



**MODUL  
BIOLOGI  
(KES102, SESI KJ010)**

**Topik :  
Materi Genetik**

**Disusun Oleh  
Febriana Dwi Wahyuni, M.Si.**

## A. Kompetensi Dasar

1. Mahasiswa mengetahui susunan bahan genetik
2. Mahasiswa memahami keterkaitan antara DNA, gen, dan kromosom

## B. Kemampuan Akhir yang Diharapkan

1. Mahasiswa dapat menjelaskan susunan bahan genetik
2. Mahasiswa dapat menjelaskan hubungan antara gen, DNA, dan kromosom

## C. Topik Perkuliahan

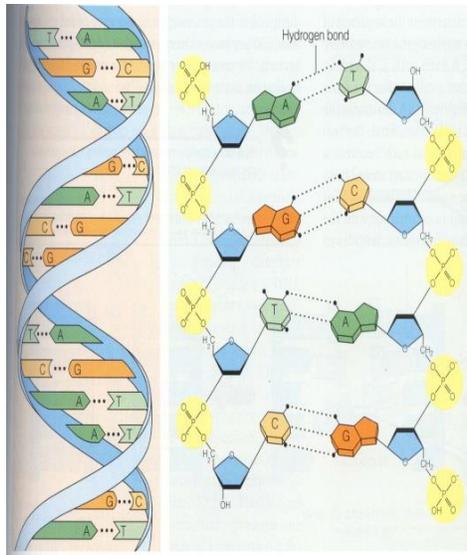
Pada awal perkuliahan, sudah dipelajari materi tentang organel sel. Salah satu organel sel adalah nukleus. Di dalam nukleus terdapat suatu materi genetik yang berperan dalam hal pewarisan sifat dari satu generasi ke generasi berikutnya. Apa itu materi genetik? Materi genetik adalah suatu informasi yang terdapat pada setiap sel makhluk hidup yang dapat diturunkan pada keturunan selanjutnya. Materi genetik biasa juga disebut dengan asam nukleat atau faktor hereditas. Salah satu materi genetik pada manusia yaitu DNA. DNA inilah yang nantinya akan diturunkan melalui proses reproduksi.

Studi mengenai eksistensi asam nukleat pertama kali dilakukan oleh Friedrich Miescher dari Jerman yang mengisolasi inti dari sel darah putih pada tahun 1869. Miescher menemukan bahwa di dalam inti sel tersebut terdapat senyawa yang mengandung fosfat yang kemudian dinamakan nuklein. Selanjutnya pada akhir abad ke-19 telah berhasil dilakukan pemisahan antara DNA dan RNA dari protein-protein yang melekatkan molekul asam nukleat tersebut pada sel.

Pembuktian bahwa DNA merupakan bahan genetik pertama kali dilakukan oleh Frederick Griffith pada tahun 1928 yaitu dengan eksperimen **transformasi** pada bakteri *Streptococcus pneumoniae*.

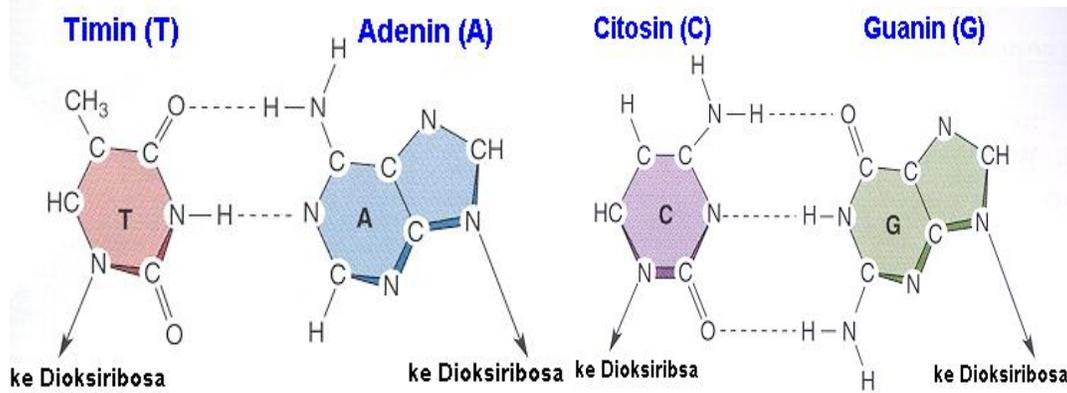
## DNA

DNA merupakan suatu asam nukleat yang menyusun gen di dalam inti sel. Di dalamnya tersimpan segala informasi biologis dari setiap makhluk hidup dan beberapa virus. Tidak hanya di dalam inti sel, DNA juga terdapat di mitokondria dan kloroplas. Struktur molekul DNA pertama kali diungkapkan oleh James Watson dan Francis Crick pada tahun 1953 berdasarkan atas foto difraksi sinar X yang dibuat oleh Rosalind Franklin dan Maurice Wilkins. Berdasarkan atas data kimia dan fisik, Watson dan Crick membuat model struktur DNA yang disebut **untai ganda** (*double helix*). Untai ganda DNA tersusun atas dua rantai polinukleotida yang berpilin (gambar 1).



