

LAPORAN PENELITIAN

DANA RUTIN UNIVERSITAS ANDALAS 1997/1998

KONTRAK NO. 04/RUTIN/MIIM/97

**INVENTARISASI KELAINAN GENETIK
DALAM MASYARAKAT KENAGARIAN SINGGALANG
SUMATERA BARAT**

OLEH

DEWI IMELDA ROESMA

FAKULTAS MIPA



Departemen Pendidikan dan Kebudayaan
Lembaga Penelitian Universitas Andalas
LT. II Rektorat Unand Kampus Limau Manis
Dibiayai dengan dana Rutin tahun 1997/1998
Padang, 1997

INVENTARISASI KELAINAN GENETIK DALAM MASYARAKAT KENAGARIAN SINGGALANG SUMATERA BARAT

ABSTRAK

Telah diinventarisasi kelainan genetik dalam masyarakat kenagarian Singgalang Sumatera Barat dengan melakukan survei dan pengamatan. Jumlah penduduk kenagarian Singgalang yang mencakup empat desa menurut sensus penduduk tahun 1997 tercatat 6047 jiwa. Paling tidak terdapat empat jenis kelainan genetik dalam masyarakat kenagarian tersebut. Kelainan yang telah terinventarisasi tersebut berupa albino, cacat mental, *xeroderma pigmentosum* dan tuli-bisu. Penderita albino yang ditemukan berjumlah 41 orang dari 11 kelompok keluarga, penderita cacat mental lima orang dari tiga keluarga, penderita *xeroderma pigmentosum* lima orang dari tiga keluarga dan penderita tuli-bisu sebanyak 14 orang yang berasal dari 14 keluarga. Tingginya jumlah penderita untuk masing-masing kelainan yang ditemukan merupakan kontribusi dari kebiasaan perkawinan konsanguinitas (hubungan darah) yang telah terjadi dalam masyarakat kenagarian tersebut. Hal ini ditunjang oleh hasil pengumpulan data golongan darah yang dilakukan terhadap 637 orang penduduk yang mencakup empat desa dalam kenagarian tersebut. Diperoleh data frekuensi fenotip golongan darah O sebesar 0,43 ; golongan darah A sebesar 0,26 ; golongan darah B sebesar 0,25 dan golongan AB sebesar 0,06.

LATAR BELAKANG :

Kenagarian Singgalang merupakan suatu kawasan yang termasuk ke dalam wilayah kecamatan X Kota Kabupaten Tanah Datar. Wilayah ini terletak di Gunung Singgalang dengan jumlah penduduk 6.047 jiwa. Dari pengamatan sepintas, di daerah ini terdapat beberapa jenis kelainan genetik yang diderita oleh penduduk dan cukup mencolok untuk kelainan yang disebut albino. Dari informasi yang didapat, diketahui bahwa dalam masyarakat kenagarian ini terdapat kecenderungan perkawinan konsanguinitas (hubungan darah). Pekerjaan dan sumber mata pencarian penduduk pada umumnya adalah petani. Banyaknya penduduk yang mengalami kelainan, secara tidak langsung tentu akan berdampak negatif terhadap kemampuan pemenuhan kebutuhan hidup rumah tangga, seperti penderita albino misalnya, penderita tidak akan mampu berhari-hari karena tidak tahan terhadap sinar matahari.

Diharapkan informasi yang diperoleh dari hasil penelitian dan inventarisasi mengenai kelainan-kelainan genetik yang ada di kenagarian tersebut akan sangat bermanfaat untuk membuat gambaran resiko genetik dan untuk melakukan tindakan nasihat genetik kepada keluarga penderita dan masyarakat pada umumnya melalui penyuluhan yang mungkin, agar jumlah penderita dapat dikurangkan.

TUJUAN DAN MANFAAT PENELITIAN :

Penelitian ini dilakukan untuk menginventarisasi kelainan-kelainan genetik yang ada dalam populasi masyarakat kenagarian Singgalang Sumatera Barat dan menghitung frekuensi gen untuk setiap kelainan-kelainan yang ditemukan. Data golongan darah individu yang ada dalam populasi akan dapat menggambarkan tingkat kekerabatan dalam populasi. Hasil dari penelitian ini sangat diharapkan dapat

HASIL DAN PEMBAHASAN :

