

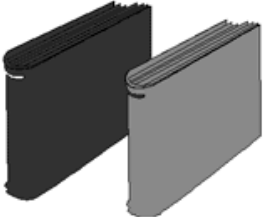


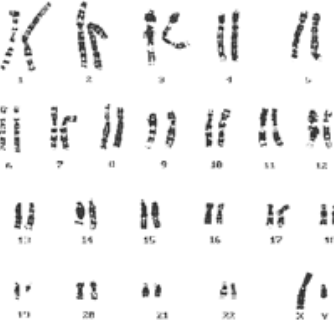
PEWARISAN SIFAT DAN KELAINANNYA

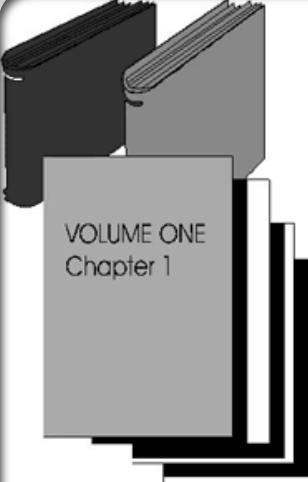
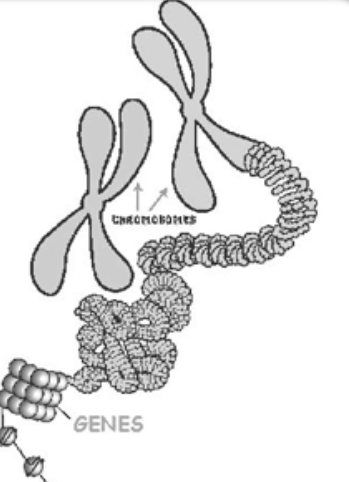

By :

Yuningtyaswari

Departemen Histologi FKIK UMY

THIS IS YOUR (GENETIC) LIFE

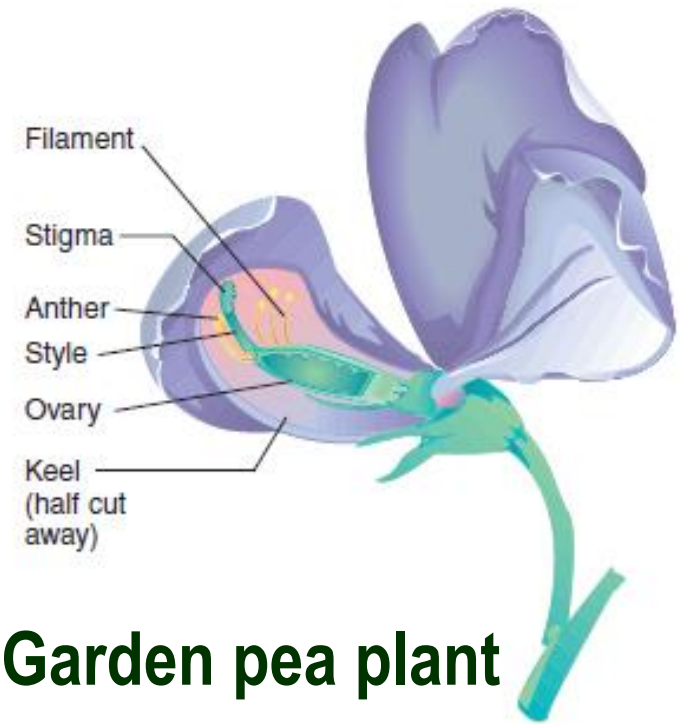
	
<p>The book of your life has two volumes</p>	<p>Information in volume 1 came from your Mum Information in volume 2 came from your Dad</p>
	
<p>Each volume has 23 chapters</p>	<p>23 pairs of chromosomes. Each chromosome is like a chapter from one of the volumes of the book</p>

	
<p>Each chapter has many pages</p>	<p>Each chromosome has many genes</p>
<p>Chapter One The cat sat on the mat. 1.</p>	<p>Chapter One The cat sat on the mat. 1.</p>
<p>Each page contains specific information</p>	 <p>Each gene gives a specific message to the cells</p>

The Father of Genetics



Gregor Johann Mendel
(1822–1884)



Garden pea plant

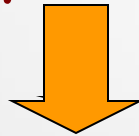


teori Mendel

- Pd waktu p'bentukan gamet mk gen-gen m'adakan segregasi (memisah)



1 gamet hy m'dpt 1 macam gen u/
sifat ttt



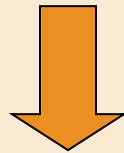
Hukum I Mendel :

"The Law of Segregation of Allelic Genes"

(Hukum Pemisahan Gen se-Alel)

Teori mendel

- Anggota dr pasangan gen memisah scr bebas (tdk slg m'pengaruhi) ketika meiosis selama p'btkn gamet².



Hukum Mendel II

The Law of Independent Assortment of Genes

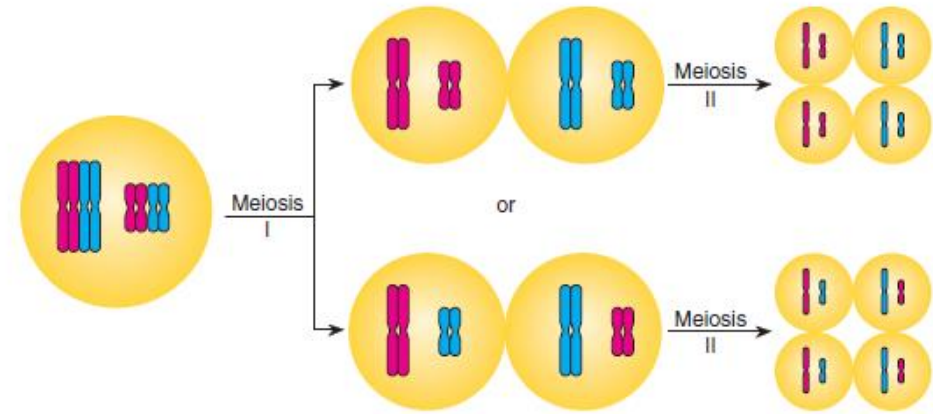
(Hk Pengelompokan Gen scr Bebas)

Rumus Pewarisan Mendel

Banyaknya sifat beda	Macam gamet	Banyaknya macam fenotip	Banyaknya macam genotip	Banyaknya kombinasi	Banyaknya kombinasi homozigotik	Banyaknya kombinasi baru yang homozigotik
Monohibrid Aa x Aa	$2^1=2$	$2^1=2$	$3^1=3$	$(2^1)^2=4$	$2^1=2$	$2^1 - 2 = 0$
Dihibrid AaBb x AaBb	$2^2=4$	$2^2=4$	$3^2=3$	$(2^2)^2=4$	$2^2=4$	$2^2 - 2 = 2$
Trihibrid AaBbCc x AaBbCc	$2^3=8$	$2^3=8$	$3^3=3$	$(2^3)^2=4$	$2^3=8$	$2^3 - 2 = 6$
Tetrahibrid AaBbCcDd x AaBbCcDd	$2^4=16$	$2^4=16$	$3^4=3$	$(2^4)^2=4$	$2^4=16$	$2^4 - 2 = 14$
n	2^n	2^n	$3^n=3$	$(2^n)^2=4$	2^n	$2^n - 2$

Molecular basis of Mendelian genetics

- The understanding of meiosis mechanism confirm the Mendel's law of segregation and law of independent assortment



Pengertian dan Terminologi

- **Genetika** : salah satu cabang ilmu biologi yg mempelajari segala hal yg berkaitan dg turunan-temurunnya sifat-sifat orang tua kpd keturunannya
- Genetika Kedokteran --> Genetika Manusia
- Istilah" & simbol" penting dlm genetika :
 - gen = bahan genetik yg m'bawa informasi (keterangan) genetik
 - genotip = sifat dasar yg tdk tampak & tetap (tdk dpt berubah o/ lingkungan) --> ditt'kan o/ gen

