

GENETIKA

GENETIKA adalah ilmu yang mempelajari sifat-sifat keturunan (hereditas) serta segala seluk beluknya secara ilmiah.

Orang yang dianggap sebagai "**Bapak Genetika**" adalah **JOHAN GREGOR MENDEL**.

Orang yang pertama mempelajari sifat-sifat menurun yang diwariskan dari sel sperma adalah **HAECKEL** (1868).

Blendel mempelajari hereditas pada tanaman kacang ercis (*Pisum sativum*) dengan alasan:

- 1. Memiliki pasangan-pasangan sifat yang menyolok.
- 2. Biasanya melakukan penyerbukan sendiri (*Self polination*).
- 3. Dapat dengan mudah diadakan penyerbukan silang.
- 4. Segera menghasilkan keturunan.

GALUR MURNI adalah vanetas yang terdiri dari genotip yang homozigot. Simbol "F" (= Filium) menyatakan turunan, sedang simbol "P" (=Parentum) menyatakan induk.

HIBRIDA (BASTAR) adalah keturunan dari penyerbukan silang dengan sifat-sifat beda —> jika satu sifat beda disebut MONOHIBRIDA, jika 2 sifat beda disebut DIHIBRIDA dst.

DOMINAN adalah sifat-sifat yang tampak (manifes) pada keturunan. **RESESIF** adalah sifat-sifat yang tidak muncul pada keturunan.

- Tiap sifat organisma hidup dikendalikan oleh sepasang "**faktor keturunan**". Pada waktu itu Mendel belummenggunakan istilah "**gen**".
- Tiap pasangan faktor keturunan menunjukkan bentuk alternatif sesamanya, kedua bentuk alternatif disebut pasangan ALELA.
- Satu dari pasangam alela itu dominan dan menutup alela yang resesif bila keduanya ada bersama-sama.
- Pada pembentukan "**gamet**" alela akan memisah, setiap gamet menerima satu faktor alela tersebut c dikenal sebagai **HUKUM PEMISAHAN MENDEL** atau **PRINSIP SEGREGASI SECARA BEBAS**.
- **INDIVIDU MURNI** mempunyai dua alela yang sama (homozigot), alel dominan diberi simbol **huruf besar** sedang alel resesif **huruf kecil**

GENOTIP adalah komposisi faktor keturunan (tidak tampak secara fisik).
FENOTIP adalah sifat yang tampak pada keturunan.

Pada hibrida atau polihibrida berlaku **PRINSIP BERPASANGAN SECARA BEBAS**.

RATIO FENOTIP (F₂) HIBRIDA NORMAL MENURUT MENDEL

Monohibrida	3: 1 (Hukum Dominasi penuh) n= 1,	jumlah gamet = 2
Dihibrida	9: 3: 3: 1 n= 2,	jumlah gamet = 4
Trihibrida	27: 9: 9: 9: 3: 3 : 3: 1 n= 3,	jumlah gamet = 8
Polihibrida	(3:1)n n= n,	jumlah gamet = 2n
(n) = jenis sifat berbeda (hibridanya).		
Intermediat 1 : 2 : 1 —> sifat "SAMA DOMINAN"; percobaan pada bunga Antirrhinum majus .		

BACK CROSS —> perkawinan antara F2 dengan salah satu indukaya.
TEST CROSS —> perkawinan antara F2 dengan induk atau individu yang homozigot resesif

PENYIMPANGAN SEMU HUKUM MENDEL
Sebenarnya masih mengikuti hukum Mendel —> alel berinteraksi.

