



رَضِيتُ بِاللَّهِ رَبًّا وَبِالْإِسْلَامِ دِينًا وَبِمُحَمَّدٍ نَبِيًّا وَرَسُولًا
رَبِّي زِدْنِي عِلْمًا وَارزُقْنِي فَهْمًا

“Kami ridho Allah SWT sebagai Tuhanku, Islam sebagai agamaku, dan Nabi Muhammad sebagai Nabi dan Rasul, Ya Allah, tambahkanlah kepadaku ilmu dan berikanlah aku kefahaman”

Penentuan jenis kelamin

- 
- ▶ 1. Penentuan jenis kelamin (Tipe penentuan jenis kelamin, Teori keseimbangan seks).
 - ▶ 2. Rangkain kelamin (Gen yang terdapat pada kromosom X, Gen yang terdapat pada kromosom Y), Gen yang ekspresinya diubah oleh seks hukum Mendel

GENETIKA adalah ilmu yang mempelajari sifat-sifat keturunan (hereditas) serta segala seluk beluknya secara ilmiah

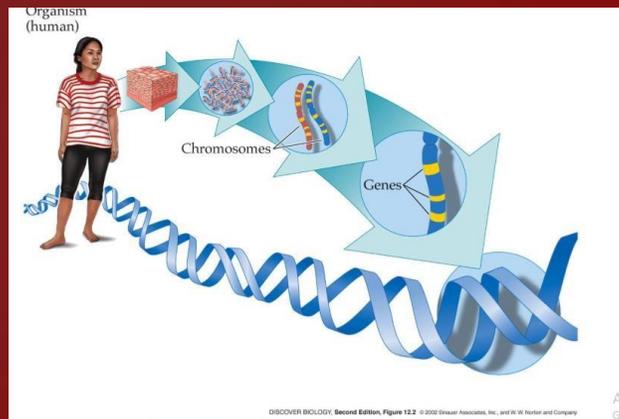
DOMINAN adalah sifat-sifat yang tampak (manifes) pada keturunan.

RESESIF adalah sifat-sifat yang tidak muncul pada keturunan

Kromosom adalah struktur benang dalam inti sel yang bertanggung jawab dalam hal sifat keturunan (hereditas)

Gen "substansi hereditas" yang terletak di dalam kromosom.

Gen letal adalah gen yg menyebabkan kematian individu (in vivo) jika alel gen tersebut berada dalam kedudukan "homozigot"



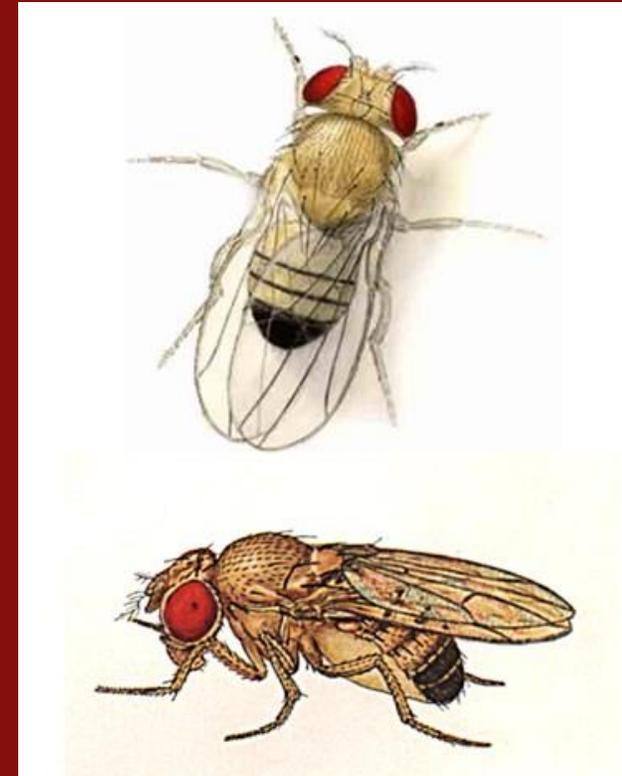
Tipe penentuan jenis kelamin

- ▶ Tipe XY → pada lalat buah *Drosophila melanogaster* dan pada manusia
- ▶ Tipe X0
- ▶ Tipe ZW
- ▶ Tipe Zo
- ▶ Tipe Ploidi

