

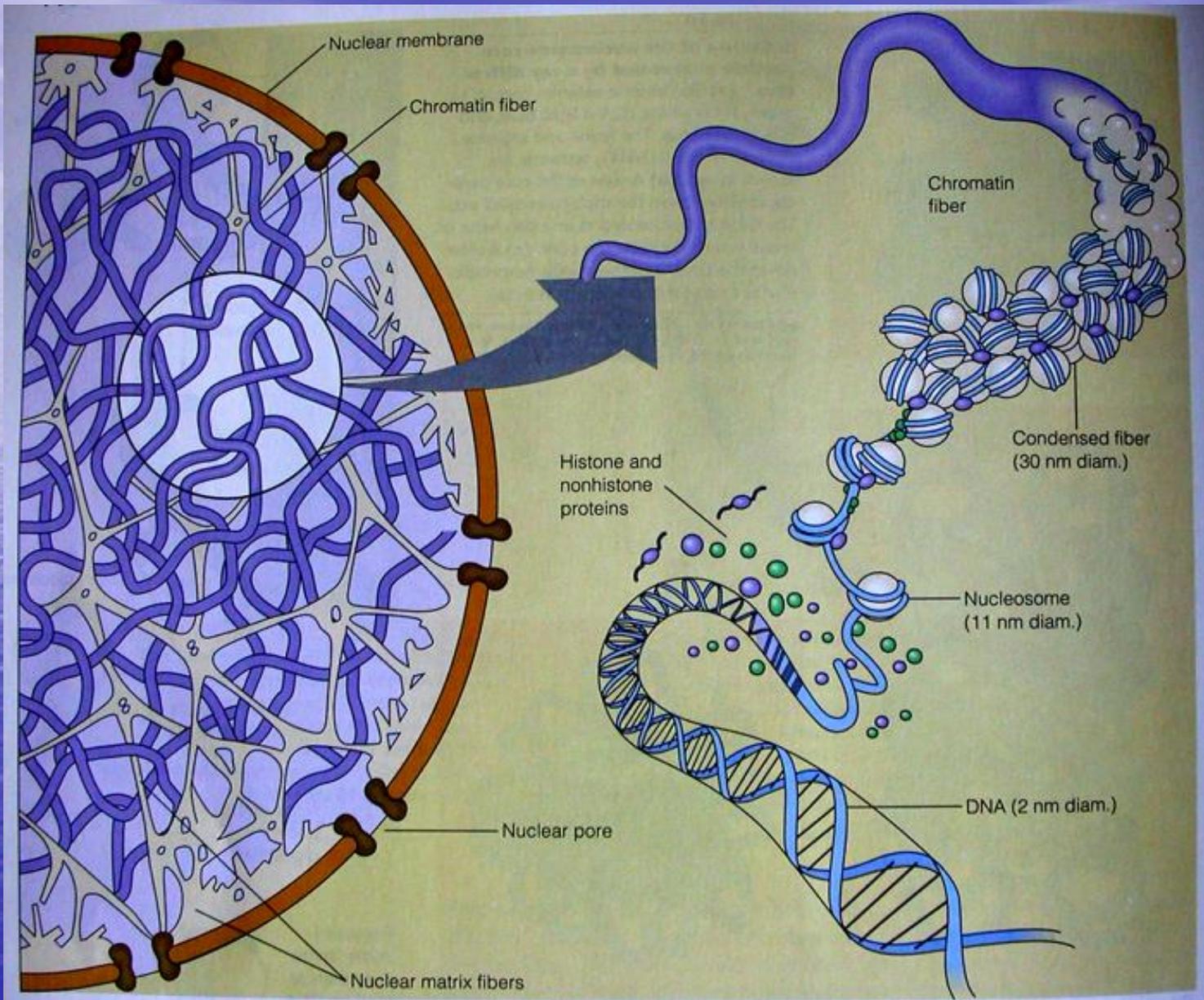
# MATERI GENETIK

Oleh :

TITTA NOVIANTI, S.Si., M. Biomed.

