



GENETIK

Oleh Padillah Yahya, Azian Harun dan Zilfalil Alwi.

Genetik Mengkaji Keturunan Manusia

Kajian keturunan melalui analisis genetik bukanlah suatu yang baharu dalam bidang sains di Barat. Hal ini bermula lebih daripada satu dekad yang lalu. Kajian ini didukung oleh perasaan ingin tahu yang amat tinggi berkenaan sejarah keturunan keluarga dan asal usul keturunan manusia dari sudut geografi dan antropologi.

Minat dalam bidang ini bertambah dengan kehadiran makmal komersial persendirian yang menyediakan perkhidmatan ujian genetik keturunan. Antaranya termasuklah DNAPrint (Sarasota, Florida), Genebase (Kanada) dan International Biosciences (United Kingdom).

Pendekatan analisis genetik seperti ini membolehkan pengenalpastian saudara-mara biologi dilakukan, terutamanya bagi penduduk Afrika di Amerika yang ingin mengetahui sejarah keluarga asal mereka yang terpisah disebabkan oleh dasar perhambaan sejak beratus-ratus tahun dahulu.



Dalam kalangan penyelidik Barat penggunaan genetik bagi menelusuri asal usul keturunan ialah satu aplikasi sains yang amat menarik dan relevan. Kini, kajian keturunan melalui genetik masih giat dilakukan. Hal ini dikembangkan lagi dengan mengaitkan genetik dengan rupa paras manusia, seperti warna rambut, warna mata, warna kulit, ketinggian dan bentuk muka.

Kemampuan ahli sains mengkaji keturunan manusia ini didorong oleh kehadiran satu bahan di dalam badan manusia yang amat penting. Bahan ini dikenali sebagai asid deoksiribonukleik (DNA).

DNA merupakan bahan kimia yang menyimpan maklumat genetik, iaitu bahan penentu ciri kebakaan yang diwariskan daripada ibu bapa kepada anak, seterusnya daripada satu generasi kepada generasi yang lain. Hal ini seperti satu program komputer yang menentukan ciri fizikal manusia, seperti rupa paras, warna mata, warna rambut, warna kulit dan ketinggian. Bahan kimia ini terbentuk daripada kombinasi bahan kimia tertentu yang dikenali sebagai nukleotida, iaitu kumpulan fosfat dan

gula. Bahan ini membentuk tulang belakang molekul DNA dan bes nitrogen yang diwakili oleh huruf A (*adenina*), C (*sitosin*), T (*timina*) dan G (*guanina*).

Nukleotida ini membentuk dan memainkan peranan penting bagi DNA. Susunan nukleotida yang terdiri daripada kombinasi tiga daripada empat huruf kimia, iaitu A, C, T dan G ini membentuk kod atau maklumat genetik (*gen*) yang memberitahu sel untuk menghasilkan asid amino tertentu.

Contohnya, susunan nukleotida AAG membentuk asid amino lisina yang merupakan komponen penting dalam pembentukan protein di dalam badan manusia. Sebahagian besar DNA termampat di dalam nukleus sel manusia dan dikenali sebagai kromosom.

Manusia normal ada 23 pasang kromosom yang terdiri daripada 22 pasang kromosom autosom dan sepasang kromosom yang menentukan jantina manusia, iaitu kromosom-X dan kromosom-Y. Individu perempuan mempunyai sepasang kromosom-X (XX), manakala individu lelaki memiliki satu kromosom-X dan satu kromosom-Y (XY).

Sebahagian kecil DNA juga dapat ditemukan di dalam mitokondria yang terletak di luar nukleus yang berfungsi sebagai pusat penghasilan tenaga untuk sel. DNA yang hanya diturunkan daripada ibu kepada anaknya ini dikenali sebagai DNA mitokondrial. Kombinasi semua DNA di dalam kromosom dan DNA mitokondrial pula membentuk genom manusia.

Teknik analisis DNA digunakan secara meluas di seluruh dunia dalam bidang perubatan untuk mengkaji penyakit berkaitan genetik manusia, seterusnya mencari punca, rawatan dan ubat yang bersesuaian. DNA juga digunakan secara meluas dalam bidang forensik bagi membantu penyelesaian kes jenayah. Hal ini dilakukan dengan menganalisis beberapa bahagian tertentu pada DNA yang memberikan profil yang unik bagi setiap individu.

