

**KECENDERUNGAN POLA PEWARISAN PENYAKIT JANTUNG
KORONER PADA ETNIS MINANGKABAU BERDASARKAN
PETA SILSILAH KELUARGA**

SKRIPSI

untuk memenuhi sebagian persyaratan memperoleh gelar sarjana sains



LILI SUMARNI

NIM 84075

JURUSAN BIOLOGI

FAKULTAS MATEMATIKA DAN ILMU PENGETAHUAN ALAM

UNIVERSITAS NEGERI PADANG

2011

PERSETUJUAN SKRIPSI

Judul : Kecenderungan Pola Pewarisan Penyakit Jantung Koroner
pada Etnis Minangkabau Berdasarkan Peta Silsilah Keluarga

Nama : Lili Sumarni

Nim/BP : 84075/2007

Program Studi : Biologi

Jurusan : Biologi

Fakultas : Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam

Padang, 14 Juli 2011

Disetujui oleh:

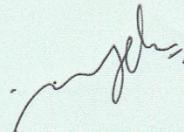
Pembimbing I



Dr. Yuni Ahda, M.Si.

NIP. 19690629 199403 2 003

Pembimbing II



dr. Elsa Yuniarti S.Ked.

NIP. 19820623 200812 2 002

PENGESAHAN LULUS UJIAN SKRIPSI

Nama : Lili Sumarni
NIM/BP : 84075/2007
Program Studi : Biologi
Jurusan : Biologi
Fakultas : MIPA

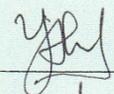
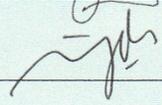
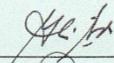
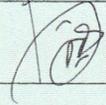
dengan judul

**KECENDERUNGAN POLA PEWARISAN
PENYAKIT JANTUNG KORONER PADA ETNIS MINANGKABAU
BERDASARKAN PETA SILSILAH KELUARGA**

Dinyatakan lulus setelah dipertahankan di depan Tim Penguji Skripsi
Jurusan Biologi Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam
Universitas Negeri Padang

Padang, 14 Juli 2011

Tim Penguji

	Nama	Tanda tangan
Ketua	: Dr. Yuni Ahda, M.Si.	
Sekretaris	: dr. Elsa Yuniarti, S.Ked.	
Anggota	: Dr. Linda Advinda, M.Kes.	
Anggota	: Dr. Ramadhan Sumarmin, M.Si.	
Anggota	: Irdawati, S.Si., M.Si.	

ABSTRAK

Lili Sumarni: Kecenderungan Pola Pewarisan Penyakit Jantung Koroner pada Etnis Minangkabau Berdasarkan Peta Silsilah Keluarga

Penyakit jantung koroner (PJK), merupakan penyakit pada pembuluh darah arteri koronaria yang berfungsi mendistribusikan darah dan oksigen ke otot jantung. PJK terjadi karena adanya plak berupa lemak, kolesterol dan bahan lain di dalam darah yang dapat menyebabkan penyumbatan dan penyempitan pada pembuluh darah arteri koronaria yang disebut aterosklerosis. Aterosklerosis dipengaruhi oleh adanya kelainan pada kromosom yang diwariskan secara autosomal dominan. PJK menempati urutan pertama penyebab kematian yang terjadi di negara maju dan negara berkembang. Di Amerika 36% dari seluruh angka kematian disebabkan karena PJK. Penderita jantung koroner asal Sumatera Barat tertinggi di antara 30 provinsi di Indonesia yaitu 4%. Etnis Minangkabau mendukung dalam penelitian ini, sehubungan dengan pola makan etnis Minangkabau yang banyak mengkonsumsi makanan berlemak, jeroan, bersantan, kurang olahraga dan kebiasaan merokok. Untuk mengetahui gambaran pewarisan PJK, yang paling mudah digunakan adalah dengan menggunakan peta silsilah keluarga. Penelitian ini bertujuan untuk melihat kecenderungan pola pewarisan PJK pada etnis Minangkabau dan untuk mendeskripsikan faktor lingkungan yang mendukung terekpresinya PJK pada etnis ini.

Penelitian dilakukan pada bulan Mei sampai Juni 2011. Mengambil data dari status pasien rawat jalan dan rawat inap, dengan diagnosis PJK di Rumah Sakit Khusus Jantung Sumatera Barat dan Rumah Sakit Umum Pusat Dr. M. Djamil Padang. Penelitian secara *deskriptif* dengan melibatkan 100 orang penderita PJK. Metode penelitian ini menggunakan teknis wawancara yang dituangkan dalam peta silsilah keluarga.

Hasil penelitian ini membuktikan bahwa PJK pada etnis Minangkabau memiliki kecenderungan untuk diwariskan, pewarisannya mengikuti pola autosomal dominan. Penderita PJK pada etnis ini menunjukkan jumlah penderita laki-laki lebih banyak daripada penderita perempuan dan sebagian besar penderita mengetahui menderita PJK pada kisaran usia 45-54 tahun. Faktor lingkungan yang mendukung terekpresinya PJK pada etnis Minangkabau diantaranya kelebihan berat badan dengan persentase 49%, kurangnya aktivitas olahraga 44%, kebiasaan merokok pada lak-laki 97% riwayat diabetes 31% dan hipertensi 48%.

KATA PENGANTAR

Alhamdulillah puji syukur penulis haturkan kehadiran Allah SWT yang telah melimpahkan rahmat dan karunia-Nya karena berkat ridha-Nya penulis dapat menyelesaikan Skripsi ini dengan judul “Kecenderungan Pola Pewarisan Penyakit Jantung koroner pada Etnis Minangkabau Berdasarkan Peta Silsilah Keluarga”. serta shalawat dan salam semoga selalu tercurah untuk Rasullullah SAW, Penulisan skripsi ini merupakan salah satu syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Sains (S1) Jurusan Biologi Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam Universitas Negeri Padang.

Penulisan skripsi ini dapat diselesaikan berkat bantuan dan bimbingan berbagai pihak. Oleh karena itu, pada kesempatan ini penulis ingin menyampaikan terima kasih kepada:

1. Kedua Orangtua yang selalu mendoakan dan mendukung penulis berupa moril dan materil beserta semua keluarga yang selalu memberikan semangat kepada penulis.
2. Ibu Dr. Yuni Ahda, M. Si., selaku pembimbing I dan penasehat akademik yang telah banyak memberikan masukan bagi kesempurnaan skripsi ini dan bimbingan kepada penulis selama studi di Jurusan Biologi FMIPA UNP.
3. Ibu dr. Elsa Yuniarti, S. Ked., sebagai pembimbing II yang telah memberikan banyak masukan bagi kesempurnaan skripsi ini.
4. Ibu Dr. Linda Advinda, M. Kes., Bapak Dr. Ramadhan Sumarmin, M. Si dan Ibu Irdawati, S. Si., M. Si., Sebagai dosen penguji.