Dikenal beberapa bentulc —> Ratio fenotip F2)

1. INTERAKSI PASANGAN ALELA pada varitas ayam —> 9 : 3 : 3 : 1
2. POLIMERI (<i>Nielson-Echle</i>) pada varitas gandum —> 15 : 1

- Polimeri pada manusia misalnya peristiwa **pigmentasi** kulit.
3. **KRIPTOMERI** pada tanaman "pukul empat" (***Mirabilis jalapa***)
percobaan pada *Linaria maroccana* —> 9 : 3 : 4
 4. **EPISTASIS & HIPOSTASIS** pada varitas gandum —> 12 : 3 : 1
 5. **KOEPISTASIS** pada *Lathyrus odoratus* —> 9 : 7
(***Lathyrus odoratus*** = varitas ercis yang berbiji manis)

POLIMERI

adalah pembastaran heterozigot dengan banyak sifat beda yang berdiri sendiri-sendiri tetapi mempengaruhi bagian yang sama dari suatu organisme.

KRIPTOMERI

adalah pembastaran heterozigot dengan adanya sifat yang "tersembunyi" (Kriptos) yang dipengaruhi oleh suatu keadaan, pada bunga *Linaria maroccana* adalah pH air sel !!

EPISTASIS

adalah faktor pembawa sifat yang menutup pemunculan sifat yang lain sekalipun sifat tersebut dominan

HIPOSTASIS

adalah faktor yang tertutupi oleh faktor lain.

ATAVISME

adalah sifat yang hipostasis pada suatu keturunan yang pada suatu saat muncul kembali (reappearance).

KROMOSOM

adalah struktur benang dalam inti sel yang bertanggung jawab dalam hal sifat keturunan (hereditas). Kromosom adalah KHAS bagi makhluk hidup.

GEN adalah "substansi hereditas" yang terletak di dalam kromosom.

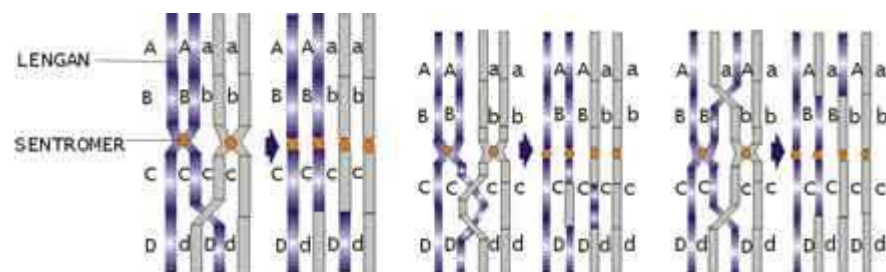
Gen bersifat antara lain :

- Sebagai materi tersendiri yang terdapat dalam kromosom.
- Mengandung informasi genetika.
- Dapat menduplikasikan diri pada peristiwa pembelahan sel.

Sepasang kromosom adalah "**HOMOLOG**" sesamanya, artinya mengandung lokus gen-gen yang bersesuaian yang disebut **ALELA**.

LOKUS adalah lokasi yang diperuntukkan bagi gen dalam kromosom.

ALEL GANDA (MULTIPLE ALLELES) adalah adanya lebih dari satu alel pada lokus yang sama.



Dikenal dua macam kromosom yaitu:

1. Kromosom badan (**Autosom**).
2. Kromosom kelamin / kromosom seks (**Gonosom**).

THOMAS HUNT MORGAN

adalah ahli genetika dari Amerika Serikat yang menemukan bahwa faktor-faktor keturunan (gen) tersimpan dalam lokus yang khas dalam kromosom.

Percobaan untuk hal ini dilakukan pada lalat buah (***Drosophila melanogaster***) dengan alasan sebagai berikut:

- Cepat berkembang biak,
- Mudah diperoleh dan dipelihara,
- Cepat menjadi dewasa (umur 10 - 14 hari sudah dewasa),
- Lalat betina bertelur banyak,
- Hanya memiliki 4 pasang kromosom, sehingga mudah diteliti.

POLA-POLA HEREDITAS

Orang yang mula-mula mendalami hal pola-pola hereditas adalah **W.S. SUTTON** dari Amerika Serikat.

