

Teknologi Bayi Tabung dan Penyakit Genetik Mitokondria

Penyakit keturunan atau kelainan genetik bisa dibagi menjadi dua kelompok penyebab, yaitu

1. alel resesif atau alel defect berada dalam kondisi homozigot.

Menurut Mendel, setiap sifat yang dipunyai oleh makhluk hidup dikendalikan oleh gen. Pada satu individu, gen-gen ini ada dalam kondisi berpasangan (diploid). Pasangan gen suatu sifat disebut dengan alel. Sifat yang muncul disebut dengan sifat dominan dan dikendalikan oleh alel dominan. Pasangannya, sifat yang tidak muncul, dikendalikan oleh alel resesif. Dengan begitu, individu baru yang terbentuk dari reproduksi seksual akan memperoleh satu gen dari salah satu tetua, yaitu satu dari bapak dan satu pasangannya dari ibu. Hal ini disebut dengan pola pewarisan rekombinasi.

Akibat tekanan seleksi alam, alel-alel mutan yang akan memunculkan suatu kelainan genetik biasanya akan bersifat resesif. Dalam hal ini, penyakit genetik akan muncul dalam kondisi homozigot resesif. Jika dalam kondisi heterozigot - yaitu alel mutan berpasangan dengan alel normal - maka kelainan genetik tidak akan muncul. Kelainan genetik jenis ini bisa muncul pada individu baru dengan peluang 25% jika kedua orangtuanya sama-sama mempunyai suatu gen dalam kondisi heterozigot (disebut karier atau pembawa alel defect).

2. mutasi genom mitokondria

Selain pendapat Mendel tentang pola pewarisan rekombinasi, ada juga sifat yang dikendalikan hanya oleh satu gen yang tidak berpasangan. Gen-gen dalam dalam genom mitokondria diwariskan dengan pola non-rekombinasi, melainkan langsung melalui garis keturunan ibu. Beberapa mutasi gen dalam genom mitokondria dilaporkan menjadi penyebab munculnya beragam jenis sindrom.

Sindrom kelainan genetik mitokondria ini biasanya akan muncul mengikuti umur. Peluang kejadian mutasi pada genom mitokondria dalam satu individu akan terjadi setelah genom mitokondria berkali-kali mengalami replikasi. Oleh karena itu, mutasi genom mitokondria biasa dijadikan penanda untuk penuaan dan tidak pernah bisa dikategorikan sebagai bagian dari penyakit keturunan.

Sampai kemudian dilaporkan adanya mutasi genom mitokondria adalah penyebab dari kematian tujuh anak Ny Sharon Bernardi (BBC News, <http://www.bbc.co.uk/news/magazine-19648992>). Ke-tujuh anaknya mengalami sindrom akibat mutasi genom mitokondria yang berasal dari dirinya. Sindromnya mencakup kelainan otak (Leight's syndrome), otot (myopati) sampai ke jantung (kardiopati). Dia merasa selalu was-was setiap akan melahirkan.

Kasus yang dialami Ny Sharon menggerakkan ilmuwan kedokteran untuk mengembangkan teknologi bayi tabung yang bisa mengeliminasi kelainan genom mitokondria. Teknologi bayi tabung yang menggabungkan dua sel dari dua orang kemudian dimodifikasi dengan menggabungkan tiga sel dari tiga orang. Setelah masalah teknis bisa diatasi, para ilmuwan kesuburan di Inggris mulai melakukan pendekatan ke pemerintah untuk minta dukungan pengesahan karena terkait dengan etika. Mereka beruntung, komisi etika kedokteran fertilisasi di Inggris meluluskan teknologi ini untuk diaplikasikan. Setidaknya dalam dua tahun kedepan akan ada perubahan dalam sejarah kehidupan ras manusia (BBC News -

<http://www.bbc.co.uk/news/health-19604004>). Dalam waktu dekat, sepertinya Pemerintah Italia akan mengikuti Inggris untuk meloloskan teknologi bayi tabung model ini (<http://news.sciencemag.org/scienceinsider/2013/07/italian-panel-meets-with-controv.html>).