Tipe XY pada lalat buah *Drosophila*

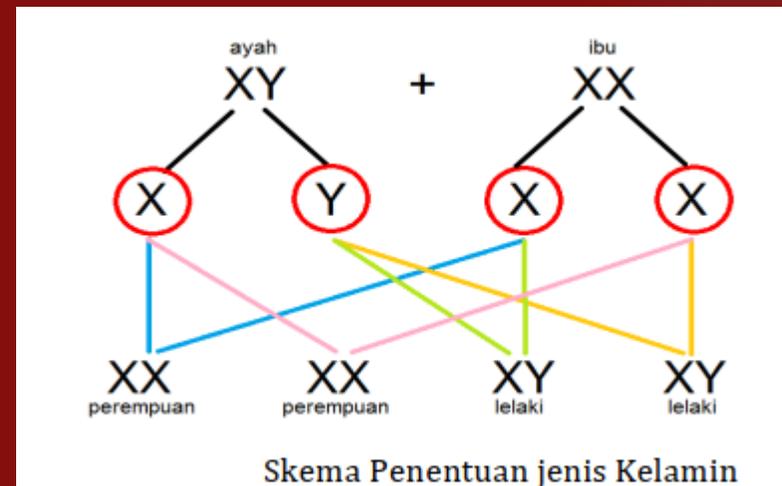
Kenapa?

- ▶ Mudah dipelihara
- ▶ Siklus hidup pendek
- ▶ Mempunyai tanda sek kelamin yang mudah dibedakan



Tipe XY pada manusia

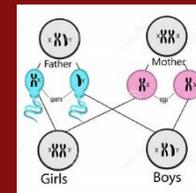
- ▶ Terdiri autosom dan kromosom kelamin.
- ▶ Sel tubuh manusia mengandung 46 kromosom yang terdiri dari 44 (22 pasang) autosom dan 2 (1 pasang) kromosom kelamin.
- ▶ Pada wanita kromosom kelamin berupa 2 buah kromosom X (homogametic)
- ▶ Pada pria sebuah kromosom X dan sebuah kromosom Y (heterogametic)



- ▶ Penentuan jenis kelamin adalah proses dimana gonad yang acuh berkembang menjadi testis atau ovarium.
- ▶ Differensiasi jenis kelamin adalah proses dimana duktus wolffian atau mullerian berkembang menjadi bentuk akhir organ reproduksi interna. Misal Duktus wolffian berkembang menjadi vesikula seminalis, vas deferens, epididymis. Saluran mullerian berkembang menjadi uterus, tuba falopi
- ▶ Pada manusia terdapat kromosom homomorfik XX dan Heteromorfik XY
- ▶ Genotip menentukan tipe gonad, yang kemudian menentukan fenotip organisme melalui produksi hormon pria atau wanita

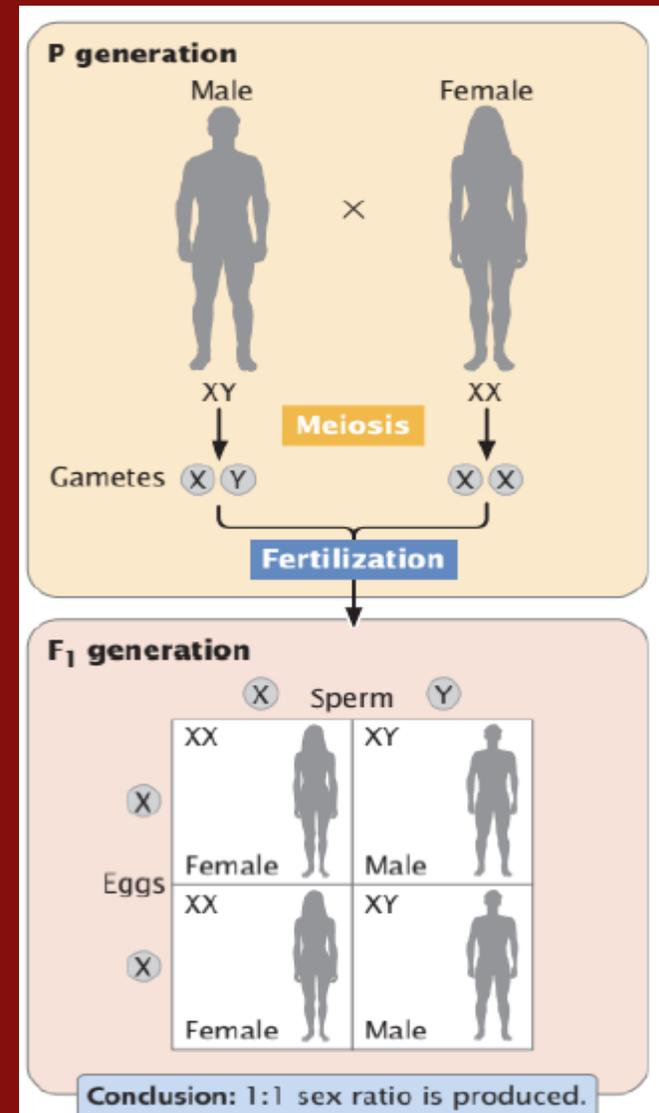
- ▶ Jenis kelamin bayi atau keturuannya ditentukan oleh kromosom kelamin.
- ▶ Manusia memiliki 2 jenis kromosom seks, yaitu kromosom X dan Kromosom Y.
- ▶ Seseorang akan menjadi laki-laki jika memiliki kromosom X dan kromosom Y (XY)
- ▶ Seseorang akan menjadi perempuan jika memiliki 2 kromosom X (XX)