Menurut Sutton bila ada gen-gen yang mengendalikan dua sifat beda bertempat pada kromosom yang sama, gen-gen itu tak dapat memisahkan diri secara bebas lebih-lebih bila gen-gen itu berdekatan lokusnya, maka akan berkecenderungan untuk selalu memisah bersama-sama. Peristiwa ini disebut **LINKAGE (PAUTAN)**.

Ada kalanya kromosom yang memisah tidak membawa seluruh gen yang dimiliki tetapi hanya sebagian saja yang terbawa sedangkan sisanya dipenuhi oleh kromosom pasangannya. Peristiwa ini disebut **CROSSING-OVER(PINDAH SILANG)**.

Kejadian ini diteliti oleh Morgan.

Determinasi SeX

Determinasi seks adalah penentuan jenis kelamin suatu organisme yang ditentukan oleh kromosom seks (GONOSOM). Untuk lalat buah dikenal 1 pasang kromosom seks yaitu kromosom X dan kromosom Y.

Individu jantan terjadi jika terdapat komposisi kromosom seks XY sedang betina jika komposisinya XX. **Hal ini sebaliknya terjadi pada BURUNG yaitu jantan adalah XX sedangkan betinanya XY.**

PAUTAN SEKS

adalah suatu sifat yang diturunkan yang tergabung dalam gonosom.

Sebagai contoh :

adalah lalat buah betina mata merah (dominan) dikawinkan dengan lalat buah jantan mata putih (resesif) —> F1 semua bermata merah. Tetapi pada F2 semua yang bermata putih adalah jantan. Hal ini menunjukkan bahwa sifat "bermata putih" merupakan sifat yang terpaut pada kromosom Y.

Seks linkage dipeleajari oleh THOMAS HUNT MORGAN.

NONDISJUNCTION

adalah peristiwa gagal berpisah dari kromosom seks pada waktu pembelahan sel —> diteliti pertama kali oleh **CALVIN B. BRIDGES**.

GEN LETAL

adalah gen yang menyebabkan kematian individu (in vivo) jika alel gen tersebut berada **dalam kedudukan "homozigot"**.

MUTASI

adalah perubahan gen dari bentuk aslinya —> individu yang mengalami mutasi disebut **MUTAN**.

JENIS-JENIS MUTASI

- MUTASI KROMOSOM

yaitu perubahan susunan atau jumlah dari kromosom yang menyebabkan perubahan sifat individu lazim disebut **ABERASI**

- MUTASI GEN

yaitu perubahan gen dalam kromosom (letak dan sifat) yang menyebabkan perubahan sifat individu tanpa perubahan jumlah dan susunan kromosomnya lazim disebut **MUTASI** saja.

Sarjana yang mempelajari mutasi adalah **HERMAN MULLER** (murid Morgan).

Mutasi pada tumbuhan dipelajari oleh **HUGO DE VRIES**.

SEBAB-SEBAB MUTASI

MUTASI ALAM

misalnya disebabkan sinar kosmis, radioaktif alam yang umumnya bersifat resesif dan merugikan.

MUTASI BUATAN

misalnya dengan sinar X.

Seperti diketahui kromosom ada dua jenis yaitu **AUTOSOM** dan **GONOSOM**, jadi penyakit genetik pada manusia juga ada dua sebab yaitu :

- Disebabkan oleh kelainan autosom.
- Disebabkan oleh kelainan gonosom.

Determinasi seks pada manusia juga ditentukan oleh kromosom X dan Y. Karena **jumlah kromosom manusia adalah khas yaitu 46 buah (23 pasang)** yang terdiri dari 22 pasang autosom dan 1 pasang gonosom, maka formula kromosom manusia adalah

- Untuk laki-laki adalah 46, XY atau dapat ditulis juga 44 + XY.
- Untuk wanita adalah 46, XX atau dapat ditulis juga 44 + XX.

