



MODUL BIOLOGI  
(KES 102)

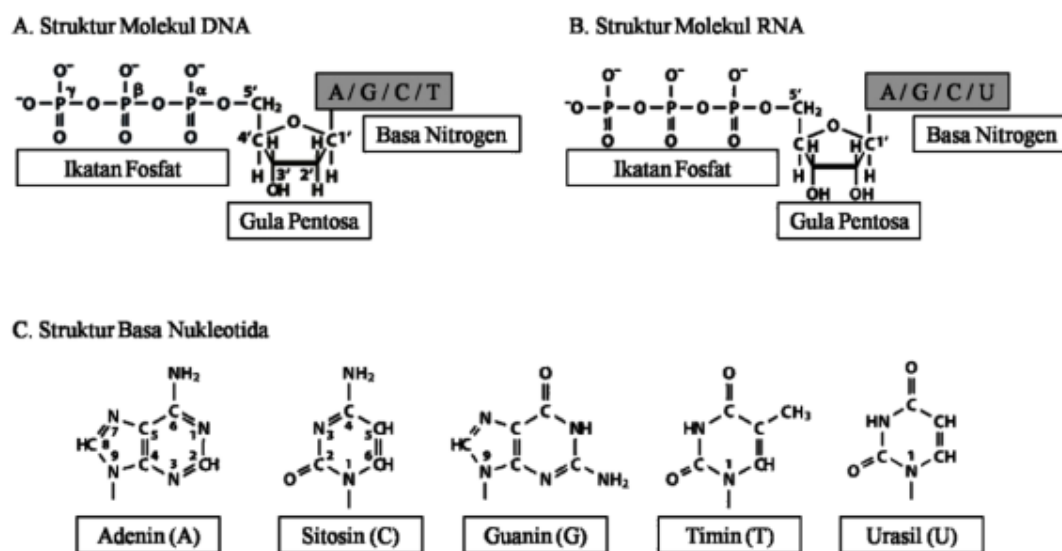
Materi Pertemuan 8  
Genetika

Disusun Oleh:  
Reza Fadhillah, S.TP., M.Si

UNIVERSITAS ESA UNGGUL  
2018

## Struktur DNA

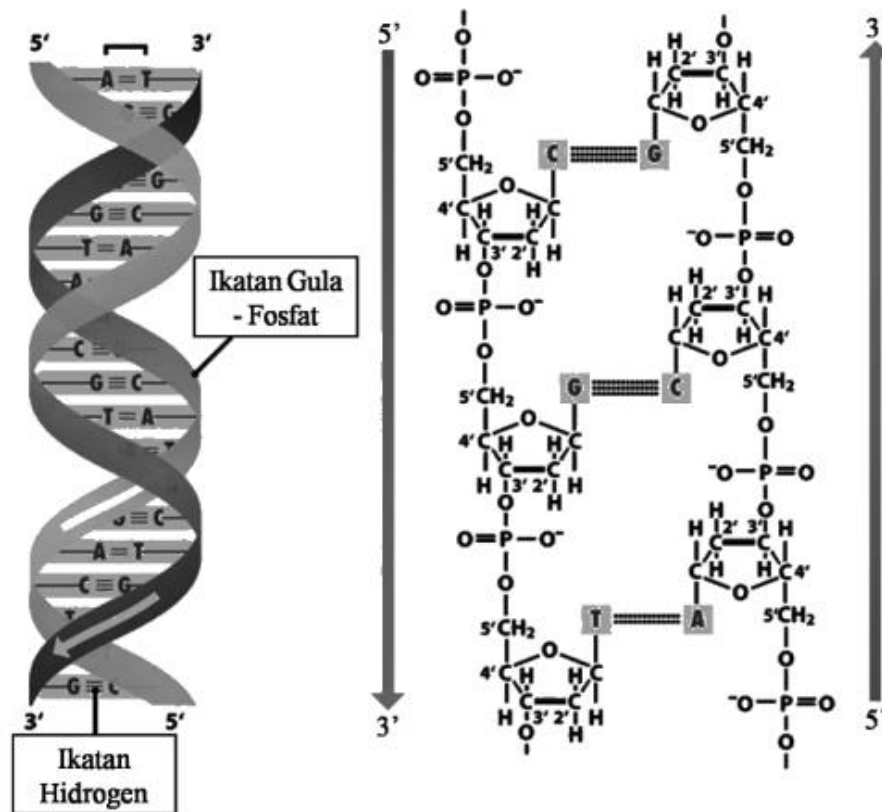
Deoxyribonucleic acid atau yang dikenal dengan sebutan DNA pertama kali ditemukan oleh Johann Friedrich Miescher pada tahun 1869. DNA merupakan suatu senyawa bersifat asam dan kaya akan fosfor. Pada awal tahun 1903-an W.S. Sutton menunjukkan bahwa pola pewarisan gen terkait dengan pemisahan kromosom saat pembelahan sel, hal tersebut menuntun terbentuknya teori kromosom yang menyatakan bahwa gen terletak pada kromosom. Penelitian yang dilakukan Griffith pada tahun 1928 menggunakan beberapa strain bakteri *Streptococcus pneumoniae* yang dilanjutkan oleh Oswald Avery, Colin MacLeod dan Maclyn McCarty mendapatkan kesimpulan yang diterima sampai sekarang bahwa DNA merupakan material yang membawa sifat keturunan, kecuali pada sebagian bakteri yang menggunakan ribonucleic acid (RNA) sebagai materi pewarisan sifatnya.



