

## FENOMENOLOGI PERSEPSI GENETIK PENDERITA ALBINO: STUDI TENTANG PEMAHAMAN DIRI TERHADAP MUTASI DAN PEWARISAN SIFAT

**Ahyana Amelia Patra Harahap, Intan Dwita Syahfitri, Nadilla Putri, Yunda Safitri, Fauziyah Harahap, Nurul Huda Panggabean**

Program Studi Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam. Universitas Negeri Medan

Jl. Willem Iskandar Psr. V Medan Estate, Medan, Indonesia, 20221

Email Korespondensi: [afauziyahharahap@unimed.ac.id](mailto:afauziyahharahap@unimed.ac.id)

### Abstract

*Albinism is a rare genetic disorder caused by treatment of the melanin-producing gene, which affects skin, hair, and eye color. This study aims to describe the experiences of individuals with albinism in understanding their physical condition, the responses of family and society, and the inheritance patterns within the family. The approach used was a qualitative descriptive approach with a phenomenological method through in-depth interviews with one subject with albinism. The results showed that the respondents had good self-acceptance, were supported by their families, and faced challenges such as sensitivity to light. Family history showed an autosomal recessive inheritance pattern, where the condition was inherited from the mother with albinism. These findings confirm that albinism is not a contagious disease, but rather a genetic disorder that requires education and social support.*

### Keywords:

*Albinism,  
Genetic Disorder,  
Autosomal Recessive Inheritance,  
Phenomenology.*

### Pendahuluan

Indonesia memiliki keragaman genetik yang kompleks, tercermin dari keragaman etnis, bahasa, dan budaya yang tersebar dari berbagai pulau, termasuk Jawa. Ini adalah pulau terpadat di Indonesia dengan sekitar perubahan urutan DNA yang mempengaruhi stabilitas dan fungsi gen. Hal ini dapat disebabkan oleh tunggal, ganda, atau bahkan kombinasi gen dan kerusakan molekuler, seperti kerusakan kromosom atau faktor lingkungan. Mutasi ini tidak selalu mengakibatkan penyakit, tetapi bisa mengakibatkan cacat lahir atau perkembangan jika mereka disebut penyakit genetik (Muhaimin et al., 2024).

Kelainan genetik merupakan salah satu bentuk gangguan kesehatan yang timbul akibat adanya perubahan atau ketidakteraturan pada materi genetik individu, baik pada tingkat gen maupun kromosom. Gen dan kromosom berfungsi sebagai pembawa informasi genetik yang menentukan berbagai sifat biologis, seperti warna kulit, bentuk wajah, hingga kerentanan terhadap penyakit. Apabila terjadi gangguan pada salah satu bagian tersebut, maka sistem pengaturan ekspresi gen dapat terganggu sehingga menimbulkan kelainan atau kondisi abnormal pada individu. Perubahan genetik ini tidak hanya muncul secara spontan, tetapi juga dapat diwariskan dari generasi ke generasi. Ketika mutasi genetik diturunkan dari orang tua kepada anaknya, maka kondisi tersebut dikenal sebagai penyakit hereditas atau penyakit keturunan. Hal ini menunjukkan bahwa pola pewarisan gen sangat berperan dalam menentukan risiko seseorang mengalami kelainan genetik tertentu. Misalnya, jika kedua orang tua membawa gen pembawa mutasi, kemungkinan anak mengalami gangguan tersebut akan meningkat secara signifikan.

Sebagian besar penyakit yang diakibatkan oleh kelainan genetik bersifat kronis dan tidak dapat disembuhkan sepenuhnya, karena penyebabnya terletak pada level genetik yang sangat mendasar. Meskipun demikian, perkembangan ilmu kedokteran dan bioteknologi memungkinkan adanya terapi tertentu yang dapat memperlambat progresivitas penyakit, mengurangi gejala, atau memperbaiki sebagian fungsi yang terganggu. Contohnya, terapi gen dan terapi enzim kini tengah dikembangkan untuk memperbaiki ekspresi gen yang rusak atau menggantikan gen yang tidak berfungsi. Upaya ini diharapkan mampu memberikan harapan baru bagi penderita kelainan genetik agar dapat hidup lebih sehat dan produktif (Yulisetyaningrum et al., 2024).

