

ANALISIS KELAINAN GENETIK

Miftahul Khairani

Universitas Islam Negeri Sumatera Utara

Ade Sekar Anggraini

Universitas Islam Negeri Sumatera Utara

Ayu Riski Aulia

Universitas Islam Negeri Sumatera Utara

Fany Erlangga Saragih

Universitas Islam Negeri Sumatera Utara

Faritz Khairuddin

Universitas Islam Negeri Sumatera Utara

Alamat: Jl. William Iskandar Ps. V, Medan Estate, Kec. Percut Sei Tuan, Kabupaten Deli Serdang, Sumatera Utara, 20371, Indonesia

Korespondensi penulis: miftahulhairani92@gmail.com

Abstract. *The purpose of the study was to analyze genetic disorders in humans based on 10 national and international based journals. This research method uses a literature review design. From the results obtained, the pure genetic disease found was Down syndrome, with a total of 13 cases in four years. Other diseases that can be influenced by genetic factors such as primary hypertension, asthma, and schizophrenia were also found in significant numbers.*

Keywords: *genetics, disorders, analysis*

Abstrak. Tujuan dilakukannya penelitian adalah untuk menganalisis kelainan genetik pada manusia berdasarkan pada 10 jurnal berbasis nasional dan internasional. Metode penelitian ini menggunakan desain literatur review atau kajian kepustakaan. Dari hasil yang diperoleh, penyakit genetik murni yang ditemukan adalah sindrom Down, dengan jumlah kasus sebanyak 13 dalam kurun waktu empat tahun. Penyakit lain yang dapat dipengaruhi oleh faktor genetik seperti hipertensi primer, asma, dan schizophrenia juga ditemukan dalam jumlah yang signifikan.

Kata kunci: genetika, kelainan, analisis

LATAR BELAKANG

Kelainan genetik adalah kelainan pada gen atau kromosom yang merupakan faktor sifat pada suatu organisme. Kelainan genetik dapat terjadi pada satu gen, atau pada banyak gen, atau bahkan kromosom. Kelainan genetik multifaktorial melibatkan faktor genetik dan dipengaruhi oleh faktor eksternal seperti lingkungan dan gaya hidup (Akbar, 2020)

Analisis kelainan genetik pada manusia telah menjadi subjek penelitian yang semakin penting dalam bidang genetika medis. Dengan kemajuan teknologi dalam sekuensing genomik dan analisis bioinformatika, kita memiliki kemampuan untuk menjelajahi genom manusia dengan tingkat resolusi yang belum pernah terjadi sebelumnya. Hal ini memungkinkan para peneliti untuk mengidentifikasi mutasi genetik, perubahan kromosom, dan varian genetik lainnya yang terkait dengan berbagai penyakit genetik. Jurnal-jurnal ilmiah tentang analisis kelainan genetik pada

manusia memberikan wawasan mendalam tentang penelitian terbaru dalam bidang ini, menyajikan temuan-temuan baru dan metode analisis yang inovatif.

KAJIAN TEORITIS

Kelainan genetik adalah kelainan pada gen atau kromosom yang merupakan faktor sifat pada suatu organisme. Kelainan genetik dapat terjadi pada satu gen, atau pada banyak gen, atau bahkan kromosom. Kelainan genetik multifaktorial melibatkan faktor genetik dan dipengaruhi oleh faktor eksternal seperti lingkungan dan gaya hidup (Akbar, 2020)

Kelainan kromosom sering menjadi penyebab keguguran, kematian bayi yang terjadi segera setelah lahir, atau kelahiran bayi dengan Sindrom Down. Kromosom berfungsi sebagai wadah bagi DNA, zat genetik yang menentukan sifat-sifat manusia. Kromosom adalah struktur yang terdiri dari materi genetik, DNA, yang terdapat dalam setiap sel organisme. Pada manusia, setiap sel normalnya memiliki 46 kromosom, yang terdiri dari 22 pasang kromosom tubuh (autosom, dari kromosom 1 hingga kromosom 22) dan satu pasang kromosom seks (kromosom X dan Y) yang menentukan jenis kelamin. Kelainan kromosom dapat menghasilkan berbagai manifestasi, termasuk pertumbuhan terhambat, keterlambatan perkembangan mental, deformitas wajah, cacat tubuh seperti kebocoran katup jantung dan bibir sumbing, serta retardasi mental. Anomali kromosom juga dapat menyebabkan kelainan pada alat kelamin dan dapat berujung pada kelahiran bayi yang meninggal atau kematian pada bulan pertama setelah kelahiran (Nussbaum et al, 2007)