5. Bapak, Ibu pimpinan Jurusan Biologi FMIPA UNP.
6. Bapak dan Ibu Staf pengajar Jurusan Biologi FMIPA UNP.
7. Bapak dan Ibu Dokter Spesialis Penyakit Jantung dan Pembuluh darah di Rumah Sakit Khusus Jantung Sumatera Barat dan Rumah Sakit Umum Pusat Dr. M. Djamil Padang.
8. Bapak dan Ibu pegawai di Rumah Sakit Khusus Jantung Sumatera Barat dan Rumah Sakit Umum Pusat Dr. M. Djamil Padang.
9. Rekan-rekan mahasiswa yang banyak memberikan motivasi dan semangat bagi penulis.

Penulis menyadari skripsi ini jauh dari kesempurnaan, oleh sebab itu penulis mengharapkan kritik dan saran yang sifatnya membangun guna menyempurnakan skripsi ini. Penulis berharap agar skripsi ini bermanfaat bagi pembaca dan bagi penulis khususnya.

Padang, Juli 2011

Penulis

DAFTAR ISI

	Halaman
ABSTRAK.....	i
KATA PENGANTAR	ii
DAFTAR ISI	iv
DAFTAR GAMBAR	vi
DAFTAR LAMPIRAN	vii
I. PENDAHULUAN	
A. Latar Belakang	1
B. Rumusan Masalah.....	3
C. Tujuan Penelitian	3
D. Kontribusi Penelitian	4
II. TINJAUAN PUSTAKA	
A. Anatomi dan Fisiologi Jantung.....	5
B. Penyakit Jantung Koroner	7
a. Klasifikasi	13
b. Tanda dan Gejala	14
C. Peta Silsilah Keluarga	15
D. Pewarisan Dalam Keluarga	16

a.	Pewarisan Autosomal Dominan	16
b.	Pewarisan Autosomal Resesif	18
c.	Pewarisan Intermediet	19
d.	Pewarisan Terangkai Seks	19
e.	Pewarisan Mitokondria	20
f.	Pola Pewarisan Penyakit Jantung Koroner	20
III.	METODE PENELITIAN	
A.	Jenis Penelitian	22
B.	Waktu dan Tempat	22
C.	Populasi dan Sampel	22
D.	Pelaksanaan Penelitian	23
E.	Teknik Analisis Data	24
IV.	HASIL DAN PEMBAHASAN	
A.	Hasil.....	25
B.	Pembahasan.....	30
V.	PENUTUP	
A.	Kesimpulan.....	36
B.	Saran.....	36
	DAFTAR PUSTAKA	37
	LAMPIRAN	40

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
1. Gambar 1 . Fisiologi dan anatomi jantung	5
2. Gambar 2. Arteri koronaria yang mengalami penyumbatan	8
3. Gambar 3. Arteri koronaria sehat dan plak aterosklerosis	
pada arteri koronaria	8
4. Gambar 4. Simbol-simbol dalam Peta silsilah keluarga	16
5. Gambar 5. Pola pewarisan autosomal dominan	17
6. Gambar 6. Pola pewarisan autosomal resesif	19
7. Gambar 7. Persentase PJK berdasarkan jenis kelamin	25
8. Gambar 8. Persentase usia ketika mengetahui menderita PJK	26
9. Gambar 9. Persentase kecenderungan pola pewarisan PJK	27
10. Gambar 10. Persentase indeks massa tubuh penderita	27
11. Gambar 11. Persentase aktivitas olahraga sebelum menderita PJK	28
12. Gambar 12. Persentase riwayat diabetes mellitus pada penderita PJK	28
13. Gambar 13. Persentase riwayat merokok pada penderita PJK	29
14. Gambar 14. Persentase riwayat hipertensi pada penderita	29

DAFTAR LAMPIRAN

	Halaman
1. Lampiran 1. Instrument Penelitian	40
2. Lampiran 2. Peta silsilah keluarga dari kecenderungan pola pewarisan PJK secara autosomal dominan	42
3. Lampiran 3. Peta silsilah keluarga dari kecenderungan pola pewarisan PJK secara autosomal resesif	52
4. Lampiran 4. Tabel faktor lingkungan yang terekpresinya PJK.....	53
5. Lampiran 5. Surat-surat penelitian	56

BAB I PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Penyakit jantung koroner (PJK) adalah penyakit pada pembuluh darah arteri koronaria yang berfungsi mendistribusikan darah dan oksigen ke otot jantung. Penyakit jantung koroner (PJK) terjadi karena adanya plak berupa lemak, kolesterol dan bahan lain di dalam darah yang dapat menyebabkan penyumbatan dan penyempitan pada pembuluh darah arteri koronaria yang disebut aterosklerosis (Azwari, 2010).

Penyakit jantung koroner (PJK) menempati urutan pertama penyebab kematian yang terjadi di negara maju dan negara berkembang. Di Amerika 36% dari seluruh angka kematian disebabkan karena PJK. Di Inggris, satu dari empat laki-laki dan satu dari lima perempuan meninggal pertahunnya akibat PJK (Gray, 2005).

Badan Kesehatan Dunia (WHO) mencatat lebih dari 7 juta orang meninggal akibat PJK di seluruh dunia pada tahun 2002. Angka ini diperkirakan meningkat hingga 11 juta orang pada tahun 2020. Kasus PJK di Indonesia semakin sering ditemukan karena pesatnya perubahan gaya hidup. Hasil Survei Kesehatan Nasional tahun 2001 menunjukkan tiga dari 1.000 penduduk Indonesia menderita PJK. Riset Kesehatan Dasar pada 2007 di Indonesia yang dilakukan oleh Departemen Kesehatan menyebutkan PJK merupakan penyebab kematian terbesar ke-9 dan ke-11. Dengan 5,1% dari semua kematian yang disebabkan oleh PJK (Sulastri dkk, 2005). Pada tahun 2009 PJK menjadi penyebab kematian nomor satu di Indonesia (Ulfah, 2010).

