

BIOLOGI

Nissa Anggastya Fentami, M.Farm, Apt



Materi Genetika

Pendahuluan

Berbagai macam sifat fisik makhluk hidup merupakan hasil dari manifestasi

sifat genetik

yang dapat diturunkan pada keturunannya



proses perkawinan antara sel sperma dan telur



menghasilkan perpaduan dua sifat genetik yang berbeda

Nukleus

Tahun 1869 Friedrich Miescher
menyelidiki susunan kimia dr
nukleus sel



Zat yg mempunyai kandungan
fosfor yg tinggi

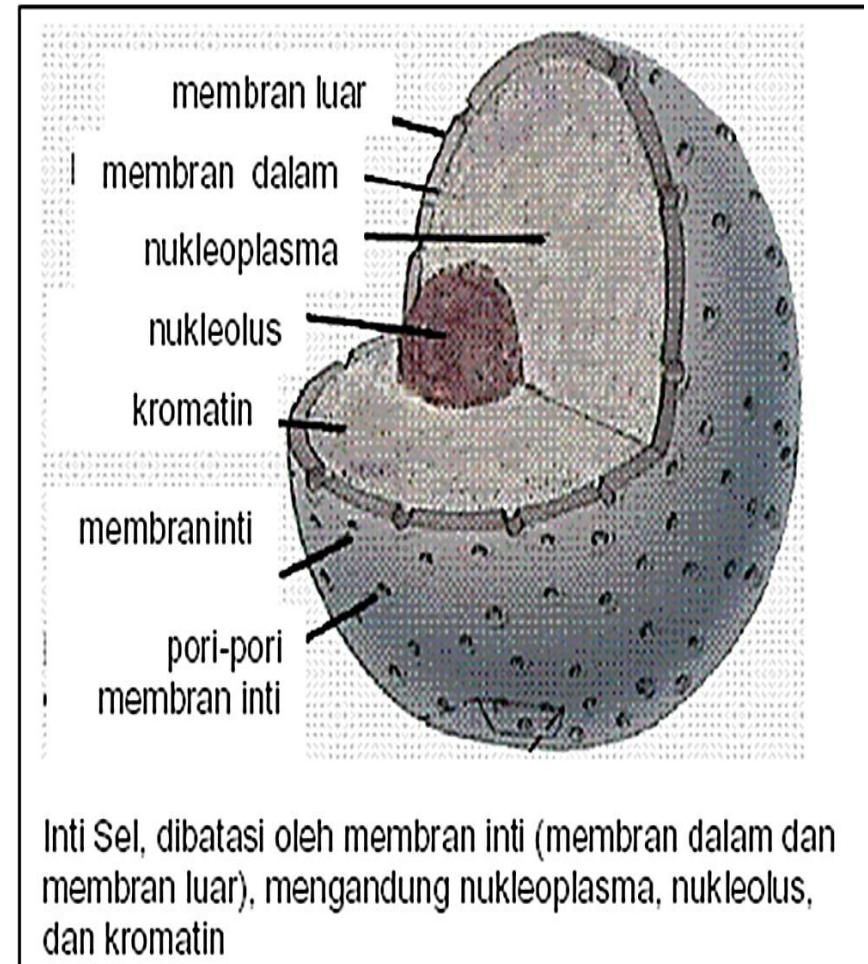
Disebut nuklein

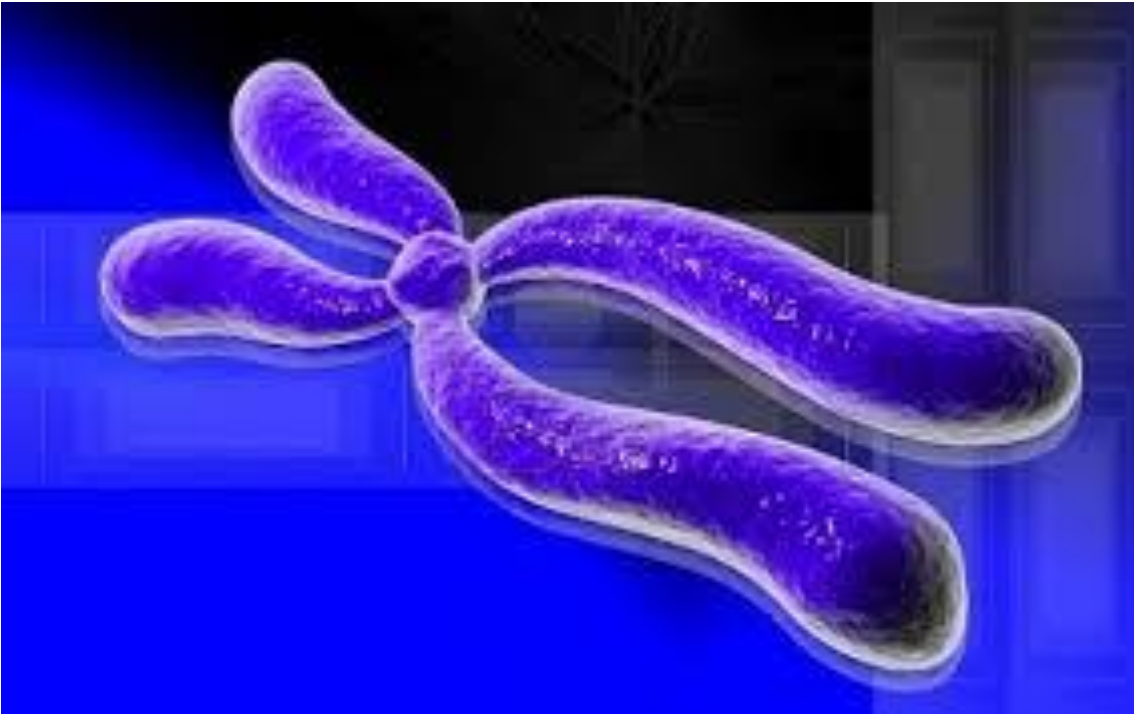
Diubah menjadi asam nukleat

- DNA (*Deoxiribosa nucleid acid*) 16 %
- RNA (*Ribosa nucleid acid*) 72%
- Nukleoprotein 72%

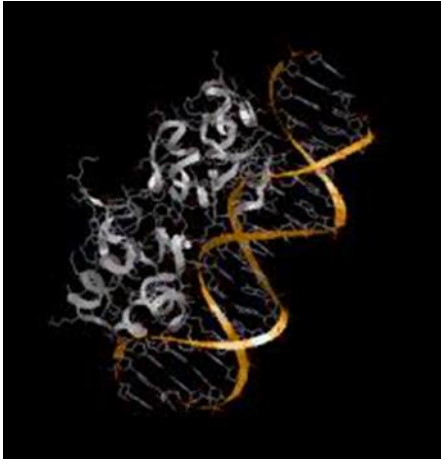


- Bahan inti yang penting adl DNA dan RNA
- **Nukleoprotein** → berbagai jenis protein yaitu : protamin, histon, non histon dan enzim; polimerase DNA dan RNA
- Bahan genetik utama yg penyimpanan informasi ttg sifat2 genetik suatu sel adalah DNA





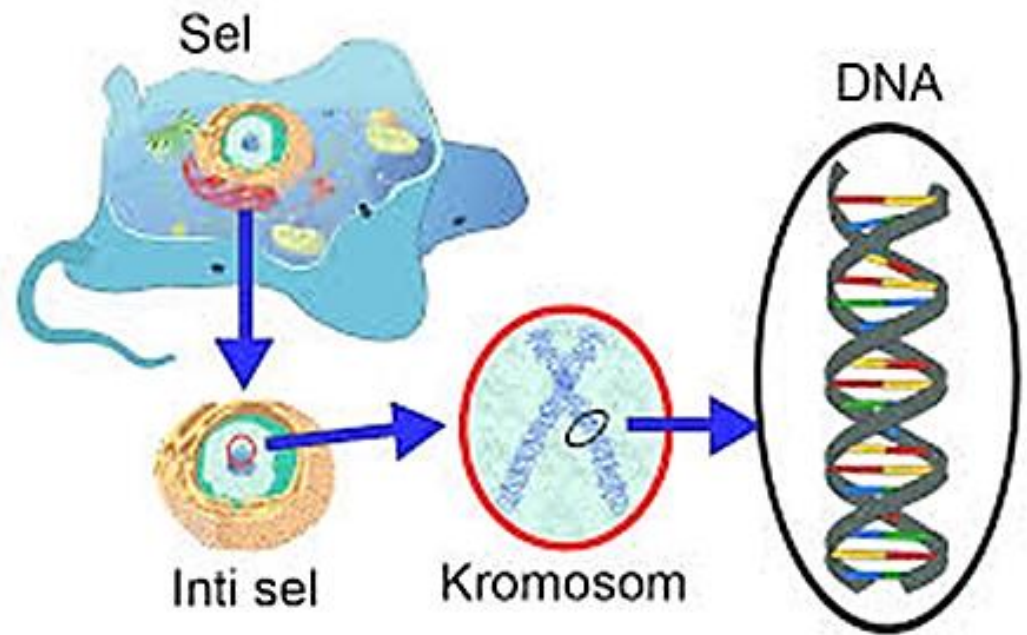
KROMOSOM



Sekilas...