# PENDAHULUAN

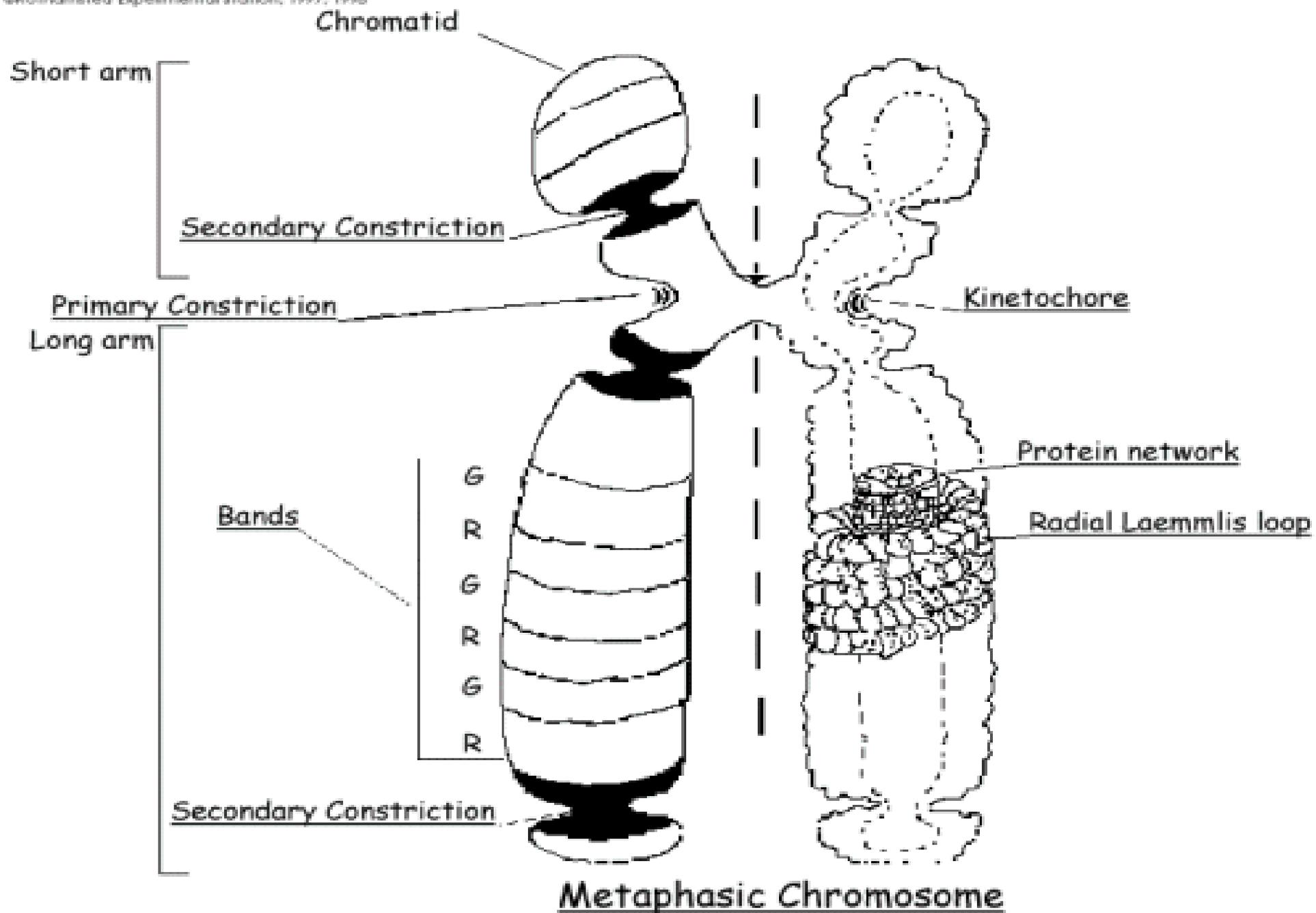
- Berbagai macam sifat fisik makhluk hidup merupakan hasil dari manifestasi sifat genetik yang dapat diturunkan pada keturunannya
- Sifat genetik tersebut berada di dalam asam nukleat berupa **DNA (*Deoxiribosa nucleid acid*)** atau **RNA (*Ribosa nucleid acid*)**.
- DNA berada dalam kromosom yang terpilin di dalam inti sel, sedangkan RNA tersebar di dalam larutan sitoplasma dan plasma sel



- Sifat genetik akan diturunkan pada keturunannya melalui proses perkawinan antara sel sperma dan telur sehingga menghasilkan perpaduan dua sifat genetik yang berbeda
- Ilmu yang mempelajari materi genetik serta proses penurunannya pada keturunannya adalah **ilmu genetika**

# II. KROMOSOM

- Di dalam inti sel, saat sel tidak mengalami pembelahan, terdapat benang-benang **kromatin** yang sangat halus dan sulit diamati dengan mikroskop biasa
- Saat sel melakukan pembelahan (mitosis/meiosis) benang-benang kromatin akan berkondensasi serta memendek membentuk **kromosom**
- Kromosom lebih mudah diamati karena bersifat dapat menyerap warna
- Pada fase metafase, saat kromosom berjajar di bidang ekuator : fase yang paling mudah untuk dilakukan pengamatan terhadap jumlah serta struktur kromosom



- Kromosom terdiri sepasang kromatid yang mengandung materi genetik yang homolog satu sama lain. Letak materi genetik di dalam kromosom disebut sebagai **lokus**.
- Pasangan gen dinamakan **alela**, yang memiliki lokus sama pada kromosom yang homolog. Kromosom homolog berasal dari kedua orangtuanya. Masing-masing kromosom homolog membawa informasi genetik yang sama.
- Panjang kromosom : 0,2-0,5  $\mu$  , diameter : 0,2-20  $\mu$ .