Prevalensi PJK pada etnis Minangkabau di Sumatera Barat dilaporkan tertinggi di antara 30 provinsi di Indonesia yaitu 4%. Hal itu diperkirakan berhubungan dengan pola makan dan asupan tinggi lemak hewani tetapi rendah sayur dan buah yang merupakan sumber serat dan antioksidan. Konsumsi tinggi lemak, rendah serat dan antioksidan merupakan salah satu faktor risiko PJK (Sulastri dkk, 2005). Berdasarkan data Rekam Medik Rumah Sakit Umum Pusat Dr. M. Djamil Padang, jumlah pasien penyakit jantung yang berobat di Rumah Sakit tersebut pada tahun 2010 berjumlah 2.083 orang dari 4.845.998 penduduk Sumatera Barat.

Penelitian The BHF Family Heart Study Research Group (2005) menyebutkan bahwa dari 4.175 subyek yang terkena dampak PJK yang berasal dari 1.933 keluarga di seluruh Inggris, setiap keluarga setidaknya memiliki dua saudara kandung yang terkena PJK. Setelah dilakukan studi Genome-wide linkage, diketahui bahwa ada lokus pada kromosom nomor 2 yang mempengaruhi risiko aterosklerosis. Penelitian Farrall *at al*, (2006) meneliti 2.658 pasang saudara kandung yang menderita PJK di atas umur 66 tahun di empat negara Eropa, dengan menggunakan genome-wide mapping diperoleh lokus pada kromosom nomor 3 dan 11 mempengaruhi risiko PJK.

Aterosklerosis akibat penyempitan arteri koronaria menyebabkan penyakit jantung koroner, sebagian disebabkan oleh penimbunan lipid pada dinding pembuluh darah. Ini merupakan bagian dari proses menua alami. Keadaan ini dapat menyebabkan kematian pada rentang usia 30 sampai 50 tahun. Satu macam penyakit jantung koroner yang timbul awal adalah

hiperkolesterolemia familier yang diwariskan secara autosomal dominan (Alan, 1992).

Sifat autosomal adalah sifat yang ditentukan oleh gen pada kromosom autosom. Gen ini ada yang bersifat dominan dan ada yang bersifat resesif. Laki-laki dan perempuan mempunyai kromosom autosom yang sama, maka sifat keturunan yang diturunkan oleh gen autosomal dapat dijumpai pada laki-laki maupun perempuan (Suryo, 1997).

Belum adanya data pasti mengenai pola pewarisan PJK pada etnis Minangkabau, maka penulis melakukan penelitian dengan judul “Kecenderungan Pola Pewarisan Penyakit Jantung Koroner pada Etnis Minangkabau Berdasarkan Peta Silsilah Keluarga”.

B. Rumusan Masalah

1. Bagaimanakah kecenderungan pola pewarisan PJK pada etnis Minangkabau dilihat dari peta silsilah keluarga?
2. Faktor lingkungan apa saja yang dapat mendukung terekpresinya PJK pada etnis Minangkabau?

C. Tujuan Penelitian

1. Melihat kecenderungan pola pewarisan PJK pada etnis Minangkabau berdasarkan Peta Silsilah Keluarga.
2. Mendeskripsikan faktor lingkungan yang mendukung terekpresinya PJK pada etnis Minangkabau.

D. Kontribusi Penelitian

1. Diharapkan dapat memberikan informasi kepada masyarakat terkait PJK yang bisa terjadi pada siapa saja dan dapat mencegah PJK lebih dini.
2. Hasil penelitian ini diharapkan memberikan informasi untuk penelitian lebih lanjut yang berhubungan dengan PJK dan menambah khasanah ilmu pengetahuan.

BAB II TINJAUAN PUSTAKA

A. Anatomi dan Fisiologi Jantung

Semua jaringan tubuh selalu bergantung pada aliran darah dan kontraksi jantung. Jantung mendorong darah melintasi pembuluh darah untuk disampaikan ke jaringan dalam jumlah yang mencukupi, apakah tubuh dalam keadaan beristirahat atau sedang melakukan aktifitas berat. Jantung adalah organ berotot berongga dengan ukuran sekepalan. Jantung terletak di rongga toraks (dada) di sebelah anterior dan vertebra (tulang punggung) di sebelah posterior. Walaupun secara anatomis jantung adalah satu organ, sisi kanan dan kiri jantung berfungsi sebagai dua pompa yang terpisah.



Gambar 1. Fisiologi dan anatomi jantung (Sherwood, 2001).

Jantung dibagi menjadi separuh kanan dan kiri yang memiliki dua atrium dan dua ventrikel. Pembuluh yang mengembalikan darah dari jaringan ke atria adalah vena, dan pembuluh-pembuluh yang mengangkut darah menjauhi ventrikel menuju jaringan adalah arteri (Sherwood, 2001).

Dinding jantung terdiri dari serat-serat otot jantung yang tersusun secara spiral dan berhubungan melalui diskus interkalaris. Dinding jantung terdiri dari tiga lapisan berbeda: (1) endokardium adalah lapisan tipis endothelium, suatu jaringan epitel unik yang melapisi bagian dalam seluruh sistem sirkulasi, di sebelah dalam; (2) miokardium adalah lapisan tengah yang terdiri dari otot jantung, membentuk sebagian besar dinding jantung; (3) epikardium adalah suatu membran tipis di bagian luar yang membungkus jantung (Sherwood, 2001). Otot jantung memerlukan darah teroksigenasi yang cukup agar dapat berfungsi efektif. Kebutuhan ini dipasok oleh arteri koronaria kiri dan kanan yang merupakan cabang aorta tepat di bawah katup aorta (wash, 1997).

Arteri koronaria adalah percabangan pertama sirkulasi sistemik yang terdiri dari arteri koronaria kanan dan arteri koronaria kiri. Arteri koronaria kiri mempunyai dua cabang besar yaitu arteri desendens arteriol kiri yang berfungsi mendarahi dinding arteriol ventrikel kiri dan arteri sirkumfleksia kiri yang mendarahi dinding lateral ventrikel kiri. Arteri koronaria kanan berfungsi mendarahi ventrikel dan atrium kanan (Sylvia dan Lorraine, 2006). Aliran darah koroner waktu istirahat pada manusia rata-rata sekitar 225 ml/menit, yaitu kira-kira 0,7 sampai 0,8 ml/gram otot jantung atau 4% sampai 5% curah jantung total (Guyton dan Hall, 1997).