- Kromosom yang dalam keadaan istirahat (interfase) berwujud butir-butir kromatin mempunyai bentuk yang berbeda-beda.
- Pada bakteri dan ganggang biru yang merupakan organisme prokariotik, kromosom berada di daerah *nukleoid* (materi inti yang tidak dibatasi oleh membran inti) dan berbentuk sirkuler atau lingkaran.
- Sedangkan pada organisme eukariotik, kromosom ada di dalam inti sel serta berbentuk benang linear (lurus).

- Kromosom memiliki kesamaan yaitu di dalamnya dijumpai adanya gen yang menempati lokus - lokus yang ada.



- Gen sebenarnya adalah sepenggal DNA yang berfungsi mengendalikan sintesis protein serta menentukan ciri suatu organisme.
- Disamping DNA, kromosom juga mengandung protein dan RNA.

Definisi Kromosom

(Istilah kromosom mula-mula dikemukakan oleh Weldeyer



“*kroma*” = warna

“*soma*” = badan.

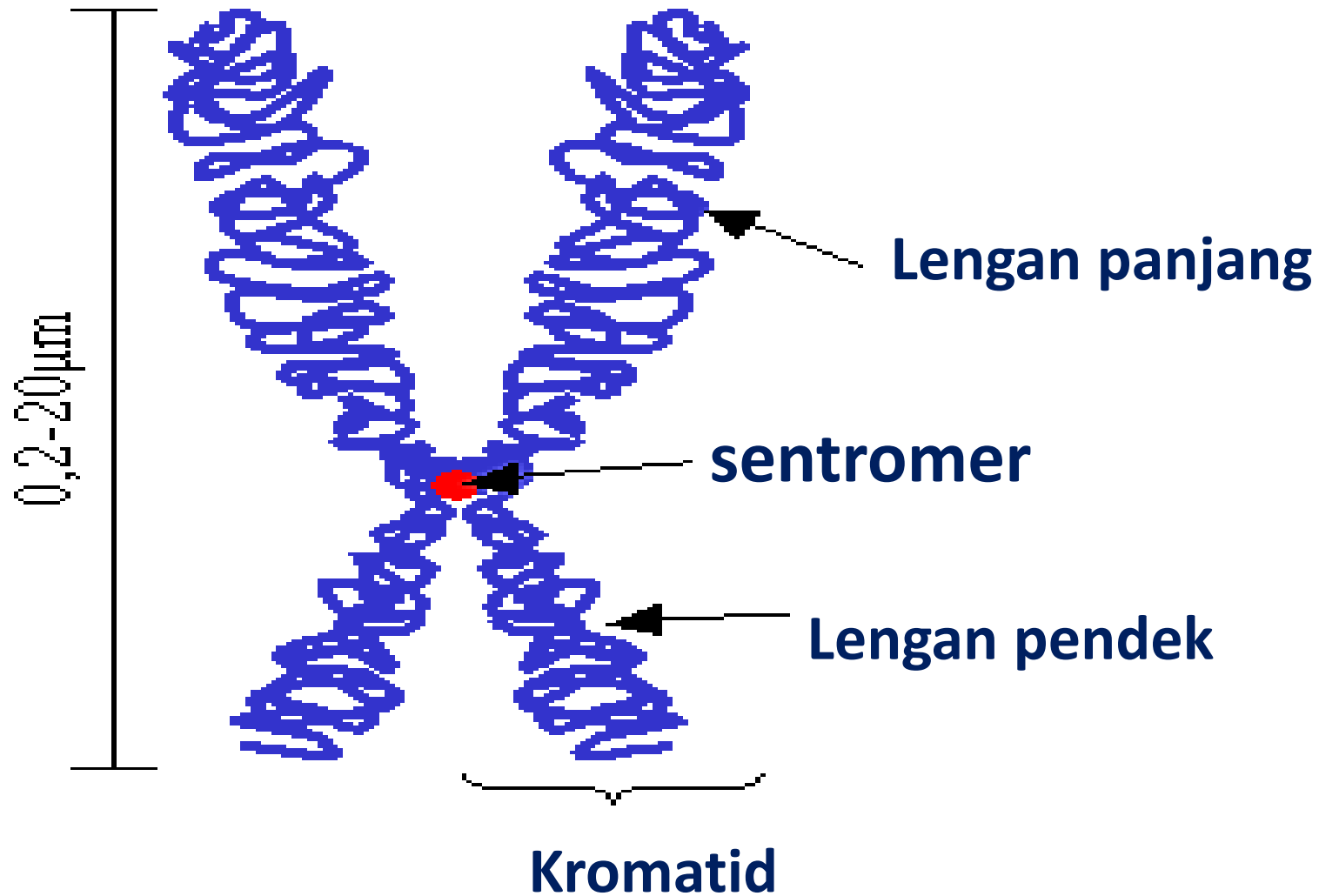
Disebut demikian karena badan ini mudah menyerap zat warna bila preparat diberi warna.

Keterangan...

- Sebenarnya kromosom merupakan rangka bagi inti sel.
- Dalam keadaan interfase kromosom berwujud *kromatin* yang berasal dari kata "*kroma*" dan "*tin*" yang berarti benang.
- Pada saat memulai aktivitas pembelahan, kromatin memendek dan menebal disebut *kromosom*.
- Tahap selanjutnya ketika kromosom mengganda disebut dengan *kromatid*.

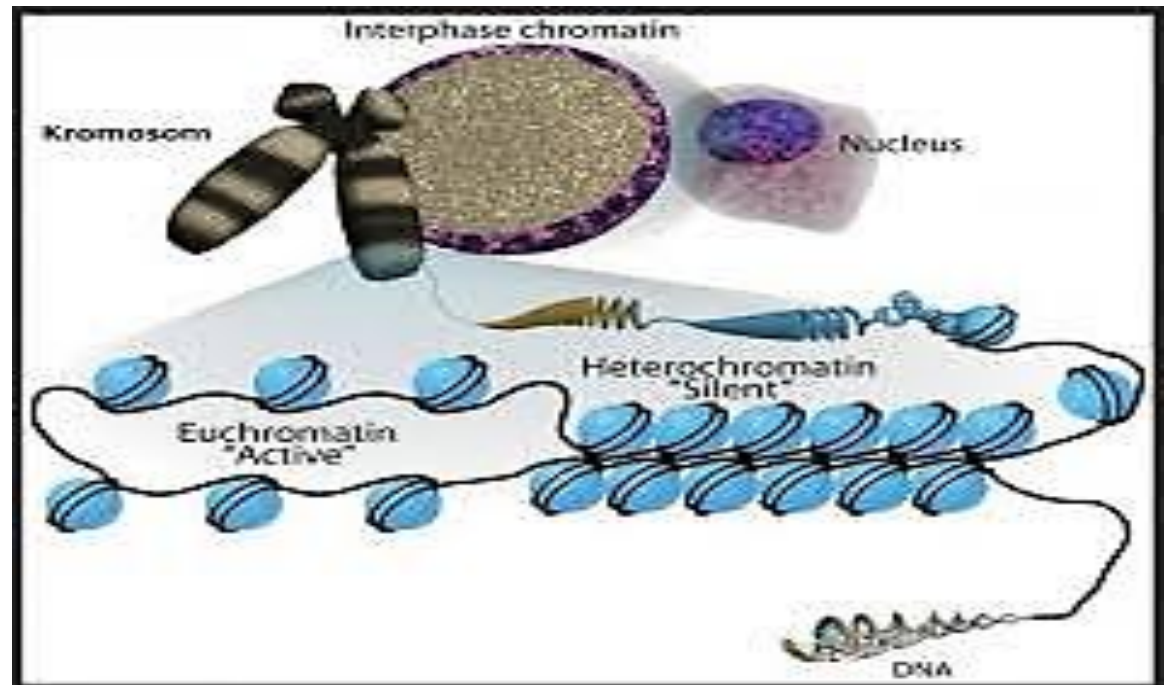


Gambar Kromosom



Ada 2 Macam Kromatin :

1. **Heterokromatin** : Bagian yang kelam/pekat → mengikat warna
2. **Eukromatin** : Bagian yang terang, tersebar → sulit dilihat



Morfologi Kromosom...

