yang biasa digunakan dalam pedigree seperti:

- = (kotak tanpa arsiran), simbol untuk laki-laki normal
- = kotak dengan arsiran penuh merupakan simbol untuk laki-laki yang Memiliki sifat yang sedang ditinjau (menderita kelainan atau penyakit tertentu)
- = (lingkaran tanpa arsiran) , simbol untuk perempuan normal
- = lingkaran dengan arsiran penuh, simbol untuk perempuan yang Memiliki sifat yang sedang ditinjau (kelainan atau penyakit tertentu).

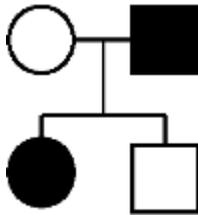
Menganalisa suatu pedigree dengan sifat tertentu yang sedang ditinjau memerlukan pengetahuan mendasar mengenai pola pewarisan sifat. Setiap pola pewarisan memiliki karakteristik khusus dan mudah terlihat pada pedigree.

Karakteristik khusus yang mudah terlihat untuk pola dominan autosomal sebagai berikut.

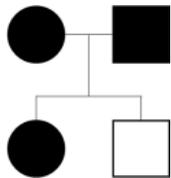
a.



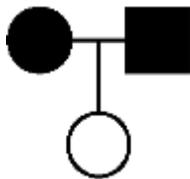
b.



c.



d.

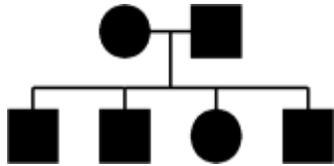


Karakteristik untuk resesif autosomal yang mudah terlihat adalah sebagai berikut.

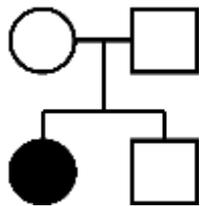
Ilustrasi pedigree “a” memperlihatkan kedua orang yang menderita melahirkan seluruh anak yang juga menderita, sehingga seluruh keluarga terarsir penuh.

Ilustrasi “b” memperlihatkan anak menderita dari kedua orangtua normal.

a.

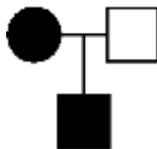


b.

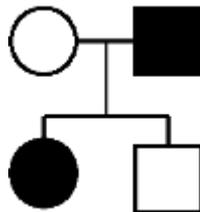


Pola pewarisan yang terpaut kromosom kelamin X-linkage memperlihatkan karakteristik pewarisan bersilang. Pada Sex linkage resesif, jika ibunya yang menderita, maka akan diwariskan ke semua anak laki-lakinya. Sebaliknya pada Sex linkage dominan jika ayahnya yang menderita, maka akan diwariskan ke semua anak perempuannya. Seperti pada ilustrasi berikut.

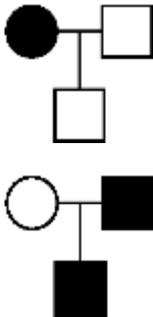
Sex linkage resesif



Sex linkage dominan

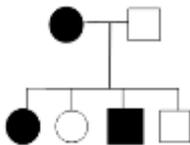


Sehingga ilustrasi seperti berikut pada tampilan visual suatu pedigree mengindikasikan bahwa sifat yang sedang ditinjau tidak diwariskan dengan pola sex X- linkage.

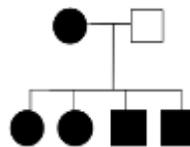


Tampilan Ilustrasi berikut (“a”) dan (“b”) memungkinkan untuk pewarisan X-linkage Dominan. Tampilan Ilustrasi (“a”) memperlihatkan seorang ibu yang menderita (bergenotip heterozigot) dapat mewariskan kepada sebahagian anak perempuannya dan kepada sebahagian anak laki-laknya. Tampilan Ilustrasi (“b”) bila ibu menderita bergenotip homozigot dominan, maka seluruh anak yang dimiliki baik laki-laki maupun perempuan pasti menderita.

