

JENIS KELAMIN MANUSIA DARI SUDUT GENETIKA

Wahyuning Ramelan
Bagian Biologi
FKUI

Pengantar

Di alam kehidupan, manusia termasuk salah satu organisme yang kompleks. Ketidak-sederhanaan manusia tercermin a.l. pada cara penentuan jenis kelamin dirinya, karena tidak kurang dari 7 kriteria dipertimbangkan. Kriteria tersebut ialah :

- khromosom sex yang dimiliki
- keadaan genitalia externa
- keadaan genitalia interna
- gambaran histologi gonad
- kadar hormon sex dalam badan
- asuhan sex
- tingkah laku

Persesuaian 5 kriteria jasmani dan 2 kriteria kemasyarakatan itu memastikan jenis kelamin seseorang, perempuan ataukah laki-laki.

Pada beberapa keadaan dijumpai ketidak-sesuaian di antara kriteria tersebut, dan itu berakibat keragu-raguan dalam jenis kelamin pada orang yang menderita. Dari situasi demikian timbullah kata-kata seperti 'banci' dan 'wadam' dari kalangan masyarakat, dan 'intersex', 'hermafrodit' dari lingkungan ilmiah.

Kedokteran sebagai ilmu dapat dianggap sebagai bidang yang langsung merasakan hal itu, karena mereka yang 'banci' atau yang 'intersex' akan datang kepada dokter untuk mendapatkan bantuannya, atau karena dokterlah yang pertama kali memikirkan hal itu pada waktu seseorang lahir dengan kelainan tersebut. Penyegaran kembali -pengetahuan mengenai hal-hal tersebut di atas akan sangat membantu dokter.

Di sini akan dibicarakan kriteria pertama, yang dalam arti lain juga dapat difahami sebagai aspek genetika jenis kelamin.

Jenis kelamin normal

Manusia mempunyai 46 buah atau 23 pasang khromosom di dalam sel badannya. Dari jumlah itu, 22 pasang tidak berbeda pada perempuan atau pada laki-laki dan disebut otosom. Pasangan khromosom yang satu berbeda pada perempuan dan laki-laki dan dikenal sebagai khromosom sex. Seorang perempuan mempunyai pasangan khromosom sex yang sama, yaitu khromosom X dan secara genetika ditulis 46,XX atau lebih singkat XX. Sebaliknya khromosom sex pada laki-laki merupakan pasangan tidak sejenis yaitu khromosom X dan Y dan ditulis 46,XY atau XY.

Meskipun untuk mempertahankan hidupnya seorang perempuan cukup dengan memiliki sebuah khromosom X saja, tetapi untuk perkembangan normal ovariumnya diperlukan 2 buah X. Satu khromosom X yang 'lebih' kemudian diistirahatkan dari kegiatan sehari-hari sebuah sel (hipotesa Lyon).

Pada lengan pendek khromosom X diduga terdapat gen F dan M yang mengatur differensiasi gonad indifferen pada masa embrio. Bila hanya ada khromosom X saja, maka hanya gen F yang bekerja, merangsang bagian cortex gonad indifferen menjadi ovarium, sedang gen M tidak aktif. Dengan bantuan khromosom X kedua, ovarium tersebut berkembang terus secara baik hingga mengandung folikel yang sempurna.

Bila khromosom X kedua tidak ada, ovarium yang telah berbentuk tidak berkembang lebih lanjut dan menjadi ovarium yang dikenal sebagai 'streak gonad'.

Pada keadaan di mana khromosom X dan Y berada bersama-sama, gen M karena rangsangan gen tertentu pada lengan pendek khromosom Y, menjadi aktif dan sebaliknya gen F ditekan menjadi tak aktif. Gen M kemudian akan merangsang bagian medulla gonad indifferen menjadi testis.

Kelainan jenis kelamin

Perubahan genotip yang berhubungan dengan differensiasi atau fungsi sex akan berakibat terjadinya penyimpangan sedikit ataupun banyak dari jenis kelamin yang normal. Genotip di sini berarti keadaan gen yang tidak terlihat maupun keadaan khromosom yang dapat dilihat.