Gambar 1. Untai ganda DNA (*double helix DNA*)

Seperti telah dijelaskan di atas, molekul DNA mempunyai struktur tertentu yaitu dalam bentuk molekul beruntai ganda. Struktur untai DNA ditentukan oleh tumpukan basa-basa nukleotida berdekatan yang ada pada satu untai sedangkan struktur untai gandainya ditentukan oleh ikatan hidrogen antara basa-basa yang berpasangan. Satu untai DNA merupakan polinukleotida. Satu nukleotida tersusun atas fosfat, gula pentosa, dan basa nitrogen. Kedua untai DNA mempunyai orientasi yang berlawanan (antiparalel): untai yang satu mempunyai orientasi 5'→ 3', sedangkan untai yang lain berorientasi 3'→ 5'. Kedua rantai tersebut berikatan dengan adanya ikatan hidrogen antara basa **adenine (A) dengan thymine (T)**, dan antara **guanine (G) dengan cytosine (C)**. ikatan antara A-T berupa dua ikatan hydrogen sedangkan antara G-C berupa tiga ikatan hidrogen sehingga ikatan G-C lebih kuat (Gambar 2.). spesifisitas pasangan basa semacam ini disebut sebagai **komplementaritas (complementarity)**. Proporsi basa A dan T serta G dan C selalu sama sehingga komposisi DNA dapat dinyatakan dengan **kandungan G+C (G+C content)** yang berkisar dari 26% sampai 74%. Hal ini dikenal sebagai **hukum Chargaff**. Erwin Chargaff pada tahun 1950 mempublikasikan hasil penelitiannya mengenai komposisi basa DNA pada berbagai jasad hidup

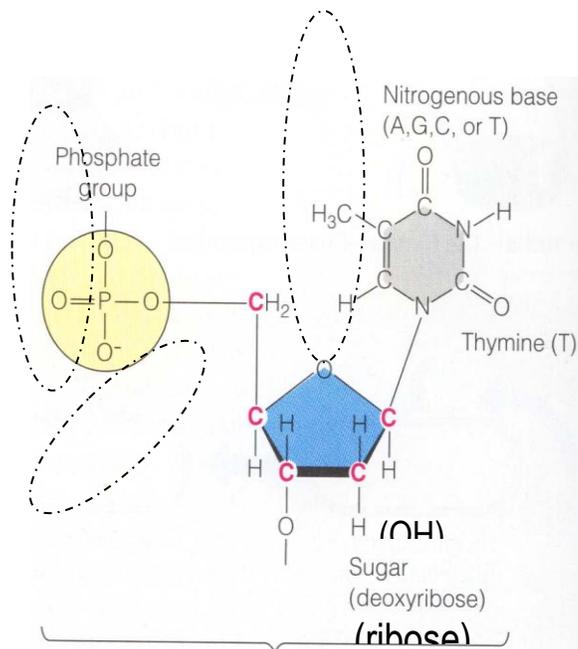


Gambar 2. Ikatan Hidrogen antarnukleotida. Ikatan antara A-T dilakukan melalui dua ikatan hidrogen, sedangkan pada ikatan G-C ada tiga ikatan hidrogen sehingga ikatan G-C lebih kuat dibandingkan ikatan A-T

Ukuran molekul DNA bervariasi antara jasad yang satu dengan lainnya. Pada jasad prokariot variasinya tidak sebesar pada virus dan bakteriofage. Bahan genetik pada prokariot dan virus pada umumnya berupa satu molekul tunggal DNA (kecuali virus tertentu yang bahan genetiknya berupa RNA). Sebaliknya, bahan genetik pada eukariot berupa beberapa molekul kromosom yang masing-masing berupa molekul DNA berukuran besar. Ukuran DNA pada jasad eukariot, terutama eukariot tingkat tinggi, belum diketahui secara pasti karena kompleksitasnya.

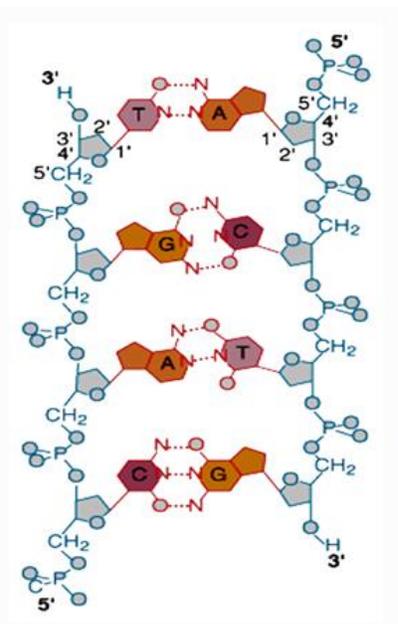
Telah disebutkan di atas bahwa DNA tersusun atas polinukleotida dimana satu nukleotida tersusun atas fosfat, gula pentosa, dan basa nitrogen. Atom C1 dari pentosa berikatan dengan basa nitrogen, C2 dari pentosa menjadi pembeda antara DNA & RNA (jika atom C2 dari pentosa berikatan dengan gugus OH, maka struktur tersebut adalah RNA, dan jika atom C2 berikatan dengan atom H maka struktur tersebut adalah DNA), C3 dari pentosa sebagai tempat pengikatan dengan nukleotida lain, dan C5 dari pentosa berikatan dengan gugus fosfat (gambar 3).