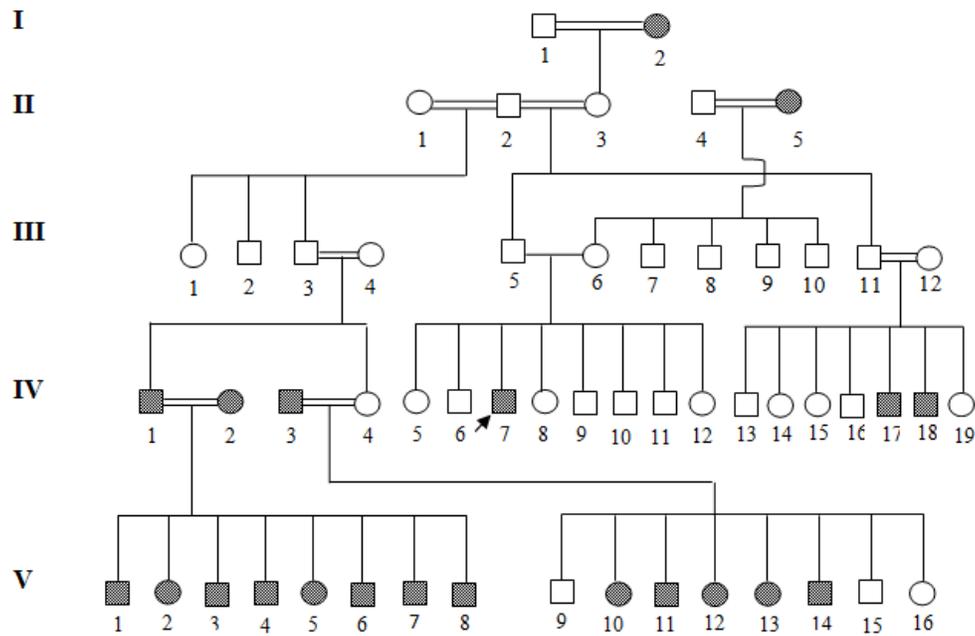
a.



b.



Berikut dapat kita lihat pedigree lengkap dari sebuah keluarga besar untuk sifat cadel genetik.



Gambar 4. Silsilah keluarga H..AR
Sumber : Aرسال, Andi Faridah (2012)

Simbol	Keterangan	Simbol	Keterangan
○	Perempuan normal	↗	Probandus
□	Laki-laki normal	══	Perkawinan keluarga (<i>Inbreeding</i>)
●	Perempuan menderita		
■	Laki-Laki menderita		

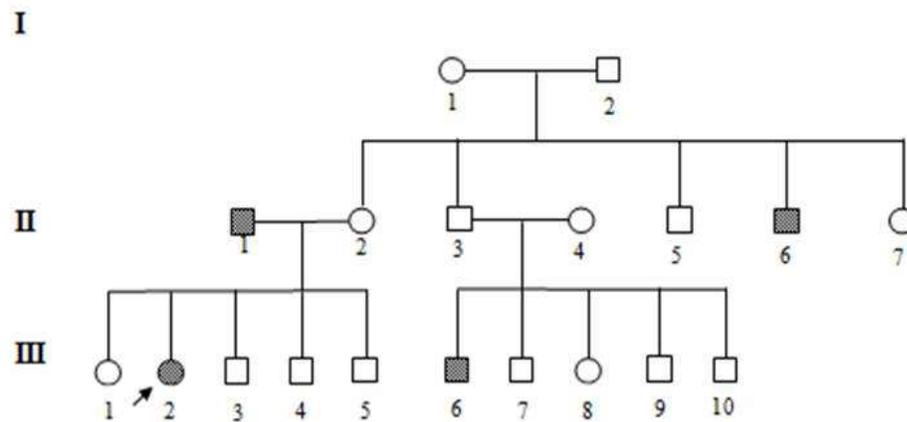
Angka romawi menunjukkan generasi

Angka Arab menunjukkan individu

Menganalisa sifat pewarisan pada manusia dari Uraian dan contoh Analisis Pedigre Cadel.