Perubahan gen yang berpengaruh terhadap jenis kelamin misalnya pada keadaan sindrom feminisasi testis (testicular feminization syndrome). Khromosom sex penderita ini sebenarnya XY seperti layaknya laki-laki lain yang normal, tetapi bentuk luarnya adalah seorang perempuan yang sempurna. Hanya karena si penderita steril dan kemudian datang kepada dokter, barulah diketahui bahwa dalam tubuhnya terdapat testis yang tak turun, vagina yang buntu dan uterus yang tak berkembang.

Sebuah contoh lain ialah disgenesis gonad (gonadal dysgenesis), yang merupakan seorang perempuan tanpa tanda-tanda jasmani kedua sebagai perempuan, dan secara genetika memiliki khromosom sex normal XX atau XY.

Kelainan jenis kelamin karena perubahan khromosom sex dapat dibagi dalam tiga golongan besar, yaitu:

1. Perubahan jumlah khromosom sex:

XO, seorang penderita sindrom Turner, di mana khromosom sex (X) hanya ada sebuah saja.

XXX, atau triplo X yang mungkin normal dan mempunyai anak sebagaimana perempuan lainnya, mungkin dengan sedikit kelainan.

Kelebihan khromosom X tertinggi yang pernah dijumpai ialah sampai sebanyak 2 buah dari normal (48,XXXX).

XXY, atau lebih dikenal sebagai sindrom Klinefelter menunjukkan sedikit kelainan anatomi genitalianya yang pada dasarnya masih terlihat sebagai laki-laki. Variasinya dapat menunjukkan kelainan khromosom sampai XXXXY.

XYY, seorang laki-laki yang pada umumnya normal genitalianya, atau bila ada kelainan hanya sedikit saja, demikian pula pada variasinya, XXYY.

2. Perubahan bentuk khromosom sex:

- delesi lengan pendek khromosom X
- delesi lengan panjang khromosom X
- delesi lengan pendek khromosom Y

— isokhromosom X lengan pendek ataupun lengan panjangnya yang dapat terjadi pada perempuan ataupun laki-laki.

3. Mosaik, merupakan perubahan komplemen khromosom

yang seharusnya hanya ada semacam, menjadi lebih dari semacam yang manifestasinya muncul berupa terdapatnya beberapa macam sel dengan isi/jumlah khromosom yang berbeda. Misalnya pada mosaik 46,XY/47,XXY dalam tubuh si penderita terdapat 2 macam sel, yaitu sebuah seperti sel laki-laki normal dan sebuah lagi seperti sel penderita sindrom Klinefelter.

Pemeriksaan genetika

Seseorang yang diragukan jenis kelaminnya karena ada kelainan pada genitalianya dapat dikirimkan ke bagian Biologi FKUI untuk dilakukan pemeriksaan genetika.

Pemeriksaan dilakukan atas dasar sifat khromosom sex yang terdapat pada setiap orang. Bila khromosom X terdapat lebih dari sebuah, maka 'kelebihan' dari satu itu akan 'diistirahatkan' dalam bentuk heterokhromatin di dalam inti sel. Heterokhromatin X dapat berupa badan Barr (juga disebut khromatin X) yang terdapat pada semua sel, atau berupa 'drumstick' yang khusus terdapat di dalam sel darah putih berinti segmen (leukosit polimorfonukleus). Bila khromosom X lebih dari 2 buah, maka heterokhromatin X juga akan lebih dari 1 yang dapat terlihat di dalam satu inti sel. Mengenai heterokhromatin X dapat dirumuskan bahwa jumlah terbanyak dalam sebuah inti ialah: $n-1$, bila n merupakan jumlah khromosom X.

Khromosom Y mempunyai sifat berfluoresensi lebih dari khromosom-khromosom lain. Sebuah sel yang mengandung sebuah khromosom Y dengan teknik fluoresensi akan memperlihatkan sebuah titik yang lebih terang dari bagian inti yang lain. Jumlah titik itu sesuai dengan jumlah khromosom Y yang ada. Khromosom Y yang berfluoresensi lebih dengan cara ini disebut juga badan F selain badan Y.