Kerangka gula deoksiribosa dan fosfat yang menyusun DNA terletak di bagian luar molekul, sedangkan basa purin dan pirimidin terletak di sebelah dalam untai (helix). Basa-basa purin dan pirimidin yang berpasangan terletak pada bidang datar yang sama dan tegak lurus terhadap aksis untai DNA. Diameter untai DNA adalah 20 Å (angstrom). Diameter untai bersifat konstan karena basa purin akan selalu berpasangan dengan basa pirimidin. Pasangan-pasangan basa yang berurutan berjarak 3,4 Å satu sama lain dan berotasi sebesar 36°. Struktur untai berulang setiap 10 basa, atau dengan kata lain ada 10 pasangan basa setiap putaran untai.



Gambar 3. Struktur nukleotida pada DNA

Oleh karena kedua rantai DNA tersusun secara antiparalel maka ada konvensi dalam penulisan orientasi DNA. Perlu diingat bahwa pada masing-masing rantai DNA ada ujung 5'fosfat (5'-P) dan ujung 3'-OH. Molekul DNA yang tersusun oleh dua rantai polinukleotida biasanya hanya ditulis salah satu rantainya, misalnya TCCATG. Dalam penulisan semacam ini ujung sebelah kiri (T) adalah ujung 5'-P, sedangkan ujung sebelah kanan (G) adalah ujung 3'-OH. Oleh karena itu molekul DNA tersebut dapat ditulis sebagai P-5'-TCCATG-3'-OH.



Gambar 4. DNA berpasangan antiparalel

Kombinasi tiga nukleotida berurutan yang menyandi suatu asam amino tertentu disebut **kodon** (kode genetik). Urutan basa dalam urutan kodon menentukan asam amino yang akan diproduksi. Salah satu dari empat nukleotida dalam RNA dapat menempati salah satu dari tiga posisi kodon yang mungkin. Oleh karena itu, ada 64 kombinasi kodon yang mungkin. Enam puluh satu kodon menentukan asam amino dan tiga kodon (UAA, UAG, UGA) berfungsi sebagai stop kodon yaitu menghentikan sinyal untuk menunjuk akhir sintesis protein.

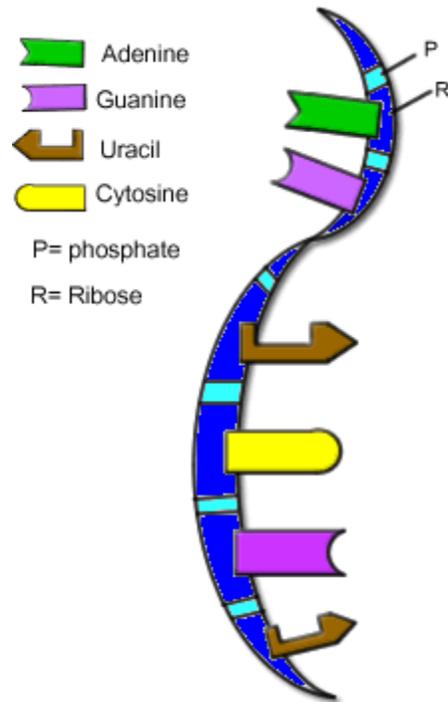
Kodon AUG mengkode untuk asam amino metionin dan berfungsi sebagai sinyal awal untuk awal penerjemahan. Beberapa kodon juga dapat menentukan asam amino yang sama. Misalnya, kodon UCU, UCC, UCA semua menentukan serin. Daftar tabel kodon RNA di bawah merupakan kombinasi kodon dan asam amino yang telah ditentukan. Cara membaca tabel, jika Urasil (U) berada di posisi kodon pertama, adenine (A) di kedua, dan sitosin (C) di ketiga, kodon UAC merujuk asam amino tirosin. Singkatan dan nama semua 20 asam amino tercantum pada tabel di bawah ini

Tabel 1. Daftar Kodon

1. BASE	2. BASE				3. BASE
	U	C	A	G	
U	Fenylalanin	Serin	Tyrosin	Cystein	U
	Fenylalanin	Serin	Tyrosin	Cystein	C
	Leucin	Serin	Stopp	Stopp	A
	Leucin	Serin	Stopp	Tryptofan	G
C	Leucin	Prolin	Histidin	Arginin	U
	Leucin	Prolin	Histidin	Arginin	C
	Leucin	Prolin	Glutamin	Arginin	A
	Leucin	Prolin	Glutamin	Arginin	G
A	Isoleucin	Treonin	Asparagin	Serin	U
	Isoleucin	Treonin	Asparagin	Serin	C
	Metionin	Treonin	Lysin	Arginin	A
	Metionin	Treonin	Lysin	Arginin	G
G	Valin	Alanin	Asparagin-	Glycin	U
	Valin	Alanin	syre	Glycin	C
	Valin	Alanin	Glutamin-	Glycin	A
	Valin	Alanin	syre	Glycin	G