## 2. Jenis kromosom

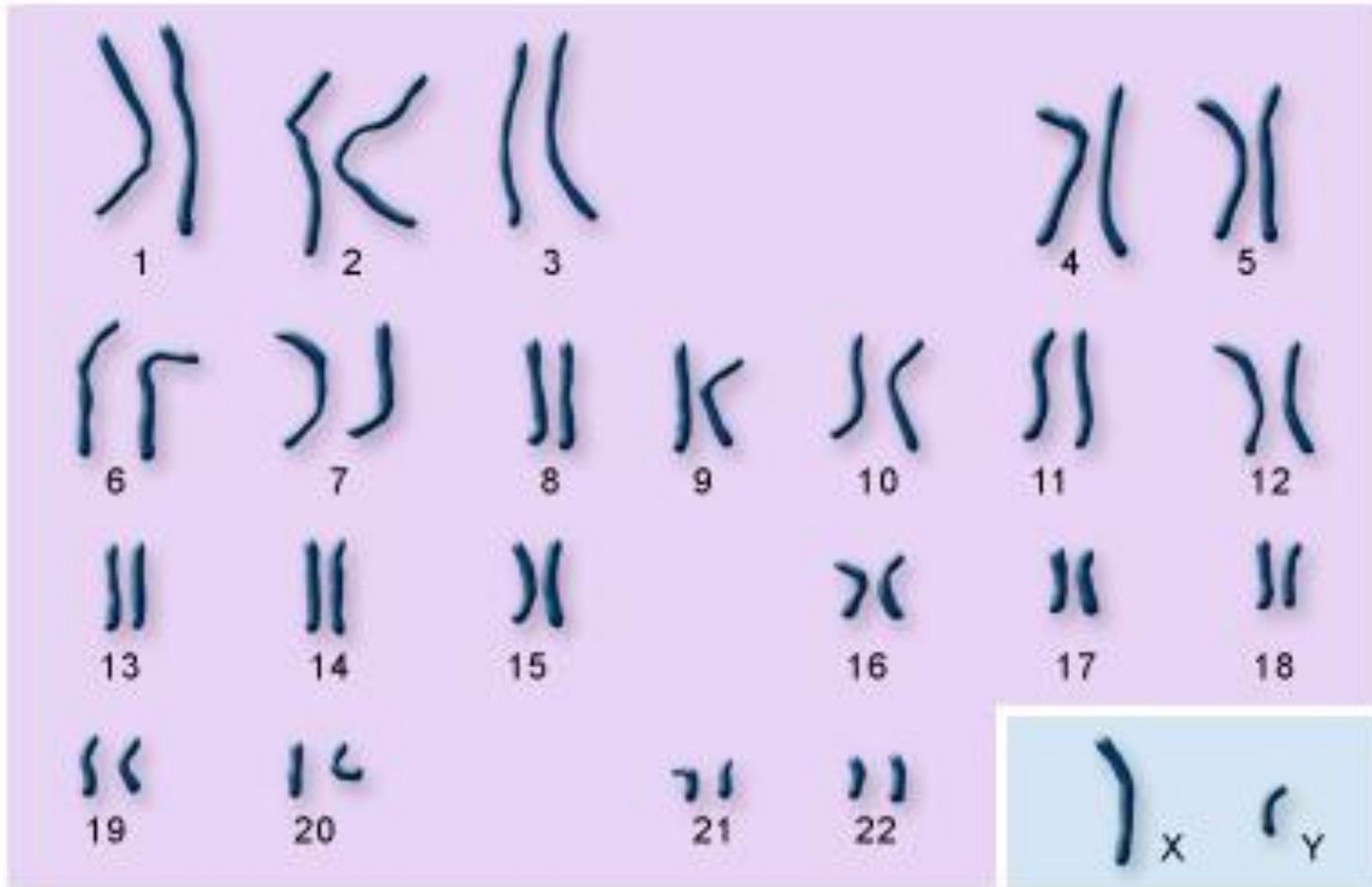
- Berdasarkan bentuknya, kromosom terbagi menjadi 4 jenis, yaitu :
  - **Metasentrik** : 2 lengan kromosom yang hampir sama panjang, letak sentromer hampir di tengah-tengah
  - **Submetasentrik** : 2 lengan kromosom yang tidak sama panjang
  - **Akrosentrik** : letak sentromer hampir di ujung kromosom sehingga mempunyai lengan pendek hampir setengah dari lengan panjang
  - **Telosentrik** : letak sentromer di ujung kromosom.

- Berdasarkan sifat :
  - **kromosom autosom**
  - **kromosom gonosom** (penentu sifat kelamin) : kromosom X dan kromosom Y
- Pada manusia terdapat 22 pasang atau 44 buah kromosom autosom dan 2 kromosom gonosom
- Jika terdapat satu pasang kromosom X : jenis kelaminnya adalah wanita. Tetapi jika dalam selnya terdapat kromosom gonosom X dan Y, maka jenis kelaminnya adalah pria.
- Kromosom X memiliki ukuran yang lebih besar dan berbentuk metasentrik, sedangkan kromosom Y berukuran kecil dan berbentuk akrosentrik.

- Sel somatik :  $22AA + XY$  atau  $22AA + XX$  (artinya terdapat 22 pasang kromosom autosom dan sepasang kromosom gonosom).
- Dapat ditulis juga :  $44A + XY$  atau  $44A + XX$  (artinya terdapat 44 kromosom autosom dan satu pasang kromosom gonosom )
- Sel kelamin :  $22A + X$  atau  $22A + Y$  (artinya terdapat 22 kromosom gonosom dan satu kromosom gonosom)

# 3. Identifikasi kromosom

- Mula-mula dilakukan isolasi kromosom dari sel yang sedang membelah (tahap metafase)
- dilakukan pewarnaan dan diamati di bawah mikroskop dengan perbesaran tertentu, dipotret dan dicetak dengan perbesaran
- Gambar yang kita peroleh dapat kita gunting dan kita kelompokkan berdasarkan letak sentromernya
- Pengelompokkan kromosom berdasarkan jenisnya ini disebut sebagai **kariotipe kromosom**



autosomes

sex chromosomes

- Seorang wanita memiliki dua kromosom X, tetapi hanya satu kromosom yang aktif bertranskripsi, sedangkan kromosom X lainnya bersifat inaktif membentuk heterokromatin yang berkondensasi disebut sebagai ***Barr body*** atau kromatin seks
- Barr body akan tampak sebagai titik hitam, yang dapat kita amati pada polesan epitel pipi bagian dalam. Sedangkan pada sel darah putih kromatin seks akan membentuk ***drum stick***.