DNA juga digunakan secara meluas dalam bidang forensik bagi membantu penyelesaian kes jenayah.

Oleh sebab DNA diturunkan daripada satu generasi kepada generasi yang seterusnya, maklumat genetik nenek moyang manusia yang beratus-ratus tahun, malah beribu-ribu tahun dahulu dapat dilihat hingga kini menerusi analisis DNA pada generasi yang masih hidup.

Walaupun bagaimanapun, hanya sebahagian kecil maklumat genetik dapat dikekalkan. Hal ini berlaku disebabkan oleh mutasi atau perubahan pada DNA, migrasi dan perkahwinan campur yang menyebabkan pencairan maklumat genetik generasi asal. Faktor luar, seperti sekitaran, pemakanan, bahan kimia atau pendedahan terhadap cahaya ultraungu (UV) yang berlebihan pula dapat menggalakkan mutasi terhadap DNA dan mengubah maklumat genetik yang diwarisi daripada generasi asal.

Oleh sebab itu, kajian keturunan menggunakan maklumat genetik lebih tertumpu pada bahagian tertentu DNA, seperti pengulangan tandem pendek (STR), kromosom-Y dan DNA mitokondrial serta polimorfisme nukleotida tunggal SNP. Setiap bahagian DNA ini dapat memberikan maklumat keturunan pewaris DNA pada kadar ketepatan yang berbeza-beza dan bergantung pada bilangan generasi yang mewariskan DNA ini.

Analisis DNA genetik keturunan dapat dibahagikan kepada penentuan ibu bapa dan saudara mara biologi, seperti adik-beradik, sepupu dan

dua pupu. Hal ini merujuk penentuan pertalian keluarga sebelah bapa dan sebelah ibu serta penentuan bangsa atau keturunan yang merujuk populasi yang lebih besar dan dikaitkan dengan kedudukan geografi populasi itu.

Paterniti atau penentuan ibu bapa kandung merupakan analisis ketentusahihan status anak yang tidak diketahui ibu atau bapa kandungnya. Analisis ini melibatkan dua generasi yang dapat memberikan ketepatan analisis hingga 99.9999 peratus. Bahagian DNA yang digunakan bagi analisis ini ialah STR. Perkhidmatan analisis paterniti biasanya diperlukan untuk pewarisan harta atau kes jenayah yang melibatkan serangan seksual.

Analisis genetik bagi mengetahui talian persaudaraan, seperti sepupu atau dua pupu dapat dilakukan menggunakan STR. Namun begitu, ketepatan analisis berkurangan disebabkan oleh pewarisan genetik ini melibatkan lebih daripada dua generasi. Analisis DNA keturunan seperti ini diperlukan dalam kes orang hilang atau bencana alam, seperti tragedi tsunami pada tahun 2004 dan tragedi pesawat penerbangan MH17 milik Malaysia Airlines (MAS) pada bulan Julai 2014 yang lalu.

Bagi kes seperti ini, maklumat genetik ibu atau bapa kandung mungkin tidak dapat diperolehi. Oleh sebab itu, maklumat genetik saudara mara, seperti abang, kakak, sepupu, bapa saudara atau ibu saudara dapat digunakan bagi membantu pengenalpastian mayat atau orang yang hilang.

Analisis DNA mitokondrial merupakan analisis keturunan sebelah ibu yang banyak digunakan bagi menyelidiki susur galur keturunan saudara mara sebelah ibu. DNA mitokondrial diturunkan daripada ibu kepada anaknya. Walau bagaimanapun, hanya anak perempuan yang menurunkan DNA mitokondrial kepada generasi yang seterusnya tanpa percampuran dengan DNA mitokondrial sebelah bapa.

Hal ini bermakna DNA mitokondrial yang diwariskan kepada seseorang itu adalah sama dengan DNA mitokondrial

ibu, nenek, moyang dan saudara-mara sebelah ibu daripada generasi yang beratus-ratus tahun, malah beribu-ribu tahun terdahulu. Dengan kajian DNA mitokondrial, kod genetik yang ada pada DNA mitokondrial keturunan sebelah ibu hingga beribu-ribu tahun yang terdahulu dapat dibaca secara tidak langsung.