Gambar 1.14  
Struktur Kimia Basa Nukleotida. Modifikasi dari Brown, 2006.

Sejak diketahui tentang bahwa DNA merupakan materi pewarisan sifat, para ilmuwan pada tahun 1940 – 1953 berlomba untuk dapat mengetahui struktur dari material tersebut. Metode difraksi menggunakan sinar X yang sebelumnya digunakan untuk menentukan struktur protein merupakan metode yang paling banyak digunakan dan dikembangkan. Hingga pada tahun 1950 – 1953, Rosalind Franklin berhasil memperbaiki data sinar X dari sampel DNA yang sangat murni. Pada awalnya Franklin tidak bertujuan untuk dapat menemukan struktur dari DNA, hasil penelitian menunjukkan bahwa struktur DNA berbentuk untai (helix). Pada tahun 1953, James Watson dan Francis Crick menemukan struktur dari DNA berdasarkan pola difraksi sinar X milik Franklin dan aturan Chargaff tentang DNA yang selalu berpasangan. Beberapa kesimpulan yang diperoleh Watson dan Crick merupakan model struktur DNA yang digunakan hingga saat ini (Gambar 1.15), yaitu:

1. Struktur DNA berbentuk double helix (untai ganda).
2. Arah dari kedua untai tersebut bersifat antiparalel (berlawanan).
3. Basa nitrogen yang berpasangan pada untai yang berbeda dihubungkan oleh ikatan hidrogen.
4. Pembacaan kode DNA dimulai dari ujung 5' ke ujung 3'.



Gambar 1.15

Model Struktur DNA menurut Watson dan Crick. Modifikasi dari Brown, 2006.

## B. STRUKTUR DNA DALAM SEL

Struktur DNA yang terdapat dalam genom suatu organisme kemungkinan sama atau berbeda dengan organisme lainnya. Misalnya pada virus, ada yang memiliki DNA untai ganda, DNA untai tunggal, bahkan ada yang berupa RNA. Genom pada organisme prokariot biasanya berupa DNA berbentuk sirkular. Sedangkan kromosom pada organisme eukariot secara umum terdiri dari dua untai (double strand) DNA yang berbentuk linier. Pada masing-masing sel, terdapat DNA dalam jumlah yang sangat banyak, pada satu set kromosom dalam genom manusia diperkirakan mengandung DNA sebanyak  $3,2 \times 10^9$  pasang basa. Jika dalam kondisi diploid, maka total DNA dalam satu sel tubuh manusia sebanyak  $6,4 \times 10^9$ .

Molekul DNA dalam sel berbentuk sangat padat terbungkus oleh beberapa jenis protein, yang disebut dengan nukleosom. Pada tahap interfase saat pembelahan sel, material genetik tersebut merenggang dan menyebar di dalam inti sel yang dinamakan kromatin. Ketika proses

pembelahan mitosis dimulai, struktur kromatin menebal hampir sekitar  $10^4$  kali dari kondisi awal dan membentuk sesuatu yang dikenal dengan sebutan kromosom. Ukuran genom diukur dengan panjangnya pasangan basa sebagaimana disajikan pada Tabel 1.3.