Pengertian dan Terminologi

- fenotip =
 - sifat keturunan yg tampak dr suatu indiv.
 - ditentukan o/ genotip serta sifat gen.
 - dpt berubah o/ kead. lingkungan
- sifat herediter = sifat-sifat yg dapat diwariskan kpd keturunannya.
- alel =
 - anggota dr sepasang gen yg mpy pengaruh b'lawanan
 - Anggota dr sepasang gen yg homolog

contoh : Th × th

H × h

Pengertian dan Terminologi

- homozigot = indiv. yg genotipnya tdd alel yg sama

contoh : ThTh

aa

- heterozigot = indiv. yg genotipnya tdd alel yg **tidak** sama

contoh : Thth

Aa

- P = parental : orang tua

- F = filial : keturunan

Pengertian dan Terminologi

- ♂ = jenis kelamin jantan : laki-laki
- ♀ = jenis kelamin betina : perempuan
- □ = indiv. laki" normal u/ suatu sifat ttt
- ■ = indiv. laki" penderita kelainan sifat ttt
- ○ = indiv. Perempuan normal u/ suatu sifat ttt
- ● = indiv. Perempuan penderita kelainan sifat ttt
- Diagram Perkawinan
- Diagram Silsilah (Pedigree)

Materi Genetik

Ada dua materi genetik di dalam nukleus, yaitu:

DNA (Deoxyribosa Nucleic Acid)

- Asam Deoksiribosa Nukleat (ADN)



RNA (Ribosa Nucleic Acid)

- Asam Ribosa Nukleat (ARN)
- ada tiga macam: rRNA, tRNA, dan mRNA



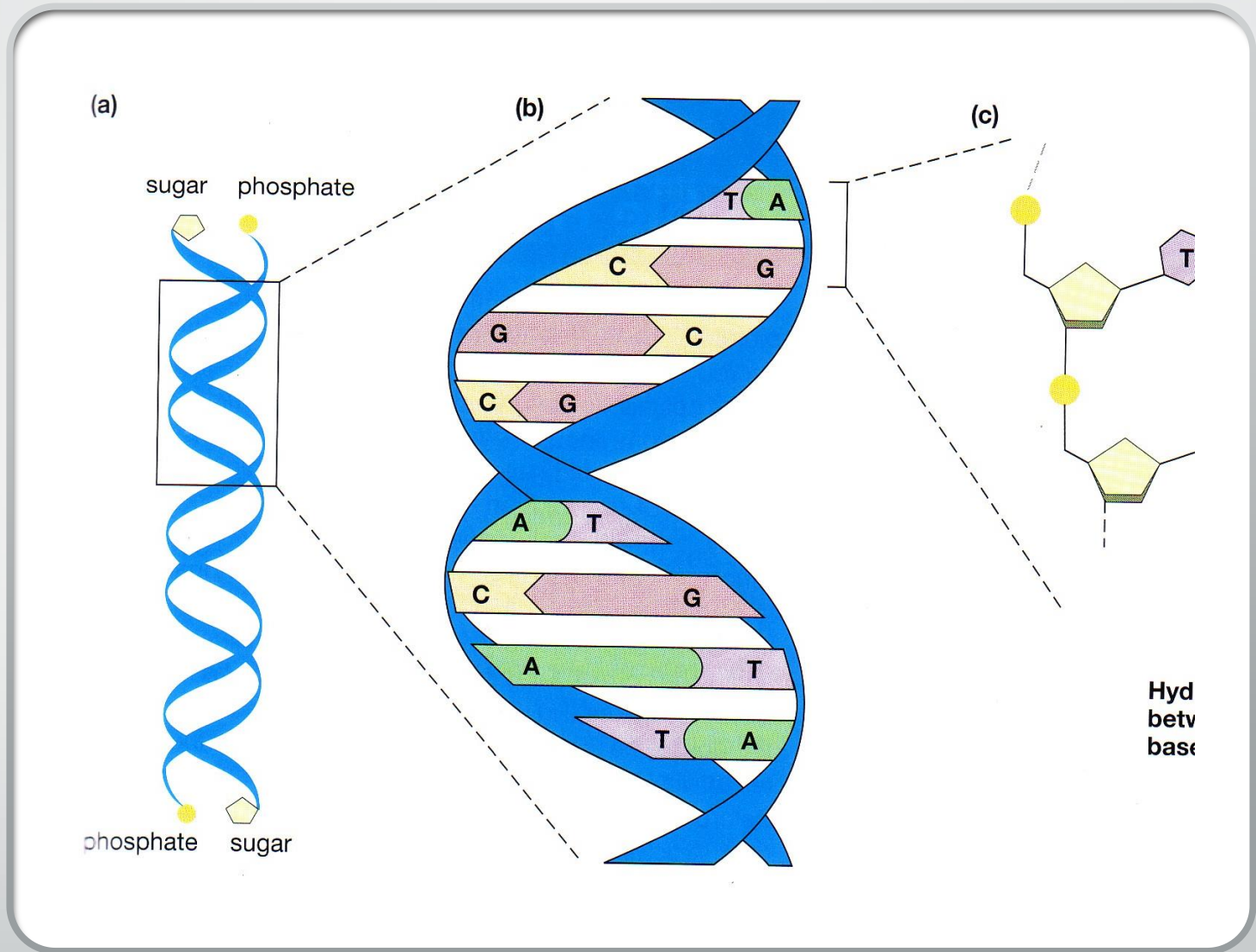
Ada tiga penyusun dasar molekul DNA dan RNA, yaitu:

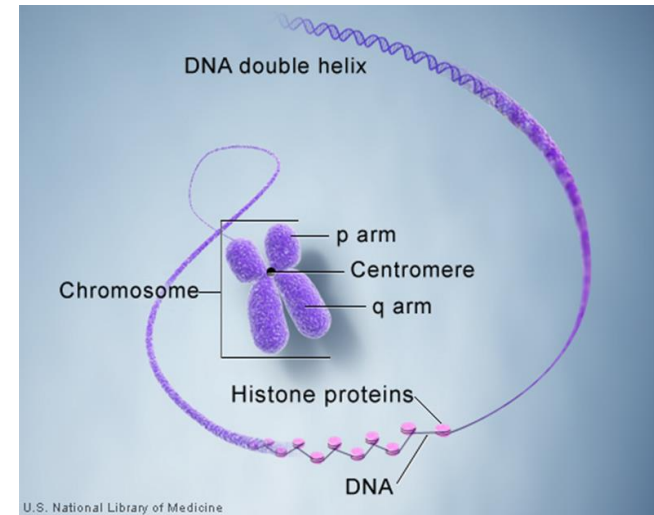
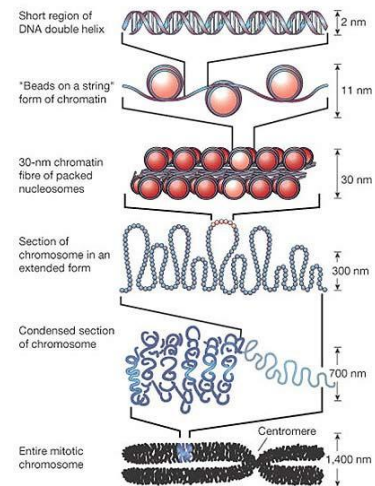
- a. Basa nitrogen → 1) Purin; 2) Pirimidin
- b. Gula pentosa → 1) Ribosa; 2) Deoksiribosa
- c. Fosfat (PO_4)

DNA dalam semua sel yg berbeda2 dr suatu organisme/individu pd umumnya adl sama,

RNA dan protein bervariasi dr satu tipe sel ke tipe sel lainnya baik kualitas maupun kuantitasnya