1. Ukuran kromosom

- ✓ Bervariasi dari satu spesies ke spesies lain
 - ✓ Panjang berkisar antara 0.2-0.5 μ , diameter antara 0.2-20 μ
 - ✓ Manusia : panjang berkisar 5-6 μ m
 - ✓ Ukuran kromosom tumbuhan > hewan
-

2. Jumlah

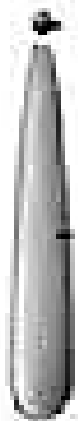
- ✓ Bervariasi tapi konstan pada spesies tertentu
- ✓ Jumlah kromosom manusia : 46 kromosom \rightarrow 44 kromosom somatik (22 psg) dan sepasang kromosom seks

3. Struktur

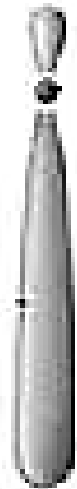
- ✓ Lebih mudah diamati pada tahap metafase
- ✓ Terdiri dari :
 1. **Kromonemata** : pita berbentuk spiral yang terdapat dalam kromosom
 2. **Kromomer**: penebalan pada kromonema → bahan nukleotida yang mengendap
 3. **Sentromer** : lekukan ke arah dalam dari kromosom
 4. **Lekukan sekunder** : tempat terbentuknya nukleolus
 5. **Telomer** : bagian dari ujung kromosom
 6. **Satelit** : bangunan tambahan pada ujung kromosom

4. Bentuk

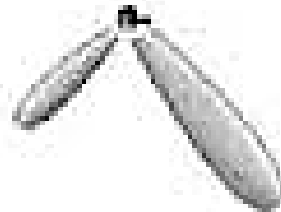
- ✓ Berdasarkan sentromer dan panjang ada 4 bentuk kromosom
 - **Metasentris**
 - sentromer terletak di tengah, bentuknya menyerupai huruf V
 - **Submetasentris**
 - letak sentromer mengarah ke salah satu ujung kromosom, bentuknya seperti huruf J
 - **Acrosentris**
 - letak sentromer dekat ujung kromosom sehingga membagi kromosom menjadi menjadi 2 lengan, yaitu satu pendek dan lengan yang lain sangat panjang.
 - **Telosentris**
 - letak sentromer di ujung kromosom sehingga kromosom hanya mempunyai satu lengan.



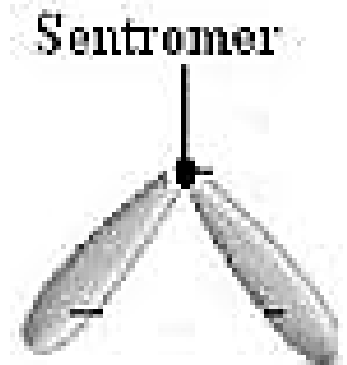
Telosentrik



Akrosentrik



Sub metasentrik



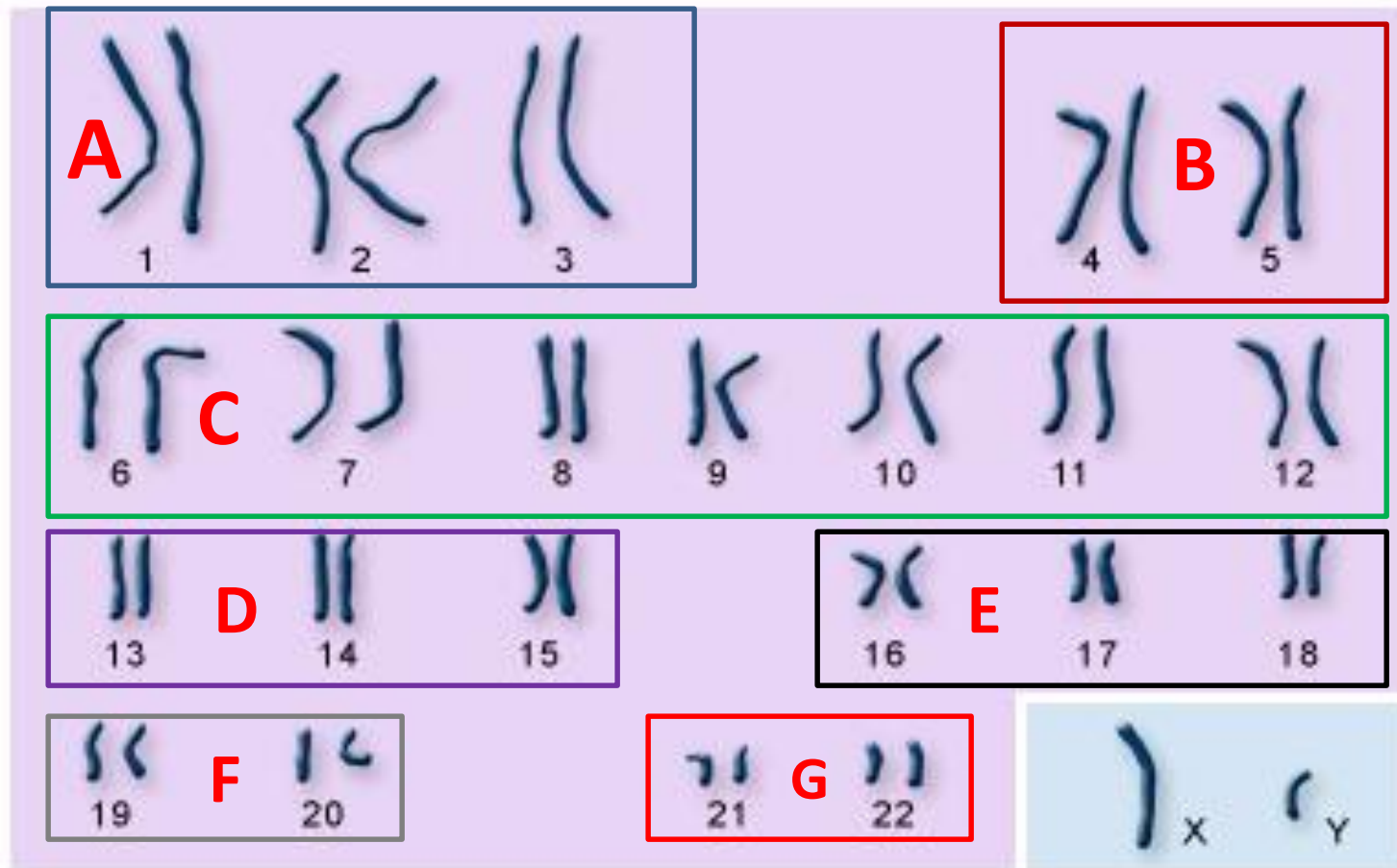
Metasentrik

Pengelompokan kromosom manusia

- 1. Kelompok A:** Kromosom 1 – 3 Kromosom terbesar dengan sentromer metasentrik
- 2. Kelompok B:** Kromosom 4 – 5 Dua kromosom terbesar dengan sentromer submetasentrik
- 3. Kelompok C:** Kromosom 6 - 12 + kromosom X , Kromosom besar dengan sentro-mer meta- dan submetasentrik

4. **Kelompok D:** Kromosom 13 – 15 Kromosom akrosentrik besar
5. **Kelompok E:** Kromosom 16 – 18 Kromosom sedang dengan sen-tromer meta- dan submetasentrik
6. **Kelompok F:** Kromosom 19 – 20 Kromosom metasentrik kecil
7. **Kelompok G:** Kromosom 21 - 22 + kromosom Y Kromosom akrosentrik terkecil

Gambar Kromosom Manusia...



autosomes

sex chromosomes

Tipe Kromosom...