Albino merupakan jenis kelainan kulit bawaan dimana kulit hanya menghasilkan sedikit atau bahkan tidak ada produksi melanin pigmen. Jenis dan jumlah melanin menentukan warna kulit, rambut, dan mata anada. Mayoritas orang yang mengalami albinisme akan sangat sensitif terhadap paparan sinar matahari dan memiliki risiko mengembangkan kanker kulit (Rabbika, 2025).

Albinisme terbagi menjadi dua jenis utama, yaitu Albinisme Okulokutan (OCA) dan Albinisme Okular (OA) (2). Albinisme Okulokutan (OCA) ditandai dengan defisiensi sintesis melanin yang menyebabkan hipopigmentasi pada kulit, rambut, dan mata, disertai kelainan mata yang khas, dan berkaitan dengan mutasi gen pada kromosom autosomal; sebaliknya, OA adalah jenis albinisme yang hanya memengaruhi mata dan berkaitan dengan kromosom X (3). Prevalensi global semua bentuk albinisme adalah sekitar 1 dari 17.000 individu. OCA dibagi menjadi OCA1-OCA7 yang disebabkan oleh mutasi pada berbagai gen, dan OCA1 adalah bentuk yang paling umum. OCA1 (MIM 203100) dihasilkan dari mutasi pada gen *TYR*, yang terletak pada kromosom 11q21-q22. Gen ini mencakup sekitar 65 kb DNA genom, terdiri dari lima ekson, dan mengkode tirosinase, enzim 60 kDa yang terdiri dari 529 asam amino (4,5). OCA1 dibagi menjadi dua sub tipe, OCA1A dan OCA1B. OCA 1A melibatkan hilangnya fungsi enzim tirosinase secara total, yang mengakibatkan total. tanpa adanya pigmen pada kulit, mata, dan rambut (6), OCA1B mempertahankan aktivitas enzimatis parsial dan masih dapat menghasilkan sejumlah kecil pigmen melanin, sehingga menghasilkan fenotipe yang kurang parah (1,7) (Karmilah et al., 2025).

Penelitian ini bertujuan untuk mendeskripsikan pengalaman penderita albino dalam menyadari kondisi fisiknya, mengetahui tanggapan keluarga dan masyarakat, mengidentifikasi pemahaman penderita terhadap penyebab genetik, menganalisis pola pewarisan sifat dalam keluarga, serta mengidentifikasi tantangan yang dihadapi dalam kehidupan sehari-hari.

## Metode

Penelitian ini menggunakan pendekatan kualitatif deskriptif dengan metode fenomenologi, yang bertujuan untuk menggali pengalaman subjektif penderita albino terhadap kondisi genetik yang dialaminya. Penelitian dilaksanakan pada bulan Oktober 2025. Subjek penelitian adalah satu orang penderita albinisme yang berasal dari keluarga dengan ibu penderita albino dan ayah non-albino.

Teknik pengumpulan data dilakukan melalui wawancara mendalam menggunakan platform Zoom Meeting dengan panduan daftar pertanyaan semiterstruktur. Instrumen penelitian berupa pedoman wawancara yang mencakup lima aspek utama, yaitu pengalaman pribadi, respon keluarga dan masyarakat, pemahaman terhadap aspek genetik, pola pewarisan dalam keluarga, dan tantangan sehari-hari.

Analisis data dilakukan secara deskriptif dengan cara mereduksi data hasil wawancara, menyajikan temuan secara tematik, serta menarik kesimpulan yang dikaitkan dengan teori genetika tentang albinisme dan pola pewarisan autosomal resesif.