Rasio untuk dapat memperoleh anak laki-laki atau anak perempuan adalah sama yaitu 50% atau (0,5).

Penyakit genetik yang disebabkan autosom pada manusia biasanya "bersifat resesif" artinya dalam keadaan homozigot resesif baru menampakkan penyakit misalnya :

- Albinisma,
- Polidaktili,
- Gangguan mental,
- Diabetes mellitus,
- dsb.

Ada pula penyakit yang disebabkan karena mutasi autosom, misalnya:

- **SINDROMA DOWN (MONGOLID SYNDROME = TRISOMI 21)**
—> + autosom no.21
- **SINDROMA PAATAU (TRISOMI 13)** —> + autosom no.13
- **SINDROMA EDWARDS (TRISOMI18)** —> +autosom no.18
- **SINDROMA "CRI-DU-CHAT"** —> delesi no. 5

Penyakit genetik yang disebatkan gonosom :

- Kelainan formula kromosom (disebabkan peristiwa non-disjunction).
misalnya: ,
 - a. SINDROMA TURNER (45,XO).
 - b. SINDROMA KLINEFELTER (47,XXY; 48,XXXY).
 - c. SINDROMA SUPERFEMALE/TRIPPLE-X atau TRISOMI X (47,XXX).
 - d. SUPERMALE (47,YYY).
- Karena pautan seks (Sex **linkage**)
 - a. TERPAUT KROMOSOM X (resesif)
yaitu **buta warna** (hijau dan merah) dan **Hemofilia** —> pada laki-laki bersifat "**ALL OR NONE**".
 - b. TERPAUT KROMOSOM Y (resesif hanya pada laki-laki)
misalnya "**HAIRY-PINA**" (hipertrikosis).

Peristiwa alel ganda pada manusia —> golongan darah.

AUGUST WEISMAN —> **peristiwa SELEKSI** dengan percobaan pemotongan ekor tikus sampai 20 generasi,ekor tetap panjang.

APLIKASI EUTENIKS —> adalah perbaikan sosial melalui perubahan lingkungan.

APLIKASI EUGENETIKA —> adalah perbaikan sosial melalui penggunaan prinsip-prinsip hereditas.

Hereditas Ada Manusia

Seperti diketahui kromosom ada dua jenis yaitu **AUTOSOM** dan **GONOSOM**, jadi penyakit genetik pada manusia juga ada dua sebab yaitu :

- Disebabkan oleh kelainan autosom.
- Disebabkan oleh kelainan gonosom.

Determinasi seks pada manusia juga ditentukan oleh kromosom X dan Y. Karena **jumlah kromosom manusia adalah khas yaitu 46 buah (23 pasang)** yang terdiri dari 22 pasang autosom dan 1 pasang gonosom, maka formula kromosom manusia adalah

- Untuk laki-laki adalah 46, XY atau dapat ditulis juga 44 + XY.
- Untuk wanita adalah 46, XX atau dapat ditulis juga 44 + XX.

Rasio untuk dapat memperoleh anak laki-laki atau anak perempuan adalah sama yaitu 50% atau (0,5).

Penyakit genetik yang disebabkan autosom pada manusia biasanya "bersifat resesif" artinya dalam keadaan homozigot resesif baru menampakkan penyakit misalnya :

- Albinisma,
- Polidaktili,
- Gangguan mental,
- Diabetes mellitus,
- dsb.

