



PRINSIP GENETIKA MANUSIA DAN MEKANISME PEWARISAN SIFAT

DESI NURLAELA MULYANA,
S.SIT.,M.KM

Genetika adalah cabang Genetika yang mempelajari pewarisan sifat.

- **Gen:** unit pewarisan sifat yang terdapat pada DNA
- **DNA (Deoxyribonucleic Acid):** materi genetik pembawa informasi biologis
- **Kromosom:** struktur pembawa gen dalam inti sel

Manusia memiliki:

- 23 pasang kromosom (46 total)
 - 22 pasang autosom
 - 1 pasang kromosom seks

Konsep dasar Genetika

- Dalam praktik kebidanan, genetika penting untuk:
- Skrining kelainan bawaan
- Konseling genetik pada pasangan
- Deteksi risiko penyakit keturunan
- Pemantauan tumbuh kembang janin

Peran Genetika dalam Kebidanan

- **Genotipe:** susunan genetik individu (misalnya AA, Aa, aa)
- **Fenotipe:** tampilan fisik/karakter yang terlihat (misalnya warna kulit, tinggi badan)

Genotipe dan Fenotipe

Genotipe

Susunan Genetik



AA

Homozigot Dominan

Aa

Heterozigot

aa

Homozigot Resesif

VS

Fenotipe

Karakter yang Terlihat



Rambut
Hitam



Rambut
Pirang



Tinggi
Badan



Warna Kulit



Diagram alur Pewarisan sifat manusia

- **ORANG TUA (PARENT)**
- Genotipe: AA (Ayah) × Aa (Ibu)
- ↓
- **PEMBENTUKAN GAMET (MEIOSIS)**
- Ayah → A, A
- Ibu → A, a
- ↓
- **FERTILISASI (Pembuahan)**
- Kombinasi gamet:
- A (ayah) + A (ibu) = AA
- A (ayah) + a (ibu) = Aa
- ↓
- **GENOTIPE ANAK**
- AA (homozigot dominan)
- Aa (heterozigot)
- ↓
- **Detail**
- **FENOTIPE ANAK (SIFAT YANG TAMPAK)**
- Semua anak menunjukkan sifat dominan

Diagram alur Pewarisan sifat manusia



HUKUM MENDEL I DAN II

Hukum Pewarisan sifat

- Setiap individu memiliki dua alel untuk satu sifat Saat pembentukan gamet, alel tersebut akan berpisah

Hukum Mendel I (Hukum Segregasi)

- Dikemukakan Oleh Gregor Mendel
- Bunyi Hukum :” Sepasang alel akan berpisah (segregasi) saat pembentukan gamet, sehingga setiap gamet hanya membawa satu alel

Hukum Mendel I

Konsep Utama:

- Individu punya **2 alel** (misal: Aa)
 - Saat meiosis → alel berpisah:
 - A masuk ke satu gamet
 - a masuk ke gamet lain
-

Persilangan: $Aa \times Aa$

Hasil genotipe:

- **AA**
- **Aa**
- **Aa**
- **aa**

Rasio:

- **Genotipe:** 1 : 2 : 1
- **Fenotipe:** 3 dominan : 1 resesif

Contoh

- Gunyi Hukum “Gen untuk sifat yang berbeda akan diwariskan secara bebas (tidak saling memengaruhi), selama tidak berada pada kromosom yang sama”

Konsep Utama:

- Berlaku untuk **dua sifat atau lebih**
- Setiap pasangan alel **memisah secara independen**

Hukum Mendel II

(Hukum Asortasi Bebas)

Sifat:

- A = tinggi (dominan), a = pendek
- B = hitam (dominan), b = pirang

Persilangan:

AaBb × AaBb

Kemungkinan gamet:

AB, Ab, aB, ab

Contoh Dihibrid

Rasio Fenotipe:

- 9 tinggi hitam
 - 3 tinggi pirang
 - 3 pendek hitam
 - 1 pendek pirang
- Rasio = **9 : 3 : 3 : 1**
-

Aspek	Mendel I	Mendel II
Fokus	1 sifat	≥ 2 sifat
Proses	Pemisahan alel	Kombinasi alel
Rasio	3:1	9:3:3:1

Mendel I dan II

Hukum Mendel



Hukum Mendel I

(Hukum Segregasi)

Saat pembentukan gamet, alel akan berpisah (segregasi).

$$Aa \times Aa$$



Pembentukan

Fertilisasi

AA

Aa ▶ aa

	A	a		A	A	a
AA	AA	Aa	→	AA	Aa	aa
aa	AA	Aa	→	A	Aa	aa

Rasio

Rasio

1 AA	2 Aa	1	3 dominan
1	1 aa	1	1 resesif

Hukum Mendel II

(Hukum Asortasi Bebas)

Pewarisan dua sifat atau lebih tidak saling memengaruhi.

$$AaBb \times AaBb$$



Fertilisasi

AaBb x AaBb

AB	Ab	aB	ab
AB	Ab	aB	ab
AB	Ab	aB	ab
aB	ab	aB	ab
aB	ab	aB	ab

9 : 3 : 3 : 1

Catatan: Tidak berlaku jika gen terpaud (linkage).