**Tabel 1.3**  
**Ukuran Panjangnya Genom pada Beberapa Spesies (Lewin, 1997)**

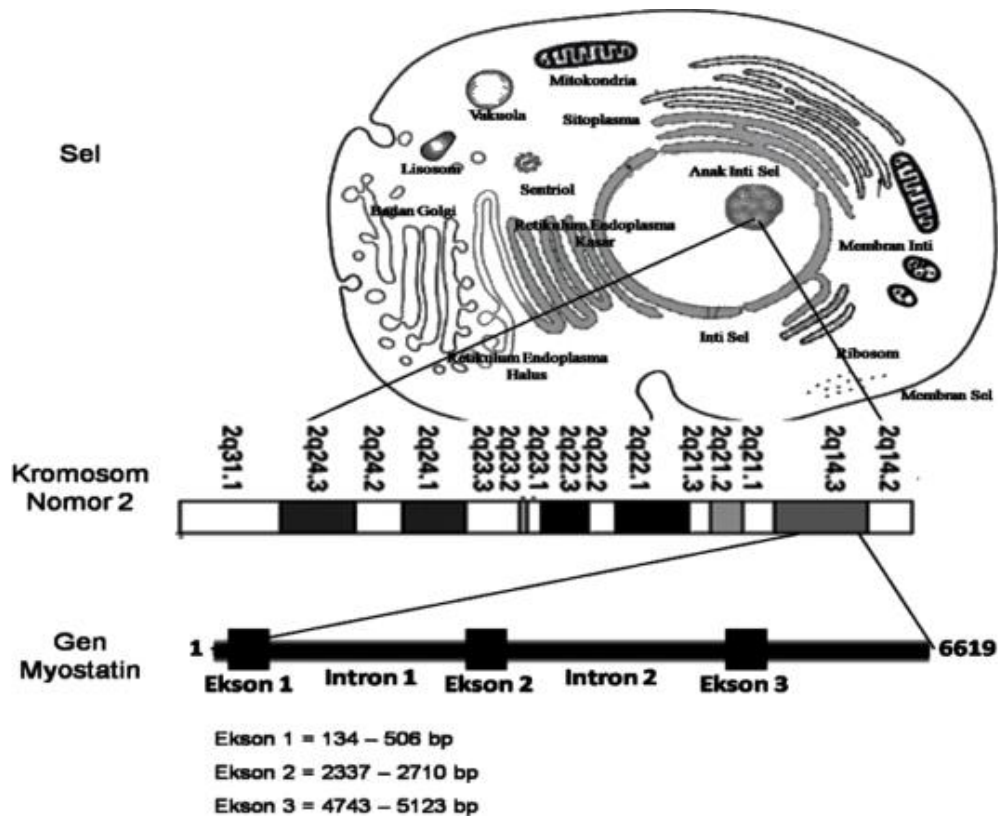
Spesies	Ukuran genom (panjang basa/pb)
Bakteri (E.coli)	$4,2 \times 10^6$ pb
Yeast (ragi)	$2,0 \times 10^7$ pb
Fungi (kapang)	$2,7 \times 10^7$ pb
Cacing	$8,0 \times 10^7$ pb
Lalat buah	$1,4 \times 10^8$ pb
Tikus	$3,0 \times 10^9$ pb
Manusia	$3,3 \times 10^9$ pb

### C. DNA SEBAGAI UNIT PENGONTROL SIFAT

Pengetahuan tentang DNA sebagai unit yang membawa sifat pada suatu organisme dan mewariskannya pada keturunannya merupakan suatu awal dari pengembangan ilmu genetika saat ini. Pertanyaan selanjutnya yang masih harus dijawab adalah bagaimana cara DNA melakukan tugasnya tersebut. Pada tahun 1866 Gregor Mendel melakukan penelitian pada tanaman kacang dan menghasilkan kesimpulan bahwa ada suatu “faktor” yang menentukan beberapa sifat pada tanaman kacang yang berhasil diamati, seperti warna biji, warna cangkang, posisi bunga dan lain sebagainya.

Sesuatu yang didefinisikan sebagai sesuatu “faktor” oleh Mendel tersebut sekarang dikenal dengan sebutan gen. Saat ini gen didefinisikan sebagai unit pembawa dan pewarisan sifat terkecil atau dengan kata lain gen merupakan unit atau segmen dari DNA yang membawa informasi genetik (DNA fungsional) terletak dalam kromosom. Kenyataan bahwa gen tersusun atas DNA, serta DNA terbentuk dalam suatu badan yang disebut kromosom, maka kita dapat menyimpulkan bahwa gen berada dalam kromosom. Letak atau posisi gen dalam kromosom dikenal dengan sebutan lokus. Jumlah gen pada mamalia diperkirakan sekitar 20.000 – 30.000 gen yang menyandikan sekitar 100.000 jenis protein. Struktur gen pada mamalia secara umum terdiri dari bagian promotor atau regulator, ekson dan intron. Bagian promotor berfungsi mengontrol proses transkripsi (penyalinan untai DNA menjadi mRNA). Ekson merupakan bagian dari gen yang ditranslasikan (pengkodean mRNA menjadi asam amino). Bagian intron merupakan bagian antara yang memisahkan ekson satu dengan ekson lainnya.

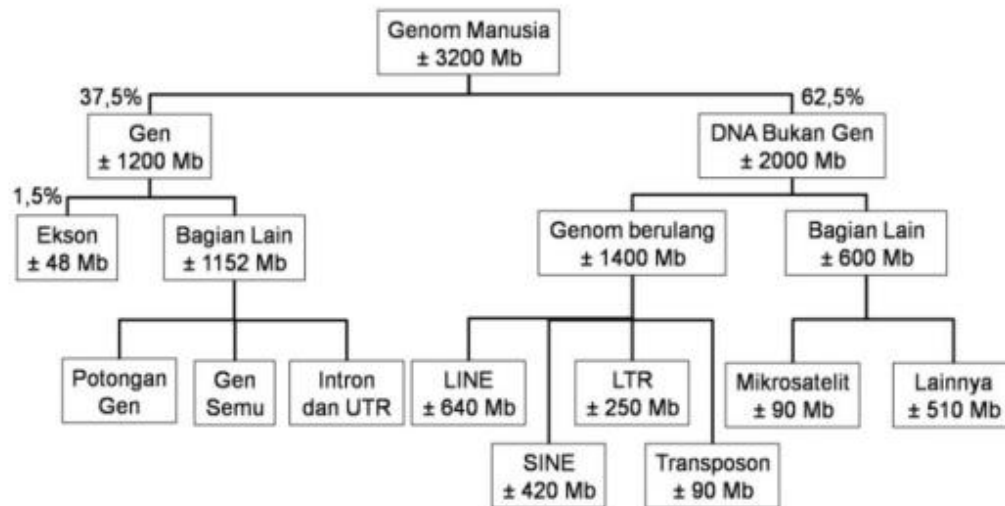
Hingga saat ini, fungsi dari bagian intron pada mamalia belum diketahui secara pasti. Sebagai contoh struktur gen myostatin (gen pengontrol pertumbuhan otot) diperlihatkan pada Gambar. 1.16. berikut ini.