Satu daripada kes menarik yang menggunakan analisis DNA mitokondrial ialah kes keluarga Romanov, iaitu kerabat diraja Rusia. Pada tahun 1918, ketika revolusi Bolshevik, kerabat diraja Rusia, iaitu Tsar Nicholas II dan keluarganya dibunuh dan ditanam di dalam satu kubur.

Pada tahun 1991, kubur kerabat diraja itu ditemukan dan DNA mitokondrial digunakan bagi mengenal pasti keturunannya. Menerusi perbandingan DNA mitokondrial daripada saudara sebelah ibu, analisis DNA mitokondrial berjaya membuktikan bahawa rangka itu milik Tsar Nicholas II, ahli keluarga Romanov.

Kelebihan DNA mitokondrial yang diturunkan dalam keadaan maklumat genetik yang tidak bercampur digunakan oleh ahli sains bagi memahami corak penghijrahan manusia. Ahli sains Barat juga menggunakan kelebihan DNA mitokondrial yang mempunyai kadar mutasi yang sangat tinggi

bagi membolehkan pengiraan umur kewujudan manusia moden di dunia.

Pengkaji ini cuba mengkaji DNA mitokondrial penduduk asli dunia, seperti orang asli Australia bagi melihat corak genetik manusia asal. Berdasarkan analisis DNA mitokondrial ahli sains Barat mendapati bahawa manusia berasal dari Afrika antara 100 ribu – 200 ribu tahun yang lalu dan kemudian berhijrah keluar ke seluruh pelusok dunia.

Teori ini dikenali sebagai teori keluar dari Afrika. Ahli sains Barat juga mencadangkan bahawa DNA mitokondrial manusia berasal daripada seorang wanita yang tinggal di Afrika kira-kira 160 ribu tahun yang lalu. Berdasarkan kajian DNA mitokondrial populasi manusia di seluruh dunia, ahli sains mendapati bahawa ada corak genetik yang berbeza-beza berdasarkan populasi dan kedudukan geografi.

Seterusnya, populasi manusia dibahagikan kepada beberapa kumpulan haplo berdasarkan corak DNA mitokondrial. Kumpulan haplo A, B, C, D, E, F, G dan M dikaitkan dengan populasi Asia, kumpulan haplo L1, L2 dan L3 dikaitkan dengan populasi Afrika dan kumpulan haplo H, I, J, K, T, U, V, W dan X dikaitkan dengan populasi Eropah. Ahli sains di Malaysia juga menyumbang



Penerokaan genom manusia membolehkan lebih banyak variasi yang ada pada DNA digunakan bagi membezakan antara setiap populasi manusia berdasarkan keturunan.

pengetahuan tentang corak penghijrahan manusia dengan mengkaji corak DNA mitokondrial populasi kaum Melayu dan orang asli di Malaysia.

Kajian yang dilakukan terhadap etnik Melayu Kelantan menunjukkan bahawa ada percampuran genetik antara populasi Cina, India dan Arab pada masa dahulu. Hal ini konsisten dengan kehadiran pedagang itu ke Tanah Melayu sebelum kerajaan Melayu Melaka. Pada waktu itu, mungkin berlaku perkahwinan campur antara Pedagang dengan penduduk Tanah Melayu.

Kromosom-Y pula membawa maklumat genetik khusus daripada bapa dan diturunkan kepada anak lelaki. Sama seperti DNA mitokondrial, maklumat genetik pada kromosom-Y diturunkan daripada satu generasi kepada generasi yang lain tanpa perubahan atau percampuran genetik daripada sebelah ibu kecuali apabila mutasi berlaku.

Oleh sebab itu, kromosom-Y dapat digunakan bagi mengkaji asal usul keturunan manusia sebelah bapa. Genetik susur galur nenek moyang manusia sebelah bapa dapat dikesan hingga berpuluh-puluh ribu tahun yang lalu. Ahli sains Barat mencadangkan bahawa kromosom-Y yang diwarisi oleh lelaki pada masa ini berasal daripada

seorang lelaki yang hidup lebih 140 ribu tahun yang lalu di benua Afrika.