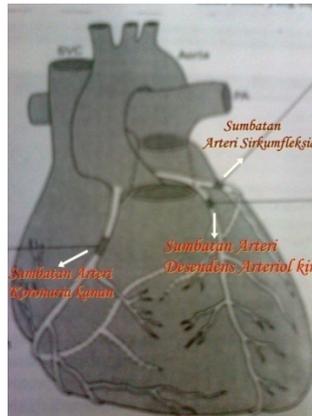
Pada setiap saat, kecukupan aliran darah koronaria relatif terhadap kebutuhan O_2 jantung. Pada jantung normal, aliran darah koronaria meningkat seiring dengan peningkatan kebutuhan O_2 . Namun, pada penyakit arteri koroner, aliran darah koronaria mungkin tidak dapat memenuhi peningkatan kebutuhan O_2 . Kecepatan aliran darah koronaria tertentu kurang kuat pada

keadaan istirahat, tetapi menjadi tidak mencukupi apabila terjadi peningkatan aktivitas fisik atau stress (Sherwood, 2001). Bila dinding ventrikel kiri mengalami peninggian tekanan (hipertensi atau stenosis aorta), maka darah akan lebih sulit untuk mencapai otot jantung dari arteri koronaria dan perfusi miokardium akan berkurang (wash, 1997).

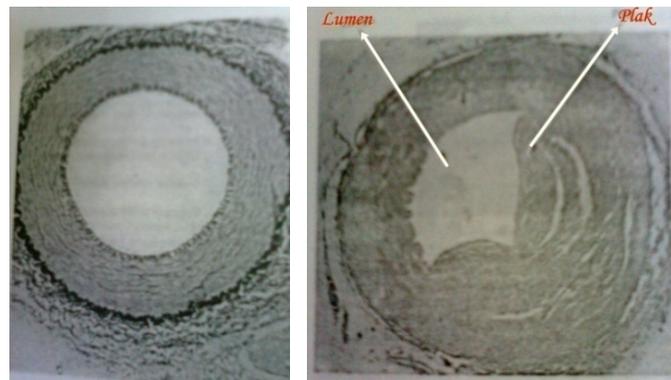
B. Penyakit Jantung Koroner

Penyakit jantung koroner (PJK) merupakan kelainan miokardium akibat insufisiensi (kekurangan) aliran darah koronaria oleh aterosklerosis. PJK adalah keadaan dimana terdapat plak yang menyumbat di dalam pembuluh darah arteri koronaria. Hal ini menyebabkan suplai darah ke jantung berkurang. Plak adalah gabungan lemak, kolesterol, kalsium dan bahan lain di dalam darah. Penyebab penyakit jantung koroner adalah terjadinya penyempitan aliran darah ke otot jantung (Azwari, 2010).

Menurut American Heart Assosiation (AHA) 1980, PJK merupakan kelainan pada satu atau lebih pembuluh darah arteri koronaria dimana terdapat penebalan dari dinding dalam pembuluh darah disertai adanya plak yang mengganggu aliran darah ke jantung yang akibatnya dapat mengganggu fungsi jantung (Richard, 1980).



Gambar 2. Arteri koronaria yang mengalami penyumbatan (Underwood, 1994)



Gambar 3. Arteri koronaria sehat dan plak aterosklerosis pada arteri koronaria (Underwood, 1994).

PJK terbentuk karena adanya plak yang disebut aterosklerosis. Plak yang semakin berkembang dan tumbuh menyebabkan lumen arteri koronaria menyempit. Oleh karena terjadi suatu trauma pada plak maka plak mengalami erosi/ruptur dan menjadi tak stabil yang kemudian akan diikuti oleh respon koagulasi melalui jalur ekstrinsik dan aktivasi trombosit sebagai hasil akhir terbentuklah trombus (Sudoyo, 2006).

Sumbatan akut pada arteri koronaria seringkali timbul pada orang yang telah menderita penyakit jantung koroner yang serius, ini dapat disebabkan oleh plak aterosklerosis yang menyebabkan bekuan darah lokal yang disebut

trombus, selanjutnya menyumbat arteri. Biasanya trombus timbul dimana plak telah menembus endotel, jadi berhubungan langsung dengan darah yang mengalir. Karena plak membuat permukaan yang kasar bagi darah, maka trombosit mulai melekat padanya, fibrin mulai tertimbun dan sel-sel darah terjebak untuk membentuk bekuan yang semakin besar sehingga menyumbat pembuluh tersebut (Guyton dan Hall, 1997).

Aterosklerosis tidak lagi dianggap timbul karena proses penuaan. Timbulnya bercak-bercak lemak pada dinding arteri koronaria bahkan sejak masa kanak-kanak sudah merupakan fenomena alamiah. Ada dua faktor risiko yang dapat menyebabkan PJK karena aterosklerosis. Faktor yang tidak dapat dikendalikan dan faktor yang dapat dikendalikan.

Faktor risiko PJK yang tidak dapat dikendalikan adalah: usia, jenis kelamin dan riwayat keluarga. Kerentanan terhadap aterosklerosis koroner meningkat seiring bertambahnya usia, namun penyakit ini jarang timbul sebelum usia 40 tahun, sedangkan pada usia 40 sampai 60 tahun insiden serangan jantung meningkat sampai lima kali lipat. Secara keseluruhan, risiko aterosklerosis lebih besar pada laki-laki daripada perempuan. Perempuan relatif kebal terhadap penyakit ini sampai usia setelah menopause, kemudian sama rentannya seperti laki-laki. Efek perlindungan estrogen dianggap menjelaskan adanya imunitas wanita pada usia sebelum menopause, tetapi pada usia 60 sampai 70 tahun frekuensi serangan jantung menjadi sama. Penelitian menunjukkan bahwa seseorang yang memiliki keluarga yang menderita PJK sebelum umur 50 tahun berisiko 2 sampai 5 kali lebih banyak. Hal ini disebabkan karena seringnya seseorang mempunyai pembuluh darah yang

sempit oleh karena faktor keturunan (Kuntaraf, 1992). Seseorang yang menderita penyakit jantung koroner prematur diketahui menyebabkan perubahan dalam penanda aterosklerosis awal, misal reaktivitas arteri brakialis dan peningkatan tunika intima arteri karotis dan penebalan tunika media. Adanya hipertensi, seperti peningkatan homosistein dan peningkatan lipid, ditemukan pada individu tersebut. Penelitian yang telah dilakukan mengesankan bahwa adanya riwayat dalam keluarga mencerminkan suatu predisposisi genetik terhadap disfungsi endotel dalam arteri koronaria (Sylvia dan Lorraine, 2006).