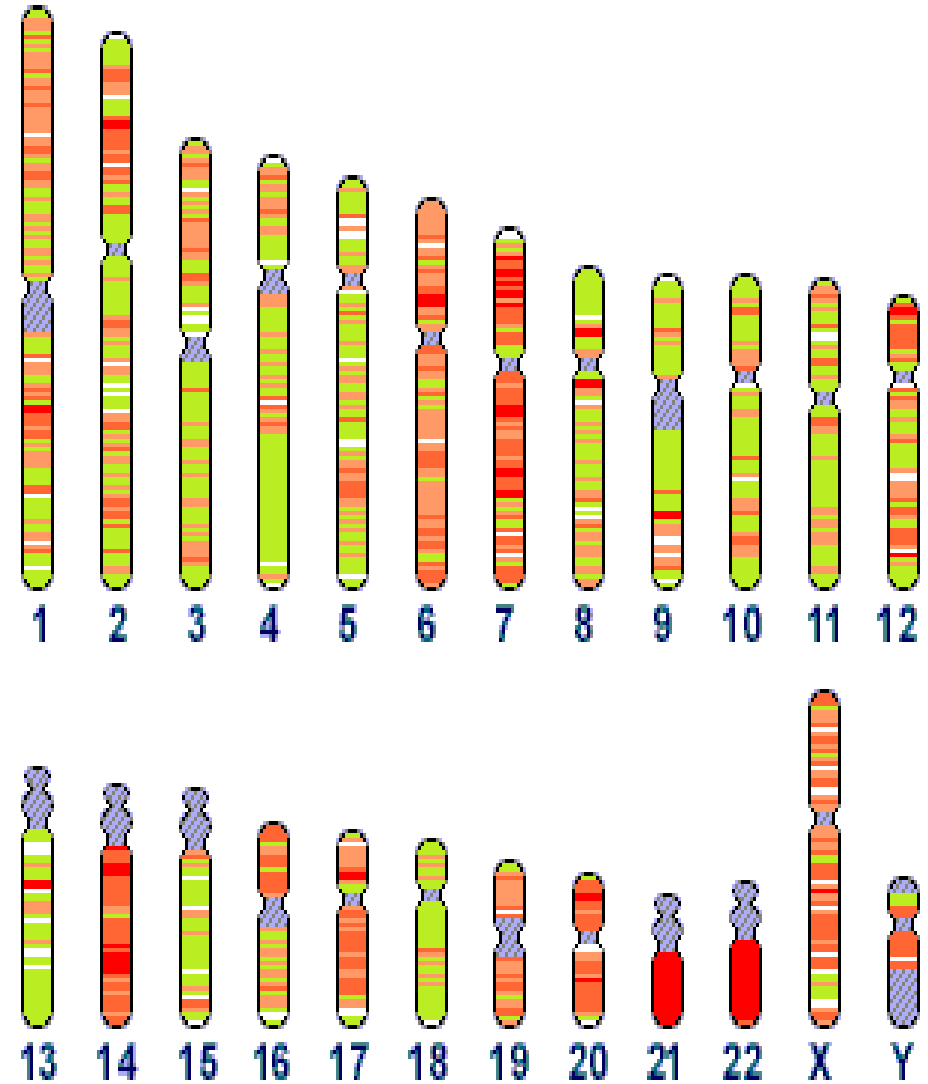
- Struktur molekul DNA: James D. Watson dan Francis H.C. Crick menyatakan bahwa gen di dalam sel memiliki model double helix (ulir rangkap/ tangga berpilin)



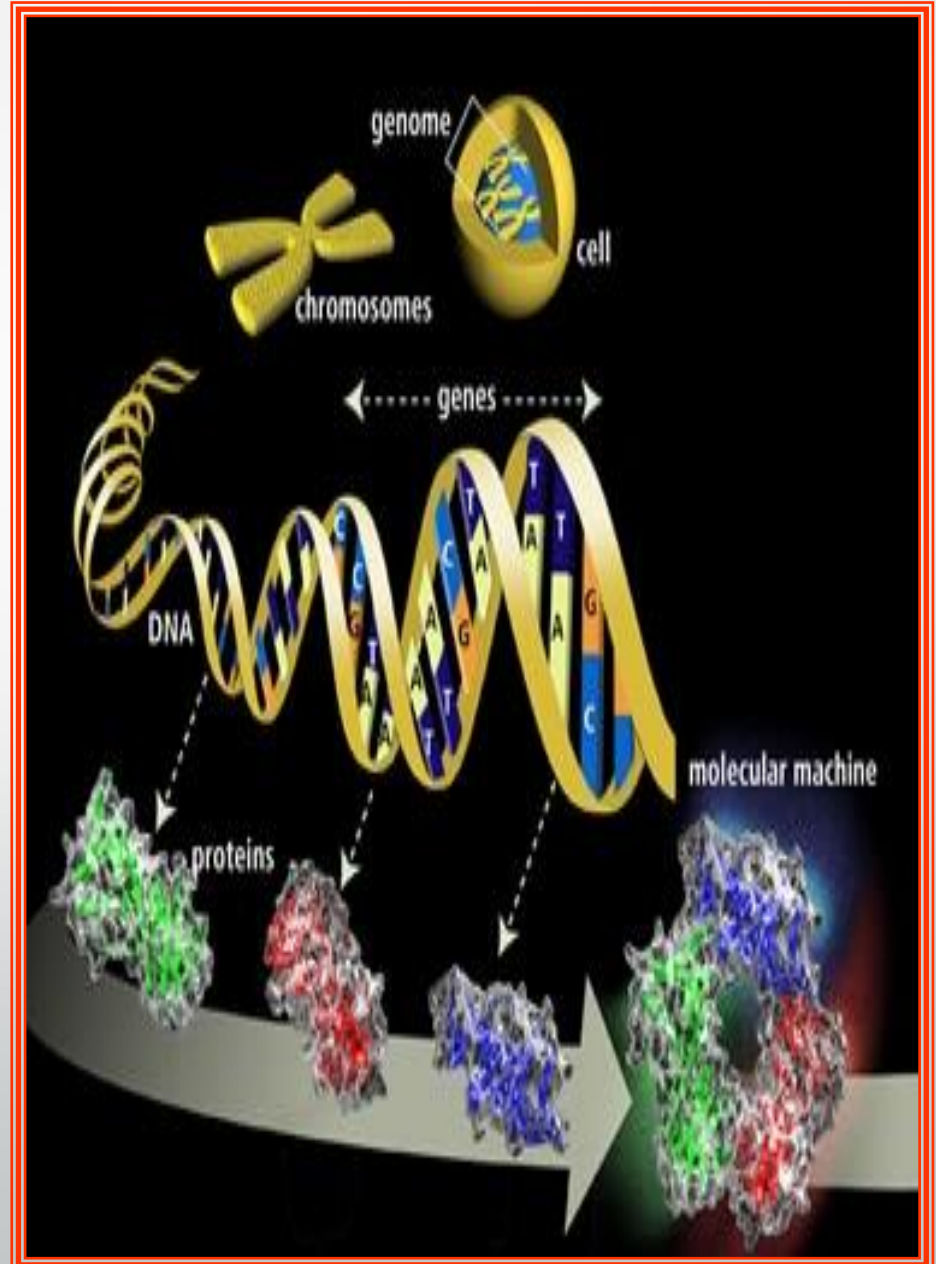


DNA - Kromosom

Dari Kromosom - Protein



■ > 1000 kb ■ 250 - 1000 kb ■ < 250 kb
■ draft sequence ■ heterochromatin



GENA

Gena :

- mrpk 1 kesatuan info. genetik fungsional
- unit fungsional DNA yg drnya RNA disalin (dicopy)
- unit yg m'arahkan kekhususan urutan as. Amino pd suatu polipeptida
- kerja primer gena adl m'sintesa protein
- semua macam gena yg b'beda" mungkin dpt d/kecil mjd 20 susunan yg b'beda dlm molekul DNA → menyusun dasar apa yg disebut sbg kode genetik

GENA (LANJUTAN)

- info. Genetik disimpan dlm molekul DNA dlm bentuk kode triplet (3 basa) yg m'ttikan struktur 1 as. Amino → hy 20 macam as.amino.
- pjg gena : bbrp ratus pasangan basa s/d > 2 jt basa DNA
- ± 50.000 gen diduga terkode dlm DNA mns.
- dlm tiap 1 jenis sel, hy 1 subset gen" yg sebenarnya aktif & bekerja m/thnkan kehidupan serta fungsi" khusus sel.

