



KONSEP DASAR GENETIKA

LUTFI NURDIAN A

Genetika (dari bahasa Yunani: genno yang berarti "melahirkan")



merupakan cabang biologi



Ilmu ini mempelajari berbagai aspek yang menyangkut pewarisan sifat dan variasi sifat pada organisme maupun sub organisme (seperti virus dan prion).

Genetika adalah ilmu tentang gen.



Nama "genetika" diperkenalkan oleh William Bateson pada suatu surat pribadi kepada Adam Chadwick dan ia menggunakannya pada Konferensi Internasional tentang Genetika ke-3 pada tahun 1906

- DEFINISI GENETIKA -

Meskipun orang biasanya menetapkan genetika dimulai dengan ditemukannya kembali naskah artikel yang ditulis **Gregor Mendel** pada tahun 1900, sebetulnya kajian genetika sudah dikenal sejak masa prasejarah

Pada masa pra-Mendel, orang belum mengenal gen dan kromosom (meskipun DNA sudah diekstraksi namun pada abad ke-19 belum diketahui fungsinya). Saat itu orang masih beranggapan bahwa sifat diwariskan lewat sperma

Peletakan dasar ilmiah melalui percobaan sistematis baru dilakukan pada paruh akhir abad ke-19 oleh Gregor Johan Mendel

Dari karya Mendel orang mulai mengenal konsep gen (Mendel menyebutnya 'faktor'). **Gen adalah pembawa sifat. Alel adalah ekspresi alternatif dari gen dalam kaitan dengan suatu sifat.**

*Setiap individu disomik selalu memiliki **sepasang alel**, yang berkaitan dengan suatu sifat yang khas, masing-masing berasal dari tetuanya. **Status dari pasangan alel ini dinamakan genotipe.***

Apabila suatu individu memiliki pasangan **alel sama**, genotipe individu itu bergenotipe **homozigot**, apabila pasangannya berbeda, genotipe individu yang bersangkutan dalam keadaan **heterozigot**. Genotipe terkait dengan dengan sifat yang teramati. Sifat yang terkait dengan suatu genotipe disebut fenotipe

Konsep gen berkembang setelah penemuan Mendel tentang segregasi dan pemilihan bebas. Istilah gen ditemukan oleh W. Johannsen (1909) sebagai pengganti istilah determinan, faktor atau element yang disebut Gregor Mendel.

Gen adalah segmen DNA dari DNA satu ke DNA lain. Pada molekul DNA terdapat gen, dalam hal ini gen merupakan urutan nukleotida tertentu dari DNA yang mengekspresikan sifat tertentu yang mengkode pembentukan suatu polipeptida, yang mengkode pembentukan suatu RNA atau yang dibutuhkan untuk transkripsi gen lain. Oleh karena itu sifat makhluk hidup ditentukan oleh gen (Ayala, 1984). Jadi gen adalah bagian dari DNA yang mengekspresikan sifat tertentu.

Bagaimana hubungan DNA, gen dan kromosom?

Gen adalah bagian dari kromosom. Gen adalah urutan DNA berasosiasi dengan protein histon membentuk nukleosom dan berkondensasi membentuk badan yang disebut kromosom. Gen menumbuhkan serta mengatur berbagai jenis karakter dalam tubuh, karakter fisik (morfologi, anatomi, fisiologi) maupun karakter psikis (pemalu, pemarah, penakut, ingin). Menumbuhkan dan mengatur karakter adalah lewat proses sintesa protein dalam sel.

KARAKTERIRISTIK DAN STRUKTUR GEN

KARAKTERISTIK DAN STRUKTUR GEN

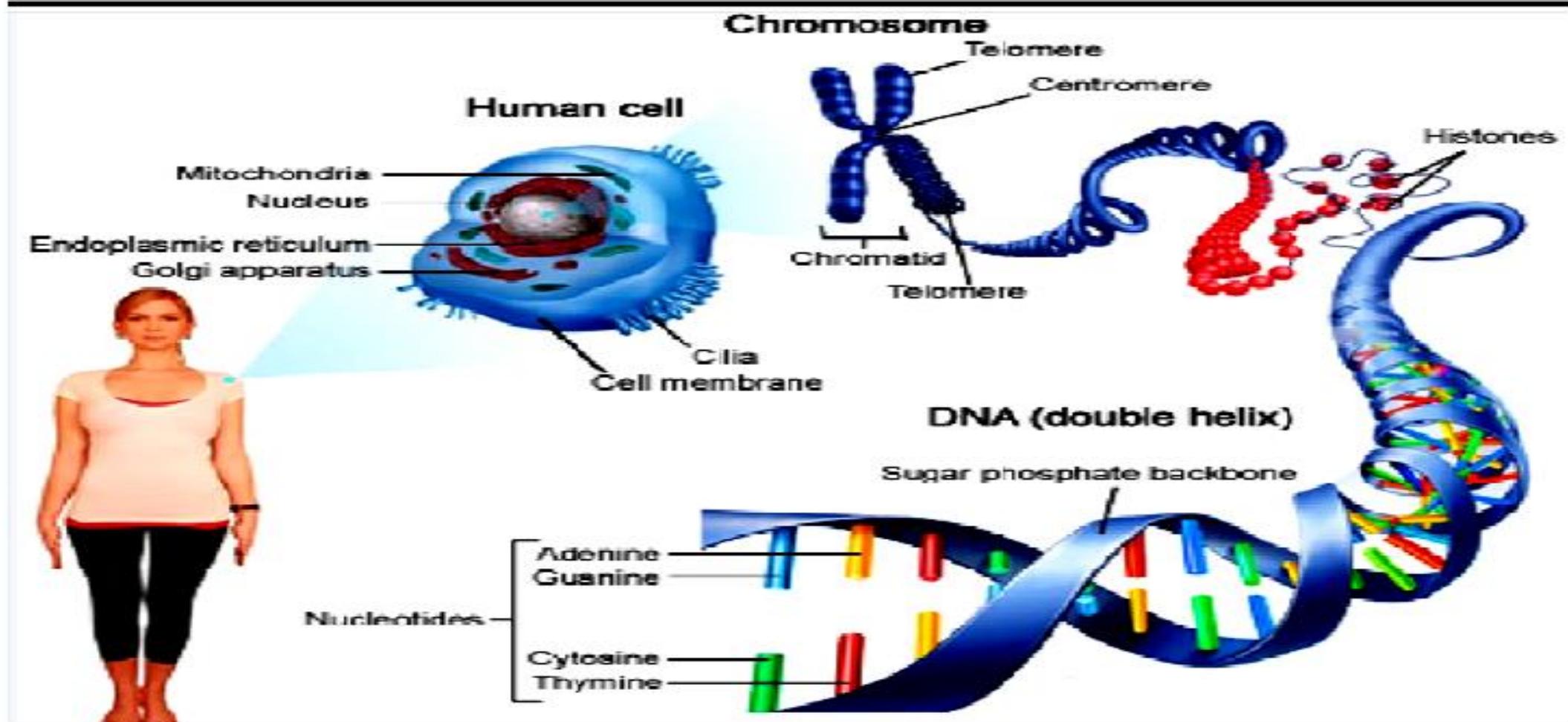
Berdasarkan perkembangan prinsip genetika dasar dan macam-macam pola pewarisan, maka timbul pertanyaan: apa yang diwariskan? Gen tersusun dari apa dan bagaimana gen-gen itu mengatur dan menampakkan pengaruh seperti yang kita lihat?



Pengetahuan tentang pengaturan asam deoksiribonukleat (DNA) di dalam kromosom akan memperjelas bagaimana gen dibentuk dan mengatur sintesis protein.

- DEFINISI GENETIKA -

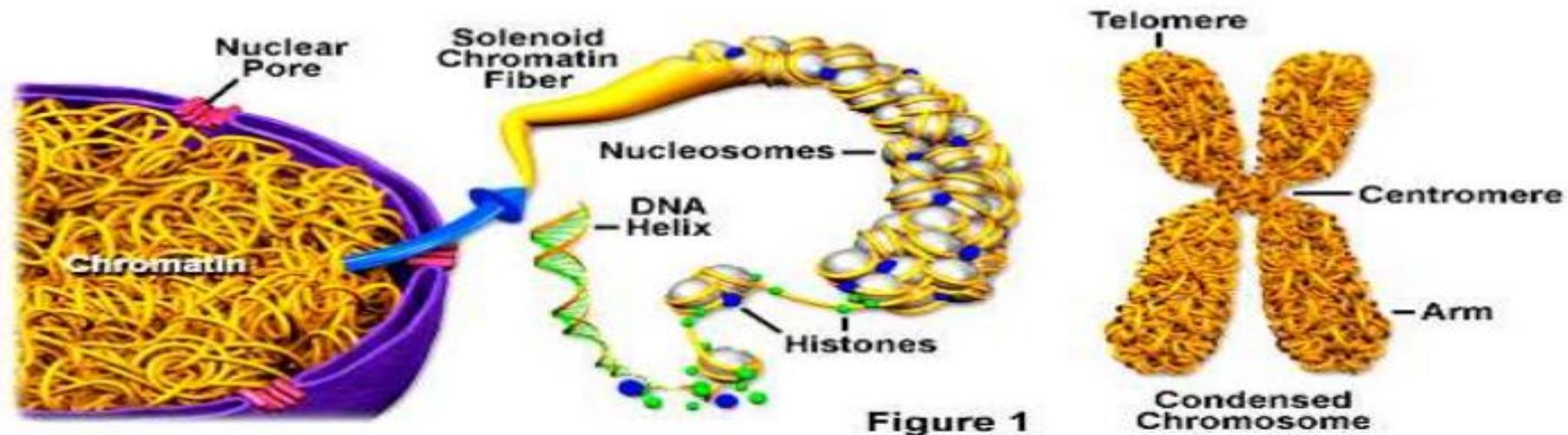
SUBSTANSI GENETIKA



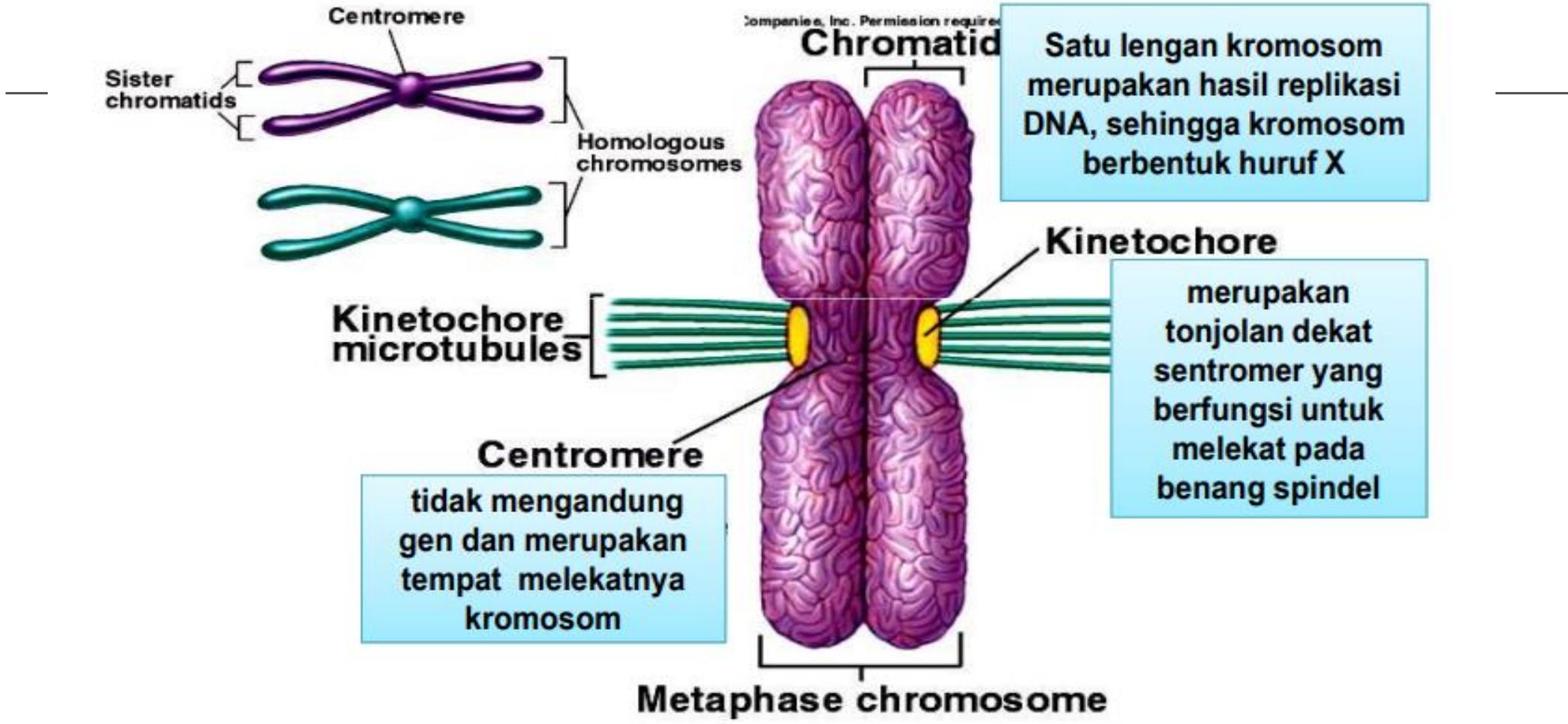
KARAKTERISTIK DAN FUNGSI KROMOSOM

- **Kromatin** (*Chroma*: berwarna & *tin*: benang). Jadi, Kromatin adalah kompleks dari asam deoksiribonukleat, protein histon dan protein non histon yang ditemukan pada inti sel.
- **Kromosom** (*Chroma*: berwarna & *soma*: badan). Jadi, Kromosom adalah sebagai badan yang dapat mengikat dan menyerap warna yang terdapat di inti sel.