DOMINAN-RESESIF, KODOMINAN INTERMEDIET

Pola Pewarisan sifat

a. Dominan – Resesif

- **Dominan:** sifat muncul walau hanya satu alel (contoh: A)
- **Resesif:** muncul jika dua alel sama (aa)
- **Konsep:** Alel dominan (A) menutupi alel resesif (a)

Contoh:

- Penyakit Albinisme → resesif

**Beberapa pola penting
dalam genetika manusia:**

Ilustrasi

- AA → Dominan (hitam)
- Aa → Dominan (hitam)
- aa → Resesif (pirang)

Contoh:

- Rambut hitam (A) dominan terhadap pirang (a)
 - Hasil:
 - Hanya **aa** yang menunjukkan sifat resesif
-

Dominan - Resesif

Pewarisan Sifat Genetik

Genotipe

AA

Dominan
✓ Hitam

Aa

Dominan
✓ Hitam



Rambut Hitam



Rambut Hitam



Rambut Hitam



Dominan (A)

Menutupi Alel Resesif



Resesif (a)

Muncul Jika "aa"



Hanya Genotipe "aa" yang Menunjukkan Sifat Resesif!

b. Kodominan

- Dua alel sama-sama diekspresikan

Contoh:

- Golongan darah sistem Sistem Golongan Darah ABO
-

Ilustrasi

- IAIA → Golongan darah A
- IBIB → Golongan darah B
- IAIB → Golongan darah AB

Contoh nyata:

- Sistem Golongan Darah ABO
 - Hasil:
 - Golongan darah **AB** menampilkan sifat A dan B sekaligus
-

Kodominan

— Pewarisan Sifat Genetik —

Genotipe

I^Ai^A

Golongan
Darah A



Golongan
Darah A



Merah

I^Bi^B

Golongan
Darah B



Golongan
Darah B

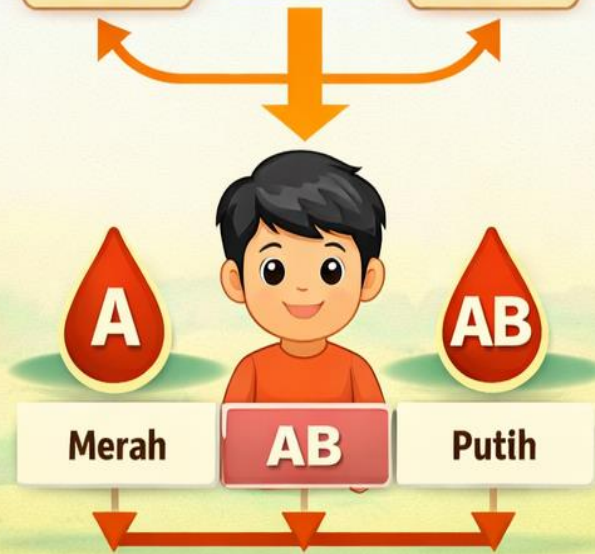


Merah
Muda



I^Ai^B

I^Bi^A



Merah

AB

Putih

Keduanya Muncul

A & B Muncul Bersama

Contoh:

Golongan Darah AB



Golongan Darah AB Menampilkan Golongan A dan B Sekaligus!

Pewarisan Golongan Darah O

— tidak dominan kepada A dan B —

Genotipe

IAi

Golongan
Darah A

IBi

Golongan
Darah B

A

Golongan
Darah A



Merah

B

Golongan
Darah B

ii

Golongan
Darah O



IBi

IAi



ii

O

Tidak Dominan

Hanya Sifat O yang
Muncul

Contoh:

Golongan Darah O



Hanya Sifat O yang Muncul Kalau Bukan AA atau BB!

c. Pewarisan terkait kromosom seks

- Sifat diturunkan melalui kromosom X atau Y
- Contoh:
- Hemofilia (X-linked)
-

c. Intermediet (Dominansi Tidak Sempurna)

Konsep:

- Fenotipe merupakan **campuran** dari kedua alel

Ilustrasi:

- AA → Merah
aa → Putih
Aa → Merah muda (campuran)
- Hasil:
- Tidak dominan penuh → muncul **warna tengah**
-

Intermediet (Dominansi Titak Sempurna)

— Pewarisan Sifat Genetik —

Genotipe

AA

Merah

Aa

Merah
Muda



Merah



Merah



Merah
muda



Merah
Muda



AA

+



aa



Merah



Merah Muda



Putih

Campuran

Fenotipe Campuran
dari Kedua Alel

Contoh:

Bunga berwarna merah
muda



Merah Muda

Tidak Dominan Penuh → Muncu! Warna Tengah!