Berikut contoh menganalisa silsilah Keluarga untuk menentukan pola pewarisan suatu sifat. Dikutip dari penelitian Aرسال, 2012.

Analisis Pedigree Cadel

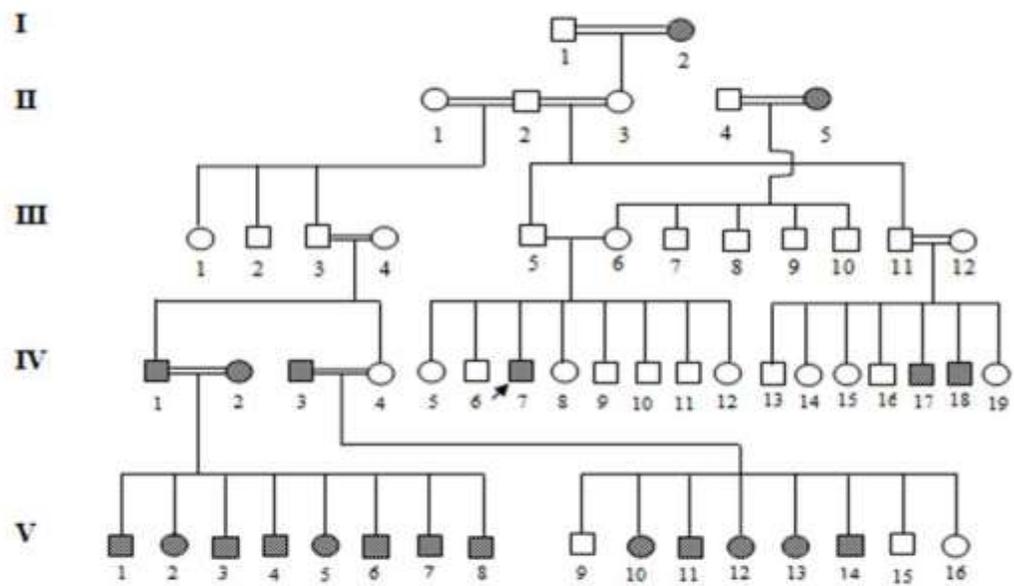


Gambar1.
Silsilah keluarga H.A.S

Simbol	Keterangan
○	Perempuan tidak cadel
□	Laki-laki tidak cadel
●	Perempuan cadel
■	Laki-laki cadel
↗	Probandus

Angka romawi menunjukkan generasi

Angka Arab menunjukkan individu

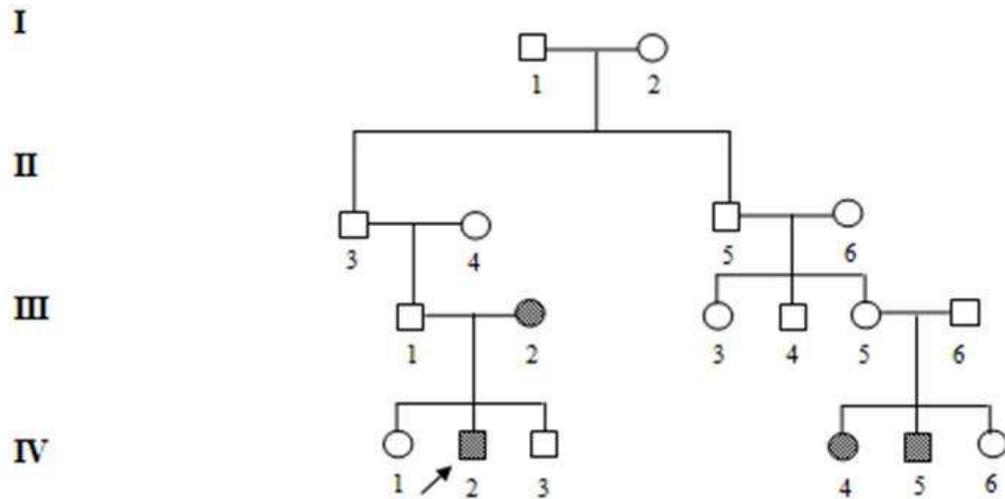


Gambar 2. Silsilah keluarga H.R.A.R.