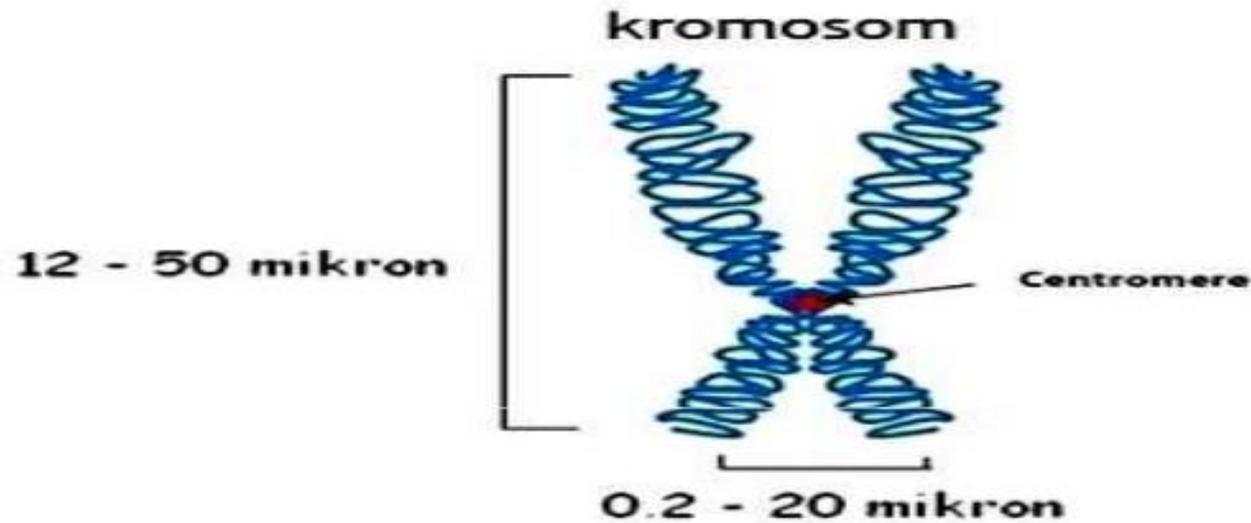
Chromatin and Condensed Chromosome Structure



STRUKTUR KROMOSOM



UKURAN KROMOSOM



- Makhluk hidup dengan jumlah kromosom sedikit memiliki kromosom dengan ukuran lebih besar dari pada makhluk hidup dengan jumlah kromosom lebih banyak.
- Secara umum panjang kromosom berkisar 12 – 50 mikron, dan diameter antara 0,2 – 20 mikron.

TIPE KROMOSOM

AUTOSOM (KROMOSOM TUBUH)

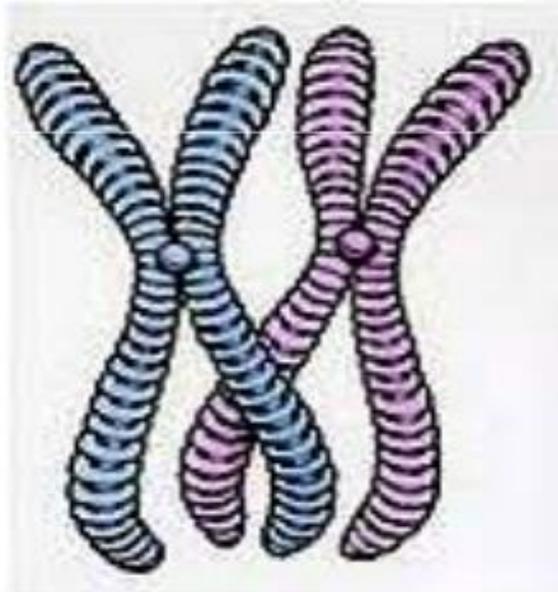
Kromosom tubuh dan tidak dapat menentukan jenis kelamin → Pada manusia 44 buah / 22 pasang (44A/22AA)

GONOSOM (KROMOSOM SEKS)

kromosom seks yang dapat menentukan jenis kelamin → Pada manusia berjumlah 1 pasang (XY : laki-laki, XX : Wanita)

PASANGAN KROMOSOM

- Kromosom dalam sel somatik makhluk hidup selalu dalam keadaan berpasangan disebut diploid ($2n$) → Sedangkan sel kelamin tidak berpasangan disebut haploid (n)



KROMOSOM DIPLOID

KROMOSOM HAPLOID



JUMLAH KROMOSOM MANUSIA

Jumlah Kromosom manusia 46 buah, sel telur atau sel sperma hanya memiliki 23 kromosom. Adanya fertilisasi (peleburan inti sel telur dan inti sel sperma) mengembalikan jumlah kromosom sel tubuh menjadi 46 buah.



KARAKTERISTIK KROMOSOM

Pria (XY)
Wanita (XX)



Kromosom X :

- Bentuk lebih besar
- Gerakan lebih lambat
- Umur > 72 jam (3 hari)
- Tahan pada pH vagina asam



Kromosom Y :

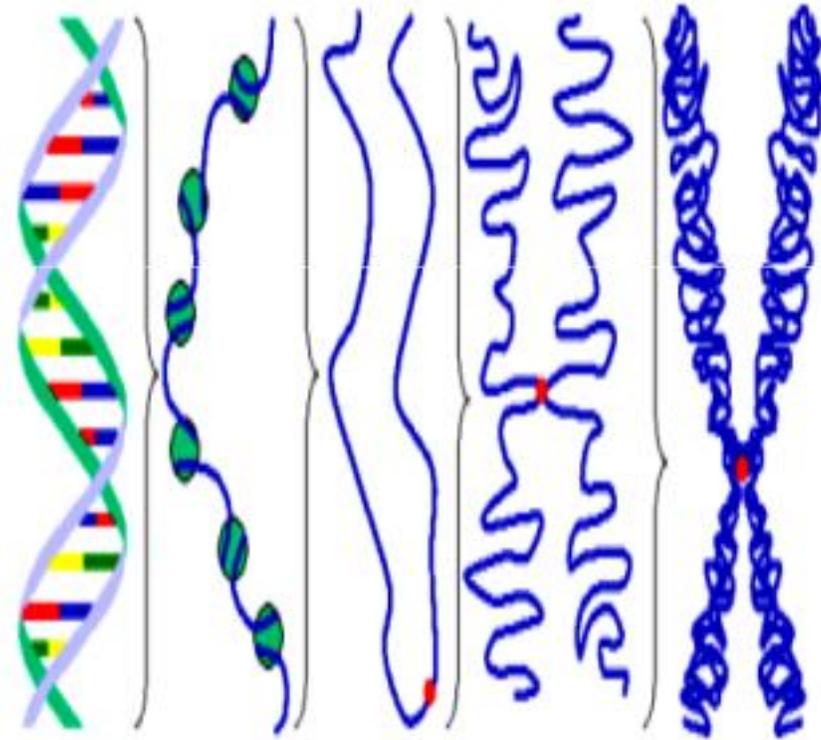
- Bentuk lebih kecil
- Gerakan lebih cepat
- Umur max. 48 jam (2 hari)
- Tahan pada pH vagina basa

PROTEIN PENYUSUN KROMOSOM

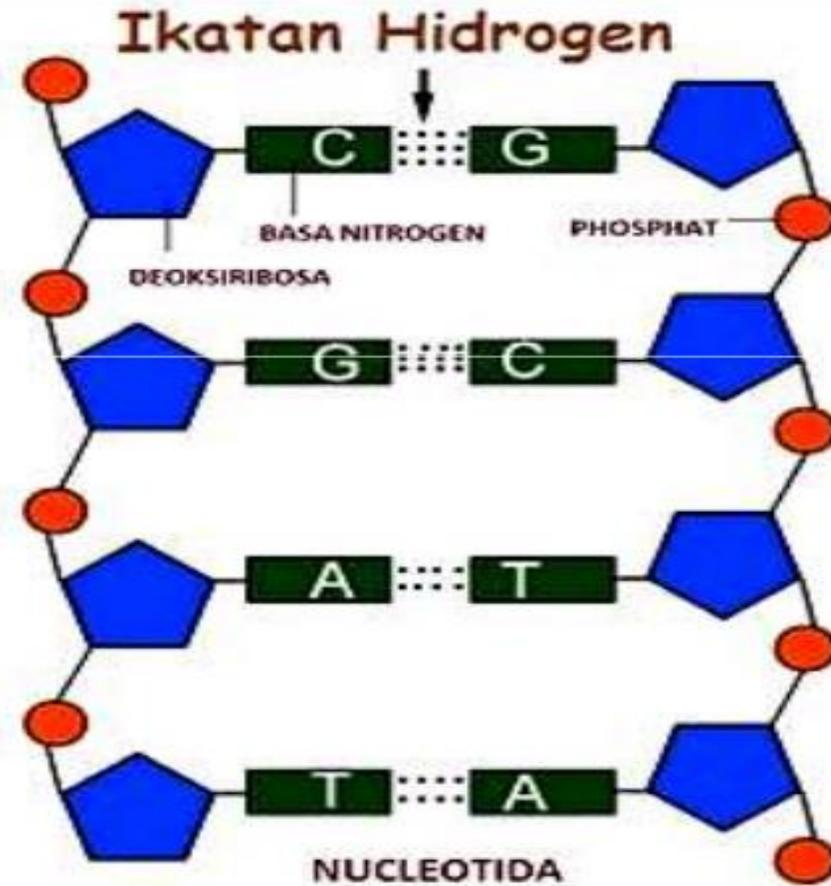
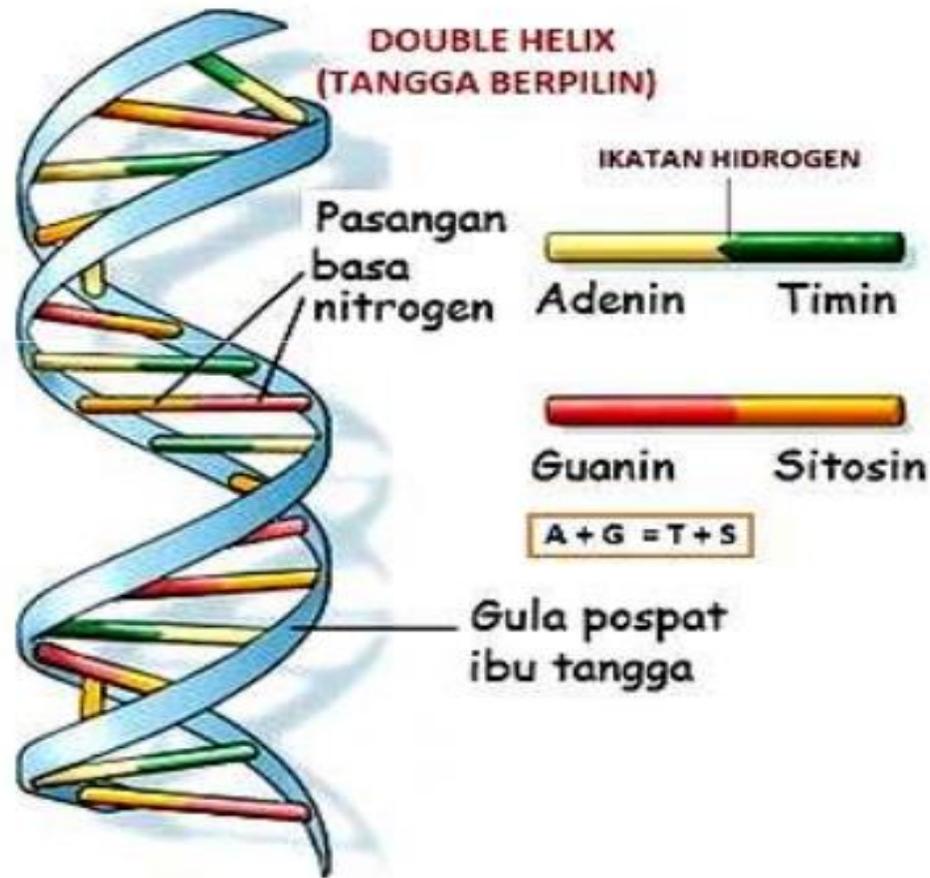
PROTEIN HISTON (bersifat basa), **PROTEIN NON-HISTON** (bersifat asam)

FUNGSI :

- Organisasi kromosom menjadi struktur yang padat dan kompak
- Mempertahankan keutuhan kromosom



KARAKTERISTIK DAN FUNGSI DNA (*Deoxyribose Nucleic Acid*)



DNA : Asam nukleat yang erat kaitannya dengan pewarisan sifat (*Hereditas*), terdapat dalam inti (*Nukleoplasma*), juga terdapat dalam mitokondria dan kloroplas.