Salah satu kelainan genetik yang umum adalah sindrom Down, yang mudah dikenali dari karakteristiknya seperti wajah datar mirip ras Mongoloid, mata yang miring, mulut kecil, kepala kecil, leher pendek, dan anggota tubuh yang proporsional kecil. Selain itu, sindrom ini seringkali menyebabkan keterbelakangan mental dan keterlambatan dalam perkembangan kognitif. Di sisi lain, kanker merupakan penyakit genetik yang juga umum terjadi di masyarakat, terjadi di semua lapisan sosial. Beberapa jenis kanker bisa diturunkan dari orang tua ke anak-anak melalui mutasi genetik yang disebabkan oleh virus atau radikal lainnya. Sebagai contoh, kanker payudara dapat diturunkan dari ibu yang menderita kanker payudara kepada anaknya. Namun, tidak semua individu yang mewarisi gen kanker dari ibu akan langsung mengalami kanker, karena sel-sel kanker membutuhkan rangsangan lingkungan tertentu untuk berkembang. Faktor-faktor seperti pola makan tidak sehat, kurang istirahat, stres, serta paparan asap rokok atau polusi juga dapat mempengaruhi pertumbuhan sel kanker yang diwarisi dari ibu (Nugraheni, et al 2022).

METODE PENELITIAN

Dalam penelitian ini menggunakan desain literatur review atau kajian kepustakaan. Literature review merupakan suatu penelusuran dan penelitian kepustakaan dengan cara membaca dan menelaah berbagai jurnal, buku, dan berbagai naskah terbitan lainnya yang berkaitan dengan

topik penelitian untuk menghasilkan sebuah tulisan yang berkenaan dengan suatu topik atau isu tertentu (Marzali, 2016). Peneliti menggunakan 10 jurnal mengenai topik "Analisis Kelainan Genetik Pada Manusia" untuk dianalisis.

Kata kunci yang digunakan adalah "genetika", "kelainan" "analisis". Artikel yang dipilih adalah artikel yang sesuai dengan kriteria inklusi : batas waktu penerbitan jurnal maksimal 14 tahun (2010-2024), menggunakan jurnal nasional dan internasional, artikel original (artikel penelitian), subjek penelitian dalam artikel adalah jurnal kelainan genetik pada manusia full text. Penelusuran artikel penelitian yang dipublikasikan di internet melalui kanal yang open access seperti Google Scholar dan Research Gate.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Kelainan genetik pada manusia adalah kondisi yang disebabkan oleh perubahan atau mutasi pada gen atau kromosom. Mutasi ini dapat diturunkan dari orang tua atau terjadi secara spontan pada individu tersebut. Kelainan genetik dapat berdampak pada berbagai aspek kesehatan dan perkembangan manusia.

Dari beberapa penelitian yang telah dilakukan, dapat dinyatakan bahwa, Kromosom adalah struktur dalam sel yang mengandung informasi genetik. Pada manusia, kromosom terdiri dari 22 pasang kromosom autosom dan satu pasang kromosom gonosom yang dapat berupa XX atau XY. Setiap kromosom memiliki bagian yang menyempit, yaitu sentromer, yang membagi kromosom menjadi dua lengan: lengan p (pendek) dan lengan q (panjang). Berdasarkan letak sentromer, kromosom dapat dibedakan menjadi beberapa bentuk: metasentrik (sentromer di tengah), submetasentrik (sentromer lebih dekat ke salah satu ujung), akrosentrik (sentromer dekat ujung), dan telosentrik (sentromer di ujung).