Gambar 1.16

Struktur Gen Miostatin. Terletak pada Kromosom Nomor 2 pada Lokasi 2q14 - 2q15. Modifikasi dari Stansfield, 1982 dan Brown, 2006.

Jika melihat bahwa hanya bagian ekson yang akan ditranslasikan menjadi asam amino, maka jumlah DNA ekson yang terdapat dalam total genom manusia hanya mencapai sekitar 1,5 % (48 Mb). Dari total genom manusia 3.200 Mb (mega basa), bagian gen hanya  $\pm$  1.200 Mb (37,5%). Bagian DNA bukan gen dalam genom lebih besar dari bagian gen yaitu sekitar  $\pm$  2.000 Mb (62,5%), diperlihatkan pada Gambar 1.17 berikut ini.



Gambar 1.17

Struktur DNA dalam Total Genom Manusia. Modifikasi dari Brown, 2006.

Tidak semua DNA berfungsi sebagai gen yang sering disebut dengan DNA bukan gen. Hingga saat ini, fungsi secara fisiologis bagian dari DNA bukan gen belum dapat diketahui secara pasti, tetapi dapat dimanfaatkan untuk uji hubungan kekeratan tetua dengan anak, bangsa ternak dan peta genetik. Contoh DNA yang bukan gen yaitu mikrosatelit DNA. Mikrosatelit DNA di dalam sebagian fragmennya mempunyai runutan berulang secara berurutan terdiri dari mono nukleotida misalnya (aaaa, tttt,ggg, cccc) di nukleotida (at at at at, ag ag ag ag, ac ac ac ac atau ta ta ta ta, tg tg tg tg, tc tc tc tc atau ca ca ca ca ca, cg cg cg cg cg dan terus berulang sesuai kombinasi dua basa dari a, t, g dan c), tri nukleotida (act act act act dan terus berulang sesuai kombinasi tiga basa dari a, t, g dan c) dan tetra nukleotida (actg actg actg actg dan seterusnya berulang sesuai kombinasi empat basa dari a, t, g dan c).

Motif berulang dalam bentuk kopi berdampingan/tandem dan ulangan nukleotida yang paling sering ditemukan pada mamalia adalah GT/AC. Kegunaan Mikrosatelit DNA merupakan penanda genetik yang sering digunakan untuk mempelajari pemetaan gen, analisis populasi, sistem perkawinan dan struktur populasi serta identifikasi penetapan asal usul keturunan (Steffen et al. 1995 dan Silva et al., 1999).

#### D. REPLIKASI DNA

Proses pembelahan satu sel induk menjadi dua sel anak yang identik merupakan proses yang sangat penting dalam pertumbuhan, perkembangan dan perbaikan sel rusak pada suatu individu. Pada proses tersebut, semua organel sel berduplikasi menjadi dua bagian yang sama. Hal tersebut diperlukan agar sel hasil pembelahan memiliki sifat yang identik dengan sel tetuanya. Proses duplikasi yang terjadi pada DNA sebagai pembawa informasi genetik disebut replikasi DNA. Proses replikasi DNA dimulai dari peregangan ikatan hidrogen pada DNA double heliks. Ketika masing-masing