- ▶ Pada ovarium, kromosom seks (XX) akan mengalami segregasi (pemisahan) sehingga setiap sel telur memiliki 1 kromosom X (haploid).
- ▶ Pada testis, kromosom seks (XY) mengalami segregasi sehingga terdapat 2 jenis sel sperma, yaitu sperma dengan kromosom X (sperma X) dan sperma yang memiliki kromosom Y (sperma Y)



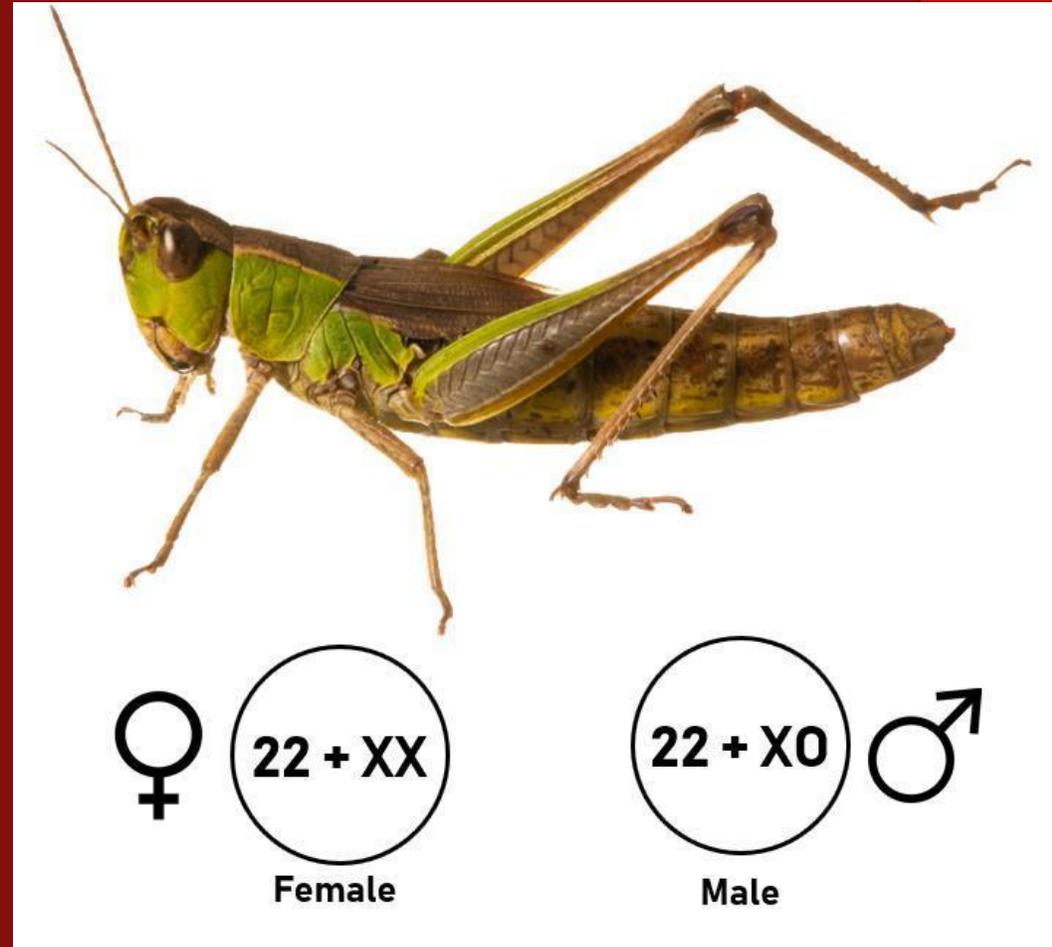
▶ Jantan heterogamet

- ▶ Jantan, heterogamet → menghasilkan 2 buah gamet
- ▶ Homogamet → menghasilkan satu macam gamet
- ▶ Kromosom Y menentukan kecenderungan pada sifat jantan



Tipe X0

- ▶ Betina XX
- ▶ Jantan X → Disebut X0



Tipe ZW

- ▶ Terdapat pada burung, kupu-kupu dan beberapa jenis ikan
- ▶ Betina mempunyai kromosom Z dan W (heterogametik)
- ▶ Jantan mempunyai kromosom ZZ (homogametik)

Tipe ZO

- ▶ Terdapat pada ayam, itik
- ▶ Betina heterogemetik, tetapi hanya memiliki ZO atau XO
- ▶ Janatan → homogemetik

Teori keseimbangan seks

Dari BRIDGES

1

Seks lalat *Drosophila* tidak semata-mata tergantung dari hadirnya kromosom-X dan kromosom-Y, melainkan lebih tepat kalau dikatakan ditentukan oleh *indeks kelamin*, yaitu perbandingan antara banyaknya kromosom-X terhadap banyaknya set/stel autosom (disingkat dengan X/A).