Dari data sekunder yang dikumpulkan selama periode empat tahun terakhir. Data ini meliputi kelainan genetik murni seperti sindrom Down dan kelainan yang dapat dipengaruhi oleh faktor genetik seperti diabetes, hipertensi primer, asma, penyakit Parkinson, dan lainnya. Distribusi penyakit karena kelainan genetik dan kelainan yang dapat dipengaruhi oleh faktor genetik selama periode tersebut:

- Sindrom Down: 13 kasus (0.21%)
- Diabetes: 9 kasus (0.15%)
- Hipertensi primer: 3659 kasus (59.21%)
- Obesitas: 10 kasus (0.16%)
- Schizoprenia: 408 kasus (6.60%)
- Penyakit Parkinson: 51 kasus (0.83%)
- Asma: 1979 kasus (32.02%)
- Spina Bifida: 44 kasus (0.71%)

- Neoplasia ganas payudara: 4 kasus (0.06%)
- Hodgkin: 3 kasus (0.05%)
- Total: 6180 kasus (100%)

Dari hasil yang diperoleh. Penyakit genetik murni yang ditemukan adalah sindrom Down, dengan jumlah kasus sebanyak 13 dalam kurun waktu empat tahun. Penyakit lain yang dapat dipengaruhi oleh faktor genetik seperti hipertensi primer, asma, dan schizoprenia juga ditemukan dalam jumlah yang signifikan.

Penderita Sindrom Down memiliki karakteristik fisik tertentu seperti mata bujur dengan lipatan epikanthik, otot hypotonia rendah, batang hidung leper, satu garis di tapak tangan (garis simian), dan lidah yang sering terjulur. IQ penderita biasanya rendah, tetapi pada kasus mosaicism, IQ bisa lebih tinggi 10-30 poin. Masalah kesehatan yang sering muncul termasuk cacat jantung bawaan, peningkatan kerentanan terhadap infeksi, masalah pernafasan dan pendengaran, serta risiko leukemia dan penyakit Alzheimer pada dewasa.

Faktor utama yang dapat menyebabkan kelainan genetik: Perubahan pada satu gen tunggal dapat menyebabkan penyakit atau kelainan genetik; Perubahan struktural atau jumlah kromosom, seperti trisomi 21 (sindrom Down) atau monosomi X (sindrom Turner); Kelainan genetik dapat diwariskan dari orang tua ke anak. Misalnya, jika salah satu atau kedua orang tua membawa gen yang bermutasi, mereka dapat menurunkan gen tersebut kepada anak-anak mereka; Radiasi dapat menyebabkan mutasi genetik. Paparan radiasi tinggi seperti dari sinar-X atau radiasi nuklir dapat meningkatkan risiko kelainan genetik; Terpapar bahan kimia berbahaya seperti pestisida, bahan kimia industri, atau obat-obatan tertentu selama kehamilan dapat menyebabkan mutasi genetik; Risiko kelainan genetik, seperti sindrom Down, meningkat dengan bertambahnya usia ibu; Kesalahan selama proses rekombinasi genetik atau pembelahan sel dapat menyebabkan perubahan dalam DNA yang dapat mengakibatkan kelainan genetik.

Penyuluhan mengenai penyakit genetika ini penting dikalangan masyarakat agar pengetahuan masyarakat tentang kelainan genetik lebih banyak lagi. Tingkat pendidikan dan ekonomi yang menengah ke bawah menjadi faktor yang menyebabkan rendahnya pengetahuan masyarakat tentang penyakit genetika. Konsumsi makanan yang tidak memenuhi syarat gizi, seperti mi instan dan kudapan gorengan, serta pola hidup yang tidak teratur akibat tekanan ekonomi turut memperburuk keadaan kesehatan mereka. Lingkungan yang kumuh dan kebiasaan merokok juga menjadi faktor signifikan dalam meningkatkan risiko mutasi genetik.

Penyuluhan memainkan peran penting dalam meningkatkan kesadaran dan pengetahuan masyarakat tentang penyakit genetika dan cara pencegahannya. Pengetahuan yang lebih baik tentang zat mutagen dan kebiasaan hidup sehat dapat membantu masyarakat dalam mengurangi risiko terkena penyakit genetika. Selain itu, pembahasan juga menyebutkan bahwa kondisi sosial-

ekonomi yang rendah sangat mempengaruhi pola makan dan gaya hidup masyarakat, yang pada gilirannya meningkatkan risiko penyakit genetika. Faktor-faktor lingkungan seperti kebersihan dan kebiasaan merokok juga berperan besar dalam peningkatan risiko penyakit genetika. Penyuluhan yang dilakukan menggunakan metode klasikal dan individual terbukti efektif dalam menyampaikan informasi penting dan meningkatkan kesadaran masyarakat mengenai kesehatan genetika.