SIFAT DNA :

1. Molekul besar dalam sel.
2. Memiliki kemampuan membuat tiruan dirinya sendiri (*Replikasi*) dengan akurasi yang tinggi.
3. Memiliki kemampuan mengirimkan informasi genetika ke bagian-bagian lain dari sel.

FUNGSI DNA :

1. Penentu karakter makhluk hidup dan karakter itu bisa diwariskan.
2. Perancang / arsitek sintesis protein.

BENTUK DNA : Pita ganda berpilin (*double heliks*)

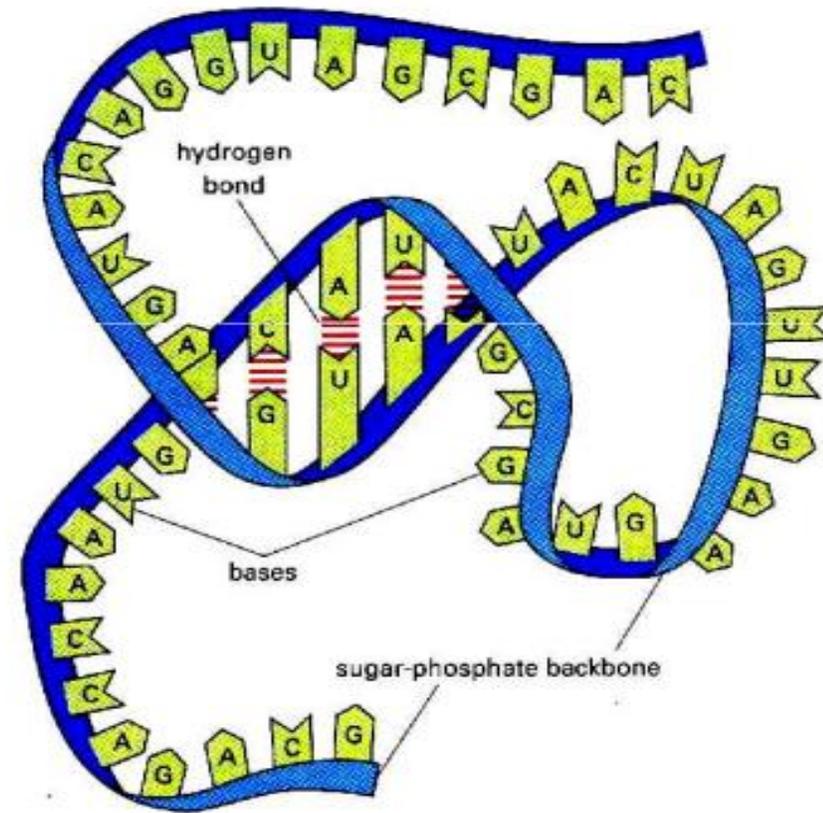
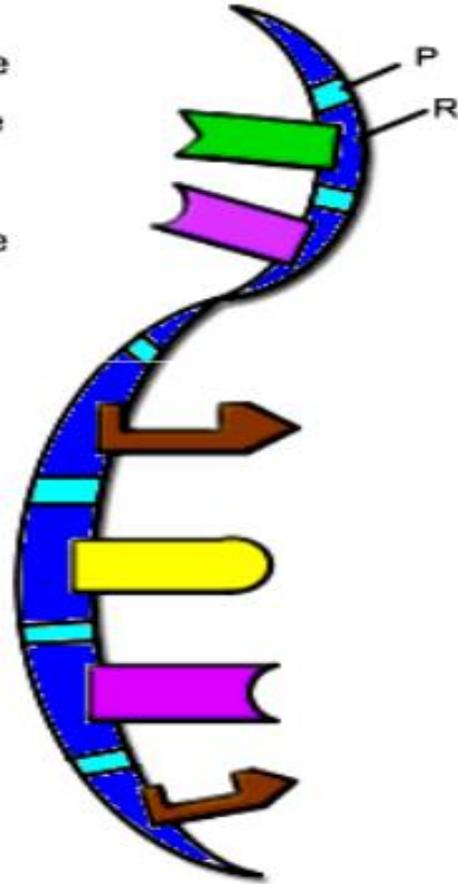
Struktur *double heliks* menurut Watson dan Crick : Satu spiral penuh mengandung 10 basa nitrogen. Jarak antara basa satu dengan basa yang lain adalah 3,4 Angstrom (1 angstrom = 0,0001 μ).

SUSUNAN KIMIA DNA : Polimer (polinukleotida) yang tersusun atas unit-unit nukleotida yang berulang, 1 unit nukleotida tersusun atas 3 komponen :

1. Fosfat (bentuk PO_4), fungsi : penghubung antar molekul gula yang satu dengan molekul gula yang lain.
2. Gula pentosa (5 atom C), 1 atom C kehilangan gugus OH^- \rightarrow deoksiribosa.
3. Basa nitrogen yang terikat pada molekul gula \rightarrow Kelompok purin (Adenin : A, Guanin :G), kelompok pirimidin (Timin : T Sitosin : S,) \rightarrow Pasangan basa nitrogen yang terbentuk (A berpasangan dengan T sedangkan G berpasangan dengan C).

KARAKTERISTIK DAN FUNGSI RNA (*Ribose Nucleic Acid*)

- Adenine
 - Guanine
 - Uracil
 - Cytosine
- P= phosphate
R= Ribose



RNA : Asam nukleat yang erat kaitannya dengan sintesis protein, terdapat di sitoplasma dan sebagian kecil di dalam inti juga menempel di Ribosom.

FUNGSI RNA : Pelaksanaan sintesis protein.

BENTUK RNA : Pita tunggal dan pendek (*Single Strand*)

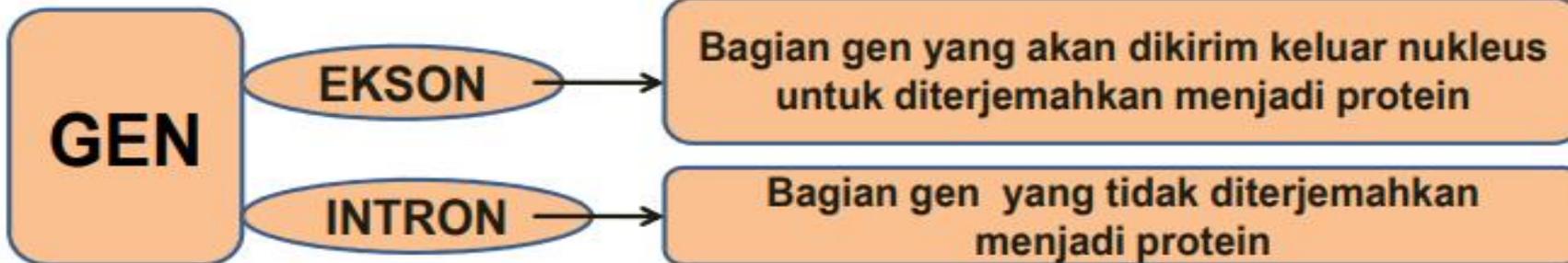
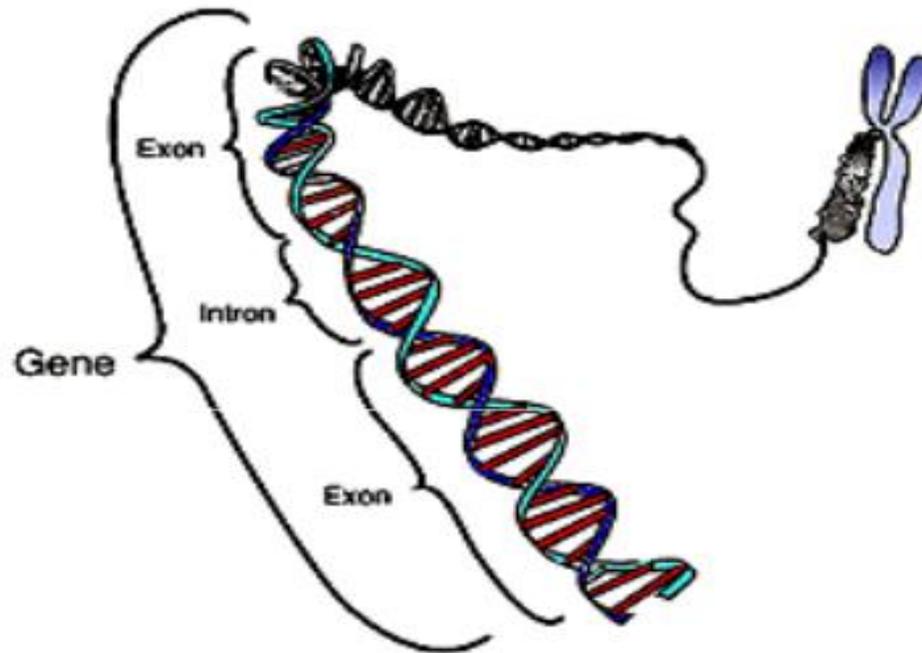
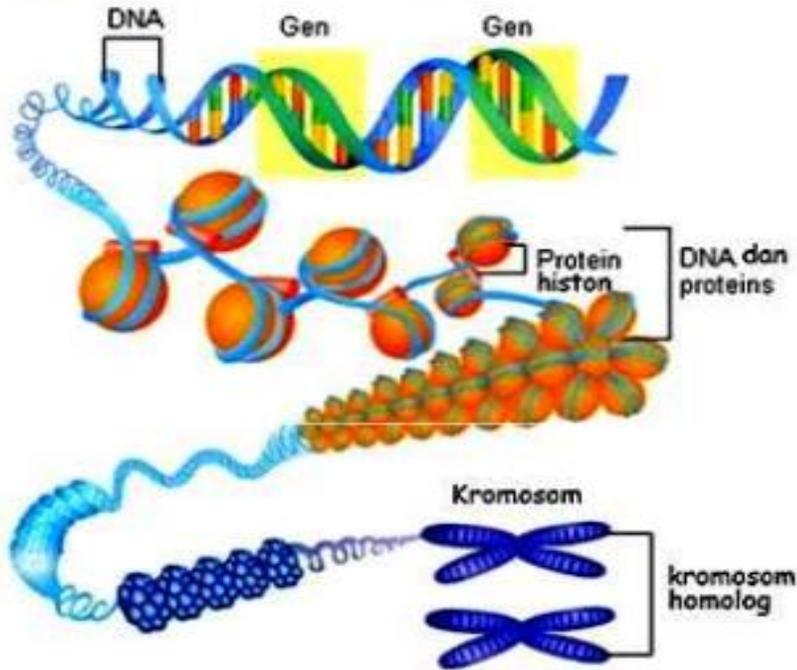
SUSUNAN RNA : Tersusun atas rangkaian nukleotida (polinukleotida). 1 nukleotida tersusun atas:

1. Gula : tersusun atas gula pentosa (5 atom C) yaitu ribosa
2. Pospat : molekul pospatnya berbentuk PO_4 .
3. Basa nitrogen : Kelompok purin (Adenin : A, Guanin : G), Kelompok pirimidin (Sitosin : S, Urasil : U)

PERBEDAAN DNA & RNA

NO	DNA	RNA
1	Ditemukan di dalam nukleus, juga sebagian kecil di mitokondria dan kloroplas.	Ditemukan di dalam sitoplasma, terutama dalam ribosom, juga di dalam nukleus.
2	Berbentuk rantai panjang dan ganda (Double Helix).	Berbentuk rantai pendek dan tunggal.
3	Fungsinya berkaitan erat dengan pewarisan sifat (Hereditas).	Fungsinya berkaitan erat dengan sintesis protein.
4	Kadarnya tidak dipengaruhi oleh sintesis protein.	Kadarnya dipengaruhi oleh sintesis protein.
5	Basa nitrogennya terdiri atas Purin : Adenin (A), Guanin (G) dan pirimidin : Timin (T), Sitosin (S).	Basa nitrogennya terdiri atas Purin : Adenin (A), Guanin (G) dan pirimidin : Urasil (U), Sitosin (S).
6	Komponen gulanya deoksiribosa.	Komponen gulanya ribosa.