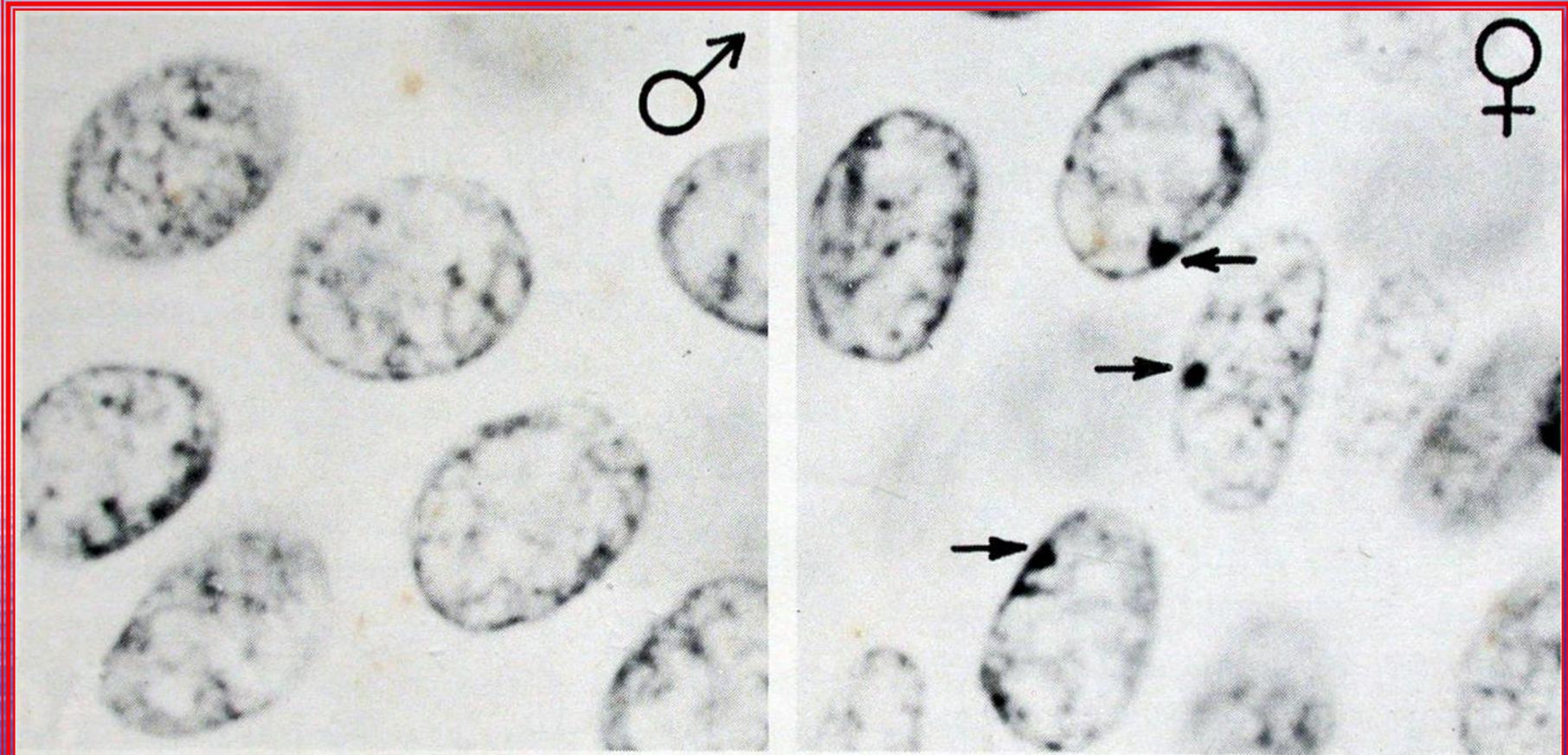
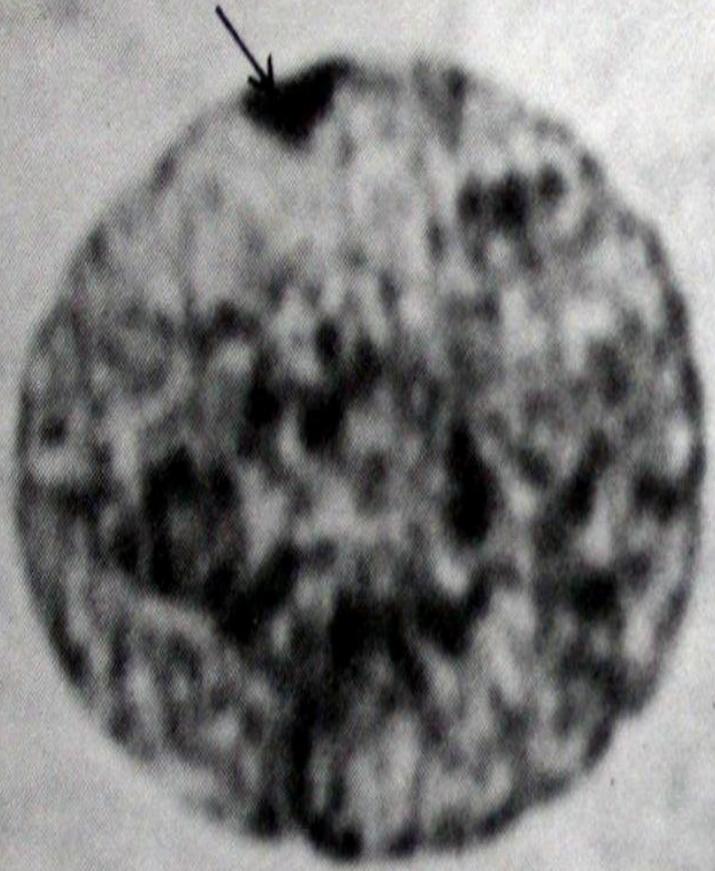


FIG. 6.21 Cells (see arrows) of human epidermis showing sex chromatin bodies or Barr bodies. Left, epidermal cells of a male showing nucleoli common to cells of both sexes, right, epidermal cells of a female showing sex chromatin bodies as well as nucleoli common to both sexes. (Courtesy of M. L. Barr.)