Formula kromosom	Indeks Kelamin X/A	Seks
AAXXX	$3/2 = 1,50$	Betina super
AAXX	$2/2 = 1,00$	Betina
AAAXX	$2/3 = 0,67$	Interseks
AAXY	$1/2 = 0,50$	Jantan
AAAXY	$1/3 = 0,33$	Jantan super

2

Gen-gen yang menentukan jantan rupa-rupanya dibawa oleh autosom. Sedangkan gen-gen yang menentukan betina dibawa oleh kromosom-X.

3

Kromosom-Y lebih banyak mengatur fertilisasi pada lalat jantan. Karena itu lalat AAXY adalah jantan yang dapat membentuk spermatozoa. Kromosom-Y tidak mempunyai pengaruh pada lalat AAXXY dan berdasarkan indeks kelaminnya 1,00, maka lalat ini betina.

4

Indeks kelamin (X/A) > 1,00 atau < 0,50 menghasilkan kelainan pada *Drosophila* (betina super dan jantan super)

5

Indeks kelamin < 1,00 tetapi > 0,50 menghasilkan lalat antara betina dan jantan (interseks).

Peran Kromosom Kelamin

- ▶ Kromosom X mengandung informasi genetik penting untuk individu pria dan wanita
- ▶ Diperlukan paling tidak satu buah kromosom Y untuk menentukan perkelaminan pria pada manusia
- ▶ Tidak adanya kromosom Y akan menyebabkan munculnya jenis kelamin wanita.
- ▶ Gen yang mempengaruhi fertilitas terdapat pada kedua kromosom kelamin (X dan Y). Seorang wanita minimal membutuhkan satu set (sepasang) kromosom X agar fertile
- ▶ Kelebihan jumlah kromosom X akan berakibat munculnya masalah perkembangan normal baik pada individu pria maupun wanita

Faktor pautan dan penentuan jenis kelamin

- ▶ Gen merupakan faktor genetic yang berperan utama dalam penentuan jenis kelamin.
- ▶ Terletak pada gonosom maupun autosom
- ▶ Penentuan jenis kelamin pada manusia/mamalia dikatakan mengikuti sistem XY,

Faktor genetik

memiliki peran utama dalam penentuan jenis kelamin suatu organisme karena ditentukan oleh materi genetik yang ada di dalam kromosom, khususnya gonosom (kromosom kelamin).

Faktor lingkungan

- ▶ Faktor lingkungan merupakan setiap hal yang dapat mempengaruhi kehidupan suatu organisme. Jika kadar hormon kelamin dalam tubuh tidak seimbang maka fenotip pada suatu makhluk hidup dapat berubah

Ex: telur *Nhrusema victa* (penyu) yang diinkubasi pada suhu tinggi akan melahirkan penyu betina, dan apabila diinkubasi pada suhu rendah akan melahirkan jantan

Rangkaian Kelamin (*sex-linkaged*)

- Gen-gen yang terletak pada kromosom kelamin dinamakan gen rangkai kelamin (*sex-linked genes*) sementara peristiwa rangkai kelamin (*linkage*).

Gen pada kromosom X

Pengujian oleh TH Morgan (1910) pada lalat *Drosophila Melanogaster* jantan berwarna merah dan hasilnya beda. ada hubungannya dengan jenis kelamin dan ternyata gen pengatur warna tersebut pada kromosom kelamin pada kromosom X

Penyebab : gen dominan, gen resesif, anodontia dan hemofilia

Gen pada kromosom Y

Pada umumnya kromosom Y sedikit sekali mengandung gen aktif

Gen rangkai Y jelas tidak mungkin diekspresikan pada individu betina / wanita sehingga gen ini disebut juga gen holandric

Pewarisan kelamin tak sempurna

kromosom X tidak homolog dengan kromosom Y, ternyata ada bagian atau segmen tertentu pada kedua kromosom tersebut yang homolog satu sama lain.

Dengan kata lain, ada beberapa gen pada kromosom X yang mempunyai alel kromosom Y. (tidak dipengaruhi jenis kelamin).

Hormon dan diferensiasi kelamin

Gen terpengaruh kelamin, gen terbatas kelamin

2.