GENA (LANJUTAN)

- Gen dlm sebuah sel dpt diekspresikan pd tingkat yg sangat bervariasi
- bbrp gen b'tg-jwb u/ **fungsi spesifik** suatu sel
cth : - gen globin dlm RBC
 - gen utk metabolisme (→enzim) → jk bermutasi → penyakit metabolisme (kesalahan metabolisme bawaan)
- gen" lain b'fungsi u/ **memelihara fungsi dasar seluler** (yaitu gen" yg produk"nya sering ada pd kebanyakan sel)
- terletak pd suatu lokasi tertentu dlm kromosom spesifik → lokus

GENA (LANJUTAN)

- setiap kromosom mpy analog dg lokasi yg sama dlm kromosom homolog (pasangan lainnya)
- pasangan identik lokus = **lokus homolog**
- gen pd lokus homolog = **alel**
- macam gena :
 - a. **gena struktural** : b'tg-jwb u/ sintesis protein
perubh. (=mutasi) psngn bs pd molekul DNA menyb. b'macam" akibat pd prot yg dibtk.
 - **perubh triplet** → as.amino yg sama
 - **perubh kode triplet** → as.amino b'beda →

GENA (LANJUTAN)

-> perubh protein yg disintesis → perubh struktur protein → aktivitas biologik mjd berubah/hilang.

B. **gena kontrol** : gena yg dpt m'pengaruhi efek gena lain → gena regulator, gena operator

Mgp gena" tertentu (cth.: globin dlm RBC, myosin dlm myocytus) mampu b'aktivitas hebat pd bbrp sel tertentu *but* tetap tenang pd bbrp sel yg lain ?

Mgp gena" terletak pd lokus & kromosom tertentu ?

GENA (LANJUTAN)

I. **Macam gena menurut letaknya :**

1. di nukleus

A. pd kromosom somatik (=autosom)

B. pd kromosom kelamin (*sex kromosom*)

2. di mitokondria → pewarisan *Matrilineal Inheritance*

GENA (LANJUTAN)

II. Macam gena mnrt jumlah gena yg b'pengaruh :

A. gena tunggal

B. banyak gena : → timbulnya variasi dlm 1 kls fenotip

Alel ganda : 1 lokus ditempati bbrp/suatu seri alel

Contoh : gol darah manusia (sistem ABO)

2. Poligena/multipel gen

GENA (LANJUTAN)

III. Macam gena menurut sifatnya :

a. dominan :

- adanya 1 gena dominan --> sifat muncul (manifes)
- tetap muncul pd indiv. heterozigot

b. resesif :

- tdk a/ muncul jk hadir b'samaan dg gen dominan
- tdk muncul pd indiv. Heterozigot (autosomal)
- muncul jk kedua ortu mewariskan gen tsb (autosomal)

keadaan genetic manusia

ANGGAPAN :

- Kead. Genetik adl konstan
- Hk keturunan mudah diikuti (diterapkan)

KENYATAAN :

- Kead. Genetik (bhn genetik) dpt berubah
- Hk keturunan tdk mudah u/ langsung diterapkan

Kecacatan genetik :

- Mrp penyebab berbagai penyakit
 - kecacatan
- Kematian pd bayi & anak



PERUBAHAN GENETIK

- MUTASI
 - Istilah umum u/ perubhn genetik → tdk tepat
 - Perubahan thd gen
 - Kelainan DNA yg stabil & dpt diwariskan
- ABERRASI
 - = variasi kromosom
 - Perubhn kromosom
 - Kelainan kromosom :
 - Jumlah
 - Struktur
- Mutasi gen dapat menyebabkan tjdneya perubahan struktur kromosom Individu dalam 1 family memiliki relatif banyak gen mutan yg sama Adanya polimorfisme dlm suatu populasi
- Polimorfisme genetik adalah adanya variasi genetik pada suatu populasi dengan frekuensi lebih dari satu persen. Polimorfisme dapat mengakibatkan suatu penyakit.

Penyebab kelainan genetik

Mutasi/kelainan pada tingkat gen

- Gen tunggal :
 - Struktur, fungsi organ → kelainan struktur, fungsi
 - Metabolisme → kelainan metabolisme bawaan
- Bbrp gen

Kelainan pada tingkat kromosom :

- Jumlah → euploidi, aneuploidi,
- Struktur → delesi, fragil, dll

KELAINAN & PENYAKIT GENETIK

Tdp banyak sekali sifat herediter pd manusia.

A. **variasi** yg diwariskan:

--> keanekaragaman fenotip, tanpa diikuti kecacatan/abnormalitas

B. **kelainan genetik** : perbedaan fenotip dibanding org umumnya (--> cacat/ abnormalitas) namun tidak mengganggu kesehatan individu scr umum

C. **penyakit genetik** : kelainan genetik berupa penyakit yg m'ganggu kesehatan umum dan merugikan individu yd mengidapnya.

Kelainan & Pykt Genetik

Baik kelainan genetik maupun penyakit genetik dapat diwariskan kpd keturunannya.

Pewarisan sifat herediter, kelaianan maupun penyakit genetik diwariskan kpd keturunannya melalui pola pewarisan tertentu tergantung pd gena yg membawa sifat genetik tsb.

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

I Pewarisan sederhana --> gena tunggal

A. Pewarisan Dominan Autosomal :

- peluang muncul pd keturunan pria = wanita
 - cenderung sgt b'variasi dlm ekspresinya
- Variabilitas dlm ekspresi klinik = ekspresivitas
cth : osteg.imperfecta : sgt ringan s/d sgt berat
terkadang penderita tdk menampakkan gjl sm
skl

(kead. Non penetran) --> generasi terlompati
(skipped) pd gb silsilah ttt.

Variasi dlm ekspresi suatu gena mutan adl
sbg akibat pengaruh modifikasi o/ gen lain or
faktor lingkungan thd eksprsi gena mutan.

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

Pewarisan Dominan Autosomal :

- cth :
- Polidactyli
 - Kemampuan mengecap PTC
 - Thalassemia
 - Dentinogenesis Imperfekta
 - Retinal aplasia
 - lekuk pipit
 - warna rambut
 - osteogenesis imperfekta, dsb.

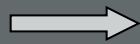
Pewarisan gen autosomal dominan

adanya sebuah gen dominan dlm genotip seseorg
sifat muncul dlm fenotip.