Simbol	Keterangan	Simbol	Keterangan
○	Perempuan tidak cadel	↗	Probandus
□	Laki-laki tidak cadel	══	Perkawinan keluarga (<i>Inbreeding</i>)
●	Perempuan cadel		
■	Laki-Laki cadel		

Rangka romawi menunjukkan generasi

Angka Arab menunjukkan individu



Gambar 3. Silsilah keluarga H.M.

Simbol	Keterangan
○	Perempuan tidak cacel
□	Laki-laki tidak cacel
↗	Probandus
●	Perempuan cacel
■	Laki-laki cacel

Angka Romawi menunjukkan generasi

Angka Arab menunjukkan Individu

Melalui diagram silsilah keluarga dari suatu individu yang mengalami cacel, sudah dapat dipastikan/diperkirakan bahwa cacel yang dialaminya disebabkan oleh faktor keturunan serta dapat membedakannya dari cacel yang disebabkan oleh faktor lain. Melalui diagram silsilah dapat dilihat bagaimana sejarah keluarganya mengenai sifat/karakter tersebut. Kemudian langkah selanjutnya menentukan pola penurunannya dari silsilah-silsilah keluarga tersebut.

Dalam menentukan pola yang digunakan untuk mewariskan atau meneruskan suatu karakter, dibuat suatu asumsi misalnya “karakter A diturunkan menurut pola b”.

Kemudian melalui fenotip yang ada ditentukan apakah asumsi tersebut sesuai atau tidak.

Beberapa pola pewarisan sifat yang ditentukan oleh gen dan umum ditemukan pada manusia adalah sebagai berikut :

1. Y – linkage
2. X – linkage dominan
3. X – linkage resesif
4. Dominan autosomal
5. Resesif autosomal
6. Karakter yang ekspresinya terbatas pada jenis kelamin tertentu
7. Karakter yang ekspresinya dipengaruhi oleh jenis kelamin yang dapat dibagi menjadi:
 - a. Karakter yang bersifat dominan pada laki-laki dan resesif pada perempuan
 - b. Karakter yang bersifat dominan pada perempuan dan resesif pada laki-laki

Asumsi I : Gen Cadel Terletak pada Kromosom Y

Kromosom Y adalah kromosom yang berukuran lebih pendek dibandingkan dengan kromosom X, sehingga jauh lebih sedikit mengandung gen-gen. Kromosom Y hanya dimiliki oleh orang laki-laki saja, sehingga sifat keturunan yang ditentukan oleh gen pada kromosom Y hanya akan diwariskan kepada keturunan laki-laki saja. Jika gen cadel terletak pada kromosom Y maka sifat cadel ini hanya dimiliki oleh orang laki-laki saja. Tapi dari data diperoleh bahwa sifat cadel dapat dimiliki oleh orang laki-laki dan perempuan sehingga menghapus dugaan tersebut.

Asumsi II : Gen Cadel adalah Gen X Linkage Dominan

Jika diduga bahwa gen yang menentukan terjadinya cadel adalah gen yang terletak pada kromosom X dan bersifat dominan maka :

Pada perkawinan antara laki-laki cadel dan wanita tidak cadel (bergenotip resesif homozigot) akan diperoleh semua anak perempuannya cadel dan semua anak laki-lakinya tidak cadel. Tetapi pada gambar 1 dari perkawinan $II_1 \times II_2$ diperoleh sebagian

anak perempuan tidak cadel. Pada gambar 2 dari perkawinan laki-laki cadel dan perempuan tidak cadel ($IV_3 \times IV_4$) diperoleh sebagian anak laki-laki cadel.