KARAKTERISTIK DAN FUNGSI GEN



Karakteristik dan Struktur Gen

GEN : Bagian dari DNA (potongan DNA) sebagai unit pewarisan sifat menurun bagi organisme hidup dengan panjang basa tertentu.

GENOM : kumpulan semua gen yang dimiliki organisme.

ALEL : Pasangan gen yang terletak pada lokus yang bersesuaian bersesuaian pada kromosom kromosom homolog homolog (Kromosom Kromosom yang memiliki kesamaan bentuk, ukuran, jumlah dan jenis gen yang dikandungnya).

FUNGSI & SIFAT - SIFAT GEN

FUNGSI GEN :

1. Mengatur perkembangan dan proses metabolisme.
2. Menyampaikan informasi genetika dari suatu generasi ke generasi berikutnya.
3. Gen merupakan unit genetik yang terdapat dalam lokus dan memenuhi kromosom.

SIFAT-SIFAT GEN :

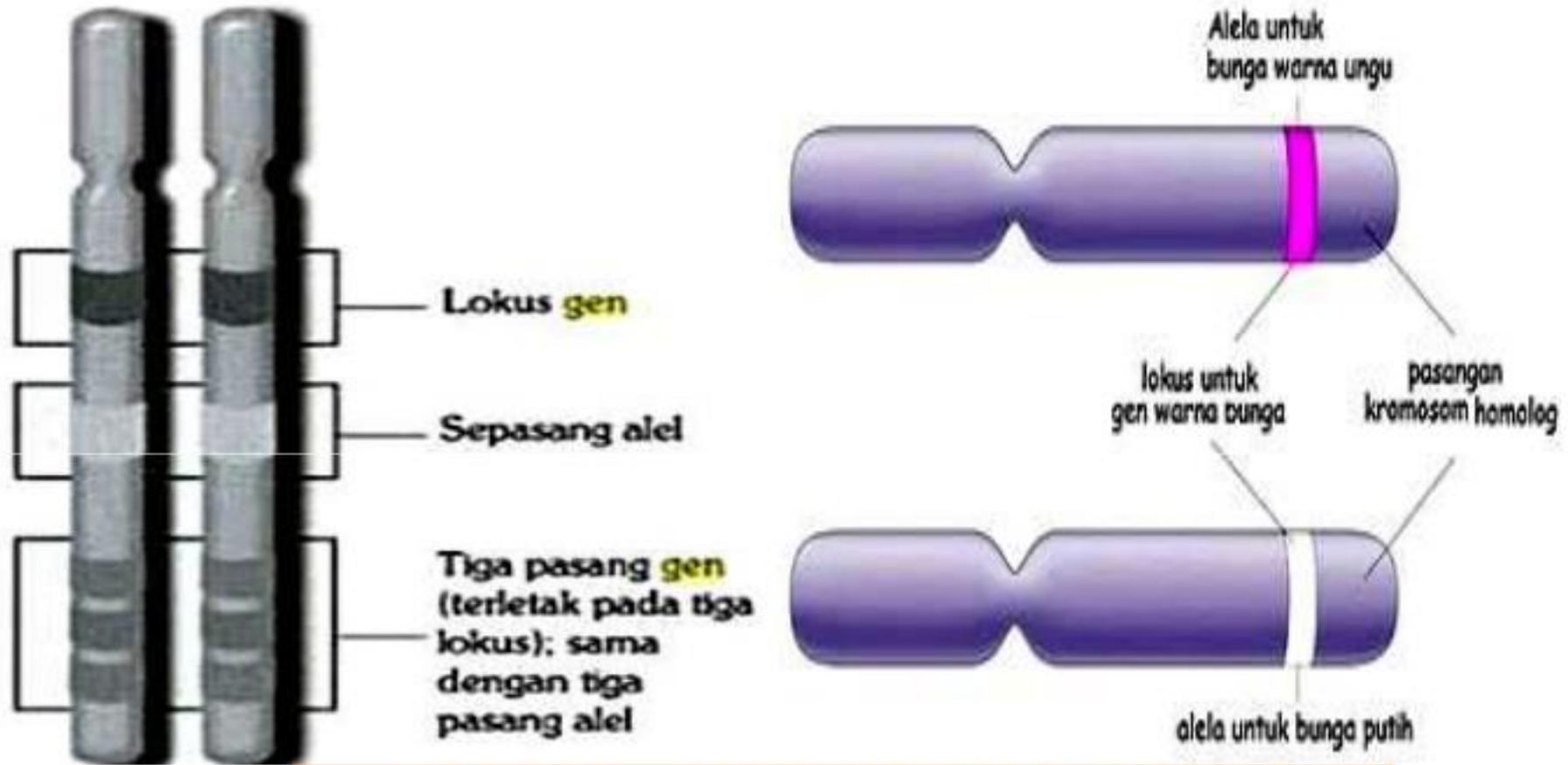
1. Mengandung informasi genetik.
2. Dapat menduplikasikan diri pada peristiwa pembelahan sel.
3. Setiap gen mempunyai tugas dan fungsi tertentu.

UKURAN & LETAK GEN DALAM KROMOSOM

UKURAN GEN : 4-50 μ m.

LETAK GEN DALAM KROMOSOM :

1. Letak gen dalam kromosom merupakan hasil pengkodean urutan basa tertentu.
2. Setiap gen menempati lokus tertentu yang tetap dalam kromosom.
3. Lokasi yang diperuntukkan bagi gen dalam kromosom disebut *Lokus (kromomer)*.



LETAK ALEL DALAM LOKUS KROMOSOM HOMOLOG

KARAKTERISTIK GEN

SATU GEN SATU KARAKTER
Contoh : albino, polydactily, kidal,
buta warna, hemofilia,dll.

SATU GEN BANYAK KARAKTER
Contoh : phenylketonuria

BANYAK GEN SATU KARAKTER
Contoh: tinggi badan, berat badan
seseorang ditentukan oleh berbagai macam
faktor.

GENOTIP DAN FENOTIP

- **Genotipe** (harfiah : "tipe gen") adalah istilah yang dipakai untuk menyatakan keadaan genetik dari suatu individu atau sekumpulan individu populasi.

HOMOZIGOT

• (ALEL : AA, aa)

HETEROZIGOT

• (ALEL : Aa)

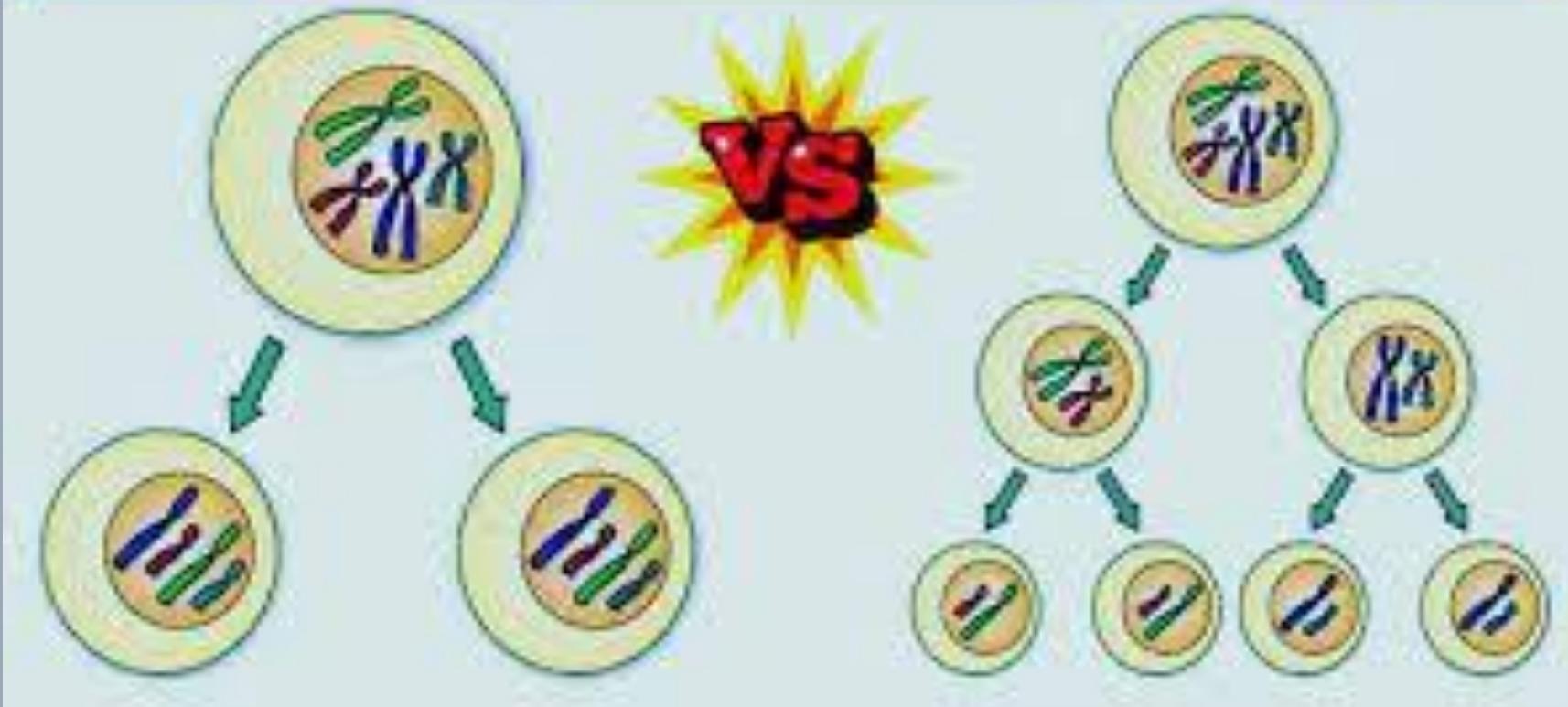
- **Fenotipe** adalah suatu karakteristik (baik struktural, biokimiawi, fisiologis, dan perilaku) yang dapat diamati dari suatu organisme yang diatur oleh genotipe dan lingkungan yang mencakup berbagai tingkat ekspresi gen dalam organisme.