Contoh :

1. **Polidaktili** (jari lebih)

kelainan diwariskan o/ gen autosomal P
indiv. ini mpy tambahan jari pd 1 or 2
tangan/kaki

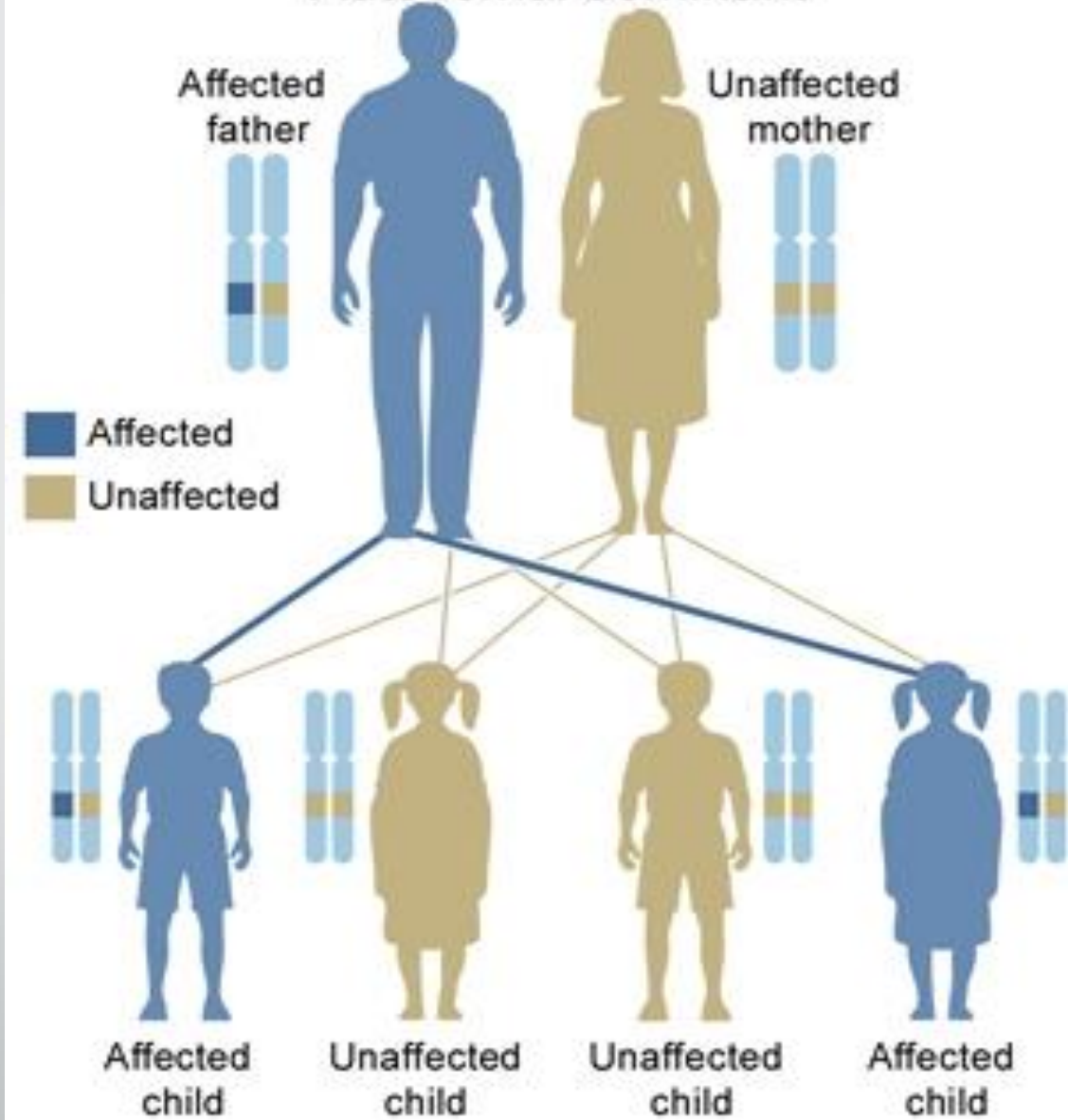


genotip jari normal = **pp**

pd heterozigot **Pp**

tdp p'bedaan expresi gen **dominan** tsb shg lokasi tambahan jari dpt b'variasi

Autosomal dominant



Kemungkinannya dlm perkawinan

- ♥ Jk ♂ polidaktili menikah dg ♀ normal mk :
 - kelainan polidaktili baru a/ timbul jk paling sedikit salah 1 ortu mpy kelainan tsb.
 - peluang sama u/ muncul pd keturunan ♀ maupun ♂
 - sifat herediter ini **diwariskan** dr 1 generasi ke generasi brktnya scr vertikal



ciri khas pewarisan sifat keturunan yg ditentukan o/ gen dominan autosomal

- Fakta :
- hanya tjd sindaktili (jari menyatu)
 - ortu normal mpy anak ploidaktili → krn pengaruh gen pd ortunya tdk m'/lihatkan ekspresi & penetrasi yg penuh

2. Brakhidaktili

- jari tangan pendek → pendeknya / tdk adanya tulang ruas tengah jari
- terkdg sepintas jarinya kelihatan normal, namun dg pemeriksaan yg seksama (dg sn X), kelainan ini dpt terdeteksi
 - genotip jari normal = bb
genotip heterozigot Bb → brakhidaktili
genotip homozigot BB → lethal

3. Thalasemia

- pykt drh yg menyebabkan RBC pecah (hemolisis)
- byk tdp di sktr L. Tengah, Tim-Teng, Asia (Indonesia)
 - ≈ Cooley's Anemia
 - sgt b'bhy bg bayi & anak-anak
 - sedikit/ t' tjd sintesis rantai Hb → kemamp kecil u/ m'ikat O_2 .

lanjutan thalasemia :

- btk RBC tdk teratur, leukosit jumlahnya meningkat
- hepar & lien m'bengkak

Jenis-jenis Thalasemia :

a. Thalasemia α \rightarrow Asia

- penyebab : delesi (absen) gen α
- indiv normal : 4 gen α pd spsg kromosom
- derajat keparahan ditt kan o/ banyaknya delesi gen α
 - delesi 1 gen α (α -Thalasemia 2) \rightarrow pengaruh sdkt thd fungsi darah
 - delesi 2 gen α (α -Thalasemia 1) \rightarrow anemia ringan
 - delesi 3 gen α (Hb-H disease) \rightarrow anemia berat
 - delesi 4 gen α \rightarrow fatal thd bayi

b. **Thalasemia β (β° & β^+)**

$\beta^\circ \rightarrow$ tdk ada rantai β

$\beta^+ \rightarrow$ rantai β disintesa dlm jml kecil

mekanisme tjdnnya thalasemia β kurang jelas

(Suryo,'99) , autosomal resesif(Goldstein & Brown,'99)

Thalasemia β heterozigotik \rightarrow anemia ringan \rightarrow tdk perlu p'obatan

Thalasemia β homozigotik \rightarrow anemia berat \rightarrow perlu transfusi darah

Thalasemia β° homozigotik \rightarrow tdk ada HbA

Thalasemia β^+ \rightarrow rantai HbA sdkt sekali

c. **Thalasemia $\delta\beta$ (Thalasemia F)**

\rightarrow tjdn penekanan produksi rantai δ thd rantai β

- heterozigotik \rightarrow HbA sedikit, banyak HbF

- homozigotik \rightarrow HbF, tanpa HbA

Secara umum, Thalasemia di Asia = α Thalasemia

→ Ditentukan o/ gen dominan autosomal Th

th th → darah normal

Th th → Thalasemia minor, tdk berat → dpt b'thn hidup

Th Th → Thalasemia mayor → anemia berat → fatal

P ♀ Th th X ♂ Th th
 Thal. Minor Thal. Minor

F1

	Th	th
Th	ThTh Thal mayor	Thth Thal. minor
th	Thth Thal. minor	thth normal

Contoh lain :

- **Anonychia** → kuku tdk baik tumbuhnya (jari telunjuk & tengah tdk mpy kuku)

gen An = anonychia

an = kuku tumbuh normal

- **Retinal aplasia** → lahir dlm kead. Buta

gen Ra = buta

ra = mata normal

Pewarisan Gen Autosomal Resesif

➔ baru a/ tampak jika individu menerima gen tsb dr kedua ortunya

Ortu dpt tampak normal tetapi membawa gen tsb (carrier)

Contoh :

1. Cystic fibrosis (CF)

- byk dijumpai di AS

- gejala : gangguan pencernaan & respirasi ;

keringat sgt asin ;

kurangnya reabsorpsi Cl^- & Na^+ dlm ductus gland. Excretorius → sekresi kental pd epitel → sumbatan → kerusakan / gangguan fungsi sistem organ

Lanjutan Cystic fibrosis :

- Pancreas tersumbat o/ lendir kental → aliran enzim pencernaan terhalang :
akibat : 50% lemak & protein, 10% KH hilang
kekurangan vitamin A,D,E dan K
- Lendir kental → sumbatan pd pulmo :
 - gangguan p'nafasan
 - Gangguan pulmo kronis → kematian
 - Perub. tek dlm pulmo → m'batasi aliran darah → tek darah naik
 - Pasien mudah terinfeksi

2. Warna Mata

→ mrp hasil pantulan cahaya dr granula melanin yg tdp didlm iris

P'btik gran. Melanin ditentukan o/ gen

indiv. BB → mampu m'btik melanin dlm jml besar mata coklat tua s/d hitam

bb → hy mampu m'btik sedikit melanin mata biru

jk P BB × bb
mt hitam mt biru

F1 Bb
mt hitam → tjd dominansi penuh

3. Albinisme

→ tubuh tdk mampu m'btik enzim yg di/lukan u/ m' ubah a.a tirosin mjd β -3-4-dihidroksi fenil alanin yg nantinya a/ diubah mjd pigmen melanin.