Gen buta warna & hemofilia pd manusia juga di sebabkan oleh gen resesif :
tertaut sex (kromosom x)

Contoh : Persilangan ibu buta warna dgn ayah yang normal.

Buta warna di bedakan menjadi 2 :

1. buta warna total (akromatisme)
2. buta warna sebagian (merah dan hijau)
rotan : Buta warna merah
Deutan : Buta warna hijau

Sifat buta warna tertaut pd kromosom x, maka kemungkinan Genotif :

- XX/ XBXB/CC : Wanita normal
- XXcb/XBXb/Cc : Wanita pembawa /carier
- XcbXcb/XbXb/cc : Wanita buta warna
- XY/XBY/C - : Laki-laki normal
- XcbY/XbY/cc : Laki-laki buta warna

Haemofilia

Darah sukar membeku

Luka ----- berdarah ---- membeku : - normal :5-7 menit - haemofilia :50 menit - 2 jam

Di sebabkan oleh gen resesif yang terpaut pada kromosom X.

Macam-macam genotip & fenotip haemofilia

- $XHXH$: Wanita normal
- $XHXh$: Wanita pembawa
- $XhXh$: Wanita haemofilia (letal)
- XHY : Pria normal - XhY : Pria haemofilia

CONTOH SOAL:

1. Perkawinan antara wanita normal (homozigot) dg pria haemofilia

P. $XH XH \times XhY$

F. $XH Xh, XHXh, XHY, XHY$

G. 50% wanita normal (pembawa)

H. 50% pria normal

2. perkawinan wanita normal heterozigot dgn pria normal Coba disilangkan

KESIMPULAN TTG HAEMOFILIA :

perkawinan:

- wanita carier dgn pria haemofilia

A. Laki-laki haemofilia tdk akan mewariskan sifat haemofilia kepada anak laki-laknya, melainkan kpd seluruh anak perempuannya.

B. Tidak ada wanita yang hemofilia (letal), yang ada wanita pembawa sifat haemofilia

Kesimpulan ttg buta warna :

- Sifat buta warna ayah akan diwariskan kpd seluruh anak perempuannya shg tidak ada satupun anak laki-laknya buta warna (bila laki-laki buta warna menikah dgn wanita normal homozigot).

- Contoh kelainan lain yang terpaut kromosom X

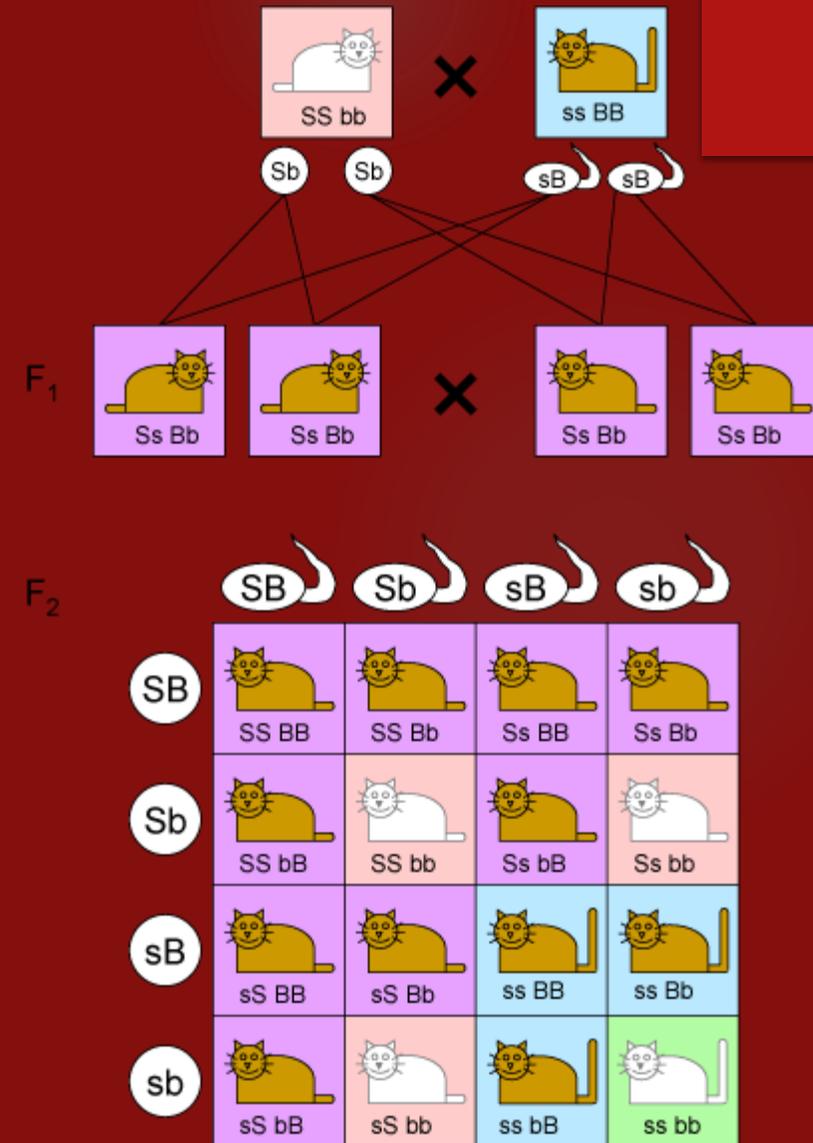
Kelainan yang terpaut pada kromosom Y :