ISTILAH-ISTILAH DALAM GENETIKA DASAR

- **PARENTAL (P)** : induk (jantan/betina) yg mengadakan perkawinan
- **FILIAL (F)** : individu hasil perkawinan (keturunan)
- **GEN DOMINAN** : gen yg menutupi sifat gen lain yg sealel
- **GEN RESESIF** : gen yg ditutupi oleh sifat gen lain yg sealel
- **ALEL** : gen-gen yg terletak di dalam lokus bersesuaian pada kromosom homolog
- **HOMOZIGOT** : pasangan gen yg mempunyai alel sama
- **HETEROZIGOT** : pasangan gen yg mempunyai alel berbeda

MITOSIS

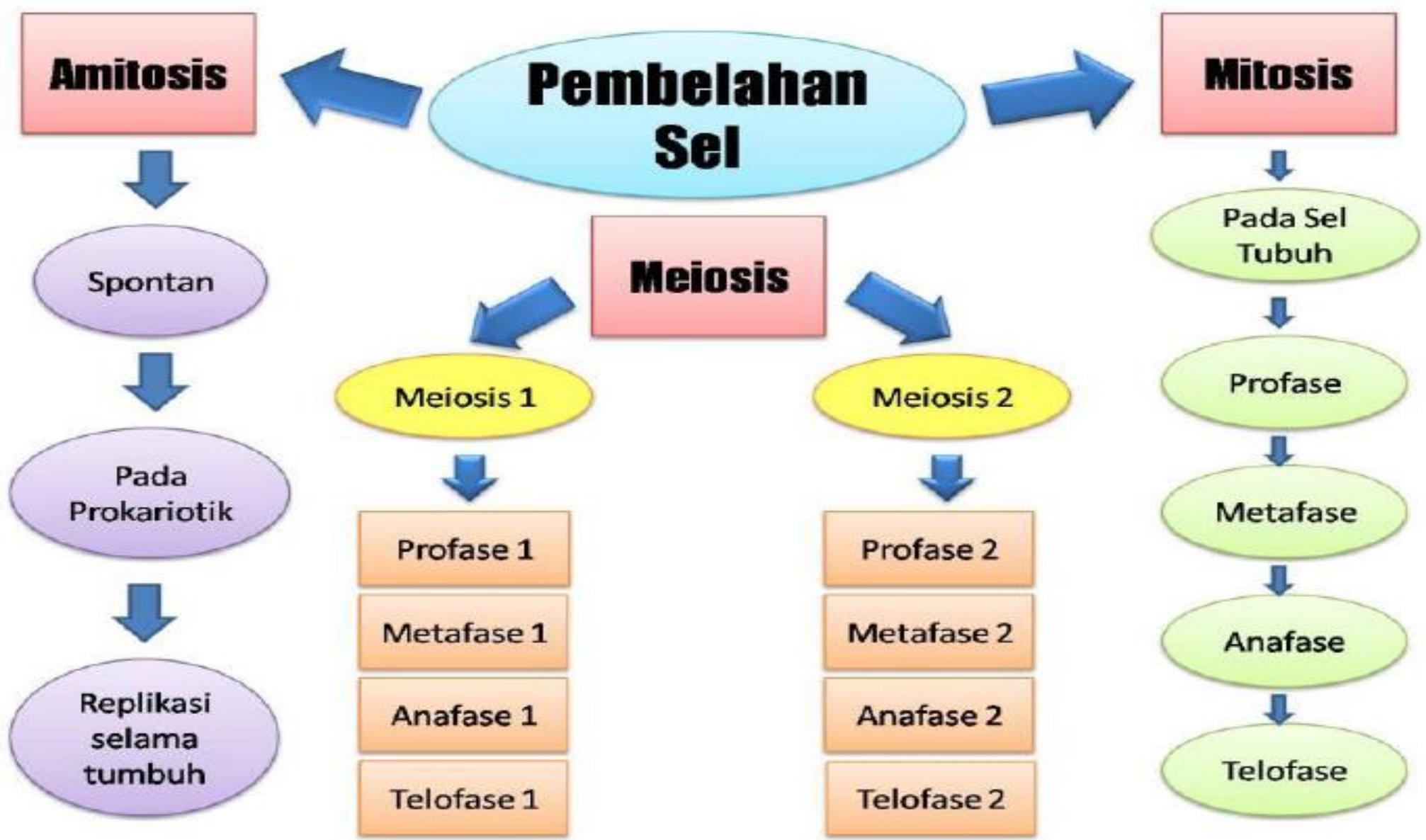
MEIOSIS



- PEMBELAHAN SEL (MITOSIS DAN MEIOSIS) -

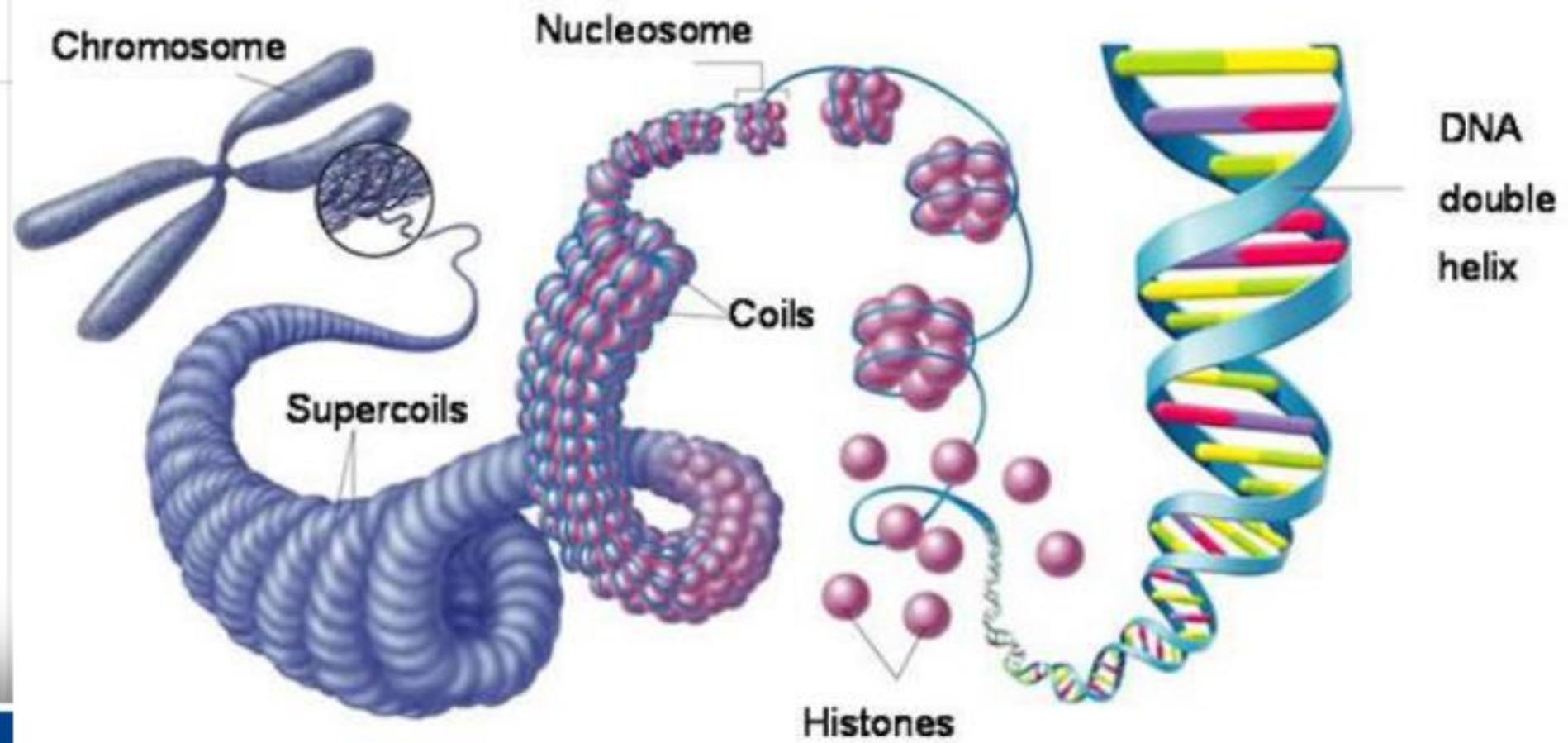
PEMBELAHAN SEL

- Pembelahan sel merupakan cara sel untuk memperbanyak diri
- Hal ini adalah salah satu ciri makhluk hidup
- *Omnis cellula e cellula* → setiap sel berasal dari sel
- Dalam pembelahan sel ini juga terjadi proses penurunan sifat dari orang tua ke keturunannya



Apa itu kromosom??

- Kromosom adalah Kemasan DNA dan protein (histon) di dalam inti sel



Kromosom manusia

- Terdapat 46 kromosom pada manusia (23 pasang)
- Terdiri dari 22 pasang kromosom tubuh (*autosome*) dan 1 pasang kromosom kelamin (*sex chromosome*)
- Kromosom kelamin :
 - Wanita : kromosom XX
 - Pria : kromosom XY

Jumlah kromosom pada makhluk hidup lain

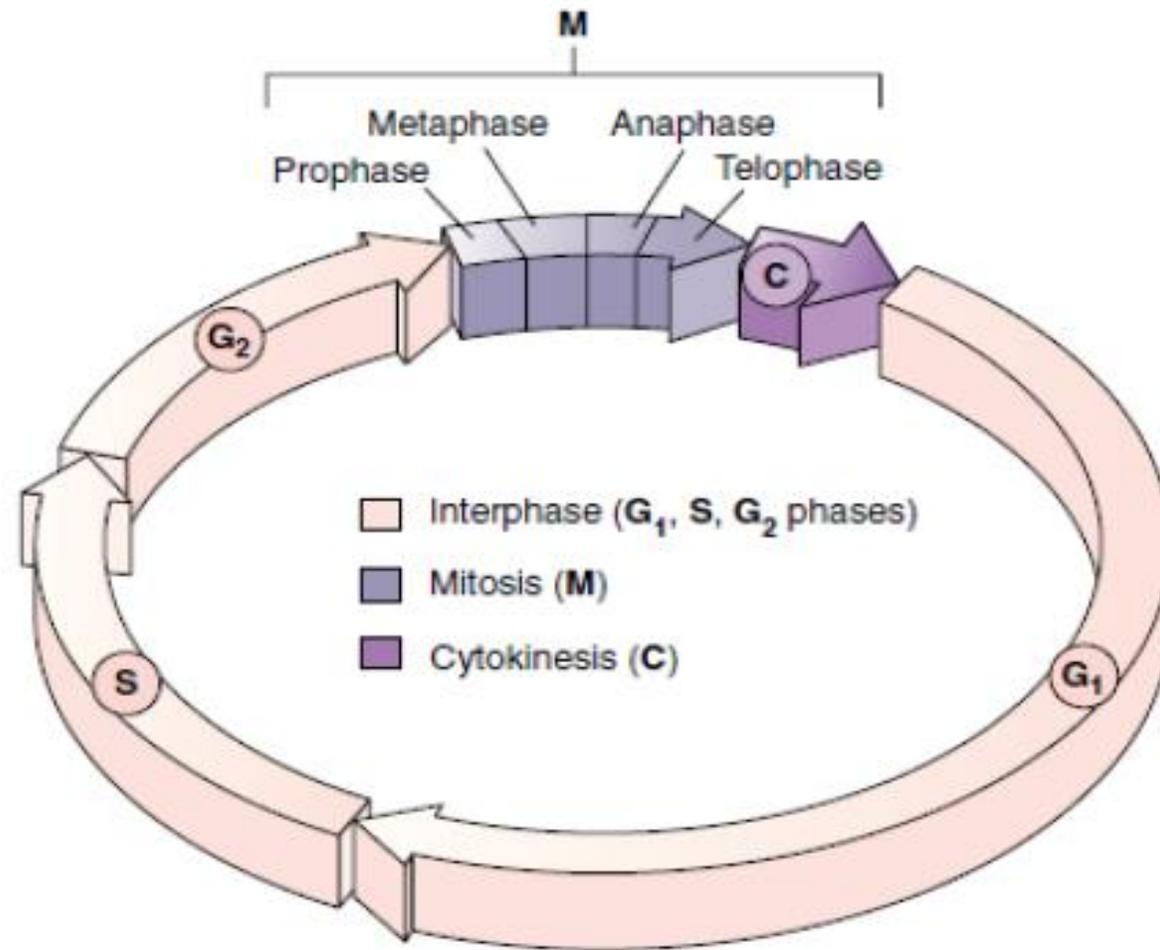
Table 11.1 Chromosome Number in Selected Eukaryotes

Group	Total Number of Chromosomes	Group	Total Number of Chromosomes	Group	Total Number of Chromosomes
FUNGI		PLANTS		VERTEBRATES	
<i>Neurospora</i> (haploid)	7	<i>Haplopappus gracilis</i>	2	Opossum	22
<i>Saccharomyces</i> (a yeast)	16	Garden pea	14	Frog	26
INSECTS		Com	20	Mouse	40
Mosquito	6	Bread wheat	42	Human	46
<i>Drosophila</i>	8	Sugarcane	80	Chimpanzee	48
Honeybee	32	Horsetail	216	Horse	64
Silkworm	56	Adder's tongue fern	1262	Chicken	78
				Dog	78