**Barr Body**



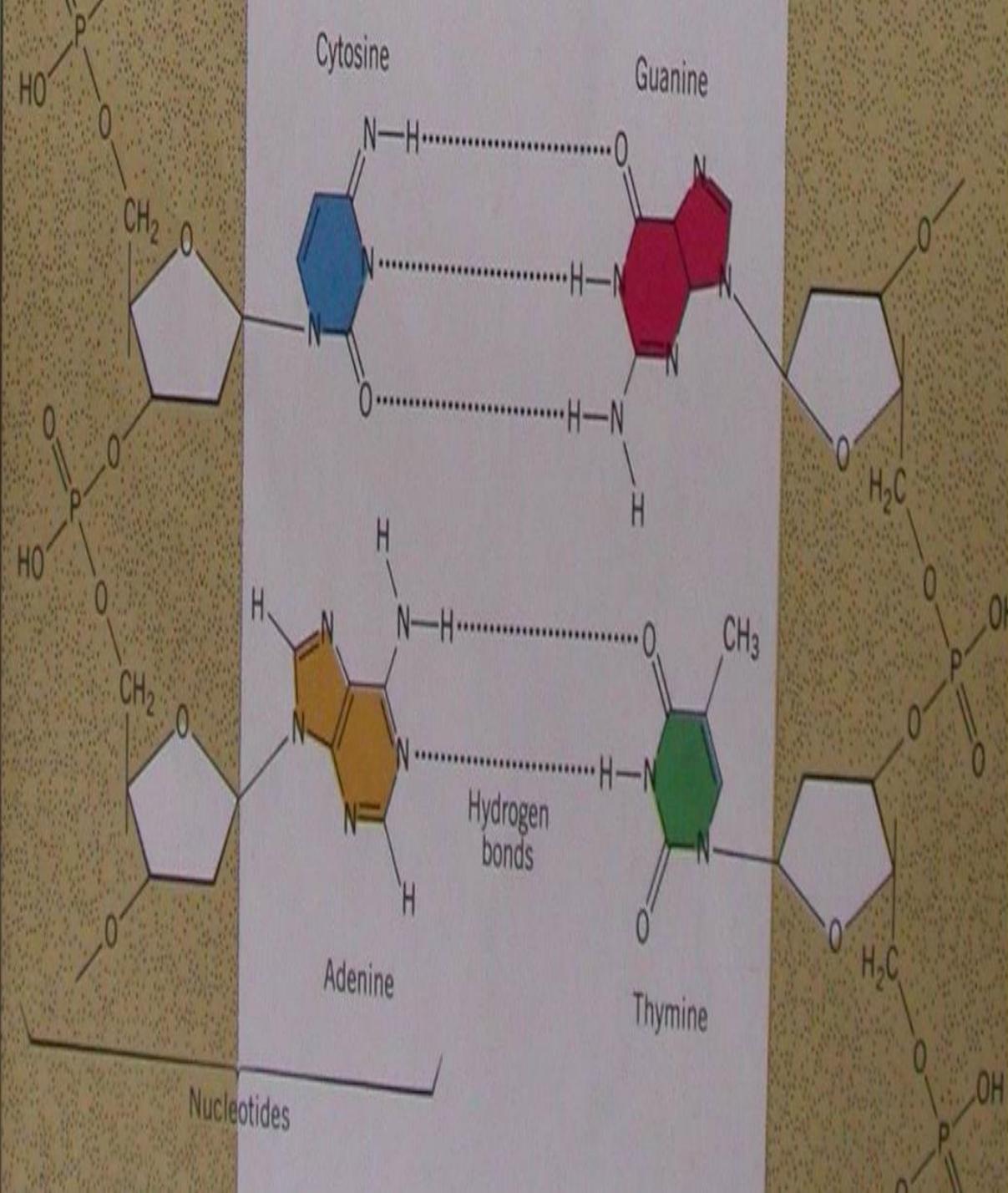
**Drumstick**



# DNA

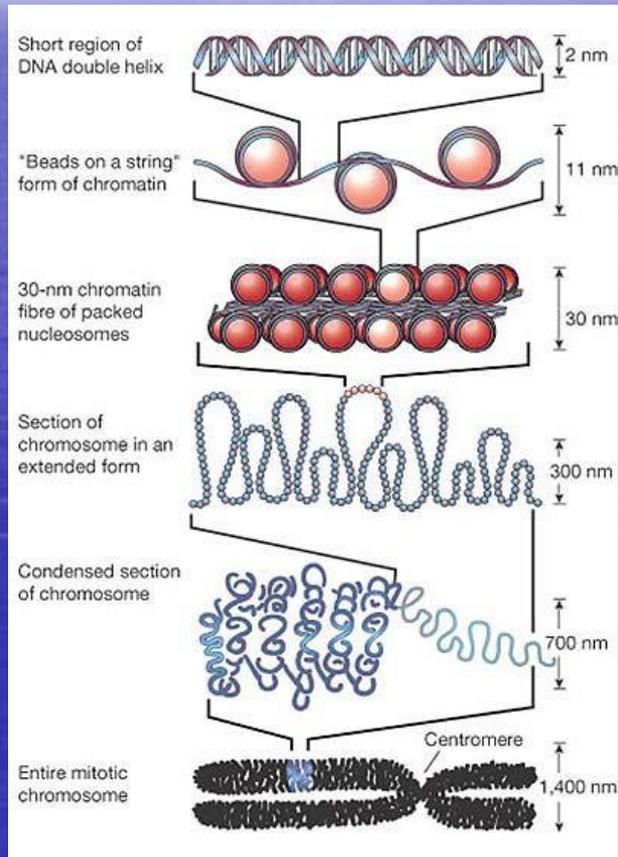
- Satuan terkecil dari **hereditas** (materi penurunan sifat) adalah **gen** atau kumpulan molekul DNA
- DNA tersusun dalam kromosom di dalam inti sel, berupa makromolekul polinukleotida yang tersusun atas polimer yang berulang-ulang
- Makromolekul DNA terdiri atas gugus fosfat, gula dan basa. Gugus fosfat akan membentuk pita DNA yang berpilin ke kanan, dan berikatan dengan gula 5 karbon (deoksiribosa)
- Gugus gula berikatan dengan basa sebagai pengisi rantai yang akan berpasangan dengan basa dari rantai lainnya, sehingga terbentuk dua rantai (**double heliks**)