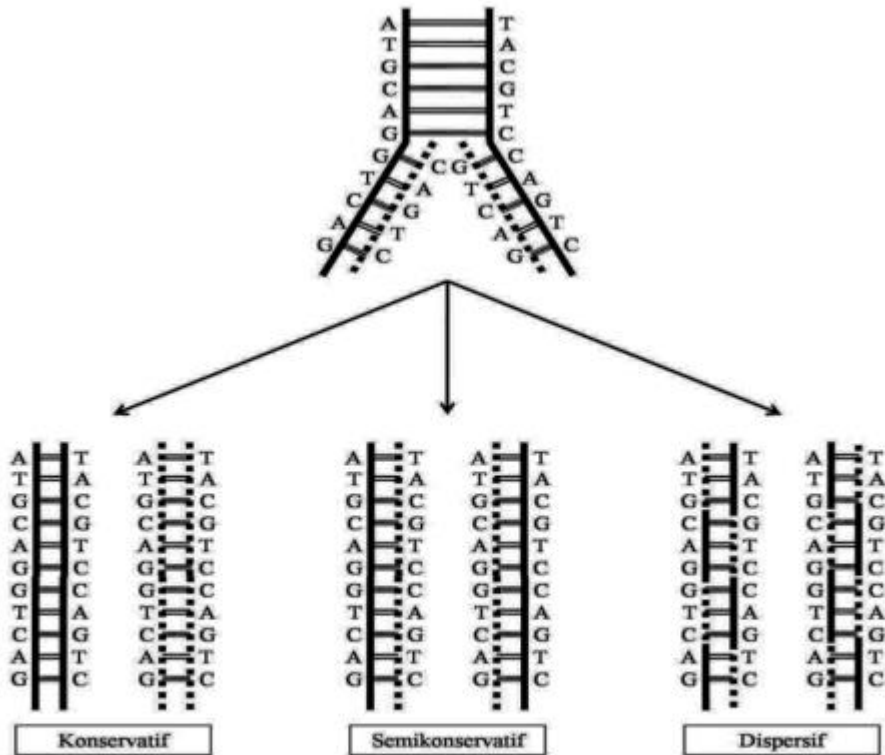
untai DNA terpisah dari untai DNA komplementernya, masing-masing untai DNA tersebut dapat menjadi cetakan (template) bagi terbentuknya untai DNA baru, sehingga terbentuk dua buah DNA double heliks yang identik. Berdasarkan DNA double heliks yang dihasilkannya, terdapat tiga teori yang diajukan dalam proses replikasi tersebut, yaitu (1) teori konservatif: salah satu dari DNA double heliks yang dihasilkan merupakan DNA tetua dan satu DNA double heliks lainnya merupakan DNA baru. (2) teori semikonservatif: masing-masing dari dua buah DNA double heliks yang dihasilkan memiliki satu untai dari tetua yang berpasangan dengan untai baru, dan (3) teori dispersif: masing-masing dari dua buah DNA double heliks yang dihasilkan mengandung DNA campuran tetua dan DNA baru pada masing-masing untai tunggalnya.

Dari tiga teori yang diajukan, Mathew Meselson dan Franklin Stahl pada tahun 1958 membuktikan bahwa teori semikonservatif merupakan teori yang digunakan dalam proses replikasi DNA pada hampir semua organisme. Ilustrasi teori semikonservatif pada proses replikasi DNA disajikan pada Gambar 1.18.

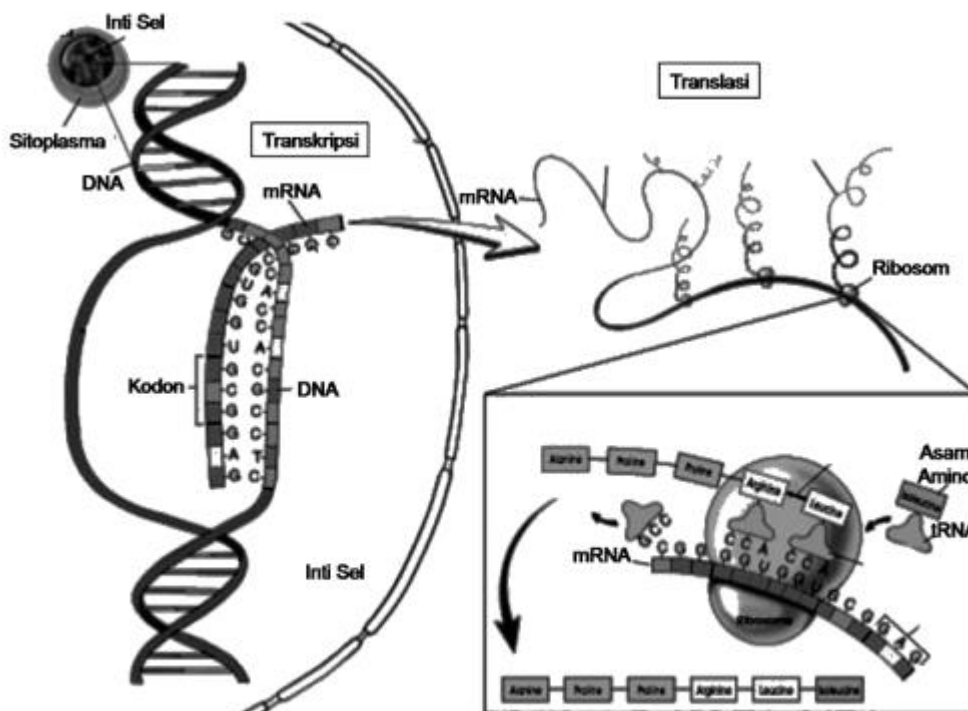
## **E. SINTESIS PROTEIN**

Sintesis protein merupakan proses ekspresi gen. Proses sintesis protein secara umum dikelompokkan menjadi dua proses utama, yaitu proses transkripsi yang menghasilkan mRNA dan proses translasi yang menghasilkan asam amino. Proses translasi diawali dengan perubahan pada DNA double heliks yang mengalami pemisahan bagian ikatan hidrogennya sehingga menjadi DNA untai tunggal. Untai DNA dari ujung 3' ke ujung 5' dijadikan sebagai cetakan untuk proses transkripsi DNA menjadi messenger RNA (mRNA) oleh RNA polimerase, sehingga mRNA yang terbentuk dari ujung 5' ke ujung 3'. Ilustrasi proses translasi protein disajikan pada Gambar 1.19.