Ada pula penyakit yang disebabkan karena mutasi autosom, misalnya:

- **SINDROMA DOWN (MONGOLID SYNDROME = TRISOMI 21)**
—> + autosom no.21
- **SINDROMA PAATAU (TRISOMI 13)** —> + autosom no.13
- **SINDROMA EDWARDS (TRISOMI18)** —> +autosom no.18
- **SINDROMA "CRI-DU-CHAT"** —> delesi no. 5

Penyakit genetik yang disebabkan gonosom :

- Kelainan formula kromosom (disebabkan peristiwa non-disjunction).
misalnya: ,
 - a. SINDROMA TURNER (45,XO).
 - b. SINDROMA KLINEFELTER (47,XXY; 48,XXXY).
 - c. SINDROMA SUPERFEMALE/TRIPPLE-X atau TRISOMI X (47,XXX).
 - d. SUPERMALE (47,XYY).
- Karena pautan seks (Sex **linkage**)
 - a. TERPAUT KROMOSOM X (resesif)
yaitu **buta warna** (hijau dan merah) dan **Hemofilia** —> pada laki-laki bersifat "**ALL OR NONE**".
 - b. TERPAUT KROMOSOM Y (resesif hanya pada laki-laki)
misalnya "**HAIRY-PINA**" (hipertrikosis).

Peristiwa alel ganda pada manusia —> golongan darah.

AUGUST WEISMAN —> **peristiwa SELEKSI** dengan percobaan pematangan ekor tikus sampai 20 generasi,ekor tetap panjang.

APLIKASI EUTENIKS —> adalah perbaikan sosial melalui perubahan lingkungan.

APLIKASI EUGENETIKA —> adalah perbaikan sosial melalui penggunaan prinsip-prinsip hereditas.

Sebagai substansi hereditas sekarang dikenal sebagai asam nukleat yaitu :

- ADN (**Deoxiribose Nucleic Acid**).
- ARN (**Ribose Nucleic Acid**).

DNA

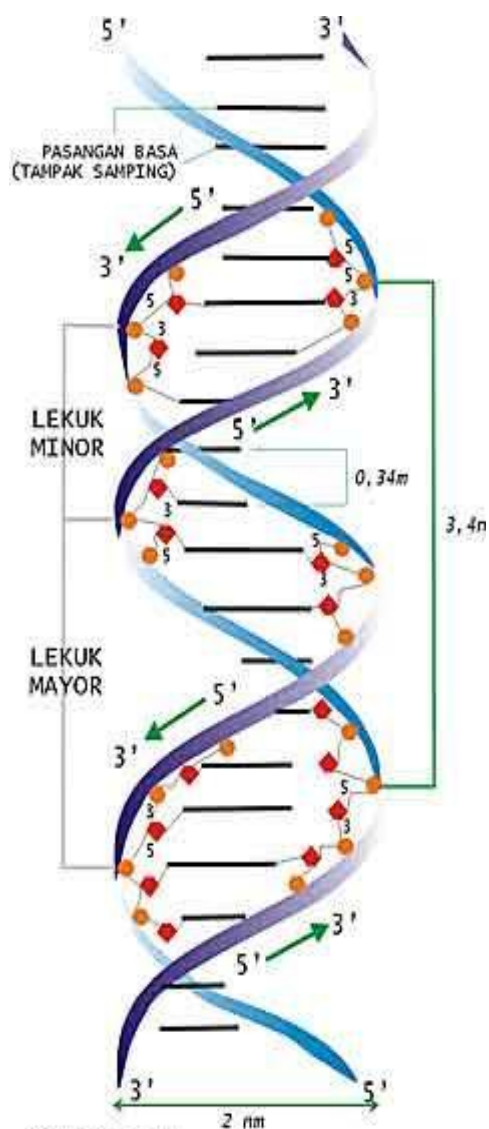
terdiri dari dua pita yang saling terpilin (**Double Stranded DNA = DS-DNA**) ⇒ dikenal dengan istilah "**DOUBLE HELIX**" yang modelnya pertama kali dibuat oleh **JAMES D. WATSON** (Amerika Serikat) dan **FRANCIS CRICK** (Inggris) tahun 1953, diperbaiki modelnya oleh **WILKINS**.

Jika DNA melakukan **TRANSKRIPSI** bentuknya adalah **SINGLE STRANDED (SS-DNA)**. DNA tersusun dari banyak sekali **NUKLEOTIDA**.