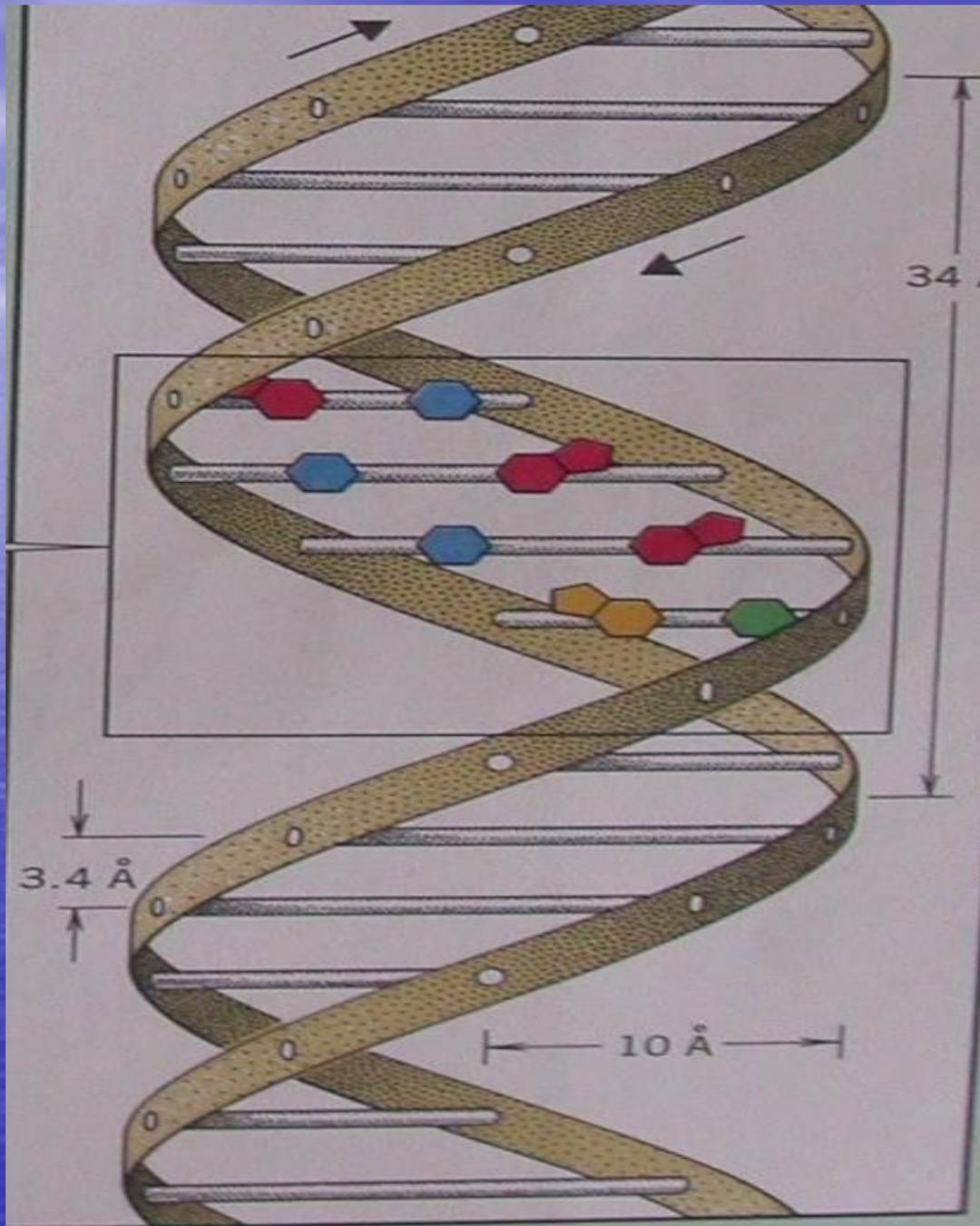
- Basa DNA terbagi dua jenis :
  - **basa purin** : guanin (G) dan basa adenin (A)
  - **basa primidin** : basa sitosin (C) dan basa timin (T).
- Basa primidin pada untai DNA yang satu akan berikatan dengan basa purin dari untai basa DNA yang lain (G – C membentuk ikatan rangkap tiga, A - T membentuk ikatan rangkap dua)
- Satu kromosom manusia rata-rata mengandung  $6,5 \times 10^7$  pasang basa, atau kurang lebih sama dengan panjang sebesar 5 cm.



- Basa DNA akan berikatan dengan gugus gula deoksiribosa membentuk molekul **nukleosida**. Sedangkan susunan molekul basa, gula deoksiribosa dan fosfat membentuk molekul **nukleotida**.
- Untai DNA heliks ganda memiliki polaritas, salah satu ujung rantai DNA memiliki gugus fosfat dengan rantai karbon 5' deoksiribosa pada ujung nukleotidanya dan 3' pada ujung rantai lainnya. Sedangkan pasangan rantai lainnya memiliki ujung yang dimulai dari 3' dan berakhir pada ujung karbon 5'. Sehingga dikatakan bahwa rantai DNA heliks ganda memiliki rantai **bidireksional polinukleotida** 3' – 5' dan 5' – 3' atau bersifat **anti paralel** (saling berlawanan). Sehingga untaian biasanya digambarkan sebagai
  - 5'- ATGTCGAGG – 3'
  - 3'- TAACAGCTCC – 5'

- Hasil penelitian Griffith (1928), Yacob dan Monod (1966), Hershey dan Chase (1972), molekul DNA akan berinteraksi dengan protein **histon** dan protein **non histon**. Asosiasi DNA dengan protein histon membentuk unit-unit **nukleosom**, yang terdiri dari **DNA dan oktamer histon**, yaitu double 4 molekul histon (H2A, H2B, H3, H4)<sup>2</sup> dan satu molekul histon H1. Ikatan DNA histon adalah ikatan elektrostatik yang kuat karena histon adalah protein alkali yg bermuatan positif. Molekul histon H3 dan H4 mempunyai protein **arginin** yang lebih banyak, sedangkan H2A dan H2B didominasi oleh **lisin**.





