

Penglihatan Warna dan Genetika Buta Warna

Oleh: Hartono

Laboratorium Ilmu Penyakit Mata Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada/Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito, Yogyakarta

ABSTRACT

Hartono - *Colour vision and the genetics of colour vision defect*

Colour vision is one of the visual functions which is very important in daily life. The phenomenon of normal colour vision has been explained briefly in order to understand colour vision defects.

The theory of colour vision has been proposed for a long time by Young and Helmholtz. According to this theory there are three kinds of cones in the retina, namely red, green, and blue cones. Each cone has maximum absorbance for red, green, and blue colours respectively, but their absorbance curves overlap each other.

The absence of the function of red, green, and blue cones will cause red blindness (protanopia), green blindness (deuteroanopia), and blue blindness (tritanopia) respectively. On the other hand, partial disturbances of red, green, and blue cones give rise to red weakness (protanomaly), green weakness (deuteroanomaly), and blue weakness (tritanomaly).

The great majority of colour defects are hereditary or genetic diseases. Congenital red and green blindness are X-linked recessive diseases. The location of red and green colour vision genes and their alleles (genes for red and green colour vision defects) are in the end of the long arm of chromosome X. The two genes are very close to each other. Congenital blue colour defect, on the other hand, is an autosomal recessive disease, and the location of the gene is at the end of the long arm of chromosome 7.

Key Words: ophthalmology - colour vision defects - X-linked recessive diseases - autosomal recessive diseases - gene locations

PENGANTAR

Penglihatan warna merupakan salah satu fungsi penglihatan yang sangat penting dalam kehidupan sehari-hari. Seseorang dapat menikmati keindahan, kalau orang tersebut mempunyai fungsi penglihatan warna yang normal. Pekerjaan-pekerjaan tertentu juga sangat membutuhkan daya beda warna yang baik, misalnya pekerja yang berhubungan dengan sinyal warna, pelukis, tukang cat, dan pencelup tekstil (Carter, 1970). Kekurangan dalam persepsi penglihatan pada pelukis misalnya, akan menghasilkan lukisan dengan warna yang sedikit banyak agak khas karena adanya kompensasi pemberian warna (Lanthony, 1982).

Gangguan penglihatan warna dikenal sebagai buta warna, baik yang total atau yang parsial. Di samping itu terdapat kelainan penglihatan warna yang ringan yang disebut sebagai kelemahan warna.

Terdapat dua penyebab gangguan penglihatan warna, yaitu yang bersifat kongenital dan yang bersifat akuisita. Jenis yang pertama adalah yang paling banyak dijumpai dan kajian untuk ini sudah banyak dilakukan, bahkan letak gena secara pasti dalam kromosom telah diketahui.

Dalam tulisan ini hanya akan dibahas tentang gangguan persepsi warna merah, hijau dan biru yang bersifat kongenital, baik yang berupa buta warna maupun kelemahan warna. Dengan memahami penglihatan warna normal dan abnormal diharapkan pula dapat memahami keadaan penderita gangguan penglihatan warna, sehingga dapat memberikan petunjuk yang berharga bagi penderita.

PENGLIHATAN WARNA NORMAL

Untuk memahami terjadinya penglihatan warna yang normal ada beberapa hal yang perlu diingat kembali (Wright, 1946; Zoethout, 1947; Brown, 1974), yaitu:

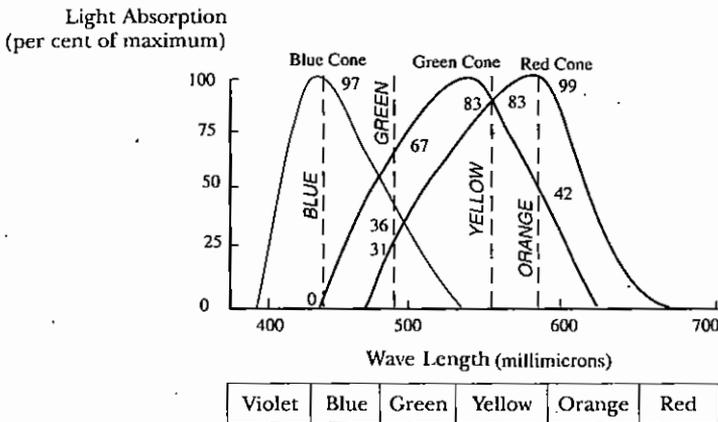
1. Spektrum atau gelombang yang bisa dilihat adalah berkisar antara 760 sampai 380 milimikron.
2. Setiap warna mempunyai panjang gelombang tertentu.
3. Tidak seperti telinga yang dapat membedakan dua atau lebih nada sekali dengar, maka mata hanya dapat melihat satu warna apabila dua atau lebih warna disorotkan pada saat dan tempat yang sama, sehingga orang normal:
 - a. akan mempunyai persepsi warna kuning, apabila pada orang tersebut disorotkan warna merah dan hijau. Tetapi warna kuning juga dapat merupakan gelombang tersendiri yang panjangnya 580 milimikron. Keadaan demikian juga berlaku untuk warna-warna yang lain.
 - b. akan mempunyai persepsi putih, apabila:
 - 1) diberikan seluruh percampuran panjang gelombang warna.
 - 2) diberikan campuran spektrum warna merah, hijau, dan biru dengan proporsi tertentu. Ketiga warna ini disebut warna dasar.
 - 3) diberikan campuran dua spektrum warna komplementer. Semua warna (kecuali warna hijau) mempunyai warna komplementernya.

Keterangan mengenai kemampuan orang normal untuk melihat berbagai warna telah lama diajukan oleh Young, yang kemudian disempurnakan oleh Helmholtz. Teori ini mengatakan bahwa pada orang normal terdapat 3 macam fotopigmen dengan penyerapan maksimum berturut-turut pada warna merah, hijau, dan biru. Diperkirakan bahwa satu macam konus mengandung satu macam fotopigmen. Jadi ada 3 macam konus, yaitu konus merah, konus hijau dan konus biru. Tetapi pada tahun 1957 Hanaoka dan Fujimoto menemukan penyerapan maksimum ketiga konus tadi berturut-turut pada panjang gelombang 445 milimikron (biru), 535 milimikron (hijau) dan 570 milimikron (kuning). Pigmen yang mempunyai penyerapan maksimum 570 milimikron atau warna kuning ini tetap disebut pigmen merah (konus merah) mengingat sejarahnya.

Di samping itu dalam kenyataan pigmen ini juga menyerap warna merah lebih baik dibanding dengan kedua pigmen yang lain (Brown, 1974).

Terdapat tumpang tindih rangsangan cahaya dengan panjang gelombang tertentu terhadap dua atau tiga konus (GAMBAR 1). Persepsi warna yang diterima oleh orang normal dapat diterapkan sebagai berikut (Guyton, 1986):

- Cahaya monokromatis 580 milimikron akan merangsang konus merah dengan nilai 99%, dan merangsang konus hijau dengan nilai 42%, sedangkan konus biru sama sekali tidak terangsang. Jadi rangsangan pada ketiga konus tadi mempunyai perbandingan 99:42:0, dan sistem saraf akan menginterpretasikan sensasi warna ini sebagai warna jingga.
- Cahaya dengan panjang gelombang 450 milimikron akan merangsang konus merah 0%, konus hijau 0%, dan konus biru 97%, sehingga perbandingannya adalah 0:0:97 serta memberi persepsi biru.
- Cahaya yang merangsang konus merah 83%, konus hijau 83% dan tidak merangsang konus biru akan memberikan sensasi kuning.
- Cahaya yang merangsang konus merah, hijau, dan biru dengan perbandingan 31:67:36 akan memberikan sensasi warna hijau. Begitu seterusnya.



GAMBAR 1.— Derajat rangsangan cahaya monokromatis, yaitu biru, hijau, kuning, dan jingga pada konus peka warna (Guyton, 1986).

BUTA WARNA

Pengetahuan mengenai buta warna telah lama ada, yaitu sejak Dalton, seorang ahli kimia, melaporkan kelainan persepsi warna pada dirinya pada tahun 1774 (Zoethout, 1947; Gates, 1952). Dalton hanya dapat melihat dua warna pada pelangi, yaitu kuning dan biru. Walaupun buta warna yang dideritanya sangat jelas, tetapi ia baru menyadari defek penglihatan warnanya pada umur 26 tahun (Zoethout, 1947).