## Hasil Dan Pembahasan

### A. Hasil Penelitian

#### Identitas Subjek

Nama	: MF
Jenis Kelamin	: Laki-laki
Usia	: 35 tahun
Status Dalam Keluarga	: Anak ke-3 dari 5 bersaudara

Berdasarkan hasil wawancara mendalam dengan responden yang memiliki kondisi albinisme, diperoleh sejumlah temuan yang mencakup pengalaman personal, respons sosial, pemahaman terhadap kondisi genetik, pola pewarisan dalam keluarga, serta tantangan sehari-hari yang dihadapi. Responden menyampaikan bahwa sejak awal ia tidak merasa memiliki perbedaan yang signifikan dengan orang lain. Ia menerima kondisinya sebagai sesuatu yang telah ditetapkan oleh Tuhan dan tidak menganggap perbedaan tersebut sebagai hambatan dalam menjalani kehidupan sehari-hari. Sikap penerimaan ini menunjukkan adanya kemampuan adaptasi psikologis yang cukup baik terhadap kondisi albinisme. Ia menyatakan, "Saya tidak merasa berbeda dari orang lain. Saya menerimanya sebagai sesuatu yang sudah diberikan oleh Tuhan."

Hasil wawancara juga menunjukkan bahwa keluarga memberikan dukungan penuh terhadap kondisi responden. Penerimaan ini berperan penting dalam membentuk kepercayaan diri responden sejak dini. Sementara itu, masyarakat sekitar menunjukkan reaksi yang bervariasi. Sebagian masyarakat bersikap biasa saja, sedangkan sebagian lainnya memperlihatkan rasa penasaran terhadap kondisi yang dialaminya. Hal ini menunjukkan bahwa tingkat pemahaman masyarakat mengenai albinisme masih beragam. Responden menyampaikan, "Masyarakat di sekitar ada yang bersikap biasa saja, namun ada juga yang penasaran terhadap kondisi saya."

Terkait dengan pengetahuan terhadap penyebab medis atau genetik dari albinisme, responden mengaku tidak mengetahui secara spesifik asal-usul atau mekanisme biologis dari kondisinya. Ia menyadari bahwa keadaan tersebut telah ada sejak lahir, namun tidak memahami faktor genetik yang mendasarinya. "Saya belum mengetahui penyebab pastinya," ujarnya ketika ditanya tentang pemahaman terhadap penyebab genetik dari albinisme.

Dalam riwayat keluarga, responden mengungkapkan bahwa kondisi serupa juga dialami oleh seluruh anggota keluarga kandungnya, kecuali ayahnya. Informasi ini mengindikasikan adanya faktor genetik yang kuat, kemungkinan besar berasal dari pihak ibu, serta mendukung dugaan bahwa kondisi ini mengikuti pola pewarisan autosomal resesif. "Semua anggota keluarga saya juga mengalami kondisi ini, kecuali ayah," jelas responden.

Selain itu, responden juga menyampaikan sejumlah tantangan yang dihadapi dalam aktivitas sehari-hari, terutama ketika terpapar sinar matahari. Ia mengalami sensitivitas pada mata dan kulit, sehingga merasa silau dan tidak nyaman ketika berada di luar ruangan dalam kondisi terik. Untuk mengurangi efek silau, ia cenderung menyipitkan mata saat berjalan di bawah sinar matahari langsung. "Jika terkena cahaya matahari, mata saya menjadi sangat silau dan kulit juga terasa tidak nyaman. Biasanya saya menyipitkan mata ketika berjalan di bawah terik matahari," tuturnya.

### B. Pembahasan

Hasil penelitian ini menunjukkan bahwa individu dengan albinisme memiliki pengalaman personal yang unik dalam proses penerimaan diri dan interaksi sosial. Responden menyatakan bahwa ia tidak merasa minder atau terasingkan, melainkan menerima kondisinya dengan lapang dada sebagai

sesuatu yang telah ditetapkan oleh Tuhan. Temuan ini sejalan dengan penelitian Rabbika (2023) yang mengungkapkan bahwa penerimaan diri pada individu dengan albinisme sangat dipengaruhi oleh faktor lingkungan sosial yang suportif. Ketika individu merasa diterima oleh orang terdekat dan lingkungannya, maka kemungkinan munculnya perasaan terasingkan, rendah diri, atau stres sosial dapat ditekan. Selain itu, kepercayaan diri yang kuat berperan besar dalam membentuk identitas positif pada individu dengan kondisi genetik langka.