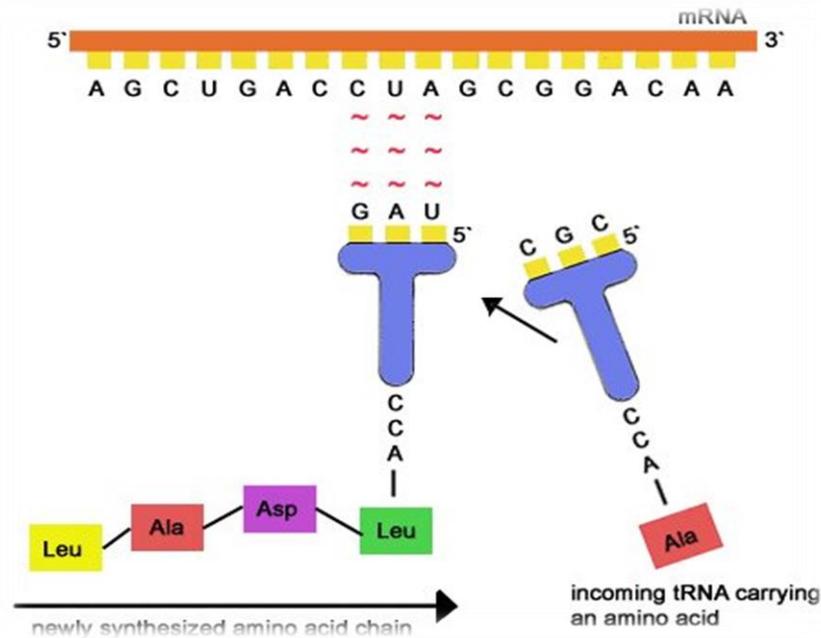
## RNA

RNA merupakan rangkaian nukleotida hasil dari transkripsi dari suatu fragmen DNA sehingga RNA sebagai polimer yang jauh lebih pendek jika dibandingkan dengan DNA. RNA umumnya dijumpai di dalam sitoplasma, khususnya di ribosom. Adapaun fungsi dari RNA adalah sebagai penyimpan informasi, sebagai perantara antara DNA dan protein dalam ekspresi genetik karena berlaku untuk organisme hidup. Berbeda dengan DNA, struktur RNA terdiri dari fosfat, gula ribosa, dan basa nitrogen dimana pada basa pirimidinnya, tidak terdapat timin tetapi urasil. Selain itu, RNA juga memiliki bentuk yang berbeda dengan DNA. RNA mempunyai pita tunggal dan tidak berpilin. Tiap pita RNA merupakan polinukleotida yang tersusun dari banyak ribonukleotida.



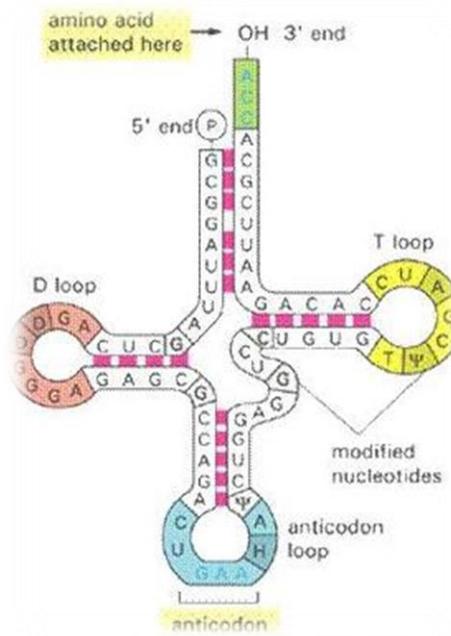
Gambar 5. Struktur RNA

RNA dibedakan menjadi tiga macam, yaitu **mRNA** (*messenger RNA*), **tRNA** (*transfer RNA*), dan **rRNA** (*ribosomal RNA*). mRNA merupakan RNA yang urutan basanya komplementer (berpasangan) dengan salah satu urutan basa rantai DNA. RNA jenis ini merupakan polinukleotida berbentuk pita tunggal linier dan disintesis oleh DNA di dalam nukleus. Panjang pendeknya mRNA berhubungan dengan panjang pendeknya rantai polipeptida yang akan disusun. Urutan asam amino yang menyusun rantai polipeptida itu sesuai dengan urutan kodon yang terdapat di dalam molekul mRNA yang bersangkutan. mRNA bertindak sebagai pola cetakan pembentuk polipeptida. Adapun fungsi utama mRNA adalah membawa kode-kode genetik dari DNA di inti sel menuju ke ribosom di sitoplasma. mRNA ini dibentuk bila diperlukan dan jika tugasnya selesai, maka akan dihancurkan dalam plasma.