1. Autosom

- o Kromosom yang tidak ada hubungannya dengan penentuan jenis kelamin
- o Pada manusia : 44 buah (22 pasang) adalah autosom

2. Kromosom Seks

- o Sepasang kromosom yang menentukan jenis kelamin kromosom X dan Y



**Pada manusia inti sel tubuhnya
mengandung 46 buah kromosom**

46 kromosom pada manusia

Pria memiliki 44 kromosom autosom &
2 kromosom (XY)



Wanita memiliki 44 kromosom autosom
& 2 kromosom seks (XX)



Susunan kromosom Laki-laki

- 44 (22 pasang) autosom + 1 kromosom X + 1 kromosom Y
- Formula kromosom untuk orang laki-laki adalah $22AA + XY$ atau ditulis $46A + XY$, atau $46,XY$.

Susunan kromosom perempuan

- 44 (22 pasang) autosom dan 2 buah kromosom-X
- Formula kromosom untuk perempuan adalah $22AA + XX$ atau ditulis $46A + XX$ atau $46,XX$.



DNA

DNA (DEOXYRIBONUKLEAT ACID)

- Sebagian besar tdpt dlm kromosom, didalam mitokondria dan kloroplas hanya sedikit
- DNA yg berada di mitokondria/kloroplas adalah tdk ada hub dg protein histon, bentuk molekulnya bulat
- Sel tumbuhan & hewan kandungan DNA **1000x** lebih byk drpd sel bakteri
- Pada virus berbentuk benang melingkar atau spiral

- Molekul DNA mpy bentuk sbg double helix (pita spiral ganda yg saling berpilin)

DNA dlm sel dikemas dg protein

atas nukleotida, yg bila diurai akan t.d :

- gula (mrpk pentosa yaitu deoksiribosa)
- fosfat (PO_4)

▪ basa yang mgd nitrogen

- **kelompok pirimidin** → sitosin (C) dan timin (T)
- **kelompok purin** → adenin (A) dan guanin (G)

Sintesa DNA

Sintesa DNA tjd pd fase S saat pembelahan sel dan tjd replikasi DNA pd fase G2

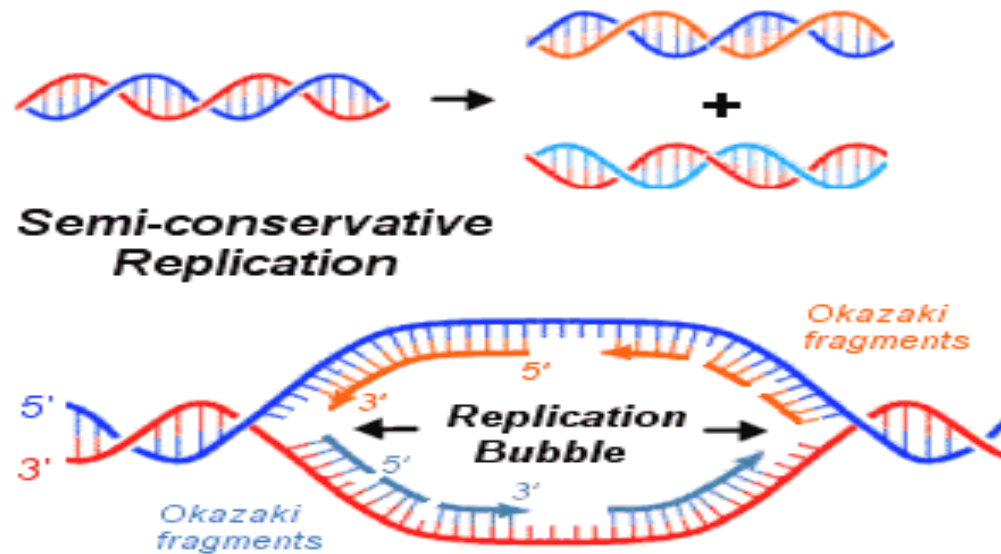
■ Proses replikasi DNA :

- Molekul DNA yg saling bersifat komplementer sebagian akan memisahkan dr ikatan gugusan basa2 nya dan akan bertindak sbg pola pd pembentukan jalur DNA yg baru
- Pembentukan jalur yg baru akan mengikuti pola → terbentuk gugusan nukleotida yg bersifat komplementennya

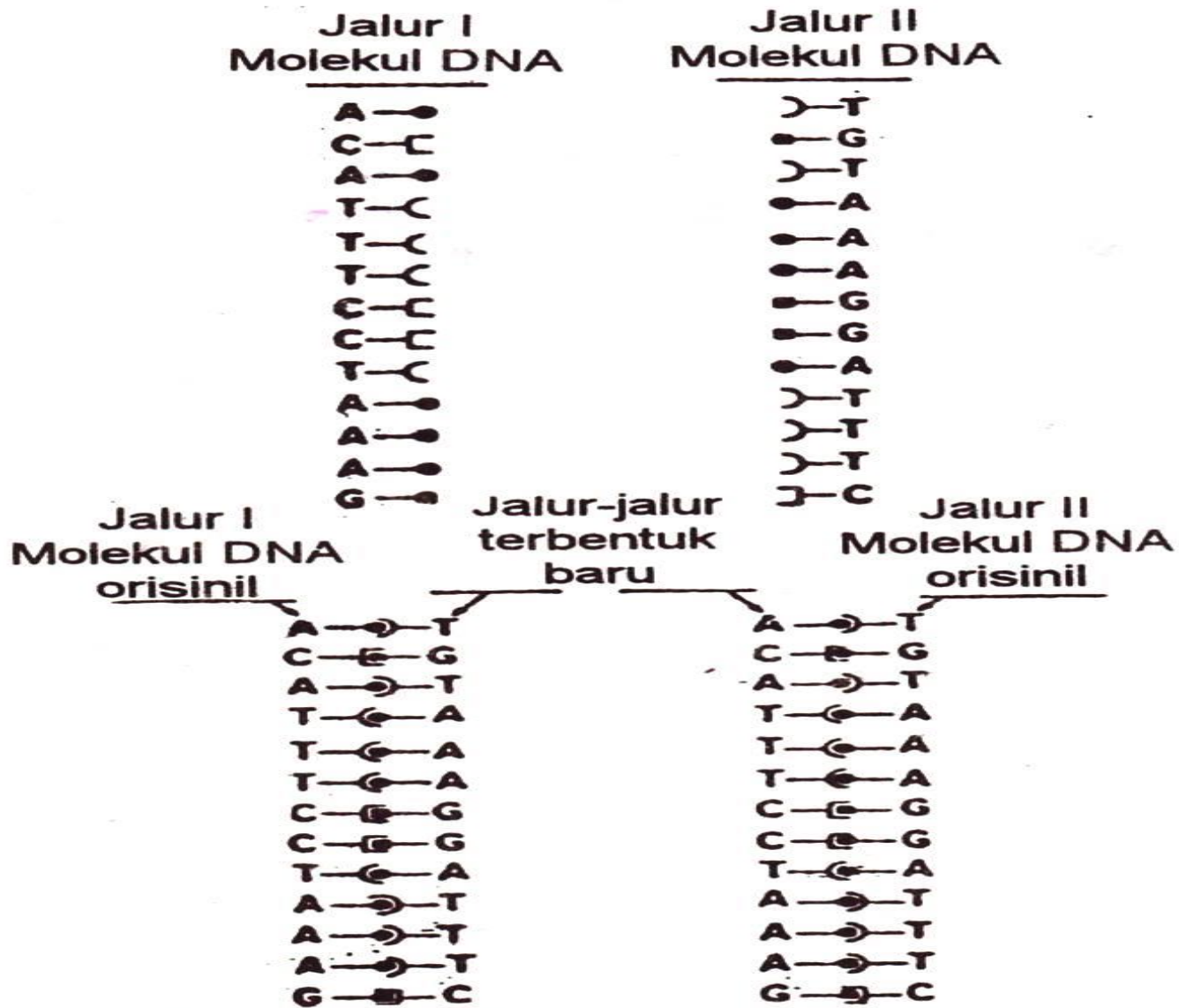
- Dr jalur I dan II molekul DNA lama akan terbentuk jalur2 baru yg bersifat komplemen thd masing2 jalur DNA lama
- Sbg hasil penggabungan ke2 jalur baru akan terbentuk molekul DNA baru yg sama dg molekul DNA yg lama