Pembelahan sel pada sel eukariotik

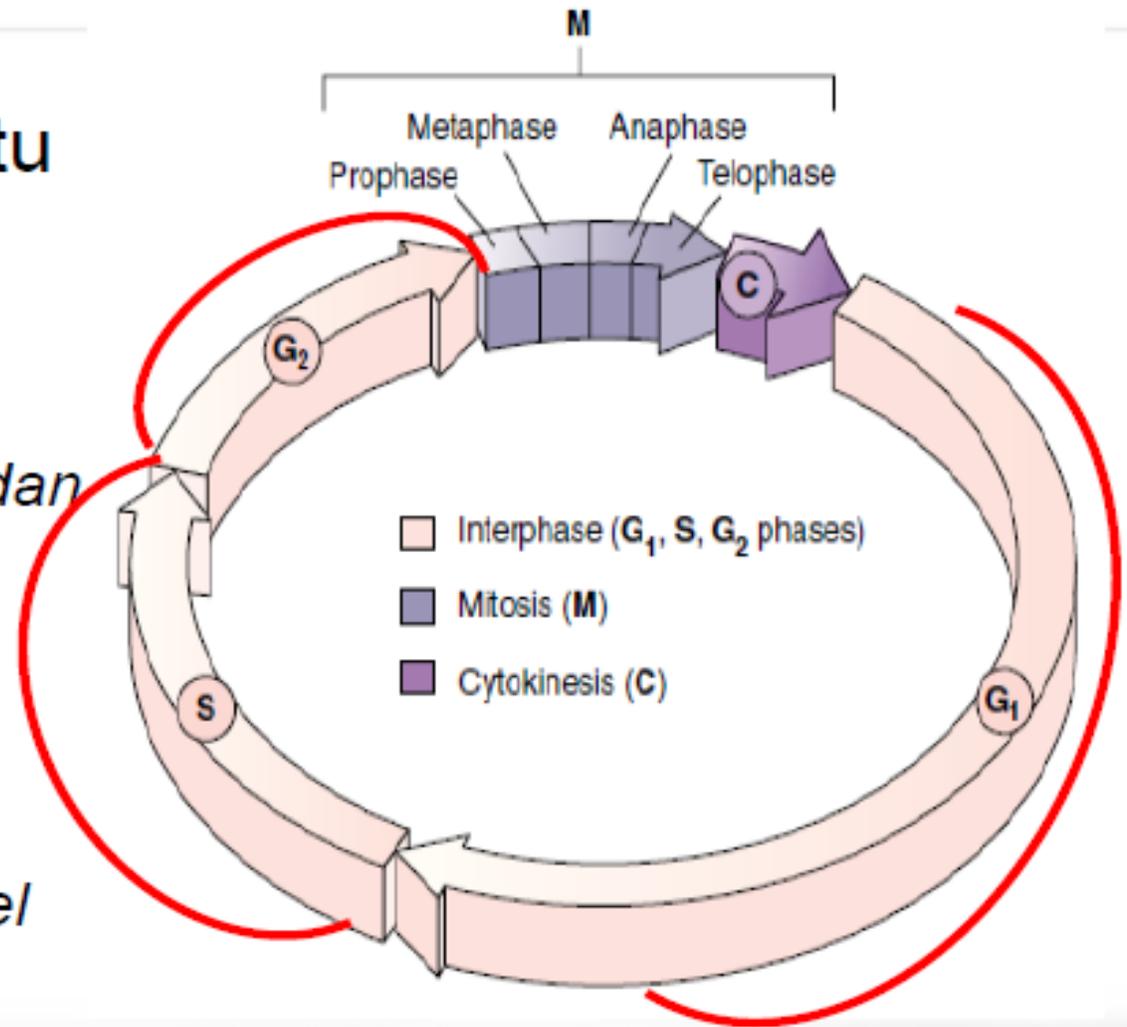
- Pada sel eukariotik proses pembelahan sel berlangsung lebih rumit
- Ada beberapa tahap :
 - Interfase
 - Mitosis
 - Sitokinesis

Fase-fase pembelahan sel eukariotik



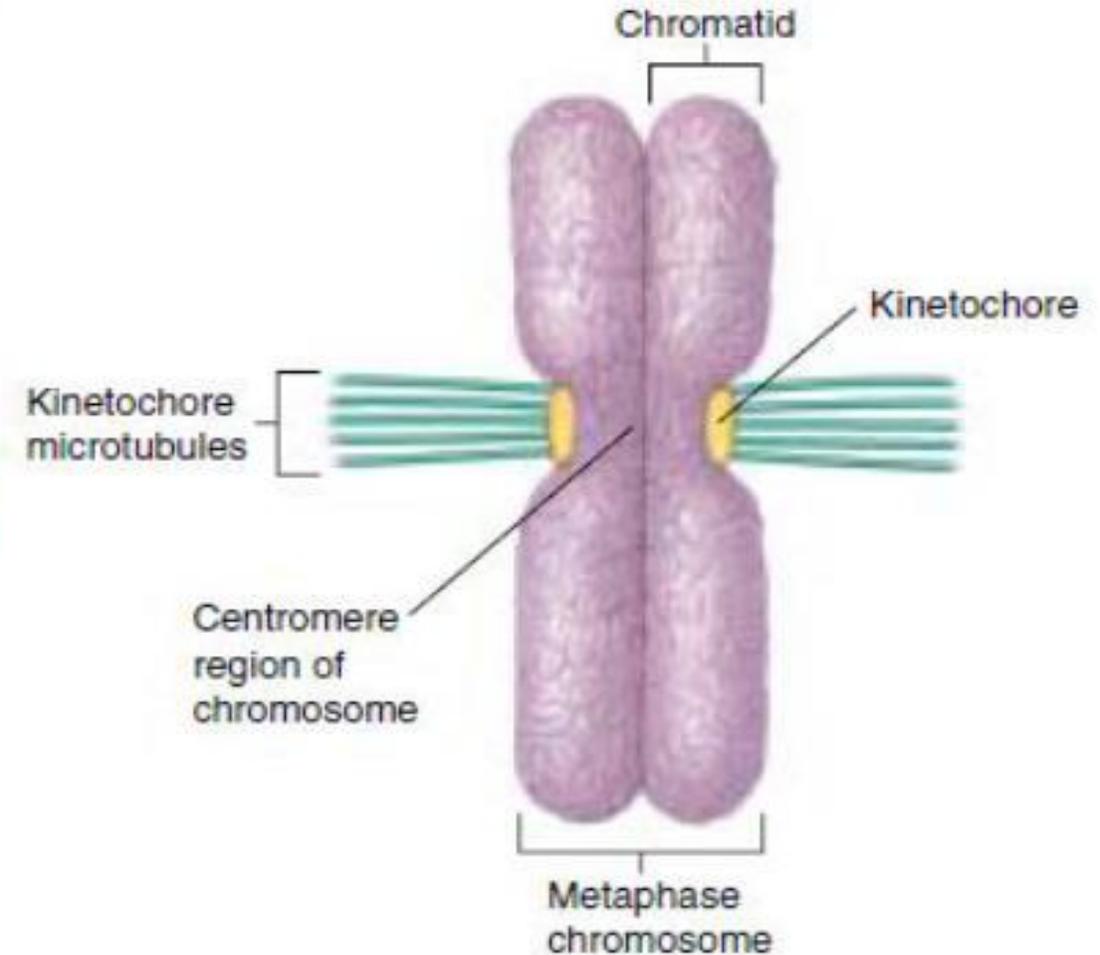
Interfase

- Fase ini merupakan fase yang lama terjadi dalam satu siklus sel (± 23 jam)
- Interfase terdiri dari 3 fase :
 - Fase G₁ : terjadi peningkatan ukuran sel, pembentukan RNA dan protein
 - Fase S : terjadi penggandaan DNA
 - Fase G₂ : terjadi pertumbuhan ukuran sel, sintesis protein dan pengecekan terakhir sebelum sel memasuki fase mitosis



Interfase

- Pada fase S, setiap kromosom akan bereplikasi menjadi 2 *sister chromatid*
- Kedua sister chromatid akan berikatan pada sentromer

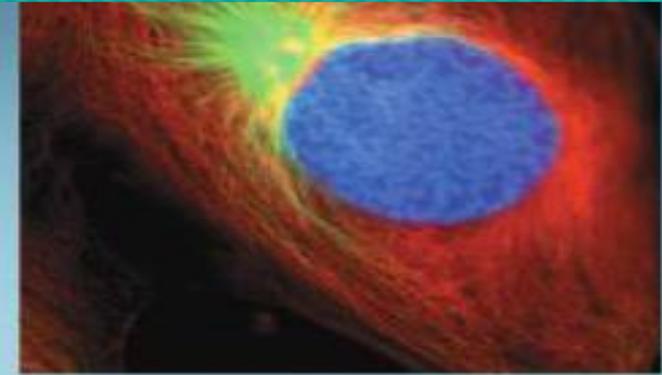


Mitosis

- Pada fase ini terjadi pembelahan sel menjadi 2
- Kromosom juga terpisah menjadi 2 bagian → ke bagian sel yang baru
- Mitosis ini dibagi menjadi 5 fase
 1. ***Profase***
 2. ***Metafase***
 3. ***Anafase***
 4. ***Telofase***

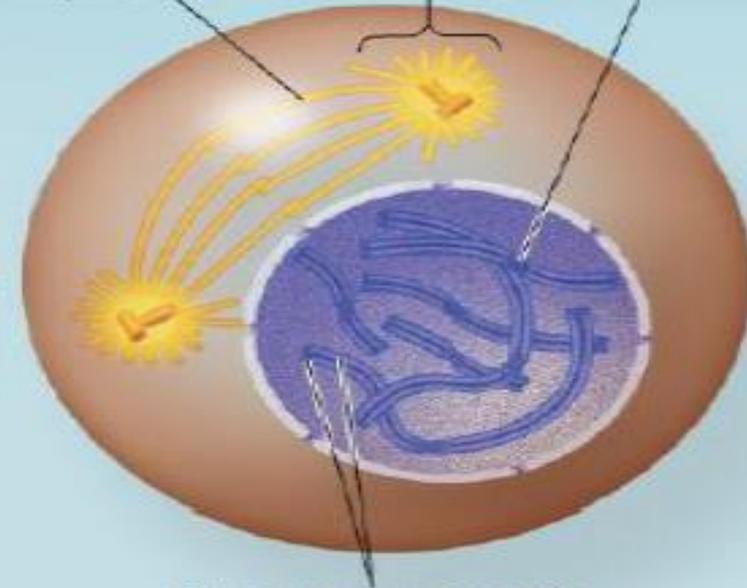
Profase

- Kromosom berkondensasi (bentuknya lebih padat) sehingga bisa diamati dengan mikroskop cahaya
- Terbentuknya benang spindel
- Dua sentrosom akan berpisah membentuk aster



Prophase

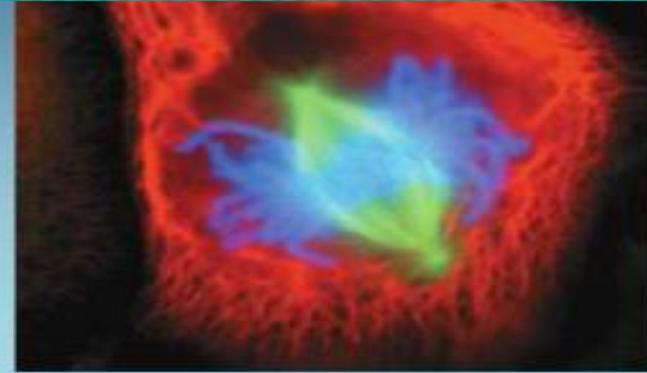
Early mitotic spindle Aster Centromere



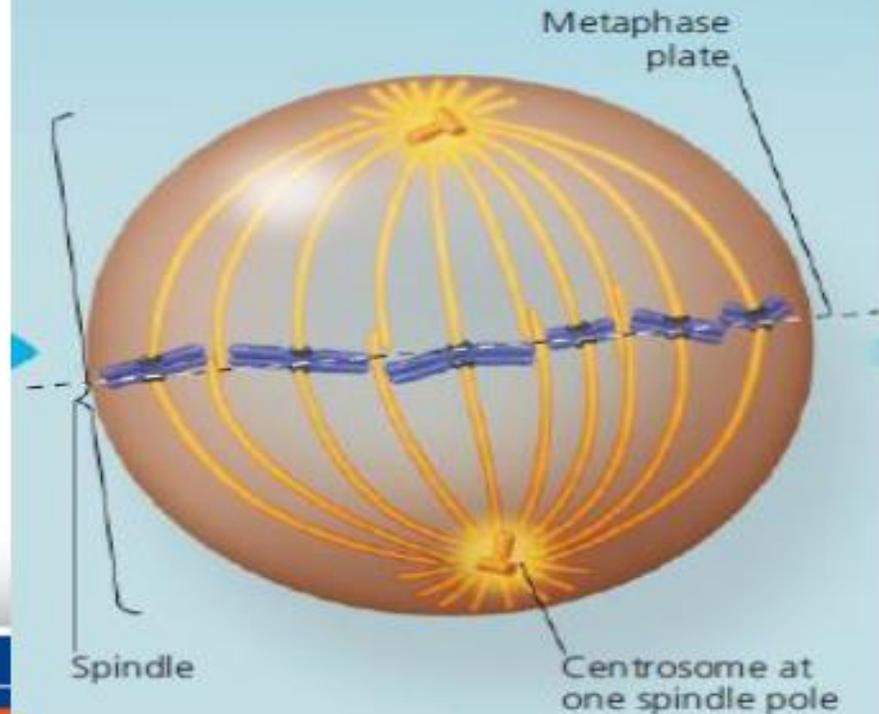
Chromosome, consisting of two sister chromatids