Dari aspek sosial, keluarga memiliki peranan sentral dalam membentuk kepercayaan diri dan kesehatan mental individu dengan albinisme. Dalam penelitian ini, keluarga responden menunjukkan sikap penerimaan yang baik terhadap kondisi tersebut, sehingga responden merasa nyaman dan tidak mengalami tekanan psikologis yang signifikan. Dukungan keluarga juga membantu responden membangun persepsi positif terhadap dirinya sendiri. Hal ini diperkuat oleh temuan Lasaiba (2023), yang menyebutkan bahwa penerimaan sosial dan dukungan keluarga memiliki kontribusi penting dalam menekan stigma serta diskriminasi terhadap individu dengan albinisme. Meskipun beberapa masyarakat menunjukkan rasa penasaran terhadap kondisi tersebut, tidak ada bentuk penolakan atau pengucilan yang berarti. Kondisi sosial seperti ini sangat mendukung proses adaptasi psikososial individu dengan albinisme.

Pengetahuan responden terhadap penyebab medis dan genetik albinisme masih terbatas. Ia hanya mengetahui bahwa kondisi tersebut sudah ada sejak lahir, namun tidak memahami mekanisme pewarisan genetiknya. Rendahnya pemahaman ini mengindikasikan masih kurangnya penyebaran informasi mengenai kondisi genetik langka di masyarakat. Albinisme sering kali tidak dipahami secara medis oleh masyarakat umum, bahkan oleh penderita dan keluarganya sendiri. Padahal, albinisme dapat dijelaskan secara ilmiah sebagai kondisi genetik akibat mutasi pada gen tertentu yang memengaruhi produksi melanin dalam tubuh. Ketidapahaman ini sering kali memunculkan mitos atau stigma sosial yang salah kaprah, seperti anggapan bahwa albinisme adalah “penyakit kutukan” atau “gangguan mistik”.

Albinisme disebabkan kelainan genetik yang memengaruhi produksi melanin dalam tubuh. Melanin adalah pigmen yang berperan dalam memberikan warna pada kulit, rambut, dan mata. Kondisi ini terjadi akibat adanya mutasi genetik pada gen yang terlibat dalam proses pembentukan melanin, sehingga sintesis pigmen tersebut menjadi terganggu. Mutasi ini dapat memengaruhi produksi enzim yang berfungsi mengubah tirosin menjadi melanin atau menghambat ekspresi gen yang mengendalikan enzim tersebut. Salah satu gen utama yang berperan dalam albinisme adalah gen TYR (tyrosinase), yang bertanggung jawab terhadap produksi enzim tirosinase penting dalam sintesis melanin. Selain itu, mutasi pada gen OCA2 juga dapat menyebabkan albinisme, karena gen ini mengodekan protein yang berperan dalam pengaturan produksi melanin di dalam sel.

Selain gen TYR dan OCA2, beberapa gen lain juga dapat memengaruhi timbulnya albinisme, seperti gen yang berhubungan dengan transportasi melanin ke sel atau gen yang mengatur perkembangan sel-sel pigmentasi. Secara umum, albinisme diwariskan melalui pola autosomal resesif, yang berarti seseorang harus mewarisi dua salinan gen bermutasi satu dari masing-masing orang tua agar menunjukkan gejala albinisme. Namun, dalam beberapa kasus, albinisme juga dapat muncul akibat mutasi genetik baru (*de novo*) yang tidak diturunkan dari orang tua. Setiap jenis albinisme memiliki pola pewarisan yang berbeda sesuai dengan gen yang terlibat. Oleh karena itu, pemahaman mengenai faktor-faktor genetik yang mendasari kondisi ini sangat penting untuk membantu proses diagnosis, memberikan konseling genetik, serta menentukan pengelolaan medis yang tepat bagi penderita albinisme (Lasaiba, 2023).

