

Buku Ajar Genetika Dasar

Yunus Effendi

Penerbit Pustaka Rumah Cinta

Buku Ajar Genetika Dasar

Yunus Effendi

©2020

Tata Letak: Dicki Agus Nugroho
ISBN: 978-623-7961-58-1
E-ISBN: 978-623-7961-59-8 EBook
Cetakan Pertama, September 2020
Deskripsi Fisik: xiv; 164 hlm.; 18,2x25,7 Cm
Cover: Freepik.com
Bahasa: Indonesia

Penerbit Pustaka Rumah C1nta
Alamat: Perum Dalem Ageng C1,
Sawitan, Kota Mungkid, Kabupaten Magelang,
Jawa Tengah, 56511
Website: pustakarumahc1nta.org
Email: pustakarumahc1nta@gmail.com
Instagram: [@pustakarumahc1nta](https://www.instagram.com/pustakarumahc1nta)

Hak cipta dilindungi undang-undang.
Dilarang mengutip atau memperbanyak sebagian atau
isi seluruh buku ini tanpa ijin tertulis dari penerbit.

Unduh dan baca buku ini di Iphone/iPad/Android/Browser dengan aplikasi Google Play Books atau aplikasi Walang (Playstore).

Usulkan EBook buku ini untuk dikoleksi di perpustakaan digital/E-Library Perpustakaan Perguruan Tinggi dan Perpustakaan Sekolah serta Perpustakaan Daerah terdekat Anda yang telah bekerjasama dengan kubuku.co.id dan aksaramaya.com



Penerbit Pustaka Rumah Cinta mengajak kita semua untuk menerbitkan E-Book. Kami distribusikan melalui kubuku.co.id dan (moco) aksaramaya.com serta Google Play Books.

Perpustakaan Nasional RI. Data Katalog dalam Terbitan (KDT)

PENGANTAR

Buku Genetika Kromosom ini merupakan buku ajar yang disusun dan ditujukan untuk membantu mahasiswa program Biologi (Bioteknologi) yang sedang mengambil mata kuliah Genetika. Buku ini disusun sebagai rujukan material kuliah yang berisikan topik-topik Genetika Umum. Materi disusun secara berurutan yang terdiri dari tujuh topik utama dari Sejarah Ilmu Genetika sampai DNA sebagai materi Genetik. Keseluruhan materi ditujukan untuk dapat digunakan dalam perkuliahan selama setengah semester. Tiap bab materi digunakan sebagai rujukan satu-dua pertemuan (kelas). Pada bagian akhir tiap bab diberikan pertanyaan yang diharapkan mampu digunakan sebagai instrumen untuk mengevaluasi pemahaman mahasiswa pada bab bersangkutan. Terima kasih kepada mahasiswa peserta MK Genetika semester Gasal 2019/2020 prodi Biologi (Bioteknologi) Universitas Al Azhar Indonesia atas kontribusi materi dari perspektif mahasiswa dalam penulisan buku ajar ini. Semoga buku ini menjadi awal yang baik dari pengembangan buku bahan ajar khususnya mata kuliah Genetika dan mata kuliah yang terkait lainnya.

Penyusun

DAFTAR ISI

PENGANTAR	v
DAFTAR ISI.....	vi
DAFTAR GAMBAR	x
DAFTAR TABEL.....	xiv
BAB I PEMBELAHAN SEL DAN TEORI KROMOSOM.....	1
1.1. PENGERTIAN GENETIKA.....	2
1.2. SEJARAH SINGKAT PERKEMBANGAN ILMU GENETIKA	3
1.3. HUKUM MENDEL KLASIK.....	4
1.4. TEORI KROMOSOM.....	6
1.4.1. BENTUK KROMOSOM	7
1.4.2. JUMLAH KROMOSOM	8
1.4.3. BAGIAN KROMOSOM.....	9
1.5. PEMBELAHAN SEL.....	11
1.5.1. AMITOSIS	13
1.5.2. MITOSIS	14
1.5.2.1. SIGNIFIKANSI MITOSIS	16
1.5.3. MEIOSIS.....	17
1.5.3.1. HUBUNGAN PEMBELAHAN MEIOSIS DENGAN PINDAH SILANG	19
1.5.3.2. PEMBELAHAN MEIOSIS DAN NONDISJUCTION	19
1.6. FAKTOR YANG MEMPENGARUHI SIKLUS SEL.....	20
1.7. LATIHAN	22

BAB II PRINSIP DASAR PEWARISAN SIFAT	25
2.1. PERKEMBANGAN ILMU GENETIKA MENDEL	26
2.2. TERMINOLOGI DALAM GENETIKA	28
2.2.1. PUNNET’S SQUARE	30
2.2.2. TESTCROSS (PERSILANGAN SATU KARAKTER).....	31
2.3. PERSILANGAN MONOHIBRIDA	32
2.3.1. IMPLIKASI PENELITIAN MONOHIBRID (HUKUM MENDEL I)	39
2.4. HUKUM ASORTASI BEBAS (HUKUM MENDEL II)	43
2.5. LATIHAN.....	47
BAB III POLA – POLA PEWARISAN DAN PEYIMPANGAN	
HUKUM MENDEL	51
3.1. PENYIMPANGAN HUKUM MENDEL.....	53
3.1.1. PENYIMPANGAN SEMU HUKUM MENDEL.....	54
3.1.2. KODOMINAN.....	54
3.1.3. POLIMERI.....	57
3.1.4. DOMINANSI TIDAK SEMPURNA.....	58
3.1.5. ALELA GANDA	60
3.1.6. ALEL LETAL.....	62
3.1.7. ATAVISME (INTERAKSI GEN)	63
3.1.8. EPISTASIS DAN HIPOSTASIS	66
3.1.9. KRIPTOMERI	68
3.2. LATIHAN.....	71
BAB IV PENENTUAN JENIS KELAMIN	75
4.1. SEX DETERMINATION	76

4.2. SEX LINKAGE	79
4.3. TIPE PENENTUAN JENIS KELAMIN	82
4.3.1. Jantan Heterogamet.....	83
4.3.2. BETINA HETEROGAMET	85
4.3.3. SISTEM KESEIMBANGAN GENIK.....	87
4.3.4. TIPE PLOIDI	88
4.4. FAKTOR PAUTAN DAN PENENTUAN JENIS KELAMIN	90
4.5. KROMATIN KELAMIN.....	93
4.6. HORMON DAN DIFERENSIASI KELAMIN	94
4.7. LATIHAN	95
BAB V PINDAH SILANG DAN PAUTAN.....	97
5.1. PAUTAN DAN PEWARISAN HUKUM MENDEL	98
5.2. PINDAH SILANG	100
5.2.1. MEKANISME CROSSING OVER.....	100
5.3. TIPE PINDAH SILANG	102
5.3.1. PINDAH SILANG TUNGGAL.....	102
5.3.2. PINDAH SILANG GANDA	103
5.4. REKOMBINASI GEN TERPAUT PINDAH SILANG	104
5.4.1. PEMBELAHAN MEIOSIS	105
5.4.2. HUBUNGAN PEMBELAHAN MEIOSIS DENGAN PINDAH SILANG	107
5.5. PEMETAAN KROMOSOM	108
5.6. LATIHAN	114

BAB IV VARIASI KROMOSOM	117
6.1. MORFOLOGI KROMOSOM	118
6.2. VARIASI JUMLAH KROMOSOM.....	120
6.3. VARIASI STRUKTUR KROMOSOM.....	126
6.4. LATIHAN.....	136
BAB VII DNA DAN MATERIAL GENETIK.....	139
7.1. DNA SEBAGAI MATERIAL GENETIK.....	140
7.1.1. EKSPERIMEN TRANSFORMASI GRIFFITH: PRINSIP TRANSFORMING	140
7.1.2. EKSPERIMENT TRANSFORMAS AVERY, McCloud, DAN McCarty	142
7.1.3. EKSPERIMEN Hershey DAN Chase.....	144
7.2. PENGERTIAN DNA	148
7.2.1. SIFAT - SIFAT DNA	151
7.2.2. STRUKTUR DNA.....	151
7.2.3. STRUKTUR DOUBLE HELIX DNA.....	153
7.2.4. KOMPONEN PENYUSUN STRUKTUR DNA	158
7.3. FUNGSI DNA.....	159
7.4. PENGGUNAAN TEKNOLOGI DNA DALAM ILMU FORENSIK.....	160
7.5. PERBEDAAN DNA DAN RNA	161
7.6. LATIHAN.....	163

DAFTAR GAMBAR

Kromosom (mikroskop elektron). [Sumber: Pierce, 2016].....	8
Perbandingan kromosom diploid dan kromosom haploid.	9
Struktur dan bagian Kromosom [Sumber : Klug et al, 2012]	10
Siklus Sel [Sumber : Pierce, 2016]	12
Fase Pembelahan Amitosis [Sumber: https://knowledgeclass.blogspot.com/]	13
Fase Pembelahan Mitosis [Sumber : quizlet.com].....	15
Diagram fase Pembelahan Meiosis	17
a) Persilangan monohibrida, dan b) Kotak Punnet [Sumber: Klug et al, 2019].....	31
Hasil Testcross [Sumber: Klug et al, 2019]	32
Penelitian Persilangan Monohibrida Mendel [Sumber: Pierce, 2016].....	33
Ilustrasi Persilangan Monohibrida Mendel P – F2 [Sumber: Pierce, 2016]	35
Beberapa hasil ersilangan Monohibrida Mendel [Sumber: Klug et al, 2019].....	39
Hasil persilangan monohibrida pertama [Sumber: Pierce, 2016]	40
Generasi pertama (F1) [Sumber: Pierce, 2016]	41
Keturunan F2 dan F3 dari persilangan monohibrida [Sumber: Pierce, 2016]	42
Percobaan assortasi bebas (Hukum Mendel II) [Sumber: Reece, 2017]	46
Pola-pola hereditas	53
Pewarisan sifat sistem MN pada golongan darah manusia. [Sumber: Klug et al, 2019].....	55
Kodominan pada golongan darah manusia. [Sumber : U.S. National Library of Medicine]	57
Contoh persilangan polimeri.....	58

Persilangan dominansi tidak sempurna pada Snapdragon [Sumber: Tamarin, 2001].....	59
Alel ganda pada penentuan warna bulu kelinci.	61
Homozigot letal pada penentuan warna bulu tikus [Sumber: Klug et al, 2019].....	63
Interaksi gen antara alel <i>R</i> dengan alel <i>P</i> dalam penentuan model pial ayam.....	65
Fenomena epistasis dominan ada persilangan labu [Sumber : Pierce, 2016]	66
Jalur biokimia pembentukan zat warna pada buah labu yang melibatkan 2 alel (<i>W</i> dan <i>Y</i>). [Sumber: Pierce, 2016].....	67
Epistasis resesif pada penentuan warna cangkang siput air (<i>Physa heterostroha</i>).....	68
Kriptomeri pada pewarisan sifat warna bunga <i>Linaria marrocana</i>	69
Gen <i>SRY</i> ada pada kromosom Y dan menyebabkan perkembangan karakteristik pria. [Sumber: Klug et al, 2019]	78
Kemungkinan anak karier haemofilia jika ayah penderita haemofilia	80
Kemungkinan anak menderita haemofilia pada jika ayah penderita atau ibu karier.....	82
Penentuan jenis kelamin XY pada manusia [Sumber : Pierce, 2016].....	83
Metode XO pada penentuan jenis kelamin	85
Metode ZO pada penentuan jenis kelamin.....	86
Metode ZW pada penentuan jenis kelamin.....	86
Partenogenesis pada lebah	90
Model penentuan jenis kelamin pada Limpet (<i>Crepidula fornicata</i>). [Sumber: Pierce, 2016].....	92
Ilustrasi struktur kromosom, kromatin dan DNA	93
Rekombinasi sebagai konsekuensi assortasi bebas alel-alel.....	98
Peristiwa <i>crossing over</i> pada pembelahan meiosis I pembentukan sel gamet.....	101

Pindah silang tunggal. [Sumber: Pierce, 2016].....	102
Pindah silang ganda. [Sumber: Klug et al, 2019]	104
Fase Profase I pada Meiosis I	106
Ilustrasi persilangan dan desain peta pautan	110
Morfologi kromosom [Sumber : Pierce, 2016].....	119
Tipe kromosom berdasarkan posisi sentromer [Sumber: Pierce, 2016] ...	120
Non-disjunction pada pembelahan sel [Sumber: Pierce, 2016]	122
Korelasi insidensi kasus down syndrome dengan usia ibu. [Sumber: Klug et al, 2019].....	123
Heksaploidi pada gandum modern (<i>Triticum aestivum</i>). [Sumber: Pierce, 2016]	125
<i>Unequal crossing over</i> menyebabkan terjadinya duplikasi dan delesi [Sumber: Klug et al, 2019]	127
Proses <i>unequal alignment</i> pada kromosom heterozigot akibat delesi. [Sumber: Pierce, 2016]	129
Efek inversi kromosom dan pindah silang tunggal dalam pembentukan kromosom yang abnormal [Sumber: Klug et al, 2019]	131
Translokasi Robertsonian [Sumber: Pierce et al, 2016].....	133
Translokasi Robertsonian pada kromosom nomer 2 manusia. [Sumber: Pierce, 2016]	134
Eksperimen Griffith yang membuktikan adanya “transforming principles” [Sumber: Pierce, 2016]	142
Eksperimen Avery, McCloud dan McCarty yang membuktikan bahwa” <i>Transforming principle</i> ” adalah material yang mirip dengan DNA [Sumber: Pierce, 2016].....	144
Eksperimen Hershey-Chase yang membuktikan bahwa DNA yang membawa informasi genetik pada bacteriophage T2. [Sumber: Pierce, 2016]	147
Struktur untai tunggal DNA. [Sumber : Raven et al, 2016].....	152
Komparasi Struktur DNA dan RNA. [Sumber : Pierce, 2016].....	153

Struktur heliks DNA. [Sumber : Klug et al, 2019]	155
Skema pasangan basa. [Sumber : Klug et al, 2019].....	156
. Nukleotida, komponen penyusun DNA. [Sumber: Raven et al, 2016]...	158

DAFTAR TABEL

Modifikasi rasio fenotip persilangan dihibrid yang disebabkan oleh interaksi gen	70
Fenotip seksual pada <i>Drosophila</i>	88
Terminologi variasi pada jumlah kromosom	121
Kelainan akibat mutasi duplikasi dan delesi pada manusia	128
Daftar istilah terkait variasi kromosom	135
Komposisi basa nitrogen pada DNA.....	157
Perbedaan DNA dan RNA	162

BAB I PEMBELAHAN SEL DAN TEORI KROMOSOM

TIU: Pemahaman tentang mekanisme pembelahan sel baik mitosis maupun meiosis serta konsep kromosom sebagai material hereditas utama pada makhluk hidup

TIK:

Setelah menyelesaikan materi ini, mahasiswa diharapkan mempunyai pemahaman tentang konsep pembelahan sel dan teori kromosom yang dapat ditunjukkan dengan mampu:

1. Menjelaskan konsep mitosis dan meiosis serta perannya dalam hereditas material genetik
2. Menjelaskan konsep kromosom sebagai material genetik

Pada bagian berikut ini kita akan membahas pengertian genetika, beberapa penelitian yang dilakukan Mendel hingga ditemukannya Hukum Mendel, serta fase mitosis dan meiosis yang terjadi pada Hukum Mendel. Berdasarkan penelitian pada persilangan/pembastaran yang dilakukan orang lain ternyata ditemukan bahwa temuan Mendel itu tidak selalu benar. Oleh karenanya temuan Mendel ini selanjutnya disebut sebagai “Penyimpangan Semu Hukum Mendel”.

1.1. PENGERTIAN GENETIKA

Genetika merupakan cabang ilmu dari biologi yang mencoba menjelaskan persamaan dan perbedaan sifat yang diturunkan pada makhluk hidup. Selain itu, genetika juga mencoba menjawab pertanyaan yang berhubungan dengan apa yang diturunkan atau diwariskan dari induk kepada turunan nya, bagaimana mekanisme materi genetika itu diturunkan, dan bagaimana peran materi genetika tersebut.

Konsep Genetika berkembang dari ilmu yang membahas tentang bagaimana sifat diturunkan menjadi lebih luas lagi yakni ilmu yang mempelajari tentang materi genetik. Secara luas genetika membahas: 1) struktur materi genetik, meliputi: gen, kromosom, DNA, RNA, plasmid, episom, dan elemen tranposabel, 2) reproduksi materi genetik, meliputi: reproduksi sel, replikasi DNA, reverse transcription, rolling circle replication, cytoplasmic inheritance, dan Mendelian inheritance, 3) kerja materi genetik, meliputi: ruang lingkup materi genetik, transkripsi, modifikasi pasca transkripsi, kode genetik, translasi, konsep one gene one enzyme, interaksi kerja gen, kontrol kerja gen pada prokariotik, kontrol kerja gen pada eukariotik, kontrol genetik terhadap respon imun, kontrol genetik terhadap pembelahan sel, ekspresi kelamin, perubahan materi genetik, 4) perubahan materi genetik, meliputi: mutasi, dan rekombinasi, 5) genetika dalam populasi, dan 6) perekayasa materi genetik (Nusantara 2014).

Terkait dengan hal tersebut, hingga saat ini genetika telah banyak menunjukkan manfaat yang besar bagi manusia, khususnya di bidang peternakan,

pertanian, kedokteran, dan psikologi. Berikut adalah uraian tentang implementasi dan manfaat genetika pada bidang tersebut dalam kehidupan (Nusantara 2014).

1.2. SEJARAH SINGKAT PERKEMBANGAN ILMU GENETIKA

Jauh sebelum teori pewarisan sifat ditemukan oleh Mendel, manusia telah berusaha mengartikan dan memahami bagaimana sifat-sifat diturunkan dari induk ke keturunannya. Konsep tentang pewarisan sifat sebenarnya sudah diketahui oleh peradaban manusia bahkan pada masa mesir kuno. Dalam perspektif sejarah, ilmu genetika berkembang sebagai ilmu pengetahuan setelah melalui berbagai tahapan dan penemuan yang mendahuluinya.

- **Periode sebelum 1860**

Penemuan yang berkontribusi perkembangan ilmu genetika sebelum tahun 1860 diantaranya adalah penemuan mikroskop cahaya, teori tentang sel, dan publikasi oleh Charles Darwin dengan bukunya *The Origin of Species*. Sebelumnya, Robert Hooke dengan teorinya dan Antonie van Leeuwenhoek melaporkan pengamatan adanya organisme renik (protozoa dan bakteri) pada air hujan.

Pada tahun 1833, Robert Brown melaporkan pengamatan inti sel dan pada tahun 1839-an Hugo von Mohl mendeskripsikan mitosis pada inti sel. Sampai pada akhir 1858, Rudolf Virchow menyimpulkan semua penemuan tersebut dalam teorinya tentang sel yang terkenal dalam bahasa latin aphorism *omnis cellula e cellula* yang berarti semua sel berasal dari sel sebelumnya. Sampai pada akhirnya di tahun 1858, ahli biologi memahami bagaimana sel berkembang dan mengetahui tentang inti sel.

- **Periode 1900 - 1944**

Pada periode ini, para ahli menemukan teori tentang kromosom, yang menyatakan bahwa kromosom merupakan untai dari gen-gen. Pada masa ini pula dasar-dasar evolusi modern dan genetika molekuler berkembang.

Pada tahun 1900, tulisan Mendel tentang hukum pewarisan sifat yang diterbitkan 1866, secara terpisah ditemukan kembali oleh tiga ahli berbeda, yakni oleh Hugo de Vries, Carl Correns, and Erich von Tschermak. Selanjutnya Walter Sutton di tahun 1903 mengeluarkan hipotesis perilaku kromosom yang dapat menjelaskan teori pewarisan sifat Mendel. Hipotesis ini pada akhirnya menuntun ditemukan teori bahwa gen terletak di kromosom. Dilanjutkan oleh Alferd Sturtevant yang menciptakan peta genetik pertama yang menggambarkan bagaimana gen-gen tersusun dan terpaut dalam suatu pautan pada kromosom.

- Periode 1944- sekarang

Periode yang ditandai dengan ditemukannya konsep material genetik (DNA) dan genetika molekuler. Pada periode ini banyak ahli genetik yang melaporkan bukti-bukti penemuan mereka bahwa material genetik adalah DNA bukan substansi lain (Avery, Mc Claude). Dan yang paling fenomenal adalah penemuan struktur DNA oleh Watson dan Crick yang menyatukan teka-teki tentang DNA sebagai materi genetik yang sudah ditemukan oleh ahli-ahli sebelumnya (Chargaff, Rosalind Franklin). Sejak itu teori dan ilmu pengetahuan tentang gen dan pemanfaatannya terus berkembang menciptakan ilmu-ilmu baru.

1.3. HUKUM MENDEL KLASIK

J.G. Mendel adalah orang yang pertama kali mengetengahkan satu mekanisme pewarisan sifat menurun melalui eksperimen di bidang genetika. Berdasarkan percobaan itu maka teori para ilmiah dari genetika saat itu yakni The Blending Theory of Inheritance tidak benar. Sebelum Mendel melakukan percobaan penyilangan dengan tanaman kapri (*Pisum sativum*) para ahli telah mempunyai pemikiran tentang adanya kehidupan yang berkesinambungan, yang membawa faktor keturunan dari generasi ke generasi. Tetapi mereka tidak melakukan percobaan seperti yang dilakukan oleh Mendel dan disamping itu peralatan ilmiah yang dapat dipakai untuk membuktikan pemikiran mereka belum ada. Mendel berhasil membuktikan bahwa pemindahan sifat melainkan merupakan pola yang

dapat diperkirakan. Dasar pemikiran Mendel inilah yang kemudian dijadikan dasar untuk memperoleh sifat-sifat yang diinginkan dengan melakukan hibridisasi. Berdasarkan jasanya dalam melakukan studi genetika dengan melakukan persilangan pada kacang polong Mendel mendapat julukan sebagai Bapak Genetika. Meskipun dalam perkembangannya genetika tidak hanya membahas tentang faktor-faktor keturunan saja (Oktarisna *et al* 2013).

Hukum pewarisan Mendel adalah hukum yang mengatur pewarisan sifat secara genetik dari satu organisme kepada keturunannya. Hukum tersebut terdiri dari dua bagian :

1. Hukum Pertama Mendel (hukum pemisahan atau segregation) Isi dari hukum segregasi : *Pada waktu berlangsung pembentukan gamet, setiap pasang gen akan disegregasi ke dalam masing-masing gamet yang terbentuk.*
2. Hukum Kedua Mendel (hukum berpasangan secara bebas atau independent assortment) Isi dari hukum pasangan bebas : *Segregasi suatu pasangan gen tidak bergantung kepada segregasi pasangan gen lainnya, sehingga di dalam gamet-gamet yang terbentuk akan terjadi pemilihan kombinasi gen-gen secara bebas*(Cahyono 2011).

Hukum Mendel I menyatakan bahwa pewarisan sifat dari kedua gen induk yang berupa pasangan alel yang akan mengalami pemisahan. Pemisahan tersebut akan diterima oleh setiap gamet dengan jumlah satu gen induk yang diterimanya. Hukum Mendel I dapat disebut dengan Hukum Segregasi bebas yang menyatakan pewarisan sifat induk pada pembentukan gamet keturunan akan melalui pembelahan gen induk yakni terjadi pada persilangan monohibrid. Monohibrid adalah persilangan antar dua individu dengan spesies yang sama tetapi memiliki satu sifat yang berbeda. Monohibrid menghasilkan keturunan pertama (F1) yang seragam. Keturunan pertama (F1) monohibrid mempunyai fenotip yang serupa dengan induknya yang dominan jika dominansi tampak sepenuhnya. Pemisahan alel terjadi

saat keturunan pertama (F1) heterozigot membentuk gamet-gamet yang akan menyebabkan gamet hanya memiliki salah satu alel saja (Akbar *et al* 2015).

1.4. TEORI KROMOSOM

Konsep tentang gen sebenarnya telah digambarkan secara implisit oleh Mendel sebagai faktor dasar yang berperan dalam perkembangan sifat. Ia sendiri belum mengetahui bentuk ataupun susunan faktor keturunan tersebut dan hanya menyebutnya sebagai faktor penentu. Istilah gen baru dipakai oleh W. L. Johannsen pada tahun 1857-1927, yang berasal dari suku kata terakhir *pangen*, istilah yang dikemukakan oleh Darwin. William Bateson 1861-1926 menggunakan istilah alel untuk pasangan gen seperti yang digambarkan oleh Mendel. Penelitian-penelitian yang dilakukan oleh Lucien Cuenot (Perancis), tentang peranan gen terhadap warna bulu pada tikus; W. E. Castle (Amerika), tentang peran ge terhadap jenis kelamin, warna bulu pada mamalia; dan Johansen (Denmark) yang mempelajari tentang pengaruh pewarisan dan lingkungan pada tanaman, menguatkan konsep tentang gen sebagai pembawa faktor keturunan (Oktarisna *et al* 2013).

Wilhem Roux (1883) mempunyai dugaan yang kuat bahwa kromosom di dalam inti sel adalah pembawa faktor keturunan. Mekanisme pemindahan gen dari sel ke sel digambarkan sebagai adanya struktur yang tidak terlihat dalam bentuk deretan atau rantai, yang mengadakan duplikasi pada saat pembelahan sel. Pendapat ini Didukung oleh T> boveri (1862-1915) dan W. S. Sutton (1902), yang membuktikan bahwa gen adalah bagian dari kromosom.

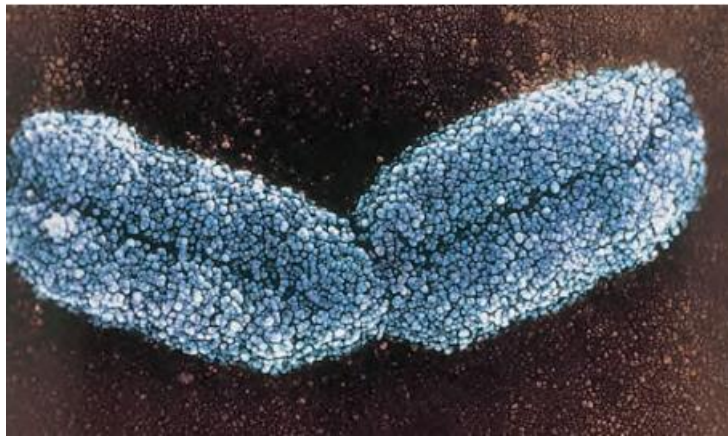
1.4.1. BENTUK KROMOSOM

Bentuk kromosom dikenal selama ini adalah linier. Kromosom kelamin X berbentuk lurus dan kromosom Y berbentuk seperti jangkar. Bentuk kromosom ini hanya mencakup kromosom pada inti sel eukariot. Terdapat berbagai bentuk kromosom pada kelompok makhluk hidup. Bentuk kromosom pada kelompok virus beragam. Sebagian virus berbentuk batang (linier), sebagian sirkuler atau cincin, beberapa virus ada berbentuk linear tetapi pada keadaan tertentu berbentuk sirkuler (misalnya virus fag λ) (Klug dan Cumming, 2000).

Bentuk kromosom prokariot adalah berupa DNA unting ganda sirkuler atau cincin. Misalnya *E. coli* berbentuk cincin. Bentuk kromosom eukariot berapapun jumlahnya adalah berbentuk linier atau batang. Bentuk kromosom pada organel mitokondria dan kloroplas adalah sirkuler atau cincin seperti pada kelompok prokariot (Russel, 1992). Kromosom memiliki bentuk yang beragam pada tahap metafase saat pembelahan sel. Bentuk kromosom yang beragam berdasarkan letak sentromernya; ada yang berbentuk metasentris, submetasentris, akrosentris, dan telosentris (Klug dan Cumming, 2000).

Sentromer adalah daerah lekukan pada kromosom dan juga sebagai letak kinetokor (tempat tertautnya spindle fiber saat pembelahan sel). Kromosom merupakan Struktur padat yang terdiri dari protein dan DNA. Kromosom memiliki struktur unik sebagai bentuk pengemasan gen. Dengan kata lain di dalam kromosom terdapat lokus-lokus gen, yaitu posisi dan letak suatu gen di dalam kromosom. Gen itu sendiri adalah rentangan DNA atau sekuens DNA yang menentukan suatu protein. Menurut dogma genetik bahwa “one gen one polipeptida”. Untuk satu jenis kromosom dapat mengandung ribuan gen seperti pada kromosom nomor satu manusia (Arsal 2018)

Berdasarkan Human Genome Project, kromosom nomor satu manusia disusun oleh 3.141 gen dan 1.000 di antaranya merupakan gen yang baru ditemukan. Kromosom 1 memiliki jumlah gen hingga dua kali lipat kromosom pada umumnya dan menyusun sekitar 8 persen genom manusia. Bentuk kromosom dengan membentuk kromatid tersebut adalah bentuk kromosom pada saat tahap pembelahan sel. Pada tahap kromosom berduplikasi dalam mekanisme pertumbuhan ataupun pewarisan. Baik melalui meiosis maupun mitosis (Arsal 2018).

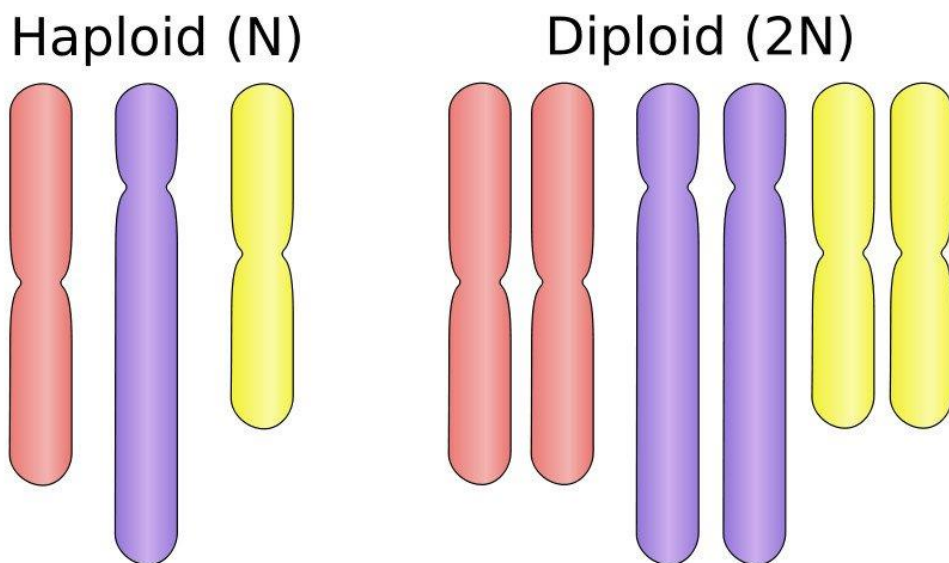


Gambar 1. Kromosom (mikroskop elektron). [Sumber: Pierce, 2016]

1.4.2. JUMLAH KROMOSOM

Jumlah kromosom macam-macam virus sebanyak satu buah berupa molekul DNA atau RNA baik unting ganda maupun unting tunggal, linier atau sirkuler (Klug & Cummings, 2000). Jumlah kromosom bakteri adalah satu buah (Russel, 1992; Klug & Cumming, 2000). Kromosom bakteri berupa satu molekul DNA unting ganda sirkuler yang berasosiasi dengan protein tertentu. Jumlah kromosom spesies eukariot beranekaragam baik hewan maupun tumbuhan, diploid maupun monoploid. Kesamaan jumlah kromosom baik virus, makhluk hidup prokariot dan eukariot bukan indikator dari kesamaan spesies. Jumlah kromosom mitokondria dan kloroplas hanya satu buah berbentuk sirkuler (Klug & Cummings, 2000).

Haploid adalah kondisi pada suatu individu yang tidak memiliki pasangan kromosom dikarenakan hanya mempunyai genom tunggal. Kromosom haploid dapat digandakan yang akan menghasilkan individu homozigot baru. Sel haploid terdapat pada gamet yang dapat menghasilkan sifat diploid karena apabila sel gamet betina yang sudah dibuahi sel kelamin jantan akan melebur dan berkembang menjadi zigot yang bersifat diploid (Pangestuti & Sulistyarningsih 2011). Diploid merupakan kondisi berlawanan dari haploid yang mana pada diploid terdapat dua set kromosom ($2n$). Kondisi diploid banyak ditemukan pada kebanyakan organisme multiseluler. Contoh organisme diploid yaitu tanaman paku yang memiliki jumlah kromosom somatik berkisar 58 (Wulandari & Rahmawati 2018).



Gambar 2. Perbandingan kromosom diploid dan kromosom haploid.

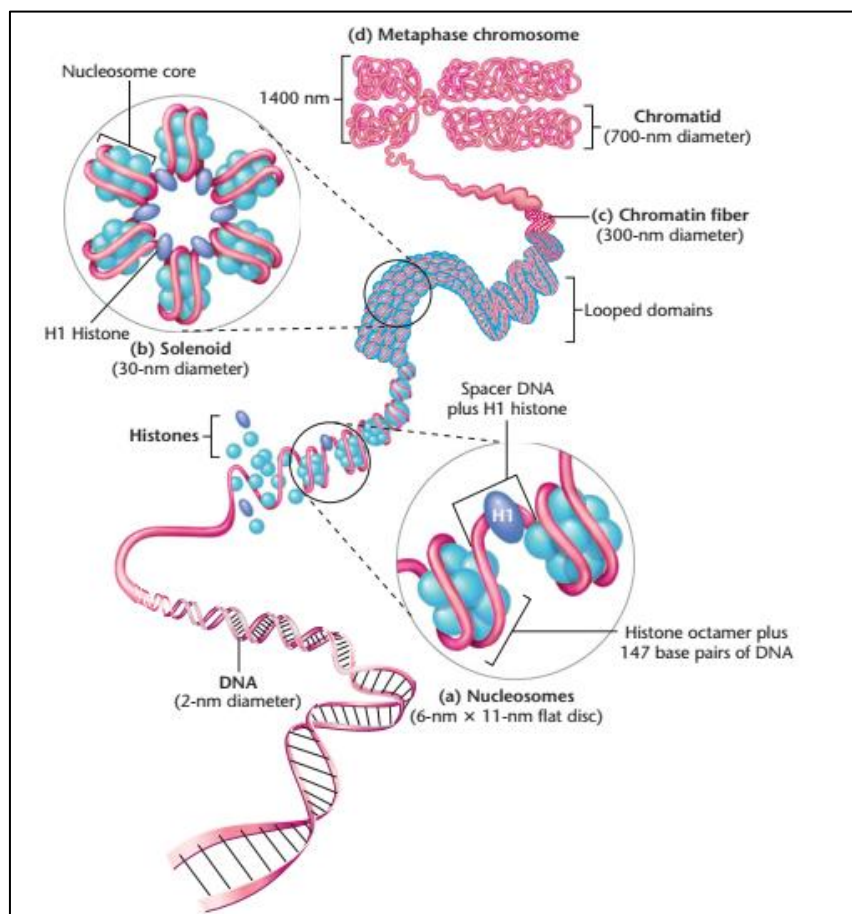
[Sumber: Scienceabc.com]

1.4.3. BAGIAN KROMOSOM

Bagian kromosom yang dijelaskan ini adalah kromosom yang terdapat pada inti sel eukariotik selama metaphase mitosis. Bagian utama kromosom digambarkan sebagai protein yang menyelaputi DNA. Penggambaran kromosom seperti ini sebelum ditemukan mikroskop elektron. Dengan penemuan mikroskop elektron

maka struktur kromosom dapat digambarkan secara molekuler sehingga struktur kromosom yang terdiri atas selaput, matriks dan DNA hendaknya sudah saatnya dihilangkan atau jangan ditampilkan lagi (Nusantari, 2010).

Bagian utama kromosom eukariotik adalah genom/DNA/RNA. Jadi bagian yang pokok adalah asam nukleat. Protein bukan bagian utama. Jadi fungsi kromosom adalah membawa faktor keturunan pada bagian genomnya bukan proteinnya. Sebenarnya tidak ada selaput luar pembungkus kromosom, demikian juga tidak ada bagian yang disebut matriks karena kenyataannya bukan protein yang menyelaputi DNA tetapi DNA yang meliliti protein histon. Selanjutnya kromosom dibagi atas lengan dan sentromer (Klug & Cummings, 2000).



Gambar 3. Struktur dan bagian Kromosom [Sumber: Klug et al, 2012]

1.5. PEMBELAHAN SEL

Pembelahan Sel pada Aseluler

Virus dan retrovirus digolongkan sebagai makhluk hidup aseluler di luar kelompok organisme prokariotik dan eukariotik. Seluruh makhluk hidup dan virus serta retrovirus melakukan proses pembelahan sel untuk memperbanyak diri. Perbanyakan sel virus dilakukan di dalam sel inangnya.

Pembelahan Sel pada Prokariotik

Prokariota (bakteri) bereproduksi melalui tipe pembelahan biner yakni pembelahan menjadi separuh. Sebagian besar gen bakteri terdapat pada kromosom tunggal yang terdiri atas DNA sirkuler dan protein. Walaupun bakteri lebih sederhana dari sel eukariotik, namun replikasi genomnya secara teratur dan pendistribusian salinannya secara sama ke kedua sel anak masih sulit dimengerti.

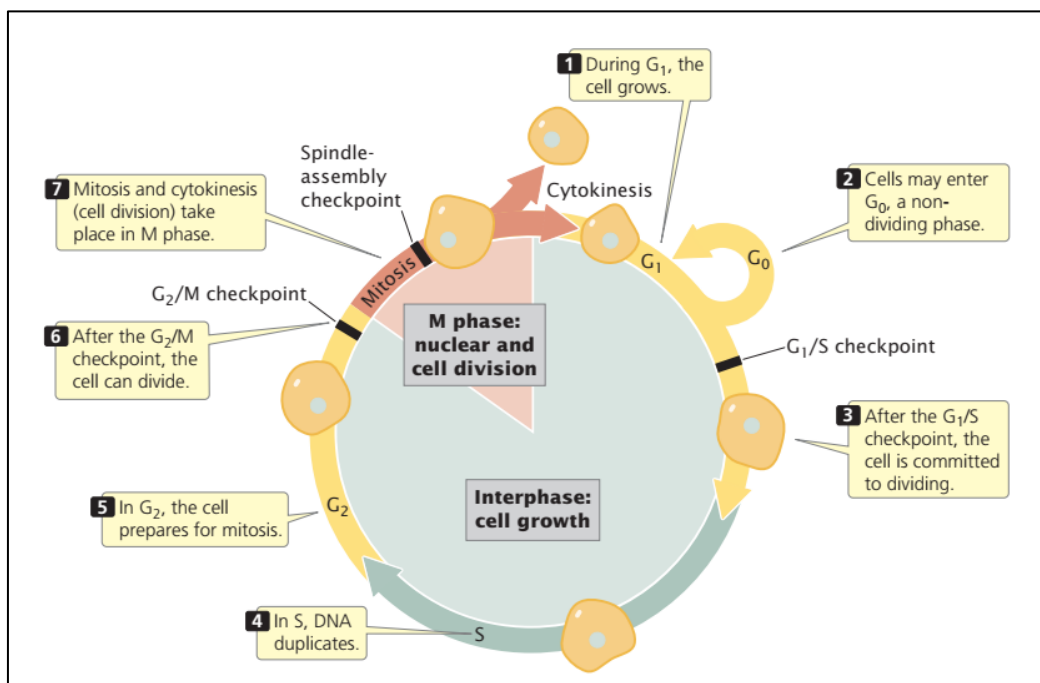
Pembelahan Sel pada Eukariotik

Makhluk hidup eukariotik yang berbiak secara seksual baik hewan, manusia, tumbuhan, melakukan reproduksi untuk mempertahankan spesiesnya. Tubuh makhluk hidup tumbuh karena adanya pembelahan sel. Gamet-gamet dibentuk melalui pembelahan sel. Pembelahan sel tersebut atau biasa disebut reproduksi sel terdiri atas 2 macam yaitu secara mitosis dan meiosis, berlangsungnya reproduksi ini melalui suatu tahapan (fase), pada tahap demi tahap terjadi perubahan dari kedudukan kromosom, sehingga berdasarkan kedudukan kromosom inilah dapat dilihat fase-fase pembelahannya (Campbell *et al* 2010).

Pembelahan sel mencakup dua proses utama yakni mitosis dan sitokinesis. Pembelahan sel yang sebenarnya membentuk dua sel disebut sitokinesis. Sebelum sel eukariot membelah nukleusnya harus mengalami mitosis yaitu suatu pembelahan kompleks yang secara tepat menyebarkan kelompok kromosom yang langkah kepada masing-masing nukleus sel anak. Mitosis menjamin bahwa masing-masing

sel yang baru mengandung kromosom dalam jumlah dan jenis yang sama dengan yang terdapat pada sel induk aslinya (Campbell *et al* 2010).

Secara umum siklus sel terdiri dari dua periode yaitu interfase (meliputi fase G₁, S, dan G₂). Fase G₁ merupakan periode pre sintesis, fase S merupakan periode sintesis, dan G₂ merupakan fase post sintesis dua fase pembelahan sel yang terdiri atas fase mitosis dan sitokinesis. Fase mitosis terdiri atas beberapa fase, yaitu fase profase, fase metafase, fase anafase, dan fase telofase. Di antara profase dan metafase, sebagian penulis mengemukakan adanya fase prometafase. Fase-fase pembelahan mitosis diatas merupakan fase yang ekstrim.



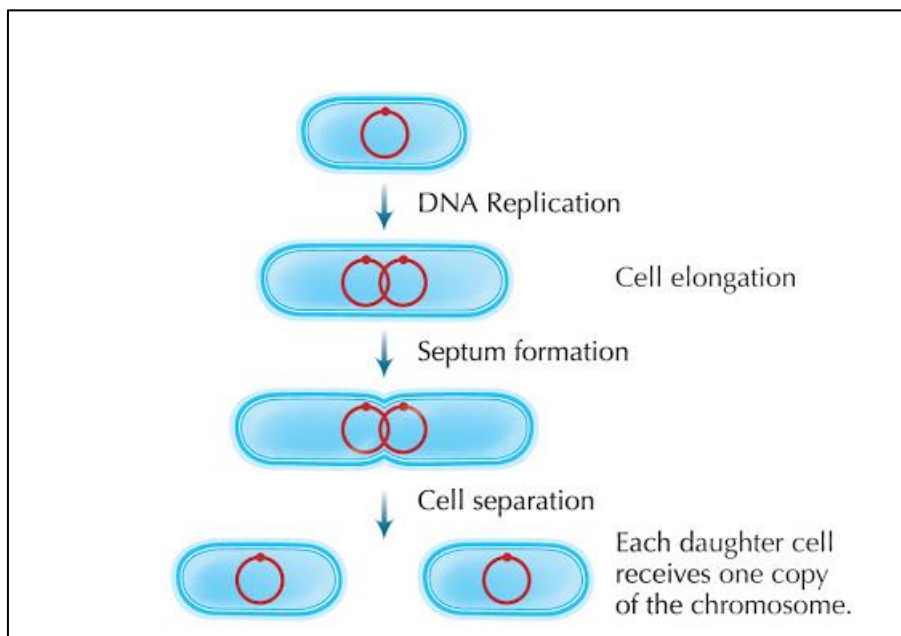
Gambar 4. Siklus Sel [Sumber: Pierce, 2016]

Selama periode interfase, kromosom tidak tampak disebabkan karena materi kromosom dalam bentuk benang-benang kromatin, dan komponen-komponen makro molekulnya didistribusikan didalam inti. Selama siklus sel terjadi

perubahan-perubahan tersebut terutama komponen-komponen kii dari sel sperti DNA, RNA, dan berbagai jenis protein. Duplikasi DNA berlansung selama khusus interfase yang disebut fase sintesis atau periode S. Periode sintesis didahului oleh periode G1 dan diikuti oleh periode G2.

Selama Pembelahan sel, inti mengalami serangkaian perubahan-perubahan yang sangat kompleks, terutama perubahan-perubahan kandungan intinya. Pada saat pembelahan sel berlangsung, membran inti dan nukleus menjadi tidak tampak dan substansi kromatin mengalami kondensasi menjadi kromosom. Pembelahan sel terjadi melalui tahap-tahap tertentu. Tahap-tahap ini bertujuan untuk mengatur informasi genetik induk yang akan diturunkan kepada sel anakan. Berdasarkan ada atau tidaknya tahap-tahap tertentu dalam pembelahan sel, pembelahan sel dibagi menjadi tiga, yaitu amitosis, mitosis, dan meiosis (Haryanto *et al* 2017).