Kerugian akibat buta warna juga telah lama diketahui. Kecelakaan kereta api yang terjadi di Swedia pada tahun 1875 dikatakan disebabkan oleh masinis yang buta warna (Gates, 1952). Pekerjaan-pekerjaan tertentu misalnya pekerjaan

dengan sinyal warna, pelukis, tukang cat, pencelup tekstil sangat membutuhkan adanya persepsi warna yang normal (Carter, 1970). Seorang pelukis dituntut untuk mempunyai penglihatan warna yang normal. Penyelidikan terhadap pelukis buta warna telah dilakukan oleh Lanthony (1982). Para pelukis buta warna akan mengadakan kompensasi monokrom atau polikrom untuk mengatasi ketidakmampuan penglihatan warnanya.

Di samping akibat yang kurang menguntungkan bagi penderita buta warna, ternyata orang buta warna juga mempunyai keuntungan selektif. Dikatakan bahwa orang buta warna tidak akan tertipu kamuflase alamiah oleh binatang, sehingga ia tetap dapat membedakan warna binatang dengan warna sekelilingnya. Pada orang normal binatang terasa tersembunyi (Carter, 1970; Emery, 1975).

Seperti dijelaskan di depan, buta warna yang paling banyak adalah buta warna kongenital. Pada orang normal, ketiga konus akan bekerja secara normal. Orang normal dikatakan mempunyai penglihatan trikromat, artinya semua sensasi warna (*hue*) yang dapat dilihat oleh orang normal dapat dihasilkan oleh ketiga warna primer. Penglihatan trikromat juga meliputi kelemahan warna, yaitu kelemahan warna merah, hijau, atau biru. Pada orang normal, sensasi kuning dapat dihasilkan dari campuran warna merah dan hijau secara seimbang. Pada kelemahan warna merah (protoanomali) dibutuhkan warna merah lebih besar dibanding dengan warna hijau untuk memperoleh warna kuning. Pada kelemahan warna hijau (deuteroanomali) dibutuhkan warna hijau lebih besar dibanding dengan warna merah untuk memperoleh warna kuning (Brown, 1974).

Pembicaraan buta warna dalam tulisan ini akan dibatasi pada buta warna parsial, yaitu buta warna merah (protanopia), buta warna hijau (deuteroanopia), dan buta warna biru (tritanopia), yang berturut-turut disebabkan oleh ketiadaan fungsi konus merah, hijau, atau biru. Penderita demikian disebut berpenglihatan dikromat, karena sensasi warna dapat dilihat hanya kalau dihasilkan oleh dua warna primer (Brown, 1974).

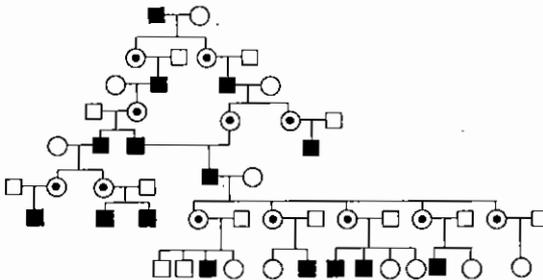
Keterangan mengenai persepsi warna pada orang buta warna dapat dilihat kembali pada GAMBAR 1.

- a. Apabila konus merah tidak ada, maka cahaya dengan panjang gelombang 525 sampai 675 milimikron hanya akan merangsang konus hijau. Akibatnya penderita ini mengalami kekacauan pada kisaran panjang gelombang ini (Guyton, 1986), yaitu adanya kekacauan pada warna merah, kuning, dan hijau (Wright, 1946). Penderita ini juga mengalami pemendekan kisaran spektrum yang panjang, sehingga tidak peka terhadap warna merah tua (Vaughan & Asbury, 1980). Penderita demikian disebut penderita buta warna merah atau protanopia.
- b. Apabila konus hijau tidak ada, maka spektrum hijau ke merah hanya akan merangsang konus merah, sehingga penderita mengalami kekacauan warna merah, kuning dan hijau. Pada penderita ini tidak terjadi pemendekan kisaran spektrum (Guyton, 1986). Penderita demikian disebut sebagai penderita buta warna hijau (deuteroanopia). Karena kekacauan warna pada penderita buta warna merah dan hijau sama, maka kedua buta warna ini secara bersama disebut buta warna merah-hijau (Brown, 1974).

