

DASAR GENETIKA

Dr. Gatot Ciptadi

Email: ciptadi@ub.ac.id , ciptadi@yahoo.com
gatotciptadi.lecture.ub.ac.id

Semua Materi Kuliah (pdf) ada di

www.bankselgamet.com

www.bankselgamet.com

MATERI KULIAH DASAR GENETIKA PKH 2016

9	Alel Ganda, Berangkai dan pindah silang
10	Penentuan jenis kelamin (SEX), Sex linked , Sex. Influenced .
11.	Dasar Genetika Populasi dan Hukum Keseimbangan Populasi + Faktor 2 Berpengaruh pada Gen Pop
12.	Dasar Stsaistik Analisis Data (veteriner) Sederhana
13.	Sifat Kualitatif dan Kuantitatif
14.	Seleksi dan sistem perkawinan
15.	Domestikasi dan Terbentuknya bangsa bangsa ternak
16	FINAL TEST www.bankselgamet.com

• Jawa Pos, Minggu 22 Maret 2015;

Kasus Bias Gender :

Anak lahir : Perempuan atau Lelaki ?

Berbeda sejak Lahir
Macam-Macam Disorders of Sexual Development (DSD)

1 Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)
Kelainan bawaan yang dipicu gangguan pada kelenjar adrenal atau anak ginjal. Tidak dapat memproduksi kortisol atau hormon stres.
Pengobatan: Obat-obatan dan operasi.

2 Androgen Insensitivity Syndrome (AIS)
Disebabkan tidak atau kurang tanggapnya reseptor androgen atau sel target terhadap rangsangan hormon testosteron.
Pengobatan: Obat-obatan dan operasi.

3 Hipospadia
Kelainan bawaan lahir pada anak laki-laki yang dicirikan tidak normalnya letak tubang kencing. Tidak di ujung kepala penis, tetapi berada lebih bawah-lebih pendek.
Pengobatan: Operasi saat usia 1-2 tahun.

Pencegahan

- Biaya screening bayi lahir masuk ke APBN
- Sorpening prankeh
- Jaminan ketersediaan obat

Daerah Terbanyak
Kawasan pantura, terutama Brebes, Pati, sampai Blora

Prevalensi

- Indonesia: 1:5.000 kelahiran
- Filipina: 1:6.000
- Inggris Raya: 1:18.000
- AS: 1:15.000

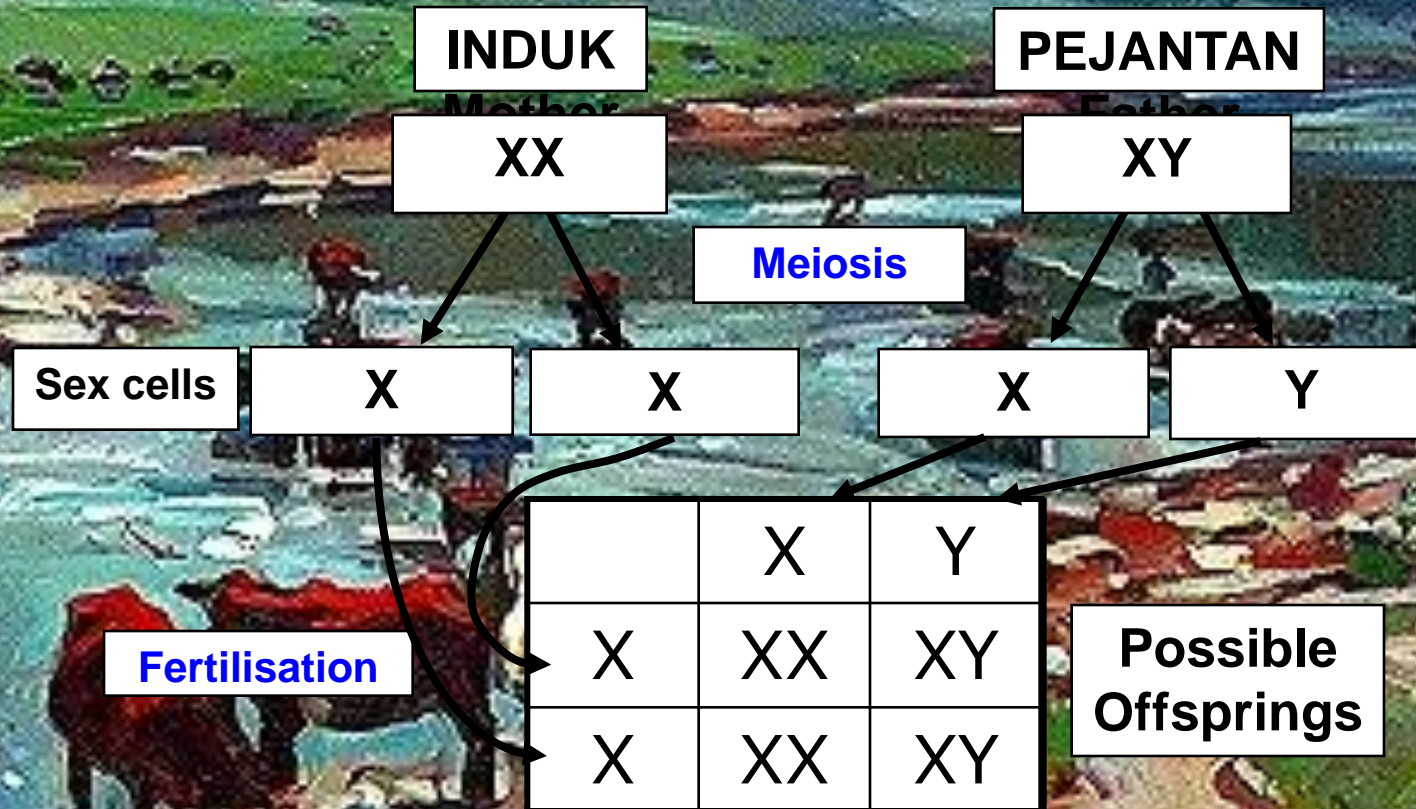
Menyorot Penyakit
Penyakit kerancuan dunia medis dik... adrenal hyp... menyeruak pekar... terungkap... penyakit tersel... pasangan T...