1.5.1. AMITOSIS

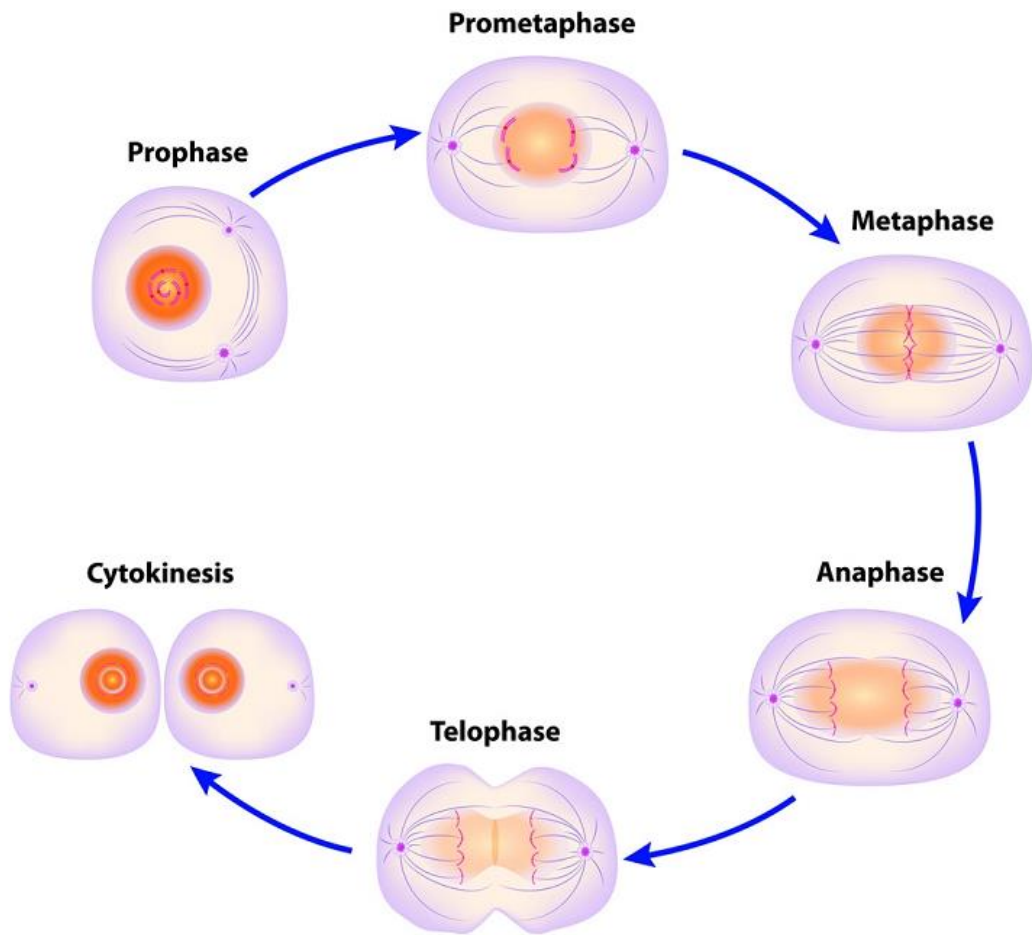


Gambar 5. Fase Pembelahan Amitosis
[Sumber: <https://knowledgeclass.blogspot.com/>]

Pembelahan amitosis adalah pembelahan sel yang berlangsung tanpa melibatkan fase-fase tertentu yang umum dijumpai pada pembelahan mitosis dan meiosis. Pembelahan amitosis adalah pembelahan sel secara langsung atau disebut juga dengan pembelahan sederhana yang didahului dengan pembelahan inti tanpa didahului pembentukan benang spindel, penampakan kromosom, peleburan membran inti dan ciri lainnya. Proses yang terjadi pada pembelahan ini adalah sel anak mewarisi sifat induknya sehingga pembelahan amitosis menghasilkan turunan yang sifat sel anaknya identik dengan sel induknya. Pembelahan amitosis berlangsung relatif spontan dan dijumpai pada sejumlah organisme prokariotik seperti bakteri dan alga biru hijau (Mustami 2013).

1.5.2. MITOSIS

Mitosis merupakan proses pembelahan inti dalam sel eukariotik yang secara konvensional terbagi menjadi lima tahap. Mitosis mempertahankan jumlah kromosom dengan cara menempatkan kromosom hasil replikasi secara seimbang ke masing-masing nukleus anakan. Dalam mitosis, kromosom berada dalam jumlah yang tetap selama proses pembelahan. Selama mitosis, setiap tahapan harus berlangsung dengan sempurna, karena kehilangan kromosom selama proses pembelahan dapat menyebabkan perubahan pada tanaman dewasa. Tahapan selama mitosis adalah: interfase, profase, metafase, anafase dan telofase (Arsal 2018).



Gambar 6. Fase Pembelahan Mitosis [Sumber: quizlet.com]

Profase merupakan tahap pertama mitosis, saat kromatin terkondensasi, spindle mitosis mulai terbentuk, dan nukleolus hilang, namun nukleus tetap utuh. Prometafase, tahap kedua mitosis ketika kromosom-kromosom diskret yang terdiri atas kromatid-kromatid saudara yang muncul, dan mikrotubulus melekat ke kinetokor kromosom. Metafase, tahap ketiga mitosis saat spindle sudah lengkap dan kromosom-kromosom melekat ke mikrotubulus pada kinetokor serta berjejer di lempeng metafase. Merupakan tahap mitosis paling lama sekitar 20 menit. Anafase merupakan tahap Mitosis paling pendek, beberapa menit. Protein kohesin membelah memisahkan kromatid saudara secara tiba-tiba. Kedua kromosom bergerak menuju

masing-masing Kutub. Sel memanjang saat Mikrotubulus non kinetokor mendorong ke kutub yang berbeda. Telofase tidak ada gelendong mitotik, dua nukleus anakan terbentuk dalam sel, masing-masing memiliki Kromosom yang identik. Kromosom menjadi kurang terkondensasi. Sitokinesis Pembelahan Sitoplasma biasanya sudah berlangsung cukup jauh pada akhir Telofase. Sehingga Sel Anakan muncul tak lama setelah Mitosis Berakhir. Sitokinesis sel hewan terjadi melalui penyibakan yang membagi sel induk menjadi dua dengan cincin kontraktif filamen aktin. Sitokinesis tumbuhan terjadi karena lempengan sel terbentuk di tengah sel dan tumbuh sampai membrannya berfungsi dengan membran plasma sel induk (Santoso 2018).

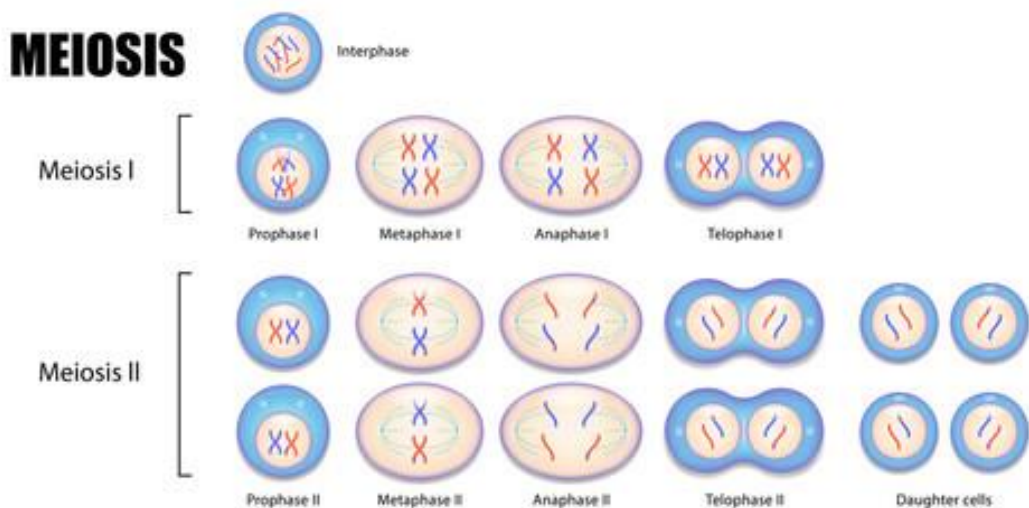
1.5.2.1. SIGNIFIKANSI MITOSIS

Pengaturan proses pembelahan sel yang luar biasa itu menjamin setiap sel anak akan menerima kromosom dalam jumlah dan jenis yang pasti sama dengan yang dimiliki oleh sel induknya. Kemudian setiap dari organisme multiseluler mempunyai jumlah dan jenis kromosom yang pasti sama dengan sel-sel lainnya. Jika satu sel harus menerima kromosom yang jumlahnya kurang atau lebih banyak dibanding jumlah kromosom yang seharusnya karena suatu kelainan fungsi sel selama proses pembelahan, akan menghasilkan sel yang menunjukkan tanda-tanda abnormal dan kemungkinan tidak mampu hidup. Kenyataan bahwa sel mengandung informasi genetik yang diperlukan bagi setiap sifat dari organisme akan mampu menjelaskan mengapa suatu sel tunggal yang diambil dari tumbuhan dewasa yang telah berdiferensiasi sepenuhnya dan ditanam pada kondisi yang cocok bagi kultur sel, akan mampu berkembang menjadi suatu tumbuhan baru yang lengkap (Mustami 2013).

1.5.3. MEIOSIS

Meiosis merupakan pembelahan sel termodifikasi pada organisme yang bereproduksi secara seksual, terdiri atas dua kali pembelahan sel namun hanya satu kali replikasi DNA. Meiosis merupakan proses pembelahan sel gamet untuk menghasilkan sel haploid, jumlah kromosom setengah dari jumlah kromosom sel asli. Meiosis terjadi dua kali, pertama sel akan mengalami pengurangan jumlah kromosom (Meiosis I) dan sister chromatids terpisah, proses ini identik dengan mitosis (Meiosis II).

Kedua proses pembelahan sel ini (mitosis dan meiosis) pada dasarnya akan mengalami tahapan yang sama selama proses pembelahan seperti kromosom menebal, kromosom berada di tengah-tengah sel dan kemudian bergerak ke arah kutub dan akhirnya membelah. Perbedaan keduanya adalah pada bagaimana interaksi kromosom homolog. Menghasilkan kromosom separuh dari induknya. Interfase pada meiosis terjadi hanya sekali yaitu pada awal meiosis I, sehingga replikasi DNA hanya terjadi satu kali walaupun meiosis mengalami dua kali pembelahan.



Gambar 7. Diagram fase Pembelahan Meiosis

Profase I pada meiosis dibagi menjadi lima tahap yaitu Leptonema, Zigonema, Pakinema, Diplonema dan Diakinesis. Leptonema Kromosom mulai terkondensasi. Zigonema, pasangan-pasangan kromosom homolog bertemu dan digabungkan oleh struktur protein seperti pita yang disebut kompleks sinaptonema (bivalen). Pakinema, sinapsis terbentuk, salah satu kromosom non saudara (tetrad) mengadakan pindah silang. Bagian yang mengadakan pindah silang dinamakan kiasmata. Diplonema, kompleks sinaptonema mulai hilang, kiasmata masih terlihat. Diakinesis, kromosom terkondensasi maksimal, membran nukleus menghilang dan spindle mitosis terbentuk (Elrod & Stanfield 2007).

Profase I, kromosom terkondensasi, dan masing-masing kromosom homolog berpasangan. Pindah silang (crossing over) secara acak terjadi. Setiap pasangan homolog memiliki 1 atau lebih kiasmata (tempat terjadinya pindah silang) Selaput Nukleus terfragmentasi (Campbell *et al* 2010).

Metafase I, Pasangan Kromosom Homolog berada pada Lempeng Metafase. Kedua Kromatid dari satu homolog, melekat ke satu Mikrotubulus Kinektor dari salah satu Kutub Gelendong. Anafase I, penguraian Kohesi, mengakibatkan Homolog memisah. Homolog bergerak ke kutub yang berbeda. Telofase I, Tiap Anakan sel memiliki set haploid lengkap atau disebut haploid bersister kromatid. Sebagian sister kromatid telah termodifikasi, akibat Pindah Silang. Kromosom tidak terurai, guna Meiosis tahap II dilanjutkan sitokinesis pertama (Campbell *et al* 2010).

Profase II, Gelendong terbentuk, Kromosom rekombinan haploid, membran nukleus hilang. Metafase II Kromosom berada pada Lempeng Metafase. Anafase II, Kromatid bisa terpisah karena penguraian protein-protein yang menggabungkan kromatid-kromatid saudara di sentromer. Telofase II, Nukleus terbentuk, Kromosom terurai menjadi kromatin, Menghasilkan 4 sel anakan haploid tak tereplikasi. Masing-masing dari keempat sel anakan berbeda secara genetik dengan sel anakan lain dan juga sel induk dilanjutkan sitokinesis kedua (Campbell *et al* 2010).

1.5.3.1. HUBUNGAN PEMBELAHAN MEIOSIS DENGAN PINDAH SILANG

Pada fase profase 1, kromosom-kromosom homolog membentuk pasangan-pasangan yang dinamakan bivalen. Proses berpasangan kromosom homolog disebut sinapsis. Kemudian setiap anggota bivalen membelah memanjang sehingga terbentuk 4 kromatid. Keempat kromatid pada satu bivalen dinamakan tetrad. Selama sinapsis inilah dapat terjadi pindah silang (*crossing over*). Pindah silang merupakan peristiwa penukaran segmen dari kromatid dalam sebuah tetrad dan pindah silang terjadi antara kromatid-kromatid yang tidak berpasangan. Proses terakhir ini meliputi pemecahan dan penggabungan kembali hanya dua dari keempat benang pada titik mana saja pada kromosom tersebut (Campbell *et al* 2010).

Adanya pindah silang dapat memperbesar variasi genetik keturunan yakni bila 2 gen atau lebih berada dalam satu kromosom, maka pindah silang dapat menghasilkan gamet yang memiliki gen yang pada awalnya tidak ada, karena terjadi pindah silang maka menghasilkan gamet yang memiliki kromosom dari tipe rekombinan (Corebima 1991).

1.5.3.2. PEMBELAHAN MEIOSIS DAN NONDISJUNCTION

Gagal berpisah (Nondisjunction) merupakan peristiwa tidak memisahkannya sepasang kromosom selama pembelahan sel (meiosis). Hal ini terjadi selama pembentukan gamet-gamet (gametogenesis) yakni saat berlangsung meiosis. Pasangan kromosom atau kromosom homolog dalam sel induk gametangium dalam keadaan normal akan memisah sehingga gamet memiliki separuh dari jumlah kromosom yang dimiliki individu (Corebima 1991)

Namun demikian pada fase anaphase I dapat terjadi peristiwa tidak memisahkannya pasangan kromosom karena pengaruh tertentu sehingga tetap berkumpul sebagai pasangan. Peristiwa itu dinamakan Nondisjunction yang biasa terjadi pada fase anafase I. Corebima (1991) mengemukakan bahwa peristiwa gagal

berpisah dibedakan atas gagal berpisah primer dan gagal berpisah sekunder. Gagal berpisah primer terjadi pada turunan pertama.

1.6. FAKTOR YANG MEMPENGARUHI SIKLUS SEL

Frekuensi mitosis pada jaringan-jaringan yang berbeda dan pada spesies yang berbeda sangat beragam. Pada kondisi dimana makanan, suhu dan pH optimal maka panjang siklus sel (waktu generasi) dari setiap jenis sel adalah konstan. Pada kondisi yang kurang menguntungkan, siklus sel akan menjadi lambat yaitu waktu generasi lebih panjang. Masih belum mungkin untuk mempercepat siklus sel dan membuat sel tumbuh cepat walaupun itu hanya melalui percobaan. Tampak bahwa panjang siklus sel merupakan waktu yang dibutuhkan oleh sel untuk melangsungkan beberapa program terdiri dari dua bagian yaitu: satu harus melakukan replikasi bahan genetik di dalam kromosom dan yang lainnya adalah penggandaan seluruh penyusun sel yang dibutuhkan dalam pertumbuhannya (Pongsibanne 2013).

Jika kondisi optimal, bakteri dapat membelah setiap 20 menit. Pada sumsum tulang manusia setiap detik dihasilkan 10 juta sel darah merah yang berarti setiap detik harus terjadi 10 juta mitosis. Sel-sel yang melapisi saluran pencernaan dan sel-sel yang terdapat pada lapisan reproduksi kulit membelah sangat cepat sepanjang hidupnya. Kebalikannya, pembelahan sel pada sistem saraf pusat biasanya berhenti pada beberapa bulan pertama dari hidupnya.

Pada hampir semua sel hewan produksi substansi yang mengatur masuknya sel ke fase S atau fase M tergantung pada stimulasi oleh substansi pengatur tumbuh yang terdapat di dalam darah. Faktor pertumbuhan ini merupakan protein yang kecil dan bekerja secara khas pada beberapa jenis sel dan tidak pada sel lain. Seperti misalnya, faktor pertumbuhan saraf dibutuhkan bagi mitosis sel-sel saraf simpatis.

Substansi yang menghambat mitosis disebut kalone, yang mengawasi kerja faktor pertumbuhan. Kalone juga sangat khas dan hanya mempengaruhi jenis jaringan dimana substansi itu dihasilkan. Misalnya saja, kalone yang dihasilkan oleh sel-sel kulit menghambat mitosis sel-sel kulit tetangga. Rusaknya sel kulit

diperkirakan karena kalone kurang dihasilkan, sehingga sel-sel disekitar kerusakan ini terlepas dari penghambatan ini. Sel-sel mulai membelah menghasilkan jaringan baru untuk menyembuhkan luka. Jika sel-sel yang sehat telah cukup jumlahnya, sel-sel kemudian menghasilkan kalone untuk menghambat mitosis berikutnya dan menghentikan proses penyembuhan luka.

Siklus sel juga dipengaruhi oleh obat-obatan tertentu. Colchicine merupakan obat yang digunakan untuk menahan pembelahan sel-sel eukariot. Substansi ini berikatan dengan protein mikrotubul dan ikut serta dalam fungsi spindle mitosis yang normal. Kromosom tidak dapat memisah secara tepat dan bergerak ke arah ujung sel yang berlawanan. Hasilnya adalah sel dapat mengakhiri dengan suatu kelompok kromosom yang berlebihan. Sel tumbuhan dapat hidup walaupun diperlakukan dengan colchicines. Nyatanya, tumbuhan mengandung sel-sel dengan kelompok kromosom berlebih cenderung untuk lebih besar dan lebih aktif dari tumbuhan normal.

Antibiotik seperti streptomysin dan tetracycline mencegah mitosis secara tidak langsung dengan cara menghambat sintesis protein pada sel-sel prokariot. Hal ini memperpanjang fase G1 dari siklus sel. Beberapa obat yang digunakan dalam pengobatan kanker dapat menahan satu atau beberapa enzim termasuk sintesis DNA dan pembelahan sel. Oleh karena sel-sel kanker membelah jauh lebih cepat dibanding kebanyakan sel tubuh normal lainnya, maka sangat dihambat oleh obat-obatan ini.

Untuk melaksanakan berbagai reaksi kimia yang penting bagi kelangsungan hidup, sel harus mampu mempertahankan lingkungan internal yang tepat. Sel harus mampu mengatur komposisinya sendiri, menciptakan kondisi yang konstan walaupun keadaan di luar sel berubah. Hal ini dapat terjadi karena secara fisik, seluruh sel bahkan yang paling sederhana sekalipun, terpisah dari lingkungan luar oleh membran sel yang juga disebut plasma membran.

1.7. LATIHAN

1. Jelaskan peran pemahaman tentang pembelahan sel dalam perkembangan teori pewarisan keturunan!
2. Menurut Anda, apa kepentingan dari teori kromosom dalam perkembangan ilmu genetika, jelaskan!

DAFTAR PUSTAKA

- Akbar R. T, Hardhienata S, Maesya A. 2015. Implementasi Sistem Hereditas Menggunakan Metode Persilangan Hukum Mendel Untuk Identifikasi Pewarisan Warna Kulit Manusia. *Jurnal Online Mahasiswa (JOM)* 1(1): 1-13.
- Arsal A F. 2018. *Genetika I. Arif Memahami Kehidupan*. Makassar: Badan Penerbit Universitas Negeri Makassar.
- Cahyono F. 2011. Kombinatorial dalam Hukum Pewarisan Mendel. *Jurnal Sistem dan Teknologi Informasi* 12(1):32-39.
- Campbell N. A, Reece J.B, Urry L.A, Cain M.L, Wasserman S.A, Minorsky P.V, Jackson R.B. 2010. *Biologi Edisi 8 Jilid 1*. Terjemahan: Damaring Tyas Wulandari. Jakarta: Erlangga.
- Corebima, AD. 2004. *Genetika Kelamin*. Surabaya: Airlangga University Press.
- Elrod S. Stansfield W.D. 2007. *Schaum's Outlines Genetika Edisi Keempat*. Terjemahan: Damaring Tyas Wulandari. Jakarta: Erlangga.
- Haryanto T, Anra H, Pratiwi H. 2017. Aplikasi Augmented Reality sebagai Mediapembelajaran Materi Pembelahan Sel dalam Mata Pelajaran Biologi. *Jurnal Sistem dan Teknologi Informasi* 5(2):164-168.
- Klug, W.S., and M.R. Cummings. 2000. *Concept of Genetiks*. Edisi Ketiga. Macmillan Publishing Company. New York, USA.
- Mustami M. K. 2013. *Genetika*. Makassar: Universitas Islam Negeri Makassar.
- Nusantara E. 2014. *Genetika*. Yogyakarta: Deepublish.
- Nusantari, E. 2012. Kajian Miskonsepsi Genetika dan Perbaikannya Melalui Perubahan Struktur Didaktik Bahan Ajar Genetika Berpendekatan Konsep di Perguruan Tinggi. Disertasi. PPS Universitas Negeri Malang
- Oktarisna F. A, Soegianto A, Arifin N. S. 2013. Pola Pewarisan Sifat Warna Polong Pada Hasil Persilangan Tanaman Buncis (*Phaseolus vulgaris L.*) Varietas Introduksi Dengan Varietas Lokal. *Jurnal Produksi Tanaman* 1(2): 81-89.
- Pangestuti R, Sulistyaningsih E. 2011. Potensi Penggunaan True Seed Shallot (TSS) Sebagai Sumber Bawang Merah di Indonesia. *Prosiding Semiloka Nasional*

Dukungan Agro-Inovasi Untuk Pemberdayaan Petani. Semarang : 14 Juli 2011. Hal.258-266.

Pierce, B. A. 2016. *Genetiks Essentials Concepts and Connections*. 3rd edn. New York: W.H Freeman & Company.

Reece, J. B. *et al.* 2017. *Campbell Biology*. 11th edn, *Campbell Biology*. 11th edn. New York: Pearson. doi: 10.1007/s13398-014-0173-7.2.

Santoso J.2018. Pengembangan Mock-Up Mitosis & Meiosis Menggunakan “Lego Miniset” sebagai Pendukung Pembelajaran Biologi Umum di UIN Walisongo Semarang. [SKRIPSI] Semarang: Fakultas Sains dan Teknologi Prodi Biologi Universitas Islam Negeri Walisongo.

Wulandari A, Rahmawati R. N. 2018. Tingkat Ploidi Paku Sayur (*Diplazium esculentum*) Pada Ketinggian yang Berbeda di Gunung Semeru. *Jurnal Edubiotik* 3(2): 58-63.

BAB II PRINSIP DASAR PEWARISAN SIFAT

TIU: Penguasaan dan pemahaman terhadap sejarah perkembangan ilmu genetika dan konsep dasar pewarisan sifat pada organisme biologis

TIK: Setelah mempelajari bab ini mahasiswa diharapkan:

- Mampu menjelaskan secara berurutan sejarah perkembangan ilmu genetika klasik dan modern
- Mampu mendeskripsikan dan menjelaskan konsep pewarisan keturunan pada organisme yang berkembang secara seksual dan aseksual
- Mampu menjelaskan prinsip dasar pewarisan sifat

Meskipun ilmu pewarisan sifat biologis telah ditemukan selama ribuan tahun, pengetahuan tentang bagaimana hereditas, secara signifikan terjadi sekitar 150 tahun yang lalu. Pada tahun 1866, Gregor Johann Mendel menerbitkan hasil dari serangkaian percobaan yang menjadi dasar untuk disiplin formal genetika. Karya Mendel sebagian besar tidak diketahui sampai pergantian abad kedua puluh, tetapi akhirnya, konsep gen sebagai unit keturunan yang berbeda didirikan. Sejak itu, cara-cara di mana gen, sebagai segmen kromosom, ditransmisikan ke keturunan dan mengontrol sifat-sifat telah ditemukan. Penelitian terus berlanjut sepanjang abad kedua puluh dan hingga saat ini, namun studi genetika yang paling baru di tingkat molekuler tetap menjadi yang paling signifikan dalam penelitian biologi sejak awal 1900-an (Klug *et al.*, 2019).

Ketika Mendel memulai studinya tentang pewarisan menggunakan *Pisum sativum*, kacang taman, peran kromosom dan mekanisme meiosis sama sekali tidak diketahui. Meskipun demikian, ia menentukan bahwa ada unit pewarisan yang terpisah dan meramalkan perilaku mereka dalam pembentukan gamet. Peneliti selanjutnya, dengan akses ke data sitologis, dapat menghubungkan pengamatan mereka sendiri tentang perilaku kromosom selama meiosis dan prinsip-prinsip pewarisan Mendel. Setelah korelasi ini diakui, postulat Mendel diterima sebagai dasar untuk studi tentang apa yang dikenal sebagai genetika penularan - bagaimana gen ditransmisikan dari orang tua ke anak. Prinsip-prinsip ini diturunkan langsung dari eksperimen Mendel (Klug *et al.*, 2019).

2.1. PERKEMBANGAN ILMU GENETIKA MENDEL

Pada tahun 1909, ketika kota Davenports ramai tentang spekulasi pewarisan rambut merah, prinsip-prinsip dasar hereditas baru saja dikenal luas di kalangan ahli biologi. Secara mengejutkan prinsip-prinsip ini sebenarnya telah ditemukan sekitar 44 tahun sebelumnya oleh Gregor Johann Mendel (1822–1884). Mendel lahir di tempat yang sekarang menjadi bagian dari Republik Ceko. Meskipun orang tuanya

adalah petani sederhana dengan sedikit uang, ia menerima pendidikan yang baik dan diterima di biara Agustinian di Brno pada September 1843. Setelah lulus dari seminari, Mendel menjadi seorang imam yang ditahbiskan dan diangkat ke posisi mengajar di sekolah setempat. Dia unggul dalam mengajar, dan kepala biara biara merekomendasikannya untuk belajar lebih lanjut di Universitas Wina, yang ia hadiri dari tahun 1851 hingga 1853. Di sana, Mendel mendaftar di Institut Fisika yang baru dibuka dan mengambil kursus matematika, kimia, entomologi, paleontologi, botani, dan fisiologi tanaman. Di sana Mendel memperoleh pengetahuan metode ilmiah, yang kemudian ia terapkan begitu sukses pada eksperimen genetika (Pierce, 2016).

Setelah dua tahun belajar di Wina, Mendel kembali ke Brno, di mana ia mengajar di sekolah dan memulai pekerjaan eksperimental dengan tanaman kacang polong. Dia melakukan eksperimen pemuliaan dari tahun 1856 hingga 1863 dan mempresentasikan hasilnya di depan umum pada pertemuan Masyarakat Ilmu Pengetahuan Alam Brno pada tahun 1865. Makalah Mendel berdasarkan ceramah ini diterbitkan pada tahun 1866. Namun, terlepas dari minat luas pada keturunan, efek dari penelitiannya pada komunitas ilmiah sangat minim. Signifikansi penemuan Mendel tidak diakui sampai 1900, hingga akhirnya ketika tiga ahli botani - Hugo de Vries, Erich von Tschermak-eysenegg, dan Carl Correns - mulai secara independen melakukan percobaan serupa dengan tanaman dan sampai pada kesimpulan yang mirip dengan Mendel. Datang di kertas Mendel, mereka menafsirkan hasil mereka sesuai dengan prinsip-prinsipnya dan menarik perhatian pada karya perintisnya (Pierce, 2016).

Pada tahun 1856, Mendel melakukan serangkaian percobaan hibridisasi pertamanya dengan kacang taman, meluncurkan fase penelitian dalam karirnya. Eksperimennya berlanjut sampai 1868, ketika ia terpilih sebagai kepala biara di biara. Meskipun ia mempertahankan minatnya pada genetika, tanggung jawab barunya menuntut sebagian besar waktunya. Mendel pertama kali melaporkan hasil beberapa persilangan genetik sederhana antara galur-galur kacang polong tertentu pada tahun 1865. Meskipun itu bukan upaya pertama untuk memberikan bukti

eksperimental yang berkaitan dengan hereditas, keberhasilan Mendel di mana orang lain gagal dapat dikaitkan, setidaknya sebagian, untuk desain dan analisis eksperimental yang elegan (Klug *et al.*, 2019).

Mendel menemukan pengetahuan yang luar biasa tentang metodologi yang diperlukan untuk biologi eksperimental yang baik. Pertama, ia memilih organisme yang mudah tumbuh dan hibridisasi secara artifisial. Tanaman kacang polong adalah tumbuhan yang mampu melakukan pemupukan sendiri di alam dan mudah berkembang biak secara eksperimental. Di samping itu, kacang polong juga bereproduksi dengan baik dan tumbuh hingga jatuh tempo dalam satu musim. Mendel mengikuti tujuh karakter yang terlihat, masing-masing diwakili oleh dua bentuk kontras, atau ciri-ciri. Untuk karakter batang tinggi, misalnya, ia bereksperimen dengan kacang polong dengan ciri-ciri tinggi dan kerdil. Dia memilih enam pasang sifat kontras lainnya yang melibatkan bentuk dan warna biji, bentuk dan warna polong, serta warna dan posisi bunga. Dari pedagang benih lokal, Mendel memperoleh benih yang benar-benar berkembang biak, yang setiap sifatnya tampak tidak berubah dari generasi ke generasi pada tanaman pemupukan sendiri (Klug *et al.*, 2019).

Ada beberapa alasan lain untuk kesuksesan Mendel. Selain pilihannya untuk organisme yang cocok, ia membatasi pemeriksaannya pada satu atau sangat sedikit pasangan sifat yang berbeda dalam setiap percobaan. Dia juga menyimpan catatan kuantitatif yang akurat, suatu keharusan dalam eksperimen genetik. Dari analisis datanya, Mendel menurunkan postulat tertentu yang telah menjadi prinsip genetika transmisi (Klug *et al.*, 2019).

2.2. TERMINOLOGI DALAM GENETIKA

Sebelum kita membahas tentang persilangan Mendel lebih lanjut, berikut adalah ulasan beberapa istilah yang biasa digunakan dalam genetika. Istilah gen

adalah kata yang tidak pernah diketahui Mendel. Kata *gen* tidak diciptakan sampai 1909, ketika ahli genetika Denmark Wilhelm Johannsen pertama kali menggunakannya. Definisi gen bervariasi sesuai dengan konteks penggunaannya, sehingga definisi akan berubah ketika kita mengeksplorasi berbagai aspek keturunan. Untuk penggunaan dalam konteks persilangan genetik, gen akan didefinisikan sebagai faktor bawaan yang menentukan sebuah karakteristik (Pierce, 2016).

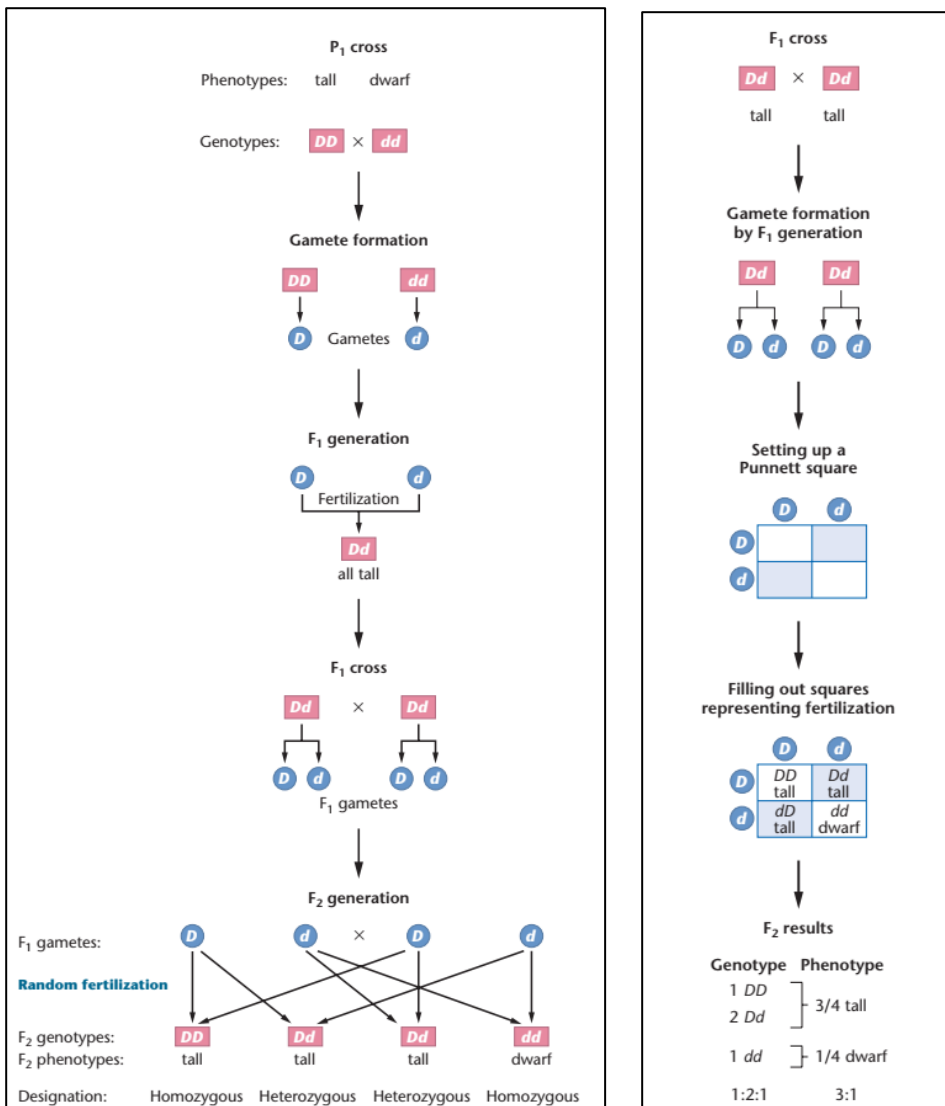
Gen sering kali datang dalam versi berbeda yang disebut alel. Dalam persilangan Mendel, bentuk biji ditentukan oleh gen yang ada sebagai dua alel yang berbeda: satu alel mengkode biji bundar dan lainnya mengkode biji keriput. Semua alel untuk gen tertentu akan ditemukan di tempat tertentu pada kromosom yang disebut lokus untuk gen itu. (Bentuk jamak lokus adalah lokus; itu bentuk buruk dalam genetika — dan salah — untuk berbicara tentang “lokus.”) Jadi, ada tempat khusus — lokus — pada kromosom pada tanaman kacang di mana bentuk benih ditentukan. Lokus ini mungkin ditempati oleh alel untuk biji bundar atau satu untuk benih keriput. Istilah alel akan digunakan ketika merujuk ke versi gen tertentu; sementara istilah gen untuk merujuk secara lebih umum ke alel apa pun di lokus (Pierce, 2016).

Para ahli genetika memiliki beberapa sistem berbeda untuk menggunakan simbol untuk mewakili gen. Menurut konvensi, huruf pertama dari sifat resesif melambangkan karakter yang dimaksud; dalam huruf kecil miring, itu menunjuk alel untuk sifat resesif, dan dalam huruf besar miring, itu menunjuk alel untuk sifat dominan. Jadi untuk tanaman kacang Mendel, huruf digunakan *d* untuk alel kerdil dan *D* untuk alel tinggi. Ketika alel ditulis berpasangan untuk mewakili dua faktor unit yang ada pada setiap individu (*DD*, *Dd*, atau *dd*), simbol yang dihasilkan disebut genotip. Genotip menentukan susunan genetik seseorang untuk ciri atau ciri yang diuraikannya, apakah individu tersebut haploid atau diploid. Dengan membaca genotip, kita tahu fenotip individu: *DD* dan *Dd* tinggi, dan *dd* adalah kerdil. Ketika kedua alel itu sama (*DD* atau *dd*), individu itu homozigot untuk sifat tersebut, atau homozigot; sementara untuk alel berbeda (*Dd*), maka digunakan istilah heterozigot.

Simbol dan istilah ini digunakan pada **Gambar 8a** untuk menggambarkan persilangan monohibrid (Klug *et al.*, 2019).

2.2.1. PUNNET'S SQUARE

Genotip dan fenotip yang dihasilkan dari penggabungan gamet selama fertilisasi dapat dengan mudah divisualisasikan dengan membuat diagram yang disebut kotak Punnett, dinamai berdasarkan nama orang yang pertama kali merancang pendekatan ini, Reginald C. Punnett. **Gambar 8b** mengilustrasikan metode analisis ini untuk persilangan monohybrid $F_1 * F_1$. Setiap gamet yang mungkin diberikan sebuah kolom atau satu baris; kolom vertikal mewakili kolom induk betina, dan baris horizontal mewakili kolom induk betina. Setelah menetapkan gamet ke baris dan kolom, generasi baru dapat diperkirakan dengan memasukkan gametic pria dan wanita. Genotip dan fenotip yang dihasilkan dari penggabungan gamet selama fertilisasi dapat dengan mudah divisualisasikan dengan membuat diagram yang disebut kotak Punnett, dinamai berdasarkan nama orang yang pertama kali merancang pendekatan ini, Reginald C. Punnett. Gambar 3–3 mengilustrasikan metode analisis ini untuk persilangan monohybrid $F_1 * F_1$ kami. Setiap gamet yang mungkin diberikan sebuah kolom atau satu baris; kolom vertikal mewakili kolom induk betina, dan baris horizontal mewakili kolom induk betina. Setelah menetapkan gamet ke baris dan kolom, kami memperkirakan generasi baru dengan memasukkan gametic pria dan wanita.

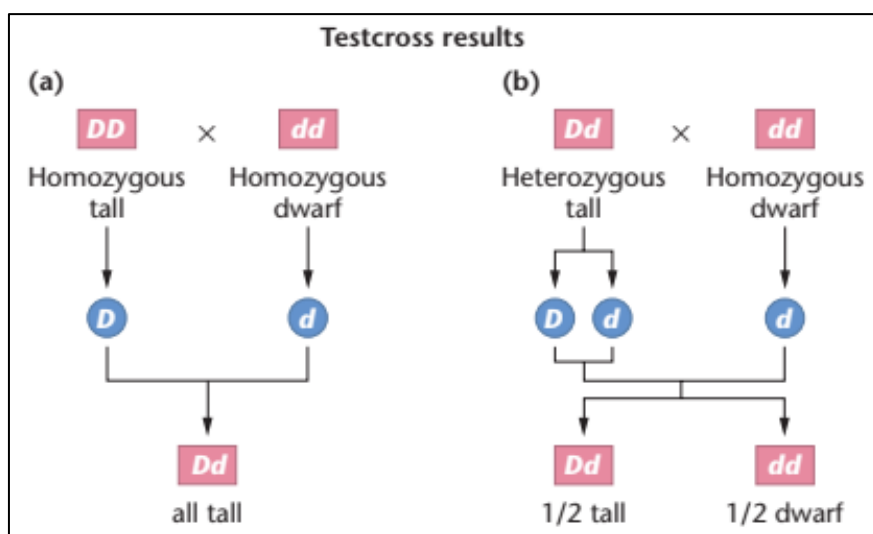


Gambar 8. a) Persilangan monohibrida, dan b) Kotak Punnet [Sumber: Klug et al, 2019]

2.2.2. TESTCROSS (PERSILANGAN SATU KARAKTER)

Tanaman tinggi yang diproduksi pada generasi F₂ diprediksi memiliki genotip *DD* atau *Dd*. Anda mungkin bertanya apakah ada cara untuk membedakan genotip. Mendel menemukan metode yang agak sederhana yang masih digunakan sampai sekarang untuk menemukan genotip tumbuhan dan hewan: testcross.

Organisme yang mengekspresikan fenotip dominan tetapi memiliki genotip yang tidak diketahui disilangkan dengan individu resesif homozigot yang dikenal. Sebagai contoh, seperti yang ditunjukkan pada **Gambar 9a**, jika tanaman tinggi genotip DD diuji bersama dengan tanaman kerdil, yang harus memiliki genotip dd , semua keturunan akan menjadi tinggi secara fenotipik dan Dd secara genotip. Namun, seperti yang ditunjukkan pada **Gambar 9b**, jika tanaman tinggi adalah Dd dan disilangkan dengan tanaman kerdil (dd), maka setengah dari keturunannya akan tinggi (Dd) dan setengah lainnya akan menjadi kerdil (dd).



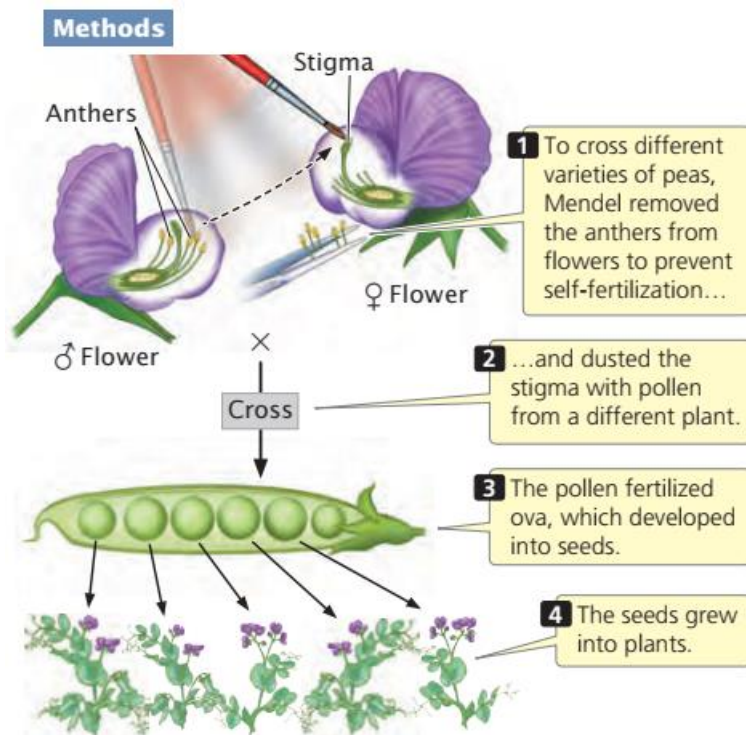
Gambar 9. Hasil Testcross [Sumber: Klug et al, 2019]

Oleh karena itu, rasio 1: 1 tinggi / kerdil menunjukkan sifat heterozigot tanaman tinggi genotip yang tidak diketahui. Hasil dari testcross memperkuat kesimpulan Mendel bahwa faktor-faktor unit yang terpisah mengendalikan sifat-sifat.

2.3. PERSILANGAN MONOHIBRIDA

Mendel memulai penelitiannya dengan 34 varietas kacang polong dan menghabiskan 2 tahun memilih varietas yang akan digunakannya dalam

eksperimennya. Dia memverifikasi bahwa setiap varietas adalah pemuliaan murni (homozigot untuk masing-masing sifat yang dia pilih untuk dipelajari) dengan menanam tanaman selama dua generasi dan memastikan bahwa semua keturunan sama dengan orang tua mereka. Dia kemudian melakukan sejumlah persilangan antara varietas yang berbeda. Meskipun kacang polong biasanya melakukan pemupukan sendiri (masing-masing pasangan tanaman dengan dirinya sendiri), Mendel melakukan persilangan antara tanaman yang berbeda dengan membuka kuncup sebelum antera (organ seks pria) sepenuhnya dikembangkan, mengeluarkan antera, dan kemudian membersihkan stigma (organ seks perempuan) dengan serbuk sari dari kepala sari tanaman yang berbeda (**Gambar 10**).