Analisis keturunan berdasarkan nama bapa adalah antara contoh penggunaan kromosom-Y bagi mengaitkan hubungan manusia sebelah bapa. Ujian keturunan seperti ini diperlukan bagi mengetahui sejarah keluarga sebelah bapa dan mengelakkan perkahwinan antara saudara yang berkaitan sebelah bapa.

Sejak belakangan ini, penerokaan genom manusia membolehkan lebih banyak variasi yang ada pada DNA digunakan bagi membezakan antara setiap populasi manusia berdasarkan keturunan. Variasi yang dikenali sebagai SNP ini dapat digunakan bagi mengkaji sejarah keturunan manusia dengan lebih tepat. Hal ini dikatakan demikian kerana SNP tidak berubah dalam tempoh yang lama, iaitu berpuluh-puluh ribu tahun. Malah, teknologi terkini dapat membaca hampir sejuta SNP pada genom secara serentak dalam masa yang singkat. Penggunaan SNP juga adalah lebih tepat bagi menggambarkan sejarah asal usul nenek moyang manusia kerana mengambil kira sumbangan genetik daripada kedua-dua pihak, iaitu ibu dan bapa berbanding dengan DNA mitokondrial dan kromosom-Y.

Di samping itu, kajian keturunan menggunakan SNP dapat meramalkan peratus campuran genetik bagi individu yang tidak berasal daripada satu keturunan sahaja. Penyelidik Universiti Sains Malaysia (USM), Kampus Kesihatan melakukan penyelidikan terhadap etnik Melayu dan orang asli Malaysia bagi melihat struktur genetik dan keturunan etnik Melayu dan kaitannya dengan penduduk orang asli Malaysia dan penduduk negara serantau.

Hasil kajian mendapati bahawa etnik Melayu Malaysia yang terbahagi kepada beberapa subetnik, seperti Minang, Jawa dan Bugis mempunyai kaitan genetik dengan penduduk Indonesia. Hal ini menunjukkan bahawa sejarah keturunan dikongsi bersama-sama.


Orang asli Temuan pula mempunyai corak genetik yang menjurus kepada populasi Cina dan Melayu, terutamanya Melayu Jawa berbanding dengan orang asli Negrito, seperti Kensui dan Jahai. Orang asli Negrito dikatakan berasal dari Hoabinhians dan menghuni Semenanjung Malaysia kira-kira 60 ribu tahun yang lalu.

Di Malaysia, kajian asal usul keturunan lebih tertumpu pada ujian paterniti dan pengenalpastian saudara biologi atau pengesahan perbezaan pewarisan kromosom-Y bagi nama keluarga yang sama, terutamanya bagi kaum Cina. Hal ini bagi mengelakkan perkahwinan antara saudara mara yang berkait di sebelah bapa.

Di samping itu, kajian keturunan melalui analisis DNA memberikan pengetahuan kepada manusia berkaitan corak genetik. Hal ini membantu pengenalpastian penyakit dalam bidang perubatan. Hal ini dikatakan demikian kerana ada perkaitan antara sesetengah penyakit genetik dengan keturunan. Contohnya, talasemia, diabetes, hemofilia dan glukosa-6-fosfatase dehidrogenase (G6PD).

Pengetahuan berkaitan keturunan membolehkan rawatan yang lebih tepat diberi kepada pesakit. Walau bagaimanapun, pengetahuan berkaitan keturunan dapat menyebabkan individu tertekan, jika hasil analisis DNA tidak seperti yang diharapkan.

Selain itu, kekeliruan terhadap asal usul keturunan dapat berlaku pada individu yang mempunyai campuran genetik. Hal ini mungkin menyebabkan maklumat yang diisi pada borang perubatan atau dalam kajian kaji selidik taburan populasi penduduk Malaysia tidak tepat.

Masyarakat perlu sedar tentang kelebihan dan kekurangan analisis genetik keturunan menggunakan DNA. Hal ini supaya masyarakat lebih menghargai usaha penyelidikan yang dilakukan oleh penyelidik untuk memperkembang pengetahuan dalam bidang genetik. 



Penulis Pakar Perunding Kanak-kanak dan Pakar Genetik Perubatan, Kampus Kesihatan, Universiti Sains Malaysia, Kubang Kerian, Kelantan.