Gambar 1.18  
Tiga Model Teori Replikasi DNA. Modifikasi dari Brown, 2006.



Gambar 1.19  
Proses Sintesis Protein. Modifikasi dari Alberts *et al.*, 2006.



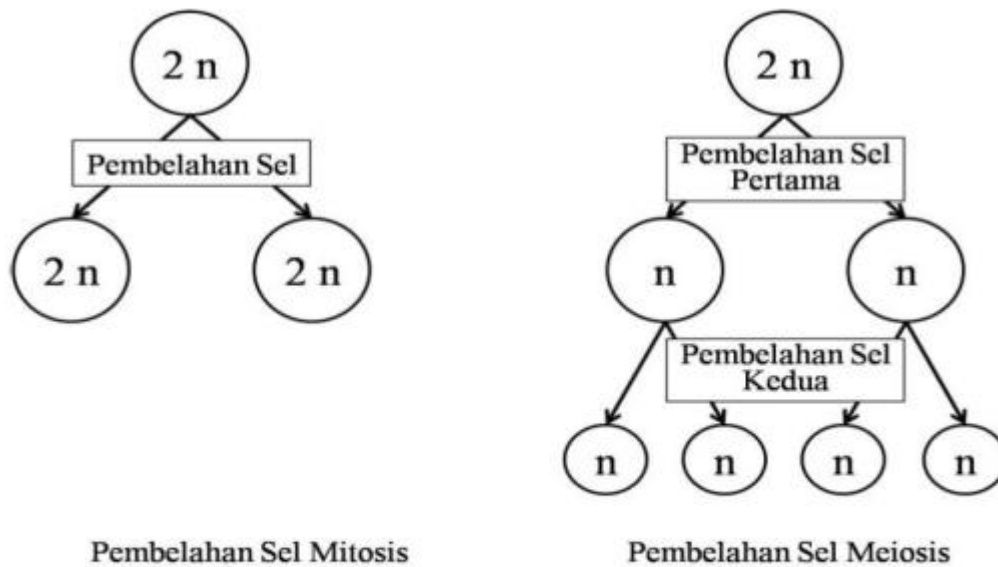
Tahapan selanjutnya, proses translasi memanfaatkan runutan mRNA untuk membangun asam amino (polipeptida). Proses translasi melibatkan molekul RNA yang lainnya, yaitu transfer RNA (tRNA) dan ribosomal RNA (rRNA). Setiap tRNA dapat mengenali runutan tiga basa dari mRNA yang disebut kodon. Masing-masing tRNA berikatan dengan satu asam amino. Bagian tRNA yang berkomplemen dengan kodon pada mRNA disebut antikodon. Kombinasi kodon dan asam amino yang disandikannya disajikan pada Tabel 1.4.

Tabel 1.4  
Susunan Kodon yang Menyandakan Asam Amino

Kodon	Asam Amino	Kodon	Asam Amino	Kodon	Asam Amino	Kodon	Asam Amino
UUU	Fenilalanin	UCU	Serin	UAG	Tirosin	UGU	Sistein
UUC		UCC		UAC		UGC	
UUA	Leusin	UCA	Serin	UAA	Stop kodon	UGA	Stop kodon
UUG		UCG		UAG		UGG	Triptofan
CUU	Leusin	CCU	Prolin	CAG	Histidin	CGU	Arginin
CUC		CCC		CAC		CGC	
CUA		CCA		CAA	Glutamin	CGA	
CUG		CCG		CAG		CGG	
AUU	Isoleusin	ACU	Treonin	AAG	Asparagin	AGU	Serin
AUC		ACC		AAC		AGC	
AUA	Metionin	ACA	Treonin	AAA	Lisin	AGA	Arginin
AUG		ACG		AAG		AGG	
GUU	Valin	GCU	Alanin	GAG	Aspartat	GGU	Glisin
GUC		GCC		GAC		GGC	
GUA		GCA		GAA	Glutamat	GGA	
GUG		GCG		GAG		GGG	

## Pembelahan Sel

Pembelahan sel merupakan proses yang diperlukan bagi makhluk hidup untuk dapat tumbuh tanpa merubah karakteristik kromosom di dalamnya. Terdapat dua tipe pembelahan sel. Tipe pertama adalah pembelahan sel secara mitosis yang terjadi pada hampir seluruh bagian tubuh organisme kecuali sel kelamin atau gamet. Tipe yang lainnya adalah tipe pembelahan sel secara meiosis yang hanya terjadi pada sel gamet, yaitu di testis pada jantan dan ovarium pada betina. Ilustrasi perbedaan antara pembelahan secara mitosis dan meiosis disajikan pada Gambar 1.20.



Gambar 1.20  
Gambar Skematis Pembelahan Sel Secara Mitosis dan Meiosis.  
Modifikasi dari Stansfield, 1982.