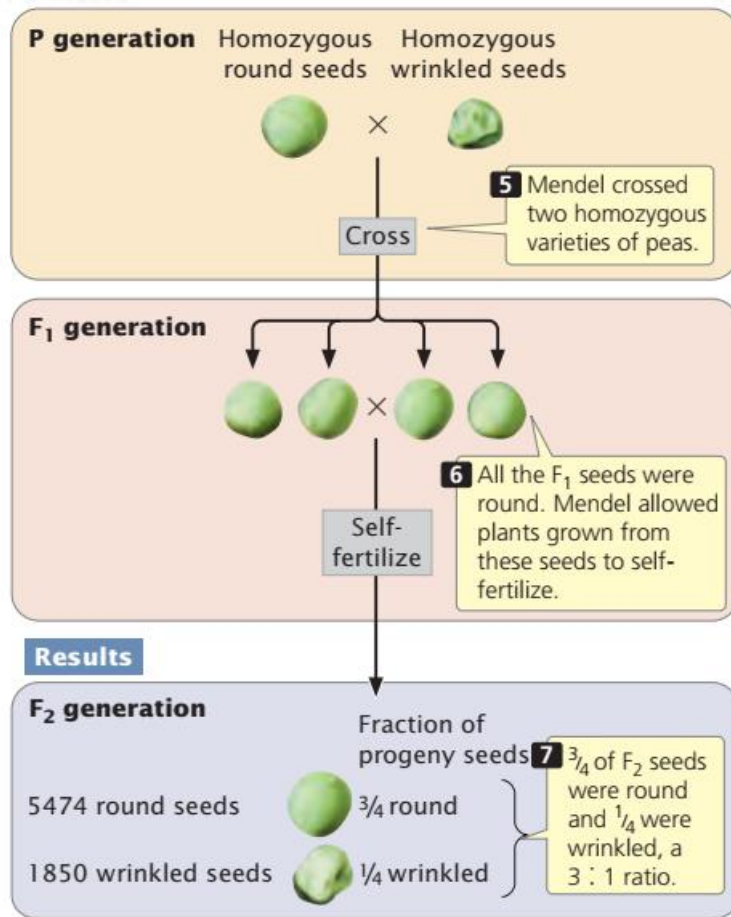


Gambar 10. Penelitian Persilangan Monohibrida Mendel [Sumber: Pierce, 2016]

Mendel mulai dengan mempelajari persilangan monohibrid — persilangan antara orangtua yang berbeda dalam satu karakteristik. Dalam satu percobaan, Mendel menyilangkan tanaman kacang polong yang murni (homozigot) untuk biji

bundar dengan yang berbiak murni untuk benih keriput (**Gambar 11**). Generasi pertama persilangan ini disebut generasi P (orang tua). Setelah menyilangkan dua varietas dalam generasi P, Mendel mengamati keturunan yang dihasilkan dari persilangan. Untuk bentuk biji, fenotip berkembang segera setelah benih matang karena sifat benih ditentukan oleh embrio yang baru terbentuk di dalam biji. Untuk karakteristik yang terkait dengan tanaman itu sendiri, seperti panjang batang, fenotip tidak berkembang sampai tanaman tumbuh dari biji; untuk karakteristik ini, Mendel harus menunggu sampai musim semi berikutnya, menanam benih, dan kemudian mengamati fenotip tanaman yang berkecambah.

Keturunan orang tua dalam generasi P adalah generasi F1 (anak 1). Ketika Mendel memeriksa generasi F1 dari persilangan ini, ia menemukan bahwa mereka hanya mengekspresikan satu dari fenotip yang ada dalam generasi orang tua: semua benih F1 bulat. Mendel melakukan 60 persilangan seperti itu dan selalu mendapatkan hasil ini. Dia juga melakukan persilangan timbal: dalam satu silang, serbuk sari (gamet jantan) diambil dari tanaman dengan biji bundar dan, dalam persilangan timbal baliknya, serbuk sari diambil dari tanaman dengan biji keriput. Persilangan timbal balik memberikan hasil yang sama: semua benih F1 bulat.



Gambar 11. Ilustrasi Persilangan Monohibrida Mendel P – F₂
 [Sumber: Pierce, 2016]

Namun Mendel tidak puas hanya dengan memeriksa benih yang muncul dari persilangan monohybrid ini. Pada musim semi berikutnya, ia menanam benih F₁, membudidayakan tanaman yang berkecambah, dan membiarkan tanaman itu mengalami pemupukan, menghasilkan generasi kedua — generasi F₂ (anak 2). Kedua sifat dari generasi P muncul pada generasi F₂: Mendel menghitung 5474 biji bundar dan 1850 biji keriput di F₂ (lihat Gambar 3.3). Dia memperhatikan bahwa jumlah biji bulat dan berkerut membentuk sekitar rasio 3 : 1, yaitu, sekitar 3/4 dari biji F₂ bulat dan 1/4 berkerut. Mendel melakukan persilangan monohybrid untuk ketujuh karakteristik yang ia pelajari di tanaman kacang, dan di semua persilangan

ia memperoleh hasil yang sama: semua F1 menyerupai hanya satu dari dua orang tua, tetapi kedua sifat orangtua muncul di F2 dalam sebuah rasio perkiraan 3: 1 (Pierce, 2016).

Terdapat satu aspek lebih lanjut dari persilangan monohybrid Mendel. Dalam setiap persilangan, pola pewarisan F1 dan F2 adalah serupa tanpa memandang tanaman P1 mana yang berfungsi sebagai sumber serbuk sari (sperma) dan yang berfungsi sebagai sumber sel telur (telur). Persilangan bisa dilakukan dengan cara apa pun — penyerbukan tanaman kerdil oleh tanaman tinggi, atau sebaliknya. Untuk menjelaskan hasil ini, Mendel mengusulkan keberadaan faktor unit partikulat untuk setiap sifat. Dia menyarankan bahwa faktor-faktor ini berfungsi sebagai unit dasar keturunan dan diturunkan tidak berubah dari generasi ke generasi, menentukan berbagai sifat yang diungkapkan oleh masing-masing tanaman individu. Menggunakan ide-ide umum ini, Mendel melanjutkan untuk berhipotesis dengan tepat bagaimana faktor-faktor tersebut dapat menjelaskan hasil persilangan monohybrid. Dengan menggunakan pola hasil yang konsisten dalam persilangan monohybrid, Mendel menurunkan tiga postulat, atau prinsip, pewarisan berikut.

a) Faktor unit berpasangan

Karakter genetik dikendalikan oleh faktor-faktor unit yang ada berpasangan dalam organisme individu.

Pada persilangan monohybrid yang melibatkan batang tinggi dan kerdil, faktor unit spesifik ada untuk setiap sifat. Setiap individu diploid menerima satu faktor dari masing-masing orang tua. Karena faktor-faktor tersebut terjadi berpasangan, tiga kombinasi dimungkinkan: dua faktor untuk batang tinggi, dua faktor untuk batang kerdil, atau satu dari masing-masing faktor. Setiap individu memiliki satu dari tiga kombinasi ini, yang menentukan tinggi batang.

b) Dominan / Resesif

Ketika dua faktor unit yang berbeda yang bertanggung jawab untuk satu karakter hadir dalam satu individu, satu faktor unit dominan terhadap yang lain, yang dikatakan resesif.

Dalam setiap persilangan monohibrid, sifat yang diekspresikan dalam generasi F1 dikendalikan oleh faktor unit dominan. Sifat yang tidak diekspresikan dikendalikan oleh faktor unit resesif. Istilah dominan dan resesif juga digunakan untuk menunjuk sifat. Dalam hal ini, batang tinggi dikatakan lebih dominan daripada batang kerdil resesif.

c) Segregasi

Selama pembentukan gamet, faktor-faktor unit berpasangan terpisah, atau terpisah, secara acak sehingga masing-masing gamet menerima satu atau yang lainnya dengan kemungkinan yang sama.








Jika seseorang berisi sepasang faktor unit yang serupa (mis., Keduanya spesifik untuk tinggi), maka semua gametnya menerima salah satu dari faktor unit yang sama (dalam kasus ini, tinggi). Jika seorang individu mengandung faktor unit yang tidak sama (mis., Satu untuk tinggi dan satu untuk katai), maka setiap gamet memiliki kemungkinan 50 persen untuk menerima faktor satuan tinggi atau kerdil.

Dalil-dalil ini memberikan penjelasan yang cocok untuk hasil persilangan monohibrid. Mari kita gunakan persilangan tinggi / katai untuk menggambarkan. Mendel beralasan bahwa tanaman tinggi P1 mengandung faktor unit berpasangan yang identik, seperti halnya tanaman kerdil P1. Gamet tanaman tinggi semua menerima satu faktor satuan tinggi sebagai akibat pemisahan. Demikian pula, gamet tanaman kerdil semua menerima satu faktor unit kerdil. Setelah pemupukan, semua tanaman F1 menerima satu unit faktor dari masing-masing induk — faktor tinggi dari satu dan faktor kerdil dari yang lain — membangun kembali hubungan berpasangan, tetapi karena tinggi dominan terhadap kerdil, semua tanaman F1 tinggi.

Ketika tanaman F1 membentuk gamet, postulat segregasi menuntut setiap gamet secara acak menerima faktor satuan tinggi atau kerdil. Mengikuti peristiwa fertilisasi acak selama F1 *selfing*, empat kombinasi F2 akan menghasilkan frekuensi yang sama:

1. tinggi / tinggi
2. tinggi / kerdil
3. katai / tinggi
4. kurcaci / kurcaci

Kombinasi (1) dan (4) masing-masing akan menghasilkan tanaman tinggi dan kerdil. Menurut postulat dominasi / resesif, kombinasi (2) dan (3) keduanya akan menghasilkan tanaman tinggi. Oleh karena itu, F2 diperkirakan terdiri dari 3/4 tinggi dan 1/4 katai, atau rasio 3: 1. Ini kira-kira yang diamati Mendel dalam persilangannya antara tanaman tinggi dan kerdil. Pola serupa diamati pada masing-masing persilangan monohibrid lainnya (**Gambar 12**).

Character	Contrasting traits		F ₁ results	F ₂ results	F ₂ ratio
Seed shape	round/wrinkled		all round	5474 round 1850 wrinkled	2.96:1
Seed color	yellow/green		all yellow	6022 yellow 2001 green	3.01:1
Pod shape	full/constricted		all full	882 full 299 constricted	2.95:1
Pod color	green/yellow		all green	428 green 152 yellow	2.82:1
Flower color	violet/white		all violet	705 violet 224 white	3.15:1
Flower position	axial/terminal		all axial	651 axial 207 terminal	3.14:1
Stem height	tall/dwarf		all tall	787 tall 277 dwarf	2.84:1

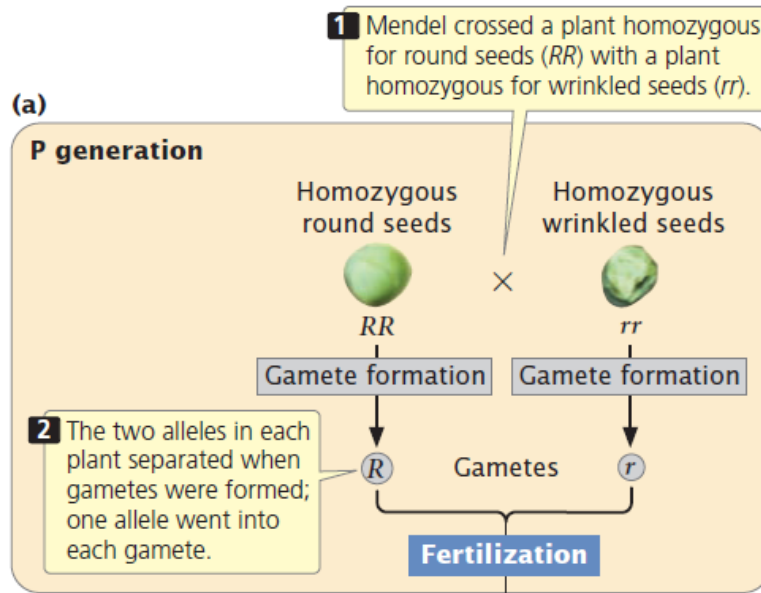
Gambar 12. Beberapa hasil ersilangan Monohibrida Mendel
[Sumber: Klug et al, 2019]

2.3.1. IMPLIKASI PENELITIAN MONOHIBRID (HUKUM MENDEL I)

Mendel menarik beberapa kesimpulan penting dari hasil persilangan monohybridnya. Pertama, ia beralasan bahwa, meskipun tanaman F₁ menampilkan fenotip hanya satu induk, mereka harus mewarisi faktor genetik dari kedua orangtua karena mereka mentransmisikan kedua fenotip ke generasi F₂. Kehadiran biji bundar dan berkerut pada tanaman F₂ dapat dijelaskan hanya jika tanaman F₁ memiliki faktor genetik bulat dan keriput yang mereka warisi dari generasi Parental. Dia menyimpulkan bahwa setiap tanaman karenanya harus memiliki dua faktor genetik yang mengkodekan suatu karakteristik.

Faktor genetik (sekarang disebut alel) yang Mendel temukan, secara konvensional, ditunjuk dengan huruf: alel untuk biji bundar biasanya diwakili oleh *R* dan alel untuk benih keriput oleh *r*. Tumbuhan dalam generasi Parental dari

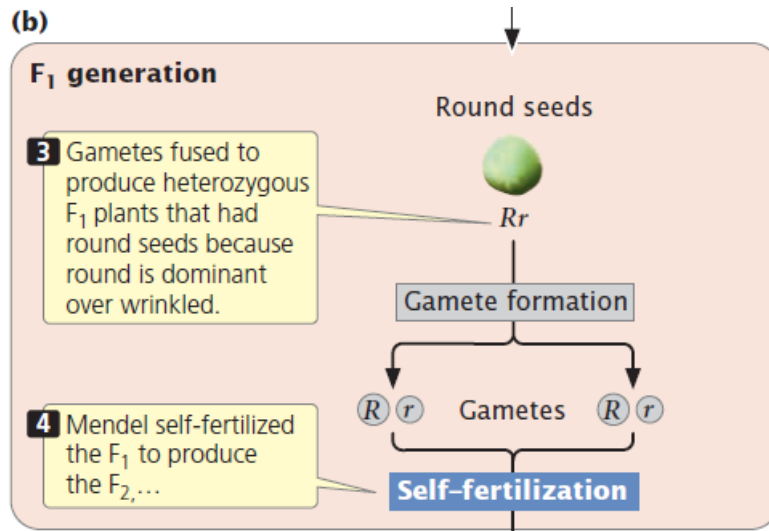
persilangan Mendel memiliki dua alel yang identik: RR pada induk berbiji bulat dan rr pada induk berbiji keriput (**Gambar 13**).



Gambar 13. Hasil persilangan monohibrida pertama [Sumber: Pierce, 2016]

Kesimpulan kedua yang diambil Mendel dari persilangan monohibridnya adalah bahwa dua alel pada setiap tanaman terpisah ketika gamet terbentuk, dan satu alel masuk ke setiap gamet. Ketika dua gamet (satu dari masing-masing induk) bergabung untuk menghasilkan zigot, alel dari induk jantan bersatu dengan alel dari induk betina untuk menghasilkan genotip keturunannya. Dengan demikian, tanaman F1 Mendel mewarisi alel R dari tanaman unggul dan r alel dari tanaman unggul berkerut (**Gambar 14**). Namun, hanya sifat yang disandikan oleh alel bulat (R) yang diamati di F1: semua keturunan F1 memiliki biji bulat. Ciri-ciri yang muncul tidak berubah dalam keturunan heterozigot F1 yang disebut Mendel dominan, dan ciri-ciri yang menghilang dalam keturunan heterozigot F1 yang ia sebut resesif. Alel untuk sifat dominan pada tanaman sering disimbolkan dengan huruf besar (mis., R),

sedangkan alel untuk sifat resesif sering dilambangkan dengan huruf kecil (mis., R). Ketika alel dominan dan resesif hadir bersama-sama, alel resesif ditutupi, atau ditekan. Konsep dominasi adalah kesimpulan penting ketiga yang Mendel dapatkan dari persilangan monohybridnya.

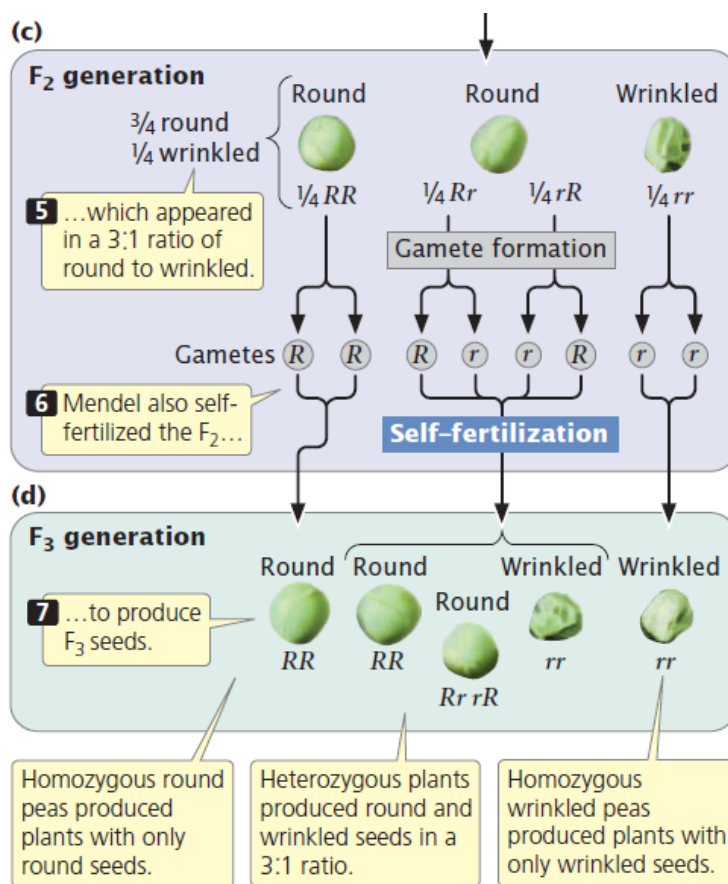


Gambar 14. Generasi pertama (F₁) [Sumber: Pierce, 2016]

Kesimpulan keempat Mendel adalah bahwa dua alel dari masing-masing tanaman terpisah dengan probabilitas yang sama ke dalam gamet. Ketika tanaman F₁ (dengan genotip Rr) menghasilkan gamet, setengah dari gamet menerima R allele untuk biji bundar dan setengahnya menerima r allele untuk benih keriput. Gamet kemudian dipasangkan secara acak untuk menghasilkan genotip berikut dalam proporsi yang sama di antara F₂: RR , Rr , rR , rr (**Gambar 15**). Karena bundar (R) lebih dominan daripada berkerut (r), ada tiga biji bundar (RR , Rr , rR) untuk setiap satu biji berkerut (rr) di F₂. Rasio 3: 1 ini dari progeni bulat dan berkerut yang diamati Mendel dalam F₂ dapat diperoleh hanya jika dua alel genotip dipisahkan menjadi gamet dengan probabilitas yang sama (Pierce, 2016).

Kesimpulan yang Mendel kembangkan tentang pewarisan dari persilangan monohybridnya telah dikembangkan lebih lanjut dan diformalkan ke dalam prinsip

segregasi dan konsep dominasi. Prinsip segregasi (hukum pertama Mendel) menyatakan bahwa setiap organisme diploid individu memiliki dua alel untuk karakteristik tertentu, satu diwarisi dari induk ibu dan satu dari orang tua dari pihak ayah. Kedua alel ini terpisah (terpisah) ketika gamet terbentuk, dan satu alel masuk ke setiap gamet. Selanjutnya, kedua alel memisah menjadi gamet dalam proporsi yang sama. Konsep dominasi menyatakan bahwa ketika dua alel yang berbeda hadir dalam genotip, hanya sifat yang disandikan oleh salah satu dari mereka — alel “dominan” - yang diamati dalam fenotip.



Gambar 15. Keturunan F₂ dan F₃ dari persilangan monohibrida [Sumber: Pierce, 2016]

Mendel mengkonfirmasi prinsip-prinsip ini dengan memungkinkan tanaman F₂-nya untuk membuahi sendiri dan menghasilkan generasi F₃. Dia menemukan bahwa tanaman yang tumbuh dari biji keriput — yang memperlihatkan sifat resesif (*rr*) — menghasilkan F₃ di mana semua tanaman menghasilkan benih keriput. Karena tanaman berkerutnya yang homozigot untuk alel yang berkerut, hanya alel yang berkerut yang dapat diturunkan ke keturunannya (**Gambar 15**).

Tumbuhan yang tumbuh dari biji bundar - sifat dominan - jatuh menjadi dua jenis. Dengan pemupukan sendiri, sekitar 2/3 dari tanaman ini menghasilkan biji bundar dan berkerut pada generasi F₃. Tumbuhan ini heterozigot (*Rr*), sehingga mereka menghasilkan 1/4 *RR* (bulat), 1/2 *Rr* (bulat), dan 1/4 *rr* (berkerut) biji, memberikan rasio 3: 1 putaran untuk berkerut di antara keturunan mereka di F₃. Sekitar 1/3 dari tanaman F₂ yang tumbuh dari biji bundar adalah jenis kedua; mereka hanya menghasilkan sifat unggulan di F₃. Tanaman ini homozigot untuk alel bulat (*RR*) dan dengan demikian hanya dapat menghasilkan keturunan unggulan di generasi F₃. Mendel menanam benih yang diperoleh di F₃ dan membawa tanaman ini melalui tiga putaran pemupukan sendiri. Di setiap generasi, 2/3 dari tanaman biji bulat menghasilkan keturunan bulat dan berkerut, sedangkan 1/3 hanya menghasilkan keturunan bulat. Hasil-hasil ini sepenuhnya konsisten dengan prinsip pemisahan (*segregation* / Hukum Mendel I). (Pierce, 2016)

2.4. HUKUM ASORTASI BEBAS (HUKUM MENDEL II)

Mendel memperoleh hukum segregasi dari eksperimen di mana ia hanya mengikuti satu karakter, seperti warna bunga. Semua keturunan F₁ yang dihasilkan dalam persilangannya dari orang tua yang benar-benar berkembang biak adalah monohibrid, yang berarti bahwa mereka heterozigot untuk satu karakter tertentu yang diikuti dalam salib. Mendel kemudian menyusun hukum waris kedua dengan menyilangkan dua karakter secara bersamaan, seperti warna biji dan bentuk biji. Biji (kacang polong) bisa berwarna kuning atau hijau dan biji berbentuk bulat (halus)

atau berkerut. Dari persilangan karakter tunggal, Mendel tahu bahwa alel untuk biji kuning dominan (Y), dan alel untuk biji hijau resesif (y). Untuk karakter bentuk biji, alel untuk bulat dominan (R), dan alel untuk keriput bersifat resesif (r) (Reece *et al.*, 2017).

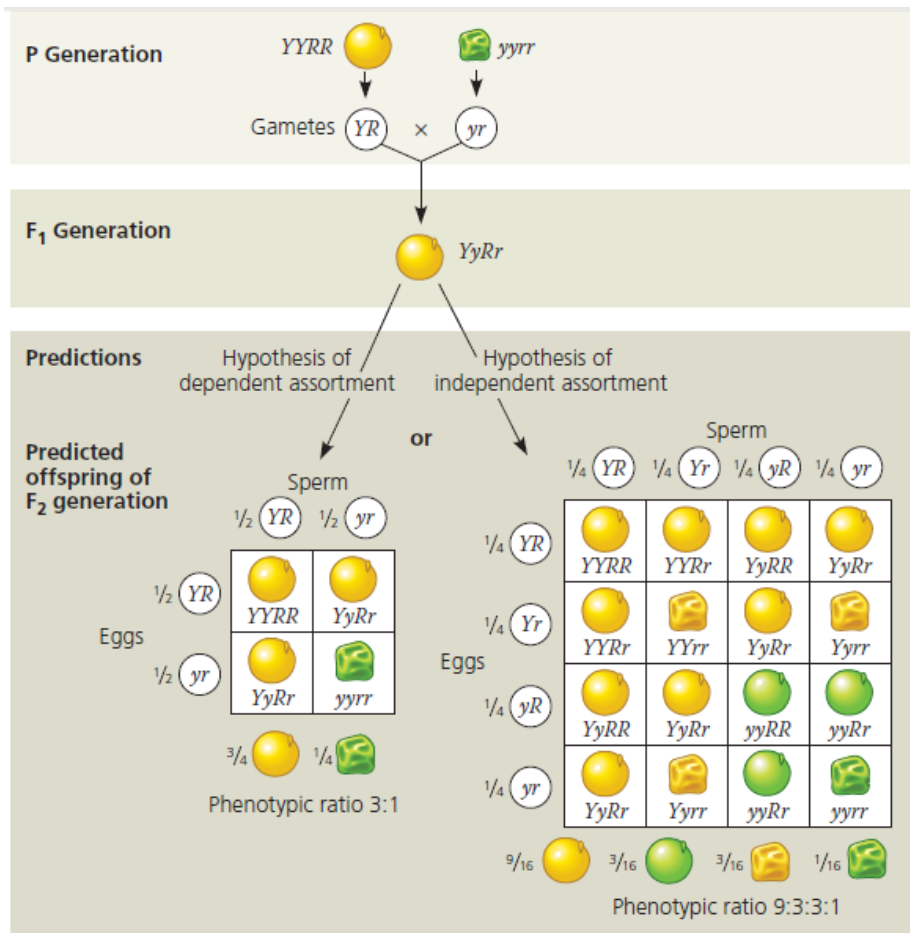
Mendel kemudian menyilangkan dua varietas kacang polong sejati yang berbeda dalam kedua karakter ini — persilangan antara tanaman dengan biji bundar kuning ($YYRR$) dan tanaman dengan biji keriput hijau ($yyrr$). Orang tua (F_1) akan bersifat dihibrid, individu heterozigot untuk dua karakter yang diikuti dalam salib ($YyRr$). Tanaman F_1 , dari genotip $YyRr$, menunjukkan kedua fenotip dominan, biji kuning dengan bentuk bulat, tidak peduli hipotesis mana yang benar. Langkah kunci dalam percobaan adalah untuk melihat apa yang terjadi ketika pabrik F_1 melakukan penyerbukan sendiri dan menghasilkan keturunan F_2 . Jika hibrida harus mentransmisikan alelnya dalam kombinasi yang sama dengan alel yang diwarisi dari generasi P , maka hibrida F_1 hanya akan menghasilkan dua kelas gamet: YR dan yr . Seperti yang ditunjukkan di sebelah kiri Gambar 14.8, hipotesis "bermacam-macam dependen" ini memprediksi bahwa rasio fenotipik dari generasi F_2 akan menjadi 3: 1, sama seperti pada persilangan monohibrid.

Hipotesis alternatif adalah bahwa kedua pasang alel terpisah secara independen satu sama lain. Dengan kata lain, gen dikemas ke dalam gamet dalam semua kemungkinan kombinasi alelik, selama setiap gamet memiliki satu alel untuk setiap gen (lihat Gambar 13.11). Dalam contoh kami, pabrik F_1 akan menghasilkan empat kelas gamet dalam jumlah yang sama: YR , Yr , yR , dan yr . Jika sperma dari empat kelas membuahi telur dari empat kelas, akan ada 16 ($4 * 4$) cara yang mungkin sama di mana alel dapat bergabung dalam generasi F_2 , seperti yang ditunjukkan di sisi kanan Gambar 14.8. Kombinasi-kombinasi ini menghasilkan empat kategori fenotipik dengan perbandingan 9: 3: 3: 1 (sembilan ronde kuning menjadi tiga ronde hijau menjadi tiga ringga kuning menjadi satu hijau riput).

Ketika Mendel melakukan percobaan dan mengklasifikasikan keturunan F₂, hasilnya dekat dengan rasio fenotipik 9: 3: 3: 1 yang diprediksi, mendukung hipotesis bahwa alel untuk satu gen — mengendalikan warna benih, misalnya — memisahkan menjadi gamet secara terpisah dari alel dari gen lain, seperti bentuk biji. Mendel menguji tujuh karakter kacang polonya dalam berbagai kombinasi dihibrid dan selalu mengamati rasio fenotipik 9: 3: 3: 1 pada generasi F₂. Hasil percobaan dihibrid Mendel adalah dasar untuk apa yang sekarang kita sebut hukum Asortasi Bebas (Hukum Mendel II), yang menyatakan bahwa:

Dua atau lebih gen bergaul secara independen — yaitu, setiap pasang alel memisah secara independen dari pasangan alel lainnya — selama pembentukan gamet.

Hukum ini hanya berlaku untuk gen (pasangan alel) yang terletak pada kromosom yang berbeda (yaitu, pada kromosom yang tidak homolog) atau, sebagai alternatif, untuk gen yang sangat berjauhan pada kromosom yang sama. Semua karakter kacang yang dipilih Mendel untuk analisis dikendalikan oleh gen pada kromosom yang berbeda atau berjauhan pada kromosom yang sama; situasi ini sangat menyederhanakan interpretasi persilangan multi karakter kacang polong. Semua contoh yang kami pertimbangkan dalam sisa bab ini melibatkan gen yang terletak pada kromosom yang berbeda.



Gambar 16. Percobaan asortasi bebas (Hukum Mendel II) [Sumber: Reece, 2017]

2.5. LATIHAN

1. Pada kacang ercis, sifat tinggi (T) bersifat dominan terhadap sifat pendek (t), sifat biji Bulat (R) dominan terhadap sifat biji keriput (r), dan warna biji Kuning (Y) dominan terhadap warna biji hijau (y). Pada persilangan tiga sifat beda antara individu heterosigot (TtRrYy) untuk ketiga sifat di atas, bagaimana peluang untuk mendapatkan keturunan (tulis juga genotip yang muncul): a) tinggi, kuning, bulat; b) pendek, hijau, keriput; c) pendek, hijau, bulat.
2. Pada watermelon, buah rasa pahit/bitter (B) dominan terhadap rasa manis/sweet (b), dan sifat yellow spot (S) dominan terhadap sifat no spot (s). Kedua gen ini diturunkan mengikuti hukum Mendel. Jika suatu tanaman water melon **homosigot** dengan sifat buah pahit/bitter dan yellow spot disilangkan dengan tanaman melon bersifat homosigot buah manis dan no spot, kemudian F1 nya disilangkan sesamanya untuk menghasilkan keturunan F2, a) Apakah fenotip dan genotip dari keturunan F1nya?; b) jika tanaman F1 dibackcross dengan tanaman homosigot resesif untuk kedua sifat, bagaimana fenotip dan proporsi yang diharapkan pada keturunan hasil persilangan backcross tersebut?; c) Jika tanaman F1 dibackcrosskan dengan tanaman homosigot dominan untuk kedua sifat tersebut di atas, bagaimana fenotip dan proporsi keturunan yang diharapkan?
3. Hasil persilangan *testcross* antara $AaBb \times aabb$ menghasilkan kemungkinan-kemungkinan keturunan sebagai berikut. Tentukan prosentase dari keturunan yang muncul dari persilangan tersebut dan lengkapi tabel berikut:

Jika kondisinya	Genotip keturunan hasil <i>testcross</i> , (Tipe parental atau tipe rekombinan)	Prosentase
a. A dan B mengikuti hukum Mendel (independent Assortment)	AaBb (tipe parental) aabb (.....) Aabb (.....) aaBb (.....)	25 % % % %
b. A dan B terpaut pada kromosom yang sama, tidak ada pindah silang	AaBb (.....) aabb (.....) Aabb (.....) aaBb (.....) % % % %
c. A dan B terpaut pada kromosom yg sama dan terjadi pindah silang	AaBb (.....) } aabb (.....) } Aabb (.....) } aaBb (.....) }	} % } %

DAFTAR PUSTAKA

- Klug, W. S. *et al.* 2019. *Essentials of Genetiks*. 10th edn. New York: Pearson. Available at: <https://www.pearsonhighered.com/klug-11e-info/assets/pdf/klug11e-ch10.pdf>.
- Pierce, B. A. 2016. *Genetiks Essentials Concepts and Connections*. 3rd edn. New York: W.H Freeman & Company.
- Reece, J. B. *et al.* 2017. *Campbell Biology*. 11th edn, *Campbell Biology*. 11th edn. New York: Pearson. doi: 10.1007/s13398-014-0173-7.2.

BAB III POLA – POLA PEWARISAN DAN PEYIMPANGAN HUKUM MENDEL

TIU: Pemahaman dan penguasaan konsep-konsep pewarisan sifat menurut hukum Mendel dan penyimpangannya

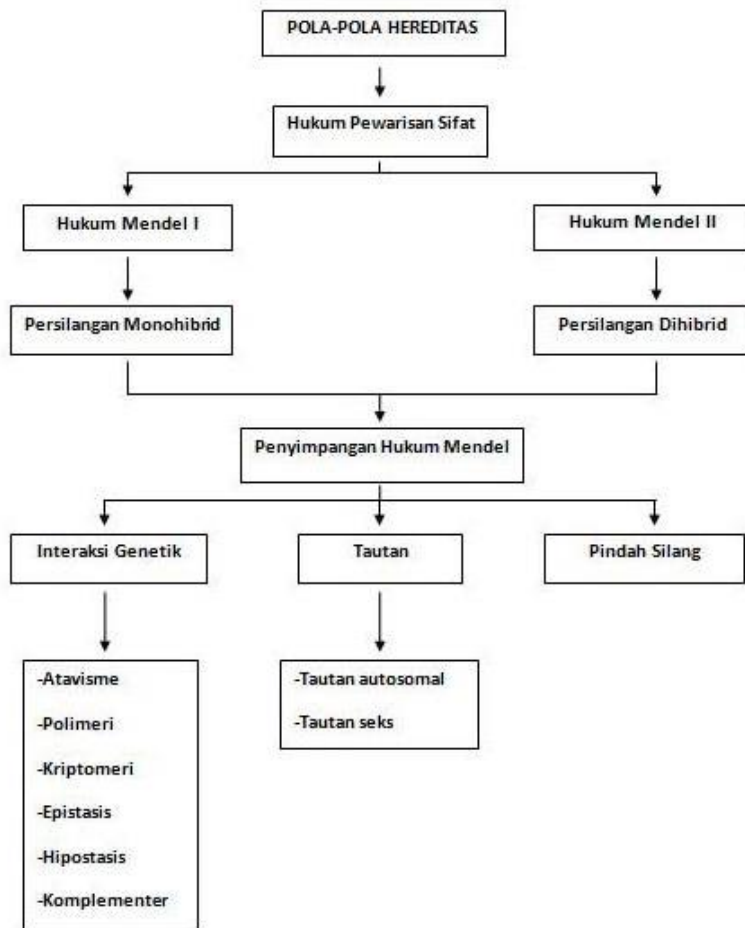
TIK: Setelah mempelajari bab ini mahasiswa diharapkan mampu:

1. Menjelaskan konsep epistasis, hypostasis, kriptomeri dan konsep penyimpangan hukum Mendel lainnya!
2. Menjelaskan dan memecahkan soal-soal terkait penyimpangan hukum Mendel

POLA-POLA HEREDITAS

Pewarisan sifat pada manusia atau yang sering disebut dengan hereditas merupakan suatu kebesaran Allah Swt yang diberikan kepada setiap makhluknya. Dapat dibayangkan bagaimana jika diantara anak dan orang tua tidak memiliki kemiripan sedikitpun dalam postur atau sifatnya, sekiranya ada kemungkinan akan banyak timbul konflik karena hal tersebut. Hal ini pula bisa dijadikan sebagai upaya mempertahankan jenisnya agar tidak punah.

Hereditas merupakan pewarisan sifat dari induk kepada keturunannya. Sifat diturunkan melalui gen yang ada di dalam inti sel. Menurut Walter Stanborough Sutton, pola-pola hereditas terbentuk karena beberapa hal diantaranya identitas setiap gen di dalam kromosom selalu tetap karena gen merupakan karakteristik yang diturunkan, saat pembelahan meiosis akan terjadi pemisahan kromosom dari kedua induk. Lalu, kromosom tersebut akan bersatu dengan kromosom nonhomolog, jumlah kromosom yang ada di dalam ovum maupun sperma adalah sama, yaitu setengah dari jumlah kromosom induk (haploid) dan individu hasil peleburan antara ovum dan sperma bersifat diploid karena mengandung dua perangkat kromosom dari induk.



Gambar 17. Pola-pola hereditas

3.1. PENYIMPANGAN HUKUM MENDEL

Penyimpangan Hukum Mendel dikenalkan oleh Gregor Johann Mendel, bapak genetika dunia. Istilah penyimpangan ini berawal dari ditemukannya sifat-sifat menyimpang dari persilangan yang seharusnya. Ada penyimpangan semu Hukum Mendel dan penyimpangan Hukum Mendel. Sebelumnya, Mendel mampu merumuskan perbandingan keturunan hasil persilangan monohibrid (satu sifat beda) dan dihibrid (dua sifat beda), yaitu sebagai berikut :

1. Filial 2 (F2) monohibrid memiliki perbandingan fenotip 3 : 1.

2. Filial 2 (F₂) dihibrid memiliki perbandingan 9 : 3 : 3 : 1.

Tetapi dari perbandingan tersebut ternyata muncul suatu permasalahan yang kemudian melatarbelakangi tercetusnya penyimpangan Hukum Mendel. Hasil persilangan yang masih mengacu pada perbandingan Mendel disebut sebagai penyimpangan semu Hukum Mendel, sedangkan hasil persilangan yang jauh berbeda dengan hasil perbandingan Mendel disebut penyimpangan Hukum Mendel. Tapi, keduanya tetap termasuk dalam penyimpangan Hukum Mendel.

3.1.1. PENYIMPANGAN SEMU HUKUM MENDEL

Penyimpangan Semu Hukum Mendel merupakan suatu bentuk persilangan yang dapat menghasilkan rasio fenotip yang berbeda dengan dasar dihibrid berdasarkan hukum Mendel. Fenotip sendiri merupakan suatu karakteristik yang bisa diamati dari suatu organisme yang dapat diatur oleh genotip dengan lingkungan atau interaksi antar keduanya. Karakteristik dari fenotip mencakup biokimia, struktural, perilaku, dan fisiologis serta dari berbagai tingkat gen dari suatu organisme. Kenapa disebut penyimpangan semu? Disebut semu karena sebenarnya hukum mendel masih berlaku dalam pola pewarisan tersebut, hanya terdapat sedikit kelainan akibat sifat gen-gen yang unik. Penyimpangan semu hukum mendel dapat diamati pada kasus kodominan, interaksi gen, kriptomeri, polimeri, epistasis-hipostasis, gen komplementer, atavisme, dan gen dominan rangkap. Berikut beberapa penjelasan mengenai jenis-jenis penyimpangan semu hukum mendel.

3.1.2. KODOMINAN

Merupakan ekspresi dua alel secara bersamaan yang kemudian menghasilkan fenotip berbeda. Alel-alel kodominan ditulis dengan huruf kapital dengan tambahan huruf lain di atasnya. Contoh kodominan adalah alel yang mengatur golongan darah

MN dan warna bulu pada sapi. Dalam keadaan ini, ekspresi kedua alel menghasilkan fenotip (manifestasi genotip yang bervariasi sesuai dengan lingkungan) dengan karakteristik keduanya. Kodominan juga dapat diartikan dengan hubungan antara dua versi gen yang sama. Individu menerima versi gen, yang disebut alel, dari masing-masing orangtua. Jika alel berbeda, alel dominan biasanya akan diekspresikan, sedangkan efek alel lainnya, yang disebut resesif, ditutupi. Tetapi ketika ada kodominan, maka kedua alel tidak resesif dan fenotip dari kedua alel diekspresikan. Contoh yang kasus kodominan adalah pola pewarisan sistem MN pada golongan darah manusia.

Genotype	Phenotype
$L^M L^M$	M
$L^M L^N$	MN
$L^N L^N$	N

$$L^M L^N \times L^M L^N$$

$$\downarrow$$

$$1/4 L^M L^M$$

$$1/2 L^M L^N$$

$$1/4 L^N L^N$$

Gambar 18. Pewarisan sifat sistem MN pada golongan darah manusia.
[Sumber: Klug et al, 2019]

Contoh Kodominan Pada Ternak

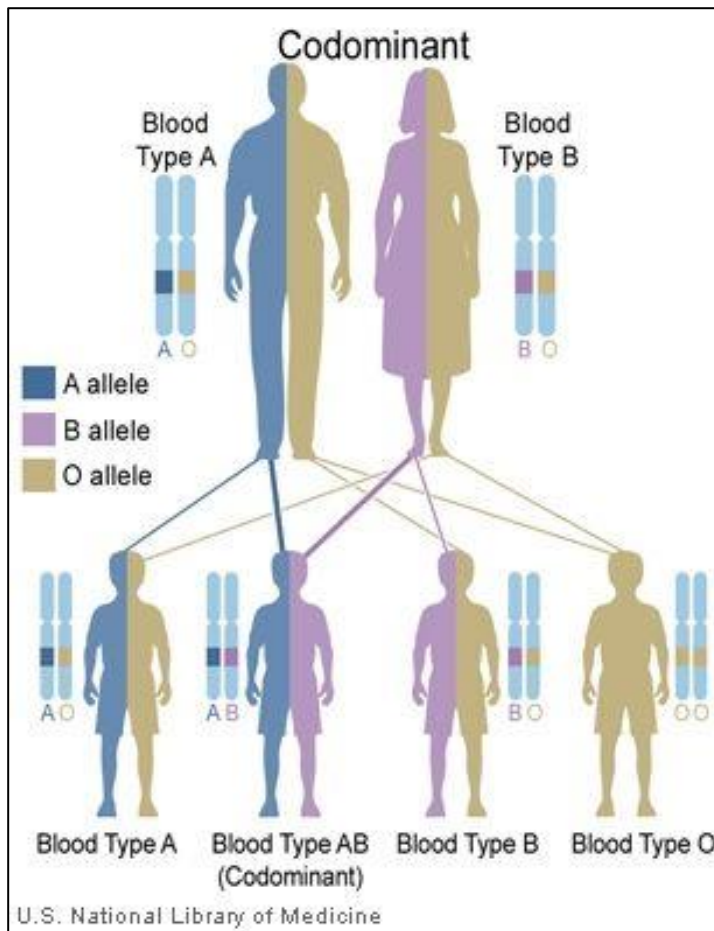
Ketika seekor ayam dengan bulu putih berbiak dengan ayam dengan bulu hitam, hasilnya adalah seekor anak ayam yang tumbuh hingga memiliki bulu hitam dan putih. Demikian pula, ketika sapi merah berbiak dengan sapi merah, keturunan yang dihasilkan dapat menunjukkan rambut merah dan putih, menghasilkan pola mantel campuran yang disebut “roan.”

Contoh Kodominan Pada Rhododendron

Rhododendron dan bunga lainnya juga dapat menunjukkan kodominan. Dalam kasus rhododendron, persilangan bunga merah dan putih dapat menghasilkan bunga yang memiliki bercak merah dan putih. Banyak bunga menunjukkan pola yang mirip dengan rhododendron, di mana kedua warna bunga orang tua muncul di berbagai bagian tanaman.

Contoh Kodominan Pada Golongan Darah

Contoh kodominansi yang terjadi pada manusia adalah golongan darah. Ada tiga versi gen yang berbeda untuk protein yang muncul di luar sel-sel darah kita dan membantu tubuh kita untuk mengidentifikasi sel sebagai sel mereka sendiri. Alel-alel ini adalah A, B, dan O. Alel “O” sebenarnya tidak mengkode untuk protein sama sekali, sehingga orang dengan “O” kekurangan sifat baik protein A dan B. Protein A dan B, di sisi lain, adalah kode untuk dua protein yang berbeda. Protein ini, seperti warna yang berbeda dalam bunga, dapat muncul bersama.