- Molekul DNA mempunyai variasi yang ditentukan oleh jumlah dan komposisi nukleotida yang menyusunnya.
- Informasi genetik 2 jalur yaitu;
  - dari generasi satu ke generasi berikutnya melalui proses replikasi
  - perubahan menjadi protein melalui proses transkripsi dan translasi sehingga terjadi ekspresi gen.

# RNA

- merupakan polimer asam ribonukleat, berupa untaian tunggal ribosa, berfungsi sebagai penyimpan dan penyalur informasi
- terdiri dari tiga gugus molekul yaitu gugus gula yang mengandung 5 karbon (ribosa), basa RNA dan fosfat
- Basa RNA : purin dan pirimidin, namun terdapat satu jenis basa yang berbeda dengan basa DNA yaitu tidak terdapat basa **timin** melainkan basa **urasil**
- Basa purin dan pirimidin yang berikatan dengan ribosa membentuk suatu molekul yang dinamakan **nukleosida** atau **ribonukleosida**
- Rantai polinukleotida RNA lebih pendek dibandingkan DNA, karena hanya menterjemahkan sekuen tertentu dari basa DNA.

tiga jenis RNA yaitu ;

1. dRNA atau mRNA (**RNA duta atau RNA messenger**)

Merupakan RNA yang urutan basanya berkomplemen dengan urutan basa DNA, membawa pesan atau kode genetik (**kodon**) dari kromosom di inti sel ke ribosom di sitoplasma

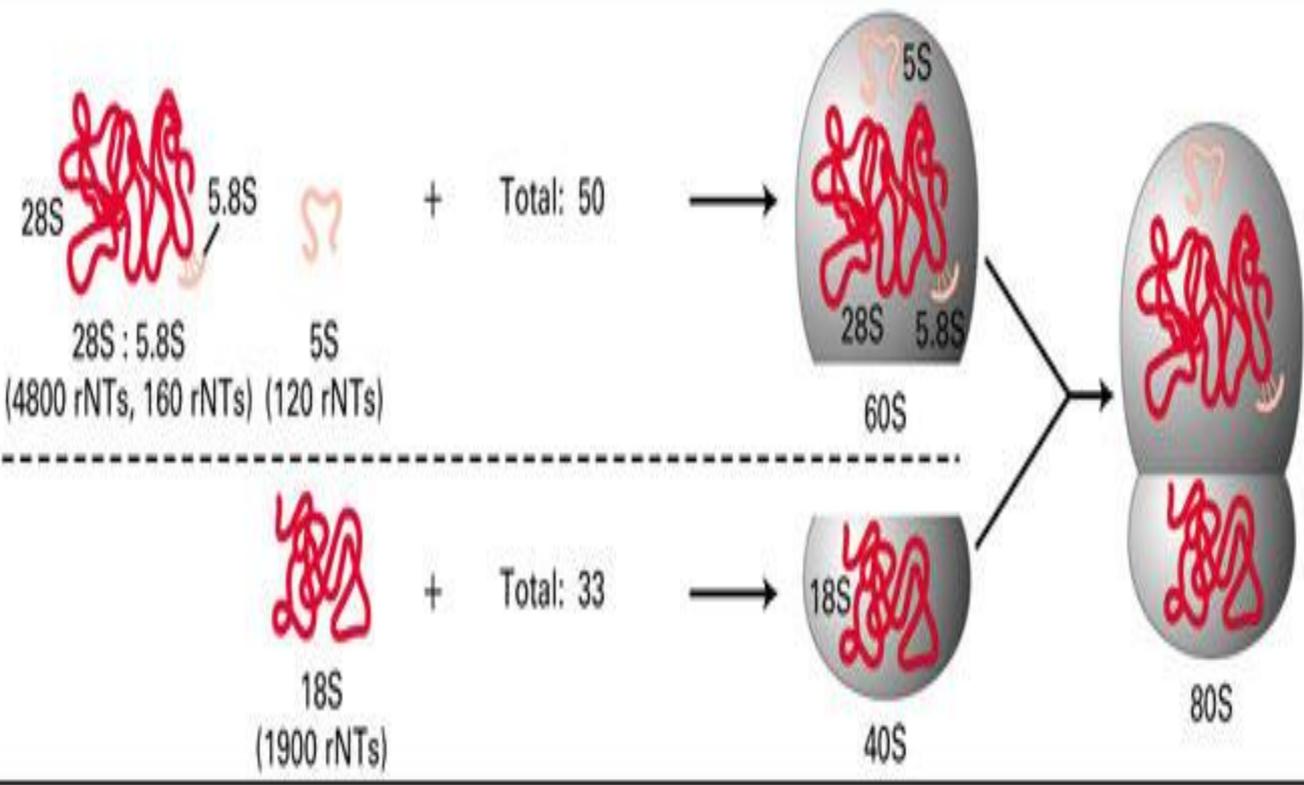
2 rRNA (**RNA ribosom**)