Untuk meningkatkan pengetahuan mengenai kelainan genetik penyebab Disabilitas Intelektual, konsultasi dengan profesional kesehatan sangatlah penting. Upaya peningkatan pengetahuan tidak hanya harus difokuskan pada paparan informasi melalui media, tetapi juga melalui interaksi langsung dengan tenaga kesehatan yang kompeten.

Berdasarkan asumsi bahwa kelainan yang paling sering terjadi bersifat multifaktorial—yakni karena adanya interaksi antara faktor-faktor tersebut faktor genetik dan nongenetik dan risiko keturunan itu faktor penyebab penyakit umum sudah tua secara evolusioner, industri dan lembaga pemerintah telah menghabiskan miliaran dollar- dolar untuk mencari varian DNA terkait pada manusia, genom yang lebih umum pada pasien dengan spesifik gangguan kompleks dibandingkan pada individu sehat. Namun, studi asosiasi genom sering kali menghasilkan hasil yang kontradiktif, yang umumnya dianggap berasal dari ukuran kohort dan kepadatan penanda yang tidak mencukupi, dan, selain dari beberapa pengecualian penting, faktor risiko utama untuk gangguan kompleks tetap ada sukar dipahami. Penelitian terbaru menunjukkan bahwa walaupun dampaknya sedikit merugikan, mutasi lama secara evolusioner kemungkinan besar tidak akan bertahan sebagai polimorfisme umum pada populasi manusia sebagian besar risiko genetik untuk penyakit umum harus terjadi diberikan oleh alel frekuensi rendah, seperti yang disarankan di tempat lain, dan dikonfirmasi secara empiris—misalnya, untuk kadar lipoprotein densitas tinggi dalam plasma.

Identifikasi alel risiko langka, baik secara langsung maupun melalui asosiasi, membutuhkan jaringan penanda polimorfik yang padat. Penanda genetik yang terkait erat sering kali ditularkan sebagai blok haplotipe yang dilestarikan secara evolusioner. Untuk memaksimalkan resolusi studi asosiasi seluruh genom dan untuk membatasi jumlah penanda yang harus diketik, Proyek HapMap Internasional menghasilkan peta SNP yang padat dan tersebar luas dan telah mengkarakterisasi keterkaitannya ketidakseimbangan di antara mereka. Namun, menurut perkiraan baru-baru ini, studi asosiasi luas genom berbasis haplotipe yang komprehensif masih memerlukan pengetikan beberapa ratus ribu dari ~6 juta SNP tervalidasi yang saat ini dikenal (lihat Pusat Bioteknologi Nasional Informasi dbSNP, build 127, Maret 2007). Nomor ini jauh lebih besar dari perkiraan semula namun masih mampu dikelola karena ketersediaan susunan DNA yang memungkinkan

mengetik 1500.000 SNP dalam satu percobaan. Pengetikan SNP berbasis array dan analisis kelompok besar pasien dan kontrol telah meningkatkan secara signifikan kekuatan studi asosiasi; baru-baru ini, hal ini menyebabkan identifikasi faktor risiko genetik untuk berbagai kelainan kompleks, termasuk diabetes tipe 2, infark miokard, kanker prostat, penyakit Crohn, dan obesitas. Selain itu, strategi penyatuan telah dikembangkan secara drastis mengurangi biaya investigasi tersebut.

Ukuran sampel dan kepadatan penanda yang tidak mencukupi bukanlah penyebabnya hanya masalah yang mempersulit pencarian faktor genetik yang berhubungan dengan gangguan kompleks. Faktanya, di sana adalah alasan yang lebih mendasar mengapa strategi ini dapat dipenuhi dengan keberhasilan yang terbatas. Salah satunya adalah heterogenitas genetik, yang menyebabkan kompleksitas dari banyak kelainan “multifaktorial”. Contoh paling ekstrim dari hal ini adalah keterbelakangan mental (MR), kelainan kompleks dengan biaya sosio-ekonomi tertinggi di masyarakat maju Hampir 300 cacat gen yang berbeda diketahui menimbulkan MR, tapi jumlah totalnya bisa mencapai ribuan, dan sebagian besar masih belum diketahui (ditinjau di tempat lain, dan lihat “Pemeriksaan Mutasi Skala Besar pada MR dan Bagian Penyakit Lainnya”).