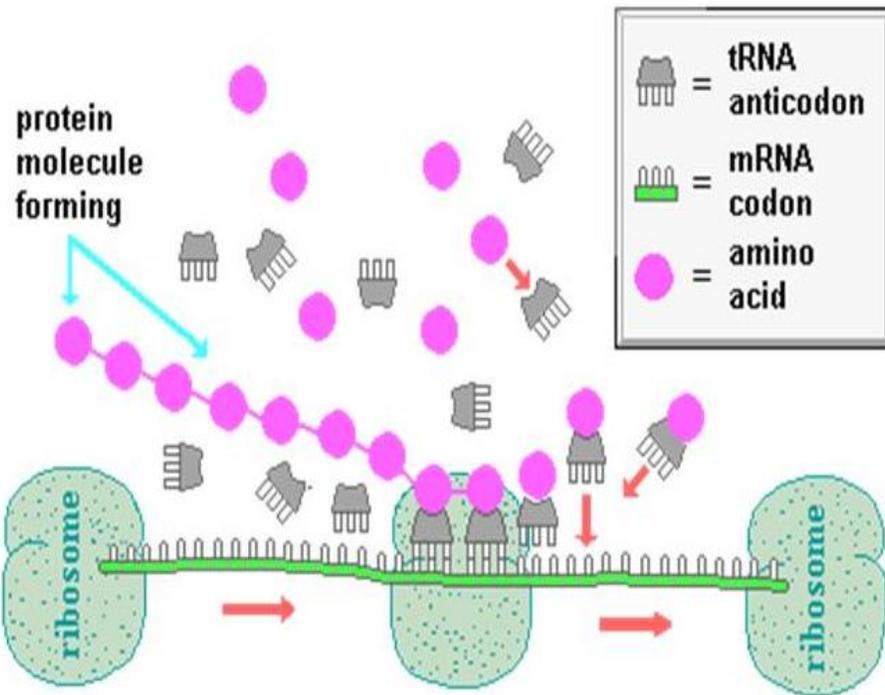
Gambar 6. mRNA membawa pesan dari DNA ke rRNA untuk dibaca dan selanjutnya diterjemahkan (translasi) menjadi urutan protein

tRNA dibentuk di dalam nukleus, tetapi menempatkan diri di dalam sitoplasma. tRNA merupakan RNA terpendek dan bertindak sebagai penerjemah kodon dari mRNA. Fungsi lain tRNA adalah mengikat asam-asam amino di dalam sitoplasma yang akan disusun menjadi protein dan mengangkutnya ke ribosom. Bagian tRNA yang berhubungan dengan kodon dinamakan **antikodon**.



Gambar 7. Struktur tRNA

rRNA ini disebut ribosomal RNA karena terdapat di ribosom meskipun dibuat di dalam nukleus. RNA ini berupa pita tunggal, tidak bercabang, dan fleksibel. Lebih dari 80% RNA merupakan rRNA. Fungsi dari RNA ribosom adalah sebagai mesin perakitan dalam sintesis protein yang bergerak ke satu arah sepanjang mRNA. Di dalam ribosom, molekul rRNA ini mencapai 30-46%. Satu molekul dari setiap jenis rRNA ini dijumpai dalam setiap ribosom dari ketiga macam RNA.



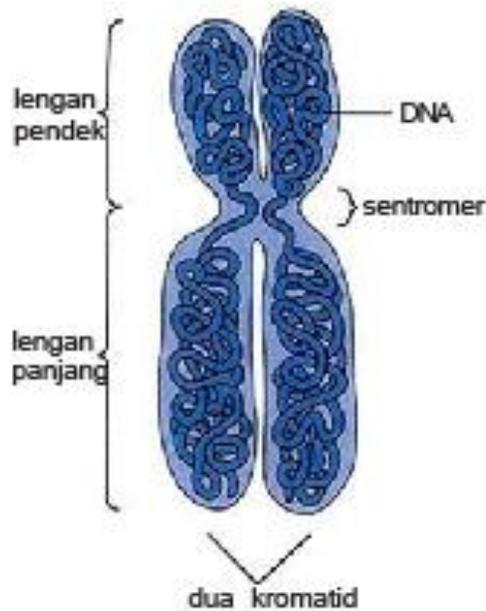
Gambar 8. Struktur rRNA

## KROMOSOM

Kromosom adalah kemasan DNA dan protein (histon) di dalam inti sel. Kromosom merupakan faktor pembawa keturunan yang merupakan kondensasi dari DNA dan protein. Selain protein histon, DNA juga berikatan dengan protein nonhiston yang diperlukan untuk replikasi DNA, ekspresi gen, sebagai protein regulator maupun protein yang digunakan untuk menstabilkan struktur kromosom.

Pada metaphase struktur kromosom dapat diamati dengan menggunakan mikroskop cahaya dengan teknik pengecatan menggunakan cat Giemsa. Struktur kromosom yang terlihat dapat dibedakan menjadi beberapa bagian yaitu **lengan kromosom, sentromer, dan telomer**. Lengan kromosom terdiri atas dua bagian yaitu *p arm* (*petite arm*, lengan pendek) dan *q arm* (*long arm*, lengan panjang). Lengan kromosom adalah bagian kromosom yang mengandung rangkaian gen, sentromer adalah bagian tengah kromosom yang berfungsi dalam proses distribusi kromosom pada waktu terjadi pembelahan sel, sedangkan telomer adalah bagian ujung

kromosom. Gambaran skematis struktur kromosom jasad eukariot dapat dilihat pada gambar 9.