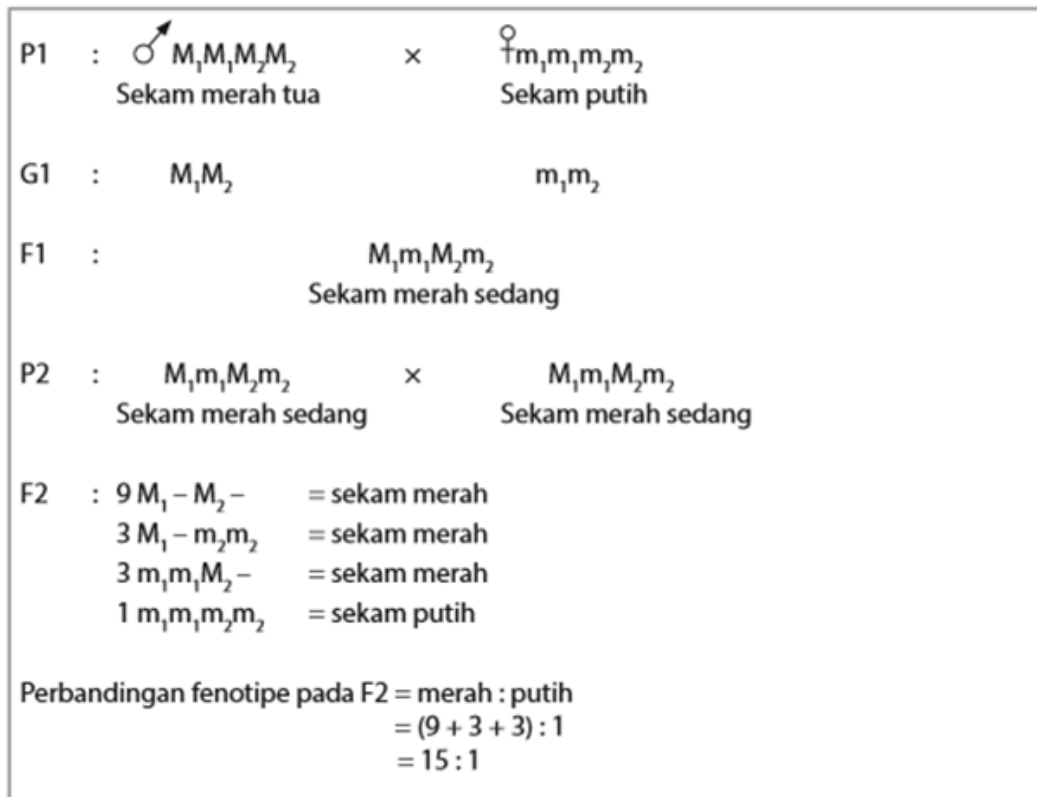
Gambar 19. Kodominan pada golongan darah manusia.
 [Sumber: U.S. National Library of Medicine]

Seseorang yang mewarisi alel A dari satu orangtua dan alel B dari yang lain akan mengekspresikan kedua protein secara kodominan, menghasilkan golongan darah AB. Ciri “O”, di sisi lain, adalah contoh yang baik dari hubungan dominan / resesif: jika A atau B diekspresikan, sifat “O” tidak ditampilkan.

3.1.3. POLIMERI

Polimeri adalah suatu gejala dimana terdapat banyak gen bukan sealel namun mempengaruhi karakter/sifat yang sama. Polimeri memiliki letak lokus yang berbeda. Pada permasalahan polimeri terdapat beberapa ciri-ciri yang menandakan

bahwa adanya polimeri, yaitu semakin banyaknya gen yang bersifat dominan maka sifat karakteristiknya semakin kuat. Hasil dari persilangan polimeri biasanya mempunyai fenotip pada F2 nya adalah 15:1 (Astarini, 2018). Contoh permasalahan polimeri adalah seperti pada gambar berikut.



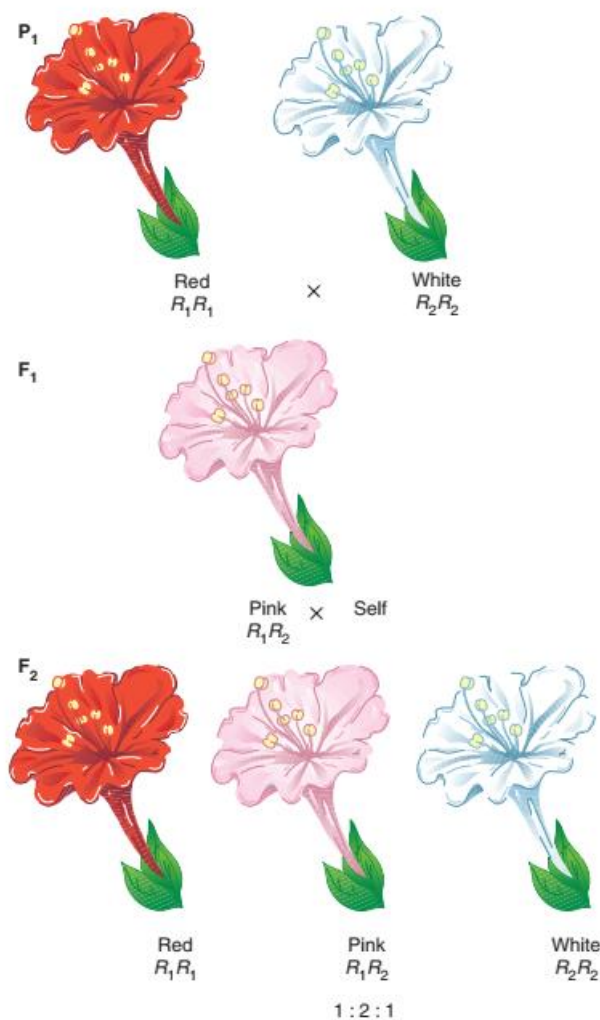
Gambar 20. Contoh persilangan polimeri.

Dari hasil percobaan di atas dapat dilihat bahwa polimeri merupakan model pewarisan sifat yang dipengaruhi oleh banyak gen yang berdiri sendiri dan terjadi secara akumulatif.

3.1.4. DOMINANSI TIDAK SEMPURNA

Alel dominan tidak dapat menutupi alel resesif sepenuhnya. Akibatnya, individu yang heterozigot memiliki sifat yang setengah dominan dan setengah

resesif. Misalnya, tanaman bunga *snapdragon* merah disilangkan dengan tanaman *snapdragon* putih. Ternyata menghasilkan anakan tanaman berbunga merah muda. Hasil persilangan sesama tanaman berbunga merah muda menghasilkan rasio keturunan $\frac{1}{4}$ merah, $\frac{1}{2}$ merah muda, dan $\frac{1}{4}$ putih. Hasil uji silang menunjukkan hasil 50% merah muda dan 50% putih, sedangkan persilanganbalik menghasilkan 50% merah dan 50% merah muda.



Gambar 21. Persilangan dominansi tidak sempurna pada Snapdragon
[Sumber: Tamarin, 2001]

3.1.5. ALELA GANDA

Alel ganda adalah fenomena adanya tiga atau lebih alel dari suatu gen. biasanya satu gen tersusun dari dua alel alternative. Alel ganda dapat terjadi akibat mutasi (perubahan pada struktur molekul DNA). Mutasi akan menghasilkan banyak variasi alel. Setiap kali ada lebih dari dua alel yang diidentifikasi pada gen dalam populasi, maka akan ada seri alel ganda. Hierarki dominansi harus diidentifikasi pada bagian awal setiap soal tentang alel ganda. Sebuah huruf besar biasanya digunakan untuk menunjukkan alel yang dominan terhadap alel-alel lainnya dalam seri tersebut. Huruf kecil menunjukkan alel yang resesif terhadap semua alel lain dalam seri tersebut. Alel-alel lain, yang intermediet derajat dominansinya di Antara kedua ekstrem tersebut, biasanya dilambangkan dengan huruf kecil dengan superskrip yang sesuai.

Contoh alel ganda pada hewan misalnya pada gen warna rambut kelinci. Gen warna rambut kucing memiliki empat alel, yaitu C, c^{ch} , c^h , dan c. Alel-alel tersebut memiliki urutan dominansi, yaitu C paling dominan, c^{ch} lebih dominan dari c^h dan c, c^h lebih dominan dari c, dan c paling resesif. Kelinci yang memiliki alel C akan memiliki warna rambut abu-abu tua, sementara kelinci dengan alel cc akan bersifat albino. Kombinasi Antara alel-alel c^{ch} , c^h , dan c akan menghasilkan kelinci dengan warna-warna intermediet, yaitu warna abu-abu perak, warna abu-abu muda, dan warna putih dengan warna hitam di bagian ujung-ujung kaki, telinga, hidung, dan ekor.

Berapapun jumlah anggota alel ganda, hanya dua yang terdapat dalam sel somatic dan hanya satu di dalam gamet. Dengan bertambahnya jumlah anggota alel, bertambah pula kemungkinan genotip bagi masing-masing fenotip, terutama bagi yang paling dominan. Gejala adanya dua atau lebih fenotip yang muncul dalam suatu populasi dinamakan polimorfisme.

Multiple alleles

Coat color in rabbit

- four alleles

c : albino

c^h : himalayan

c^{ch} : chinchilla

c^+ : wild type





	<u>Genotype</u>	<u>Phenotype</u>
 Albino	cc	White hairs over the entire body
 Himalayan	$c^h c^h$	Black hairs on the extremities; white hairs everywhere else
 Chinchilla	$c^{ch} c^{ch}$	White hair with black tips on the body
 Wild-type	$c^+ c^+$	Colored hairs over the entire body

Figure 4-3 Principles of Genetics, 4/e
© 2006 John Wiley & Sons

Gambar 22. Alel ganda pada penentuan warna bulu kelinci.

Ada dua hukum probabilitas yang digunakan untuk analisis genetik. Hukum pertama, hukum hasil perkalian digunakan untuk memprediksi probabilitas dua atau lebih kejadian saling bebas yang terjadi bersama. Dua atau lebih kejadian disebut saling-bebas jika terjadi atau tidak terjadinya salah satu kejadian tersebut tidak mempengaruhi probabilitas terjadinya kejadian lain yang mana pun. Jika dua kejadian yang saling-bebas terjadi dengan probabilitas berturut-turut p dan q . maka probabilitas terjadinya keduanya secara bersamaan adalah $(p)(q)$. dengan kata lain, probabilitas gabungan adalah hasil perkalian probabilitas kejadian-kejadian yang saling-bebas. Jika kata 'dan' digunakan atau diterapkan dalam penulisan jawaban sebuah pertanyaan dalam bentuk kata-kata, biasanya diperlukan perkalian probabilitas-probabilitas yang saling bebas. Kejadian yang saling lepas (mutually exclusive) adalah kejadian-kejadian yang jika salah satunya terjadi akan meniadakan

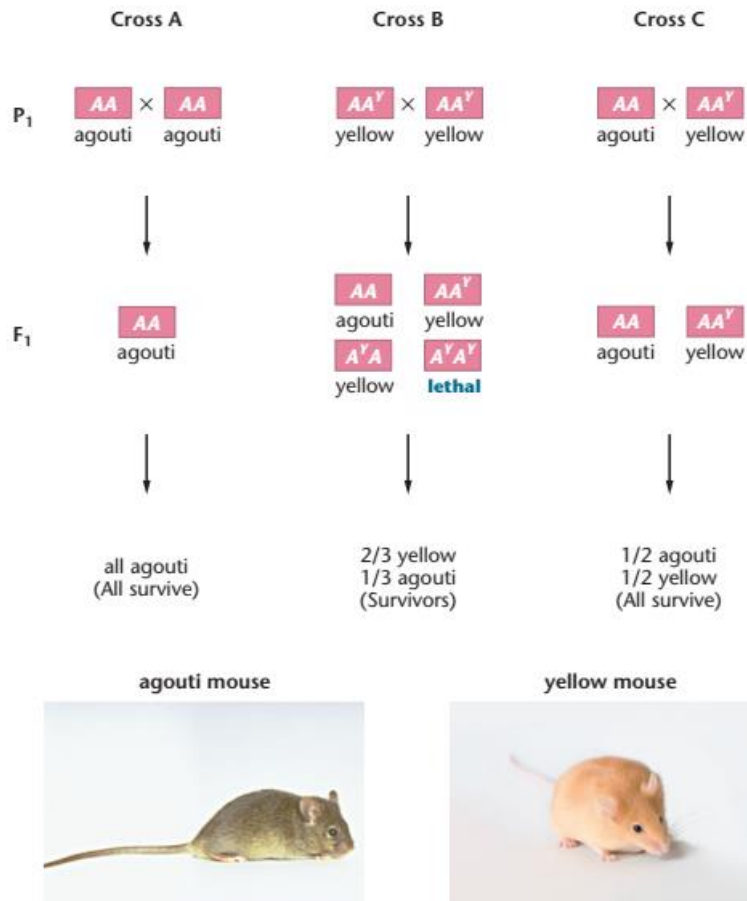
terjadinya kejadian yang satu lagi. Hukum penjumlahan digunakan untuk memprediksi probabilitas dua kejadian saling-lepas yang akan terjadi, dan probabilitas tersebut adalah jumlah dari probabilitas masing-masing kejadian.

3.1.6. ALEL LETAL

Alel letal merupakan alel yang dapat menyebabkan kematian bagi individu yang memilikinya. Kematian terjadi pada individu tersebut karena tugas gen aslinya adalah untuk menumbuhkan karakter atau bagian tubuh yang sangat penting. Adanya gen letal akan membuat pertumbuhan karakter atau bagian tubuh vital terganggu dan dapat menyebabkan individu mati. Kematian karena alel letal dapat terjadi pada stadium embrio awal atau sampai beberapa waktu setelah dilahirkan. Alel letal terjadi saat keadaan homozigot biasanya mengakibatkan hidup sehat sampai dewasa. Ada dua alel letal, yaitu alel letal resesif dan alel letal dominan

Contoh fenomena homozigot letal adalah pada penentuan warna bulu tikus. Mutasi yang menyebabkan munculnya warna bulu kuning pada tikus merupakan salah satu contoh gen letal bekerja. Warna bulu kuning bervariasi dari warna normal agouti (wild type). Persilangan variasi warna yang ada menghasilkan strain tikus dengan warna bulu yang tidak seperti wild type (Agouti). Munculnya variasi warna ini dapat dijelaskan meskipun dikendalikan oleh sepasang alel, pada alel mutan kuning (*AY*), alel ini bersifat dominan terhadap alel wild type (Agouti /*A*), sehingga tikus heterozigot akan memiliki warna bulu kuning. Namun dalam kondisi alel kuning homozigot, tikus akan mati.

Crosses				
(A) agouti	×	agouti	→	all agouti
(B) yellow	×	yellow	→	2/3 yellow: 1/3 agouti
(C) agouti	×	yellow	→	1/2 yellow: 1/2 agouti



Gambar 23. Homozigot letal pada penentuan warna bulu tikus [Sumber: Klug et al, 2019]

3.1.7. ATAVISME (INTERAKSI GEN)

Pada persilangan dihibrid hukum Mendel, kedua alel yang terlibat memberikan kontribusi pada fenotip keturunannya secara bebas (independent). Ketika Mendel menyilangkan tanaman kacang ercis homozigot round-yellow

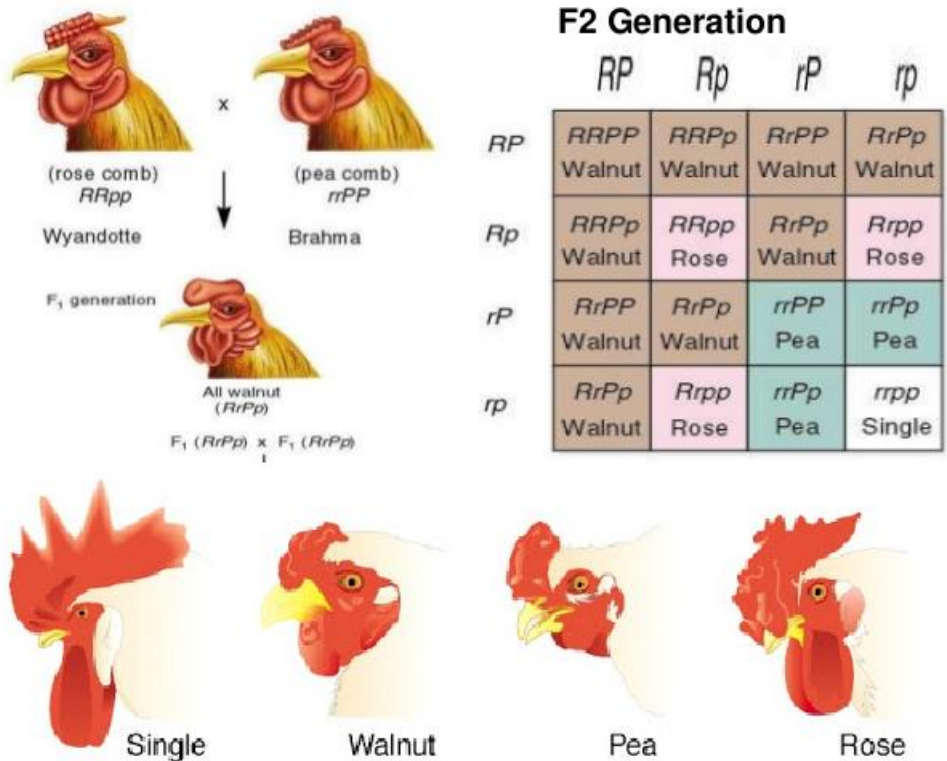
(*RRYY*) dengan tanaman homozigot wrinkle - hijau (*rr yy*) dan dilanjutkan dengan menyilangkan sesamanya keturunan F1 nya maka didapat keturuna F2 dengan proporsi

$\frac{9}{16}$ <i>R_ Y_</i>	round, yellow
$\frac{3}{16}$ <i>R_ yy</i>	round, green
$\frac{3}{16}$ <i>rr Y_</i>	wrinkled, yellow
$\frac{1}{16}$ <i>rr yy</i>	wrinkled, green

Pada contoh tersebut, kedua alel yakni alel *Y* dan alel *R*, keduanya memberikan efek pengaruhnya secara terpisah dan bebas. Artinya alel *Y* akan memberikan efek hanya ke warna biji ercis saja yakni kuning atau hijau tergantung dari komposisi zigositas alal tersebut, begitu juga alel *R* hanya memberikan efek permukaan biji kacang ercis apakah halus atau keriput, tanpa memberikan kontribusi efek ke sifat warna biji kacang ercisnya. Hal ini yang disebut dengan marna independent pada hukum mendel yang terungkap pada persilangan dihibrid.

Namun dalam kenyataannya di alam banyak terdapat kasus dimana dua alel atau lebih yang berbeda saling memberikan pengaruh dan beriteraksi sehingga memunculkan efek kombinasi fenotip yang berbeda dengan induknya. Fenomena ini yang disebut dengan interaksi gen atau atavisme.

Salah satu contoh fenomena atavisme adalah interaksi bentuk pada pial (jengger) ayam yang pertama kali di perkenalkan oleh W. Bateson dan R.C. Punnet. Karakter jengger tidak hanya diatur oleh satu gen, tetapi oleh dua gen yang berinteraksi. Pada beberapa jenis ayam, gen *R* mengatur jengger untuk bentuk ros, gen *P* untuk fenotip pea, gen *R* dan gen *P* jika bertemumembentuk fenotip walnut. Adapun gen *r* bertemu *p* menimbulkan fenotip single.



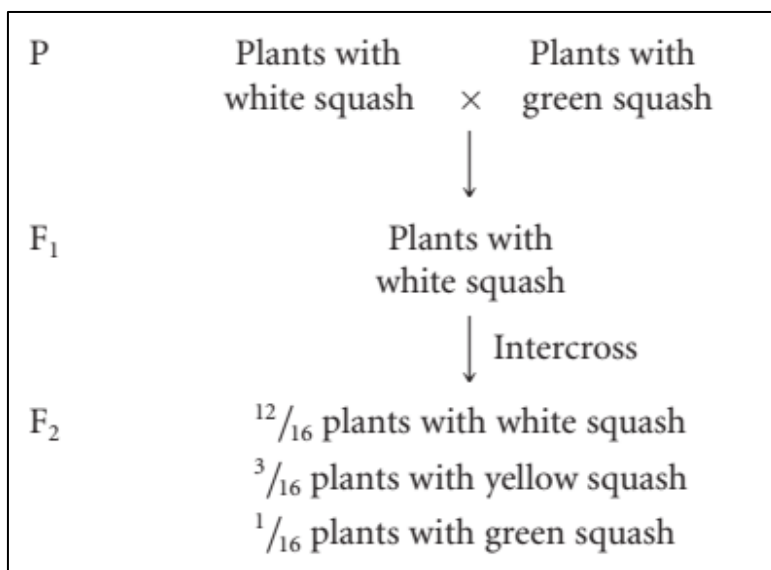
Gambar 24. Interaksi gen antara alel *R* dengan alel *P* dalam penentuan model pial ayam

Berdasarkan hasil persilangan tersebut, kita mendapatkan rasio fenotip 9 Walnut : 3 Ros : 3 Pea : 1 Single. Berbeda dengan persilangan yang dilakukan oleh Mendel dengan kacang ercisnya maka sifat dua buah bentuk jengger dalam satu ayam sangatlah ganjil. Dengan adanya interaksi antara dua gen dominan dan gen resesif seluruhnya akan menghasilkan variasi fenotip baru, yakni ros dan pea. Gen dominan *R* yang berinteraksi dengan gen dominan *P* akan menghasilkan bentuk jengger pea. Perbedaan bentuk jengger ayam ini dinamakan dengan atavisme.

3.1.8. EPISTASIS DAN HIPOSTASIS

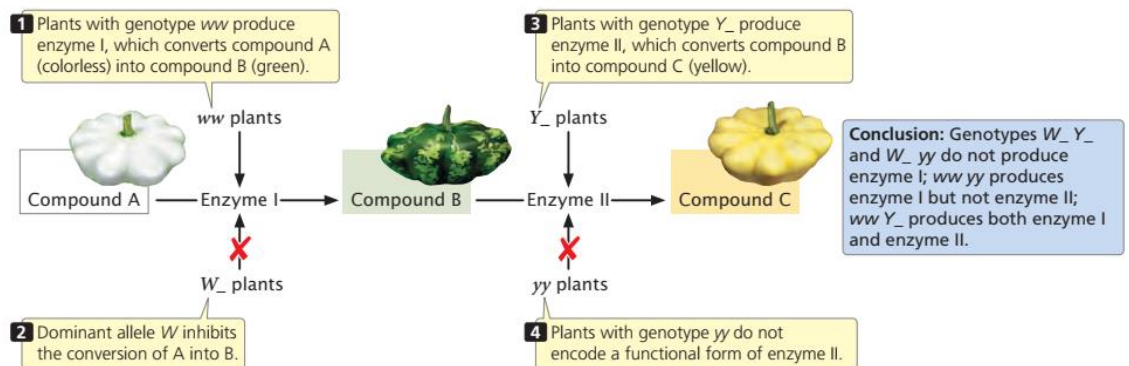
Epistasis dan hipostatis adalah salah satu bentuk interaksi antara gen dominan yang mengalahkan gen dominan lainnya. Epistasis berarti menutupi dan hipostatis berarti tertutupi. Pada peristiwa epistasis, gen yang bersifat epistasis tidak akan menutupi gen yang menjadi pasangannya, tetapi akan menutupi gen lain yang bukan pasangannya. Peristiwa epistasis dibedakan menjadi epistasis dominan dan epistasis resesif.

Epistasis dominan dapat ditemukan pada pembentukan warna biji tanaman sejenis gandum dan pembentukan warna kulit labu (*Cucurbita pepo*). Epistasis dominan terlihat pada interaksi 2 lokus yang menentukan warna buah pada labu yang umumnya ditemukan salah satu dari 3 warna labu: kuning, putih atau hijau. Ketika tanaman homozigot warna putih disilangkan dengan tanaman homozigot hijau, pada F₁ dihasilkan tanaman dengan buah berwarna putih semua. Dan persilangan sesama tanaman F₁ dihasilkan kombinasi seperti pada **Gambar 3.9**.



Gambar 25. Fenomena epistasis dominan ada persilangan labu
[Sumber: Pierce, 2016]

Pada persilangan tersebut dihasilkan perbandaing 12 : 3 : 1 (putih : kuning : hijau], hasil ini menunjukkan bahwa sifat warn kulit buah labu ditentukan oleh 2 alel berbeda seperti halnya pesilangan dihibrid hukum Mendel. Namun perbandingan fenotip keturunan F2 tidak lagi 9 : 3 : 3 : 1, bagaimana hal tersebut dapat terjadi?. Penjelasannya adalah karena salah satu dari alel bersifat menutupi efek dari alel lainnya dalam jalur biokimia pembentukan zat warna. Ilustrasinya sebagai berikut. Misalnya alel *W* mewakili alel dominan yang menghambat proses pembentukan zat warna yang dikode oleh alel *Y*. Kedua alel berada dalam satu jalur biokimia pembentukan zat warna buah labu. Ilustrasinya ditunjukkan pada **Gambar 3.10**.

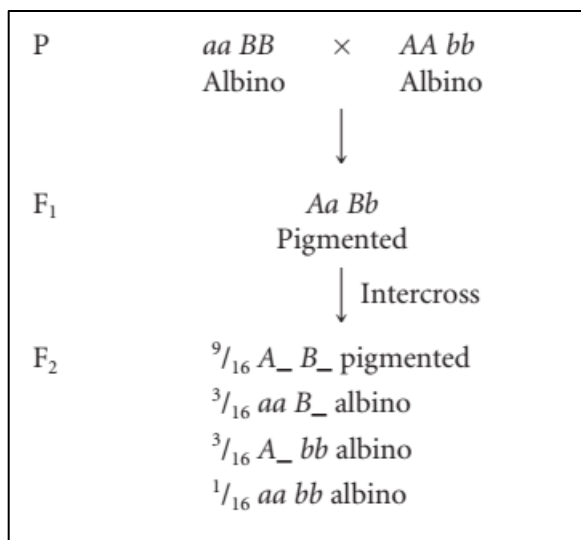


Gambar 26. Jalur biokimia pembentukan zat warna pada buah labu yang melibatkan 2 alel (*W* dan *Y*). [Sumber: Pierce, 2016]

Dari gambar di atas dapat dilihat bahwa warna hijau akan muncul hanya jika alel *ww* yang ada pada tanaman labu. Begitu juga untuk warna kuning hanya akan muncul jika alel *Y* dimiliki oleh tanaman labu dan alel *ww* resesif homozogot. Namun jika tanaman memiliki alel *W* dominan, maka warna labu akan menjadi putih tanpa melihat kondisi alel *Y*. Pada fenomena ini, alel *W* bersifat epistasis dominan terhadap alel *Y_* maupun *yy*.

Selain epistasis dominan, terdapat fenomena epistasis lainnya yang dikategorikan epistasis resesif. Penentuan warna cangkang pada siput air *Physa heterostroha* misalnya, ketika siput berwarna (pigmented) disilangkan dengan siput berwarna albino, keturunan F1 dihasilkan semua keturunan mempunyai warna

cangkang berwarna (pigmented). Namun ketika sesama keturunan F1 disilangkan, dihasilkan 9/16 keturunan pigmented dan 7/16 albino. Fenomena ini menunjukkan adanya penyimpangan dari persilangan dihibrid 9 : 3 : 3 : 1. Rekonstruksi persilangan yang melibatkan 2 alel dominan tersebut dapat dijelaskan pada **Gambar 3.11** berikut.



Gambar 27. Epistasis resesif pada penentuan warna cangkang siput air (*Physa heterostroha*)

Penyimpangan 9 : 7 dapat dijelaskan ketika salah satu dari alel bersifat epistasis untuk semua kondisi alel lainnya ketika alel tersebut berada dalam kondisi resesif. Pada **Gambar 3.11**, alel *aa* maupun *bb* bersifat epistasis untuk alel pasangannya *B_* maupun *A_*.

3.1.9. KRIPTOMERI

Kriptomeri kali pertama diungkapkan oleh Corens pada saat menyilangkan bunga *Linaria marrocana* galur murni warna merah dan putih. Generasi F1 hasil persilangan didapatkan semua bunga berwarna ungu. Kemudian bunga tersebut disilangkan dengan sesamanya menghasilkan generasi F2. Hasilnya, didapatkan

fenotip bunga ungu, merah, dan putih dengan perbandingan 9:3:4. Dari hasil tersebut diduga kuat bahwa persilangan tersebut merupakan persilangan dihibrida. Berdasarkan penelitian Correns, gen pembentuk antosianin dominan terhadap gen tanpa antosianin. Pigmen antosianin berwarna merah jika berada dalam sitoplasma sel yang bersifat asam. Jika sitoplasma bersifat basa, pigmen berwarna ungu. Sifat asam basa sitoplasma ini dipengaruhi oleh gen lain. Gen penyebab sitoplasma basa ini bersifat dominan.

P	fenotipe : ♂ merah	×	putih ♀																										
	genotipe: AAbb	↓	aaBB																										
	gamet : Ab		aB																										
F ₁	fenotipe :	AaBb																											
	genotipe:	ungu																											
F ₁ × F ₁	genotipe: AaBb	×	AaBb																										
	gamet : AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab																										
F ₂ :	<table border="1"> <tr> <td>♀ \ ♂</td> <td>AB</td> <td>Ab</td> <td>aB</td> <td>ab</td> </tr> <tr> <td>AB</td> <td>AABB (ungu)</td> <td>AABb (ungu)</td> <td>AaBB (ungu)</td> <td>AaBb (ungu)</td> </tr> <tr> <td>Ab</td> <td>AABb (ungu)</td> <td>AAbb (merah)</td> <td>AaBb (ungu)</td> <td>Aabb (merah)</td> </tr> <tr> <td>aB</td> <td>AaBB (ungu)</td> <td>AaBb (ungu)</td> <td>aaBB (putih)</td> <td>aaBb (putih)</td> </tr> <tr> <td>ab</td> <td>AaBb (ungu)</td> <td>Aabb (merah)</td> <td>aaBb (putih)</td> <td>aabb (putih)</td> </tr> </table>				♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab	AB	AABB (ungu)	AABb (ungu)	AaBB (ungu)	AaBb (ungu)	Ab	AABb (ungu)	AAbb (merah)	AaBb (ungu)	Aabb (merah)	aB	AaBB (ungu)	AaBb (ungu)	aaBB (putih)	aaBb (putih)	ab	AaBb (ungu)	Aabb (merah)	aaBb (putih)	aabb (putih)
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab																									
AB	AABB (ungu)	AABb (ungu)	AaBB (ungu)	AaBb (ungu)																									
Ab	AABb (ungu)	AAbb (merah)	AaBb (ungu)	Aabb (merah)																									
aB	AaBB (ungu)	AaBb (ungu)	aaBB (putih)	aaBb (putih)																									
ab	AaBb (ungu)	Aabb (merah)	aaBb (putih)	aabb (putih)																									

Gambar 28. Kriptomeri pada pewarisan sifat warna bunga *Linaria marrocana*

Berdasarkan dua ciri, pembentukan antosianin dan derajat keasaman sitoplasma menyebabkan fenotip bunga warna ungu tersembunyi. Warna ungu akan tampak jika kedua gen dominan muncul. Karena itulah peristiwa ini disebut kriptomeri (kriptos tersembunyi). Perbandingan fenotip F₂ 9:3:4 terlihat tidak sesuai dengan perbandingan fenotip dihibrid menurut Mendel. Sebenarnya perbandingan tersebut hanyalah modifikasi dari hukum Mendel, yaitu 9:3 : (3+1).

Modifikasi penyimpangan hukum Mendel 9 : 3 : 3 : 1 yang melibatkan 2 alel masih banyak jenis nya, menunjukkan bahwa interaksi gen antara 2 alel atau lebih dapat menghasilkan proporsi kombinasi fenotip yang berbeda dengan model yang sudah postulatkan pada hukum Mendel. Tabel berikut menunjukkan beberapa modifikasi yang dapat ditemui di alam pada fenomena interaksi gen.

Tabel 1. Modifikasi rasio fenotip persilangan dihibrid yang disebabkan oleh interaksi gen

Ratio*	Genotype				Type of Interaction	Example
	<i>A_ B_</i>	<i>A_ bb</i>	<i>aa B_</i>	<i>aa bb</i>		
9 : 3 : 3 : 1	9	3	3	1	None	Seed shape and seed color in peas
9 : 3 : 4	9	3	4		Recessive epistasis	Coat color in Labrador retrievers
12 : 3 : 1	12		3	1	Dominant epistasis	Color in squash
9 : 7	9	7			Duplicate recessive epistasis	Albinism in snails
9 : 6 : 1	9	6		1	Duplicate interaction	—
15 : 1	15			1	Duplicate dominant epistasis	—
13 : 3	13		3		Dominant and recessive epistasis	—

[Sumber: Pierce, 2016]

Penyimpangan dari hukum Mendel memang banyak terjadi di alam bebas. Hal ini dikarenakan sejatinya sangat tidak memungkinkan bagi sebuah individu yang dilahirkan di alam liar yang terbuka bebas dan memiliki kondisi yang sangat tidak stabil menghasilkan individu yang memenuhi hukum-hukum Mendel. Akibat hal tersebut dalam penerapannya hukum Mendel akan selalu dilanggar, tetapi ada sebuah persimpangan yang dianggap sangat jauh dari penyimpangan hukum mendel. Beberapa kasus diantaranya adalah tautan/pautan, pindah silang dan gagal pindah (Van et al 2016).

3.2. LATIHAN

1. Mengapa peristiwa epistasis dikategorikan sebagai salah satu penyebab penyimpangan semu hukum Mendel?
2. Pigmen pada Tikus Fur hanya akan diproduksi ketika tikus memiliki alel C. Individu dengan genotip *cc* berwarna putih. Sedangkan warna pada tikus ditentukan oleh alel *A* dan *a*. *AA* atau *Aa* akan menghasilkan warna agouti, sedangkan *aa* menghasilkan warna hitam.
 - (a) Bagaimana rasio genotip dan fenotipnya keturunan (F1 and F2) jika dilakukan persilangan antara tikus berfenotip *AACC* dan *aacc*?
 - (b) Pada 3 persilangan terpisah, betina agouti dengan genotip tidak diketahui disilangkan dengan jantan bergenotip *aacc*. Dari 3 persilangan tersebut dihasilkan keturunan dengan rasio fenotip sebagai berikut:

(1) 8 agouti 8 white	(2) 9 agouti 10 black	(3) 4 agouti 5 black 10 white
-------------------------	--------------------------	-------------------------------------

Tentukan genotip induk-induk betinanya !

3. Pada spesies kucing, warna mata dapat berupa warna gray, blue, green, atau brown. Pada persilangan terpisah, dengan induk yang bersifat homozigot, dihasilkan keturunan dengan fenotip warna mata sebagai berikut:

Cross	P ₁	F ₁	F ₂
A	green × gray	all green	3/4 green: 1/4 gray
B	green × brown	all green	3/4 green: 1/4 brown
C	gray × brown	all green	9/16 green: 3/16 brown 3/16 gray: 1/16 blue

- a. analisis data tersebut di atas, berapa gen yang terlibat dalam persilangan tersebut! Buat simbol gennya dan tunjukkan genotip dari keturunannya!

b. Jika pada persilangan kucing dengan warna mata grey eye dengan kucing yang tidak diketahui fenotip maupun genotipnya, begitu juga keturunan F1 nya tidak tercatat fenotip maupun genotipnya, Namun keturunan F2 memiliki rasio seperti halnya persilangan C. tentukan fenotip dan genotip parental dan F1 nya.

DAFTAR PUSTAKA

- Acquaah G. 2007. *Principles of Plant Genetics and Breeding*. Malden, [MA]: Blackwell Publishing.
- Aryulina, Dina. 2006. *Biologi SMA Kelas XII Jilid 3*. Jakarta : Erlangga.
- Bauerly E, Hughes SE, Vietti DR., Miller DE, McDowell W & Hawley RS. 2014. Discovery of supernumerary B chromosomes in *Drosophila melanogaster*. *Genetiks*. 196(4):1007–1016.
- Irawan, Bambang. 2012. *Genetika Molekuler*. Surabaya : Airlangga University Press.
- Kahrizi D, Mahdi M, Reza M, Kainoosh C. 2010. Estimation of genetic parameters related to morpho-agronomy traits of durum wheat (*Triticum turgidum* var. durum). *Biharean Biologist*. Vol 4(2) : 93-97.
- Klug, W. S. *et al.* 2019. *Essentials of Genetics*. 10th edn. New York: Pearson. Available at: <https://www.pearsonhighered.com/klug-11e-info/assets/pdf/klug11e-ch10.pdf>.
- Konkle BA, Johnsen JM., Wheeler M., Watson C, Skinner M., Pierce GF & My Life Our Future programme. 2018. Genotypes, phenotypes and whole genome sequence: Approaches from the My Life Our Future haemophilia project. *Haemophilia: the official journal of the World Federation of Hemophilia*, 24 Suppl 6(Suppl 6). 87–94.
- Natawijaya A. 2012. Analisis genetik dan seleksi generasi awal segregan gandum (*Triticum aestivum* L.). [Thesis]. Bogor : Sekolah Pascasarjana Institut Pertanian Bogor.
- Pierce, B. A. 2016. *Genetics Essentials Concepts and Connections*. 3rd edn. New York: W.H Freeman & Company.
- Robiyah, S. 2012. Penerapan Metode Mendel Berbasis Deterministic Finite Automata (Dfa) untuk Pewarisan Golongan Darah. *Skripsi*. Program Studi Ilmu Komputer. FMIPA Universitas Pakuan : Bogor.
- Stack SM., Shearer LA., Lohmiller L & Anderson LK. 2017. Meiotic Crossing Over in Maize Knob Heterochromatin. *Genetiks*. 205(3): 1101–1112.
- Susan, L *et. al.* 2007. *Genetika Edisi Keempat*. Jakarta : Erlangga.

Taufik, Rinaldi. 2013. Implementasi Sistem Hereditas Menggunakan Metode Persilangan Hukum Mendel Untuk Identifikasi Pewarisan Warna Kulit Manusia. *Jurnal Ilmu Komputer*. Bogor : Universitas Pakuan.

Van Dijk PJ & Ellis TH. 2016. The Full Breadth of Mendel's Genetiks. *Genetiks*. 204(4): 1327 1336.

BAB IV PENENTUAN JENIS KELAMIN

TIU: Pemahaman tentang mekanisme penentuan jenis kelamin pada organisme yang berbeda-beda dan peran kromosom kelamin dalam penentuan jenis kelamin

TIK: setelah menyelesaikan bab ini mahasiswa diharapkan mampu:

1. Menjelaskan model-model penentuan jenis kelamin pada organisme yang berbeda-beda
2. Menjelaskan dan merekonstruksi peran kromosom kelamin dalam penentuan jenis kelamin
3. Menjelaskan dan merekonstruksi peran kromosom autosom dalam penentuan jenis kelamin
4. Menjelaskan model pewarisan sifat –sifat yang terletak pada kromosom kelamin serta membedakannya dengan sifat-sifat yang terpaut pada kromosom autosom

4.1. SEX DETERMINATION

Pada awalnya, kita harus mencatat bahwa jenis kelamin suatu organisme biasanya tergantung pada serangkaian perubahan perkembangan yang sangat rumit di bawah kendali genetik dan hormon. Namun, seringkali satu atau beberapa gen dapat menentukan jalur perkembangan mana yang diambil organisme. Switch gen itu terletak pada kromosom seks, sepasang kromosom heteromorfik, ketika kromosom-kromosom itu ada (Sari et al 2018).

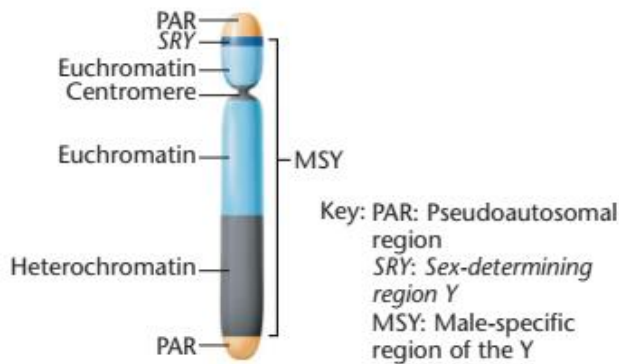
Namun, kromosom seks bukan satu-satunya penentu jenis kelamin organisme. Ploidii individu, seperti pada banyak hymenoptera (lebah, semut, tawon), dapat menentukan jenis kelamin; jantan adalah haploid dan betina diploid. Mekanisme alel dapat menentukan jenis kelamin dengan alel tunggal atau banyak alel yang tidak terkait dengan kromosom heteromorfik; bahkan faktor lingkungan dapat mengendalikan seks. Misalnya, suhu menentukan jenis kelamin beberapa tokek, dan jenis kelamin beberapa cacing laut dan gastropoda tergantung pada substrat tempat mereka mendarat. Namun, dalam bab ini, kami berkonsentrasi pada mekanisme penentuan jenis kelamin kromosom (Sari et al 2018).

Pada dasarnya, ada empat jenis mekanisme penentuan jenis kelamin kromosom: XY, ZW, X0, dan mekanisme kromosom majemuk. Dalam kasus XY, seperti pada manusia atau lalat buah, perempuan memiliki sepasang kromosom homomorfik (XX) dan laki-laki heteromorfik (XY). Dalam kasus ZW, pria adalah homomorfik (ZZ), dan wanita heteromorfik (ZW), (XY dan ZW adalah notasi kromosom dan tidak menyiratkan tentang ukuran atau bentuk kromosom ini). Dalam kasus X0, organisme hanya memiliki satu kromosom seks, seperti pada beberapa belalang dan kumbang; wanita biasanya XX dan pria X0, dan dalam kasus kromosom majemuk, beberapa kromosom X dan Y bergabung untuk menentukan jenis kelamin, seperti di bedbugs dan beberapa kumbang. Kita perlu menekankan bahwa kromosom itu sendiri tidak menentukan jenis kelamin, tetapi gen yang mereka bawa lakukan. Secara umum, genotip menentukan tipe gonad, yang kemudian

menentukan fenotip organisme melalui produksi hormon pria atau wanita (Xu et al 2012).

Penentuan jenis kelamin adalah proses di mana gonad yang acuh berkembang menjadi testis atau ovarium. Sementara diferensiasi jenis kelamin adalah proses di mana duktus Wolffian atau Mullerian berkembang menjadi bentuk akhir organ reproduksi internal, misalnya duktus Wolffii berkembang menjadi vesikula seminalis, vas deferent, epididimida pada pria, sedangkan saluran Mullerian berkembang menjadi uterus, tuba fallopi, dan bagian atas sepertiga dari vagina pada wanita. Penentuan jenis kelamin sepenuhnya diatur oleh jenis kelamin menentukan wilayah Y dan disebut SRY. Selanjutnya SRY merangsang sel Sertoli untuk memproduksi Anti Mullerian Hormone dan selanjutnya mendorong degenerasi tabung mullerian. Dengan demikian mutasi gen SRY pada manusia dengan XY menimbulkan disgenesis sepenuhnya, sebaliknya pada tikus transgenik XX yang mengekspresikan SRY ditampilkan fenotip pria, memiliki testis, dan perilaku kawin pria. Selain gen SRY, androgen diperlukan untuk perkembangan genitalia eksternal. Androgen adalah hormon yang menyebabkan androgenisasi genitalia eksternal termasuk penis dan skrotum dan layak dari testis dari urogenital ridge ke posisi akhir dalam skrotum (Achermann JC & Hughes 2011).

Tidak seperti pada pria, estrogenisasi genitalia eksterna pada wanita termasuk pembesaran payudara, perkembangan ovarium dan uterus diam sampai saat pubertas dan disebut proses default atau jalur perkembangan negatif SRY. Namun, penelitian terbaru menunjukkan bahwa diferensiasi jenis kelamin perempuan juga melibatkan gen RSPO1, DAX-1, dan WNT4 yang berfungsi sebagai antagonis pengembangan testis (Taufiqurrachman 2015).



Gambar 29. Gen *SRY* ada pada kromosom Y dan menyebabkan perkembangan karakteristik pria. [Sumber: Klug et al, 2019]

Mekanisme dimana seks didirikan disebut tekad seks. Kami mendefinisikan jenis kelamin dari suatu organisme individu mengacu pada fenotipnya. Kadang-kadang suatu organisme individu memiliki kromosom atau gen yang biasanya dikaitkan dengan satu jenis kelamin tetapi morfologi yang berhubungan dengan jenis kelamin yang berlawanan. Misalnya, sel-sel manusia wanita biasanya memiliki dua kromosom X, dan sel-sel laki-laki memiliki satu kromosom X dan satu kromosom Y. Beberapa orang yang jarang memiliki anatomi pria, meskipun sel-sel mereka masing-masing mengandung dua kromosom X. Meskipun orang-orang ini secara genetik perempuan, kami menyebutnya sebagai laki-laki karena fenotip seksual mereka adalah laki-laki (Syafitri et al 2013).