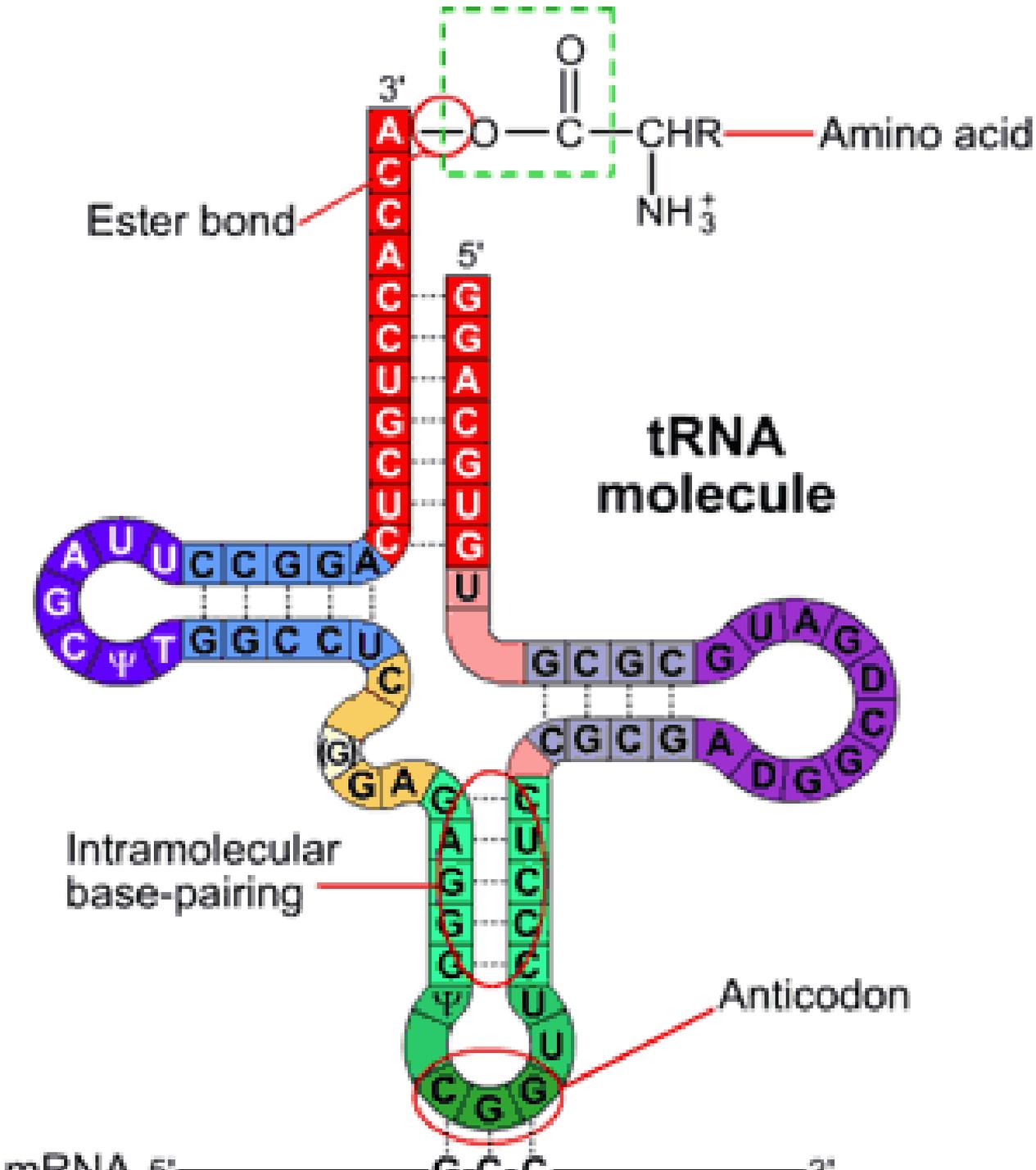
Merupakan komponen di dalam ribosom

3 tRNA (**RNA transfer**)

Merupakan molekul RNA yang membawa asam amino ke ribosom yang spesifik sesuai dengan urutan basa yang dibawa oleh mRNA.

**Eukaryotic (vertebrate)**





Ciri-ciri	DNA	RNA
Letak	Di dalam nukleus, kloroplas, mitokondria	Di dalam nukleus, sitoplasma, kloroplast dan ribosom
Bentuk rantai	Double heliks, berpilin dan panjang	Satu untai, tidak berpilin dan pendek
Fungsi	Untuk penurunan sifat dan sintesis protein	Untuk Sintesis protein
Kadar	Tidak dipengaruhi oleh aktivitas sintesis protein	Tergantung aktivitas sintesis protein
Basa	Purin (adenin dan guanin) Pirimidin (sitosin dan timin)	Purin (adenin dan guanin) Pirimidin (sitosin dan urasil)
gula	deoksiribosa	Ribosa

1st base

		1st base								
		U		C		A		G		
2nd base	U	UUU	Phenylalanine	UCU	Serine	UAU	Tyrosine	UGU	Cysteine	U
		UUC	Phenylalanine	UCC	Serine	UAC	Tyrosine	UGC	Cysteine	C
		UUA	Leucine	UCA	Serine	UAA	Stop	UGA	Stop	A
		UUG	Leucine	UCG	Serine	UAG	Stop	UGG	Tryptophan	G
	C	CUU	Leucine	CCU	Proline	CAU	Histidine	CGU	Arginine	U
		CUC	Leucine	CCC	Proline	CAC	Histidine	CGC	Arginine	C
		CUA	Leucine	CCA	Proline	CAA	Glutamine	CGA	Arginine	A
		CUG	Leucine	CCG	Proline	CAG	Glutamine	CGG	Arginine	G
	A	AUU	Isoleucine	ACU	Threonine	AAU	Asparagine	AGU	Serine	U
		AUC	Isoleucine	ACC	Threonine	AAC	Asparagine	AGC	Serine	C
		AUA	Isoleucine	ACA	Threonine	AAA	Lysine	AGA	Arginine	A
		AUG	Methionine (Start)	ACG	Threonine	AAG	Lysine	AGG	Arginine	G
	G	GUU	Valine	GCU	Alanine	GAU	Aspartic Acid	GGU	Glycine	U
		GUC	Valine	GCC	Alanine	GAC	Aspartic Acid	GGC	Glycine	C
		GUA	Valine	GCA	Alanine	GAA	Glutamic Acid	GGA	Glycine	A
		GUG	Valine	GCG	Alanine	GAG	Glutamic Acid	GGG	Glycine	G

3rd base

Nonpolar, aliphatic    Polar, uncharged    Aromatic    Positively charged    Negatively charged