

# Variasi Manusia I

Mata Kuliah Antropologi Ragawi

Untuk Antropologi UB

*Myrta*

# Karakteristik Makhluk hidup

Pewarisan melalui:

- Gen
  - Lingkungan
- mana lebih besar andilnya?
- Menurut Bertalanffy makhluk-makhluk hidup bersama lingkungan merupakan suatu sistem, di mana semua unsurnya saling berkaitan secara timbal-balik.

# Dasar Genetis Manusia

- Genom normal manusia terdiri dari 23 pasangan kromosom,
  - dari mana 22 pasangan itu autosom dan satu pasangan kromosom seksual, yang menentukan jenis kelamin manusia.
  - Pasangan XY = pria,
  - sedangkan XX = wanita

- Setiap kromosom berbentuk spiral berganda (double helix)
  - tersusun dari DNA
    - basa organik, asam fosfat, gula pentosa dan protein
- Susunan basa organik mengandung kode genetik,
- sedangkan asam fosfat, pentosa dan protein hanya berfungsi mengikat dan menjadi kerangka rantai DNA

# DNA

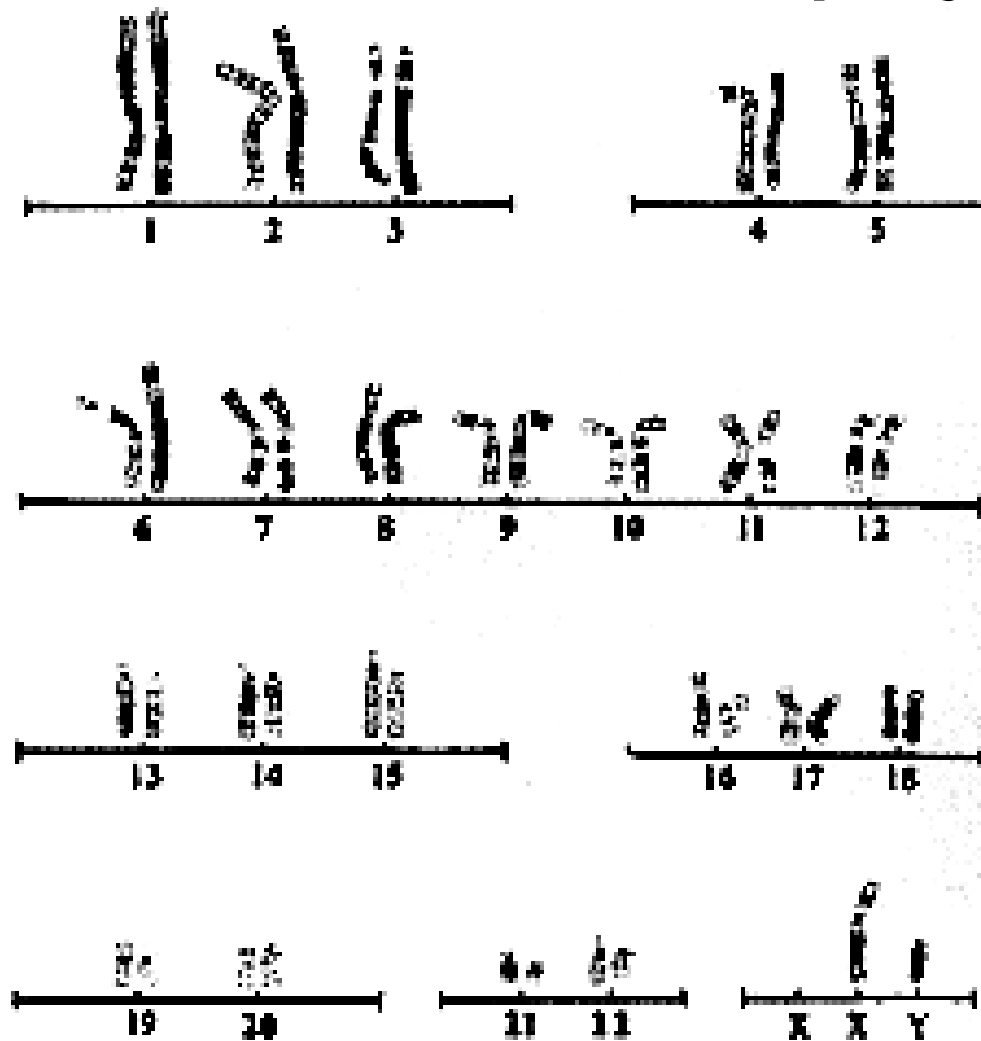
- **adalah singkatan dari istilah Inggris unsur kimiawinya**
  - yakni *deoxyribonucleic acid*
  - (dalam pustaka Indonesia sering dipakai ADN – dari asam deoksiribonuklein).