Ada banyak cara di mana perbedaan jenis kelamin muncul. Pada beberapa spesies, kedua jenis kelamin hadir dalam organisme yang sama, suatu kondisi yang disebut hermafroditisme; organisme yang mengandung struktur reproduksi pria dan wanita dikatakan monoecious (artinya "satu rumah"). Spesies di mana organisme memiliki struktur reproduksi jantan atau betina dikatakan dioecious (artinya "dua rumah"). Manusia itu dioecious. Di antara spesies dioecious, seks dapat ditentukan secara kromosom, genetik, atau lingkungan (Limahelu et al 2019).

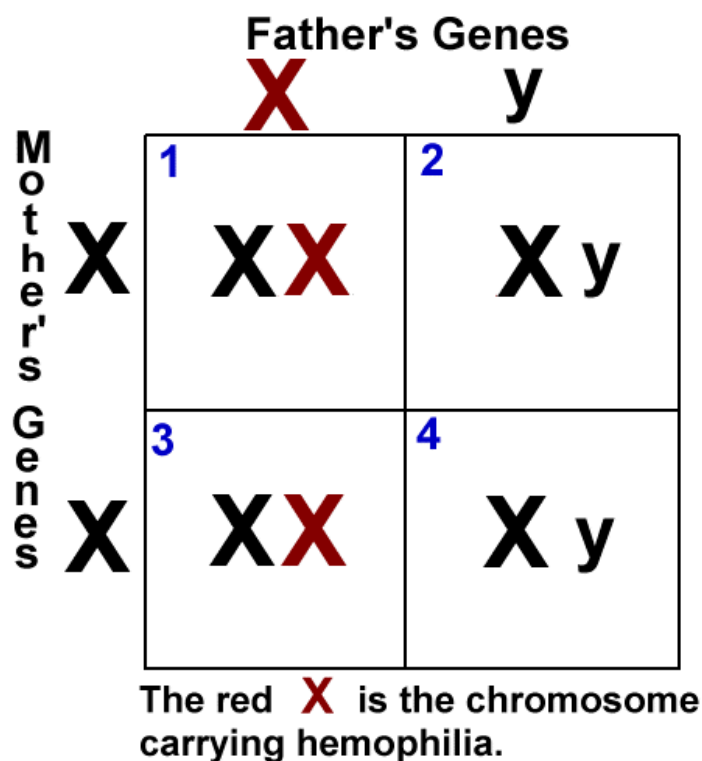
Jenis kelamin bayi atau keturunan ditentukan oleh kromosom jenis kelamin. Manusia dan mamalia memiliki dua jenis kromosom seks, yaitu kromosom X dan kromosom Y. Seseorang akan menjadi laki-laki jika ia memiliki kromosom X dan kromosom Y (XY). Seseorang yang memiliki 2 kromosom X (XX) akan memiliki jenis kelamin perempuan. Pada ovarium wanita, kromosom seks (XX) akan mengalami segregasi sehingga setiap sel telur memiliki 1 kromosom X (haploid). Sedangkan pada testis, kromosom seks (XY) akan mengalami segregasi sehingga terdapat 2 jenis sel sperma, yaitu sperma yang memiliki kromosom X (sperma X) dan sperma yang memiliki kromosom Y (sperma Y). Secara teori, jumlah sperma yang memiliki kromosom X (sperma X) sama dengan jumlah sperma yang memiliki kromosom Y sehingga peluang untuk mendapat anak laki-laki atau perempuan adalah 50: 50 (Limahelu et al 2019).

Pada spesies non-mamalia, penentuan jenis kelamin sebagian besar tidak ditentukan oleh sistem X-Y. Pada belalang, kecoak, dan beberapa serangga lainnya, seks hanya ditentukan oleh satu kromosom, yaitu kromosom X. Belalang betina memiliki kromosom seks XX dan belalang jantan hanya memiliki kromosom seks X. Jadi ada 2 jenis sel sperma belalang, sel sperma yang membawa kromosom X (sperma X) dan sel sperma yang tidak membawa kromosom X (sperma 0). Telur yang dibuahi oleh sel sperma yang membawa kromosom X (sperma X) akan menghasilkan keturunan dengan jenis kelamin perempuan (XX). Telur dibuahi oleh sel sperma yang tidak membawa kromosom X (sperma 0) menghasilkan keturunan dengan jenis kelamin laki-laki (X0). Karena jenis kelamin spesies ini hanya ditentukan oleh kromosom X, sistem penentuan jenis kelamin disebut sistem X-0 (Limahelu et al 2019).

4.2. SEX LINKAGE

Dalam sistem kromosom XY penentuan jenis kelamin, pola pewarisan lokus pada kromosom seks heteromorfik berbeda dari pola lokus pada kromosom

autosomal homomorfik karena alel kromosom seks diwariskan dalam hubungan dengan jenis kelamin keturunan. Alel pada kromosom X laki-laki pergi ke anak perempuannya tetapi tidak kepada anak laki-laknya, karena kehadiran kromosom X-nya biasanya menentukan bahwa keturunannya adalah anak perempuan. Sebagai contoh, pola pewarisan hemofilia (kegagalan pembekuan darah), bentuk umum yang disebabkan oleh alel yang terletak pada kromosom X, telah dikenal sejak akhir abad ke-18. Diketahui bahwa sebagian besar pria memiliki penyakit, sedangkan wanita bisa menularkan penyakit tanpa benar-benar memilikinya. (Kramer et al 2001).



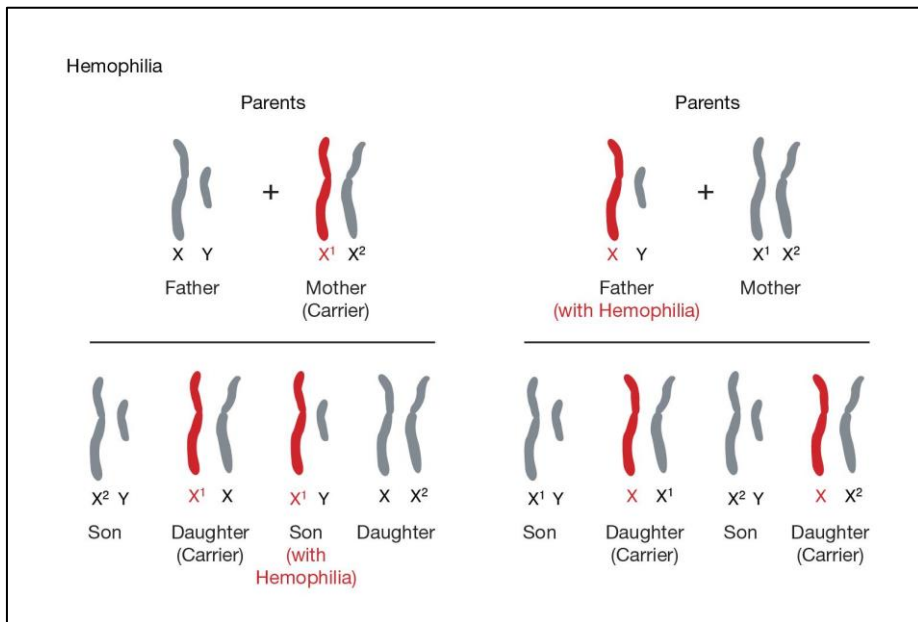
Gambar 30. Kemungkinan anak karier haemofilia jika ayah penderita haemofilia

Karena kedua X dan Y adalah kromosom seks, tiga pola pewarisan yang berbeda dimungkinkan, semua jenis kelamin terkait (untuk lokus hanya ditemukan pada kromosom X, hanya pada kromosom Y, atau pada keduanya). Namun, istilah seks linked biasanya merujuk pada lokus yang hanya ditemukan pada kromosom X;

istilah Y-linked digunakan untuk merujuk pada lokus yang ditemukan hanya pada kromosom Y, yang mengontrol sifat holandrik (sifat yang hanya ditemukan pada laki-laki). Lokus yang ditemukan pada kromosom X dan Y disebut pseudoautosomal. Pada manusia, setidaknya empat ratus lokus diketahui berada pada kromosom X; hanya sedikit yang diketahui berada pada kromosom Y (Trent & Davies 2012).

Gen-gen yang terletak pada kromosom seks disebut gen-gen terkait-seks. Gen - gen yang terletak pada kromosom Y disebut gen yang terhubung dengan Y (gen yang terhubung dengan kromosom Y). Sedangkan gen yang terletak pada kromosom X disebut gen X-linked (gen kromosom X). Gen yang terkait dengan kromosom Y menentukan jenis kelamin. Sementara gen yang terkait dengan kromosom X banyak yang tidak terkait dengan penentuan jenis kelamin. Mamalia jantan atau jantan akan memberikan kromosom X kepada seorang gadis tetapi tidak akan meneruskan kromosom X ke seorang anak laki-laki. Sebaliknya, mamalia betina atau ibu dapat menurunkan kromosom X ke anak perempuan / perempuan atau laki-laki / laki-laki (Trent & Davies 2012).

Pola pewarisan kromosom juga akan memengaruhi fenotip gen yang terkait dengan kromosom X. Contohnya adalah penyakit buta warna. Buta warna adalah mutasi genetik yang terjadi pada gen yang terletak pada kromosom X. Seorang wanita akan menderita buta warna jika dia memiliki genotip homozigot resesif. Tetapi karena mereka hanya memiliki satu kromosom X, pria akan menderita buta warna jika mereka memiliki satu alel yang membawa gen buta warna. Seorang pria buta warna yang menikahi seorang wanita homozigot normal akan memberikan alel mutan ke seorang gadis tetapi tidak akan menularkannya kepada seorang anak laki-laki. Anak perempuan yang diwariskan oleh alel mutan tidak menderita buta warna karena mereka hanya memiliki 1 alel mutan yang menyebabkan kebutaan warna (heterorigot). Gadis itu hanya akan menjadi pembawa penyakit buta warna (Trent & Davies 2012).



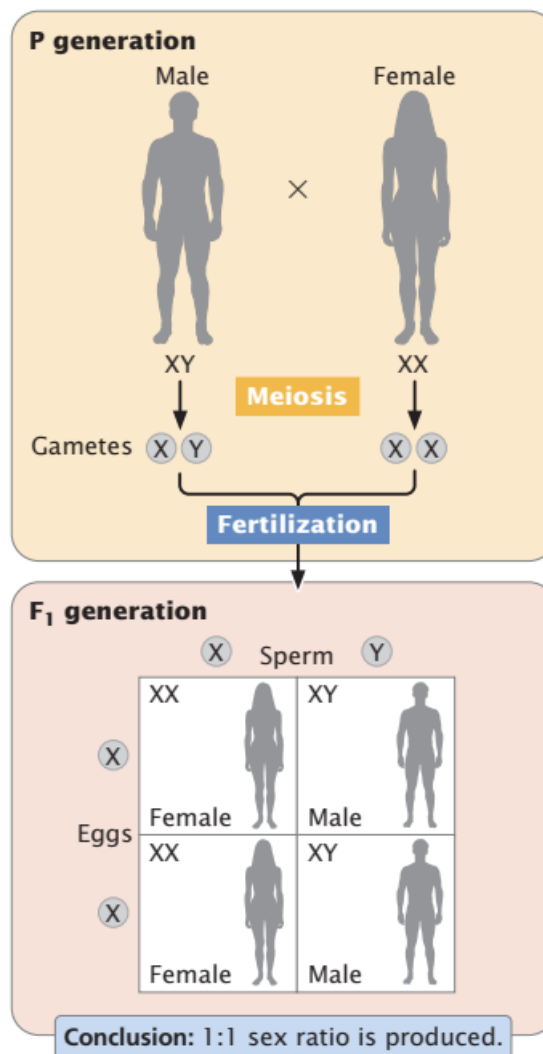
Gambar 31. Kemungkinan anak menderita haemofilia pada jika ayah penderita atau ibu karier

4.3. TIPE PENENTUAN JENIS KELAMIN

Telah disebutkan diatas bahwa pada manusia dan mamalia, individu jantan / pria adalah heterogametik (XY) sedangkan betina / perempuan adalah homogametik (XX). Sebaliknya, pada ayam atau itik jantan justru homogametik (ZZ) sedangkan pada ayam betina heterogametik (ZW). Penentuan jenis kelamin pada manusia / mamalia dikatan mengikuti sistem XY, sedangkan untuk unggas seperti ayam dan lainnya serta ikan mengikuti sistem ZW. Sebagian besar mekanisme penentuan (determinasi) seks/jenis kelamin berada di bawah kendali genetik dan dapat diklasifikasikan ke dalam salah satu ketegori berikut:

4.3.1. Jantan Heterogamet

Pada manusia dan kebanyakan mamalia, adanya kromosom Y menentukan suatu kecenderungan kepada sifat jantan. Jantan normal secara kromosomal adalah XY dan betina XX. Hal ini menghasilkan rasio seks 1:1 pada setiap generasi. Karena jantan menghasilkan menghasilkan dua buah gamet, maka dikatakan berkelamin heterogamet. Sedangkan betina hanya menghasilkan satu macam gamet, sehingga disebut homogamet. Cara penentuan seks ini umumnya dinyatakan sebagai metode XY (Syafitri et al 2013).



Gambar 32. Penentuan jenis kelamin XY pada manusia [Sumber: Pierce, 2016]

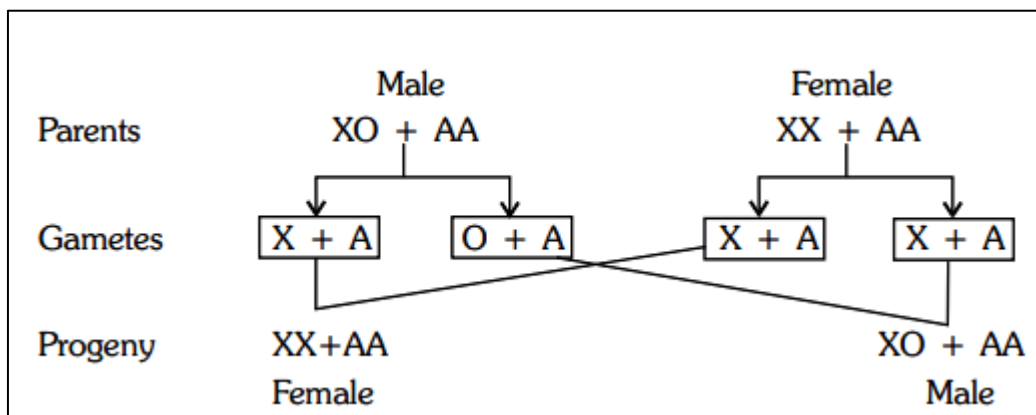
Peran Kromosom kelamin:

Adanya kelainan fenotip pada manusia sebagai akibat dari anomali jumlah kromosom kelamin seperti pada penderita Klinefelter syndrome (XXY atau XXYY atau XXXY) maupun pada Turner Syndrome (hanya memiliki sebuah kromosom X), menunjukkan bahwa kromosom kelamin (X dan Y) pada manusia memiliki peran penting dalam menentukan perkelaminan dan juga peran fisiologi penting lainnya. Diantaranya:

- Kromosom X mengandung informasi genetik penting untuk individu pria maupun wanita. Paling tidak diperlukan satu buah kromosom X untuk berkembangnya sistem perkelaminan pada manusia.
- Gen penentu kejantanan pada manusia terletak pada kromosom Y. Diperlukan paling tidak satu buah kromosom Y untuk menentukan perkelaminan pria pada manusia meskipun terdapat lebih dari satu kromosom X pada individu tersebut.
- Tidak adanya kromosom Y akan menyebabkan munculnya jenis kelamin wanita.
- Gen yang mempengaruhi fertilitas terdapat pada kedua kromosom kelamin (X dan Y). Seorang wanita minimal membutuhkan satu set (sepasang) kromosom X agar fertile.
- Kelebihan jumlah kromosom X akan berakibat munculnya masalah perkembangan normal baik pada individu pria maupun wanita.

Gen yang terdapat pada kromosom Y baik pada manusia maupun sebagian besar mamalia lainnya, menentukan kejantanan individu. Pada manusia gen SRY (Sex Determining Region Y) merupakan gen utama yang menentukan penentuan jenis kelamin jantan. Gen SRY mengkode protein transcription factor yang akan menempel pada DNA dan menginduksi transkripsi gen-gen lainnya yang merangsang pertumbuhan testis. Selain gen SRY, terdapat pula gen-gen lainnya pada kromosom X, Y maupun autosom yang juga berkontribusi dalam penentuan fertilitas dan jenis kelamin jantan.

Pada beberapa jenis serangga, terutama ordo Hemiptera (kepek sejati) dan Orthoptera (belalang), hewan jantannya juga heterogamet. Tetapi menghasilkan sperma yang menyandang X, atau gamet tanpa kromosom seks. Pada hewan jantan spesies ini, kromosom X tidak mempunyai pasangan homolog karena tidak adanya kromosom Y. Jadi komplemen kromosom hewan jantan memperlihatkan jumlah ganjil. Adanya satu-X menentukan sifat jantan dan dua-X menentukan sifat betina. Bila kromosom X tunggal selalu terkandung dalam salah satu dari dua tipe gamet yang dibentuk pada hewan jantan, suatu rasio kelamin 1:1 akan dihasilkan pada keturunannya. Metode penurunan seks seperti ini biasa disebut sebagai metode XO, simbol O menyatakan tidak adanya kromosom yang analog dengan Y pada sistem XY. (Syafitri et al 2013)

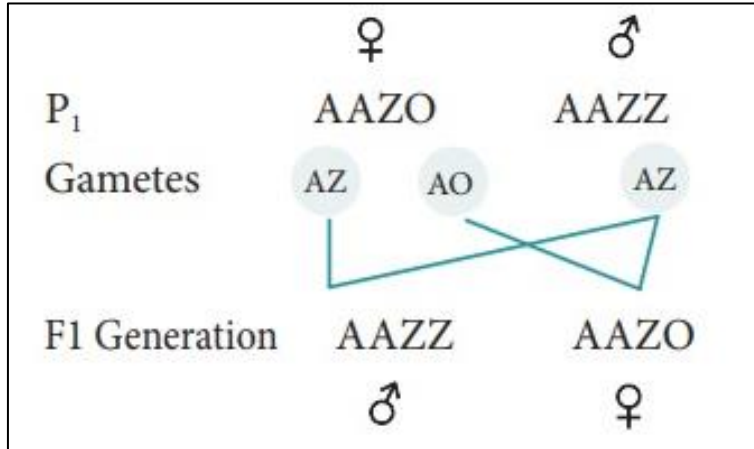


Gambar 33. Metode XO pada penentuan jenis kelamin

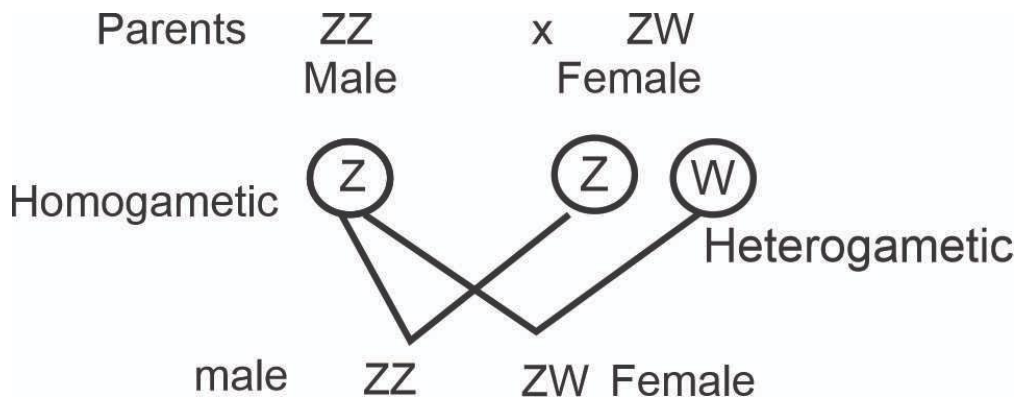
4.3.2. BETINA HETEROGAMET

Metode penentuan seks ini ditemukan pada golongan hewan yang secara komparatif besar, termasuk kupu-kupu, gegat, kepik air, ulat sutra dan pada beberapa burung dan ikan. Adanya satu-X dan dua-X pada spesies-spesies ini berturut-turut menentukan sifat betina dan sifat jantan. Hewan betina beberapa spesies (misalnya ayam domestik) mempunyai kromosom yang mirip dengan kromosom Y pada manusia. Kromosomnya diberikan lambang Z dan W berturut-turut untuk

menggantikan X dan Y. Kromosom W pada ayam bukan merupakan unsur penentu jenis kelamin betina yang kuat.



Gambar 34. Metode ZO pada penentuan jenis kelamin



Gambar 35. Metode ZW pada penentuan jenis kelamin

4.3.3. SISTEM KESEIMBANGAN GENIK

Pada beberapa serangga ditemukan juga kromosom X dan Y seperti hanya pada manusia, namun pada akhirnya diketahui bahwa kromosom Y pada serangga tersebut tidak menentukan dan tidak berkontribusi dalam menentukan jenis kelamin jantan pada serangga tersebut. Pada lalat buah (*Drosophila melanogaster*) misalnya, pada lalat jantan ditemukan kromosom XY sedangkan pada lalat betina XX. Pada *Drosophila*, kromosom Y sama sekali tidak menentukan kejantanan dari individu yang memilikinya, namun lebih ditentukan oleh keseimbangan antara gen-gen yang terletak pada kromosom X dan kromosom autosom (A). Hal ini dapat terjadi karena pada kromosom X terdapat gen-gen yang mempengaruhi terbentuknya ciri kelamin betina sedangkan pada kromosom autosom terdapat gen-gen yang berkontribusi menghasilkan ciri kelamin jantan. Konsekuensinya, jenis kelamin *Drosophila* ditentukan oleh rasio kromosom X : kromosom autosom (A), dimana jumlah kromosom X dibagi dengan jumlah set haploid kromosom autosom. Sistem penentuan jenis kelamin ini disebut dengan **sistem keseimbangan genik**.

Jenis kelamin *Drosophila* dipengaruhi oleh rasio atau perimbangan antara jumlah kromosom x dan ploidi dari autosom (x/A). Berdasarkan teori Bridges, jenis kelamin *Drosophila* di bedakan menjadi betina super ($3 \times / 2A$), betina triploid ($3 \times / 3A$), jantan super ($\times / 3A$), betina normal ($2 \times / 2A$), jantan normal ($\times / 2A$) dan intersex (banci) ($2 \times / 3A$). Teori penentuan jenis kelamin dari Bridges mengatakan faktor yang mendorong embrio tumbuh menjadi betina terletak pada kromosom x. Berarti, kromosom x adalah penentu betina (female determine). Penentu jantan (male determine) adalah autosom. Autosom yang triploid merupakan hasil dari gagal *Drosophila* juga dipengaruhi oleh induksi saraf autonom, khususnya pada kromosom xx. Induksi saraf autonom memacu xx melakukan oogenesis, tetapi tidak pada xy. Ini mengakibatkan rasio x/A berubah (Seregeg 2005).

Pada individu dengan rasio $X:A = 1.0$ menghasilkan individu betina, sedangkan individu dengan rasio $X:A = 0.5$ menghasilkan individu jantan. Jika rasio

X : A kurang dari 0.5, maka akan dihasilkan individu berfenotip jantan, namun secara fisik individu ini lemah dan steril. Individu jantan semacam ini sering disebut dengan metamale. Individu dengan rasio X : A antara 0.5 – 1.0 menghasilkan lalat intersex, yang memiliki karakter jantan dan betina. Jika rasio X : A lebih besar dari 1.0, maka fenotip betina akan didapat dengan karakter betina namun umumnya bermasalah dalam proses perkembangannya. Betina dengan rasio diatas 1.0 ini sering disebut dengan metafemal. Tabel 4.1. menunjukkan beberapa kemungkinan fenotip seksual pada Drosophila.

Tabel 2. Fenotip seksual pada Drosophila

Sex-Chromosome Complement	Haploid Sets of Autosomes	X : A Ratio	Sexual Phenotype
XX	AA	1.0	Female
XY	AA	0.5	Male
XO	AA	0.5	Male
XXY	AA	1.0	Female
XXX	AA	1.5	Metafemale
XXXY	AA	1.5	Metafemale
XX	AAA	0.67	Intersex
XO	AAA	0.33	Metamale
XXXX	AAA	1.3	Metafemale

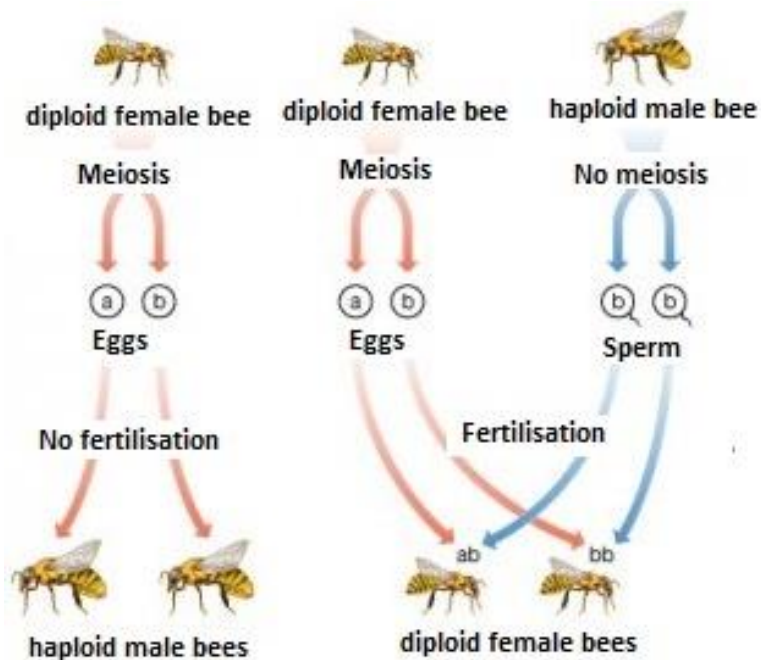
[Sumber: Pierce, 2016]

4.3.4. TIPE PLOIDI

Beberapa serangga dapat melakukan partenogenesis, artinya dari sel telur dapat terbentuk makhluk baru tanpa didahului oleh pembuahan oleh spermatozoa. Misalkan pada spesies Hymenoptera seperti semut, lebah, dan tawon, individu jantan berkembang dengan cara partenogenesis, yaitu melalui telur yang tidak dibuahi. Oleh karena itu, individu jantan ini hanya memiliki sebuah genom atau perangkat

kromosomnya haploid. Sementara itu, individu betina dan golongan pekerja, khususnya pada lebah, berkembang dari telur yang dibuahi sehingga perangkat kromosomnya adalah diploid. Dengan demikian, merupakan sistem penentuan jenis kelamin yang tidak ada sangkut pautnya sama sekali dengan kromosom kelamin tetapi hanya bergantung kepada jumlah genom (perangkat kromosom). (Taufiqurrachman 2015), contohnya penentuan jenis kelamin pada lebah madu (*Apis* sp.).

Pada lebah madu, jenis kelamin normalnya ditentukan oleh status fertilisasi dari telur, daripada keberadaan kromosom kelamin. Model penentuan jenis kelamin seperti ini pertama kali ditemukan oleh Johann Dzierzon, seorang pendeta katolik pada tahun 1845. Dzierzon melaporkan bahwa ratu lebah yang belum melakukan pembuahan hanya akan menghasilkan keturunan jantan. Penemuan ini 50 tahun mendahului sebelum dipublikasikannya penemuan kromosom kelamin. Model penentuan jenis kelamin menggunakan sistem **haplodiploid** seperti pada lebah madu ini, paling tidak lebih dari 20% spesies hewan juga mengalaminya. Pada sistem haplodiploidm keturunan jantan umumnya berkembang dari telur yang tidak dibuahi sehingga hanya memiliki jumlah kromosom haploid atau hanya memiliki satu set kromosom. Sedangkan telur yang dibuahi/mengalami fertilisasi akan berkembang menjadi lebah pekerja atau ratu lebah yang memiliki jumlah kromosom diploid.



Gambar 36. Partenogenesis pada lebah

Jelaslah bahwa penentuan jenis kelamin pada lebah madu tidak dipengaruhi oleh kromosom kelamin pada makhluk lainnya, melainkan oleh sifat ploidi dari makhluknya. Lebah yang diploid ($2n$) adalah betina, sedangkan yang haploid (n) adalah jantan (Syafitri et al 2013).

4.4. FAKTOR PAUTAN DAN PENENTUAN JENIS KELAMIN

Gen merupakan faktor genetik yang berperan utama dalam penentuan jenis kelamin atau ekspresi kelamin. Secara umum, gen yang bertanggung jawab dalam penentuan jenis kelamin pada makhluk hidup tidak hanya satu melainkan beberapa pasang gen. Gen-gen ini terletak pada gonosom maupun autosom. Teori genetika mengatakan bahwa genotip saling berinteraksi dengan lingkungan

menghasilkan fenotip. Terdapat beberapa faktor yang mempengaruhi pautan dan jenis kelamin yaitu:

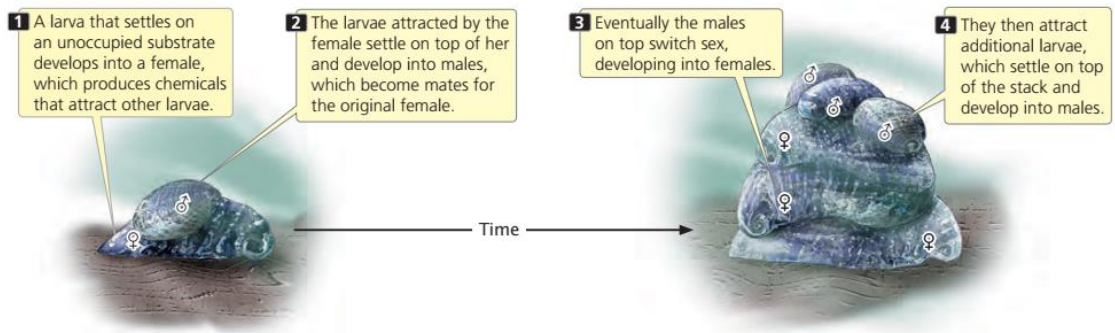
1. Faktor genetik

Faktor genetik memiliki peran utama dalam penentuan jenis kelamin suatu organisme karena ditentukan oleh materi genetik yang ada di dalam kromosom, khususnya gonosom (kromosom kelamin).

2. Faktor lingkungan

Faktor lingkungan merupakan setiap hal yang dapat mempengaruhi kehidupan suatu organisme. Jika kadar hormon kelamin dalam tubuh tidak seimbang maka fenotip pada suatu makhluk hidup dapat berubah (Seregeg 2005).

Pada beberapa invertebrata jenis kelamin dipengaruhi oleh faktor lingkungan bukan genetik. Misalnya, penentuan jenis kelamin pada moluska laut (*Crepidula fornicata*) yang dikenal dengan limpet. Setiap limpet memulai hidup sebagai larva renang. Larva pertama yang menetap di substrat padat akan berkembang menjadi limpet betina, kemudian menghasilkan zat kimia untuk menarik larva lain yang menetap di atasnya. Larva ini akan berkembang menjadi jantan dan kemudian berfungsi sebagai pasangannya. Setelah beberapa waktu jantan yang berada di atas akan berkembang menjadi betina dan akan menarik larva lain untuk mengendap di atas tumpukan. Limpet dapat membentuk tumpukan selusin atau lebih, jenis perkembangan seksual ini disebut hermafroditisme (Pierce 2016).



Gambar 37. Model penentuan jenis kelamin pada Limpet (*Crepidula fornicata*).
[Sumber: Pierce, 2016]

Penentuan jenis kelamin invertebrata juga dipengaruhi oleh suhu lingkungan pada saat telur diinkubasi. Misalnya telur *Nhrusema victa* (penyu) yang diinkubasi pada suhu tinggi akan melahirkan penyu betina, dan apabila diinkubasi pada suhu rendah akan melahirkan jantan. Sebaliknya, telur *Lacertilia* (kadal) yang diinkubasi pada suhu tinggi akan melahirkan kadal jantan sedangkan pada suhu rendah akan melahirkan kadal betina. Penentuan jenis kelamin pada tumbuhan tertentu juga diketahui dipengaruhi oleh kondisi lingkungan. Misalnya pada *Equisetum* (tanaman), bila ditumbuhkan pada lingkungan yang nyaman untuk hidupnya ia tumbuh menjadi tanaman betina. Sebaliknya, bila tumbuh di lingkungan yang kurang kadar hara maka akan tumbuh menjadi tanaman jantan (Seregeg 2005).

Pengaruh lingkungan terhadap penentuan jenis kelamin *Drosophila* dinyatakan dalam dua penampilan, yaitu penetrasi (penetrance) dan ekspresivitas (expressivity). Penetrasi menyatakan berapa persen (%) genotip yang menunjukkan fenotip yang diharapkan. Misalnya, akibat pengaruh lingkungan berapa persen *Drosophila XX* menjadi betina. Atau, berapa persen *Drosophila XY* menjadi jantan dan berapa persen menjadi betina. Transformasi *Drosophila XX* menjadi jantan dan *Drosophila XY* menjadi betina adalah akibat dari pengaruh lingkungan, misalnya suhu dan radiasi, pada periode kritis dalam perkembangannya. Penampilan

kedua yang mengubah rasio jantan dan betina *Drosophila* adalah ekspresitas. Juga akibat pengaruh lingkungan pada periode kritis, *Drosophila* XX ditransformasi menjadi jantan, betina, dan intersex (Seregeg 2005).

4.5. KROMATIN KELAMIN

Pada manusia sel somatis wanita terdapat sebuah kromatin kelamin sementara sel somatis pria tidak memilikinya. Selanjutnya diketahui bahwa banyaknya kromatin kelamin ternyata sama dengan banyaknya kromosom X dikurangi satu. Jadi, wanita normal memiliki kromatin kelamin karena memiliki sepasang kromosom X, sedangkan pada pria tidak memiliki kromatin kelamin karena hanya memiliki satu kromosom X. (Taufiqurrachman 2015)



Gambar 38. Ilustrasi struktur kromosom, kromatin dan DNA

4.6. HORMON DAN DIFERENSIASI KELAMIN

Dari penjelasan mengenai berbagai sistem penentuan jenis kelamin organisme diketahui bahwa faktor gen etis memegang peranan utama dalam ekspresi sifat kelamin primer. Selanjutnya sistem hormon akan mengatur kondisi fisiologi dalam tubuh individu sehingga mempengaruhi perkembangan sifat kelamin sekunder. Pada hewan tingkat tinggi dan manusia hormon kelamin disintesis oleh ovarium dan testis masing-masing mempunyai fungsi ganda, yaitu sebagai penghasil sel kelamin (gamet) dan sebagai penghasil hormon kelamin. Sementara itu, kelenjar adrenalin menghasilkan steroid yang secara kimia berhubungan erat dengan gonad (Taufiqurrachman 2015).

4.7. LATIHAN

1. Jelaskan bagaimana **penentuan jenis kelamin** (*sex determination*) pada:
 - a) manusia;
 - b) *Drosophila*/lalat buah!
2. Bagaimana cara mudah menentukan apakah suatu sifat **terpaut kromosom kelamin atau tidak**? Jelaskan!
3. Sebagian besar penentuan jenis kelamin pada banyak organisme adalah peran dari kromosom kelamin dan juga kromosom autosom. Namun terdapat beberapa organisme dimana faktor lingkungan cukup dominan dalam menentukan jenis kelamin organisme. Berikan contoh kasus tersebut dan jelaskan mekanisme penentuan jenis kelaminnya!
4. Jelaskan peran kromosom Y pada penentuan jenis kelamin pada manusia dan pada *Drosophila*!
5. Apakah fenotip kelamin lalat buah yang memiliki konstitusi kromosom sebagai berikut:

	Sex chromosomes	Autosomal chromosomes
a.	XX	all normal
b.	XY	all normal
c.	XO	all normal
d.	XXY	all normal
e.	XYY	all normal
f.	XXYY	all normal
g.	XXX	all normal
h.	XX	four haploid sets
i.	XXX	four haploid sets
j.	XXX	three haploid sets
k.	X	three haploid sets
l.	XY	three haploid sets
m.	XX	three haploid sets

DAFTAR PUSTAKA

- Achermann JC, Hughes IA. 2011. Disorders of Sex Development In: Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM. *Williams textbook of endocrinology*. 12th ed; P: 869-1016.
- Klug, W. S. *et al.* 2019. *Essentials of Genetiks*. 10th edn. New York: Pearson. Available at: <https://www.pearsonhighered.com/klug-11e-info/assets/pdf/klug11e-ch10.pdf>.
- Kramer, Lisa A., Steph Lambert. 2001. Sex-Linked Bias in Chances of being Promoted to Supervisor. *Sociological Perspectives*. 44(1): 111-127.
- Limahelu Ziel Elizabeth, Izak Yohan Matriks Lattu, Ebenhaizer Imanuel Nuban Timo. 2019. Memahami Hubungan Simbol Keseimbangan Gender dalam Rumah Adat dan Tindakan Masyarakat. *Journal SAWWA*. 13(2): 1-7.
- Pierce B A. 2016. Genetiks Fourth Edition A Conceptual Approach. New York : W. H. Freeman and Company.
- Taufiqurrachman. 2015. Does Androgen Hormone Influence Sexual Orientation?. *Journal of Medicine and Health*. 6(2): 40-42.
- Trent Simon, Davies William. 2012. The Influence of Sex-linked Genetik Mechanisms on Attention and Impulsivity. *Biol Psychol*. 89(1): 1-13.
- Sari Yeti Eka Sispita, Mieke Sylvia, Ahmad Yudianto. 2018. Bercak Urin untuk Identifikasi Forensik Jenis Kelamin dengan Lokus Amelogenin dan Y Kromosom (DYS 19). *Jurnal Biosains Pascasarjana*. 20(1): 1-14.
- Seregeg G W. 2005. Pengaruh Suhu Lingkungan Tropis Terhadap Penentuan Jenis Kelamin *Drosophilla*. Penel Hayati. 11(1): 55-59.
- Syafitri Kharlina, Elza Auerkari, Winoto Suhartono. 2013. Metode Pemeriksaan Jenis Kelamin Melalui Analisis Histologi dan DNA dalam Identifikasi Odontologi Forensik. *Jurnal PDGI*. 62(1): 11-16.
- Xu Neo Xiao, Khairul Osman, Sri Pawita Albakri Amir Hamzah, Noor Hazfalinda Hamzah. 2012. Cap Bibir dalam Penentuan Jantina dan Bangsa. *Jurnal Sains Kesihatan Malaysia*. 10(1): 29-33.

BAB V PINDAH SILANG DAN PAUTAN

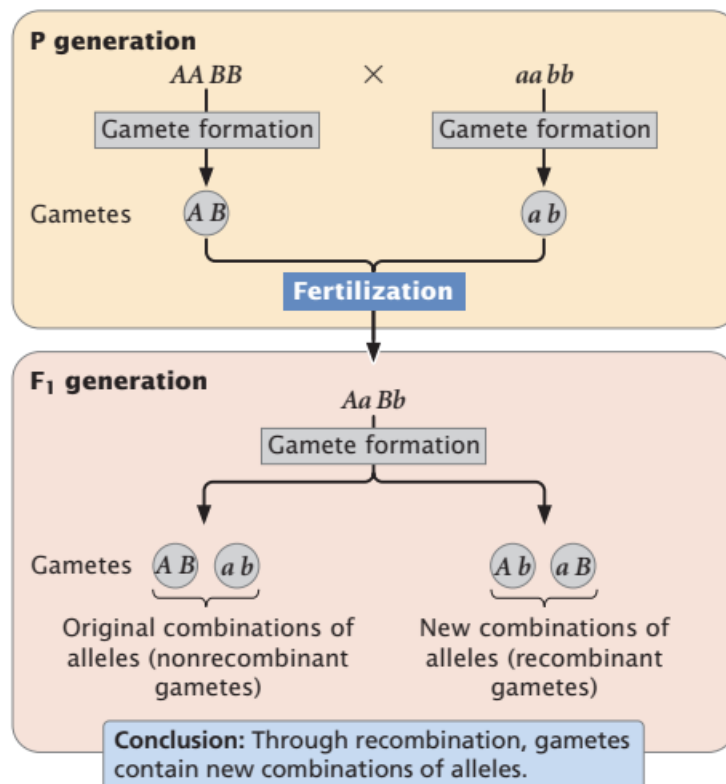
TIU: Pemahaman tentang mekanisme dan konsekuensi peristiwa crossing over (pindah silang) dalam konsep pewarisan sifat.

TIK: Setelah menyelesaikan bab ini, mahasiswa diharapkan mampu:

1. Menjelaskan proses pindah silang
2. Merekonstruksi konsekuensi dari pindah silang kromosom baik pindah silang yang melibatkan 2, 3 maupun 4 sifat yang terpaut
3. Menjelaskan faktor-faktor yang mempengaruhi terjadinya pindah silang
4. Merekonstruksi dan mendesain peta pautan dari kasus persilangan

5.1. PAUTAN DAN PEWARISAN HUKUM MENDEL

Seperti dijelaskan pada bab-bab sebelumnya, hukum Mendel menjelaskan bahwa sifat-sifat yang terpaud pada kromosom yang sama, akan cenderung untuk diwariskan pada keturunannya secara bersama-sama. Hukum segregasi bebas menyatakan bahwa tiap-tiap individu diploid memiliki 2 alel pada sebuah lokus yang akan memisah pada saat pembelahan meiosis dimana masing-masing alel akan memisah pada sel gamet yang berbeda. Sedangkan prinsip assortasi bebas (*Independent assortment*), memperjelas bahwa proses pemisahan 2 alel yang terdapat pada lokus yang sama, terjadi secara bebas tidak terpengaruh oleh alel alel lainnya (pada lokus yang berbeda). Pemisahan secara bebas alel-alel ini menghasilkan rekombinan baru yakni kombinasi-kombinasi alel-alel yang berkumpul pada gamet-gamet secara acak. Seperti nampak pada **Gambar 39**.



Gambar 39. Rekombinasi sebagai konsekuensi assortasi bebas alel-alel

Persilangan antara individu yang melibatkan dua alel yang berbeda ($AA BB \times aa bb$) dalam keadaan homozigot. Induk $AA BB$, menghasilkan gamet dengan alel $A B$, dan induk kedua, $aa bb$, menghasilkan gamet dengan alel $a b$, menghasilkan keturunan F1 dengan genotip $Aa Bb$. Rekombinasi diartikan pada kasus ini adalah ketika keturunan F1 menghasilkan gamet yang mengandung kombinasi alel yang berbeda dengan kombinasi alel gamet induknya. Atau dengan kata lain, keturunan F1 selain menghasilkan gamet AB dan ab , juga menghasilkan gamet dengan kombinasi alel Ab dan aB .

Mendel menjelaskan prinsip hukum segregasi dan asortasi bebas dengan cara mengamati fenotip keturunan dari persilangan genetik yang dibuatnya, tanpa mengetahui penjelasan proses biologi yang mendasari peristiwa tersebut. Sampai tahun 1903 an, Walter Sutton mengajukan penjelasan dasar biologi dari prinsip Mendel melalui teori kromosom dari hereditas. Teori menyatakan bahwa gen-gen terletak pada kromosom. Teori ini secara sederhana dapat menjelaskan prinsip Mendel dengan mudah. Pada prinsip segregasi misalnya, dimana individu diploid yang memiliki 2 alel pada satu sifatnya yang masing-masing alel tersebut terletak pada lokus yang sama atau pada 2 kromosom homolog. Kromosom-kromosom homolog ini akan bersegregasi pada pembelahan meiosis, dimana masing-masing gamet menerima satu kromosom homolog. Pada prinsip asortasi bebas (*independent assortment*), yang juga terjadi pada peristiwa pembelahan meiosis, masing-masing kromosom homolog akan memilih pasangannya secara bebas tanpa terikat dengan kromosom homolog lainnya. Sehingga kombinasi yang alel yang ada pada gamet tercipta secara bebas dan jika kombinasi tersebut berbeda dengan kombinasi alel gamet induk, maka ini yang disebut dengan **rekombinan**. Oleh karena gen-gen terletak pada kromosom, maka gen-gen yang terletak pada kromosom yang sama akan cenderung diwariskan bersama-sama pula dan cenderung tidak akan berpisah secara bebas dalam menentukan pasangan alel nya pada saat pembentukan gamet. Gen-gen yang terletak berdekatan pada kromosom yang sama dikatakan gen-gen yang terpaut dan berada pada kelompok pautan yang sama. Gen-gen yang terpaut

akan bergerak secara bersama-sama pada proses meiosis dan pada akhirnya akan berkumpul pada lokasi yang sama (gamet yang sama).