Pola pewarisan albinisme dalam keluarga responden memperlihatkan bahwa kondisi ini dialami oleh hampir seluruh anggota keluarga kecuali ayah. Temuan ini konsisten dengan pola pewarisan autosomal resesif, di mana kondisi albinisme muncul jika seorang anak menerima gen

pembawa mutasi dari kedua orang tua. Mutasi pada gen TYR berperan penting dalam munculnya fenotip albinisme tipe OCA1A di Indonesia, dan pola pewarisan ini dapat ditelusuri melalui riwayat keluarga. Dengan demikian, temuan lapangan dalam penelitian ini memperkuat bukti ilmiah bahwa albinisme bukan penyakit menular, melainkan kelainan genetik yang diwariskan melalui jalur biologis. Tantangan utama yang dihadapi oleh responden dalam kehidupan sehari-hari adalah sensitivitas terhadap cahaya (fotofobia) dan ketidaknyamanan pada kulit ketika terpapar sinar matahari langsung. Gejala ini muncul karena rendahnya kadar melanin dalam tubuh, yang berfungsi sebagai pelindung alami terhadap radiasi ultraviolet. Kondisi ini dapat membatasi aktivitas luar ruangan dan membuat penderita lebih rentan terhadap kerusakan kulit maupun gangguan penglihatan. Individu dengan albinisme sering membutuhkan perlindungan tambahan seperti kacamata hitam, pakaian pelindung, atau menghindari paparan sinar matahari berlebih. Ketergantungan terhadap perlindungan eksternal ini dapat memengaruhi mobilitas dan partisipasi sosial mereka, terutama di wilayah tropis seperti Indonesia yang intensitas cahaya matahari cukup tinggi sepanjang tahun.

### Kesimpulan

Albinisme merupakan kelainan genetik langka yang ditandai dengan berkurangnya atau tidak adanya pigmen melanin pada kulit, rambut, dan mata akibat mutasi gen, salah satunya gen TYR. Kondisi ini tidak hanya berdampak secara biologis, tetapi juga memengaruhi aspek psikologis dan sosial penderitanya. Penelitian ini mengungkapkan bahwa individu dengan albinisme memiliki pengalaman personal, sosial, dan biologis yang khas. Responden menunjukkan penerimaan diri yang baik terhadap kondisinya berkat dukungan kuat dari keluarga dan masyarakat sekitar. Dukungan sosial tersebut berperan penting dalam membangun kepercayaan diri serta mengurangi potensi stigma sosial. Pengetahuan responden terhadap penyebab genetik albinisme masih terbatas, mencerminkan rendahnya akses informasi kesehatan genetik di masyarakat. Berdasarkan pola keluarga, kondisi albinisme ini menunjukkan indikasi kuat adanya pewarisan autosomal resesif yang kemungkinan besar terkait dengan mutasi pada gen TYR. Tantangan utama yang dihadapi responden berupa sensitivitas terhadap sinar matahari (fotofobia) dan ketidaknyamanan kulit yang berdampak pada aktivitas sehari-hari. Namun, dengan penerimaan diri yang kuat dan dukungan lingkungan, individu dengan albinisme tetap dapat beradaptasi secara positif dalam kehidupan sosialnya. Oleh karena itu, edukasi genetika, peningkatan literasi kesehatan masyarakat, serta penguatan dukungan keluarga dan sosial sangat penting untuk menciptakan lingkungan yang lebih inklusif bagi penyandang albinisme.

### Daftar Pustaka

- Karmilah, K., Pratiwi, A. D., Satuti, N., & Handayani, N. (2025). Nonsense Mutation (c.1425G>A-p.Trp475Ter) Associated with Oculocutaneous Albinism Type 1A (OCA1A) in Yogyakarta. *Kedokteran Brawijaya*, 33(4), 305–308.
- Lasaiba, I. (2023). Melawan Stereotip dan Diskriminasi: Mewujudkan Inklusi Bagi Individu dengan Albinisme. *Geoforum*, <https://doi.org/10.30598/geoforumvol2iss1pp41-49> 2(1), 41–49.
- Muhaimin, I. F., Isnawati, & Fudhaili, A. (2024). Sosialisasi penyakit genetik dan pencegahannya untuk memperbaiki kualitas generasi di masa mendatang. *Abdi*, 10(1), 22–27.
- Rabbika, A. E. (2025). Gambaran Kepercayaan Diri pada Anak Albino. *EduCurio: Education Curiosity*, 3(3), 768–775. <https://doi.org/10.71456/ecu.v3i3.1386>
- Yulisetyaningrum, Hartinan, D., & Qasanah, I. (2024). Upaya Peningkatan Pengetahuan Tentang Penyakit Kelainan Genetik Pada Remaja. 6(2024), 14–20.