Faktor risiko yang dapat dikendalikan atau disebut juga dengan faktor lingkungan antara lain adalah peningkatan kadar lipid (lemak) dan kolesterol, hipertensi, merokok, diabetes mellitus, gaya hidup yang tidak aktif/kurangnya berolahraga dan obesitas (Sylvia dan Lorraine, 2006).

Kolesterol merupakan jenis lemak berwarna kekuningan yang diproduksi tubuh, terutama di dalam hati. Kolesterol dalam tubuh manusia memiliki fungsi sangat penting, yaitu untuk melapisi dinding sel tubuh. Kolesterol dalam darah sebesar 75% diproduksi oleh organ hati dan sisanya 25% berasal dari makanan yang masuk ke dalam tubuh. Kolesterol total normal dalam tubuh adalah di bawah 200 mg/dl. Pola makan yang tidak sehat, misalnya makanan yang rendah serat namun tinggi kandungan lemaknya bisa memicu tingginya kolesterol dalam tubuh. Terdapat dua sumber kolesterol bagi tubuh: (1) asupan kolesterol melalui makanan, dengan produk-produk hewani, misalnya kuning telur, daging merah dan mentega sebagai sumber utama lipid, (2) pembentukan kolesterol oleh banyak organ, terutama hati. Karena tubuh mampu membentuk

kolesterol, tidak terdapat korelasi langsung antara kolesterol yang dimakan dengan kadar kolesterol dalam darah. Sebenarnya, bukan kadar kolesterol total melainkan jumlah kolesterol yang terikat ke berbagai protein plasma pembawa yang tampaknya lebih penting berkaitan dengan risiko pembentukan penyakit ini. Karena kolesterol adalah sumber lipid, zat ini tidak terlalu larut dalam darah. Sebagian besar kolesterol dalam darah terikat ke protein-protein plasma tertentu dalam bentuk kompleks lipoprotein yang larut dalam darah. Terdapat tiga lipoprotein utama, yang diberi nama berdasarkan kepadatan protein dibandingkan dengan lipid: (1) lipoprotein berdensitas tinggi (HDL), yang proteinnya lebih banyak dan kolesterolnya sedikit; (2) lipoprotein berdensitas rendah (LDL), yang kolesterolnya lebih banyak dan proteinnya sedikit; (3) lipoprotein berdensitas sangat rendah (VLDL), yang proteinnya paling sedikit dan lipidnya paling banyak, tetapi lipid yang di bawa adalah lemak netral, bukan kolesterol. Kolesterol yang diangkut dalam kompleks LDL diberi nama kolesterol “jahat”, karena kolesterol diangkut ke sel, termasuk ke sel-sel yang melapisi bagian dalam dinding pembuluh, oleh LDL. Sebaliknya, kolesterol yang diangkut dalam kompleks HDL disebut sebagai kolesterol “baik”, karena HDL mengeluarkan kolesterol dari sel dan memindahkannya ke hati untuk dieliminasi secara parsial dari tubuh.

Kecenderungan mengalami aterosklerosis secara bermakna meningkat jika kadar LDL meningkat. Pada salah satu penyakit herediter, para pengidapnya tidak memiliki gen untuk membentuk protein reseptor LDL. Karena sel-sel mereka tidak dapat menyerap LDL dari darah, konsentrasi lipoprotein yang banyak mengandung kolesterol ini meningkat. Kelebihan kolesterol berakibat

pada pembentukan lemak pada tubuh yang mengakibatkan kelebihan berat badan. Mereka memiliki kecenderungan besar mengalami aterosklerosis pada usia dini, dan banyak yang meninggal pada usia muda akibat penyakit arteri koroner (Sherwood, 2001).

Adanya pengukuran Indeks Massa Tubuh (IMT) pada seseorang, dapat mengetahui kelebihan berat badannya. Cara menghitung IMT yaitu berat badan dalam kilogram dibagi dengan tinggi badan dikuadratkan dalam meter. Jika hasil menunjukkan angka $< 18,5$ disebut kurus, berat antara $18,5 - 25$ disebut ideal, berat antara $25 - 27$ disebut gemuk ringan dan > 27 disebut gemuk berat atau obesitas. Hasil pembagian melebihi angka 25, berarti telah terjadi kelebihan berat badan (Almatsier, 2004).

Faktor risiko lain penyebab PJK yang dapat dikendalikan diantaranya merokok. Efek rokok menyebabkan beban otot jantung bertambah karena adanya rangsangan oleh katekolamin dan menurunnya konsumsi O_2 akibat inhalasi CO atau dengan perkataan lain dapat menyebabkan tahikardi, vasokonstriksi pembuluh darah, merubah permeabilitas pembuluh darah dan merubah 5% sampai 10% Hb menjadi karboksi -Hb (Bahri, 2004). Zat-zat kimia beracun, seperti nikotin dan karbon monoksida yang dihisap melalui rokok, kemudian masuk ke dalam aliran darah dapat merusak lapisan endotel pembuluh darah arteri dan mengakibatkan aterosklerosis.

Adanya riwayat diabetes mellitus pada penderita, juga mempengaruhi risiko PJK. Intoleransi terhadap glukosa sejak dulu telah diketahui sebagai predisposisi penyakit pembuluh darah. Penelitian menunjukkan laki-laki yang menderita diabetes mellitus memiliki risiko menderita PJK 50% lebih tinggi

daripada orang normal, sedangkan pada perempuan risikonya menjadi 2x lipat (Bahri, 2004).

Riwayat hipertensi merupakan salah satu faktor penyebab PJK. Penelitian Masdin (2010) di Kyrgystan menemukan pewarisan hipertensi secara dominan autosomal, melalui analisis multipoint yang dilakukan pada 3 daerah kandidat kromosom 2, 7 dan 11. Hasil penelitian menunjukkan hubungan dengan kromosom 2. Hal ini berhubungan dengan PJK, sesuai dengan penelitian The BHF Family Heart Study Research Group (2005) diketahui lokus pada kromosom nomor 2 mempengaruhi risiko aterosklerosis.

a. Klasifikasi

PJK termasuk ke dalam Penyakit Jantung dan Pembuluh Darah (PJPD) yang menjadi penyebab kematian nomor satu di Indonesia. Seringkali PJPD ini mengakibatkan kematian mendadak. Jenis PJPD, antara lain: Penyakit Jantung Koroner (PJK), Penyakit Jantung Hipertensi, Penyakit Jantung Reumatik, Penyakit Jantung Bawaan, Penyakit Jantung Paru, Penyakit Pembuluh Darah Otak, Penyakit Pembuluh Darah Perifer/Tepi (Ulfah, 2010).