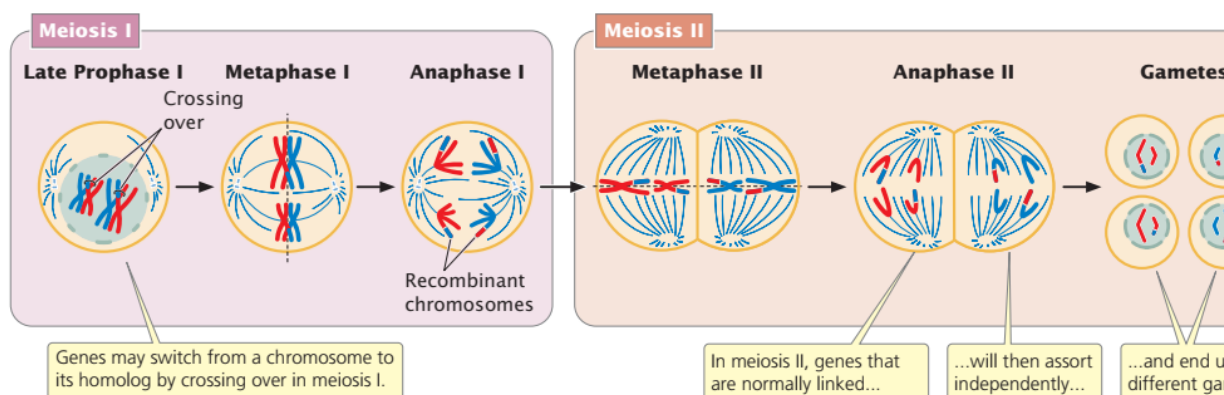
5.2. PINDAH SILANG

Gen-gen yang terletak pada kelompok pautan yang sama, cenderung akan diwariskan secara bersama-sama pula, namun ada kalanya gen-gen tersebut akan berpindah dari satu kromosom homolog ke kromosom homolog lainnya melalui suatu mekanisme yang disebut dengan pindah silang (Crossing over). Pengertian gen sebelum ditemukan mikroskop elektron, dinyatakan bahwa gen-gen adalah elemen-elemen yang terpisah, teratur secara linier seperti manik-manik pada sebuah tali. Gen dianggap sebagai satu unit keturunan dan tidak dapat membelah, yang diwariskan dari ke generasi-generasi berikutnya. Gen dikenal sebagai suatu daerah kecil pada kromosom. Di mana tidak terlihat adanya pindah silang atau pematahan kromosom. Suatu gen tertentu dari suatu individu dapat diwariskan melalui gametnya kepada 50 persen dari keturunannya (Nusantari 2014).

5.2.1. MEKANISME CROSSING OVER

Crossing over atau pindah silang adalah proses pemilihan posisi string secara acak dan menukar karakter-karakter stringnya. Fungsi *crossing over* adalah menghasilkan kromosom anak dari kombinasi materi-materi dua gen kromosom induk. Probabilitas *crossing over* (P_c) ditentukan untuk mengendalikan frekuensi *crossing over* (Hardi *et al.* 2014). Menurut (Alfadianto *et al.* 2017) Pindah silang atau *crossover* adalah sebuah proses yang membentuk kromosom baru dari dua kromosom induk dengan menggabungkan bagian informasi dari masing-masing kromosom. Kromosom baru dihasilkan dari *crossover* yang disebut anak kromosom. Pindah silang adalah peristiwa pertukaran materi genetik antara kromosom homolog saat gametogenesis. Proses pindah silang menghasilkan sebuah individu baru yang

disebut anak. Peristiwa pindah silang umumnya terjadi pada setiap gametogenesis yang terdapat pada setiap makhluk hidup, seperti terjadi pada manusia, hewan dan tumbuhan. Pindah silang terjadi ketika fase meiosis 1A, fase tersebut terjadi jika saat kromosom telah mengganda menjadi dua kromatid. Pada saat kromosom ingin memisah yaitu pada fase anafase 1, kromatid yang bersilangan tersebut menempel dan putus di bagian kiasma, kemudian tiap potongan tersebut menempel pada kromatid sebelahnya secara timbal balik (**Gambar 40.**). Terkait dengan itu gen - gen yang terletak pada bagian yang pindah itu akan berpindah pada kromatid sebelah.



Gambar 40. Peristiwa *crossing over* pada pembelahan meiosis I pembentukan sel gamet

[Sumber: Pierce, 2016]

Faktor yang mempengaruhi terjadinya pindah silang antara lain adanya temperatur. Temperatur tinggi akan mempercepat proses homologi dan tahap diploten saat meiosis sehingga memperbesar frekuensi pindah silang. Sedangkan temperatur rendah justru memperpanjang tahap pakiten. Semakin lama tahap pakiten berlangsung maka terbentuknya rekombinasi akan semakin besar.

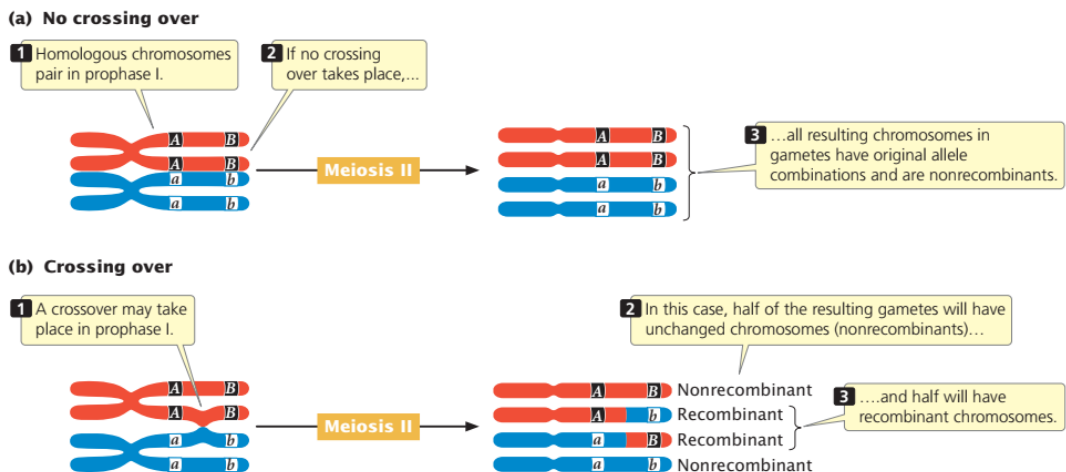
Pindah silang terjadi pasca duplikasi kromosom, pada profase 1 meiosis kedua kromosom homolog mengalami duplikasi menjadi empat buah kromatid. Empat buah kromatid membentuk sinapsis yang dinamakan tetrad. Saat tetrad

terbentuk, pindah silang terjadi. Bukti pindah silang terjadi sesudah kromosom homolog mengalami duplikasi diperoleh dari hasil analisis genetik pada percobaan kapang. Kapang *Neurospora crassa*. sering digunakan dalam keperluan analisis genetik karena dalam fase reproduksi aseksual terjadi askospora haploid yang akan mengalami mitosis sehingga berkecambah dan tumbuh menjadi miselium multisel yang juga haploid (Zukiaturrahman 2011).

5.3. TIPE PINDAH SILANG

5.3.1. PINDAH SILANG TUNGGAL

Pindah silang tunggal merupakan pindah silang yang akan membentuk 4 macam gamet. Dua macam memiliki gamet dan gen yang sama dengan gen yang dimiliki oleh induknya, maka dinamakan gamet tipe parental. Dua gamet yang lain merupakan gamet yang baru yang terjadi akibat proses pindah silang, maka gamet ini dinamakan gamet tipe rekombinasi. Gamet tipe parental lebih banyak dibentuk dari pada gamet tipe rekombinasi.



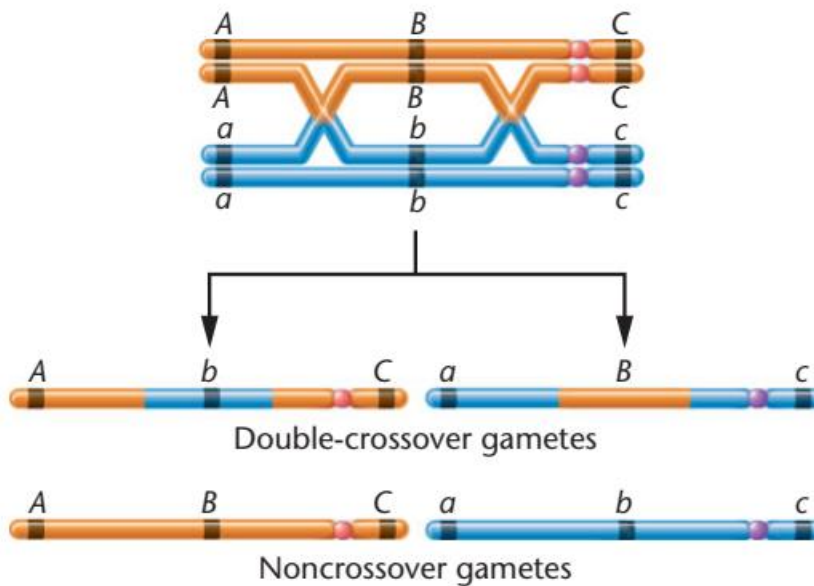
7.5 A single crossover produces half nonrecombinant gametes and half recombinant gametes.

Gambar 41. Pindah silang tunggal. [Sumber: Pierce, 2016]

Pada **Gambar 41**, ditunjukkan gamet-gamet yang akan muncul jika terjadi proses pindah silang (b) dan jika tidak terjadi peristiwa pindah silang (a). Tanpa adanya peristiwa pindah silang antara 2 kromosom non homolog, maka gamet yang terbentuk akan seperti gamet yang dibentuk oleh induknya ($AA BB$ dan $aa bb$) atau tidak ada tipe gamet yang bergenotip rekombinan. Namun dengan adanya satu pindah silang tunggal antara alel A dan B, akan dihasilkan kombinasi gamet bergenotip baru atau rekombinan yakni $a B$ dan $A b$, selain gamet seperti induknya atau tipe parental ($AA BB$ dan $aa bb$).

5.3.2. PINDAH SILANG GANDA

Pindah silang ganda merupakan pindah silang yang terjadi pada dua tempat. Pindah silang berlangsung diantara dua buah gen yang terangkai, maka terjadilah proses pindah silang yang tidak akan tampak pada fenotip, karena gamet yang dibentuk hanya dari tipe parental dan tipe rekombinasi akibat dari pindah silang tunggal. Pindah silang rangkap (Double crossing over) melibatkan paling tidak 3 lokus secara bersama-sama. Probabilitas peristiwa pindah silang sangat ditentukan oleh jarak antara kedua lokus (gen), semakin jauh posisi antara kedua lokus, maka potensi untuk terjadi peristiwa pindah silang semakin besar pula. Begitu juga sebaliknya semakin dekat posisi antara 2 lokus, maka potensi terjadinya pindah silang antara kedua lokus semakin kecil. Prinsip ini yang kemudian dapat digunakan untuk menghitung dan mendesain jarak pautan antara 2 lokus atau lebih.



Gambar 42. Pindah silang ganda. [Sumber: Klug et al, 2019]

5.4. REKOMBINASI GEN TERPAUT PINDAH SILANG

Gen-gen yang terpaud tidak memilah secara sendiri karena gen terletak pada kromosom yang sama dan cenderung bergerak dengan meiosis dan fertilisasi tidak mengharapkan gen-gen terpaud berkombinasi menjadi pilahan alel yang tidak ditemukan pada induknya, tetapi sebenarnya rekombinasi antara gen terpaud memang terjadi untuk melihat bagaimana hal ini bisa terjadi akan dibahas pada lalat *Drosophila Melanogaster*.

Dalam hal ini hasil persilangan *Drosophila* keturunan dari test cross untuk warna tubuh dan bentuk sayap yang tidak sesuai dengan rasio fenotip nya 1 : 1 : 1 :1. Sebagaimana dengan perkiraan bahwa seandainya gen untuk kedua sifat ini terletak pada kromosom yang berbeda dan memilah secara sendiri. Tetapi jika kedua gen ini terpaud secara utuh karena lokus keduanya berbeda pada kromosom yang sama maka akan didapatkan rasio 1 : 1 dimana hanya fenotip. Hasil yang sebenarnya tidak sesuai dengan perkiraan yang diharapkan. Keturunan kebanyakan mempunyai

fenotip induk yang menandakan bahwa ada pautan antara kedua gen. Tetapi sekitar 17% dari lalat tersebut meskipun terdapat pautan yang tidak sempurna, Morgan menjelaskan bahwa mekanisme tertentu yang membalikkan segmen antara kromosom homolog sesekali harus memutuskan pautan antara kedua gen tersebut. Percobaan berikutnya telah menunjukkan bahwa pertukaran pindah silang seperti itu merupakan penyebab terjadinya proses rekombinasi gen terpaut. Sementara kromosom homolog berpasangan di dalam sinapsis selama fase profase meiosis 1. Kromatid yang bukan saudara bisa terputus pada titik tertentu dan bertukar fragmen. Pindah silang antara kromosom yang homolog membentuk kromosom rekombinan yang bisa membuat beberapa alel berkumpul bersama dalam kombinasi baru. Fase selanjutnya pada meiosis mendistribusikan kromosom rekombinasi ke gamet.

5.4.1. PEMBELAHAN MEIOSIS

Proses terbentuknya karakter baru pada persilangan diduga terjadi selama proses pembelahan meiosis. Pindah silang yang terjadi pada pembelahan meiosis terjadi pada akhir profase 1 atau awal metaphase 1 pada saat kromosom yang telah mengganda menjadi dua kromatid. Pada umumnya pindah silang terjadi pada kromatid-kromatid tengah yaitu kromatid nomor dua dan tiga dari tetrad kromatid, tetapi tidak menutup kemungkinan adanya pindah silang pada kromatid-kromatid yang lain. Mekanisme pindah silang diikuti oleh patah dan melekatnya kromatid pada waktu profase selama proses meiosis. Pasangan kromosom homolog berpisah dan bertukar materi genetik sehingga merubah susunan gen dan akhirnya membentuk rekombinasi baru pada gametnya (Haqiqi *et al.* 2015).

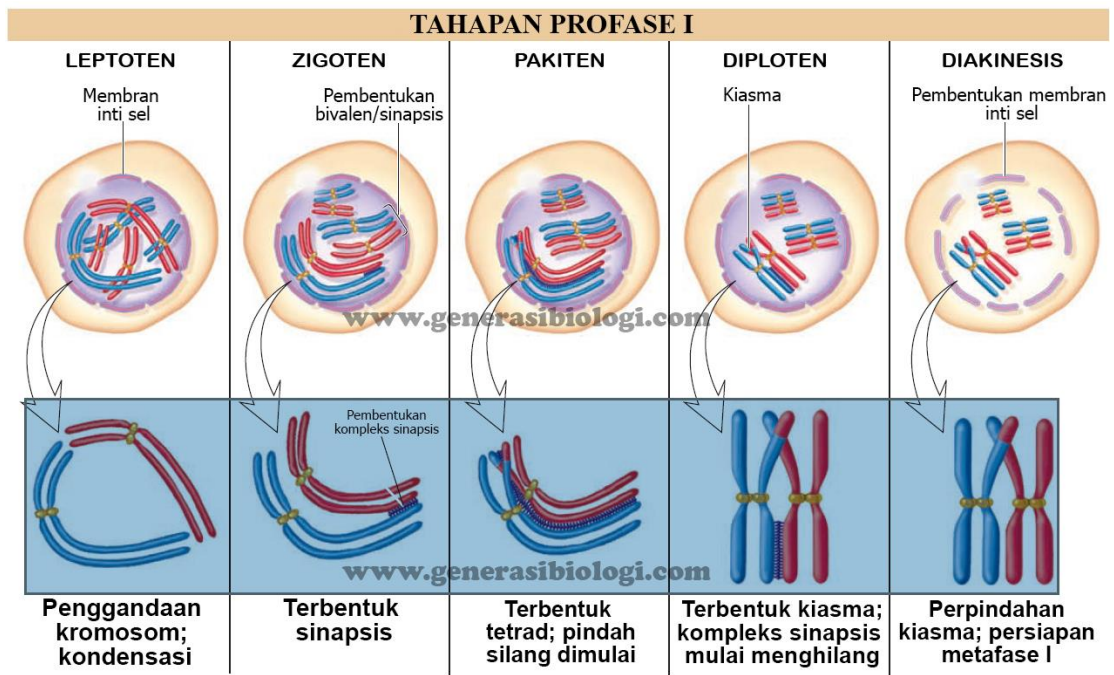
MEIOSIS I

Tahap awal meiosis 1, kromosom yang telah bereplikasi menebal dan berkondensasi. Profase 1 meiosis berbeda dari profase mitosis yakni tersusunnya kromosom-kromosom homolog menjadi sebelah-menyebelah dalam berpasangan yang disebut sinapsis. Sepasang kromosom yang bersinapsis disebut sebuah bivalen (dua kromosom) atau tetrad (empat kromatid). Pada tahapan ini, masing-masing

kromosom terdiri atas dua kromatid identik (yang telah bereplikasi); sel mengandung satu set kromosom dari induk betina dan satu set lagi dari induk jantan. Saat sinapsis, kromatid-kromatid dapat berpindah silang dan bertukar materi genetik dalam proses pindah silang dan rekombinasi. Peristiwa-peristiwa profase 1 bersifat kompleks dan dapat dibagi menjadi lima subtahap (Nusantari 2014).

- Zigonema (Zigoten atau tahap benang-tergabung)

Pada tahap ini, pasangan-pasangan kromosom homolog bertemu dan digabungkan oleh sebuah struktur protein seperti pita yang disebut kompleks sinaptonema. Sinapsis terjadi di sepanjang kromosom berpasangan, pada tempat-tempat ada kemiripan informasi genetik pada kedua kromosom homolog. Apabila kompleks sinaptonema tidak terbentuk, berakibat sinapsis tidak lengkap dan **pindah silang** sangat tereduksi atau bahkan tidak ada sama sekali (Nusantari 2014).



Gambar 43. Fase Profase I pada Meiosis I

- Pakinema (Pakiten atau tahap benang-tebal)

Sinapsis sudah terbentuk dan nodul-nodul rekombinasi mulai muncul di sepanjang kromosom-kromosom yang bersinapsis. Kromatid-kromatid non saudara (satu dari masing-masing kromosom yang berpasangan) dari tetrad mengalami pindah silang, berpisah, dan bergabung kembali, hingga menghasilkan pertukaran materi genetik. Ketika dilihat dengan mikroskop, titik pertukaran tersebut tampak berbentuk silang dan disebut kiasma (jamak kiasmata). Pada kiasma mana pun, hanya dua dari empat kromatid yang berpindah silang secara acak (Nusantari 2014).

1. Metafase 1. Pada fase ini, Bivalen-bivalen mengorientasikan diri secara acak di bidang ekuatorial.
2. Anafase 1. Pada fase ini, Sentromer-sentromer tidak memisah, melainkan terus menyatukan kromatid-kromatid sesama saudara.
3. Telofase 1. Terjadi ketika membran nukleus terbentuk kembali dan kromosom-kromosom telah mencapai kutub tujuannya. Berikutnya terjadi sitokinesis yang menghasilkan pembelahan sel induk diploid menjadi dua sel anakan haploid. Masing-masing sel haploid menerima berpasangan (*assortment*) acak kromosom paternal dan maternal; dengan kata lain, kromosom-kromosom yang diperoleh dari induk jantan maupun induk betina dalam satu sel anakan tidaklah seragam. Selain itu, akibat pindah silang, kromatid-kromatid saudara anakan (masih tetap saling melekat di sentromer) tidak lagi identik secara genetik. Pembelahan meiosis pertama berakhir di sini (Nusantari 2014).

5.4.2. HUBUNGAN PEMBELAHAN MEIOSIS DENGAN PINDAH SILANG

Pada fase profase 1, kromosom-kromosom homolog membentuk pasangan-pasangan yang dinamakan bivalen. Proses berpasangan kromosom homolog disebut sinapsis. Kemudian setiap anggota bivalen membelah memanjang sehingga terbentuk 4 kromatid. Keempat kromatid pada satu bivalen dinamakan tetrad. Selama

sinapsis inilah dapat terjadi pindah silang. Pindah silang merupakan peristiwa pertukaran segmen dari kromatid dalam sebuah tetrad dan pindah silang terjadi antara kromatid-kromatid yang tidak berpasangan. Proses terakhir ini meliputi pemecahan dan penggabungan kembali hanya dua dari keempat benang pada titik mana saja pada kromosom tersebut. Adanya pindah silang dapat memperbesar variasi genetik keturunan, yakni bila dua gen atau lebih berada dalam satu kromosom, maka pindah silang dapat menghasilkan gamet yang memiliki gen yang pada awalnya tidak ada, karena terjadi pindah silang maka menghasilkan gamet yang memiliki kromosom dari tipe rekombinan (Nusantari 2014).

5.5. PEMETAAN KROMOSOM

Pemetaan genetik (*genetik mapping*) merupakan suatu usaha untuk mengetahui lokus atau posisi suatu gen/penanda genetik secara relatif terhadap gen-gen atau penanda genetik lainnya. Hasil yang diperoleh adalah suatu urutan posisi sejumlah lokus pada suatu kelompok pautan (*linkage group*). Kelompok pautan dapat dianggap sebagai bagian dari suatu kromosom. Prinsipnya, susunan atau urutan marka dalam suatu keterpautan dihitung berdasarkan konsep segregasi dan rekombinasi. Ketersediaan peta genetik dengan resolusi tinggi akan mempermudah penentuan lokus suatu gen dalam kromosom, jumlah gen dan kekuatan gen yang bertanggung jawab terhadap karakter tertentu. Pemetaan genetik merupakan tahapan yang penting dalam genomika. Perbandingan genom pada berbagai jenis organisme dapat dilakukan dan hasilnya dapat dimanfaatkan dalam bidang forensik, pertanian, kedokteran serta antropologi. Terdapat dua cara melakukan pemetaan genetik, yaitu pemetaan pautan dan pemetaan fisik.

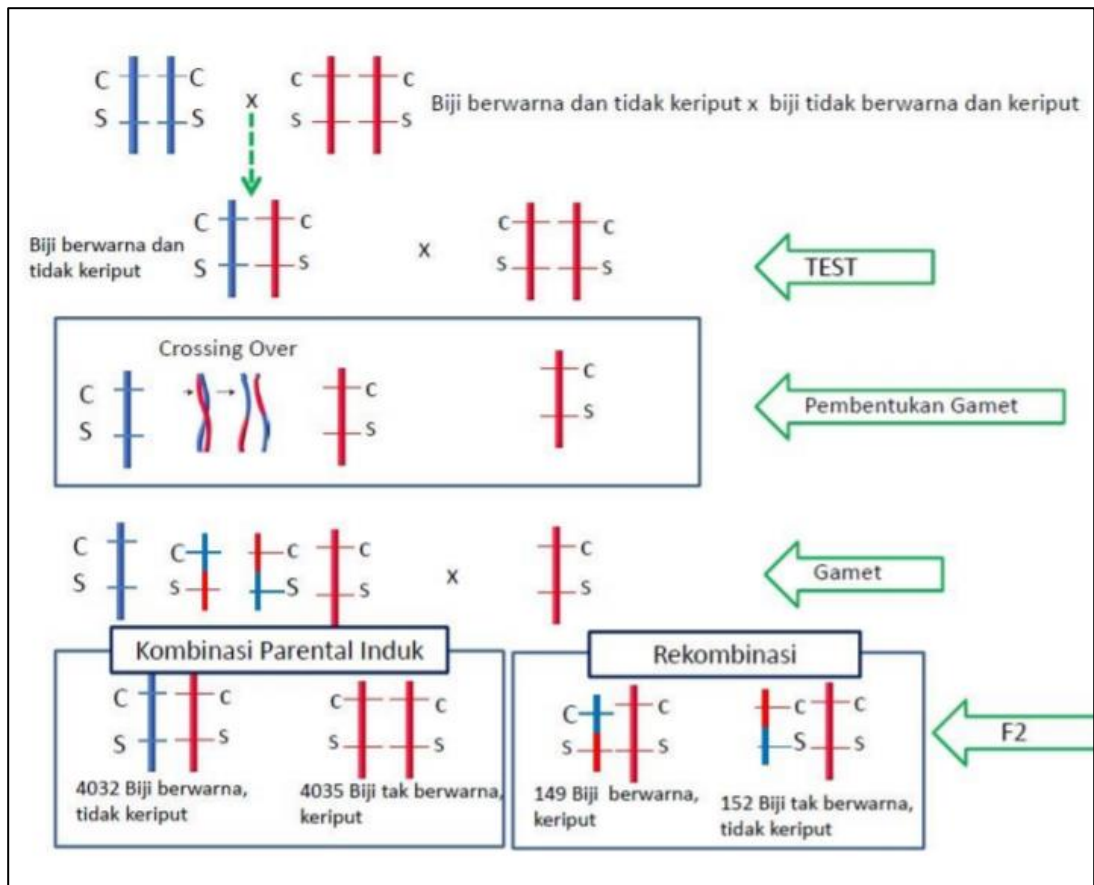
Peta kromosom adalah gambar yang menyatakan jarak gen-gen yang terletak pada lokus yang berderet-deret dalam suatu kromosom.

Contoh:

1. Pada jagung, biji berwarna (C) dominan terhadap tidak berwarna (c). Biji tidak keriput (S) dominan terhadap biji keriput (s). Jagung yang mempunyai biji berwarna dan tidak keriput (CCSS) disilangkan dengan varietas yang bijinya tidak berwarna dan keriput (ccss). Kemudian F1-nya diuji silang dan akan memperoleh F2.

Penyelesaian :

Parental	P1. CCSS	P2. ccss
Persilangan:	CCSS X ccss	
Filial I	(F1) CcSs	
Back cross	CcSs X ccss	
Filial II (F2)	CCSS	: 4032 batang
	ccss	: 4035 batang
	CCss	: 149 batang
	ccSS	: 152 batang
Total		: 8368 batang



Gambar 44. Ilustrasi persilangan dan desain peta pautan

Hasil persilangan tersebut tidak sesuai dengan hukum Mendel 1:1:1:1 karena gen *C* dan *S* terpaut. Dari hasil persilangan tersebut, maka dapat diketahui pemetaan kromosomnya.

$$\text{Frekuensi parental} : (4032 + 4035) / 8368 \times 100\% = 96,40\%$$

$$\text{Frekuensi rekombinan: } (149 + 152) / 8368 \times 100\% = 3,60\%$$

Kesimpulan:

1. Frekuensi parental > 50% menunjukkan bahwa gen *C* dan *S* berada pada kromosom yang sama.

2. Frekuensi rekombinan 3,60% menunjukkan bahwa jarak gen *C* dan *S* adalah 3,6 centi morgan atau satuan peta.

Kemajuan teknik marka molekuler memberikan kemudahan bagi pemulia tanaman dalam penentuan lokasi gen yang mengendalikan karakter yang diinginkan. Penentuan gen yang mengendalikan sejumlah karakter penting dengan menggunakan marka genetik telah berhasil dilakukan pada berbagai jenis tanaman. Sebelum pemetaan suatu marka molekuler terhadap karakter yang diinginkan, diperlukan pemetaan genetik yang dikonstruksi dari sejumlah marka molekuler. Marka genetik umumnya dimanfaatkan dalam kegiatan karakterisasi plasma nutfah, isolasi suatu gen, seleksi alel target yang terintegrasi pada suatu individu dan perlindungan varietas (Hendry 2001). Pemetaan daerah dalam kromosom yang mengendalikan karakter kualitatif dan kuantitatif mendapat perhatian yang sangat besar dalam program pemuliaan. Penentuan gen yang mengendalikan karakter kualitatif maupun kuantitatif memerlukan populasi pemetaan. Metode umum yang digunakan dalam penentuan lokasi gen yang mengendalikan karakter kualitatif ialah *Bulk Segregant Analysis* (BSA). Pendekatan tersebut terbukti mampu mempercepat penentuan lokasi gen dengan biaya yang relatif rendah. Sebaliknya, penentuan lokasi gen yang mengendalikan sifat kuantitatif dilakukan melalui pemetaan *Quantitative Trait Loci* (QTL). Dibandingkan penentuan lokasi gen pengendali sifat kualitatif, pemetaan QTL lebih kompleks dan membutuhkan kemampuan analisis statistik untuk menentukan daerah kromosom yang terkait dengan karakter kuantitatif tersebut. Marka morfologi memiliki kelemahan, terutama jumlahnya sangat terbatas, tingkat polimorfismenya rendah, dan dipengaruhi oleh faktor lingkungan. Meskipun dalam praktik marka morfologi lebih mudah diawasi, beberapa marka morfologi, seperti warna bunga, biasanya muncul lebih lambat sehingga skoring tidak dapat dilakukan lebih awal (Poehlman dan Sleper 1995). Penggunaan marka sitologi dalam pembentukan peta genetik biasanya berbasis tampilan struktur kromosom. Marka sitologi jarang digunakan dalam pemetaan genetik.

Pemetaan genetik (*genetik mapping*) berguna untuk menunjukkan posisi gen dan fitur urutan lain pada genom. Pautan genetik (*genetik linkage*) yaitu kecenderungan alel-alel pada dua atau lebih lokus suatu berkas kromosom yang sama (kromatin) untuk bersegregasi bersama. Pautan genetik dapat dideteksi secara statistik dengan analisis asosiasi antara dua atau lebih sifat yang menjadi ekspresi gen pada lokus yang terlibat. ada dua fase yang terjadi antara dua lokus yang terpaut :

1. Fase bergandengan (cis atau *coupling*), terjadi jika dua gen dengan arah pengaruh yang sama (umpannya dominan) berpautan.
2. Fase berseberangan (trans atau *repulsion*), terjadi jika dua gen dengan arah pengaruh yang berbeda yang berpautan.

Pautan terjadi ketika dua gen yang berdekatan pada kromosom yang sama. Seperti gen yang terletak dekat, yang bergaul secara independen yang disebut pautan gen. Pautan gen ditransmisikan bersama dengan gamet yang sama. jika dua gen terpisah jauh pada kromosom yang sama maka mereka cenderung bergaul secara independen dan sama sama lolos ke gamet yang sama atau berbeda.

Pemetaan fisik (*physical mapping*) yaitu teknik biologi molekuler untuk memeriksa molekul DNA secara langsung dengan rangka untuk mengontruksi peta yang menunjukkan posisi urutan termasuk gen. pemetaan genetik biasa memiliki resolusi yang relatif buruk dan cenderung tidak akurat. untuk menyempurnakannya dibutuhkan pemetaan fisik jika peta tersebut akan digunakan dalam pengurutan genom. pemetaan fisik dihasilkan oleh metode yang menemukan posisi urutan tertentu pada molekul DNA kromosom. teknik yang penting :

- *Restriction mapping*
- *Fluorescent in situ hybridization (FISH)*
- *Sequence tagged site (STS) mapping*

Pemetaan genetik didasari pada prinsip bahwa gen (marka atau lokus) bersegregasi melalui rekombinasi kromosom selama proses meiosis jadi memungkinkan pemulia melakukan analisis segregasi gen pada individu-individu tetuanya. Gen atau marka DNA yang berdekatan (*tightly-linked markers*) diwariskan bersama dari tetua kepada progeninya dengan frekuensi yang lebih tinggi dibandingkan gen yang letaknya berjauhan satu sama lain. Genotip tetua maupun genotip heterozigot (rekombinan) akan diwariskan sebagai hasil persilangan dari kedua tetua. Maka dapat dihitung fraksi rekombinasi dalam menghitung jarak genetik di antara marka DNA yang dipetakan. Fraksi rekombinasi dikonversi menggunakan suatu fungsi (*mapping function*) dalam satuan peta map yang dikenal dengan *centiMorgan (cM)*. Nilai frekuensi rekombinasi antara dua marka yang makin kecil menunjukkan kedekatan lokasi kedua marka dalam suatu kromosom. Marka atau gen dikatakan terpaut jika memiliki nilai frekuensi rekombinasi kurang dari 50%, jika diatas 50% maka dianggap tidak terpaut satu sama lain. Jumlah marka digunakan dalam mengonstruksi peta genetik yang akan menentukan kelompok pautan yang dapat dikonstruksi. Marka DNA dengan jumlah besar akan sangat membantu dalam kesuksesan konstruksi peta genetik dengan kerapatan tinggi (Reflinur & Puji 2015)

5.6. LATIHAN

1. Hasil persilangan *testcross* antara *BbSs X bbss* menghasilkan kemungkinan-kemungkinan keturunan sebagai berikut. **Tentukan prosentase dari keturunan yang muncul dari persilangan tersebut dan lengkapi tabel berikut:**

Jika kondisinya	Genotip keturunan hasil <i>testcross</i> , (Tipe parental atau tipe rekombinan)	Prosentase
a. B dan S mengikuti hukum Mendel (independent Assortment)	BbSs (tipe parental) bbss (.....) Bbss (.....) bbSs (.....)	25 % % % %
b. B dan S terpaut pada kromosom yang sama, tidak ada pindah silang	BbSs (.....) bbss (.....) Bbss (.....) bbSs (.....) % % % %
c. B dan S terpaut pada kromosom yg sama dan terjadi pindah silang	BbSs (.....) bbss (.....) Bbss (.....) bbSs (.....)	} }

2. Pada *D. melanogaster*, fenotip cherub wings (*ch*), black body (*b*), dan cinnabar eyes (*cn*) bersifat resesif dan terletak pada kromosom 2. Seekor lalat wild type homozigot disilangkan dengan lalat mutan cherub, black body, dan cinnabar fly, dan menghasilkan keturunan F1 berfenotip wild type (normal). Kemudian individu F1 tersebut di test crosskan dengan lalat mutan homozigot untuk fenotip cherub, black, and cinnabar. Berikut proporsi dan kombinasi keturunan yang dihasilkan dari persilangan test cross tersebut:

<i>ch</i>	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i>	105
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i> ⁺	750
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i>	<i>cn</i>	40
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i>	4
<i>ch</i>	<i>b</i>	<i>cn</i>	753
<i>ch</i>	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i> ⁺	41
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i>	<i>cn</i> ⁺	102
<i>ch</i>	<i>b</i>	<i>cn</i> ⁺	5
Total			<u>1800</u>

- Tentukan urutan peta pautan ketiga gen (lokus) tersebut
- Tentukan jarak genetik antara ketiga lokus

DAFTAR PUSTAKA

- Alfandianto, A., Nugroho, Y. A., Setiafindari, W. 2017. Penjadwalan Produksi Menggunakan Pendekatan Algoritma Genetika di PT Pertani (PERSERO) Cabang I Yogyakarta. Jurnal Disprotek 8(2): 1-7
- Hardi, S.M., Zarlis, M., Budiarti, E. 2014. Analisis *Mapping* pada *Partially Mapped Crossover* dalam Algoritma Genetika pada *Travelling Salesman Problem*. Jurnal Penelitian Teknik Informatika 4(1): 127-146
- Haqiqi, I., Damanhuri, Kendarini, N., Agisimanto, D. 2015. Jurnal Produksi Tanaman. Studi Keberhasilan Persilangan Stroberi (*Fragaria x ananassa Duch*) 3(2): 107-112
- Henry, R.J. 2001. *Plant Genotyping: The DNA Fingerprinting of Plants*. CABI,
- Klug, W. S. *et al.* 2019. *Essentials of Genetiks*. 10th edn. New York: Pearson. Available at: <https://www.pearsonhighered.com/klug-11e-info/assets/pdf/klug11e-ch10.pdf>.
- Mardiyah, R., Romdhini, M.U., Irwansyah. 2018. Penerapan Algoritma Genetika dalam Penjadwalan Penerbangan di Bandara Internasional Lombok. *Eiden Mathematics Journal*.
- Mustami, M.K. 2013. Genetika. Makassar: Universitas Islam Negeri Alauddin.
- Nusantari, Elya. 2014. Genetika: Belajar Genetika dengan Mudah dan Komprehensif. Yogyakarta : Depublish Publisher.
- Pierce B A. 2016. Genetiks Fourth Edition A Conceptual Approach. New York : W. H. Freeman and Company.
- Reflinur dan Puji L. 2015. Penentuan Lokus Gen dalam Kromosom Tanaman dengan Bantuan Marka DNA. Jurnal Litbang pert 34 (4): 177-186.
- Zukiaturrahman A. 2011. Mekanisme Berangkai dan Pindah Silang pada Alel. Program Studi Kedokteran Hewan. Fakultas Kedokteran Hewan. Malang: Universitas Brawijaya.

BAB IV VARIASI KROMOSOM

TIU: Pemahaman tentang jenis-jenis dan bagaimana mutasi kromosom terjadi.

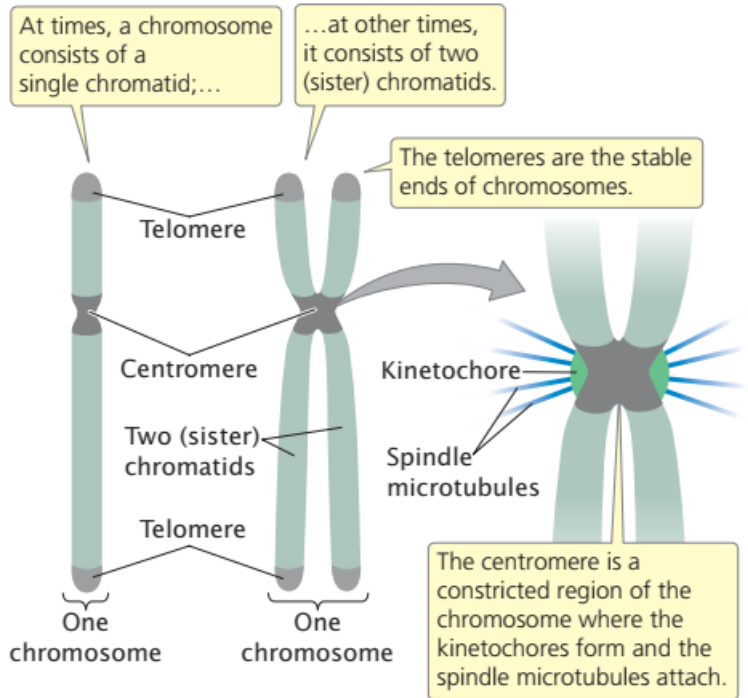
TIK: Setelah menyelesaikan bab ini, mahasiswa diharapkan mampu:

1. Menjelaskan mekanisme bagaimana mutasi kromosom terjadi
2. Menjelaskan konsekuensi positif maupun negatif dari mutasi kromosom
3. Menyelesaikan kasus-kasus penyakit yang disebabkan mutasi kromosom penyebabnya

Penemuan hukum Mendel menjelaskan bahwa pewarisan sifat pada dasarnya adalah pewarisan kromosom dari induk kepada individu keturunannya. Pada bab sebelumnya juga sudah dijelaskan bahwa adanya perubahan pada kromosom misalnya melalui peristiwa pindah silang, menyebabkan terbentuknya kombinasi baru dari sifat yang mungkin akan diturunkan kepada individu keturunan. Selain itu pada proses penentuan jenis kelamin, telah dijabarkan pula bagaimana kromosom baik kromosom kelamin maupun kromosom autosom berperan penting dalam menentukan jenis kelamin individu. Namun ditunjukkan pula bahwa proporsi jumlah kromosom yang tidak normal baik sesama kromosom kelamin maupun kromosom autosom, menimbulkan munculnya kelainan perkembangan dari individu yang mengalaminya. Hal ini menunjukkan bahwa perubahan pada kromosom baik pada level kuantitas maupun kualitas kromosom sangat menentukan keberlangsungan hidup dari suatu individu.

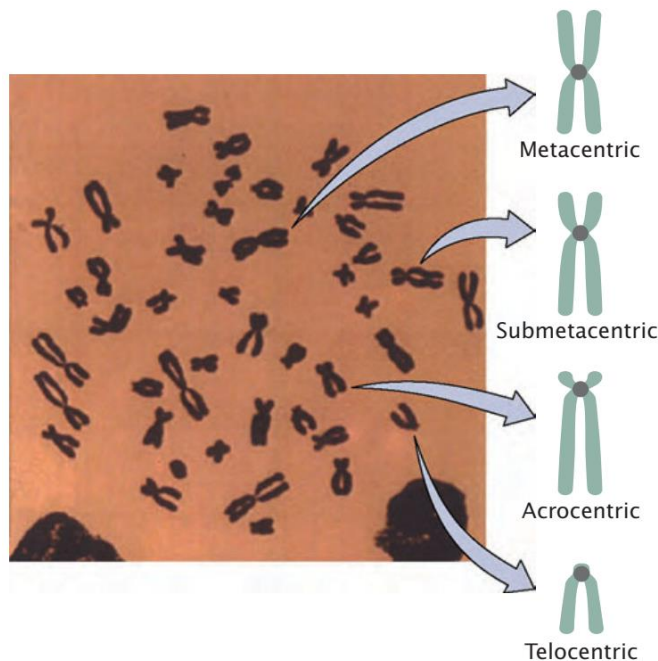
6.1. MORFOLOGI KROMOSOM

Setiap kromosom fungsional organisme eukariot memiliki sebuah sentromer yang berfungsi sebagai tempat pengikatan benang-benang spindle dan dua buah telomere yang berperan menstabilkan kromosom (Gambar 45). Berdasarkan posisi dari sentromernya, kromosom dibagi menjadi empat tipe:



Gambar 45. Morfologi kromosom [Sumber: Pierce, 2016]

1. **Metacentric.** Posisi sentromer terletak disekitaran tengah dari kromosom sehingga kromosom memiliki dua lengan dengan panjang kurang lebih sama.
2. **Submetacentric.** Posisi sentromer terletak pada posisi salah satu bagian ujung kromosom, menghasilkan kromosom dengan salah satu lengan kromosom lebih panjang dari pada lengan kromosom lainnya.
3. **Acrocentric.** Sentromer terletak dibagian hampir ujung dari salah satu ujung kromosom, sehingga kromosom dengan satu lengan kromosom yang panjang dan sebuah potongan kecil (knob) atau satelit pada ujung yang lain.
4. **Telocentric.** Sentromer terletak pada bagian ujung atau hampir ujung dari kromosom.



Gambar 46. Tipe kromosom berdasarkan posisi sentromer [Sumber: Pierce, 2016]

Modifikasi kromosom dapat berefek tidak hanya pada perubahan total jumlah kromosom, namun juga dapat menyebabkan perubahan struktur kromosom oleh karena peristiwa delesi, duplikasi segmen kromosom ataupun pengaturan material genetik pada kromosom itu sendiri atau yang melibatkan kromosom lain. Secara garis besar, perubahan kromosom dibedakan menjadi tiga kelompok besar yakni: chromosomal rearrangement, Aneuploidi dan Euploidi.

6.2. VARIASI JUMLAH KROMOSOM

Variasi jumlah kromosom dapat disebabkan oleh penambahan atau pengurangan jumlah kromosom atau jumlah perangkat kromosom. Perubahan jumlah kromosom oleh karena pengurangan atau penambahan jumlah kromosom

lazim disebut dengan **aneuploidi**, sedangkan perubahan jumlah perangkat jumlah kromosom dikategorikan mutasi kromosom kelompok **euploidi**. Beberapa istilah yang digunakan pada perubahan variasi kromosom dapat dilihat pada tabel 3.

Tabel 3. Terminologi variasi pada jumlah kromosom.