- **Transfer informasi genetik dari DNA, yang tersimpan dalam nukleus sel, ke protein, yang perlu disusun, terjadi melalui RNA – *ribonucleic acid*.**
- **contoh RNA**
  - *messenger* RNA - mRNA dan
  - *transfer* RNA - tRNADalam RNA *tymin* diganti oleh *uracyl*

# Gen

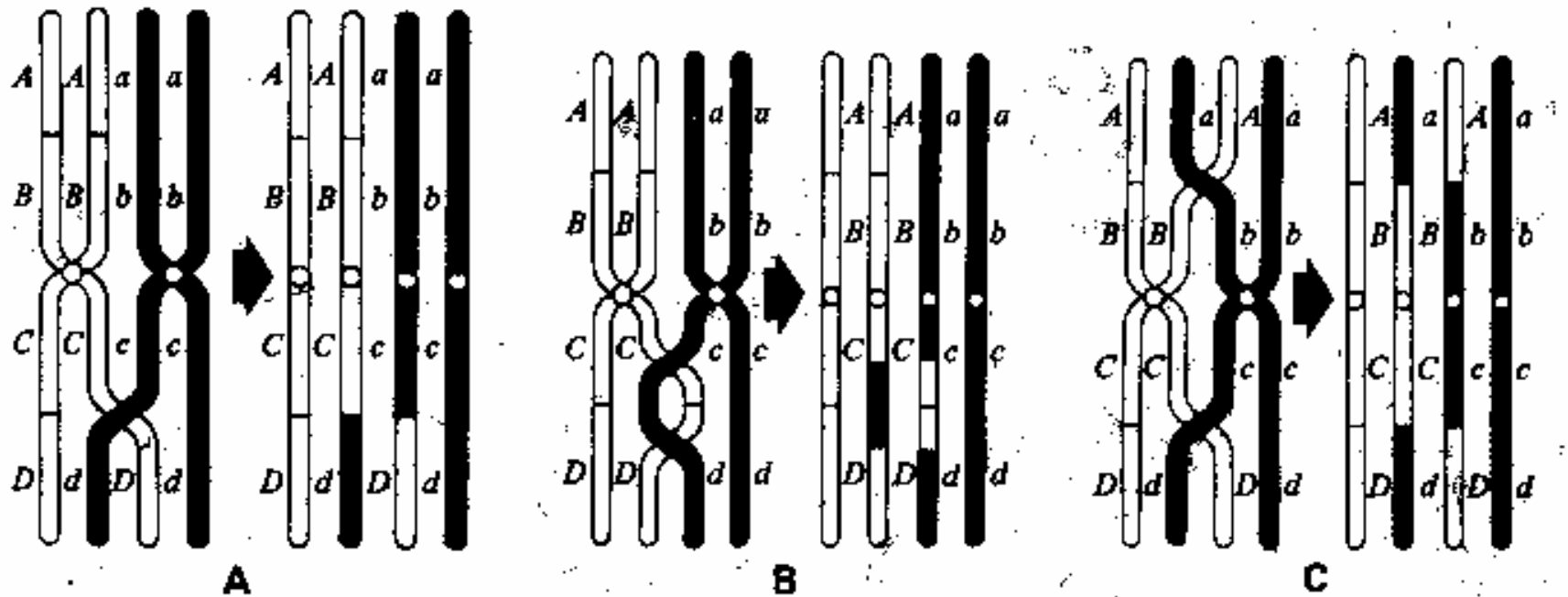
- Gen adalah sebagian kromosom, yang mengandung informasi genetik tertentu
- Ada gen yang berfungsi tunggal, namun dalam sebagian besar fungsi biologis terjadi interaksi antara berbagai gen, sehingga dikenal juga fungsi dan sifat monogenetik dan poligenetik.
- Misalnya, ciri, yang bersifat nominal, seperti golongan darah, jenis kelamin dsb., bersifat monogenetik;
- sedangkan ciri yang dapat diukur, artinya bersifat kontinu, seperti panjang, lebar, intensitas pigment, bersifat poligenetik