DUA anak pasangan #4, dan Nur Imati, 2, hany... di Rumah Sakit Nasional I... pekan lalu #

www.kemkes.go.id

Penentuan Jenis Kelamin (SEKS)

The inheritance of Gender



Chance of a Female 50%
Chance of a Male 50%

KASUS KESEIMBANGAN HORMONAL = SEX

Mengapa Seks Penting: Kasus **Keseimbangan Hormonal**,
penentuan jenis kelamin menjadi tidak sederhana

Contoh:
PIG betina
Awal bunting

Testosteron

Lahir : Jantan normal
Betina : ??? (alat kelm ± Jantan)

Dewasa

Injeksi hormon betina
(Progesteron + Estrogen)
Tetap tidak menunjukkan
perilaku betina normal

Injeksi hormon jantan
(Testosteron) : Perilaku jantan
jelas, fungsi seks jantan

Hikmah: ???: Hindari /kurangi obat-obat tidak perlu/penting
(mis. selama kehamilan, pra nikah diagnosis)

Summary:

Males and females have different purposes defined by their gametes

Development of sexes is dependent on:

genes (Sex Chromosome)

hormones

environment

Sex is flexible in some species

PENGARUH LINGKUNGAN = SEX

Crocodile Sex Determination

Incubating temperature

30°C all female

32°C all male

31°C 50% female, 50% male



http://a.abcnews.com/images/Sports/rt_thailand_080514_ssh.jpg

Hasil Analisis Kariotyping:

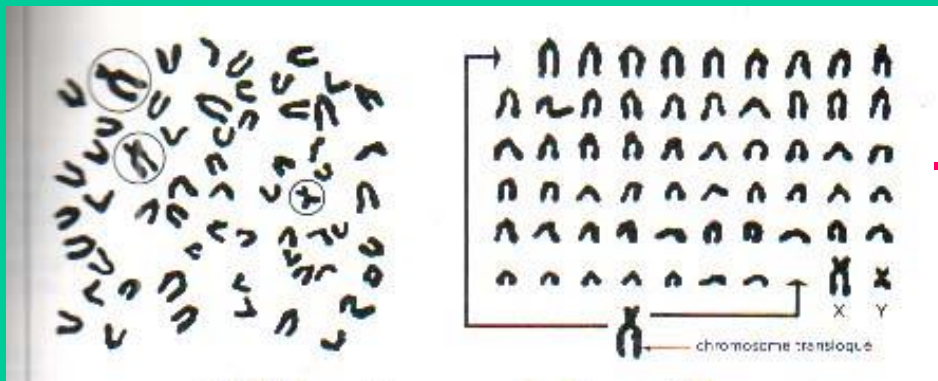


Letak/bentuk acak
Jumlah dapat dihitung

Metode:

Disusun besar- kecil
Besar, bentuk, homolog
Urutan:
Besar—kecil
Besar dan kesamaan
bentuk

Manfaat : Penentuan Sex



Manfaat:
Penentuan normal-abnormala

Penentuan Jenis Kelamin (Krom. SEKS)

Dasar: Kariotyping untuk menentukan seks (X-Y Kromosom)

Manfaat: Pre-derterminasi seks (deteksi dan manipulasi seks)

R I N G K A S A N

1. MAMALIA : XY -----→ Betina : XX
Jantan : XY
2. BELALANG : XO -----→ Betina : XX
Jantan: XO/ X- (tak ada krom Y)
3. UNGGAS/
BURUNG: ZW-----→ Betina ZW atau **ZO**
Jantan ZZ (burung) atau **ZZ** (Ayam)
4. LEBAH : haploid/diploid→ Betina : 2n : 32 buah
Jantan : n : 16 buah

Catatan : 1,2,3 dasar kromosom seks

1,3 ada perbedaan (berbalikan)

4 dasar jumlah kromosom

Sex determination in different animals

HOMOGAMETIC SEX	HETEROGAMETIC SEX	SEX DETERMINATION
Female XX	Male XY	Presence of Y- chromosome = maleness (mammals and fish) Presence of second X- chromosome = femaleness (Drosophila, the fruit fly)
Male ZZ	Female ZW	Birds, amphibians, reptiles, butterflies, moths.
Female XX	Male Xo	Grasshoppers

RINGKASAN II

1. JANTAN Heterogametik:

a. Mamalia, Manusia : krom **Y** ==→ JANTAN

betina : XX

Jantan : **XY**

b. Hemiptera (Kepik, belalang)

Betina : XX

Jantan : **XO** (tak ada krom Y)

2. BETINA Heterogametik : burung, Ikan , Kupu

a. Burung : betina kromosom **mirip Y** spt manusia

betina : ZW : bukan penentu seks yg kuat

Jantan: ZZ

b. Spesies lain (unggas/ayam/itik) : mirip XO

Betina : ZO

Jantan : ZZ

Tipe XY: Drosophila, manusia, mamalia

Sex	Drosophila	Manusia
Jantan	2 XY + 6 A	2 XY + 44 A
Betina	2 XX	2 XX

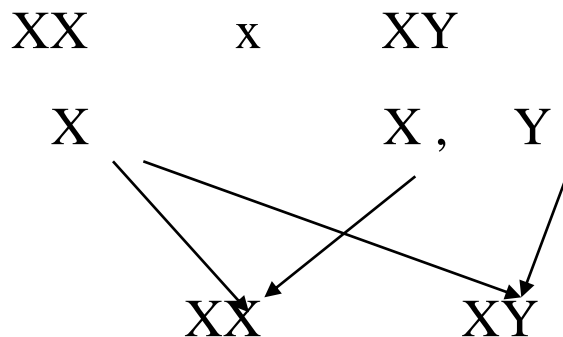
Contoh : drosophila 6 autosome : bentuk sama

2 seks kromosom: bentuk beda :XX, XY

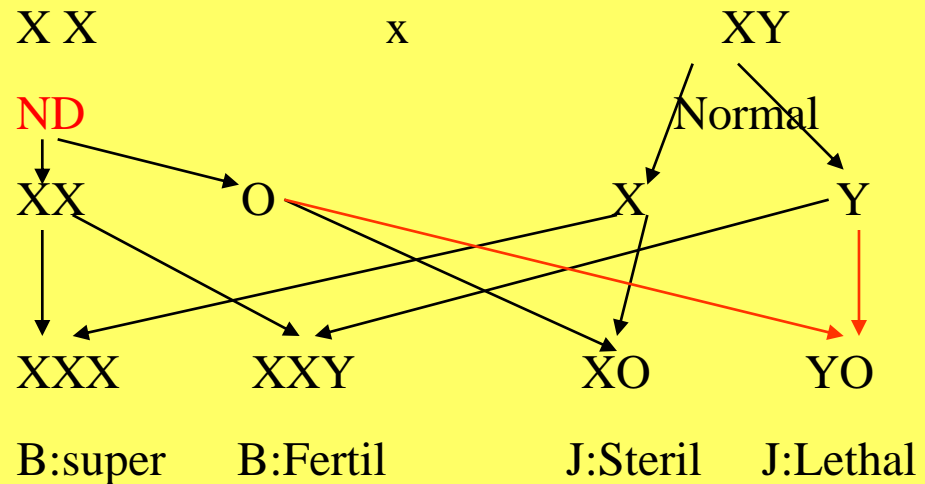
X batang lurus, Y sedikit bengkok di salah satu ujungnya