Metafase

- Pada fase ini sentrosom terletak pada kutub yang berseberangan
- Kromosom akan terletak di bagian tengah sel siap terpisah
- Kromosom tetap terikat dengan benang spindel

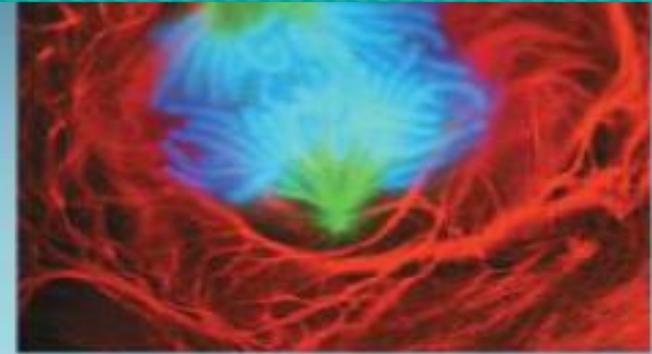


Metaphase



Anafase

- Pada fase ini *sister chromatid* pada kromosom akan terpisah
- Masing-masing *sister chromatid* akan menuju ke kutub yang berbeda
- Pada akhir anafase setiap sel baru mempunyai kromosom yang jumlahnya sama



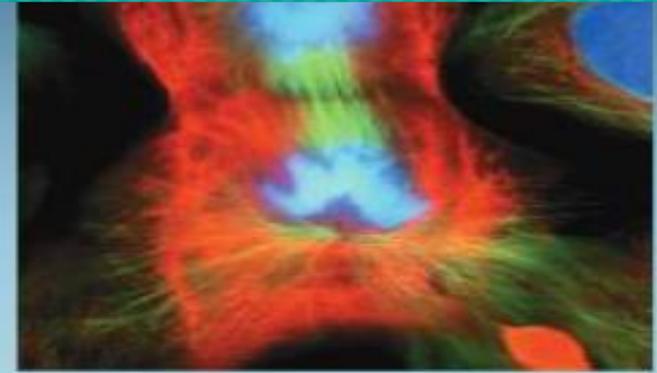
Anaphase



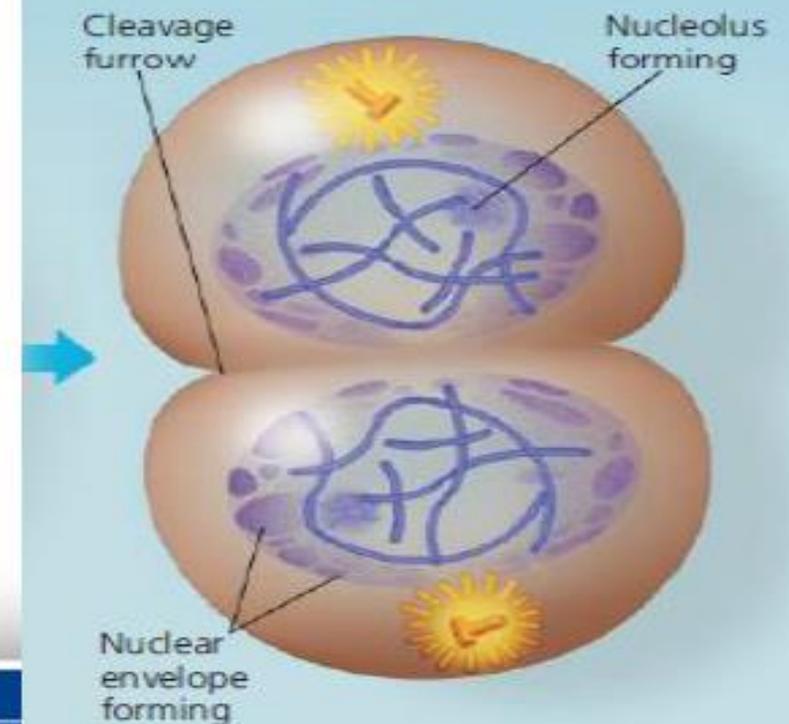
Daughter chromosomes

Telofase

- Pada fase ini 2 sel baru mulai terbentuk
- Inti sel mulai terbentuk
- Sentrosom mulai menghilang
- Langsung diikuti dengan fase sitokinesis



Telophase and Cytokinesis



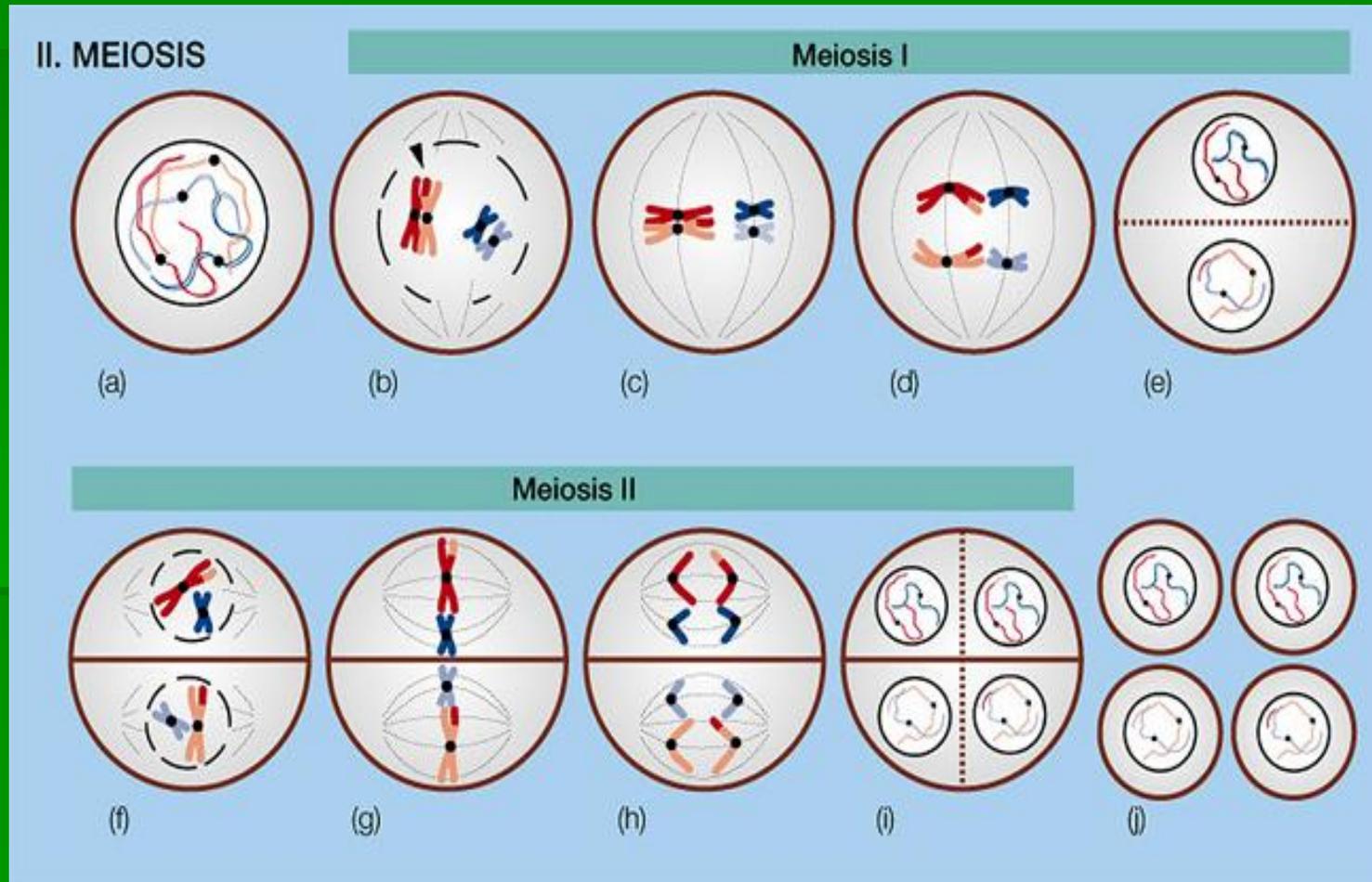
Sitokinesis

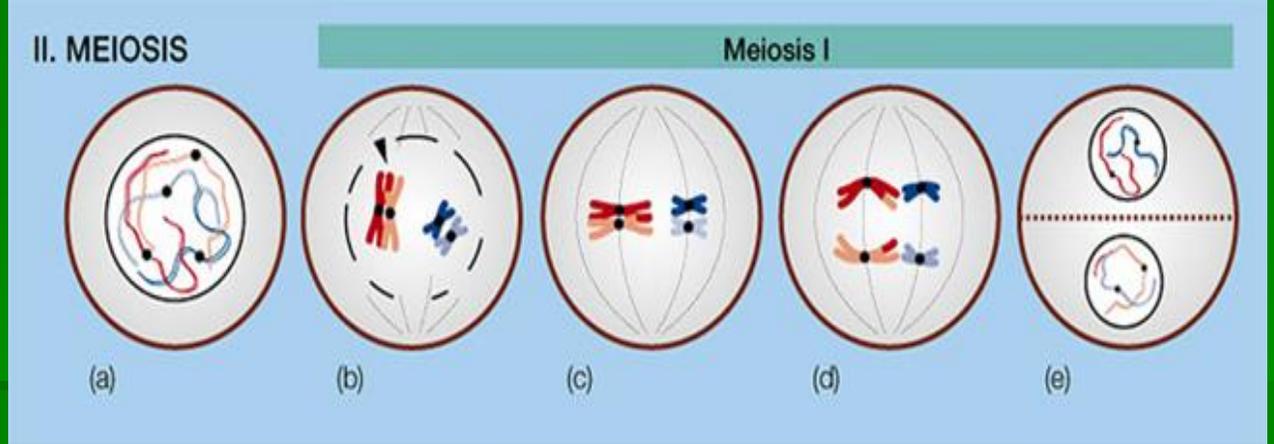
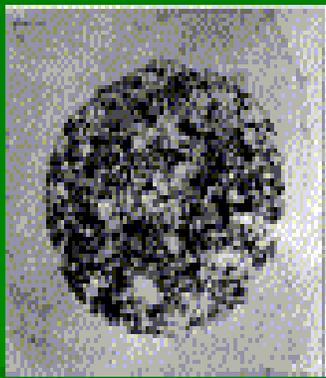
- Pembelahan sel menjadi 2 menjadi lengkap
- Pada sel hewan akan dimulain dengan pembentukan alur pembelahan (*cleavage furrow*) pada bagian tengah sel
- Sedangkan pada sel tumbuhan akan dimulai dengan pembentukan plat sel