Dari perkawinan laki-laki tidak cadel dan perempuan tidak cadel akan diperoleh semua anak tidak cadel. Tetapi pada gambar 1 perkawinan $I_1 \times I_2$ dan $II_3 \times II_4$ gambar 2 perkawinan $III_5 \times III_6$ dan $III_7 \times III_8$ gambar 3 memperlihatkan dari perkawinan antara laki-laki tidak cadel dan perempuan tidak cadel memperoleh sebagian anak cadel.

Dari uji-uji perkawinan tersebut menunjukkan ketidaksesuaian dengan pola fenotip yang ada sehingga dugaan bahwa gen yang menyebabkan cadel terletak pada kromosom X dan bersifat dominan tidak dapat dibenarkan.

Asumsi III. Gen Cadel adalah Gen X Linkage Resesif

Dugaan bahwa gen yang menyebabkan cadel terletak pada kromosom X yang bersifat resesif dapat dibenarkan jika tidak melihat gambar 2 (perkawinan $II_4 \times II_5$) dan gambar 3 ($III_1 \times III_2$). Disitu dapat terlihat bahwa perkawinan antara laki-laki tidak cadel dan perempuan cadel mempunyai anak laki-laki tidak cadel dan perempuan cadel, yang seharusnya apabila suatu karakter adalah X linkage resesif, dari perkawinan antara laki-laki tidak cadel dan perempuan cadel akan diperoleh semua anak laki-laki cadel.

Jadi dugaan bahwa gen yang menyebabkan terjadinya cadel terletak pada kromosom X dan bersifat resesif juga tidak dapat dibenarkan.

Asumsi IV. Cadel adalah Gen yang Ekspresinya Dibatasi oleh Seks

Gen yang dibatasi oleh jenis kelamin adalah gen yang diturunkan dengan cara yang sama pada kedua jenis kelamin tetapi hanya menampilkan karakternya pada jenis kelamin tertentu saja. Contohnya warna kupu semanggi : kupu jantan selalu berwarna kuning, tetapi yang betina dapat kuning dan putih. Warna putih dominan, tetapi hanya memperlihatkan diri pada kupu betina (2).

Jika cadel dipengaruhi oleh gen yang ekspresinya dibatasi oleh seks, maka cadel hanya akan kita jumpai pada salah satu seks saja karena hanya memperlihatkan diri atau mengekspresikan diri pada salah satu seks saja. Tapi kenyataannya cadel terdapat pada orang laki-laki dan juga pada orang perempuan. Dengan demikian cadel adalah bukan gen yang ekspresinya dibatasi oleh seks.

Asumsi V. Cadel adalah gen yang Ekspresinya dipengaruhi oleh Jenis Kelamin

Gen yang ekspresinya dipengaruhi oleh jenis kelamin adalah sifat yang tampak pada kedua macam seks, tetapi pada salah satu seks ekspresinya lebih besar dari pada untuk seks lainnya atau dengan kata lainnya gen-gen tersebut dominansinya bergantung dari jenis kelamin individu. Contohnya pada kepala botak, jika B merupakan gen yang menentukan kepala botak dan alelnya b menentukan kepala berambut normal, maka pengaruh jenis kelamin itu demikian rupa sehingga gen B itu dominan pada laki-laki, tetapi resesif pada perempuan.