1. Tumbuhnya kulit pada atau diantara jari-jari kaki >>> oleh gen resesif wt
2. Tumbuhnya rambut panjang dan kaku dipermukaan tubuh manusia (manusia landak) oleh gen resesif hg
3. Hipertrikosis : tumbuhnya rambut pada tepi daun telinga (banyak dijumpai pada pria India-Pakistan) oleh gen resesif h

Hukum Mendel I

Oleh : Gregor Johann Mendel

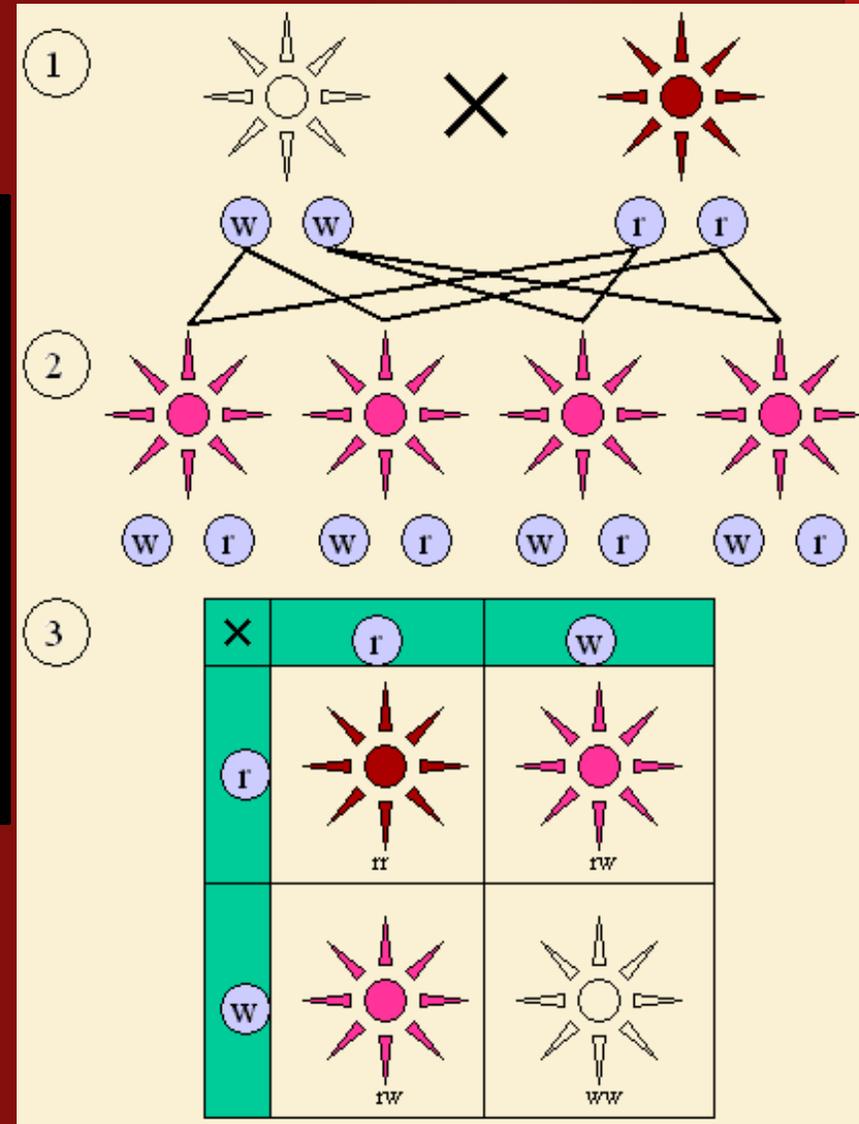
- Gen memiliki bentuk-bentuk alternatif yang mengatur variasi pada karakter turunannya. Ini adalah konsep mengenai dua macam alel; alel resesif (tidak selalu tampak dari luar, dinyatakan dengan huruf kecil, misalnya w dalam gambar di sebelah), dan alel dominan (tampak dari luar, dinyatakan dengan huruf besar, misalnya R).
- Setiap individu membawa sepasang gen, satu dari tetua jantan (misalnya ww dalam gambar di sebelah) dan satu dari tetua betina (misalnya RR dalam gambar di sebelah).
- Jika sepasang gen ini merupakan dua alel yang berbeda (Sb dan sB pada gambar 2), alel dominan (S atau B) akan selalu terekspresikan (tampak secara visual dari luar). Alel resesif (s atau b) yang tidak selalu terekspresikan, tetap akan diwariskan pada gamet yang dibentuk pada turunannya.