# Genom manusia (pria). Kromosom diatur dan diberi nomor menurut panjangnya





Beberapa kemungkinan *crossing-over* dan  
perpindahan bagian antara kromosom (Suryo 1997: 62)



- **Berkat rekombinasi gen dalam *crossing over* terjadi kombinasi baru sifat-sifat, yang diperganda lagi dengan kemungkinan kombinasi baru dalam zigota.**
  - **Sebagian besar ciri manusia bersifat poligenetis**
- **Interaksi antara gen-gen dapat agak rumit dan berlainan sedikit pada setiap individu,**
  - **sehingga menambah variasi fenotipis.**
- **Maka, selain pada kembar monozigot, di antara miliaran makhluk hidup tidak ada dua individu yang identik;**
  - **variasi biologisnya kian bertambah pada setiap generasi.**

# Mutasi

Mutasi adalah perubahan dalam genom, yang dapat terjadi dalam gen dan/atau dalam kromosom

- Mutasi dalam gen dapat terjadi melalui
  - perubahan urutan basa,
  - kehilangan basa,
  - penambahan basa,
  - substitusi basa dan
  - replikasi triplet basa dalam DNA.
- Mutasi kromosom ialah
  - Kehilangan kromosom
  - penambahan kromosom dalam genom atau
  - perubahan bentuk kromosom, yang terjadi melalui
    - kehilangan atau penambahan gen dalam kromosom,
    - translokasi gen dalam kromosom atau
    - rotasi / inversi sebagian kromosom

- Pada umumnya mutasi terjadi pada waktu meiosis – gametogenesis.
- Jika terjadi pada mitosis, terbentuk kelainan dalam fungsi atau struktur organisme.
  - Sel kanker adalah salah satu contoh mutasi dalam proses mitosis

- Sebagai contoh mutasi kromosomal dapat disebut sindroma Turner,
  - jika keturunan mewarisi hanya satu kromosom seksual, yaitu X ( $44 + X0$ ).
- Pada sindroma Klinefelter terjadi trisomi kromosom X dan Y ( $44 + XXY$ ).
- Sindroma Down disebabkan oleh trisomi kromosom 21.
- Contoh trisomi yang lain adalah
  - sindroma Patau – trisomi 13,
  - sindroma Edwards – trisomi 18,
  - trisomi 22
  - yang mirip sekali dengan sindroma Down

- **Mutasi pada isi gen pada umumnya bersifat resesif.**
- **Contoh:**
  - phenylketenuria (PKU), yang disebabkan oleh mutasi pada kromsom 12,
  - kelainan buta warna,
  - hemofilia dan
  - kelainan hemoglobin yang terkenal sebagai *sickle cell* (karena eritrosit memiliki bentuk sabit)
- **Contoh untuk mutasi bersifat dominan**
  - penyakit Huntington (HD),
  - yang terjadi akibat mutasi pada kromsom 4 (*p16*)

- Kelainan genetik dapat terjadi juga karena salah dalam transkripsi dari DNA ke RNA

- Gregor Mendel: Teori Genetika, berdasar pada eksperimen dengan “peas”
- Gen: Informasi herediter berdasar karakteristik fisik
- Genotipe: karakteristik tertentu berdasar gen yang dimiliki (peas, eye color)
- Fenotipe: karakteristik fisik yang muncul/nampak, berdasarkan gen yang dimiliki



- Gen selalu berpasangan: male contributes half, female contributes half
- Allel: Variasi dari karakteristik genetis
- Ketika allel berpasangan:
  - Allele of one manifests in physical characteristic (Dominant)
  - The other does not (Recessive)
  - Or both may manifest as hybrid (Codominant)