Replikasi DNA melalui tiga model

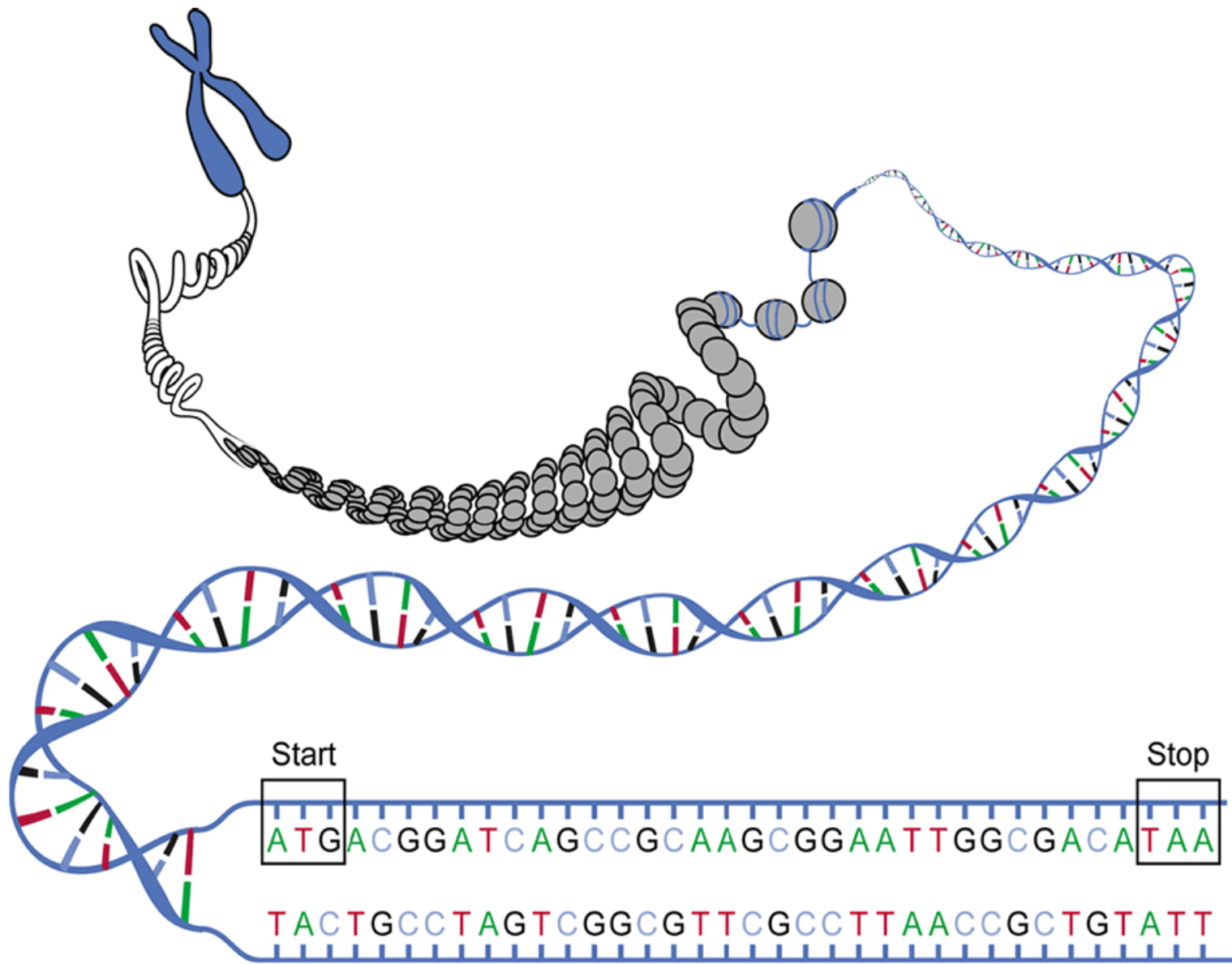
- **Semikonservatif.** Rantai ganda DNA lama berpisah kemudian rantai baru disintesis pada masing-masing rantai DNA lama.
- **Konservatif.** Rantai ganda DNA lama tidak berubah. Berfungsi sebagai cetakan buat DNA baru.
- **Dispersif.** Beberapa bagian dari kedua rantai DNA lama digunakan sebagai cetakan DNA baru. Sehingga DNA lama dan baru tersebar.



(c) 2000 Chemis



Gambar 6 - 8. Bagan sintesis untai DNA.





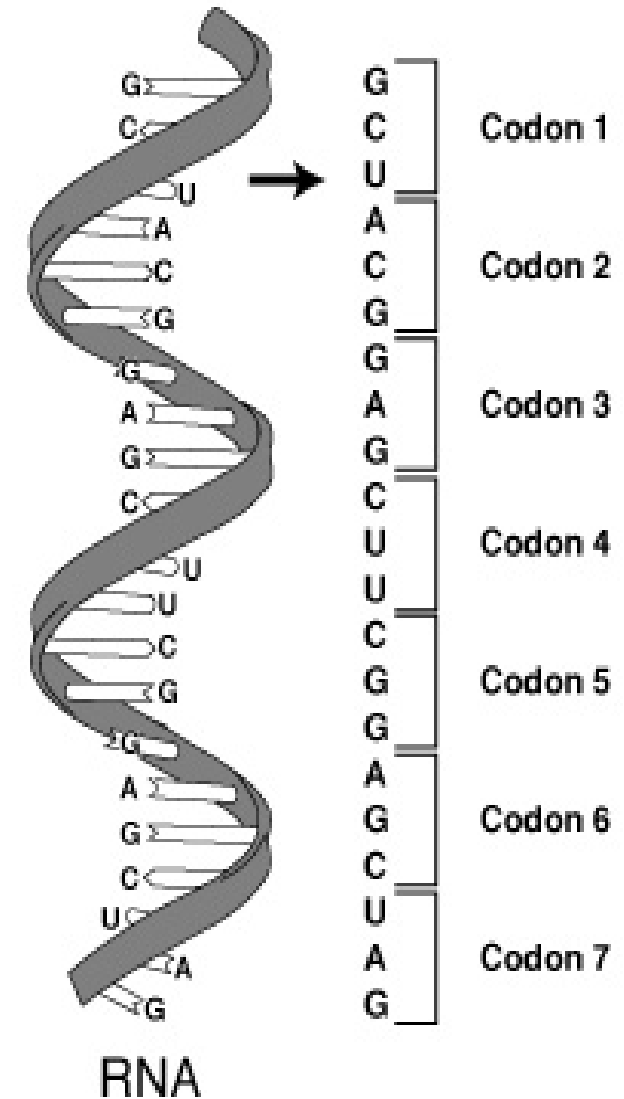
RNA

RNA (RIBONUKLEAT ACID)

- Selain DNA, didlm inti juga tdpt RNA
- Pd organisme → mis virus hanya terdapat DNA saja atau RNA saja.
- RNA mrpk pita tunggal, lebih pendek drpd DNA
- RNA dlm sel tdk dibungkus oleh protein

RNA

- gula (ribosa)
- gugus basa (A, C, G serta U)



Ribonucleic acid

Macam² RNA :

1. mRNA 5% (messenger-RNA)

- Tdpt dalam nukleus
- Dicitak oleh salah satu pita DNA, proses pencetakan berlangsung dalam nukleus.
- Fungsi: menerima/membawa pesan informasi genetik dari DNA (Transkripsi)

2. tRNA 20% (transfer-RNA) :

- Tdpt dalam sitoplasma
- Bentuk spt daun semanggi.
- Fungsi :
 - ✓ utk mengenal kodon yg tdpt pd mRNA atau sebagai antikodon
 - ✓ Mengenal asam amino yang khusus sesuai dg kodon yang ada
 - ✓ mengikat asam amino yg tdpt dlm sitoplasma.