→ (aa tirosin tdk dpt diubah mjd melanin)

P'btkn enzim yg m'ubah tirosin mjd melanin ditentukan o/ gen dominan A, shg :

indiv b'genotip AA & Aa → normal

aa → albino

melanin tdp pd :

rambut

kulit

mata (iris)



shg indiv.albino :

rambut putih

bulai

mt merah

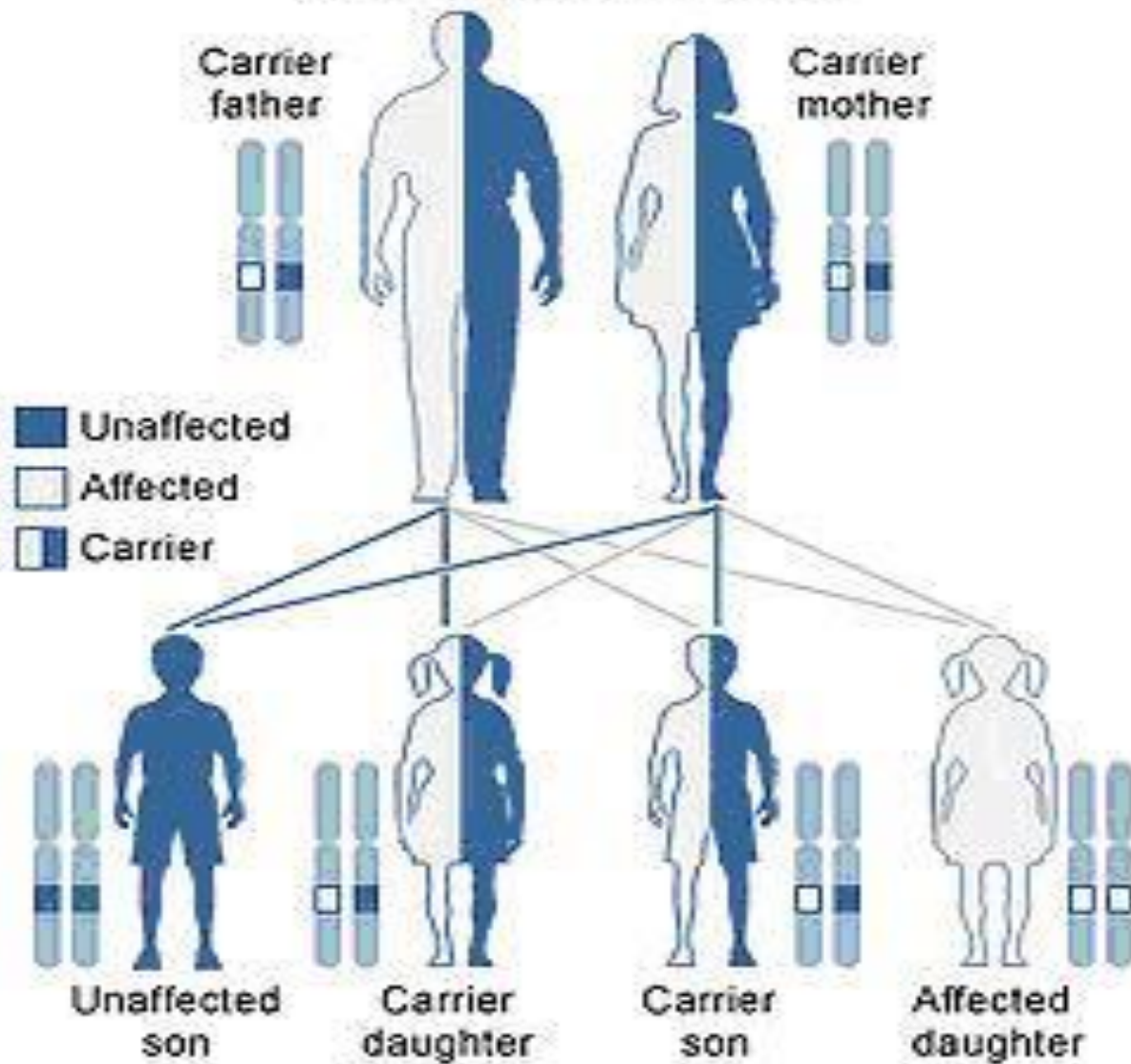
Pasangan suami istri normal heterozigot u/ albinot tdp kemungkinan mpy anak albino:

P	Aa	×	Aa
	normal		normal
F1 :	AA		
	Aa		normal 75%
	Aa		
	aa		albino 25%

Sifat gen :

- dominan >, resesif
- alel kodominan
- gen lethal
- interaksi gen

Autosomal recessive



U.S. National Library of Medicine

CYSTIC FIBROSIS

CFTR Sequence:

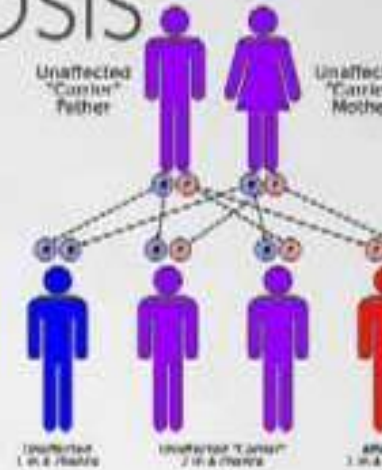
Nucleotide	ATC	AT	CTT	GGT	GTT
Amino Acid	Ile	Ile	Phe	Gly	Val
	500		505		510

Deleted in ΔF508

ΔF508 CFTR Sequence:

Nucleotide	ATC	ATT	GGT	GTT
Amino Acid	Ile	Ile	Gly	Val
	505			

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/query/acc.cgi?acc=GSM105471>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/query/acc.cgi?acc=GSM105471>



<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/query/acc.cgi?acc=GSM105471>

disadvantages: digestive problems,
 mucus build up in lungs
 possible advantages: protection
 against typhoid, cholera, TB,

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

B. Pewarisan Resesif Autosomal :

- cth : - Cystic fibrosis
- Albino

C. Pewarisan sifat (gena) terkait (berangkai) kromosom seks :

- terkait kromosom X : tjd crisscross inheritance

cth : butawarna, hemofilia → resesif
gigi coklat → dominan

Buta warna merah-hijau

□ gen resesif, tdp pd kromosom X

wanita b'penglihatan normal genotip $X^C X^C CC$ or $X^C X^c Cc$

wanita buta warna $X^c X^c cc$

pria b'penglihatan normal $X^C Y C-$

pria buta warna $X^c Y c-$

Pria hanya mpy 1 kromosom X → buta warna kemungkinan > tjd pd pria

Pd gen yg terangkai X tdp tipe pewarisan khas yaitu :