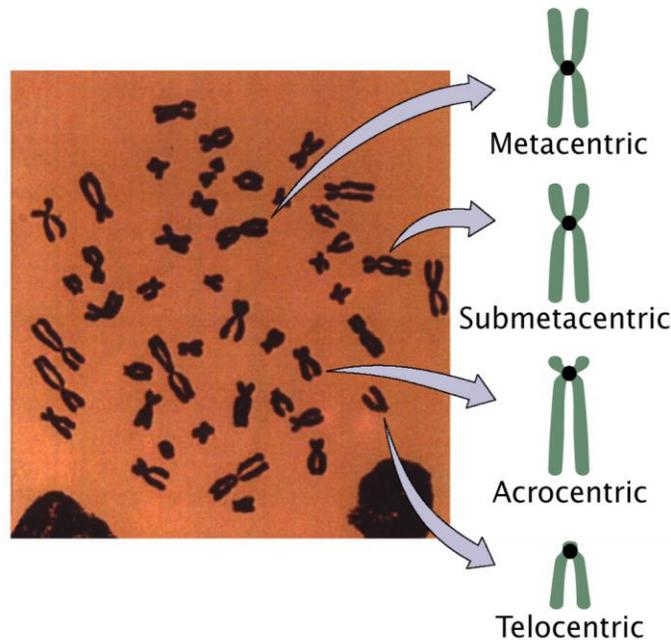
Gambar 9. Gambaran skematis kromosom pada jasad eukaryote. Gambaran di atas adalah pada saat metaphase

Sentromer berikatan dengan suatu protein yang disebut **kinetokor** yang berikatan dengan protein yang disebut **benang gelendong** (*spindle fiber*) yang menarik kromosom ke arah kutub-kutub sel yang berlawanan pada waktu terjadi proses pembelahan sel. Ukuran panjang sentromer sangat bervariasi antara jasad satu dengan jasad yang lain, misalnya sentromer pada khamir *Saccharomyces cerevisiae* berukuran sekitar beberapa ratus pasangan basa, sedangkan sentromer pada kromosom manusia berukuran antara 300-5.000 kbp.

**Telomer** adalah bagian ujung kromosom. Kedua untai DNA pada bagian telomer mempunyai panjang yang tidak sama sehingga salah satu untai membentuk struktur yang runcing karena berupa molekul untai-tunggal. Urutan nukleotida pada telomer berupa urutan berulang yang berukuran pendek, misalnya telomer pada kromosom manusia berupa ulangan urutan nukleotida TTAGGG. Replikasi DNA pada bagian telomer melibatkan suatu enzim khusus yang disebut telomerase. Aktivitas enzim telomerase diketahui terdapat pada sel-sel metastatik tetapi tidak ditemukan pada sel-sel somatik yang normal. Pada sel yang normal, ujung telomer akan semakin memendek seiring semakin bertambahnya umur jasad.

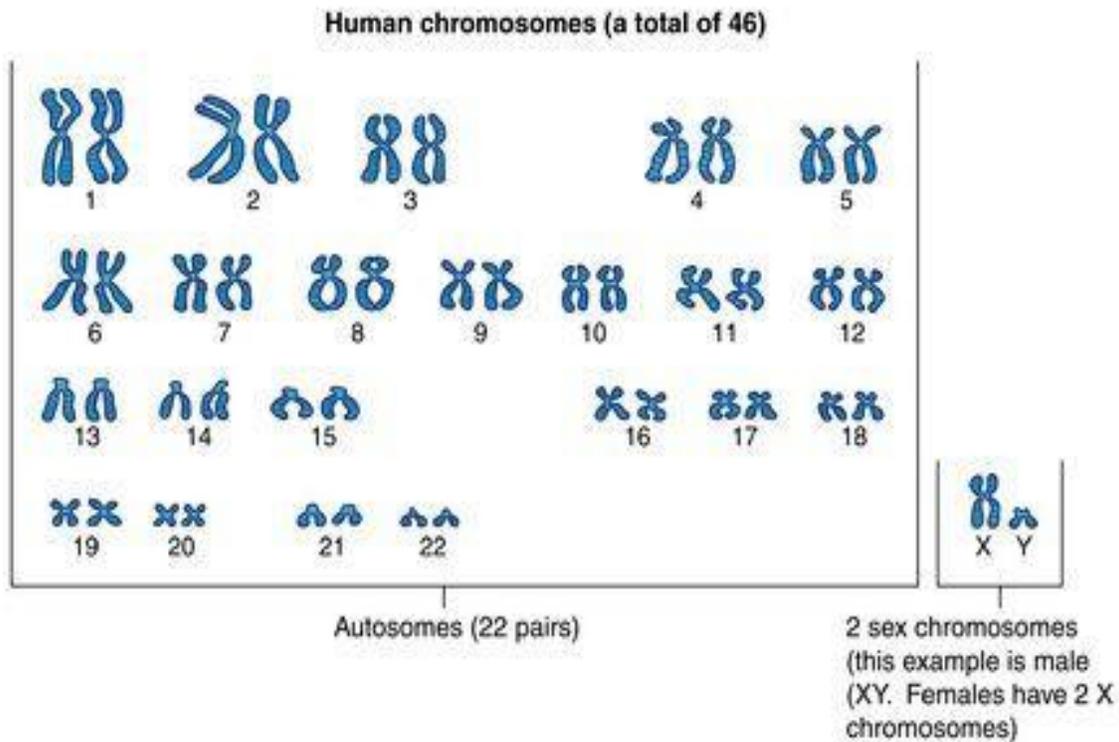
Berdasarkan jumlah sentromernya, kromosom dibedakan menjadi tiga macam, yaitu **Monosentris** (kromosom yang mempunyai satu sentromer), **Disentris** (kromosom yang mempunyai dua sentromer), dan **Polisentris** (kromosom yang mempunyai banyak sentromer). Lalu berdasarkan letak sentromernya, kromosom dibedakan menjadi empat macam, yaitu **Telosentrik** (jika sentromer berada di ujung kromosom sehingga satu