- Sebelum terikat pd tRNA, a.a akan bereaksi dg ATP. tRNA yang sdh mengikat a.a akan ke ribosom. Di ribosom akan terjadi translasi (perubahan informasi genetik yg dinyatakan oleh urutan basa dari mRNA ke urutan a.a dlm protein yg dibentuk)
- tRNA scr spesifik dapat merangkaikan setiap jenis as amino, setelah bagian lain dari molekul tRNA mengenal kodon untuk as amino yg sama pada mRNA
- Proses translasi terjadi pada ribosom

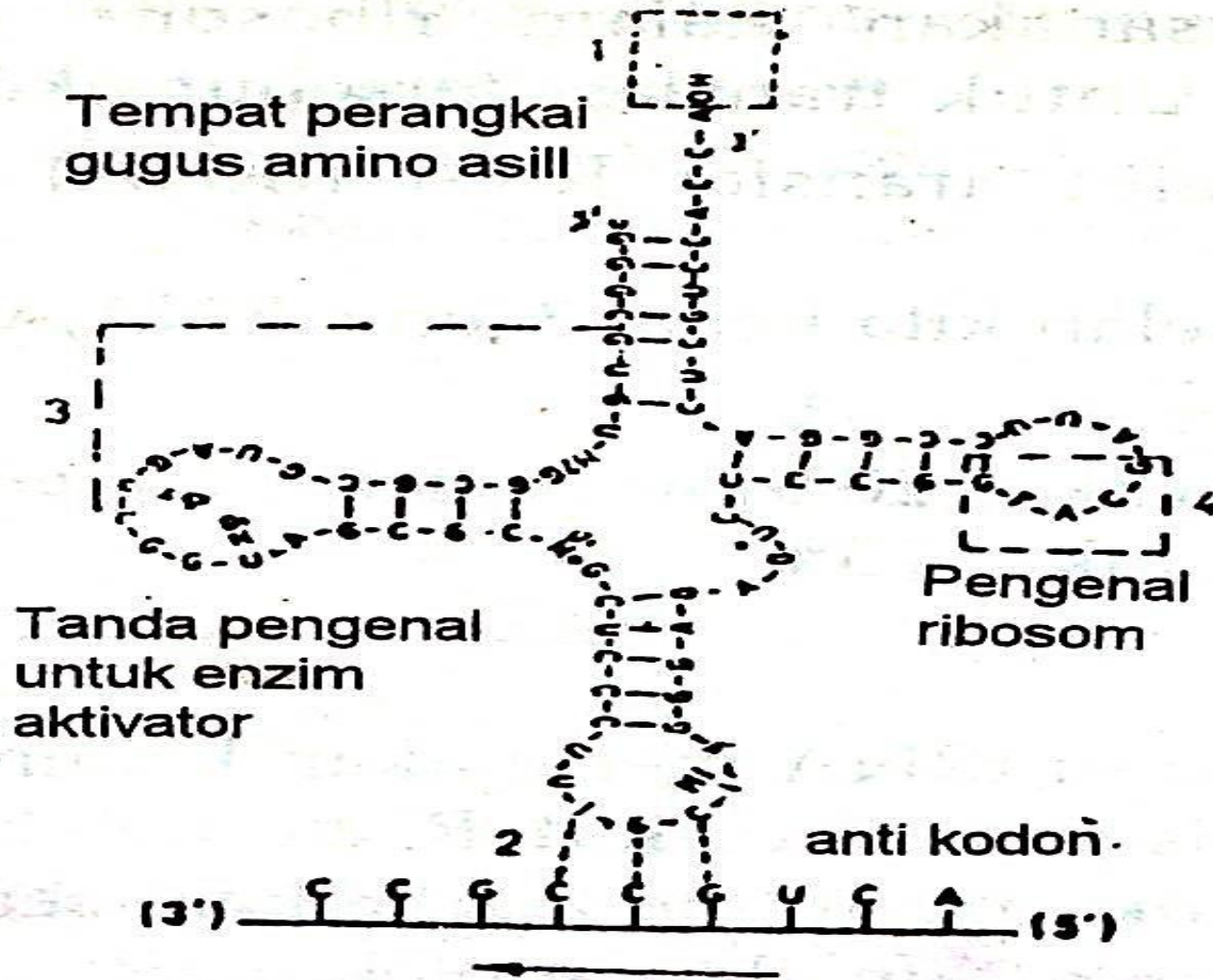
3. rRNA 75 % (ribosomal-RNA) :

- tdpt terutama dalam ribosom, merupakan RNA yg terbanyak diantara jenis RNA yg dikenal dalam ribosom
- Komposisi ribosom : 60% rRNA dan 40% protein
- rRNA dan tRNA lebih stabil dibandingkan mRNA
- berupa pita tunggal, tidak bercabang.
- Fungsi : mensintesa protein dg bantuan bahan a.a, berlangsung di ribosom dan hasilnya adl polipeptida
- Ribosom mrpkn tempat sintesis protein & sbg mesin yg akan mengatur dan memilih komponen² yg terlibat dlm sintesis protein

Struktur tRNA

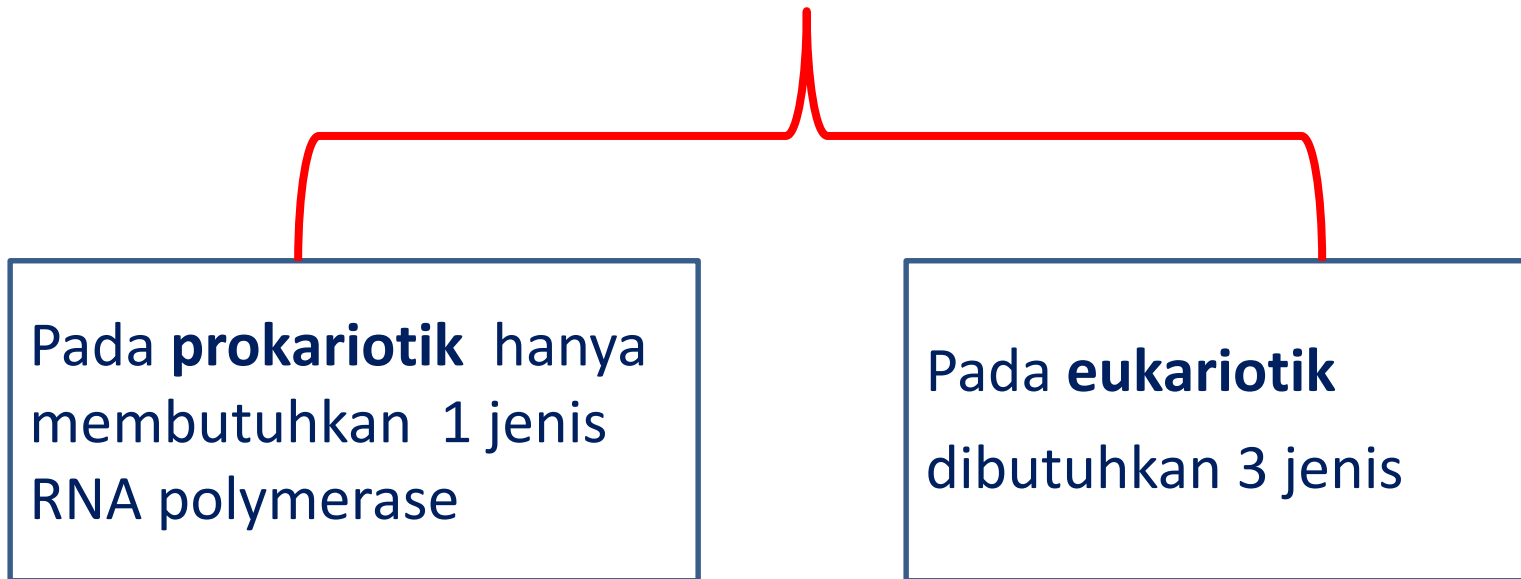
1. Ujung aseptor : berfungsi merangkai asam amino menjadi polipeptida
2. Ujung antikodon terletak berhadapan dg ujung aseptor berfungsi membaca kodon yg terdapat pada untaian mRNA
3. Ujung pengenal enzim khusus , disebut amino acyl TRNA synthetase bekerja untuk setiap as amino yg dirangkai
4. Ujung pengenal ribosom yang sama utk semua jenis tRNA

Struktur tRNA



Sintesis RNA

Sel eukariotik mpy 3 jenis RNA :
mRNA, tRNA dan rRNA



- Dari ke 3 jenis RNA polimerase : hanya RNA polimerase II yg berfungsi utk mensintesis RNA (mRNA)
- RNA polimerase I : mengkatalisis sintesa protein utk rRNA
- RNA polimerase III : mengkatalisis berbagai RNA yang stabil termasuk tRNA.

Pengemasan DNA dlm Inti...