Criss cross inheritance

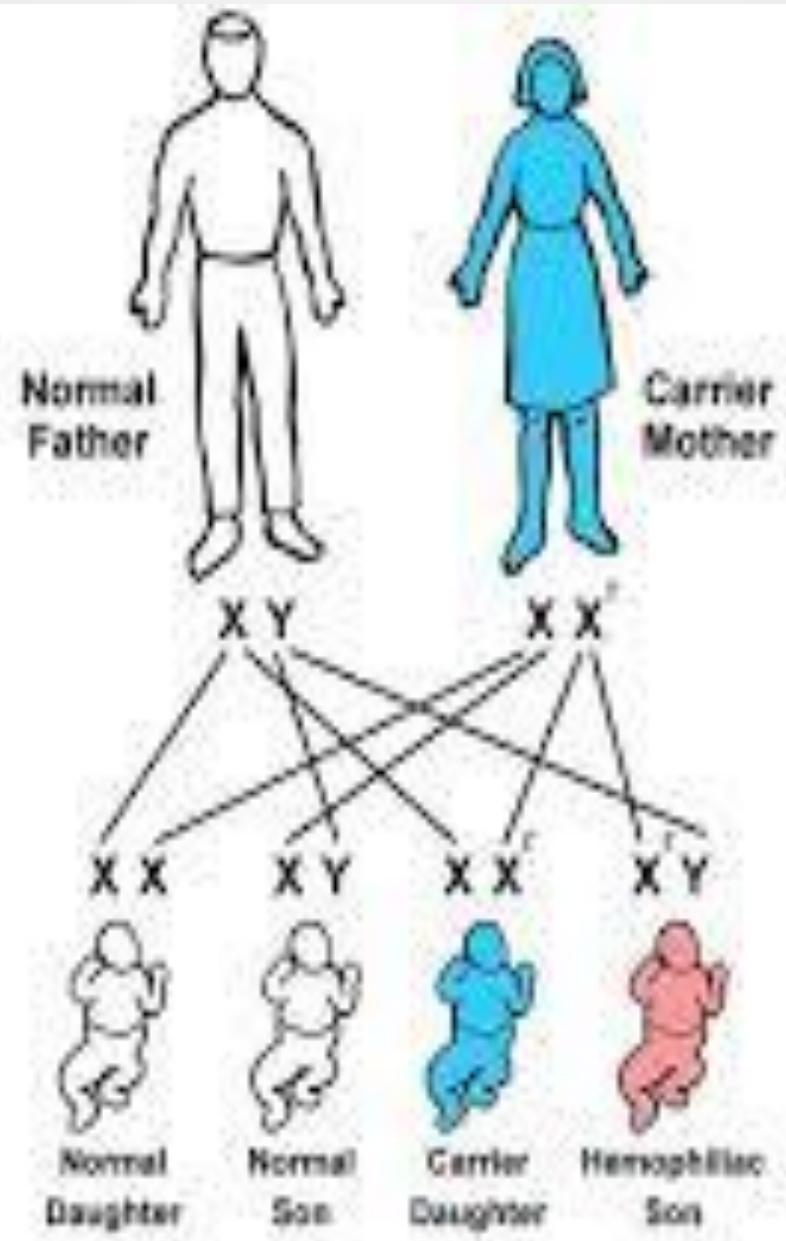
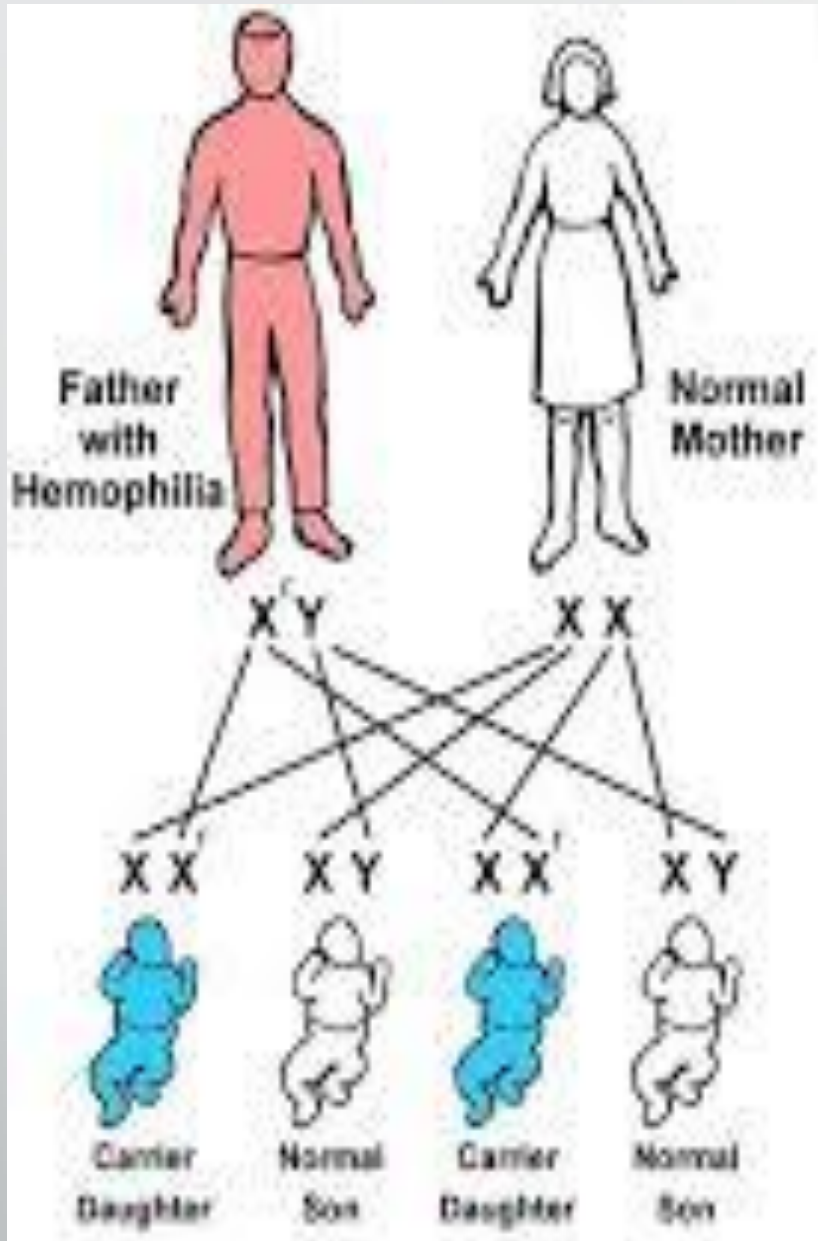


sifat ibu diwariskan kpd anak laki-laki
sifat bapak diwariskan kpd anak perempuan

contoh;