MEIOSIS

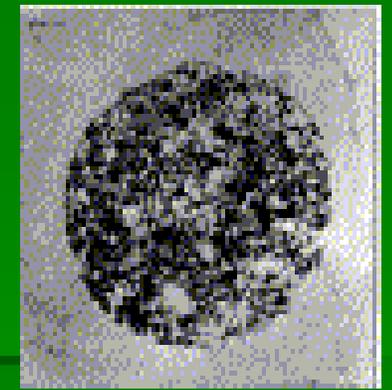
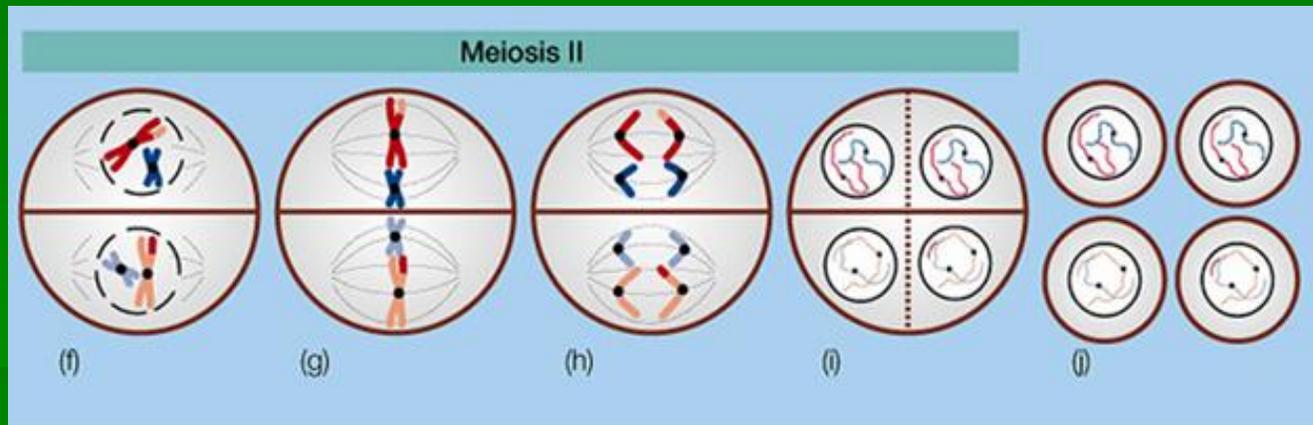
Pembelahan meiosis meliputi dua kali pembelahan secara lengkap dan menghasilkan 4 sel anak yang haploid (n). Pada manusia dengan 46 kromosom diploid akan dihasilkan 4 buah sel kelamin haploid dengan 23 kromosom. Pada pembelahan meiosis I, pembelahan disertai dengan profase yang cukup panjang dan terjadi pencampuran kromosom homolog. Pada pembelahan reduksi terjadi faktor hereditas menghasilkan dua sel anak yang haploid. Pada pembelahan meiosis II, sel haploid mengalami pembelahan secara mitosis dan dihasilkan 4 sel anak yang masing-masing haploid.

MEIOSIS





- Meiosis I, yang dibedakan atas beberapa fase :
 - (a),(b) Profase I, dibagi menjadi 5 tahap: leptoten, zigoten, pakiten, diploten, dan diakinesis
 - (c) Metafase 1. bivalen-bivalen menempatkan diri dibidang tengah dari sel secara acak (random).
 - (d) Anafase 1. Kini kromosom-kromosom homolog (masing-masing terdiri dari 2 kromatid) saling memisahkan diri dan ditarik oleh benang-benang gelendong kekutub sel yang berlawanan. Berarti jumlah kromosom telah diparuh, dari keadaan diploid ($2n$) menjadi haploid (n)
 - (e) Telofase 1. Sekarang berlanjut sitokinesis sehingga sel induk yang mula-mula diploid telah menjadi dua sel anakan masing-masing haploid.



- Meiosis II, yang dibedakan atas beberapa fase :
 - (f) Profase II, benang-benang gelendong terbentuk lagi
 - (g) Metafase II. Kromosom-kromosom menempatkan diri ditengah sel
 - (h) Anafase II. Tiap kromosom membelah, kromatid-kromatid memisahkan diri dan ditarik ke kutub ke arah yang berlawanan dan merupakan kromosom.
 - (i), (j) Telofase II. Berlangsunglah sitokinesis lagi, diikuti dengan pembentukan membran inti.

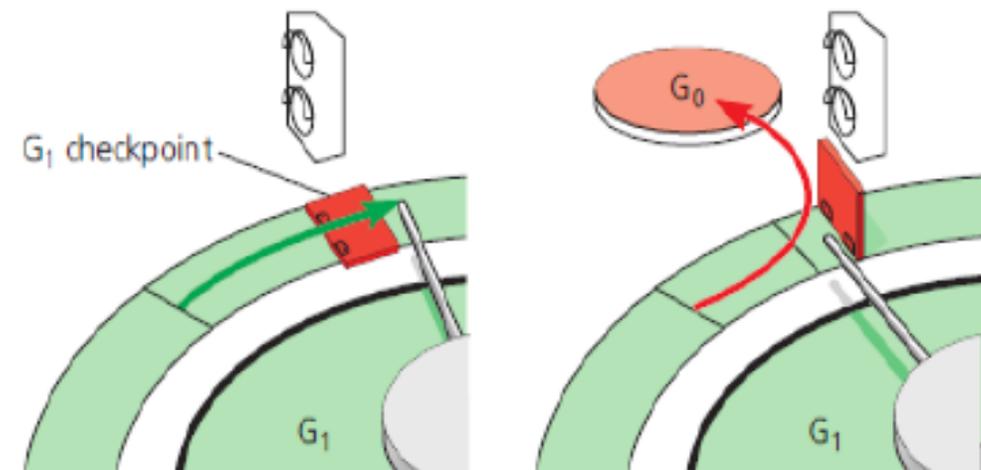
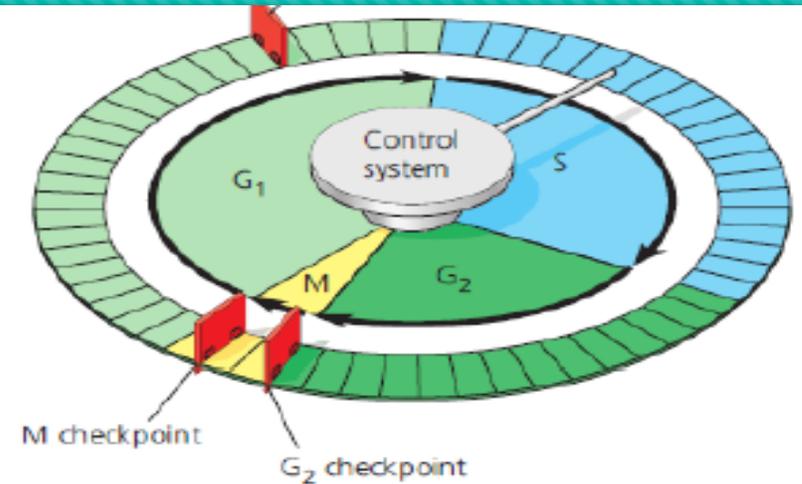
Kontrol dalam pembelahan sel

- Pengontrolan dilakukan untuk mengatur durasi fase-fase dalam pembelahan sel
- Sehingga semua fase akan mendapatkan waktu yang sesuai untuk prosesnya
- Pada sel eukariotik terdapat titik-titik pengontrolan yang disebut *checkpoint*



Checkpoint dalam kontrol pembelahan sel

- **G1 checkpoint** : apakah kondisi lingkungan sekitar sel mendukung proses selanjutnya
- **G2 Checkpoint** : apakah DNA telah tereplikasi, apakah kondisi lingkungan sekitar sel mendukung proses selanjutnya
- **M checkpoint** : apakah semua kromosom telah terikat dengan benang spindel



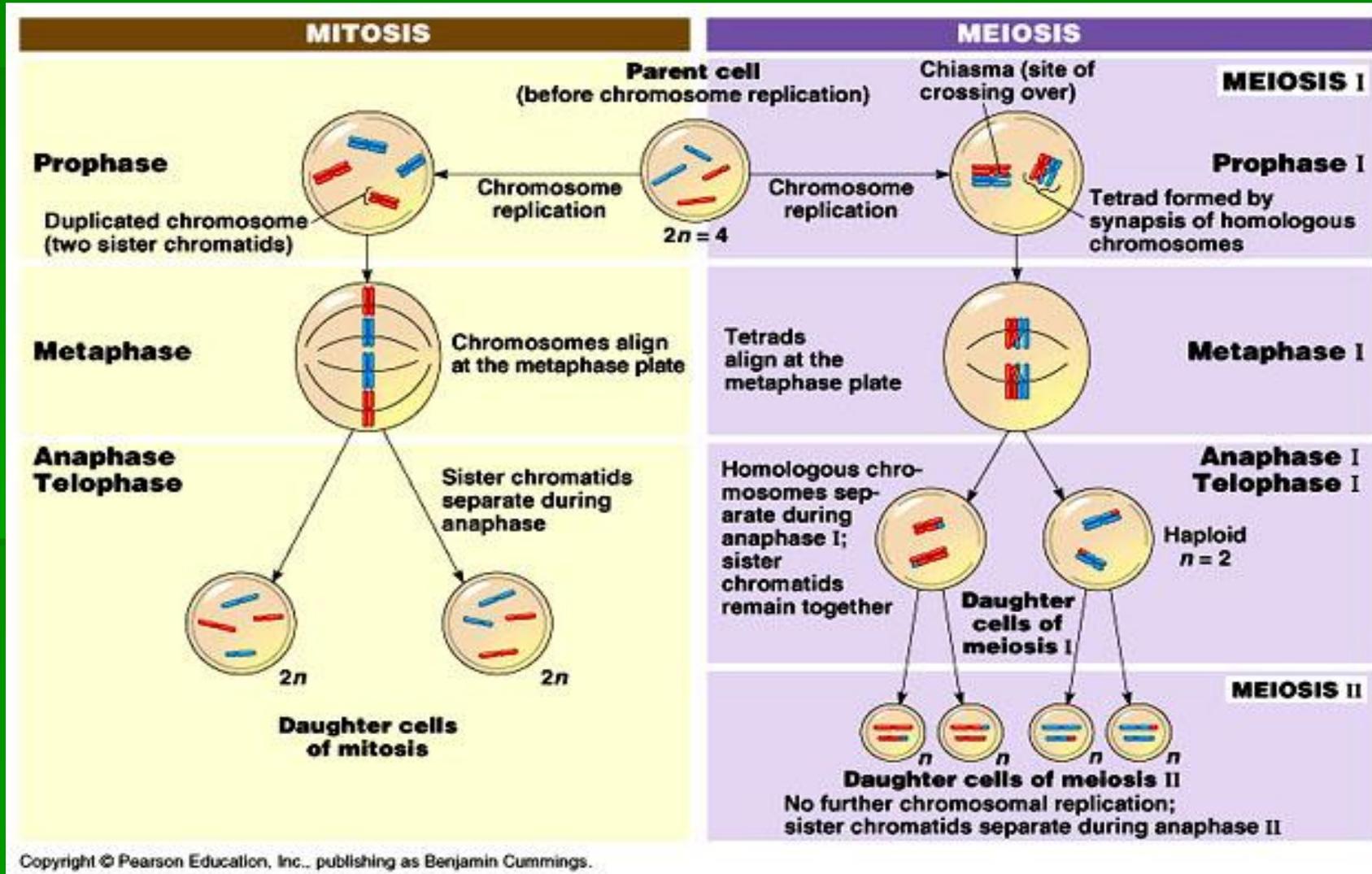
(a) If a cell receives a go-ahead signal at the G₁ checkpoint, the cell continues on in the cell cycle.

(b) If a cell does not receive a go-ahead signal at the G₁ checkpoint, the cell exits the cell cycle and goes into G₀, a nondividing state.

Perbandingan antara Mitosis dan Meiosis

Aspek Perbedaan	Mitosis	Meiosis
1. Tempat Berlangsung	Sel somatic	Sel kelamin
2. Tujuan	Pertumbuhan serta penggantian sel rusak atau mati	Pembentukan gamet
3. Kandungan genetik pada sel-sel anak	Sama dengan sel induk	Berbeda dengan sel Induk
4. Jumlah sel anak	4 sel	2 sel
5. Jumlah pembelahan	Satu kali	Dua kali
6. Jumlah kromosom pada sel anak	Sama dengan sel induk (diploid)	Setengah dari sel induk (haploid)
7. Pindah silang (<i>crossing over</i>)	Tidak terjadi	Terjadi pada akhir profase I

PERBEDAAN MITOSIS DAN MEIOSIS



○ **TERIMA KASIH.....**