lengan kromosom sangat pendek), **Akrosentrik** (jika letak sentromer terdapat diantara ujung dengan bagian kromatid), **Submetasentrik** (jika letak sentromer membuat lengan kromosom tidak sama panjang), dan **Metasentrik** (jika letak sentromer berada di tengah sehingga membuat kedua lengan kromosom sama panjang).



Gambar 10. Bentuk-bentuk kromosom berdasarkan letak sentromer

Kromosom pada tiap organisme memiliki jumlah yang berbeda-beda. Pada organisme bersel banyak mempunyai 2 jenis kelompok sel yaitu sel somatik (sel tubuh) dan sel gamet (sel kelamin). Jumlah kromosom pada sel gamet (Sel kelamin) adalah separuh dari jumlah kromosom yang ada pada sel somatik (sel tubuh) sehingga sel gamet bersifat haploid ( $n$  kromosom) dan sel somatik bersifat diploid ( $2n$ ). Berdasarkan jenis selnya, kromosom dibedakan menjadi dua tipe yaitu **autosom** (kromosom sel tubuh) dan **gonosom** (kromosom sel kelamin). Autosom adalah kromosom tubuh dan tidak menentukan jenis kelamin. Autosom sifatnya diploid dan biasanya disimbolkan dengan huruf A. Gonosom adalah kromosom seks yang dapat menentukan jenis kelamin, berjumlah satu pasang dan bersifat haploid. Jumlah kromosom sel somatik tumbuhan, hewan, dan manusia berbeda satu sama lain. Contoh pada manusia mempunyai 46 kromosom atau 23 pasang kromosom homolog. Kromosom manusia terdiri dari 22 pasang autosom dan 1 pasang gonosom.



Gambar 11. Kromosom manusia

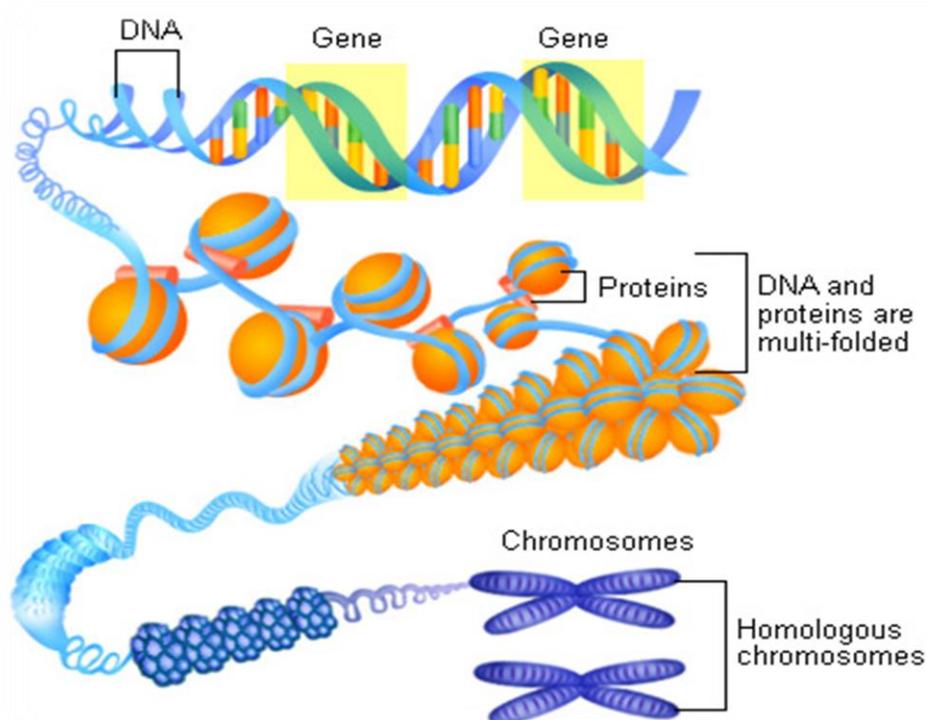
### Bagaimana Asam Nukleat bisa dikemas di dalam sel?