Munculnya kelainan kromosom

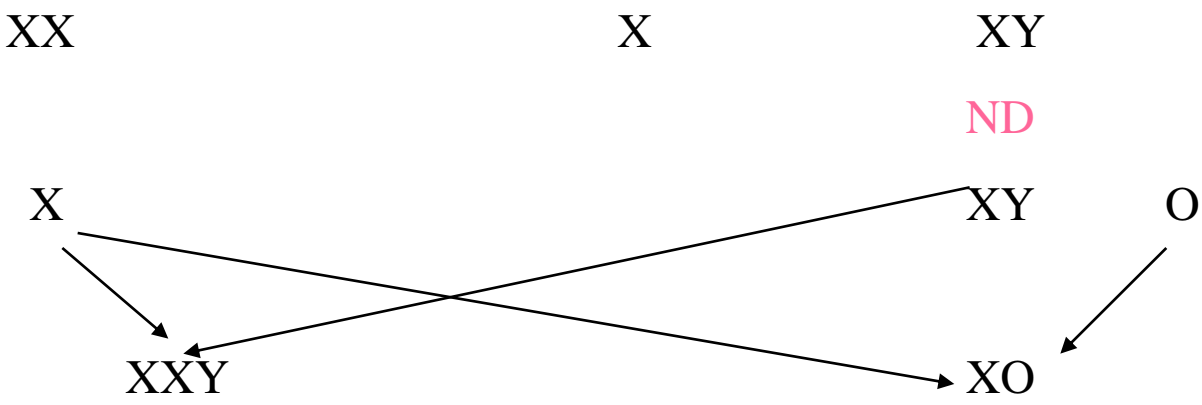
Normal:



Abnormal: non disjunction, meiosis ,
pembt sel kelamin jantan/betina pd drosophila



Kelainan kromosom pada manusia: sindrom turner : wanita
 sindrom klinefelter: pria
 sindrom down: autosom/mongolisme



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)

Teori indeks kelamin pada drosophila: krn adanya ND
 Oleh C.B. BRIDGES: faktor penentu seks
 jantan pada kromosome, betina pada autosome

$$\text{Indeks} = \frac{\text{Jmlh. Kromosome X}}{\text{Jmlh. pasangan autosome}} = X/A$$

Contoh:

Normal BTN 3 AA XX = $X/A = 2/2 = 1.0$

JTN 3 AA XY = $X/A = 1/2 = 0.5$

Kesimpulan : $X/A > 1$ = betina super

$< 1.0 - 0.5 >$: interseks

< 0.5 = jantan super

Sex	X chromosomes	Sets of autosomes (A)	Sex index (X/A)
Superfemale	3	2	1.5
Normal female	te traploid	4	1.0
	triploid	3	1.0
	diploid	2	1.0
	haploid	1	1.0
Intersex	2	3	0.67
Normal male	1	2	0.50
Supermale	1	3	0.33

Peristiwa seks membalik (Sebagian)

Dilaporkan oleh Crew (1923):