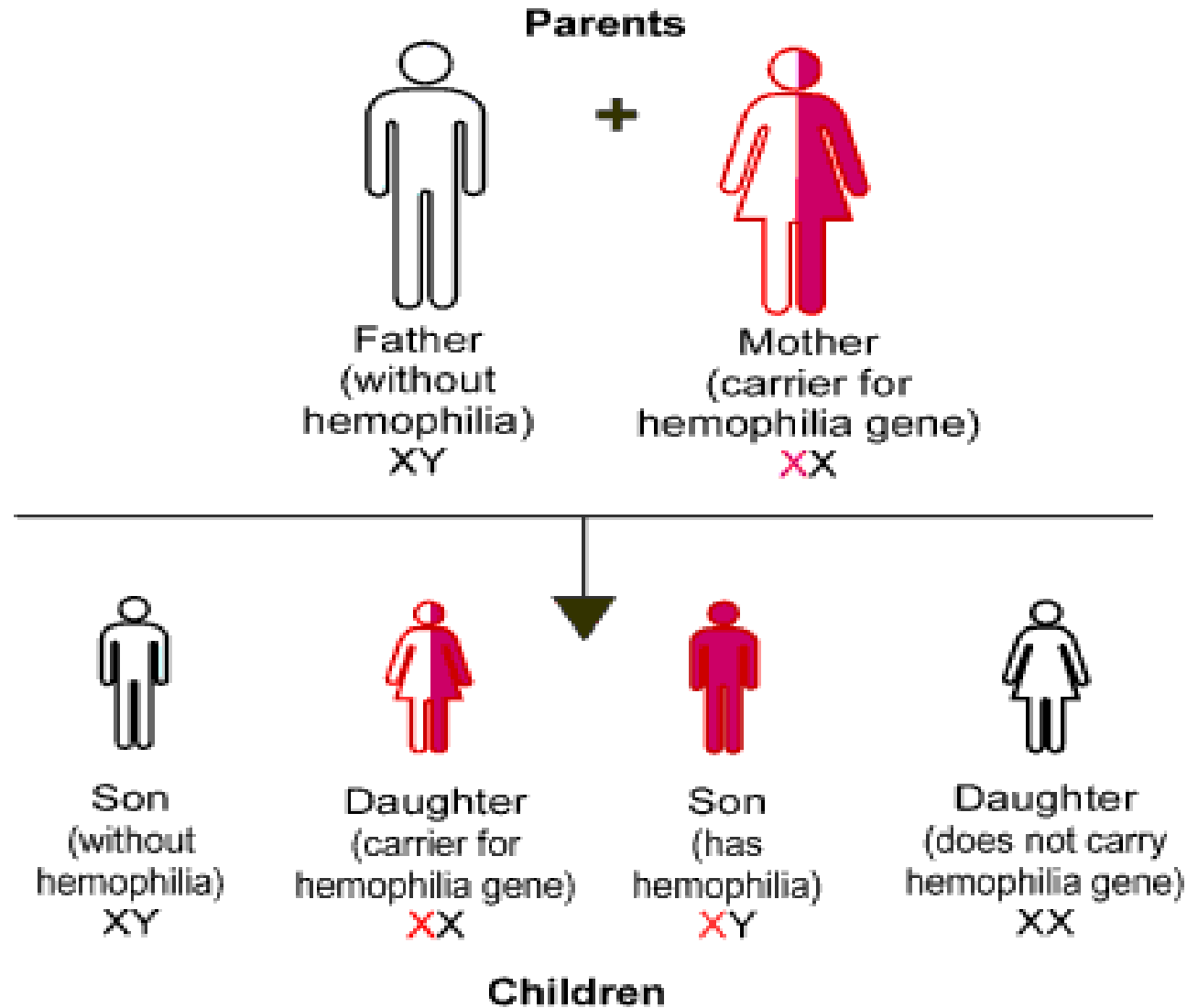
P CC × C-
ibu normal bpk b.w.

F1 Cc = wanita normal (carrier)
C- = pria normal



Inheritance of Hemophilia

“Carrier” Mother and Father Without Hemophilia



Pewarisan Sifat Terangkai Kromosom Y

↳ hanya diwariskan kpd keturunan laki-laki

= (holandrik)

. ukuran kromosom Y < pendek dp kromosom X

→ jumlah gena <

contoh :

1. Kulit diantara jari2 → ditt'kan o/ gen resesif wt
(Wt → kulit normal)
2. Rambut panjang & kaku di/mukaan tubuh → spt
landak, ditt'kan o/ gen resesif hg (Hg → normal)
3. Hypertrichosis → tumbuh rambut ditepi auricula

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

II. Pewarisan Multifaktorial :

→ lbh dr 1 gena yg terlibat dlm penentuan fenotip

A. Kodominansi :

= kead. heterozigot (2 agt spsg alel) menyokong fenotip campuran dr sifat² fenotip yg dihasilkan o/ salah 1 kead homozigotik

Masing² alel kodominan dlm keadaan heterozigotik mpy pengaruh sendiri²

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

A. Kodominansi :

cth : - gol drh MN : L^M, L^N

- Anemia sel sabit : HbA, HbS

HbAHbA = normal

HbA_aHbS = anemia relatif ringan

HbSHbS = anemia parah

Anemia Sel Sabit (ASS)



indiv normal (Hb normal) ditentukan o/ gen HbA

penderita ASS (HbSickle Cell) ditentukan o/ gen
HbS

pd penderita ASS RBC b'btck spt bulan sabit krn Hb m'alami kelainan (molekul² Hb b'sambungan m'btck serabut² panjang shg tjd distorsi membran RBC.

RBC b'btck bulan sabit

- 🕒 dpt m'halangi aliran darah dlm pembuluh drh kecil
- 🕒 meny. Gangguan p'angkutan O₂ & CO₂ ke & dr jaringan

indiv b'genotip HbAHbS  RBC ada 2 macam
 gen HbA & HbS adl gen2 kodominan

Gen Lethal

= gen kematian (t)

- gen yg dlm kead homozigotik menyeb. matinya individu
- p'bandingan fenotip dlm keturunan menyimpang dr Hk Mendel

Gen letal : - dominan : Brachidktili

- resesif : Ichtyosis congenita

Ichtyosis congenita

- bayi lahir dg kulit tebal & mpy byk luka berupa sobek-an terutama di tempat2 lekukan
- bayi biasanya meninggal dlm kandungan or di wkt lahir

Ichtyosis congenita

- ✓ bayi lahir dg kulit tebal & mpy byk luka berupa sobek- an terutama di tempat2 lekukan
- ✓ bayi biasanya meninggal dlm kandungan or di wkt lahir

P'kawinan 2 indiv normal heterozigot u/ pyk ini a/ m'hasilkan keturunan hidup normal semuanya → p'bandingan fenotip mjd 3 : 0

P } Ii × Ii

F1 II

 Ii normal (hidup)

 Ii

 ii = † (lethal/mati)

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

B. **Interaksi gena** : adanya slg pengaruh dr bbrp gen

--> **gen komplementer** = gena dominan yg b'beda, but jk tdpt b'sama" dlm genotip a/ saling m'bantu dlm m'ttikan fenotip.

Cth : bisu tuli

jk $D_E_$: indiv dpt b'bicara & m'dengar

$ddE_ \text{ or } D_ee$: bisu tuli

C. **Alel ganda, Poligena**

D. **Faktor Genetik + Lingkungan**

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

EKSPRESI GENA

Gen" yg ekspresinya diubah o/ seks :

- autosomal ataupun terangkai krmsm seks
- ada 2 macam :
 - Ekspresi gen yg dibatasi o/ jenis kelamin
cth : gen u/ p'btkn :
 - mammae, ovarium, ovum (wanita)
 - kumis, testis, sperma (pria)
 - Ekspresi gen yg dipengaruhi jenis kelamin

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

EKSPRESI GENA

□ Ekspresi gen yg dipengaruhi jenis kelamin

- gena autosomal,
- sifat tampak pd ke2 sex, but slh 1 ekspresinya lebih kuat dp sex yg lain

cth :

1. Kepala botak --> muncul stlh indiv. berusia > 30 th
gen B dominan pd pria, but resesif pd wanita

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

EKSPRESI GENA

1. Kepala botak → muncul stlh indiv. Berusia > 30 th
gen B dominan pd pria, but resesif pd wanita

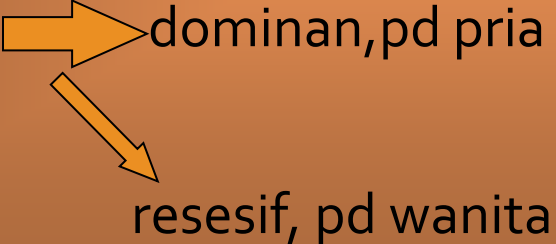
genotip	pria	wanita
BB	botak	botak
Bb	botak	tdk botak
bb	tdk botak	tdk botak

POLA PEWARISAN & EKSPRESI GENA

EKSPRESI GENA

2. Panjang jari telunjuk tangan ekspresi gena serupa dg gena kepala botak.

- dit'kan o/ gen T (tljk pendek)

- gen T dominan, pd pria
resesif, pd wanita

Sekian dulu

Ini baru sekelumit dari genetika loo yaaa