BATU "NUKLEOTIDA" TERDIRI DARI

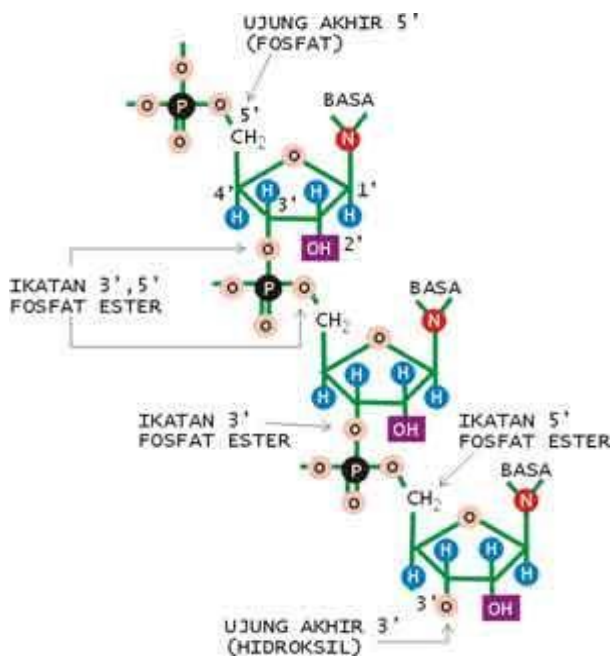
- Satu molekul gula (dalam hal ini adalah "deoksiribosa" atau "ribosa").
- Satu molekul fosfat.
- Satu molekul basa nitrogen (basa nitrogen terdiri dari dua jenis yaitu)
 - a. PURIN ⇒ **ADENIN** dan **GUANIN**.
 - b. PIRIMIDIN ⇒ **TIMIN**, **SITOSIN** dan **URASIL**.

Satu molekul gula dan satu molekul basa disebut "**NUKLEOSIDA**"



KETERANGAN

- FOSFAT
- GULA



SIFAT YANG MEMBEDAKAN

Gula yang menyusun

Bentuk normal

Basa PURIN
Basa PIRIMIDIN

ADN

Deoksiribosa
ds den ss
ds = double stranded
ss = single stranded

Guanin, Adenin
Timin, Sitosin

ARN

Ribosa

ss

Guanin, Adenin
Urasil, Sitosin

Jenis/macam	Hanya satu	- ARN duta Ada tiga : - ARN transport - ARN ribosom
Tempat	Inti	Inti Sitoplasma dan Ribosom
Kadar	Tetap	Berubah, tergantung aktifitas sintesis protein

URUTAN SINTESIS PROTEIN

1. TRANSKRIPSI - ss-ADN membentuk ss-ARN yaitu ARN-duta yang membawa informasi genetik untuk sintesa protein.
2. FASE INISIASI - ARN-duta sampai di ribosom dan ARN-r mengkode asam amino sesuai dengan informasi genetik yang dibawa ARN-d. ARN-t membawa asam amino yang sesuai ke ribosom.
3. FASE TRANSLASI ~ ARN-d sebagai "cetakan" mulai bekerja menterjemahkan kode triplet (kodon) yang sesuaidengan antikodon pada ARN-t.
4. FASE ELONGASI ~ ARN-d menggabungkan asam amino - asam amino yang sesuai menjadi protein.
- S. FASE TERMINASI ~ kodon yang berisi "NONSENSE CODE" akan bertindak sebagai terminator (penghen-tianproses).

Kadang-kadang terjadi kesalahan dalam membaca kodon sehingga salah menterjemah asam amino ~ protein yangdihasilkan salah ~ menimbulkan kelainan.

Misalnya ANEMIA karena hemoglobin mengandung asam amino VALIN atau LISIN, seharusnya hemoglobin yangnormal mengandung ASAM GLUTAMAT.

Kode genetika dipelajari oleh NIRENBERG dan KHORANA.