Pola	Hasil Heterozigot	Contoh
Dominan–Resesif	Dominan muncul	Rambut hitam
Kodominan	Keduanya muncul	Golongan darah AB
Intermediet	Campuran	Merah muda

Perbandingan singkat

Relevansi dalam Kebidanan

- Menentukan **golongan darah bayi** (penting untuk transfusi & rhesus)
 - Memahami **risiko penyakit genetik**
 - Dasar edukasi pada pasien tentang pewarisan sifat
-



**KELAINAN GENETIK SEDERHANA
(EX: HEMOFILIA, BUTA WARNA)**

- **Pengertian**
- Kelainan darah yang menyebabkan **darah sulit membeku**, sehingga perdarahan berlangsung lama.
- **Pola Pewarisan**
- **X-linked resesif (terpaut kromosom X)**
- Gen cacat terdapat pada kromosom X

Hemofilia

- **Ibu carrier ($X^H X^h$) \times Ayah normal ($X^H Y$)**
- Kemungkinan anak:
- Laki-laki:
 - $X^h Y \rightarrow$ hemofilia
 - $X^H Y \rightarrow$ normal
- Perempuan:
 - $X^H X^h \rightarrow$ carrier
 - $X^H X^H \rightarrow$ normal
- Ciri penting:**
 - Lebih sering terjadi pada laki-laki
 - Perempuan biasanya sebagai carrier

Ilustrasi pewarisan Hemofilia

Pengertian

- Gangguan penglihatan yang menyebabkan kesulitan membedakan warna tertentu (umumnya merah–hijau).
- **Pola Pewarisan**
- **X-linked resesif**

Buta Warna

- Ibu carrier ($X^N X^c$) × Ayah normal ($X^N Y$)
- Kemungkinan anak:
- □ Laki-laki:
 - $X^c Y \rightarrow$ buta warna
 - $X^N Y \rightarrow$ normal
- □ Perempuan:
 - $X^N X^c \rightarrow$ carrier
 - $X^N X^N \rightarrow$ normal

Ilustrasi pewarisan Buta Warna

Aspek	Hemofilia	Buta Warna
Jenis kelainan	Pembekuan darah	Penglihatan
Pewarisan	X-linked resesif	X-linked resesif
Lebih sering pada	Laki-laki	Laki-laki

Perbandingan singkat

Kelainan Genetik Sederhana

Pewarisan X-Linked Resesif

Hemofilia



Hemofilia

Darah Sulit Membeku



$X^H X^h$
 $X^{x^y} X^h$

$X^H Y$
 $X^h Y$

Pola Pewarisan

$X^h Y$

$X^H Y$

X-linked resesi?



Carrier

X
Normal

XN
 $XNXH$

X
Carrier

XN
Normal

Lebih Sering pada Laki-laki

Lebih Sering pada Laki-laki

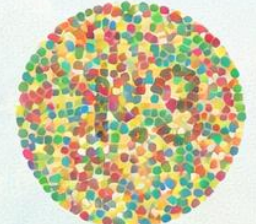
Buta Warna



Bamay Paki?
Notten
Ganeje Bleiest



XNX^c
 $X^{xy} X^h$



Buta Warna
Gangguan Mebedakii Warn

Pola Pewarisan

X^{c^y}

$X^N Y$

X-linked resesi?



Carrier

X^c
Carrier

XN
NorIXC

X^h
 $XNXC$

XN
NorKN

Lebih Sering pada Laki-laki

Lebih Sering pada Laki-laki



ANALISIS SILSILAH KELUARGA (PEDIGREE)

Analisis silsilah adalah metode untuk **menelusuri pola pewarisan sifat/penyakit dalam keluarga** dari beberapa generasi.

1. Simbol Dasar Pedigree

- □ =laki-laki
- □ = perempuan
- ■ / ● = terkena penyakit
- ○ = carrier (pembawa sifat)
- — = garis perkawinan
- | = garis keturunan

Analisis Silsilah Keluarga (Pedigree)

2. Langkah Analisis Pedigree

1. Identifikasi individu yang terkena

- Lihat siapa yang mengalami penyakit (arsir penuh)

2. Perhatikan pola generasi

- Apakah muncul di setiap generasi atau loncat?