Ada cacat gen tunggal yang berbeda juga telah diidentifikasi dalam berbagai macam kompleks lainnya gangguan, seperti penyakit Alzheimer dan Parkinson, payudara dan kanker usus besar, penyakit jantung koroner, hipertensi, dan atopik dermatitis, dan sebagian besar pengetahuan kita saat ini tentang patogenesis gangguan kompleks berasal dari studi tentang bentuk monogenik. Selain itu, cacat gen penyebab penyakit baru mungkin lebih umum terjadi pada penyakit ini kondisi dari yang diperkirakan sebelumnya, sebagaimana dinilai dari sejumlah besar varian nomor salinan *de novo* yang baru-baru ini terdeteksi pada berbagai kelainan kompleks, dan sebagian besar mutasi ini mungkin terjadi berumur terlalu pendek untuk dapat dideteksi oleh studi asosiasi.

pengurutan ulang gen yang telah dilakukan secara sistematis terlibat dalam gangguan Mendel terkait adalah hal yang menjanjikan strategi untuk identifikasi faktor risiko yang kompleks penyakit. Namun, kelainan monogenik juga penting.

Sampai saat ini, hanya ~2.000 dari perkiraan 25.000 gen manusia yang mengkode protein dan hampir tidak ada satu pun dari sekian banyak gen yang mengkode protein yang tidak mengkode protein telah terlibat di dalamnya penyakit, dan mutasi penyebab yang diketahui hanya 3.345 kelainan yang dipetakan.³⁷ Namun jelas bahwa hal ini adil puncak gunung es. Kelainan yang tercantum dalam OMIM diperkaya dengan penyakit yang diturunkan dalam keluarga, karena terisolasi kecil kemungkinannya untuk diidentifikasi sebagai kasus genetik,

terutama jika tidak ada gejala klinis yang spesifik dan dapat dikenalifenotip. Gangguan autosomal parah dengan awitan dini sebagian besar bersifat sporadis, karena pasien yang terkena

dampak jarang terjadi bereproduksi, dan, di negara-negara dengan ukuran keluarga kecil dan tingkat kekerabatan yang rendah, sebagian besar pasien dengan kelainan resesif juga merupakan kasus sporadis. Pada tikus, sebagian besar mutasi hilangnya fungsi tampaknya mengakibatkan kelainan fenotipik; hanya 3%–4% dari mutasi knockout yang terdaftar di *Frontiers in Bioscience Database of Gene Knock out* secara fenotip normal, dan pembelajaran atau memori terpengaruh pada 75% kasus tikus dengan mutasi yang menonaktifkan protein kepadatan pascasinaps. Dengan demikian, kemungkinan besar sebagian besar gen tunggal mengalami cacat menimbulkan penyakit belum teridentifikasi. Namun, berbeda dengan tikus dan model organisme lainnya di mana efek mutasi gen tunggal sedang dieksplorasi secara sistematis (misalnya, lihat *Knock out Mouse Project*), penjelasan kelainan monogenik pada manusia tertinggal.

Hal ini sangat membingungkan karena banyak kelainan, bahkan pada tikus yang berkerabat dekat bukanlah model yang baik, karena terdapat cacat gen ortologis pada dua spesies seringkali gagal menghasilkan fenotipe yang sebanding. Selain itu, banyak sifat kompleks, terutama cacat kognitif, sangat sulit dipelajari pada organisme model. Jadi, ada argumen kuat untuk menambahkan lebih banyak upaya dalam penjelasan kelainan monogenik manusia yang telah sangat difasilitasi oleh ketersediaan seluruh rangkaian genom manusia. Pada Saat ini, berbagai strategi efisien tersedia studi tentang gangguan Mendel, seperti dibahas di bawah, dan beberapa di antaranya juga cocok untuk skala besar dan sistematis studi tentang penyakit yang tampaknya kompleks.

Dalam perspektif Islam, setiap manusia, baik yang normal maupun dengan kelainan genetik, adalah ciptaan Allah SWT yang harus dihargai dan diperlakukan dengan hormat. Orang yang diciptakan normal diharapkan bersyukur dan membantu mereka yang memiliki kekurangan. Pendidikan, perawatan yang tepat, dan komunikasi dengan konselor genetik dapat meningkatkan kualitas hidup penderita kelainan genetik. Tujuan hidup manusia menurut Islam adalah mencapai kebahagiaan dunia dan akhirat, serta memperlakukan materi sebagai alat dan rohani sebagai pengaruh. Dari perspektif Al-Qur'an, manusia dengan kelainan genetik merupakan tanda kekuasaan Allah SWT dan harus diperlakukan dengan penuh kasih sayang dan ilmu pengetahuan. Pendidikan dan dukungan psikososial sangat penting dalam meningkatkan kualitas hidup mereka.