- Semua kegiatan sel diatur oleh inti melalui informasi yg disampaikan dlm bentuk sandi.
- Sumber informasi → tersimpan dlm molekul DNA yg sangat panjang ukurannya dan tdk bercabang.
- Setiap sejuta nukleotid mpy panjang 0.034 cm → inti sel manusia tdpt 3×10^9 nukleotid = panjang 102 cm → padahal 1 sel manusia haploid berukuran 20 μm dan ruangan inti berukuran 3,3 μm → diperlukan mekanisme pengemasan

- Mekanisme pengemasan DNA bertujuan agar DNA dpt menempati ruangan inti secara padat tanpa mengganggu fungsinya.
- Pd makhluk multi seluler (manusia) setiap sel akan mpy jumlah informasi genetik yg sama namun krn tdpt spesialis fungsi sel maka masing2 jenis sel informasi genetik yg dipakai tdk sama → pengaturan untaian nukleotid dlm inti hrs disesuaikan dg fungsi masing2 sel yaitu; DNA yg digunakan aktif sbg sumber informasi genetik hrs tetap terentang & penggal lainnya disusun scr padat dlm inti sbg kromatin

- Mekanisme penempatan untaian nukleotid sedemikian padat tetapi masih dapat berfungsi pada penggalan yang tidak dapat dilakukan berkat adanya protein pengikat yaitu **histon**
-

- **Protein pengikat DNA ada 2 :**

1. **Protein non histon** : mencakup ribuan jenis protein dengan berbagai fungsi, misal : enzim untuk kepentingan transkripsi atau yang diperlukan saat pembelahan sel
2. **Protein histon** : hanya terdiri dari beberapa jenis (tapi jumlahnya sangat banyak ± 60 juta kopi/sel) Molekul DNA yang diikat histon disebut **kromatin**

Protein Histon

- Banyak mgd asam amino bermuatan positif
- Dalam sel eukariotik dibedakan menjadi 2 kelompok :
 1. Histon nukleosom, tdd : histon H2A, H2B, H3 dan H4
→ berfungsi membuat lipatan2 DNA mjd nukleosom
 2. Histon 1 (H1) → membantu mendekatkan secara padat masing2 nukleosom menjadi kemasan berbentuk benang setebal 30 nm

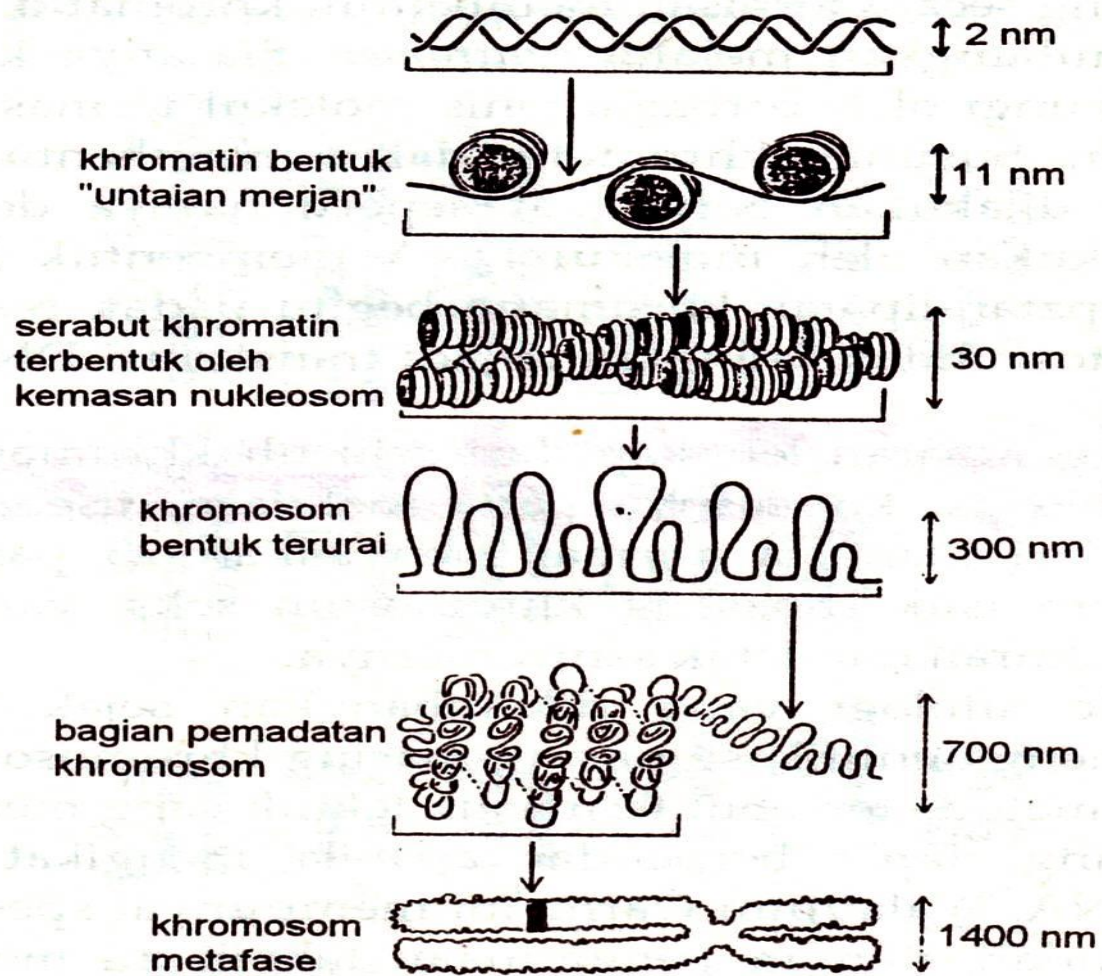
- Fungsi protein pengikat DNA dlm mengatur penempatan DNA dlm inti dilakukan scr bertingkat

1. **Tingkat I** : DNA dikemas dlm satuan² berbentuk cakram dg \emptyset 11 nm , disebut : **nukleosom**



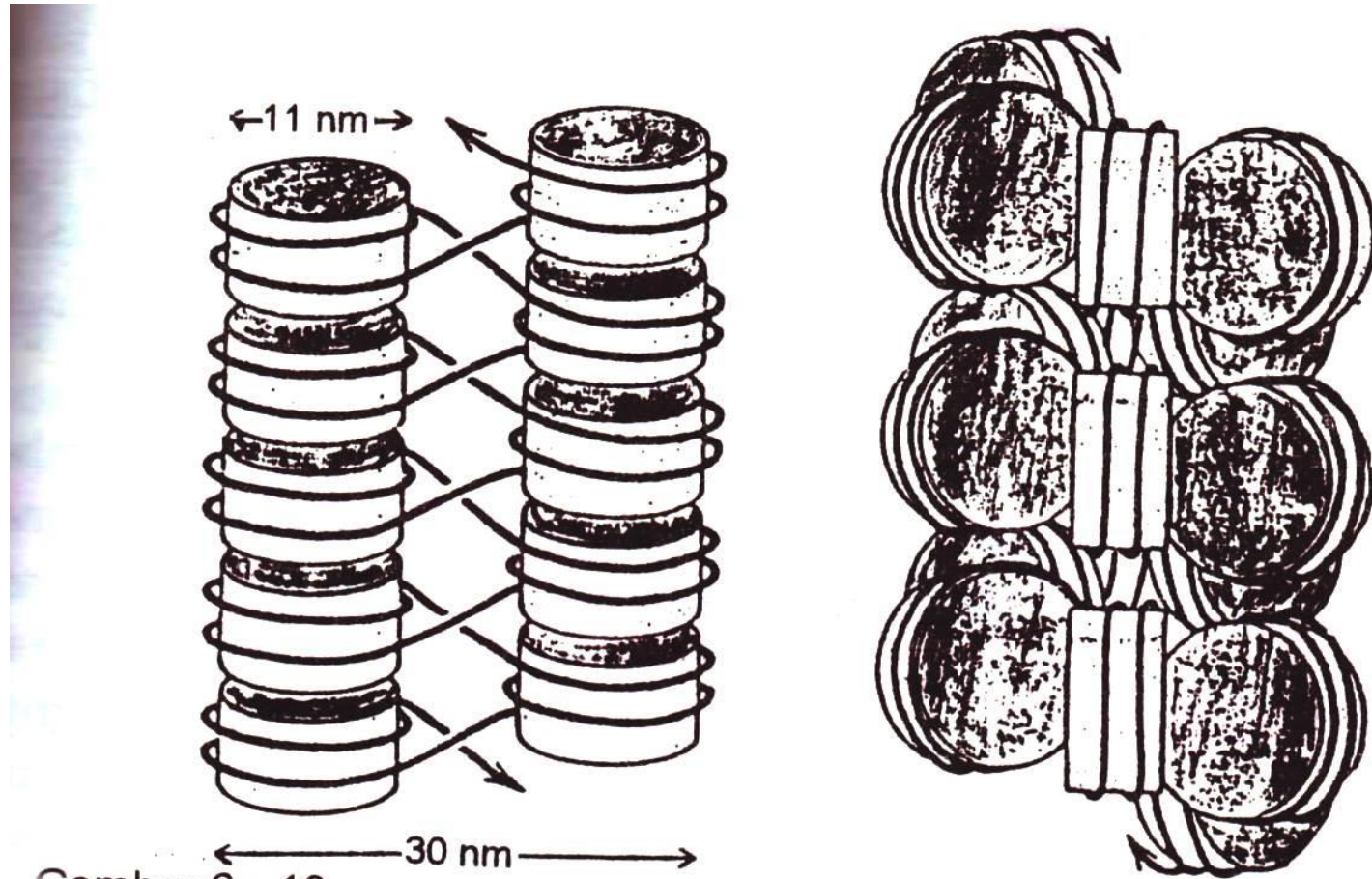
Setiap nukleosom dihub oleh penggal DNA peng-hubung sebyk 60 pasang basa membentuk untaian nukleosom