Klasifikasi PJK yang spesifik sampai saat ini belum ada ini disebabkan karena manifestasi klinisnya kadang-kadang sangat berbeda antara penderita yang satu dengan penderita yang lain. Saat timbulnya juga tidak menentu dan gejala yang ditimbulkan juga tidak selalu sesuai dengan temuan patologik. Dengan demikian penderita PJK mungkin tampil sebagai/berkembang menjadi salah satu kejadian, seperti: tanpa gejala, mati

mendadak, angina pectoris, serangan jantung (infark miokard) akut, gagal jantung/aritmia (Karim dan Peter, 2008).

b. Tanda dan Gejala

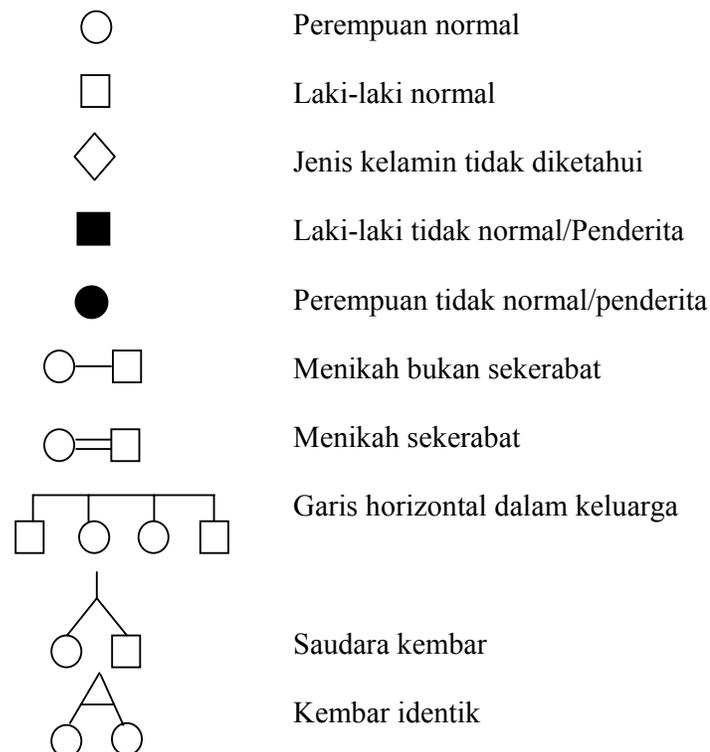
Pada kebanyakan orang yang mengalami konstiksi progresif dari arteri koronariannya, nyeri jantung yang disebut angina pectoris mulai muncul bilamana beban pada jantung menjadi terlampaui berat sehubungan dengan aliran darah koronaria. Nyeri biasanya terasa di bawah sternum bagian atas dan seringkali ke leher dan bahkan ke sisi wajah atau ke lengan dan bahu yang berlawanan. Penyebab distribusi nyeri ini adalah bahwa jantung pada kehidupan embrional bermula di leher, seperti juga lengan. Oleh karena itu, ke dua struktur ini mencerna serat saraf nyeri dan segmen medulla spinalis yang sama.

Sebagian besar orang dengan angina pectoris kronis, merasa nyeri bila mereka melakukan kerja fisik dan bila mereka mengalami perubahan emosi yang meningkatkan metabolisme jantung atau secara sementara mengkontraksikan pembuluh koroner akibat sinyal saraf vasokonstriktor simpatis. Biasanya nyeri hanya berlangsung beberapa menit, akan tetapi beberapa penderita mengalami iskemia yang hebat dan lama yang rasa nyerinya terasa sepanjang waktu. Nyeri sering dijabarkan sebagai rasa panas, menekan dan meremas. Kualitas nyeri ini sedemikian rupa sehingga biasanya penderita menghentikan seluruh aktivitasnya dan sama sekali harus beristirahat (Guyton dan Hall, 1997).

C. Peta Silsilah Keluarga

Silsilah keluarga penting untuk menetapkan apakah suatu kelainan bersifat genetik atau tidak. Individu awal yang dipakai untuk pemeriksaan dalam silsilah keluarga disebut *propositus* (untuk wanita disebut *proposita*). Dengan peta silsilah dapat diteliti apakah suatu kelainan/penyakit bersifat genetik atau bukan. Kalau genetik ditentukan apakah karakter itu: dominan, kodominan, resesif, rangkai kelamin, pengaruh kelamin, mutasi atau aberasi (Yatim, 1991).

Silsilah keluarga dimulai dari orang yang pertama kali diketahui menderita penyakit kemudian diperhatikan pada keluarganya yang lain. Langkah berikut yang dilakukan adalah menanyakan apakah ada saudaranya menderita penyakit yang sama. Kesehatan dari pihak keluarga harus diketahui, dari pihak ayah dan ibu. Keterangan yang diperoleh kemudian dituangkan dalam silsilah keluarga (Alan, 1992).





Mati

Gambar 4. Simbol-simbol dalam peta silsilah keluarga (Klug, 2005).

D. Pewarisan dalam Keluarga

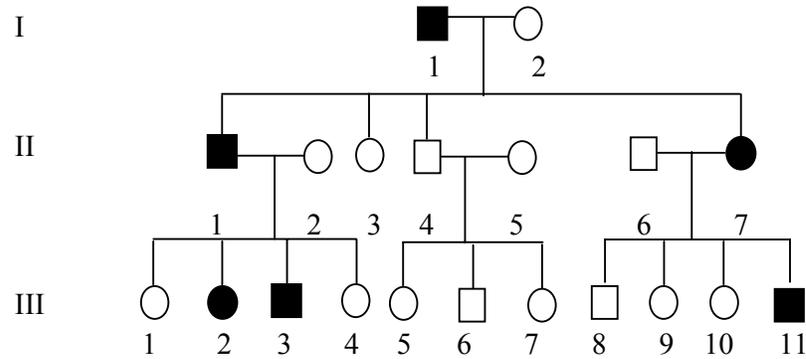
Secara teliti dan rinci silsilah keluarga memegang peranan penting dalam pewarisan genetik. Hal ini tidak hanya memberikan gambaran dari hubungan kelainan genetik kerabat-kerabat yang ada, tetapi dengan langsung dapat memberikan diagnosis secara tentatif. Sejarah pewarisan dapat mengidentifikasi perbaikan genetik dari orang tua, dalam keturunan multifaktorial yang lebih kompleks akan menolong derajat risiko menderita suatu penyakit tertentu (Soehadi, 1997).