Jika cadel juga termasuk gen yang ekspresinya dipengaruhi oleh jenis kelamin yang dominan pada laki-laki dan resesif pada orang perempuan, maka perkawinan antara laki-laki tidak cadel dengan perempuan cadel akan memperoleh anak laki-laki yang semuanya cadel dan semua anak perempuannya tidak cadel. Tetapi pada gambar 2 (perkawinan $II_4 \times II_5$) dan gambar 3 (perkawinan $III_1 \times III_2$) dari perkawinan laki-laki normal dan perempuan cadel memperoleh anak laki-laki tidak cadel. Perkawinan antara laki-laki tidak cadel dan perempuan tidak cadel (bergenotip heterozigot atau homozigot) mestinya akan memperoleh anak laki-laki cadel atau tidak cadel dan semua anak perempuannya tidak cadel, tetapi kenyataannya tidak demikian, pada gambar 3 ($III_5 \times III_6$) perkawinan antara laki-laki dan perempuan tidak cadel memperoleh anak perempuan cadel. Jadi dugaan bahwa cadel adalah gen yang ekspresinya dipengaruhi oleh jenis kelamin, khususnya yang bersifat dominan pada laki-laki dan resesif pada perempuan tidak dapat dibenarkan. Demikian pula untuk karakter yang bersifat dominan pada perempuan dan resesif pada laki-laki juga tidak dapat dibenarkan. Karena perkawinan antara laki-laki cadel dan perempuan tidak cadel tentulah memperoleh anak perempuan yang semuanya cadel dan semua anak laki-lakinya tidak cadel. Tetapi pada gambar 1 ($II_1 \times II_2$) dapat dilihat adanya anak perempuan tidak cadel dari perkawinan antara laki-laki cadel dan perempuan tidak cadel.

Asumsi VI . Gen cadel adalah gen dominan autosom

Dugaan bahwa gen cadel adalah gen dominan autosom juga tidak dapat dibenarkan, karena tidak terlihat adanya ciri pola pewarisan sifat secara dominan

autosom yaitu bahwa sifat keturunan ini diwariskan dari satu generasi ke generasi berikutnya secara vertical atau tidak terjadinya pelompatan generasi dalam pemunculan sifat. Hal ini terjadi karena hadirnya sebuah gen dominan di dalam genotip seseorang sudah menyebabkan sifat itu tampak padanya, berarti orang tidak cadel bergenotip homozigot resesif. Selain itu pada perkawinan antara laki-laki tidak cadel dan perempuan tidak cadel didapati adanya anak yang cadel seperti pada gambar 1 (perkawinan $I_1 \times I_2$ dan perkawinan $II_3 \times II_4$), gambar 2 (perkawinan $III_3 \times III_4$, $III_5 \times III_6$ dan $III_{11} \times III_{12}$), dan gambar 3 (perkawinan $III_5 \times III_6$), yang seharusnya tidaklah demikian jika gen cadel adalah gen dominan autosom.

Asumsi VII . Gen cadel adalah gen resesif autosom

Dari keseluruhan pola pewarisan karakter yang ada, maka pola pewarisan untuk karakter cadel yang paling sesuai dengan pola fenotip yang ada adalah resesif autosomal. Hal ini berdasarkan analisa :

Adanya pelompatan generasi dalam munculnya suatu karakter, karena kerja gen resesif ditutupi oleh pasangannya yang dominan.

Perkawinan antara laki-laki dan perempuan tidak cadel didapati adanya anak mengalami cadel, hal ini dimungkinkan apabila kedua orang tua tidak cadel tersebut memiliki genotip heterozigot (carrier) dan anaknya yang cadel menerima sepasang alel resesif yang berasal dari kedua orang tuanya.

Karena orang cadel bergenotip resesif homozigot, maka perkawinan antara dua orang cadel didapati semua anaknya cadel seperti pada gambar 2 perkawinan $IV_1 \times IV_2$.

Perkawinan antara orang cadel dan orang tidak cadel memperlihatkan sebagian anaknya tidak cadel dan ada yang cadel. Hal ini terjadi apabila orang tidak cadel tersebut bergenotip heterozigot sehingga adanya anak cadel karena menerima sepasang alel resesif, sedangkan anak tidak cadel menerima alel dominan dari orang tuanya yang tidak cadel.

Sumber: Arsal, Andi Faridah. 2012. Analisis Pedigre Cadel

TAMBAHKAN LATIHAN PADA AKHIR BAB**DAFTAR PUSTAKA**

AlQuranun Karim dan terjemahannya

Arsal, A.F, 1995, Analisis Pedigree Cadel laporan kuliah kerja lapang Jurusan Biologi Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam. Makassar: Universitas Hasanuddin,.