- c. Apabila konus biru tidak ada, maka penderita akan mempunyai spektrum yang lebih baik pada hijau, kuning, jingga, dan merah (Guyton, 1986). Penderita ini juga mengalami pemendekan jangkauan spektrum, yaitu pada gelombang pendek (Wright, 1946), sehingga penderita ini mengalami kekacauan antara warna biru dan hijau (Vaughan & Asbury, 1980). Penderita ini disebut penderita buta warna biru atau tritanopia.

PEWARISAN BUTA WARNA MERAH DAN HIJAU

Pewarisan buta warna merah dan hijau telah lama diketahui; Horner pada tahun 1876 telah menetapkan cara pewarisan buta warna merah dan hijau yang ternyata serupa dengan pewarisan hemofilia seperti yang diterangkan oleh Nasse (Gates, 1952). Silsilah buta warna yang dilaporkan oleh Horner dapat dilihat pada GAMBAR 2.



GAMBAR 2.- Silsilah keluarga Daltonisme yang dibuat oleh Horner (Gates, 1952).

Menurut Gates (1952) dan Sorsby (1952) mutasi gena penglihatan warna dapat bertingkat sejak dari yang ringan sampai yang sangat berat, yaitu: penglihatan warna normal, anomalia, anomalia ekstrem, dan anopia. Keadaan ini juga berlaku untuk buta warna biru. Dengan demikian akan terjadi alel ganda dominansi sebagai berikut:

Genetika penglihatan normal > anomalia > anomalia ekstrim > anopia.

Dari kajian silsilah keluarga, maka diketahui bahwa pewarisan protanopia dan deuteranopia adalah resesif terangkai-X. Jadi gena untuk pertumbuhan konus normal atau gena mutannya berada pada kromosom X. Gena mutan tadi bersifat resesif, sehingga buta warna merah dan hijau lebih banyak terjadi pada pria dibanding dengan pada wanita. Dapat pula dikatakan bahwa gena untuk penglihatan merah dan hijau terletak pada kromosom X.

Letak gena penglihatan merah dan hijau maupun gena mutannya saat ini telah diketahui letaknya secara pasti pada kromosom X. Ada berbagai cara untuk menentukan letak gena dalam kromosom. Letak gena penglihatan merah dan hijau maupun gena mutannya telah dilakukan dengan metode kajian rangkai gena, pemetaan endonuklease restriksi, dan hibridisasi in situ (McKusick, 1988). Kedua gena tadi terletak pada ujung lengan panjang (lengan q) kromosom X, dan kedua gena tadi letaknya sangat berdekatan, yaitu pada daerah Xq28.

Frekuensi buta warna merah dan hijau secara keseluruhan pada pria agak berbeda pada berbagai golongan etnis. Frekuensi terbesar terdapat pada orang kulit putih, yaitu 8% pria (Gates, 1952; Brown, 1974;), kemudian pada orang India dan Cina sebesar 5%, dan yang terkecil pada orang Eskimo, dengan frekuensi kurang dari 1% (Carter, 1970).

Beberapa penelitian tentang frekuensi buta warna merah dan hijau telah dilakukan di beberapa tempat di Indonesia. Ghozi (1984) mendapat frekuensi buta warna merah dan hijau di Semarang untuk siswa SMP sebesar 6,1%, untuk siswa SMA sebesar 5,9%, dan untuk calon mahasiswa sebesar 5,6%. Hartono *et al.* (1984) mendapat angka 6,3% pada pria dan angka ini terdiri dari 2,1% buta warna merah dan 4,2% buta warna hijau. Pada penelitian ini secara kebetulan tidak didapat wanita buta warna. Tetapi secara teoretis frekuensi buta warna merah dan hijau pada wanita merupakan kuadrat frekuensi buta warna merah dan hijau pada pria (Emery, 1975).

PEWARISAN BUTA WARNA BIRU

Tidak seperti penglihatan warna merah dan hijau, gena penglihatan warna biru terdapat pada autosom, yaitu pada kromosom nomor 7, pada ujung lengan panjang (lengan q) pada daerah 7q22-q ter. Letak gena penglihatan warna biru telah ditentukan dengan cara hibridisasi sel somatis (McKusick, 1988). Gena mutannya, yaitu gena tritoanomali dan tritanopia, bersifat resesif terhadap gena normalnya.

Karena buta warna biru diwariskan secara resesif autosomal, maka frekuensi buta warna biru pada pria sama dengan pada wanita. Frekuensi buta warna biru jauh lebih kecil dibanding dengan buta warna merah dan hijau.