Pemeriksaan seorang perempuan normal (46,XX) memberikan hasil positif untuk khromatin X/drumstick, tetapi hasil negatif untuk badan F. Sebaliknya pada seorang laki-laki normal (46,XY) negatif untuk khromatin X/drumstick tetapi

positif untuk badan F. Hasil positif untuk kedua macam pemeriksaan itu terdapat pada seorang penderita sindrom Klinefelter.

Bila dengan kedua cara itu masih diragukan, atau hasilnya memberi indikasi, maka pemeriksaan khromosom dapat dilakukan. Dengan cara ini setiap khromosom dapat dilihat, sehingga kemungkinan adanya perubahan khromosom (bentuk maupun jumlah) dapat diketahui. Untuk itu harus dilakukan pada sel yang membelah dan dapat dipilih dari sel badan yang memang aktif membelah (misalnya dari sistim hematopoesis, sumsum tulang) atau sel badan yang dirangsang untuk membelah. Selanjutnya khromosom yang akan diperiksa dapat diberi pewarnaan sesuai dengan keinginan si pemeriksa. Dengan cara ini keadaan khromosom sex seseorang dapat dipastikan.

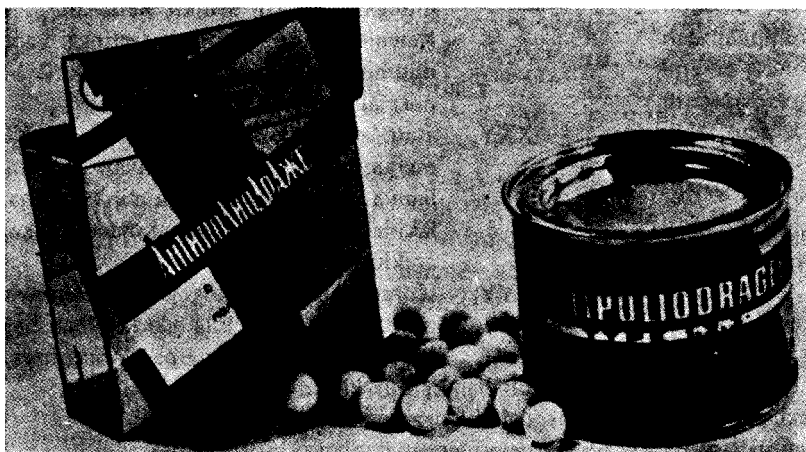
Penutup/kesimpulan

Secara genetika (khromosom sex) telah kita ketahui bahwa jenis kelamin normal manusia ada 2 macam, yaitu 46,XX untuk perempuan dan 46,XY untuk laki-laki. Perubahan keadaan khromosom sex pada umumnya mengakibatkan terjadinya penyimpangan sedikit ataupun banyak dari jenis kelamin normal. Pemeriksaan untuk mengetahui keadaan khromosom sex sudah merupakan keadaan yang rutin.

Kepustakaan :

1. Hamerton, J.L.: Human Cytogenetics vol. 11. Academic Press, New York — London, 1971, hal. 113 - 168.
2. Schwarzacher, H.G. dan Wolf, U.: Methoden in der medizinischen Zytogenetik. Springer Verlag, Berlin — Heidelberg — New York, 1970.
3. Tajudin, M. K.: Penentuan Sex. Seminar Sexologi FKUI, Jakarta, 1972.
4. Wahyuning Ramelan: Pemeriksaan Khromosom: interpretasi dan indikasinya. Kursus Penyegar dan Penambah Ilmu Kedokteran VIII. FKUI, Jakarta, 1974.

ANTI POLIO dragee



tersedia di

P. T. KALBE FARMA

cabang :

JAKARTA

BANDUNG

SEMARANG

SURABAYA

R. S. C. M. (bag. Anak)

JAKARTA

dan di Apotik-apotik, Jakarta, Bandung, Semarang, Surabaya, Medan,
Palembang, Banjarmasin.