Term	Explanation
Aneuploidy	$2n \pm x$ chromosomes
Monosomy	$2n - 1$
Disomy	$2n$
Trisomy	$2n + 1$
Tetrasomy, pentasomy, etc.	$2n + 2, 2n + 3, \text{etc.}$
Euploidy	Multiples of n
Diploidy	$2n$
Polyploidy	$3n, 4n, 5n, \dots$
Triploidy	$3n$
Tetraploidy, pentaploidy, etc.	$4n, 5n, \text{etc.}$
Autopolyploidy	Multiples of the same genome
Allopolyploidy (amphidiploidy)	Multiples of closely related genomes

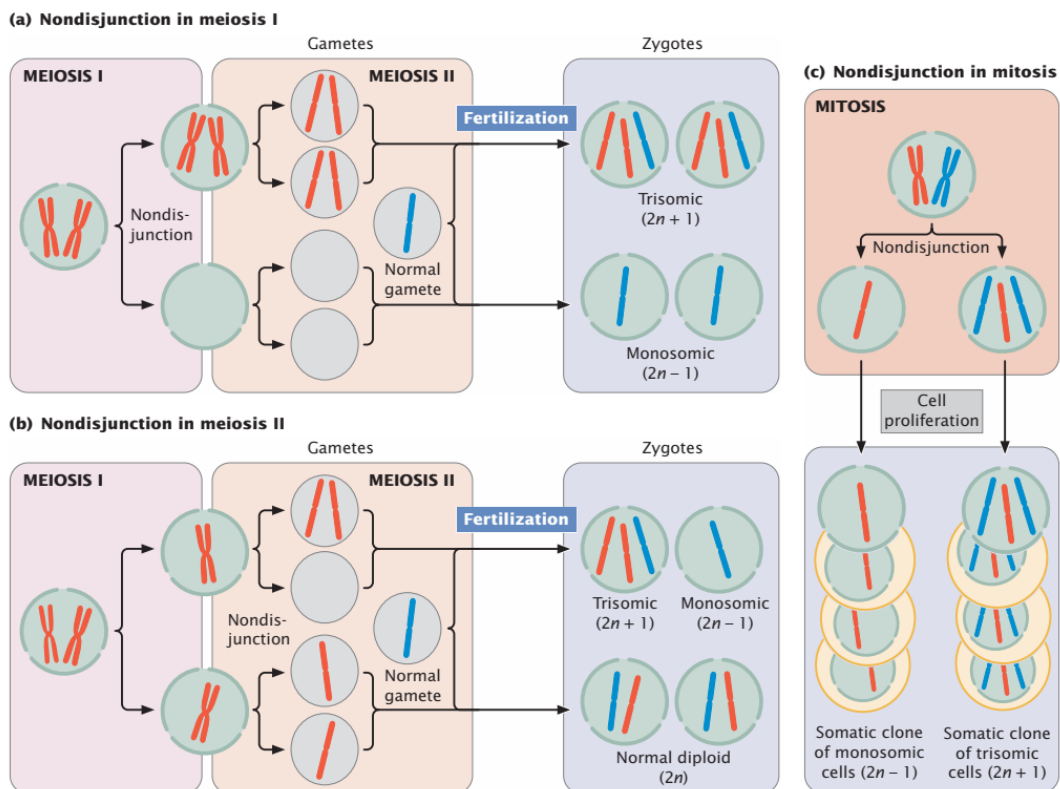
[Sumber: Klug et al, 2019]

Beberapa tipe aneuploidi yang dapat ditemukan di alam diantaranya:

1. **Nulisomi.** Suatu keadaan dimana individu kehilangan sepasang kromosom homolog. Kondisi ini ditunjukkan dengan rumus $2n - 2$, dimana n merujuk pada jumlah status haploid kromosom.
2. **Monosomi.** Suatu keadaan ketika individu kehilangan sebuah kromosom tunggal. Dinotasikan dengan $2n - 1$. Sebagai contoh, zigot manusia kondisi monosomi memiliki jumlah kromosom 45.

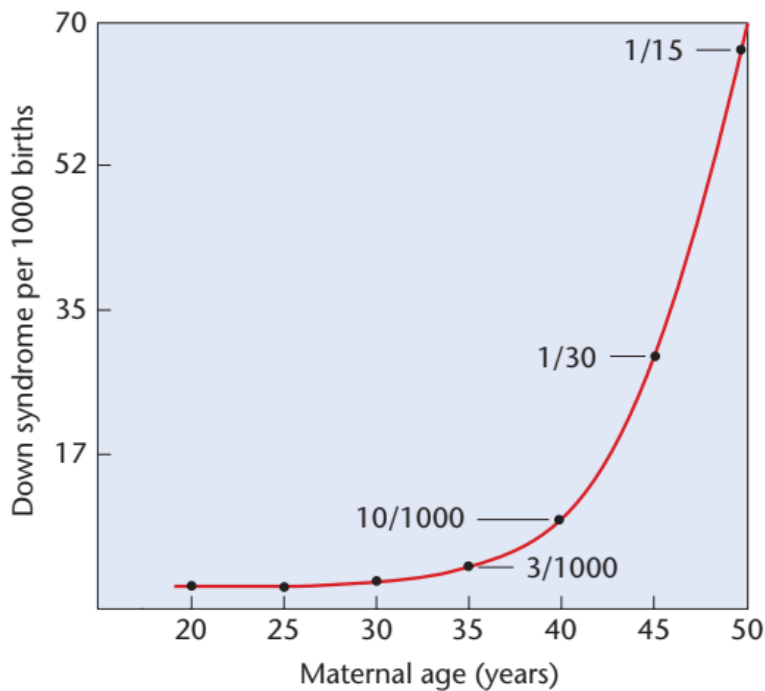
3. **Trisomi.** Keadaan dimana individu mendapatkan tambahan sebuah kromosom tunggal. Kondisi ini dinotasikan dengan $2n + 1$. Contoh trisomi pada manusia adalah penambahan sebuah kromosom 21 pada individu Down syndrome, sehingga total jumlah kromosom individu down syndrome adalah 47.
4. **Tetrasomi.** Keadaan dimana individu mendapatkan tambahan sepasang kromosom homolog sehingga jumlah kromosom menjadi $2n + 2$.

Peristiwa Aneuploidi terjadi karena adanya peristiwa kelainan pada saat pembentukan gamet baik pada pembelahan meiosis I, meiosis II atau bahkan mitosis (**Gambar 47**). Pasangan kromosom homolog gagal memisahkan diri menuju posisi kutub dari sel pada saat pembelahan terjadi. Akibatnya, ada sel yang mendapatkan kromosom yang lebih namun sebaliknya ada sel yang kekurangan jumlah kromosom. Peristiwa gagal memisahinya kromosom homolog pada saat pembentukan gamet tersebut disebut dengan **peristiwa gagal berpisah** atau **Non-disjunction**.



Gambar 47. Non-disjunction pada pembelahan sel [Sumber: Pierce, 2016]

Peristiwa gagal berpisah terjadi tidak hanya pada manusia namun dapat terjadi pada semua organisme. Pada manusia *down syndrome* yang disebabkan oleh trisomy 21, dari hasil penelitian dilaporkan dihubungkan dengan usia kehamilan dari ibu. Frekuensi peristiwa gagal berpisah berkorelasi dengan usia kehamilan. Artinya semakin tua usia seorang ibu maka kecenderungan insiden terjadinya gagal berpisah yang memicu kasus *down syndrome* pada janin yang dikandungnya meningkat secara signifikan.

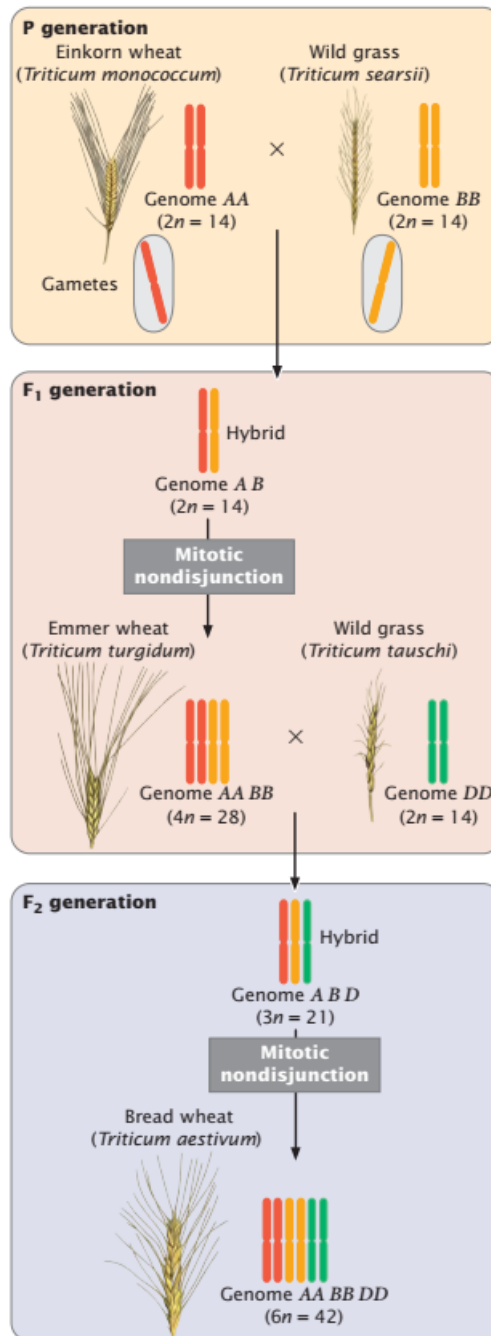


Gambar 48. Korelasi insidensi kasus down syndrome dengan usia ibu.
[Sumber: Klug et al, 2019]

Selain aneuploidi seperti yang dijelaskan dibagian atas, perubahan jumlah kromosom dapat berupa perubahan jumlah perangkat/set kromosom atau yang disebut dengan euploidi. Pada dasarnya kita sudah sering menemukan bukti adanya euploidi ini seperti contohnya pada semangka tanpa biji. Semangka tanpa biji terjadi karena pembentukan embrio pada biji semangka tidak dapat berjalan dengan normal karena adanya kelainan pada proses pembentukan gamet nya akibat non-disjunction.

Sehingga zigot tidak berkembang dan biji pun tidak berkembang meninggalkan buah yang seolah-olah tidak berbiji.

Pada sebagian besar organisme eukariot, jumlah kromosomnya adalah diploid ($2n$), namun ada kalanya terjadi kesalahan pada proses pembelahan mitosis ataupun meiosis yang menyebabkan penggandaan jumlah kromosom atau yang biasa disebut dengan poliploidi. Poliploidi dapat berupa triploid ($3n$), tetraploid ($4n$), pentaploid ($5n$) atau lebih banyak lagi. Kondisi poliploidi banyak ditemukan pada tanaman, paling tidak sekitar 40% dari tanaman berbunga dalam kondisi poliploidi sedangkan rumput-rumputan 70-80% juga mengalami poliploidi. Pada tanaman kondisi poliploidi terkait dengan peristiwa evolusi, dimana tanaman mempunyai fleksibilitas dalam jumlah kromosom yang lebih baik dari pada hewan. Contohnya pada pembentukan gandum modern yang ada saat ini, pada dasarnya merupakan hasil dari persilangan alami antara beberapa spesies gandum liar dan rumput-rumputan yang memiliki jumlah kromosom berbeda (**Gambar 49**).



Gambar 49. Heksaploidi pada gandum modern (*Triticum aestivum*).
 [Sumber: Pierce, 2016]

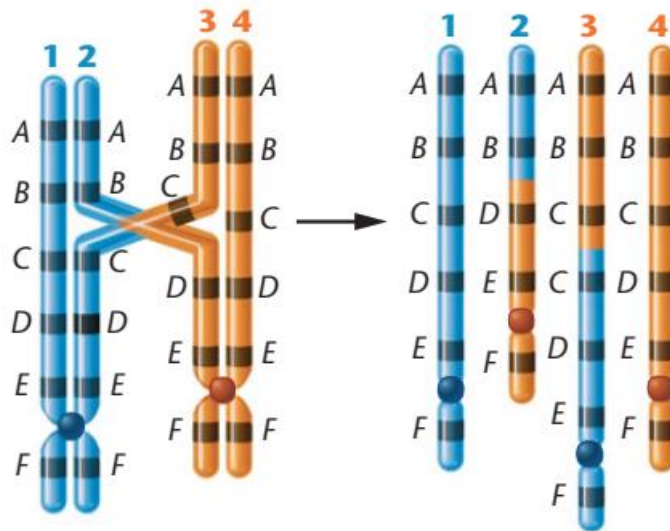
Pada hewan, kegagalan pembentukan gamet karena incompatibilitas jumlah kromosom pada saat pembelahan sel, menyebabkan sel telur yg dibuahi oleh sperma dengan jumlah perangkat kromosom yang berbeda atau sebaliknya, akan berakibat kegagalan pertumbuhan dari zigot yang terbentuk. Namun demikian beberapa invertebrata, salamander, ikan dan katak diketahui juga mengalami poliploidi.

6.3. VARIASI STRUKTUR KROMOSOM

Modifikasi lainnya yang dapat diketemukan di alam terkait perubahan kromosom adalah perubahan struktur kromosom yang disebabkan oleh mutasi. Chromosome rearrangement adalah salah satu bentuk perubahan struktur kromosom. Terdapat beberapa jenis mutasi jenis ini diantaranya

1. Duplikasi.

Duplikasi kromosom terjadi ketika ada bagian dari kromosom yang mengalami penggandaan. Perubahan struktur kromosom berupa penggandaan segmen kromosom pada akhirnya akan memincu timbulnya problem khususnya pada gamet yang terbentuk. Bagaimana peristiwa duplikasi dapat terjadi?? Perlu diingat bahwa pada saat sel melakukan pembelahan, terdapat fase dimana kromosom akan melakukan pensejajaran (alignment) secara maksimal dengan kromosom homolog maupun kromosom non-homolog membentuk struktur tetrad. Ada kalanya proses alignment tersebut tidak berjalan dengan baik sehingga antara kromosom non-homolog tersebut menjadi tidak setangkup. Jika diikuti proses pindah silang akan menyebabkan terjadinya *unequal crossing over* (pindah silang tidak setangkup) dan akibatnya adalah selain dihasilkan kromosom yang mengalami duplikasi segmen juga dihasilkan kromosom yang mengalami pengurangan segmen kromosom (delesi). **Gambar 50** menunjukkan peristiwa tersebut.



Gambar 50. *Unequal crossing over* menyebabkan terjadinya duplikasi dan delesi
 [Sumber: Klug et al, 2019]

2. Delesi

Ketika sebuah kromosom mengalami patah pada satu tempat atau lebih dan bagian dari patahan tersebut hilang, maka kromosom tersebut mengalami peristiwa delesi. Hilangnya fragmen kromosom akibat delesi dapat terjadi pada bagian yang melibatkan hilangnya sentromer atau tidak. Hilangnya sentromer karena peristiwa delesi, akan menyebabkan ketidakmampuan kromosom untuk berikatan dengan benang spindle pada saat proses pembelahan sel. Akibatnya kromosom tanpa sentromer akan hilang dan tidak diwariskan.

Jika bagian fragmen yang hilang tidak besar akibat delesi, individu yang mengalaminya mungkin masih bisa bertahan hidup. Namun pada banyak kasus, efek dari delesi tidak harus melibatkan hilangnya bagian yang cukup besar pada kromosom. Jika bagian yang hilang tersebut mengandung informasi genetik yang penting secara fungsional untuk kehidupan organisme, maka efek delesi bagian kecil tersebut juga akan berimbas pada proses perkembangan organisme tersebut bahkan pada beberapa kasus dapat bersifat letal. Salah satu contoh syndrome

pada manusia yang terjadi akibat mutasi kromosom delesi adalah *Cri-du-chat syndrome*. Individu yang menderita syndrome ini disebabkan oleh adanya delesi pada bagian ujung kromosom nomor 5. Syndrome ini pada awalnya dikategorikan sebagai mutasi kromosom monosomi, namun karena bagian yang hilang dari kromosom nomor 5 tersebut hanya sebagian kecil, maka syndrome ini kategorikan sebagai mutasi delesi dengan anotasi kromosom 46,5p-. Penderita *Cri-du-chat syndrome* mempunyai ciri fenotip khusus yakni suara tangis yang menyerupai suara kucing. Beberapa kelainan akibat mutasi kategori chromosome rearrangement (duplikasi dan delesi) dapat dilihat pada Tabel 4.

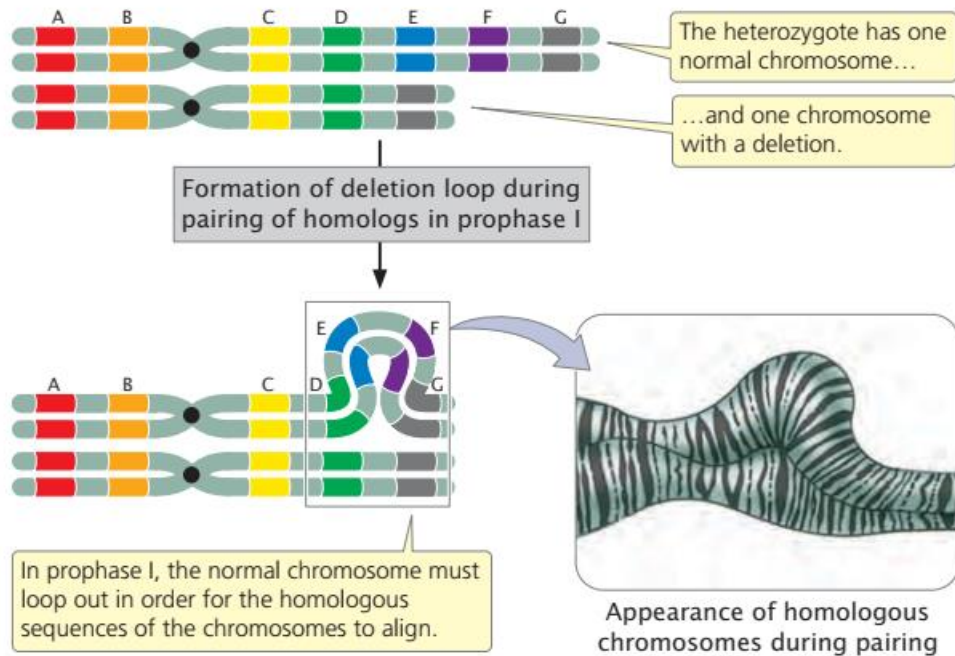
Tabel 4. Kelainan akibat mutasi duplikasi dan delesi pada manusia

Type of Rearrangement	Chromosome	Disorder	Symptoms
Duplication	4, short arm	—	Small head, short neck, low hairline, growth and mental retardation
Duplication	4, long arm	—	Small head, sloping forehead, hand abnormalities
Duplication	7, long arm	—	Delayed development, asymmetry of the head, fuzzy scalp, small nose, low-set ears
Duplication	9, short arm	—	Characteristic face, variable mental retardation, high and broad forehead, hand abnormalities
Deletion	5, short arm	<i>Cri-du-chat syndrome</i>	Small head, distinctive cry, widely spaced eyes, round face, mental retardation
Deletion	4, short arm	Wolf–Hirschhorn syndrome	Small head with high forehead, wide nose, cleft lip and palate, severe mental retardation
Deletion	4, long arm	—	Small head, from mild to moderate mental retardation, cleft lip and palate, hand and foot abnormalities
Deletion	7, long arm	Williams–Beuren syndrome	Facial features, heart defects, mental impairment
Deletion	15, long arm	Prader–Willi syndrome	Feeding difficulty at early age, but becoming obese after 1 year of age, from mild to moderate mental retardation
Deletion	18, short arm	—	Round face, large low-set ears, from mild to moderate mental retardation
Deletion	18, long arm	—	Distinctive mouth shape, small hands, small head, mental retardation

[Sumber: Pierce, 2016]

Delesi pada kromosom dapat dengan mudah dideteksi dari memendeknya lengan kromosom. Jika hal tersebut terjadi, maka dalam kondisi heterozigot, pada saat *alignment* di fase pembelean (meiosis I) maka kromosom akan terlihat membentuk loop untuk memaksimalkan proses alignment tersebut. Hal ini terjadi

karena salah satu kromatin dari kromosom tersebut lebih pendek dari pasangannya. Untuk lebih jelasnya dapat dilihat pada **Gambar 51**.



Gambar 51. Proses *unequal alignment* pada kromosom heterozigot akibat delesi. [Sumber: Pierce, 2016]

3. Inversi

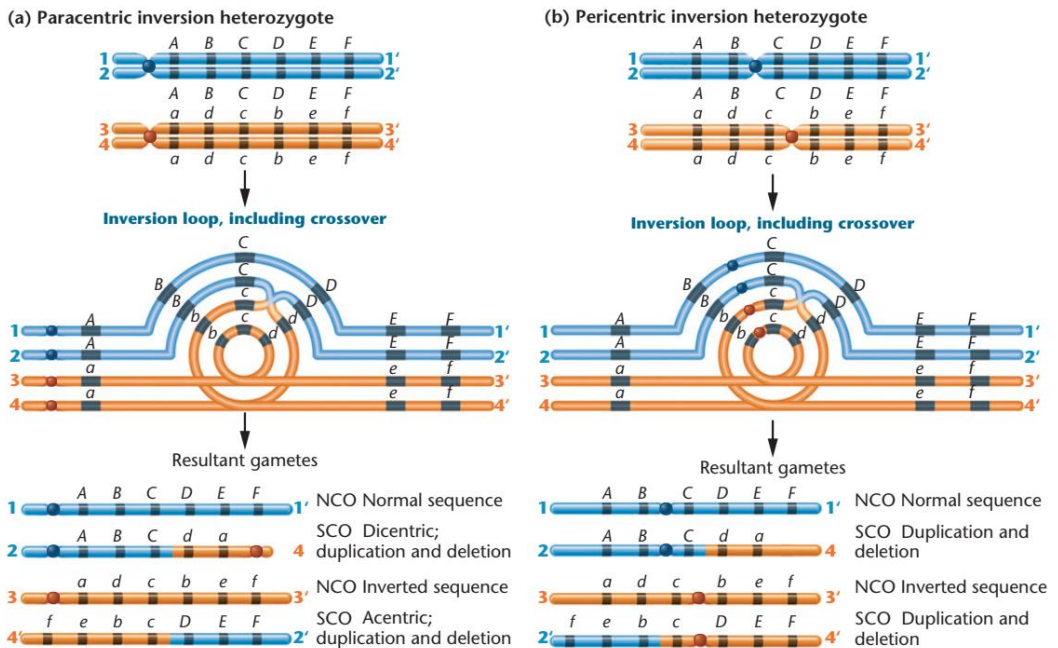
Mutasi struktur kromosom lainnya adalah berupa berubahnya struktur linier kromosom akibat adanya peristiwa patahnya segmen kromosom pada dua lokasi dan diikuti dengan berputarnya/inversi (180°) patahan kromosom tersebut untuk selanjutnya bergabung kembali. Efeknya adalah terbentuknya urutan linier baru yang bersifat terbalik jika dibandingkan dengan urutan kromosom originalnya. Mutasi jenis ini, tidak menyebabkan hilang atau bertambahnya fragmen kromosom, hanya rearrangement yang baru dari struktur kromosom.

Mutasi inversi dapat melibatkan sentromer dalam pembalikan urutan struktur kromosom atau tidak melibatkannya. Jika sentromer tidak terlibat pada proses

pembalikan/inversi fragmen kromosom, maka inversi ini disebut dengan **inversi parasentrik**. Sebaliknya jika pembalikan/inversi tersebut melibatkan sentromer, disebut dengan **inversi perisentrik**.

- Inversi parasentrik. Pada inversi ini, patahan pada fragmen kromosom terjadi pada bagian diluar posisi sentromer. Ketika inversi terjadi dan rearrangement selesai, maka posisi sentromer dari kromosom tidak berubah. Perubahan hanya terjadi pada bagian fragmen yang terinversi tersebut.
- Inversi perisentrik. Pada inversi ini, patahan fragmen kromosom terjadi pada posisi yang melibatkan sentromer dibagian tengahnya. Akibatnya, pada saat inversi selesai terjadi, kromosom mengalami perubahan posisi sentromer, khususnya apabila melibatkan posisi patahan tidak seimbang antara posisi kanan dan kiri sentromer.

Meskipun efek dari mutasi kromosom inversi tergolong memiliki efek yang minim pada organisme yang mengalaminya, organisme yang mempunyai status heterozigot untuk fragmen kromosom yang mengalami inversi tersebut akan menimbulkan dampak yang cukup signifikan khususnya pada pembentukan gamet. Akan terbentuk gamet-gamet yang abnormal yang berarti efek mutasi inversi dapat memberikan dampak signifikan pada keturunan individu yang mengalami mutasi inversi. **Gambar 52** menunjukkan bagaimana kemungkinan proses terbentuknya gamet yang abnormal akibat dari mutasi inversi.



Gambar 52. Efek inversi kromosom dan pindah silang tunggal dalam pembentukan kromosom yang abnormal [Sumber: Klug et al, 2019]

Seperti dijelaskan dibagian awal, efek dari rearrangement kromosom akibat inversi akan terlihat pada individu yang bersifat heterozigot untuk fragmen yang mengalami mutasi inversi. Namun efek ini akan terlihat dan muncul ketika diikuti dengan peristiwa pindah silang. Ketika kromosom heterozigot berpasangan pada posisi tetrad, maka saat salah satu kromosom homolog mengalami mutasi inversi, proses alignment/pensejajaran kedua kromosom homolog akan dilakukan dan menghasilkan suatu loop. Loop ini terbentuk untuk mengantisipasi agar proses alignment kedua kromosom homolog tersebut terjadi dengan maksimal. Pada proses ini diikuti dengan peristiwa pindah silang, dimana pindah silang tersebut dapat terjadi di dalam loop atau di luar loop. Jika pindah silang terjadi diluar fragmen yang mengalami inversi, yang berarti pindah silang terjadi di luar loop, maka gamet yang terbentuk akan mempunyai urutan dan struktur kromosom yang normal.

Namun jika pindah silang terjadi pada fragmen yang mengalami inversi, atau pada bagian loop, maka akan terbentuklah gamet-gamet yang bersifat abnormal. Diantaranya akan dihasilkan kromosom yang memiliki 2 sentromer (**disentris**) dan kromosom yang tidak memiliki sentromer (**asentris**). Kedua kromosom jenis ini akan menyebabkan gamet menjadi abnormal dan gamet tidak berkembang.

4. Translokasi

Translokasi merupakan jenis mutasi kromosom yang melibatkan berpindahnya fragmen suatu kromosom ke bagian lain dari kromosom yang sama atau berpindah ke kromosom nonhomolog lainnya. Proses perpindahan fragmen dalam mutasi translokasi berbeda dengan pertukaran fragmen antara kromosom homolog pada proses pindah silang.

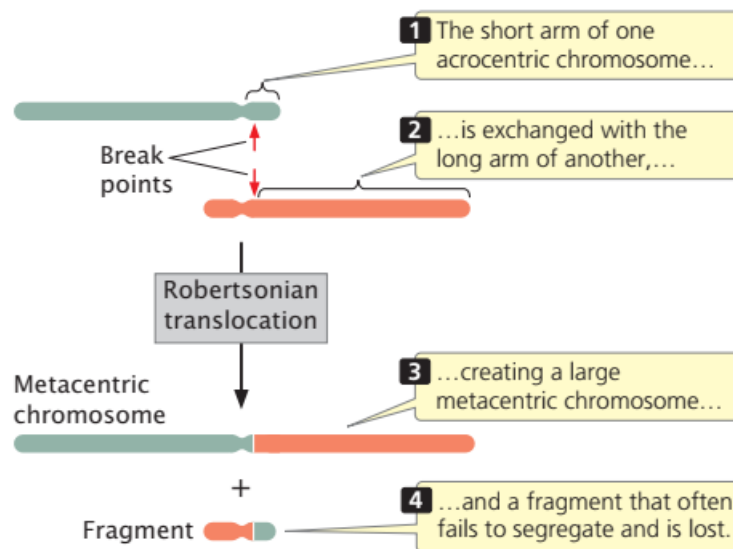
Translokasi dibedakan menjadi 2 yakni translokasi non-resiprokal dan translokasi resiprokal.

- Translokasi non-resiprokal, terjadi ketika perpindahan fragmen kromosom tidak dibarengi dengan pertukaran resiprokal fragmen dari kromosom tujuan. Misalnya dua kromosom non-homolog dengan urutan AB•CDEFG dan kromosom MN•OPQRS. Translokasi resiprokal terjadi pada kromosom AB•CDEFG, dimana fragmen EF berpindah ke kromosom non-homolog MN•OPQRS. Akan dihasilkan kromosom AB•CDG dan MN•OPEFQRS.
- Translokasi resiprokal, lebih umum terjadi dibandingkan translokasi non-resiprokal. Pada translokasi resiprokal, terjadi pertukaran fragmen antara kedua kromosom non-homolog. Misalnya pada kromosom dengan urutan seperti di atas, AB•CDEFG dan kromosom MN•OPQRS, jika terjadi translokasi resiprokal pada fragmen EF dan QR, maka akan terbentuk kromosom dengan urutan AB•CDQRG dan kromosom MN•OPEFS.

Mutasi kromosom translokasi dapat memunculkan efek terhadap organisme yang mengalaminya dengan asumsi bahwa fragmen yang mengalami translokasi

berpindah pada lokasi kromosom yang berbeda dapat menyebabkan berubahnya regulasi ekspresi gen yang kebetulan terletak pada fragmen yang berpindah tersebut. Hal lainnya, lokasi patahnya fragmen kromosom dapat menyebabkan rusaknya urutan gen yang kebetulan terletak pada lokasi patahan tersebut terjadi.

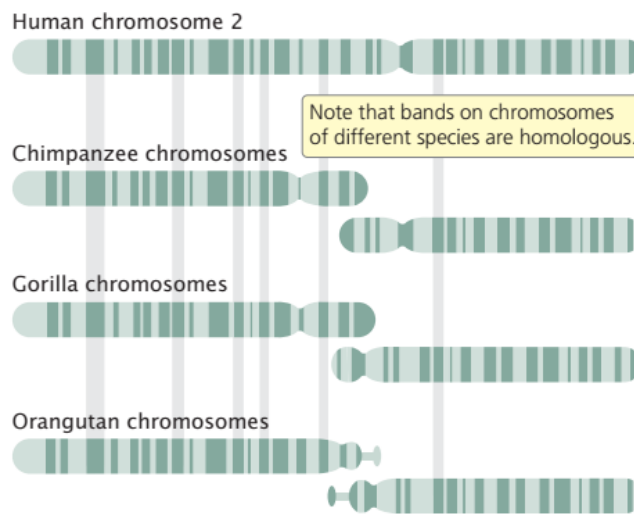
Mutasi kromosom translokasi diduga menjadi salah satu bukti terjadinya evolusi pada tingkat kromosom yang menyebabkan munculnya spesies baru primata. Translokasi yang umumnya diikuti dengan peristiwa delesi, menjadi salah satu fenomena menarik bagi para peneliti bidang genetik dan evolusi. Translokasi Robertsonian sebagai contoh, pada peristiwa translokasi lengan panjang dua kromosom akrosentrik, memunculkan kromosom baru metasentrik dengan lengan panjang dan sebuah fragmen kromosom yang acentric (**Gambar 53**).



Gambar 53. Translokasi Robertsonian [Sumber: Pierce et al, 2016]

Translokasi Robertsonian juga menarik bagi peneliti genetik dan evolusi, karena melalui mekanisme translokasi Robertsonian ini evolusi kariotipe manusia, Gorilla, Simpanse dan Orangutan dapat dijelaskan. Jumlah kromosom pada Gorilla, Simpanse dan orangutan adalah 48 sedangkan pada manusia kromosom

sebanyak 46. Yang menarik, kromosom nomer 2 pada manusia, kromosom metasentrik, mempunyai ukuran lengan yang panjang. Selain itu, pola G banding (pewarnaan kromosom untuk melihat pola garis pada kromosom) pada lengan kromosom nomer 2 manusia mempunyai pola yang identik dengan pola G banding 2 kromosom asentrik yang berbeda pada kelompok kera tersebut di atas (**Gambar 54**). Diduga terjadi mutasi translokasi Robertsonian pada nenek moyang manusia yang melibatkan 2 kromosom asentrik.



Gambar 54. Translokasi Robertsonian pada kromosom nomer 2 manusia.
[Sumber: Pierce, 2016]

Beberapa istilah yang digunakan pada bab ini ada pada tabel 5 berikut.

Tabel 5. Daftar istilah terkait variasi kromosom

Chromosome Mutation	Definition
Chromosome rearrangement	Change in chromosome structure
Chromosome duplication	Duplication of a chromosome segment
Chromosome deletion	Deletion of a chromosome segment
Inversion	Chromosome segment inverted 180 degrees
Paracentric inversion	Inversion that does not include the centromere in the inverted region
Pericentric inversion	Inversion that includes the centromere in the inverted region
Translocation	Movement of a chromosome segment to a nonhomologous chromosome or to another region of the same chromosome
Nonreciprocal translocation	Movement of a chromosome segment to a nonhomologous chromosome or to another region of the same chromosome without reciprocal exchange
Reciprocal translocation	Exchange between segments of nonhomologous chromosomes or between regions of the same chromosome
Aneuploidy	Change in number of individual chromosomes
Nullisomy	Loss of both members of a homologous pair
Monosomy	Loss of one member of a homologous pair
Trisomy	Gain of one chromosome, resulting in three homologous chromosomes
Tetrasomy	Gain of two homologous chromosomes, resulting in four homologous chromosomes
Polyploidy	Addition of entire chromosome sets
Autopolyploidy	Polyploidy in which extra chromosome sets are derived from the same species
Allopolyploidy	Polyploidy in which extra chromosome sets are derived from two or more species

[Sumber: Pierce, 2016]

6.4. LATIHAN

1. Kromosom dengan urutan segmen sebagai berikut $AB \bullet CDEF$ (\bullet mewakili sentromer). Tipe mutasi kromosom apakah yang dapat membuat urutan sebagai berikut dari urutan original kromosom di atas?

- a. ABAB•CDEFG
- b. AB•CDEABFG
- c. AB•CFEDG
- d. A•CDEFG

2. Berikut diagram yang mewakili urutan 2 kromosom non homolog

AB•CDEFG
RS•TUVWX

Tipe mutasi kromosom apa yang menghasilkan urutan segmen kromosom sebagai berikut:

- a. AB•CD
RS•TUVWXEFG
- b. AUVB•CDEFG
RS•TWX
- c. AB•TUVFG
RS•CDEWX
- d. AB•CWG
RS•TUVDEFX

3. Bill dan Betty mempunyai 2 anak yang menderita down syndrome. Saudara laki-laki Bill penderita down syndrome begitu juga anak dari saudara wanita Bill juga memiliki 2 anak down syndrome. Berdasarkan data tersebut di atas, tentukan pernyataan-pernyataan di bawah ini, mana yang benar dan mana pernyataan yang tidak benar. Beri penjelasan pada jawaban Anda.

- a. Bill has 47 chromosomes.
- b. Betty has 47 chromosomes.
- c. Bill and Betty's children each have 47 chromosomes.
- d. Bill's sister has 45 chromosomes.
- e. Bill has 46 chromosomes.
- f. Betty has 45 chromosomes.
- g. Bill's brother has 45 chromosomes.

DAFTAR PUSTAKA

- Klug, W. S. *et al.* 2019. *Essentials of Genetiks*. 10th edn. New York: Pearson. Available at: <https://www.pearsonhighered.com/klug-11e-info/assets/pdf/klug11e-ch10.pdf>.
- Pierce B A. 2016. Genetiks Fourth Edition A Conceptual Approach. New York : W. H. Freeman and Company.
- Reece, J. B. *et al.* 2017. *Campbell Biology*. 11th edn, *Campbell Biology*. 11th edn. New York: Pearson. doi: 10.1007/s13398-014-0173-7.2.

BAB VII DNA DAN MATERIAL GENETIK

TIU: Pemahaman tentang DNA sebagai satu-satunya material genetik pada semua organisme hidup.

TIK: Setelah menyelesaikan bab ini mahasiswa diharapkan:

1. Mampu menjelaskan kriteria suatu material dapat dikategorikan sebagai material genetik
2. Mampu menjelaskan bukti eksperimental tentang DNA sebagai material genetik
3. Mampu menjelaskan struktur DNA, komponen dan struktur double helix serta konsekuensinya

7.1. DNA SEBAGAI MATERIAL GENETIK

Sebelum DNA diidentifikasi sebagai material genetik, pengetahuan manusia tentang material yang mempunyai kemampuan mentransmisikan sifat dari induk kepada keturunannya berkembang melalui serangkaian eksperimen yang menarik. Mulai dari protein, lemak, RNA dan juga DNA menjadi kandidat material yang dianggap sebagai materi pewarisan sifat. Untuk dapat dikategorikan sebagai material genetik, paling tidak terdapat empat karakter yang harus dimiliki material tersebut yakni:

1. Mampu direplikasi/digandakan
2. Mampu menyimpan informasi didalamnya
3. Mampu mengekspresikan informasi tersebut
4. Bersifat stabil namun mampu mengalami variasi melalui proses mutasi

Beberapa eksperimen yang dilakukan oleh beberapa ahli genetik yang berkontribusi dalam pembuktian DNA sebagai material genetik adalah sebagai berikut.

7.1.1. EKSPERIMEN TRANSFORMASI GRIFFITH: PRINSIP TRANSFORMING

Frederick Griffith menunjukkan bukti awal tentang DNA sebagai material genetik. Eksperimen yang dilakukan adalah dengan menggunakan bakteri *Streptococcus pneumoniae*, bakteri penyebab penyakit pneumonia baik pada manusia maupun pada tikus. Bakteri *Streptococcus pneumoniae* di alam dapat memiliki sifat virulen dan avirulen. Karakter virulensi disebabkan oleh adanya kapsul polisakarida yang melindungi sel bakteri tersebut. bakteri *Streptococcus pneumoniae* yang avirulen tanpa adanya selubung polisakarida, bakteri akan mudah ditelan dan dihancurkan

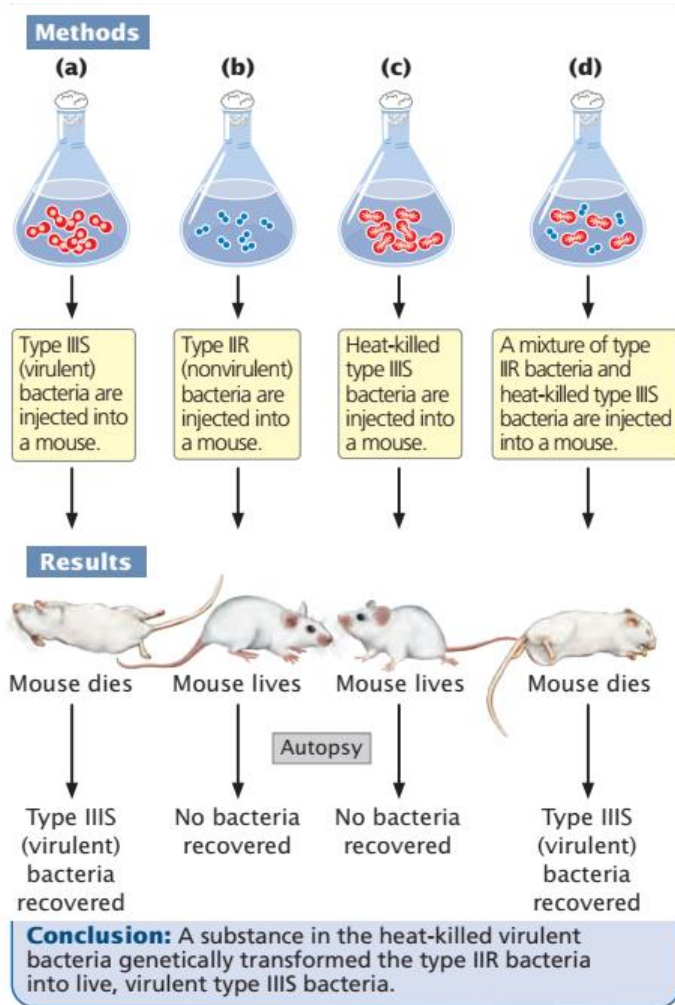
oleh sel fagositosis. Sedangkan bakteri avirulen dengan adanya selubung polisakarida tidak mudah ditelan dan dihancurkan sel fagositosis sehingga dapat menyebabkan penyakit. Pengamatan mikrobiologi menunjukkan sel virulen memiliki struktur koloni yang halus atau smooth (S) sedangkan bakteri avirulen terlihat lebih kasar/rough (R). Dalam penelitiannya Griffith dapat mengisolasi berbagai macam serotip (Strain) bakteri *Streptococcus pneumonia* (serotip I, II, III dan seterusnya).

Dalam pengamatannya, Griffith membuktikan bahwa bakteri *Streptococcus pneumonia* avirulen mampu bertransformasi menjadi bakteri virulen. Eksperimen yang dilakukan ditunjukkan pada **Gambar 55**. Adapun eksperimen yang dilakukan oleh Griffith adalah sebagai berikut.

- menyuntikan bakteri hidup virulen serotip IIR ke tikus dan hasilnya beberapa hari kemudian tikus tersebut mati serta di dalam darahnya ditemukan bakteri IIR yang banyak.
- Kemudian Griffith melanjutkan dengan menyuntikan bakteri avirulen serotip IIS ke tikus lainnya, hasilnya tikus tersebut tetap hidup dan tidak mengalami pneumonia.
- Griffith melanjutkan dengan memanaskan bakteri virulen serotip IIR yang menyebabkan bakteri tersebut mati, kemudian menyuntikkan bakteri virulen yang sudah mati tersebut pada tikus, dan hasil seperti sudah diduga, tikus tersebut tetap hidup dan sehat.
- Sampai akhirnya Griffith mencampurkan bakteri avirulen IIS dengan bakteri virulen yang sudah dimatikan (dipanaskan), dan disuntikkan ke tikus sehat, hasilnya adalah tikus tersebut menjadi sakit dan ketika darah tikus diperiksa, sejumlah besar bakteri virulen IIR ditemukan.

Dari eksperimen ini, Griffith menyimpulkan bahwa terdapat sesuatu materi yang mampu merubah bakteri IIS menjadi virulen yang berasal dari bakteri IIR virulen yang sudah mati. Transformasi ini bersifat permanen dan merubah kondisi

genetik dari bakteri IIR. Meskipun Griffith tidak mampu menjelaskan bagaimana proses tersebut dapat terjadi, Griffith berteori bahwa terdapat sesuatu dalam materi polisakarida yang mampu merubah bakteri IIR menjadi IIIS. Materi ini yang disebutnya dengan “*Transforming principle*”



Gambar 55. Eksperimen Griffith yang membuktikan adanya “transforming principles” [Sumber: Pierce, 2016]

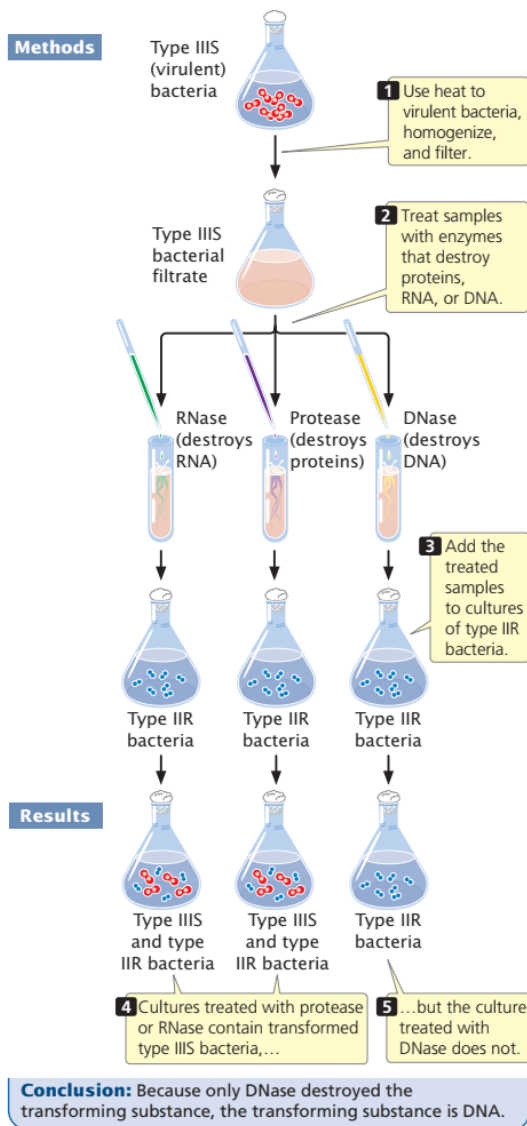
7.1.2. EKSPERIMENT TRANSFORMAS AVERY, McCloud, DAN McCarty

Eksperimen Griffith tersebut diulang oleh beberapa peneliti dan menghasilkan kesimpulan yang sama, namun penjelasan tentang “transforming

principle” masih belum ada yang dapat mendeskripsikan dengan jelas. Beberapa tahun kemudian Avery, McClelland, dan McCarty melakukan eksperimen lanjutan untuk membuktikan sebenarnya apa materi “transforming principle” tersebut. Dari eksperimen yang dilakukan mereka bertiga mampu mengidentifikasi substansi yang mempunyai kemiripan dengan komposisi DNA namun berbeda dengan protein (enzim). Adapun eksperimen yang dilakukan adalah dengan mengisolasi “*transforming principle*” dari bakteri virulen IIR dan kemudian dilanjutkan dengan membuat skenario 3 model eksperimen treatment yakni:

- mencampurkan protein (enzim) dengan senyawa “transforming principle” dan mencampurkannya dengan bakteri IIR,
- mencampurkan ribonuclease dengan senyawa “transforming principle” dan mencampurkan juga dengan bakteri IIR,
- mencampurkan DNase dengan senyawa “transforming principle” dan kemudian mencampurkan hasilnya dengan bakteri IIR,

Dari ketiga skenario eksperimen tersebut, eksperimen I dan II dibuktikan bahwa bakteri IIR bertransformasi menjadi bakteri virulen IIIS, namun eksperimen III bakteri IIR tidak mengalami transformasi menjadi bakteri IIIS. Penelitian ini membuktikan bahwa “*transforming principle*” adalah suatu materi yang mirip dengan DNA (**Gambar 56**)



Gambar 56. Eksperimen Avery, McCloud dan McCarty yang membuktikan bahwa “*Transforming principle*” adalah material yang mirip dengan DNA [Sumber: Pierce, 2016]

7.1.3. EKSPERIMEN Hershey DAN Chase

Eksperimen berikutnya yang berkontribusi dalam pembuktian bahwa DNA merupakan materi genetik adalah eksperimen Hershey-Chase. Pada eksperimen tersebut, digunakan virus bacteriophage T2 untuk membuktikan bahwa DNA lah

materi yang ditransfer dalam proses infeksi pada *E.coli*. Pada saat hasil eksperimen Hershey-Chase dipublikasi, para ahli biologi hanya mengetahui bahwa bahwa virus T2 terdiri dari 50% protein dan 50% nukleotida. Namun para ahli pada saat itu tidak mengetahui bagaimana virus T2 bereproduksi.