KESIMPULAN DAN SARAN

Berdasarkan pada analisis yang telah dilakukan pada beberapa jurnal, dapat diketahui bahwa. Kelainan genetik pada manusia adalah kondisi yang disebabkan oleh perubahan atau mutasi pada gen atau kromosom. Mutasi ini dapat diturunkan dari orang tua atau terjadi secara spontan pada individu tersebut. Kelainan genetik dapat berdampak pada berbagai aspek kesehatan dan perkembangan manusia.

Penyakit genetik murni yang ditemukan adalah sindrom Down, dengan jumlah kasus sebanyak 13 dalam kurun waktu empat tahun. Penyakit lain yang dapat dipengaruhi oleh faktor genetik seperti hipertensi primer, asma, dan schizophrenia juga ditemukan dalam jumlah yang signifikan.

Terdapat beberapa Faktor utama yang dapat menyebabkan kelainan genetik: Perubahan pada satu gen tunggal; Perubahan struktural atau jumlah kromosom; Kelainan genetik dapat diwariskan dari orang tua ke anak; Paparan radiasi tinggi seperti dari sinar-X atau radiasi nuklir; serta Terpapar bahan kimia berbahaya seperti pestisida, bahan kimia industri, atau obat-obatan tertentu selama kehamilan.

DAFTAR REFERENSI

- Akbar, A. (2020). Gambaran Faktor Penyebab Infertilitas Pria Di Indonesia: Meta Analisis. *Jurnal Pandu Husada*, 1(2), 66-74.
- Ambarwati, A., Pujiati, E., & Pramudaningsih, I. N. (2023). Peningkatan Pengetahuan Remaja Tentang Kelainan Genetik dan Cara Pencegahannya. *Jurnal Pengabdian Kesehatan*, 6(4), 270-278.
- Arrasily, O. K., & Dewi, P. K. (2016). *Faktor–Faktor Yang Mempengaruhi Tingkat Pengetahuan Orang Tua Mengenai Kelainan Genetik Penyebab Disabilitas Intelektual Di Kota Semarang* (Doctoral dissertation, Diponegoro University).
- Gurovich, Yaron, et al. "Identifying facial phenotypes of genetic disorders using deep learning." *Nature medicine* 25.1 (2019): 60-64.
- Kornak, Uwe, and Stefan Mundlos. "Genetic disorders of the skeleton: a developmental approach." *The American Journal of Human Genetics* 73.3 (2003): 447-474.
- Laksono, S. P., Qomariyah, Q., & Purwaningsih, E. (2011). Persentase distribusi penyakit genetik dan penyakit yang dapat disebabkan oleh faktor genetik di RSUD Serang. *Majalah Kesehatan Pharmamedika*, 3(2), 267-271.
- Marzali, Amri. 2016. Menulis Kajian Literatur. *Jurnal Etnosia*. 1(2), 112-117.
- Novianti, T. (2017). Penyuluhan Penyakit Genetika Serta Cara Pencegahannya di Kelurahan Duri Kepa Jakarta Barat. *Jurnal Abdimas*, 4(1), 56-61.
- Nugraheni, F., Anisah, F., & Susetyo, G. A. (2022). Analisis Efek Radiasi Sinar-X pada Tubuh Manusia. In *Prosiding SNFA (Seminar Nasional Fisika Dan Aplikasinya)* (Vol. 7, pp. 29-35).
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF 2007. Thomson & Thomson Genetics in Medicine. Seventh Ed. Philadelphia, Saunders Co.

Ropers, Hans-Hilger. "New perspectives for the elucidation of genetic disorders." *The American Journal of Human Genetics* 81.2 (2007): 199-207.

Tjahjani, N. P., & Zuhaida, A. (2013). Kelainan Genetik Klasik: Tinjauan Penciptaan Manusia dalam Perspektif Al-Qur'an. *MUDARRISA: Jurnal Kajian Pendidikan Islam*, 5(2), 222-250.

Williams, Charles A., Aditi Dagli, and Agatino Battaglia. "Genetic disorders associated with macrocephaly." *American journal of medical genetics Part A* 146.15 (2008): 2023-2037.