Proses pembelahan sel merupakan suatu siklus yang berulang. Proses pembelahan sel dikelompokkan menjadi dua tahapan, yaitu tahapan interfase dan tahapan pembelahan sel. Tahapan interfase terdiri dari tiga subtahapan yaitu G1 (gap1, pertumbuhan sel sebelum DNA bereplikasi), S (DNA sintesis sewaktu DNA berreplikasi) dan G2 (gap 2, setelah sintesis DNA). Sedangkan tahapan pembelahan sel terdiri dari tahapan profase, metafase, anafase, dan telofase.

## A. INTERFASE

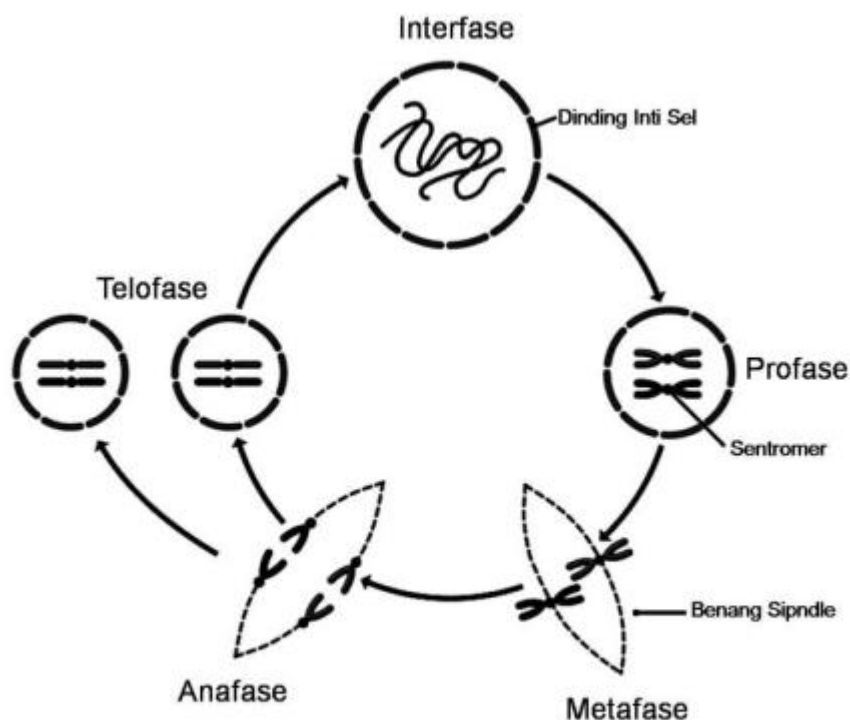
Tahapan awal sebelum dimulainya proses pembelahan sel disebut interfase. Hampir semua aktivitas metabolisme suatu sel terjadi pada tahapan ini. Tahapan interfase dapat dikelompokkan menjadi tiga tahapan, yaitu G1, S dan G2. Tahap G1 (gap 1) merupakan waktu antara tahap akhir pembelahan sel (telofase) dengan tahap sintesis DNA (S). Tahap S merupakan tahapan terjadinya proses replikasi DNA sehingga masing-masing kromosom memiliki salinannya sendiri. Tahap G2 (gap 2) merupakan waktu antara S dengan tahap awal pembelahan sel (profase).

## B. PEMBELAHAN MITOSIS

Sebagaimana dijelaskan sebelumnya, bahwa tahapan pembelahan sel secara mitosis terdiri dari empat tahapan yaitu profase, metafase, anafase, dan telofase. Pada tahapan profase, kromosom mengalami penebalan, pemendekan sehingga dapat dilihat dengan menggunakan mikroskop. Pada akhir tahapan profase, dua kromatid identik yang berpasangan mulai terlihat. Sentriol bergerak menuju arah kutub sel yang berlawanan dan membentuk benang spindle yang menghubungkannya dengan sentromer. Dinding inti sel mulai menghilang. Memasuki tahapan metafase, dinding inti sel menghilang

sepenuhnya. Sentromer bergerak menuju bagian tengah dari sel yang dikenal sebagai bidang ekuator dan benang spindle telah terbentuk secara sempurna.

Tahapan anafase dimulai ketika sentromer dari kromatid identik yang berpasangan terpisah menjadi dua bagian dan bergerak menuju kutub yang berlawanan. Pada tahapan telofase, masing-masing kromosom identik berkumpul pada masing-masing kutub sel. Kromosom kembali menjadi tidak terlihat. Benang spindle menghilang dan dinding inti sel kembali terbentuk. Sitoplasma terbagi menjadi dua dalam proses yang disebut sitokinesis. Dua sel hasil proses pembelahan mitosis disebut dengan sel anak (daughter cells). Lama waktu pembelahan sel bervariasi pada masing-masing tipe sel. Sel mamalia normal biasanya memerlukan waktu 18 – 24 jam pada kondisi suhu 37°C untuk menyelesaikan satu siklus tahapan pembelahan sel. Ilustrasi proses pembelahan secara mitosis disajikan pada Gambar 1.21.