Hukum Mendel II

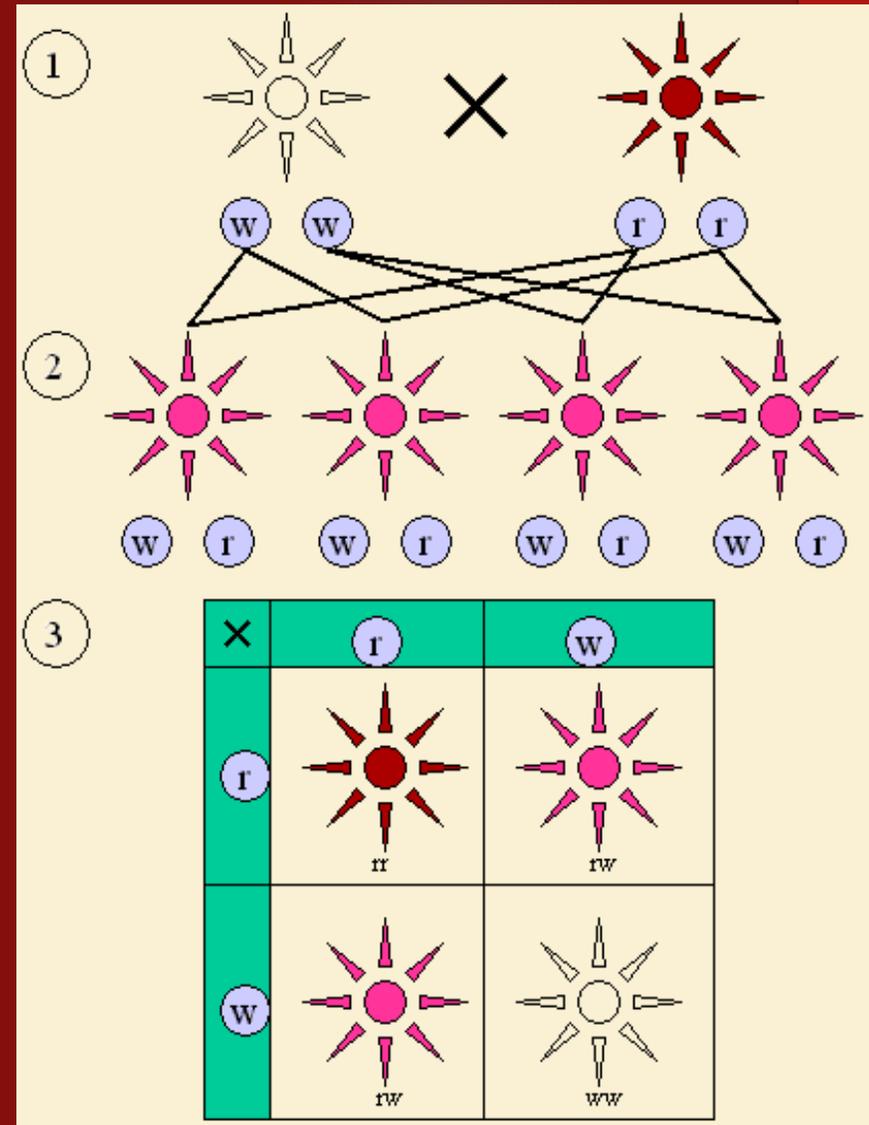
Oleh : Gregor Johann Mendel

Hukum kedua Mendel menyatakan bahwa bila dua individu mempunyai dua pasang atau lebih sifat, maka diturunkannya sepasang sifat secara bebas, tidak bergantung pada pasangan sifat yang lain. Dengan kata lain, alel dengan gen sifat yang berbeda tidak saling memengaruhi. Hal ini menjelaskan bahwa gen yang menentukan e.g. tinggi tanaman dengan warna bunga suatu tanaman, tidak saling memengaruhi.



Cont.....