RINGKASAN

Penglihatan warna merupakan salah satu fungsi penglihatan yang sangat penting dalam kehidupan sehari-hari. Kekurangan dalam persepsi warna dapat menyebabkan beberapa kerugian. Kekurangan dalam persepsi warna dikenal sebagai buta warna. Ada dua penyebab buta warna, yaitu buta warna kongenital dan akuisita. Untuk memahami mekanisme penglihatan warna dan akibat buta warna perlu diketahui fenomena warna dan teori penglihatan warna.

Teori penglihatan warna telah lama dikemukakan oleh Young dan Helmholtz. Teori ini mengatakan bahwa pada mata terdapat 3 macam konus, yaitu konus merah, hijau, dan biru, yang berturut-turut mempunyai penyerapan maksimum untuk warna merah, hijau, dan biru. Di samping itu ketiga konus mempunyai spektrum penyerapan yang tumpang tindih. Teori ini telah banyak diuji oleh para ahli, dan teori ini merupakan teori penglihatan warna yang sampai sekarang dianut.

Gangguan parsial salah satu konus akan menyebabkan kelemahan warna, yaitu kelemahan warna merah, kelemahan warna hijau, dan kelemahan warna biru. Di pihak lain, ketiadaan fungsi salah satu konus akan menyebabkan buta warna parsial, yaitu buta warna merah, buta warna hijau atau buta warna biru.

Dengan memahami kurva penyerapan cahaya dan sifat tumpang tindih penyerapannya tadi dapat dipahami akibat-akibat yang terjadi, apabila terdapat ketiadaan fungsi konus merah, hijau, atau biru.

Buta warna merah dan hijau kongenital merupakan penyakit genetik yang diwariskan secara resesif terangkai-X. Gena untuk penglihatan warna merah dan hijau serta alel mutannya diketahui terletak pada ujung lengan panjang (lengan q) kromosom X, dan keduanya saling berdekatan, yaitu pada lokus Xq28. Berbeda dengan buta warna merah dan hijau, buta warna biru kongenital merupakan penyakit genetik yang diwariskan secara resesif autosomal dan gena untuk penglihatan warna biru serta alel mutannya terletak pada ujung lengan q kromosom nomor 7, tepatnya pada lokus 7q22-q ter.

KEPUSTAKAAN

- Brown, K. T. 1974 *Physiology of the retina*, dalam V. B. Mauncastle (ed.): *Medical Physiology*, vol. 1, 13th ed., pp. 458-96. C. V. Mosby Co., St. Louis.
- Carter, C. O. 1970 *Human Heredity*, 5th ed. Penguin Books, London.
- Emery, A. E. H. 1975 *Elements of Medical Genetics*, 4th ed. Churchill Livingstone, Edinburgh.
- Gates, R. R. 1952 *Human Genetics*, vol. 1, 3rd ed. MacMillan Co., New York.
- Ghozi, A. 1984 Perlunya kesadaran orang buta warna terhadap kelainannya, dalam Gunawan, K. M. Basarodin, M. Ghozi & Hartono (eds): *Kumpulan Makalah Kongres Nasional Perdami V*, Yogyakarta.
- Guyton, A. C. 1986 *Textbook of Medical Physiology*, 7th ed. W. B. Saunders Company, Philadelphia.
- Hartono, Sarodja, R., & Ghozi, M. 1984 Frekuensi dan angka heterozigot buta warna merah hijau, dalam Gunawan, K. M. Basarodin, M. Ghozi & Hartono (eds): *Kumpulan Makalah Kongres Nasional Perdami V*, Yogyakarta.
- Lanthony, P. 1982 Daltonisme et peinture. *J. Fr. Ophthalmol.* 5(6-7): 373-85.
- McKusick, V. A. 1988 *The Morbid Anatomy of the Human Genome*. Howard Hughes Medical Institute, Bethesda, MD.
- Sorsby, A. 1952 The eye, dalam A. Sorsby (ed.): *Clinical Genetics*. C. V. Mosby Co., St. Louis.
- Vaughan, D., & Asbury, T. 1980 *General Ophthalmology*, 9th ed. Lange Medical Publication, Los Altos, Calif.
- Wright, W. D. 1946 *Researches on Normal and Defective Colour Vision*. Henry Kimpton, London.
- Zoethout, W. D. 1947 *Physiological Optics*, 4th ed. Professional Press Inc., Chicago.
-