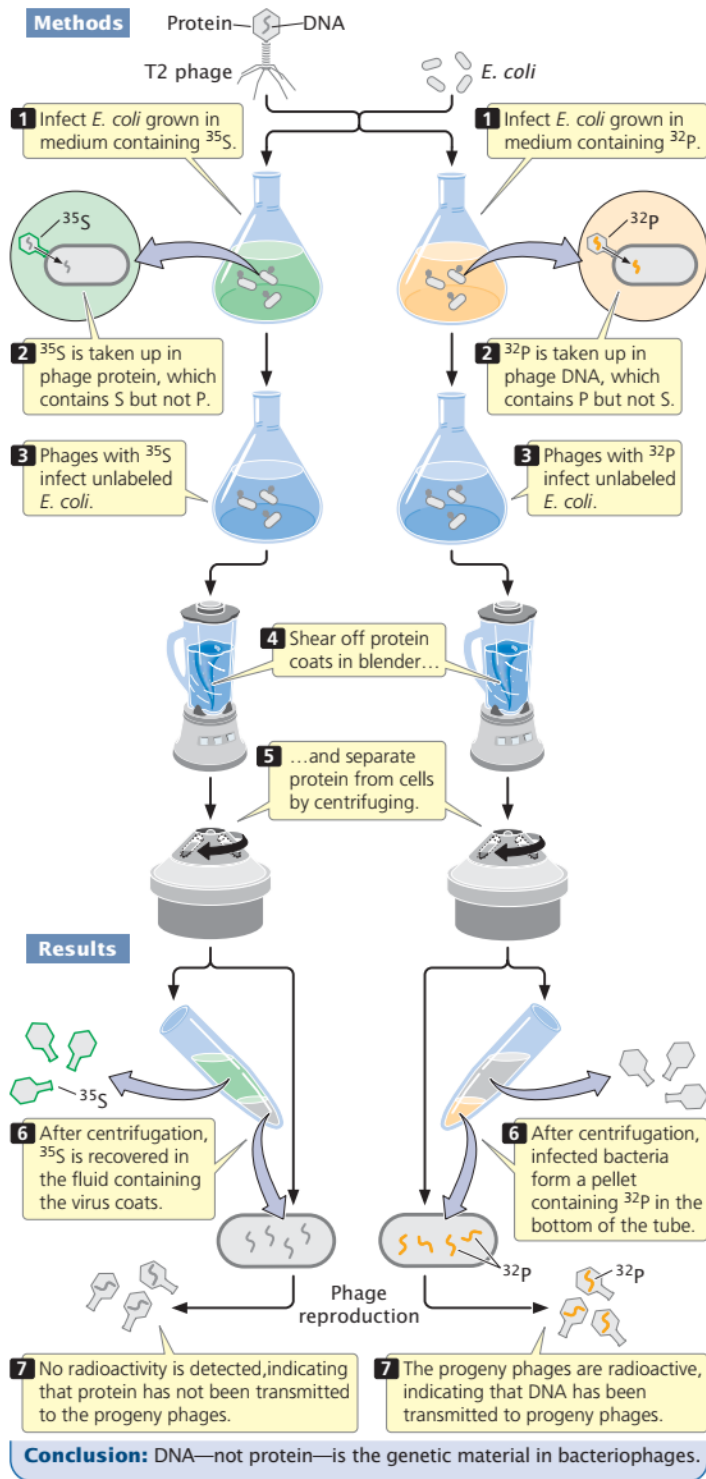
Eksperimen Hershey-Chase didesain dengan menggunakan isotope radiokatif fosfat dan sulfur (^{32}P dan ^{35}S). Secara teoritis, protein mengandung sulfur bukan fosfat, sehingga material protein yang mengandung isotope sulfur dapat dipantau posisinya (trace), sedangkan DNA salah satu komponennya adalah fosfat, sehingga materi DNA yang mengandung isotope fosfat, akan dapat dimonitor lokasinya pada virus maupun sel *Escherichia coli* (*E.coli*) pada saat virus T2 bereproduksi dalam eksperimen Hershey-Chase.

Adapun desain eksperimen yang dibuat adalah dengan mendesain virus T2 yang hanya mengandung isotope ^{35}S saja atau isotope ^{32}P saja. Tahapan ini dilakukan dengan cara:

- menumbuhkan virus T2 pada media yang mengandung ^{32}P atau ^{35}S sebagai sumber fosfat atau sulfurnya.
- *E.coli* ditumbuhkan bersama-sama dengan T2 virus yang mengandung isotope yang berbeda tersebut. Asumsinya pada media yang mengandung ^{32}S , maka DNA virus T2 akan mengandung isotope ^{35}S sehingga dapat dimonitor posisinya ketika virus T2 tersebut menginfeksi *E.coli*. Begitu juga T2 virus yang ditumbuhkan bersama-sam dengan *E.coli* pada media mengandung isotope ^{32}P , secara teoritis selubung protein virus T2 akan dipenuhi dengan protein yang mengandung isotope ^{35}S pada penyusunnya.
- Hershey dan Chasae kemudian mem-blender- dan menstrifugasi sel-sel *E.coli* yang sudah terinfeksi tersebut sehingga terpisah antara lapisan yang mengandung DNA dan protein. Pada *E.coli* yang ditumbuhkan pada media mengandung isotope ^{35}S , sinyal radioaktif terdeteksi pada pellet hasil sentrifugasi, yang didalamnya terkandung DNA. Sedangkan pada lapisan atas, yang banyak

mengandung komponen sel dan seludang protein virus T2, tidak terdeteksi adanya sinyal radioaktif.

- Sebaliknya *E.coli* yang ditumbuhkan pada media mengandung isotope ^{32}P , pada pellet hasil sentrifugasi sel tidak dideteksi adanya sinyal radioaktif, sedangkan pada lapisan atas yang kaya akan protein dan material sel, terdeteksi sinyal radioaktif.
- Dari eksperimen ini Hershey dan Chase menyimpulkan bahwa DNA lah yang ditransformasikan kepada virus-virus T yang baru pada proses reproduksi di dalam sel *E.coli*, bukan material protein.



Gambar 57. Eksperimen Hershey-Chase yang membuktikan bahwa DNA yang membawa informasi genetik pada bacteriophage T2. [Sumber: Pierce, 2016]

Setelah eksperimen ini, penelitian dengan tujuan membuktikan DNA sebagai material genetik semakin intensif dilakukan oleh banyak ahli sampai Watson dan Crick yang merangkum semua data-data penemuan itu dan menyimpulkannya teori tentang Double Helix DNA.

7.2. PENGERTIAN DNA

DNA dan RNA merupakan polimer linier (polinukleotida) yang tersusun dari subunit atau monomer nukleotida. Komponen penyusun nukleotida terdiri dari tiga jenis molekul, yaitu gula pentosa (deoksiribosa pada DNA atau ribosa pada RNA), basa nitrogen, dan gugus fosfat. Basa yang ditemukan pada nukleotida adalah basa purin (adenin = A, guanin = G) dan basa pirimidin yaitu cytosin = C, tymin = T, urasil = U. DNA atau Deoxyribo Nucleic Acid merupakan asam nukleat yang menyimpan semua informasi tentang genetika. DNA inilah yang menentukan jenis rambut, warna kulit dan sifat-sifat khusus dari manusia.

DNA ini akan menjadi cetak biru (blue print) ciri khas manusia yang dapat diturunkan kepada generasi selanjutnya. Sehingga dalam tubuh seorang anak komposisi DNA nya sama dengan tipe DNA yang diturunkan dari orang tuanya. Secara Bahasa, Deoxyribo nucleic Acid (DNA) tersusun dari kata-kata “deocyribosa” yang berarti gula pentosa, 1 “nucleic” yang lebih dikenal dengan nukleat berasal dari kata “nucleus” yang berarti inti serta “acid” yang berarti zat asam. Secara terminologi DNA merupakan persenyawaan kimia yang paling penting, yang membawa keterangan genetik dari sel khususnya atau dari makhluk dalam keseluruhannya dari satu generasi ke generasi berikutnya. DNA adalah bahan kimia utama yang berfungsi sebagai penyusun gen yang menjadi unit penurunan sifat (Hereditas) dari induk kepada keturunannya.

H.M. Nurchalis Bakry berpendapat bahwa didalam DNA terkandung informasi keturunan suatu makhluk hidup yang akan mengatur program keturunan selanjutnya. Hal yang sama dikemukakan oleh Aisjah Girinda bahwa asam nnukleat

atau yang biasa dikenal dengan DNA itu bertugas untuk menyimpan dan mentransfer informasi genetik, kemudian menerjemahkan informasi ini secara tepat. Adapun unit terkecil pembawa setiap informasi genetik disebut dengan gen, yang besarnya sangat bervariasi tergantung dari jenis informasi yang dibawa untuk mengkode suatu protein.

Dengan demikian maka dapat diambil pengertian bahwa DNA adalah susunan kimia makro molekuler yang terdiri dari tiga macam molekul, yaitu: gula pentosa, asam pospat, dan basa nitrogen, yang sebagian besar terdapat dalam nukleus hidup yang akan mengatur program keturunan selanjutnya. Dalam sejarah genetika sebagai ilmu, relatif hanya baru-baru ini sajarah DNA menjadi pusat perhatian. Lebih dulu, perhatian dipusatkan pada hereditas, yaitu pada pola pewarisan sifat-sifat yang ada (mata biru, warna merah bunga, ekor pendek) dari induk ke keturunannya. Keberadaan DNA sangatlah erat hubungannya dengan ilmu di bidang biologi yang sampai sekarang pengembangannya tetap dilakukan oleh para ahli. Seiring perkembangannya, saat ini tidak lagi terbatas untuk keperluan di bidang biologi semata, akan tetapi telah dimanfaatkan oleh keilmuan lain seperti perindustrian, farmasi, ilmu forensik dan bidang keilmuan lainnya.

DNA pertama kali ditemukan oleh F. Miescher (1869) dari sel spermatozoa dan sel eritrosit burung, selanjutnya dinamakan sebagai nuklein. Penemuan lain dilakukan oleh Fischer (1880), yaitu tentang adanya zat pirimidin (yang berupa Sitosin dan Timin) dan dua purin (Adenin dan guanin). Setelah penemuan tersebut, dilengkapi pula dengan penemuan Levine (1910) tentang gula 5 karbon ribosa, gula deoksiribosa, dan asam fosfat dalam inti. Keberadaan DNA tersebut sebagian besar di dalam nukleus (inti sel). Tetapi ada juga yang terdapat pada mitokondria. Pada tahun 1953, Frances Crick dan James Watson menemukan model molekul DNA sebagai suatu struktur heliks beruntai ganda, atau yang lebih dikenal dengan heliks ganda Watson-Crick. DNA merupakan makromolekul polinukleotida yang tersusun atas polimer nukleotida yang berulang-ulang, tersusun rangkap, membentuk DNA heliks ganda dan berpilin ke kanan. Setiap nukleotida terdiri dari tiga gugus molekul,

yaitu; (1) gula 5 karbon (2- deoksiribosa), (2) basa nitrogen yang terdiri golongan purin yaitu adenin (Adenin = A) dan guanin (guanini = G), serta golongan pirimidin, yaitu sitosin (cytosine = C) dan timin (thymine = T), dan (3) gugus fosfat.

Basa pada molekul DNA membawa informasi genetik, sedangkan gula dan gugus fosfat mempunyai peranan struktural. Gula dalam deoksiribonukleotida merupakan deoksiribosa. Awalan deoksi menunjukkan bahwa gula ini kekurangan satu atom oksigen yang ada pada ribosa, senyawa induknya. Basa nitrogen merupakan derivat purin dan pirimidin. Purin dalam DNA adalah adenin (A) dan Guanin (G), serta pirimidinnya adalah timin (T) dan sitosin (C). Sebuah nukleosida terdiri dari basa dan purin atau pirimidin yang berikatan dengan gula. Keempat unit nukletida dalam DNA disebut deoksiadenosin, deoksiguanosin, deoksitimidin, dan deoksitidin. Dalam sebuah deoksiribonukleosida, N-9 dalam purin atau N-1 dalam pirimidin terikat pada C-1 deoksiribosa. Konfigurasi ikatan N-glikosida ini adalah ikatan β (biasanya terletak di atas bidang gulanya). Suatu nukleotida merupakan sebuah ester fosfat dari suatu ester fosfat dari suatu nukleosida. Tempat esterifikasi yang paling umum dalam nukleotida yang terdapat di alam secara alamiah adalah gugus hidroksil C-5 pada gula. Senyawa seperti itu disebut nukleosida 5-fosfat atau 5-nukleotida. Misalnya, deoksiadenosin 5'-trifosfat (dATP) merupakan prekursor yang diaktifkan pada sintesis DNA; nukleotida itu diaktifkan kalau ada dua ikatan fosfoanhidrida dalam unit trifosfatnya. Bilangan dengan tanda menunjukkan atom pada gula, sedangkan bilangan tanpa tanda menunjukkan bahwa gulanya berupa deoksiribosa untuk membedakan senyawa ini dari ATP gula dalam bentuk ribosa. Tulang punggung DNA, yang bersifat tetap di sepanjang molekul, terdiri dari deoksiribosa yang berikatan dengan gugus-gugus fosfat. Khususnya 3'-hidroksil pada bagian gula sebuah deoksiribonukleotida disambungkan pada 5'-hidroksil gula yang berdekatan melalui jembatan fosfodiester. Bagian yang bervariasi pada DNA adalah urutan keempat macam basa (A, G, C dan T). Unit-unit nukleotida tersebut dinamakan dioksidenilat, deoksiguanilat, deoksisitidilat, dan deoksitimidilat.

7.2.1. SIFAT - SIFAT DNA

DNA sendiri adalah merupakan sebuah polimer yang terdiri atas satuan-satuan berulang yang disebut juga nukleotida dan tiap-tiap nukleotida terdiri dari tiga komponen utama yaitu :

1. Gugus fosfat
2. Gula deoksiribosa
3. Basa nitrogen (nukleobasa)

Pada DNA nukleobasa yang ditemukan adalah :

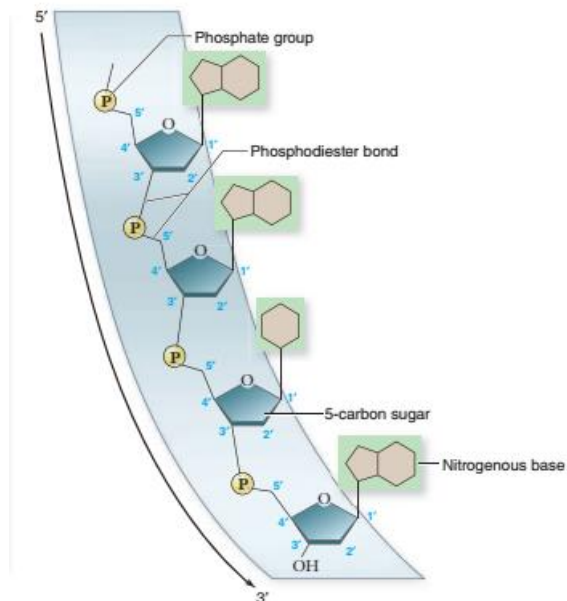
1. Adenina (A)
2. Guanina (G)
3. Sitosina (C)
4. Timina (T)

Berikut adalah sifat-sifat dari DNA yaitu, Merupakan material kromosom yang membawa informasi genetik, lewat aktivitas pembelahan sel, Jumlah DNA konstan di setiap jenis sel dan spesies, Kandungan DNA di dalam sel bergantung dari sifat ploidi (genom) sel / jumlah kromosom di dalam sel, Dapat melakukan replikasi, Dalam sel organisme prokariotik (bakteri), DNA rantainya tunggal, Pada suhu yang mendekati titik didih/ pH ekstrim (kurang dari 3/ lebih dari 10), DNA mengalami denaturasi/ membuka.

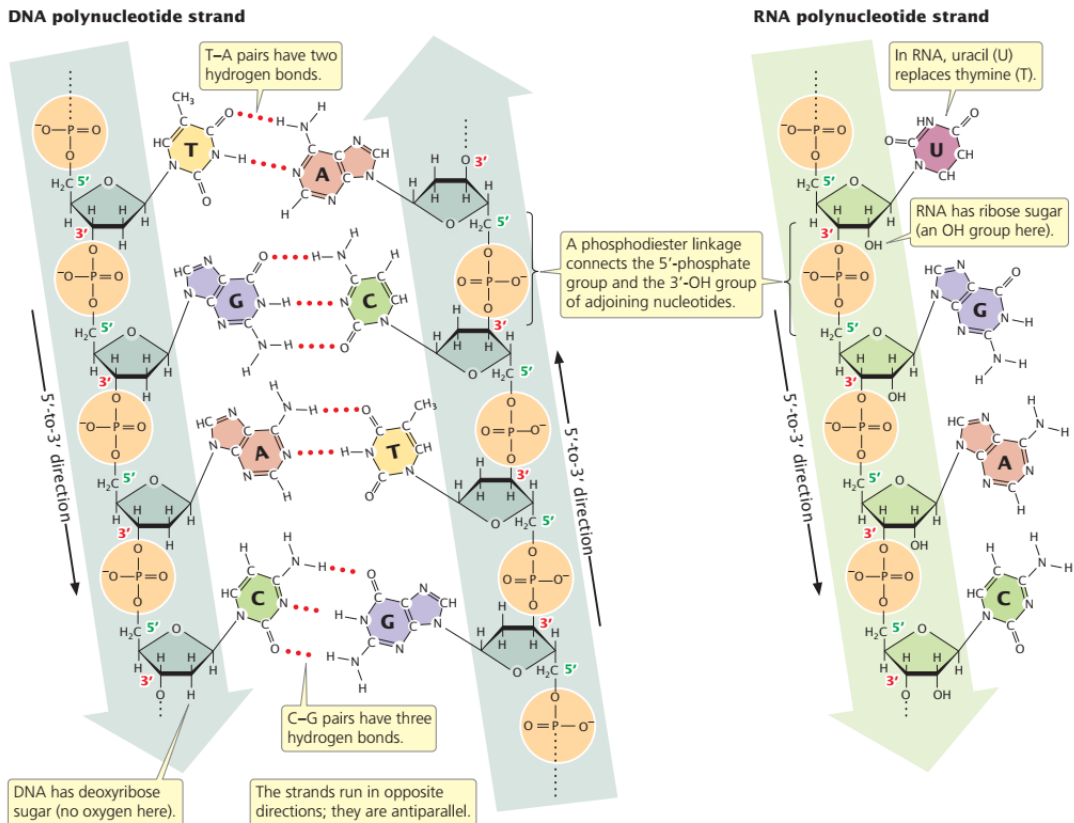
7.2.2. STRUKTUR DNA

DNA (deoxyribose-nucleic acid) memiliki suatu struktur dengan pilinan utas ganda yang antiparalel dengan komponen-komponennya, komponen dari struktur DNA tersebut yaitu gulapentosa (deok- siribosa), gugus fosfat, dan pasangan basa. Struktur DNA adalah heliks ganda yang tersusun atas dua utas polinukleotida yang

saling terhubung oleh ikatan hidrogen yang lemah. Ikatan hidrogen tersebut terbentuk dari antara dua basa nitrogen yang saling berpasangan, pasangan tersebut berupa Pasangan basa pada DNA yang terdiri atas dua macam, yaitu basa purin dan pirimidin. Basa purin terdiri atas adenin (A) dan guanin (G) yang memiliki suatu struktur cincin-ganda, sedangkan pada basa pirimidin terdiri atas sitosin (C) dan timin (T) yang memiliki suatu struktur cincin-tunggal. Apabila guanin berikatan dengan sitosin, maka akan terbentuk tiga ikatan hidrogen, sedangkan apabila adenin berikatan dengan timin maka hanya akan terbentuk dua ikatan hidrogen. Satu komponen pembangun (building block) DNA terdiri atas satu gula pentosa, satu gugus fosfat dan satu pasang basa yang disebut nukleotida.



Gambar 58. Struktur untai tunggal DNA. [Sumber: Raven et al, 2016]



Gambar 59. Komparasi Struktur DNA dan RNA. [Sumber: Pierce, 2016]

7.2.3. STRUKTUR DOUBLE HELIX DNA

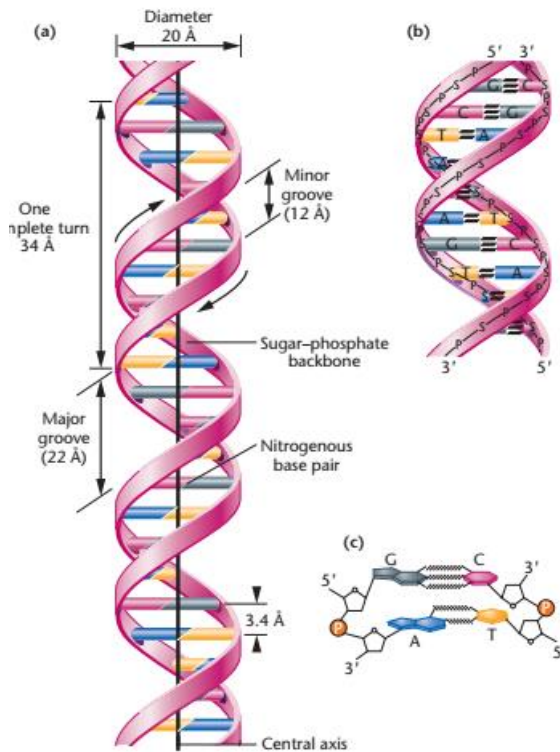
Friederich Miescher untuk pertama kali memisahkan DNA dari inti sel dalam tahun 1896 dan menamakan zat yang baru ditemukan itu "nuklein", suatu awal dari istilah asam nukleat. Walaupun DNA secara luas dipelajari selama tahun-tahun berikutnya, namun peranan biologiknya sebagai pembawa informasi genetik tetap tidak jelas hingga selama masa akhir tahun 1940-an ketika Avery dan kawan-kawan menunjukkan bahwa DNA yang dimurnikan dapat memindahkan khasiat keturunan dari suatu turunan bakteri ke yang lain.

Pada tahun 1953, penelitian kristalografik dengan sinar-X oleh James Watson dan Francis Crick mengungkapkan struktur tiga dimensi DNA dan segera

menyimpulkan replikasinya. Pencapaian yang menakjubkan ini merupakan salah satu yang paling berarti dalam sejarah biologi karena membuka jalan untuk pemahaman tentang fungsi gen pada tingkat molekuler. Watson & Crick melakukan analisis gambaran difraksi sinar-X serat-serat DNA yang dibuat oleh Rosalind Franklin dan Maurice Wilkins dan menetapkan satu model struktural yang pada dasarnya terbukti benar.

Ciri - ciri penting model DNA adalah:

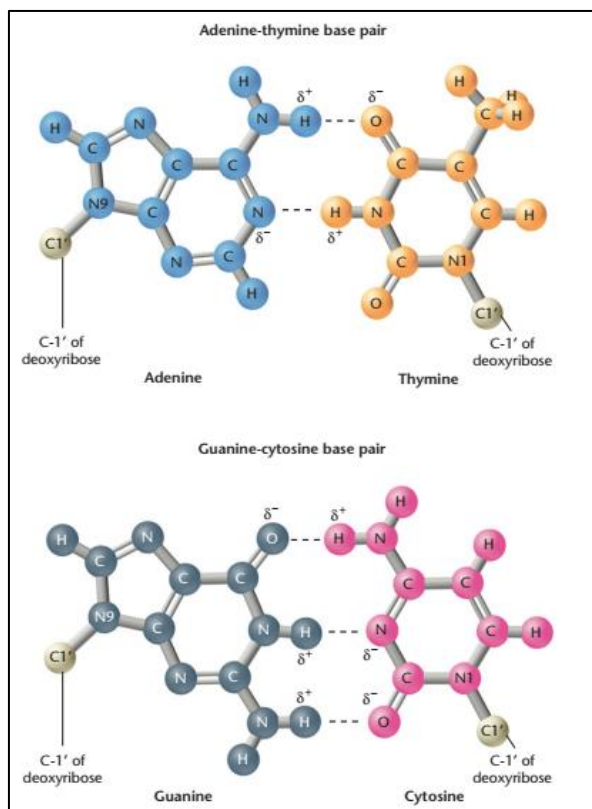
1. Dua rantai heliks polinukleotida melingkar mengelilingi satu sumbu. Kedua rantai memiliki arah yang berlawanan.
2. Basa purin dan pirimidin terdapat di bagian dalam heliks, sedangkan unit-unit fosfat dan deoksiribosa terdapat di bagian luar. Bidang-bidang basa tegak lurus terhadap sumbu heliks. Bidang-bidang gula hampir tegak lurus terhadap bidang basa.
3. Diameter heliks adalah 20 Å. Jarak antara basa yang bersebelahan ialah 3,4 Å pada poros heliks dengan sudut rotasi sebesar 36° . dengan demikian, putaran heliks berulang setelah 10 residu pada setiap rantai, yaitu pada interval 3,4 Å.
4. Kedua rantai saling berhubungan melalui ikatan hidrogen antara pasangan-pasangan basa. Adenin selalu berpasangan dengan timin; guanin selalu berpasangan dengan sitosin.
5. Urutan basa sepanjang rantai polinukleotida tidak dibatasi dengan cara apapun. Urutan yang tepat basa-basa itu mengandung informasi genetik.



Gambar 60. Struktur heliks DNA. [Sumber: Klug et al, 2019]

Aspek yang paling penting pada DNA heliks ganda adalah pasangan basa yang spesifik. Watson dan Crick menyimpulkan bahwa adenin harus berpasangan dengan timin, dan guanin dengan sitosin, karena faktor-faktor sterik ikatan hidrogen. Pembatasan sterik ini disebabkan oleh sifat heliks tulang punggung gula fosfat yang teratur pada setiap rantai polinukleotida. Ikatan-ikatan glikosidik antara gula dan basa yang berpasangan berjarak kira-kira 10,8 Å. Pasangan basa purin pirimidin sesuai benar dalam ruangan itu. Sebaliknya disitu tidak terdapat cukup ruangan untuk dua purin. Terdapat ruangan lebih dari cukup untuk dua pirimidin, tetapi keduanya akan terlalu jauh terpisah untuk memberikan ikatan hidrogen. Karena itu satu anggota pasangan basa dalam suatu heliks DNA harus selalu berupa purin dan yang lain berupa pirimidin, karena faktor-faktor sterik. Pasangan basa ini lebih jauh dibatasi oleh kebutuhan pengikatan hidrogen. Atom-atom hidrogen dalam basa purin

dan pirimidin mempunyai posisi yang sudah tertentu. Adenin tidak dapat berpasangan dengan sitosin karena akan terdapat dua hidrogen di dekat salah satu tempat pengikatan dan tidak ada hidrogen di tempat yang lainnya. Demikian pula guanin tidak berpasangan dengan timin. Sebaliknya adenin membentuk dua ikatan hidrogen dengan timin, sedangkan guanin membentuk tiga ikatan hidrogen dengan sitosin. Daya tarik antara kedua pasangan basa paling kuat pada orientasi dan jarak ikatan hidrogen ini.



Gambar 61. Skema pasangan basa. [Sumber: Klug et al, 2019]

Skema pasangan basa ini sangat didukung oleh hasil kajian terdahulu tentang komposisi basa DNA pada berbagai species. Pada tahun 1950, Erwin Chargaff menemukan bahwa rasio adenin terhadap timin dan guanin terhadap sitosin mendekati 1,0 pada semua species yang diamati (Tabel 6). Arti penemuan ini baru

menjadi nyata pada waktu Watson-Crick dikemukakan. Baru pada waktu itu dapat dilihat bahwa penemuan-penemuan di atas mencerminkan segi esensial struktur dan fungsi DNA species pasangan basa. Struktur DNA heliks ganda yang diperlihatkan pada Gambar 3.3 adalah DNA bentuk B (B-DNA). Model heliks ganda segera menyarankan metode replikasi DNA. Watson & Crick mengemukakan hipotesis sebulan setelah mereka menyajikan model struktural DNA dalam risalah sederhana dan mudah dimengerti sebagai berikut.

Bila susunan basa yang sebenarnya pada salah satu rantai diketahui, dapat dituliskan dengan tepat susunan basa pada rantai pasangannya karena pembentukan pasangan adalah spesifik. Jadi, satu rantai merupakan komplemen rantai yang lain, dan inilah gambaran yang menunjukkan bagaimana molekul asam deoksiribonukleat dapat melakukan duplikasi.

Tabel 6. Komposisi basa nitrogen pada DNA

Source of DNA	A	T	G	C	Ratio		
					A/T	G/C	(A + G)/(T + C)
<i>E. coli</i>	26.0	23.9	24.9	25.2	1.09	0.99	1.04
Yeast	31.3	32.9	18.7	17.1	0.95	1.09	1.00
Sea urchin	32.8	32.1	17.7	18.4	1.02	0.96	1.00
Rat	28.6	28.4	21.4	21.5	1.01	1.00	1.00
Human	30.3	30.3	19.5	19.9	1.00	0.98	0.99

[Sumber: Pierce, 2016]

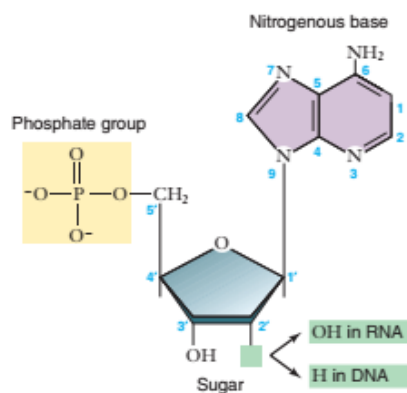
Bahasan-bahasan terdahulu mengenai duplikasi biasanya mengemukakan konsep cetakan. Baik salah satu cetakan dianggap menyalin dirinya secara langsung atau cetakan itu menghasilkan suatu cetakan "negatif" yang akan menjadi cetakan untuk menghasilkan "positif" yang asli lagi. Sama sekali tidak dijelaskan secara rinci bagaimana itu kiranya terjadi dipandang dari segi atom dan molekul.

Kini kita pelajari model untuk asam deoksiribonukleat, yang pada hakikatnya, merupakan sepasang cetakan, yang saling komplementer. Kita

bayangkan bahwa sebelum duplikasi ikatan-ikatan hidrogen terputus, dan kedua rantai membuka dan berpisah. Kemudian masing-masing rantai berperan sebagai cetakan untuk pembentukan rantai pasangan yang baru bagi dirinya sendiri sehingga akhirnya di dapat dua pasangan rantai, yang sebelumnya hanya ada satu pasang rantai. Selain itu, urutan-urutan pasangan basa tersebut akan di duplikasi secara tepat.

7.2.4. KOMPONEN PENYUSUN STRUKTUR DNA

Komponen yang menyusun suatu struktur DNA berupa grup fosfat dan gula deoksiribosa yang menyusun pita heliks ganda serta gugus protein sebagai mata rantai, yang terdiri atas Cytosin (C), Guanin (G), Thiamin (T) dan Adenin (A). Pada DNA gula penyusunnya berupa gula deoksiribosa, yang merupakan suatu gula ribosa yang kehilangan 2 gugus oksida (OH). Pada pita heliks ini terikat empat jenis protein dalam bentuk asam amino. Susunan dari asam amino inilah yang akan menentukan sifat yang dimiliki oleh suatu makhluk hidup. Pada DNA asam amino yang menjadi penyusunnya adalah Cytosin, Guanin, Thiamin dan Adenin, yang biasa disingkat dengan CAGT (Faatih Mukhlissul 2009).



Gambar 62. Nukleotida, komponen penyusun DNA. [Sumber: Raven et al, 2016]

7.3. FUNGSI DNA

DNA terdapat didalam sel yang merupakan unit terkecil dari kehidupan. Sel dianggap sebagai pabrik mikro yang menerima bahan baku berupa asam amino, karbohidrat, lemak dan mineral untuk diolah. Sel ditemukan sekitar 300 tahun yang lalu. Seiring perkembangan

waktu perkembangan DNA sebagai suatu penemuan terbesar tidak lagi hanya sebagai sebuahpita informasi, saat ini DNA sudah sangat berkembang pesat dan penemuan ini melengapi dari penemuan penemuan yang sebelumnya. Secara terminologi DNA merupakan senyawa kimia yang paling penting karena membawa keterangan genetik dari sel khususnya dari seluruh makhluk hidup dari generasi ke generasi.

Adapun fungsi DNA yaitu antara lain:

1. Pengidentifikasi gen menentukan dalam penentuan garis keturunan sehingga dapat diteruskan ke generasi berikutnya
2. Pengatur perkembangan dan proses metabolisme tubuh
3. Sebagai zarah sendiri dalam kromosom. Pemeriksaan DNA seluruh informasi genetik dan sifat lahir suatu individu dapat diketahui.

Sifat DNA setiap individu adalah berbeda, DNA sebagaikan diwariskan ke keturunannya dari induk. Sumber pembawa DNA adalah: sperma, jaringan tulang, darah, rambut atau bulu yang memiliki akar. Keberadaan DNA berfungsi sebagai pengatur kehidupan sel dalam tubuh melalui dua proses yaitu replikasi yang berarti penggandaan dan transkripsi yang berarti mencetak (Manafi 2017).

Informasi DNA tersimpan dalam nukleus terutama didalam kromosom. Asam nukleat

merupakan zat yang terdapat pada nukleus yang berfungsi untuk menyimpan dan mentranfer informasi genetik, kemudian memberikan informasi tepat untuk

mensintesis protein khas bagi setiap sel. Didalam kromosom inti sel terdapat DNA yang membentuk untaian rangkap atau double helix. DNA tidak hanya terdapat didalam kromosom namun juga terdapat didalam mitokondria dan sitoplasma keberadaannya tidak sebanyak yang ada di kromosom (Manafi 2017).

7.4. PENGGUNAAN TEKNOLOGI DNA DALAM ILMU FORENSIK

Ilmu forensik melibatkan penggunaan prosedur ilmiah untuk mengumpulkan bukti terkait dengan masalah hukum. Sel-sel dari semua organisme mengandung asam deoksiribonukleat (DNA), dan DNA dari salah satu organisme adalah unik. Ilmuwan forensik telah belajar untuk mengumpulkan dan menganalisis DNA untuk membantu menentukan organisme – manusia serta jenis lain – yang hadir di tempat kejadian kejahatan atau bencana. DNA dapat digunakan untuk mencapai sejumlah tujuan khusus dalam penyelidikan forensik.

1. Mengidentifikasi Orang Individu

Karena urutan DNA setiap orang adalah unik, dapat dicocokkan padanya seperti sidik jari. Menurut Oak Ridge National Laboratory pemerintah AS, ilmuwan forensik menggunakan bukti DNA untuk mengidentifikasi orang dalam kasus pidana dan paternitas. Bukti DNA tidak selalu mengidentifikasi tersangka atau pria sebagai ayah dari seorang anak, kadang-kadang bukti forensik exonerates tersangka atau menentukan bahwa manusia bukanlah ayah dari seorang anak. Bukti DNA juga dapat digunakan untuk mengidentifikasi korban bencana, seperti bencana alam atau serangan teroris.

2. Mengidentifikasi Spesies Hewan

Ada hukum yang mengatur konservasi dan perburuan spesies yang terancam punah. Jika seseorang diduga secara ilegal menangkap dan mengangkut spesies yang terancam punah, ilmuwan forensik dapat menggunakan analisis DNA untuk mengkonfirmasi atau menyingkirkan apakah spesimen hewan tersebut sebenarnya

milik spesies yang dilindungi. Sehelai rambut sedikit atau bahkan sel-sel kulit dari hewan tersebut akan cukup untuk menghasilkan hasil tes yang akurat, sehingga transporter hewan yang dicurigai atau pemburu tidak perlu ditangkap dengan binatang yang sebenarnya.

3. Aplikasi Lainnya

Bukti DNA dapat digunakan untuk mengidentifikasi jenis bakteri atau parasit yang mungkin telah menyebabkan kematian seseorang. Informasi ini dapat berguna dalam kasus-kasus kelalaian medis atau orangtua. Asal-usul bahan habis pakai mahal seperti minuman keras dan caviars dapat diverifikasi menggunakan analisis DNA. Terakhir, sampel DNA dapat membantu para profesional medis menemukan donor organ cocok untuk orang-orang yang membutuhkan transplantasi organ untuk bertahan hidup.

7.5. PERBEDAAN DNA DAN RNA

Perbedaan antara DNA dan RNA meliputi 5 hal yaitu: kandungan gula yang dimiliki oleh DNA adalah deoksi ribosa pada RNA ribosa, basa primidin DNA timin pada RNA urasil, DNA berbentuk double helix sedang RNA hanya satu untaian, pendek dan tidak terpilin, DNA terletak didalam kromosom Nukleus, Kloroplas, dan Mitokondria, RNA terletak pada Nukleus, sitoplasma, kloroplas, dan mitokondria dan yang terakhir DNA mempunyai kadar susunan yang tetap sementara RNA mempunyai kadar susunan bentuk yang tidak tetap (Aisyah et al 2017).

Tabel 7. Perbedaan DNA dan RNA

DNA STRUCTURE COMPARED TO RNA STRUCTURE		
	DNA	RNA
Sugar	Deoxyribose	Ribose
Bases	Adenine, guanine, thymine, cytosine	Adenine, guanine, uracil, cytosine
Strands	Double-stranded with base pairing	Single-stranded
Helix	Yes	No

7.6. LATIHAN

1. Jelaskan penemuan/eksperimen yang membuktikan bahwa DNA adalah material genetik yang diwariskan pada keturunan, bukan RNA maupun protein!
2. Jelaskan konsep transformasi pada eksperimen Griffith!
3. Jelaskan konsep transformation principle pada eksperimen Avery, McClelland dan McCarty!
4. Jelaskan apa yang dibuktikan pada eksperimen Hershey-Chase!

DAFTAR PUSTAKA

- Dennis Kunkel. 2004. [Http://rabi.phvs.virainia.edu/HTW/book.html](http://rabi.phvs.virainia.edu/HTW/book.html).
www.cellsbio.com
- Ekasari , retnoningsih , widianti.2012. Analisis keanekaragaman kultivar pisang menggunakan penanda PCR-RFLP pada internal transcribed spacer (ITS) DNA ribosom. *Jurnal biologi*. 12 - 16 : 35(1)
- Faatih m.2009. Isolasi dan digesti DNA kromosom. *Jurnal penelitian sains & teknologi*. 61-67:10(1)
- Freeman.2004. *The science of biology* , 4th edition by sinauer associates.
www.whfreeman.com
- Isah a, Fujia Nf, Suyadi.2017. Aplikasi logika matematika pada aljabar untaian DNA dalam proses hibridisasi. *Sigma-Mu*. 1-6 : 9(2)
- Klug, W. S. *et al.* (2019) *Essentials of Genetiks*. 10th edn. New York: Pearson. Available at: <https://www.pearsonhighered.com/klug-11e-info/assets/pdf/klug11e-ch10.pdf>.
- Lubert, Styer.2000. *Biokimia*. Penerbit Buku kedokteran EGC.30-35:1(4)
- Manafi A. 2017. Analisis hukum islam terhadap hasil pembuktian hasil tes DNA dalam sumpah lian terkait penentuan nasab anak. *Jurnal uin sunan ampel*. 10(2) : 61-66
- Morhiro , Stephanie , Nazareth , Pullokadang , Pinnonroan. 2017. Identifikasi perubahan struktur DNA terhadap pembentukan sel kanker menggunakan dekomposisi graf. *Jurnal unstrat*. 6(2) : 10-14
- Pierce, B. A. (2016) *Genetiks Essentials Concepts and Connections*. 3rd edn. New York: W.H Freeman & Company.
- Rahajeng , B. 2014. Dekomposisi graff sikel , graf roda , graf gir , dan graf persahabatan. *MATHUNESA*. 64-71 : 3(3)
- Raplh & Hapold Laccer.1991. *Molecullar & Cells bryophysics canada*. Adisson wesley publishing company
- Raven et al. 2016. *BIOLOGY* 11th Ed. New York, McGraw-Hill Education
- Reece, J. B. *et al.* (2017) *Campbell Biology*. 11th edn, *Campbell Biology*. 11th edn. New York: Pearson. doi: 10.1007/s13398-014-0173-7.2.

TENTANG PENULIS

Yunus Effendi, adalah seorang ayah yang dilahirkan tahun 1973 dan mengecap pendidikan dasar sampai perguruan tinggi di kota Malang Jawa Timur. Program sarjana S1 (1991) ditempuh di Universitas Negeri Malang (UM) pada bidang Biologi dan dilanjutkan menempuh pendidikan magister bidang Genetika Molekuler (1997) di Institut Teknologi Bandung dengan bantuan beasiswa PPS dari pemerintah RI. Selanjutnya pada 2005, melalui sponsor dari DAAD (Deutscher Akademischer Austauschdienst) dari pemerintah Jerman, dilanjutkan pendidikan master program (S2) di Universitas Hannover Jerman pada bidang Plant Biotechnology. Lulus dari program Master, penulis mendapatkan kesempatan langsung melanjutkan studi program Doktorat dengan bantuan beasiswa DAAD juga. Fokus penelitian S3 pada bidang Plant Molecular Physiology (Molekulare Ertragsphysiologie) di Universitas Hannover Jerman. Lulus pada 2012 dengan predikat summa cumlaude (ausgezeichnet). Pada tahun yang sama, penulis mendapatkan kesempatan melanjutkan *post doctoral program* pada Universitas Hannover Jerman juga sampai 2014.



Penulis aktif menjadi salah satu staf pengajar pada program studi Biologi (Bioteknologi) Universitas Al Azhar Indonesia (UAI) Jakarta sejak 2002 sampai saat ini. Bidang fokus yang ditekuni adalah Biologi molekuler (Bioteknologi) khususnya pada tanaman, Fisiologi Tanaman, Bioinformatika, dan Genetika. Penulis aktif menulis dan mempublikasikan hasil penelitiannya pada jurnal-jurnal internasional bereputasi (Q1 dan Q2), serta aktif meneliti dengan bantuan *research grant* dari Pemerintah RI maupun dari Universitas Al Azhar Indonesia dari beberapa skema *research grant* (PTUPT, PDUPT, World Class Research).