2. **Tingkat II** : nukleosom disusun mjd benang setebal 30 nm oleh histon 1 → Utk menyesuaikan dg ruang inti yg terbatas benang² setebal 30 nm tsb disusun dlm beberapa lipatan



Gambar 6 - 11

Bagan yang melukiskan cara pengemasan molekul DNA dalam khromosom secara bertingkat.



Gambar 6 - 10.

Dua model yang disarankan cara pengemasan nukleosom menjadi serabut berdiameter 30 nm.

- Pd proses transkripsi / replikasi akan diperlukan penggalan molekul DNA sbg pola transkripsi (sintesa RNA) atau pola replikasi DNA (sintesa DNA) yg bebas dr molekul histon atau tdk dikemas → kemasan DNA harus diurai penggal demi penggal pd bbrp tempat & proses replikasi/transkripsi dilakukan pd tempat yg telah dibuka

Susunan DNA dalam kromosom

- Siklus sel ada 2 fase → interfase dan mitosis
- Pd saat interfase :
 - ✓ inti dibatasi oleh membran
 - ✓ DNA disusun dlm bentuk untaian butir2 kromatin yg menempati seluruh ruang inti → penyusunannya didasarkan pd kegiatan sel pd saat interfease yg menggunakan penggal2 molekul DNA utk pola sintesa protein. Penggal² ini harus dpt diurai dlm waktu singkat pd saat trankripsi

- ✓ Kromosom adl struktur spt benang yg mulai tampak pd saat sel mempersiapkan diri utk membelah → kromosom bentuk lain dr struktur kromatin
- ✓ Pengemasan untaian DNA dlm kromosom → DNA ini akan melipat2 dlm kromosom

Sistem penyampaian informasi genetika oleh DNA dalam sel

- Informasi genetika di dlm sel menentukan pembentukan protein pada sel ybs.
- Jika diibaratkan : DNA merupakan informasi yg t.d susunan kalimat → utk menyusun kalimat yg bermakna diperlukan rangkaian huruf²
- Pada molekul DNA dikenal 4 macam nukleotida (krn hanya tdpt 4 macam gugusan basa)
- Nukleotida ini mrpk huruf abjad dlm bahasa genetik

- “kata” dalam bhs gen t.d 3 nukleotida → disebut

KODON.



Gabungan dari 3 kodon akan membentuk asam amino selanjutnya asam amino akan berangkai membentuk protein



Utk membentuk protein di dalam tubuh makhluk hidup hanya diperlukan 20 macam a.a (shg hanya dibutuhkan 20 jenis asam amino)



Penyampaian informasi genetik hanya mungkin dibentuk **64** kodon (4^3)

Anden base

		Anden base					
		U	C	A	G		
Første base	U	UUU UUC	UCU UCC	UAU UAC	UGU UGC	Tredje base	U C
	UUA UUG	UCA UCG	UAA UAG	UGA UGG	A G		
C	CUU CUC CUA CUG	CCU CCC CCA CCG	CAU CAC CAA CAG	CGU CGC CGA CGG	U C A G		
A	AUU AUC AUA AUG	ACU ACC ACA ACG	AAU AAC AAA AAG	AGU AGC AGA AGG	U C A G		
G	GUU GUC GUA GUG	GCU GCC GCA GCG	GAU GAC GAA GAG	GGU GGC GGA GGG	U C A G		

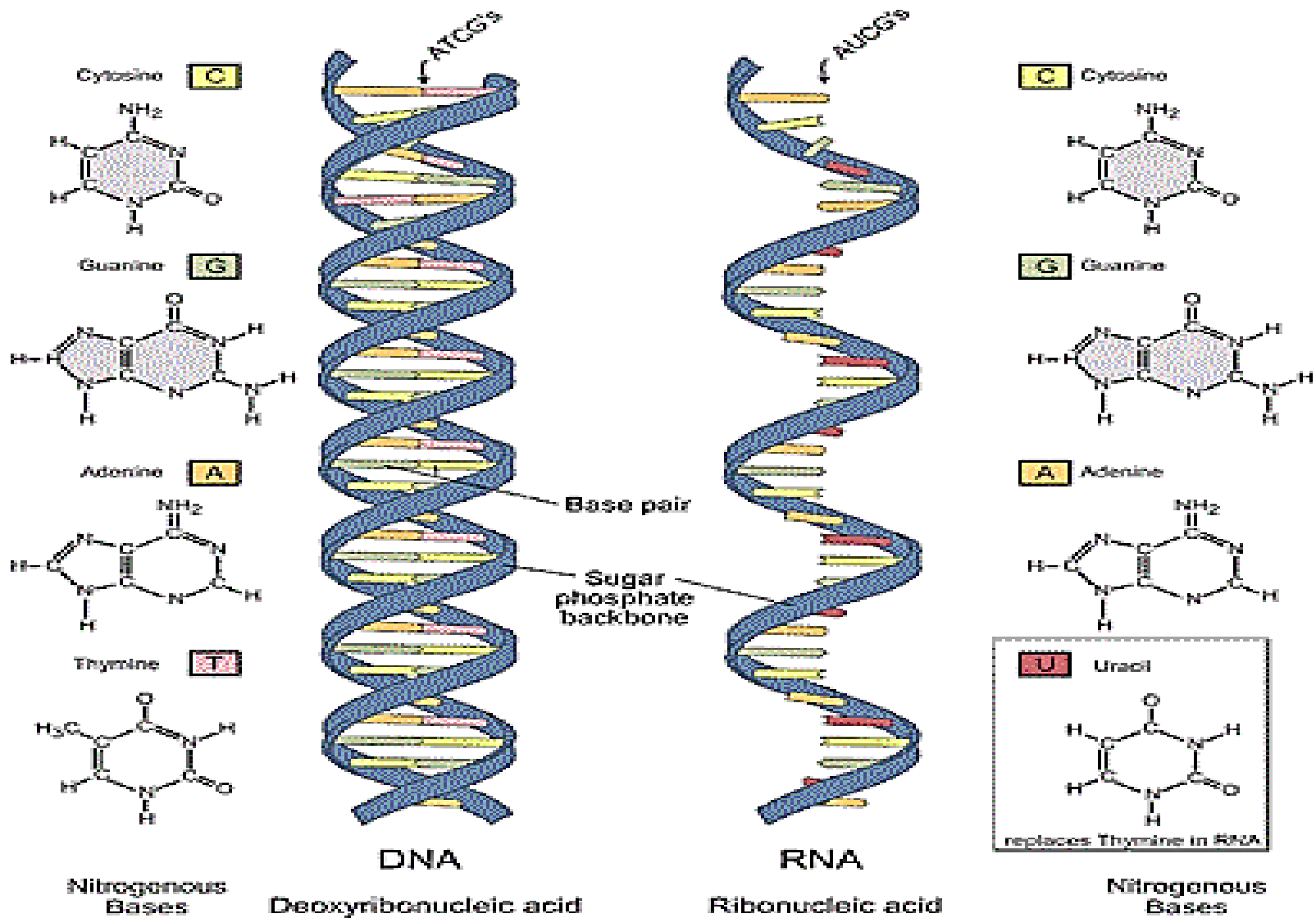


Image adapted from: National Human Genome Research Institute.

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



Terima kasih

Selamat ujian...!!!

Do your best...!!!