- Seperti tampak pada gambar 2, induk jantan (tingkat 1) mempunyai genotipe ww (secara fenotipe berwarna putih), dan induk betina mempunyai genotipe RR (secara fenotipe berwarna merah).
- Keturunan pertama (tingkat 2 pada gambar) merupakan persilangan dari genotipe induk jantan dan induk betinanya, sehingga membentuk 4 individu baru (semuanya bergenotipe wR).
- Selanjutnya, persilangan/perkawinan dari keturunan pertama ini akan membentuk individu pada keturunan berikutnya (tingkat 3 pada gambar) dengan gamet R dan w pada sisi kiri (induk jantan tingkat 2) dan gamet R dan w pada baris atas (induk betina tingkat 2).
- Kombinasi gamet-gamet ini akan membentuk 4 kemungkinan individu seperti tampak pada papan catur pada tingkat 3 dengan genotipe: RR, Rr, Rr, dan ww. Jadi pada tingkat 3 ini perbandingan genotipe RR, (berwarna merah) Rr (juga berwarna merah) dan ww (berwarna putih) adalah 1:2:1. Secara fenotipe perbandingan individu merah dan individu putih adalah 3:1.

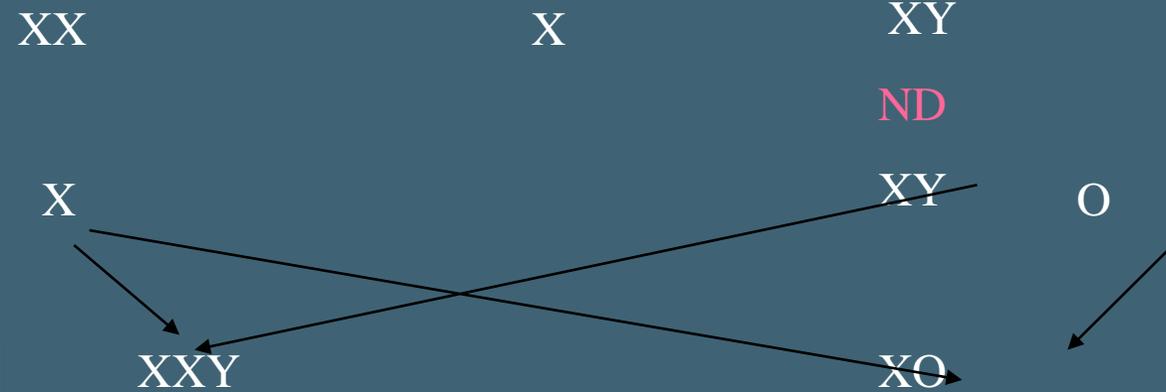


Kelainan kromosom pada manusia

sindrom klinefelter: pria

sindrom down: autosom/mongolisme

sindrom t



Klinefelter (47) :

- testis tak berkembang
- Mandul dll

Turner (45)

- ovary tak berkembang, tak menstruasi
- kelj. Mammae tak berkembang baik dll.

Peran Krom:	Manusia	Drosophila
X	Menentukan sifat wanita	Menentukan sifat betina Menentukan kehidupan, YO = lethal
Y	Pemilik gen sifat laki-laki (asal ada Y = laki-laki)	Menentukan kesuburan (XO = steril)

Syndrom Jacob

- ▶ Kelainan Kromosom (sperma memiliki kelebihan kromosom)
- ▶ terjadinya cacat intelektual
- ▶ penampilan wajah yang khas
- ▶ berbagai masalah pada fisik
- ▶ resiko terjadinya cacat jantung
- ▶ suka melawan hukum
- ▶ senang berbuat kriminal
- ▶ berperilaku kasar
- ▶ ketika baru lahir bayi terlihat normal dengan berat badan serta panjang bayi yang normal

Syndrom Down

- ▶ Sindrom down atau yang disebut pula dengan trisomi-21 merupakan kelainan kromosom yang paling banyak terjadi
- ▶ Kelopak mata memiliki kelipatan epikantus seperti orang 'oriental'
- ▶ IQ yang rendah
- ▶ Kepala lebar
- ▶ Tubuh cenderung pendek
- ▶ Mulut selalu terbuka
- ▶ Wajah membulat

Syndrom Turner

- ▶ Sindrom turner atau yang disebut pula dengan sindrom *bonnevie-ullrich*, sindrom XO serta monosomi X ini merupakan suatu kelainan genetika yang dapat terjadi ketika seorang wanita kehilangan 1 kromosomnya.
- ▶ Pada seorang wanita yang normal, dia memiliki kromosom seks XX dengan total jumlah 46 namun pada wanita yang menderita sindrom turner hanya memiliki kromosom seks XO dengan total kromosom 45.
- ▶ Memiliki kelenjar kelamin yang tidak berfungsi dengan baik
- ▶ Jika wanita tersebut tidak memiliki ovarium, maka estrogen tidak diproduksi sehingga membuat seorang menjadi infertil
- ▶ Gangguan pendengaran



TERIMAKASIH 😊