Ada alasan penting untuk mempelajari pewarisan dalam keluarga, selain membantu dalam memahami cara pewarisan penyakit tertentu. Pengetahuan yang memadai tentang bagaimana cara penyakit tertentu diwariskan penting dalam memberi petunjuk kepada anggota keluarga mengenai kemungkinan apakah ia terkena atau akan mempunyai anak yang terkena penyakit tersebut (Alan, 1992).

1. Pewarisan Autosomal Dominan

Hadirnya sebuah gen dominan di dalam genotip seseorang sudah menyebabkan sifat itu tampak padanya (Suryo, 1997). Pada pewarisan autosomal dominan, setiap penderita biasanya mempunyai salah satu orang tua yang sakit, kelainan dapat muncul pada satu generasi tanpa adanya satu anggota keluarga pada generasi sebelumnya (Alan, 1992). Pembawa suatu gen yang menyebabkan penyakit autosomal dominan memiliki kemungkinan

50 persen untuk mewariskan gen tersebut kesetiap anaknya (Cunningham *at all*, 2004).



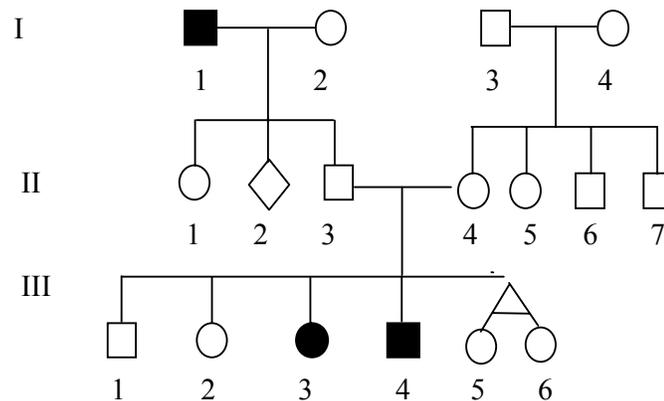
Gambar 5. Pola pewarisan dominan autosomal (Klug, 2005).

Ketika penyakit autosomal dominan jarang dalam populasi, tidak mungkin individu yang terkena akan mewarisi salinan gen mutan dari kedua orang tuanya. Untuk gen autosomal dominan yang jarang, penderita hampir selalu dalam keadaan heterozigot. Pada banyak kasus, individu yang terkena adalah heterozigot untuk alel dominan. Akibatnya, sekitar setengah dari keturunan mewarisinya. Jika mutasi dominan, kemungkinan besar gagal untuk bertahan hidup. Sebagai contoh dalam hal ini adalah gen dominan untuk keluarga hiperkolesterolemia. Heterozigot menampilkan kerusakan pada pembawa lipoprotein densitas rendah, yang disebut LDL. Heterozigot memiliki tingkat LDL sekitar empat kali dari individu normal dan cenderung terkena serangan jantung pada usia muda sebelum mencapai usia 20 tahun (Klug, 2005).

2. Pewarisan Autosomal Resesif

Suatu sifat keturunan yang ditentukan oleh sebuah gen resesif pada autosom baru akan tampak apabila suatu individu menerima gen itu dari kedua orang tuanya. Biasanya kedua orang tua itu tampak normal, meskipun mereka sebenarnya pembawa (*carrier*) gen resesif yang dimaksud, berarti mereka itu masing-masing heterozigot (Suryo, 1997). Autosomal resesif sering diekspresikan apabila kedua salinan berfungsi sama. Penyakit autosomal resesif mensyaratkan bahwa kedua salinan gen harus abnormal. Orang heterozigot atau pembawa sifat yang hanya memiliki satu gen abnormal mungkin mengalami perubahan fenotip, tetapi hanya orang-orang yang memiliki dua salinan dari gen yang terkena (homozigot) yang mengidap penyakit. Perubahan fenotip pada pembawa gen biasanya tidak terdeteksi secara klinis, tetapi dapat dikenali ditingkat biokimiawi dan molekuler (Gray *at al.*, 2004).

Seperti pada ciri-ciri dominan autosomal, ciri-ciri autosomal resesif juga dapat mengenai kedua jenis kelamin. Tetapi kelainan resesif hanya manifes pada dosis lipat dua, yaitu pada orang-orang yang heterozigot benar-benar sehat dan anak-anak seorang penderita semua normal, kecuali apabila penderita tadi menikah dengan seorang heterozigot, tetapi karena kebanyakan penyakit resesif jarang terjadi, maka keadaan tadi akan sangat tidak mungkin (Alan, 1992).



Gambar 6. Pola pewarisan resesif autosomal (Klug, 2005).

3. Pewarisan Intermediet

Sifat intermediet adalah sifat diantara yang dimiliki oleh kedua induknya (Suryo, 1997). Pada beberapa ciri genetik, individu heterozigot berbeda dengan individu homozigot untuk gen yang normal dan juga berbeda dengan individu homozigot untuk gen mutan. Pewarisan intermediet adalah suatu istilah yang kadang-kadang dipakai untuk pewarisan semacam ini, dan gen yang mempunyai ekspresi parsial dalam keadaan heterozigot disebut dominan tak lengkap (*incompletely dominant*) (Alan, 1985).

4. Pewarisan Terangkai Seks

Individu memiliki dua macam kromosom, yaitu autosom dan seks kromosom. Individu betina dan jantan mempunyai autosom yang sama, maka sifat keturunan yang ditentukan oleh gen pada autosom diwariskan dari orang tua kepada anak-anaknya tanpa membedakan seks. Gen-gen yang terdapat dalam kromosom kelamin dinamakan rangkai kelamin (*Sex Linkage*). Gen-gen yang terangkai pada kromosom kelamin dinamakan gen terangkai kelamin (*sex-linked genes*) (Suryo, 1997).

5. Pewarisan Mitokondria

Lewis (2007) menyebutkan bahwa pewarisan maternal diperoleh dari DNA mitokondria ibu. Mitokondria mengandung sekitar 37 gen yang memberikan gambaran bahwa seorang anak akan lebih banyak mendapatkan ekspresi gen dari mitokondria ibu. Peluang penurunan suatu sifat atau penyakit keturunan akan lebih besar terjadi mengikuti pola maternal (garis keturunan ibu).