Dari hasil survei dan pengamatan yang telah dilakukan, diperoleh informasi mengenai kelainan genetik yang terdapat di kenagarian Singgalang. Diantara 6.047 jiwa penduduk yang tersebar di empat desa kenagarian Singgalang, ditemukan empat jenis kelainan genetik, yaitu albino, cacat mental, *xeroderma pigmentosum* dan tuli-bisu. Ke empat jenis kelainan yang ditemukan ini merupakan kelainan yang disebabkan oleh gen resesif autosom. Gen resesif hanya dapat diekspresikan jika gen tersebut berada pada kedua pasangan kromosom homolog tertentu. Penderita berarti telah menerima gen-gen untuk penyakit tersebut dari kedua orang tuanya. Dalam perkawinan dua orang yang berfenotip normal, mungkin saja akan memiliki anak-anak yang menderita jika kedua orang tua tersebut adalah normal heterozigot. Sebaliknya, perkawinan orang-orang heterozigot dengan orang lain, maka kemungkinan untuk memiliki anak yang normal adalah sangat besar. Hasil dari pewarisan genetik yang disebabkan oleh gen-gen resesif sangat tergantung pada hubungan kedua orang tua. Pada perkawinan antara individu yang mempunyai hubungan darah (konsanguinitas), akan sangat besar kemungkinannya untuk memperoleh anak yang menderita kelainan. Hal ini disebabkan karena kemungkinan saling memberi gen yang sama lebih besar jika dibandingkan dengan perkawinan orang-orang yang tidak mempunyai hubungan darah (Klug & Cummings, 1994 ; Roberts & Pembrey, 1995 ; Kingston, 1997). Sehubungan dengan keterbatasan waktu untuk mendata jumlah penderita masing-masing kelainan, maka frekuensi gen kelainan tidak dapat dihitung semua, kecuali untuk gen albino yang memang jumlah penderitanya cukup banyak yang dijumpai. Jumlah penderita albino yang ditanyakan adalah 41 orang yang berasal dari 11 kelompok keluarga yang terdapat dalam empat wilayah desa di kenagarian Singgalang. Frekuensi gen albino untuk kenagarian Singgalang ini adalah 0,0092, dengan frekuensi alel = 0,0068 berarti satu diantara 147 orang dalam populasi masyarakat tersebut adalah penderita albino. Frekuensi alel individu pembawa (carrier) kelainan ini adalah 0,150, ini menyatakan bahwa satu diantara 6 orang penduduk kenagarian tersebut adalah carrier.

Albino disebabkan karena tubuh seseorang tidak mampu membentuk enzim spesifik yang dihasilkan liver, yang diperlukan untuk merubah asam amino tirosin yang berasal dari phenylalanin menjadi β - 3,4 - dehidroksi phenylalanin untuk selanjutnya diubah menjadi pigment melanin. Jadi dalam hal ini tirosin tidak dapat di ubah menjadi

hasil pengumpulan data golongan darah yang dilakukan terhadap 637 penduduk yang mencakup 4 desa dalam kenagarian Singgalang. Diperoleh data bahwa terdapat 275 orang bergolongan darah O, 165 orang bergolongan darah A, 157 orang bergolongan darah B dan 45 orang bergolongan darah AB. Frekuensi fenotip untuk golongan O adalah 0,43 ; golongan A 0,26 ; golongan B 0,25 dan golongan AB 0,06. Tingginya frekuensi fenotip pada salah satu golongan darah sementara frekuensi fenotip pada satu yang lainnya ektrim rendah mencerminkan telah terjadi perubahan komposisi alel di kenagarian tersebut.

KESIMPULAN:

Dari hasil survei dan pengamatan yang telah dilakukan disimpulkan bahwa, masih terdapat empat jenis kelsinan genetik di kenagarian Singgalang. Kelainan dari kelenk-kelainan tersebut berupa album, renal anemia, kardiomegali, epistaxis, deaf dan tuli bisu. Tingginya jumlah penderita yang disebabkan mutasi alel alel tersebut dan kebiasaan perkawinan konsanguinitas.

DAFTAR PUSTAKA:

- Austin, J. C. 1969. Process and Pattern in Evolution. Oxford University Press Inc. New York.
- Beig, N. W. J. 1995. Biology. Saradale College Publishing. New York.
- Kingston H.H. 1997. Patologi Penting Genetika Klinik, Ed 2. Alh Bahasa dan dr Hartono. Penerbit Buku Kedokteran. EGC.
- Raaga, W. G., Cummings, M.R. 1994. Concepts of Genetics. Prentice Hall Inc. New Jersey.
- McLach, G. M., Jones, R. H. 1992. Practical Genetics. John Wiley and Sons Ltd. England.
- Roberts, J. A. F., Parakey, M. E. 1995. Pengantar Genetika Kedokteran. Alh Bahasa dan Hartono. Penerbit Buku Kedokteran. EGC.
- Shejari, P. G. , 1975. Practical of Genetics. Litarwell Scientific Publications.
- Grant, C. 1960. Principles of Human Genetics, Ed 2. Freeman & Co. London.
- Suryo 1994. Genetika Manusia. Gajah Mada University Press.