3. Tentukan jenis pewarisan

- Bandingkan dengan pola berikut
-

a. Autosomal Dominan

Ciri:

- Muncul di setiap generasi
- Laki-laki & perempuan sama
- Anak pasti punya orang tua penderit

Pola Pewarisan dalam Pedigree

Autosomal Resesif

Ciri:

- Bisa loncat generasi
 - Orang tua normal bisa punya anak sakit
 - Lebih sering pada perkawinan sedarah
-

c. X-Linked Resesif

Ciri khas:

- Lebih sering laki-laki
- Perempuan biasanya carrier
- Tidak ada pewarisan ayah → anak laki-laki

Contoh:

- Hemofilia
 - Buta Warna
-

d. X-Linked Dominan

Ciri:

- Semua anak perempuan dari ayah terkena → pasti terkena
 - Laki-laki lebih jarang
-

Contoh Analisis Sederhana

Kasus:

- Ayah normal
 - Ibu carrier
 - Anak laki-laki ada yang sakit
 - Analisis:
 - Kemungkinan besar **X-linked resesif**
-

5. Tips Cepat Menganalisis

- ✓ Jika **banyak laki-laki terkena** → kemungkinan X-linked
 - ✓ Jika **loncat generasi** → resesif
 - ✓ Jika **selalu muncul tiap generasi** → dominan
 - ✓ Jika **semua anak perempuan dari ayah sakit ikut sakit** → X-linked dominan
-

Analisis Silsilah Keluarga (Pedigree)

- Pola Pewarisan X-Linked Resesif -

Simbol Dasar

-  = Laki-laki normal
-  = Perempuan normal
-  = **Carrier** (Pembawa)
-  = Garis perkawinan
-  = Garis keturunan

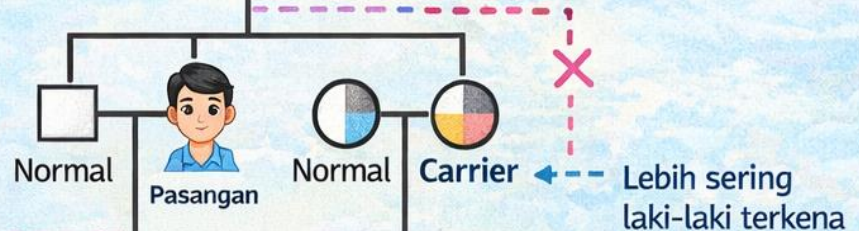
Analisis

- Lebih sering laki-laki terkena
- Perempuan sering Carrier
- Tidak ada pewarisan dari ayah ke anak laki-laki

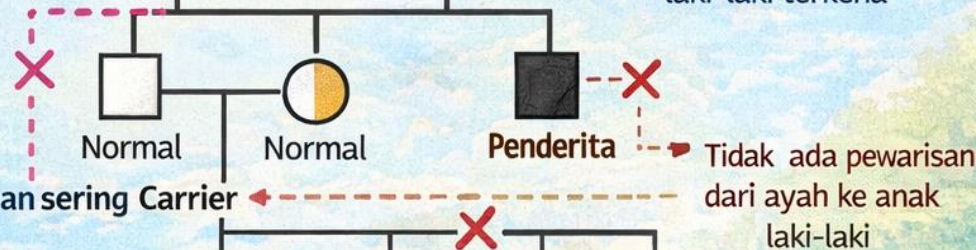
Generasi I



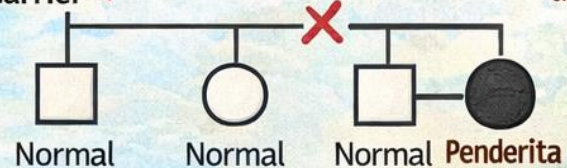
Generasi II



Generasi III



Generasi III



Contoh Kelainan X-Linked Resesif



Hemofilia

Hemofilia



Buta Warna

Buta Warna

Analisis Genetik ????

Kasus

- Seorang ibu hamil usia 26 tahun (G1P0A0) datang ke klinik antenatal. Dari hasil anamnesis didapatkan:
- Ibu tidak memiliki riwayat penyakit
- Ayah bayi sehat (tidak hemofilia)
- Saudara laki-laki ibu menderita hemofilia
- Tidak ada riwayat pada pihak ayah

Studi Kasus Kebidanan: Riwayat Hemofilia dalam Keluarga

1. Identifikasi pola pewarisan

- Hemofilia merupakan:
 - **X-linked resesif**

2. Kemungkinan genotipe ibu

- Karena saudara laki-laki ibu terkena, maka:
- Ibu kemungkinan **carrier** ($X^H X^h$)

3. Persilangan genetik

- Ibu ($X^H X^h$) × Ayah ($X^H Y$)
- Kemungkinan anak:
 - **Laki-laki:**
 - 50% hemofilia ($X^h Y$)
 - 50% normal ($X^H Y$)
 - **Perempuan:**
 - 50% carrier ($X^H X^h$)
 - 50% normal ($X^H X^H$)

□ □ **Risiko pada Janin**

Jika janin laki-laki → risiko hemofilia **50%**

Jika perempuan → tidak sakit, tetapi bisa menjadi carrier



Semangat belajar!!