Arsal, Andi Faridah. Hartiko, Hari. Arisryanti, Tuty. 2003. Sifat Kuantitatif Aktivitas Nitrat Reduktase Padi (*Oryza sativa* L.). Jilid 16A, Nomer1, Januari 2003. TEKNOSAINS. Yogyakarta: Universitas Gadjah Mada.

Arsal, Andi Faridah. 2012. Analisis Pedigree Cadel (Studi Kasus Beberapa Kabupaten di Sulawesi Selatan). Jurnal Sainsmat Vol. I, No. 2, September 2012, Halaman 156-166. Makassar: FMIPA Universitas Negeri Makassar.

- Arsal, Andi Faridah & Arnaelis, Indah. 2012. *Analisis Pedigree Mappakka di dusun Ulutaue Desa Mario, Kecamatan Mare, Kabupaten Bone, Sulawesi Selatan*. Makassar: Universitas Negeri Makassar.
- Arsal, Andi Faridah. Rahmil Gunawan, Amiruddin, Firdaus. 2012. Pola Pewarisan Tobalo di Dusun La'baka, Desa Bulo-bulo Kecamatan Pujananting Kabupaten Barru, *Sulawesi Selatan*. Makassar: Universitas Negeri Makassar.
- Elrod, Susan L. William D. Stansfield. 2007. *Schaum's Genetika: Teori dan Soal-Soal GENETIKA, Edisi Keempat*. Jakarta: Penerbit Erlangga
- Goodenough, Ursula. 1988. *Genetika, Terjemahan Adisoemarto*. Jakarta: Penerbit Erlangga.
- Grimwood J, Gordon LA, Olsen A, Terry A, Schmutz J, Lamerdin J, Hellsten U, Goodstein D. "The DNA sequence and biology of human chromosome 19". Stanford Human Genome Center, Department of Genetics, Stanford University School of Medicine
- Lewis, Ricki. 2009 . *Human Genetics: Concepts and Applications*, 9th Edition. USA: The McGraw–Hill Companies.
- Murakami Kazuo, 2007, *The Divine Message of The DNA*. Bandung: Mizan Media Utama
- Richards & Hawley, 2005. *The Human Genome A User's Guide Second Edition* Amstersdam: Elsevier Academic Press.
- Ridley, Matt. 2005. *GENOME – The autobiography of a species in 23 chapters*. Terjemahan Alex Tri Kantjono W. Jakarta: Penerbit PT. Gramedia Pustaka Utama.
- Russel. 1986. *Genetics*. USA. Little Brown and Company. Hal 204-205.
- Stansfield, William. 1991. Terjemahan. *Genetika Edisi ke-2*. Jakarta: Penerbit Erlangga..
- Suryo. 1990. *Genetika Manusia*. Yogyakarta: Gadjah Mada University Press.
- Suryo. 2010. *Genetika*. Yogyakarta: Gadjah Mada University Press.
- Wolfsberg. Wetterstrand & et. Al. 2002. *How can one find all the members of a human gene family. Supplement to Nature Genetics*. September 2002.

- Zainuddin. 1996. Analisis Fenotip Warna Endosperm dan Struktur Biji Jagung Hasil Persilangan Jagung Manis *zea mays* L (Saccharata) dengan Jagung Ketan *zea mays* L (Canina).
- Tobalo Manusia Belang Kutukan Sang Dewa. <http://news.liputan6.com>. Diakses pada tanggal 13-3-2012
- Mengenal Tobalo (Orang Belang di Barru). www.kompasiana.com. Diakses pada tanggal 13-3-2012
- 2011. apa itu penyakit brakidaktili. <http://lampung.tribunnews.com>. Diakses pada tanggal 13-3-2012.
- 2010. Susunan dan bagian-bagian kromosom. www.google.co.id/wordpress.com. Diakses tanggal 12 April 2012.
- 2007. Sumber: <http://biotechnology.usask>. Diakses pada tanggal 18-7-2014.

TAMBAHKAN INDEX