Jika direntangkan sebagai molekul linear, maka molekul DNA utama pada prokariot mempunyai ukuran yang lebih panjang dibandingkan dengan ukuran selnya itu sendiri. Sebagai contoh, panjang molekul DNA utama pada *E.coli* adalah sekitar 1,2 mm sedangkan ukuran selnya sendiri kurang dari 1 mm. Dengan demikian, ada mekanisme tertentu untuk mengemas molekul DNA tersebut sehingga dapat masuk di dalam sel yang ukurannya jauh lebih kecil. Pada *E. coli* diketahui bahwa mekanisme pengemasan dilakukan dengan membuat molekul DNA tersebut terkondensasi membentuk rangkaian 'butiran' (*beads*) seperti tasbih (Gambar 12). Setiap butiran tersusun atas molekul DNA dalam keadaan berpilin (*supercoiled*) yang berikatan dengan suatu protein (*DNA binding protein*) dan molekul-molekul poliamin. Diameter setiap butiran adalah sekitar 12 nm. Dalam setiap butiran ada sekitar 200-25 bp DNA. Butiran satu dengan butiran yang lain dipisahkan oleh molekul DNA yang tidak berikatan dengan molekul protein maupun poliamin, yang disebut sebagai **DNA penghubung** (*linker DNA*). Rangkaian butiran tersebut kemudian membentuk struktur lengkung (*loop*) sehingga molekul DNA yang panjang tersebut dapat dikemas dalam struktur yang kompak.



Gambar 12. Struktur kromosom bakteri *Escherichia coli* dalam sel

Seperti halnya pada prokariot, ukuran molekul DNA yang menyusun kromosom eukariot jauh lebih panjang dibandingkan ukuran selnya. Sebagai contoh, jika molekul DNA kromosom pada satu sel manusia disambung secara linear maka dapat mencapai panjang sekitar 1,74 m sedangkan ukuran sel manusia hanya beberapa micron. Kromosom sel manusia mempunyai kandungan nukleotida yang berkisar antara 48 juta pasangan basa (pada kromosom autosom terkecil, yaitu kromosom 21 dan 22) sampai sekitar 240 juta pasangan basa pada kromosom terbesar, yaitu kromosom 1,2, dan 3. Oleh karena itu, DNA utama pada sel eukariot dikemas dengan sistem yang sangat efisien dan kompak. DNA pada sel eukariot dikemas dengan menggunakan protein histon yang terdiri atas lima macam, yaitu H1, H2A, H2B, H3, dan H4. Protein histon digunakan untuk menggulung molekul DNA. Sekitar 200 bp DNA digulung pada satu kompleks histon yang tersusun atas masing-masing dua molekul H2A, H2B, H3, dan H4 dan satu molekul H1. Satu kompleks DNA dan protein histon semacam ini disebut sebagai **nukleosom**. Histon H3 dan H4 tersusun sedemikian rupa membentuk tetramer, sedangkan dua histon H2A terletak pada bagian tengah-atas partikel nukleosom dan histon H2B terletak di bagian tengah-bawah. Fungsi histon H1 adalah untuk “mengunci” DNA dalam struktur nukleosom tersebut. Pembentukan struktur nukleosom menyebabkan kondensasi atau pengemasan DNA menjadi enam kali lebih kompak. Secara skematis, pengemasan DNA pada eukariot disajikan pada gambar 13.



Gambar 13. Skema pengemasan DNA pada jasad eukariot.

Dalam satu kompleks histon tersebut DNA digulung kurang lebih dua kali. Antara nukleosom satu dengan nukleosom yang lain dihubungkan oleh molekul DNA yang tidak berikatan dengan histon sehingga disebut sebagai **DNA penghubung** (*linker DNA*) yang panjangnya berkisar antara 8-114 pasang basa. Bagian DNA penghubung tersebut dapat dipotong dengan menggunakan nuclease. Ikatan antara DNA dengan histon dapat dipisahkan menggunakan larutan garam dengan konsentrasi tinggi. Rangkaian nukleosom membentuk struktur yang disebut sebagai **kromatin**. Kromatin merupakan suatu kompleks yang terdiri atas DNA, protein, dan RNA (kurang dari 10%). Molekul RNA yang ada pada kromatin sebenarnya merupakan bagian produk ekspresi gen-gen yang ada pada kromosom.

Pada aras struktur yang lebih tinggi kromatin membentuk struktur menyerupai **solenoid** yang merupakan struktur pilinan nukleosom. Struktur solenoid terkondensasi secara kompak membentuk struktur khas kromosom yang dapat diamati pada saat sel berada pada tahap metaphase. Pembentukan solenoid meningkatkan derajat kondensasi DNA menjadi 40 kali, artinya setiap satu micrometer struktur solenoid mengandung 40  $\mu\text{m}$  DNA. Pembentukan solenoid membutuhkan histon H1.

Struktur solenoid selanjutnya dirapatkan lagi dengan membentuk pilinan solenoid. Pilinan solenoid meningkatkan derajat pengemasan menjadi 1.000 kali pada saat interfase dan menjadi 10.000 kali pada waktu kromosom berada pada fase mitotik.

Pilinan solenoid membentuk *radial loop* menyebabkan kromosom yang ukurannya jauh lebih panjang dari sel dapat dikemas dalam volume sel yang kecil

## **DAFTAR PUSTAKA**

Jusuf, M. 2008. *Genetika I Struktur dan Ekspresi Gen*. Sagung Seto. Jakarta

Yuwono, Triwibowo. 2002. *Biologi Molekuler*. Erlangga. Jakarta.