DNA mitokondria sepenuhnya diperoleh dari ibu (oosit), karena ayah (sperma) tidak pernah memberikan mitokondria ketika terjadi fertilisasi pada oosit. Sperma hanya memasukkan kepala (di dalamnya terdapat nukleus, sentriol dan akrosom) sedangkan bagian leher (tempat terdapatnya mitokondria) dan ekor akan diputuskan sehingga tidak masuk ke dalam oosit (Campbell, 2000).

6. Pola Pewarisan Penyakit Jantung Koroner (PJK)

Aterosklerosis karena akibat penyempitan dan penyumbatan pada arteri koronaria yang menyebabkan penyakit jantung koroner, sebagian disebabkan oleh penimbunan lipid pada dinding pembuluh darah. Ini merupakan bagian dari proses menua alami. Keadaan ini dapat terjadi secara prematur dan dapat menyebabkan kematian pada usia 30 sampai 50 tahun kehidupan. Satu macam penyakit jantung koroner yang timbul awal adalah hiperkolesterolemia familier yang diwariskan secara dominan autosomal (Alan, 1992).

Hiperkolesterolemia familial merupakan penyebab umum dari peningkatan kolesterol LDL. Berbagai kelainan kromosom telah diketahui pada keluarga yang hiperkolesterolemia, antara lain kelainan kromosom 19 yang menyebabkan terganggunya proses pengontrolan LDL. Mutasi kromosom 2 menyebabkan berkurangnya tingkat HDL dalam darah. Mutasi kromosom 11 menyebabkan gangguan produksi HDL (Havel RJ dan Keane JP, 1995 dalam Chandra, 2007).

Penelitian The BHF Family Heart Study Research Group (2005) dari studi Genome-wide linkage, diketahui lokus pada kromosom nomor 2 mempengaruhi risiko aterosklerosis. Penelitian Farrall *at al*, (2006) menggunakan Genome-wide mapping diperoleh lokus kromosom nomor 3 dan 11 mempengaruhi risiko PJK. Pola pewarisan PJK dari penelitian ini adalah autosomal dominan.

Selain pola autosomal dominan, pola autosomal resesif juga ditemukan karena untuk gen autosomal dominan yang jarang, penderita hampir selalu dalam keadaan heterozigot. Kelainan autosomal dominan homozigot didapatkan mulai usia anak-anak sedangkan heterozigot mulai sekitar usia 20 tahun. Kolesterol total plasma $\geq 350 - 500$ mg/dl pada heterozigot, sedangkan homozigot lebih tinggi. Heterozigot meningkatkan kolesterol LDL 2 kali normal (140 mg/dl lebih tinggi). Lima persen anak laki-laki akan mengalami serangan jantung sebelum usia 30 tahun, 25% meninggal sebelum 50 tahun dan 50% sebelum 60 tahun (Sutopo, 1995).

BAB V PENUTUP

A. Kesimpulan

1. Kecenderungan pola pewarisan PJK pada etnis Minangkabau adalah mengikuti pola pewarisan autosomal dominan.
2. Faktor lingkungan yang mendukung terekpresinya PJK pada etnis Minangkabau adalah dari kelebihan berat badan, kurang berolahraga, kebiasaan merokok, diabetes mellitus dan hipertensi.

B. Saran

1. Untuk mendapatkan pola pewarisan PJK yang pasti perlu dilakukan optimalisasi langkah-langkah penyelidikan yang dapat mengetahui riwayat beberapa keturunan pada generasi penderita sebelum dan generasi sesudah penderita, serta ketelitian pemeriksaan kromosom beserta gen-gen didalamnya.
2. Generasi setelah penderita belum jelas diketahui menderita PJK, hal ini disebabkan karena usia anak-anak penderita masih di bawah 30 tahun dan untuk penelitian selanjutnya diharapkan anak-anak penderita telah memeriksakan diri ke Dokter untuk kejelasan apakah anaknya menderita PJK atau tidak.
3. Perlu dilakukan penelitian lebih lanjut.

DAFTAR PUSTAKA

- Alan EH. 1992. *Dasar-dasar Genetika Kedokteran*. Yayasan essential medica: Yogyakarta.
- Almatsier, Sunita. 2004. *Prinsip Dasar Ilmu Gizi*. Gramedia Pustaka Utama: Jakarta.
- Azwari, R, D. 2010. Penyakit Jantung Koroner. *Makalah*. Program Studi Ilmu Keperawatan Fakultas Kedokteran Universitas Lambung Mangkurat: Banjarbaru.
- Bahri, T. Anwar D. 2004. Penyakit Jantung Koroner dan Hypertensi. *Jurnal*. Ahli Penyakit Jantung, Fakultas Kedokteran Universitas Sumatera Utara: Medan.
- Campbel, Neil A and Jane B. Reece. 2000. *Biologi*. Erlangga: Jakarta.
- Chandra, T. 2007. Perbedaan Profil Lipid Remaja Dengan Orang Tua Berpenyakit Jantung Koroner Dan Bukan Jantung Koroner. *Tesis*. Program Pasca Sarjana Magister Ilmu Biomedik Program Pendidikan Dokter Spesialis I Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro: Semarang.
- Farrall, Martin., Fiona R. Green, John F. Peden, Per G. Olsson, Robert Clarke, Mai-Lis Hellenius, Stephan Rust, Jacob Lagercrantz, Maria Grazia Franzosi, Helmut Schulte, Alisoun Carey, Gunnar Olsson, Gerd Assmann, Gianni Tognoni, Rory Collins, Anders Hamsten, Hugh Watkins. 2006. Genome-Wide Mapping of Susceptibility to Coronary Artery Disease Identifies a Novel Replicated Locus on Chromosome 17. *Genet* 2(5): e72. DOI: 10.1371/journal.pgen.0020072.
- Febrianto, Aidil. 2001. Profil Lipid Darah Penderita Jantung Koroner Di RSUP. Dr. M. Djamil Padang Periode Januari-Desember 2001. *Skripsi*. Fakultas Kedokteran, Universitas Andalas: Padang.
- Goldstein, Joseph L and Michael S. 2009. Brown. History of Discovery: The LDL Receptor. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 29 (4): 431–438. doi:10.1161/ATVBAHA.108.179564.
- Gray, Cunningham., Norman F. Gant, Kenneth J. Leveno, Larry C. Gilstrap III, John C. Hauth, Katharine D. Wenstrom. 2004. *Obstetri Williams*. EGC: Jakarta.