Ayam betina dewasa berubah jadi jantan

Diakibatkan oleh ovarium rusak kena tuberkolosis

Susunan kromosom tetap ZO

Peristiwa: Ovarium kiri rusak

kanan degenerasi berubah fungsi menj TESTIS

Betina ZO

Balik

Jantan ZO

X

Betina ZO

Z

O

Z

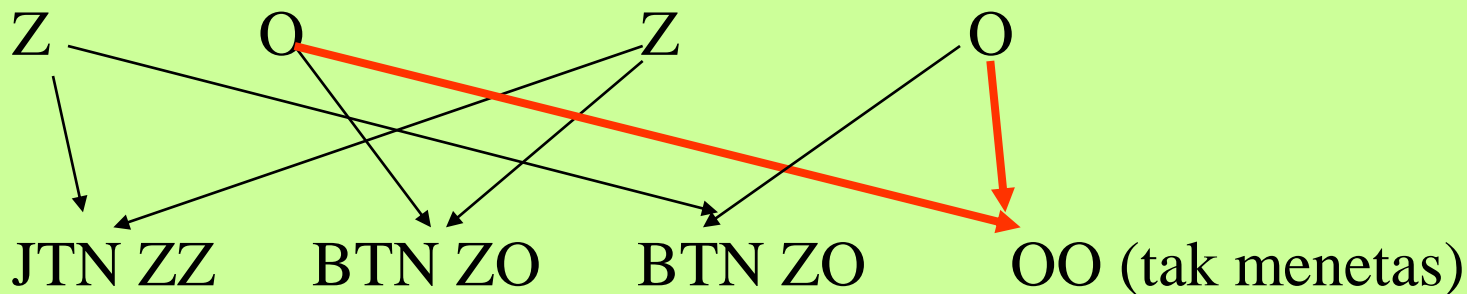
O

JTN ZZ

BTN ZO

BTN ZO

OO (tak menetas)



METHODS OF (EMBRYO) SEXING

Non invasive Methods--

□ Immunological assay of HY antigen



Quantification of X-linked enzyme

William et al., 1986



Differential growth of male & female embryo

Yadav et al., 1992

Invasive Methods--

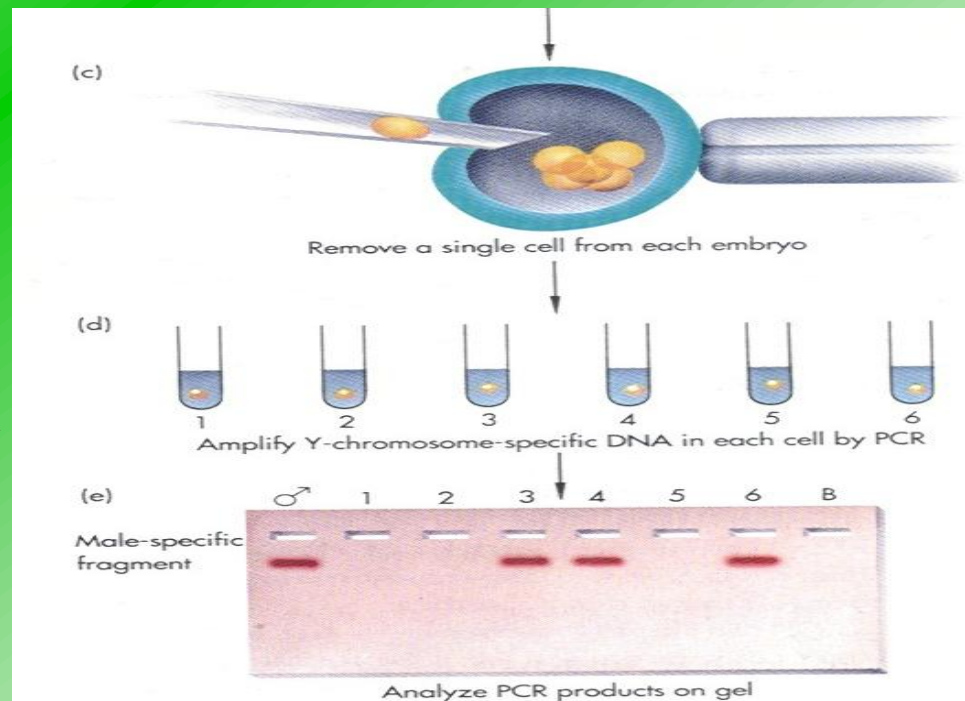
□ Cytogenetic analysis

observing Barr bodies

chromosome analysis

specific DNA probe

specific DNA primer & PCR



SRY Gene

Sex-determining **R**egion **Y**

On the **Y chromosome**

Male determination

Testes development

Testosterone production

Leads to male secondary characteristics

XY/XX: can be “male” if they have SRY gene

XX/XY: can be “female” if they lack SRY