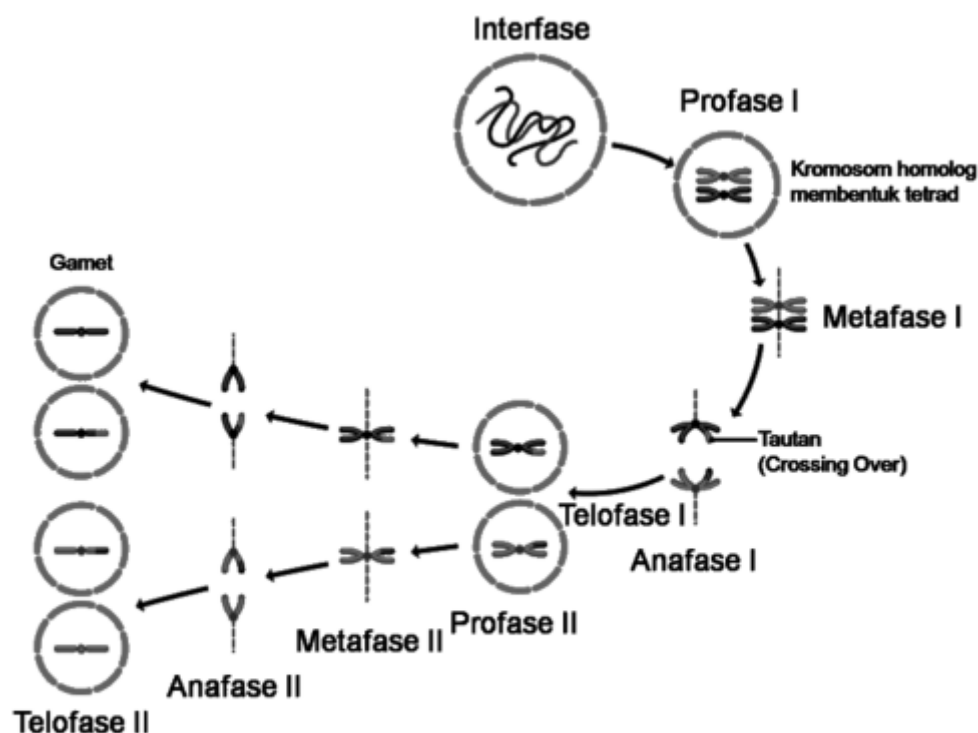
Gambar 1.21  
Proses Pembelahan Mitosis. Modifikasi dari Brown, 2006.

### C. PEMBELAHAN MEIOSIS

Proses reproduksi yang dilakukan secara seksual (melibatkan organ kelamin) memerlukan proses pembentukan gamet (gametogenesis) dan penyatuan gamet (fertilisasi). Gametogenesis hanya terjadi pada sel khusus (sel kecambah) pada organ reproduksi. Sel gamet hanya memiliki kromosom yang berjumlah haploid ( $n$ ) dari proses pembelahan sel kecambah yang memiliki kromosom yang berjumlah diploid ( $2n$ ). Proses pengurangan jumlah set kromosom tersebut dikenal sebagai proses pembelahan meiosis. Proses pembelahan meiosis terjadi dalam dua tahapan, yaitu meiosis I dan meiosis

II. Pembelahan meiosis pertama menghasilkan dua sel haploid dari satu sel diploid. Pembelahan meiosis II menghasilkan dua sel haploid dengan cara memisahkan kromosom identik dari satu sel haploid.

Tahapan profase pada pembelahan meiosis I (profase I) memiliki perbedaan dengan profase pada mitosis. Pada profase I, kromosom homolog saling berpasangan pada proses yang disebut sinapsis. Setiap pasangan kromosom homolog disebut bivalen. Karena setiap pasangan kromosom homolog memiliki empat kromatid, kondisi bivalen disebut juga tetrad. Selama proses sinapsis, kromatid yang homolog bisa saja terputus dan menyatu dengan kromatid lainnya yang disebut dengan proses tautan (crossing over). Titik terjadinya pertukaran disebut dengan kiasma. Selama metafase I, tertrad berjajar secara acak pada bidang ekuator. Pada tahapan anafase I, sentromer tidak membelah, namun pasangan homolog tersebut terpisah dan bergerak menuju kutub sel yang berlawanan. Pergerakan tersebut menyebabkan perubahan jumlah kromosom dari diploid menjadi haploid. Proses sitokinesis pada tahapan telofase I menghasilkan dua sel anak dengan kromosom berjumlah haploid dari satu sel induk diploid. Waktu antara pembelahan meiosis I dan meiosis II disebut dengan interkinesis. Ilustrasi proses pembelahan secara mitosis disajikan pada Gambar 1.22.



Gambar 1. 22

Proses Pembelahan Meiosis. Modifikasi dari Brown, 2006.

Pada tahapan profase II benang spindle kembali terbentuk. Selanjutnya kromosom bergerak menuju bidang ekuator pada tahapan metafase II. Pada tahapan anafase II sentromer pada masing-masing kromosom identik membelah dan bergerak menuju kutub sel yang berlawanan. Proses sitokinesis pada tahapan telofase II menghasilkan empat

sel haploid dari dua sel hasil pembelahan meiosis I. Perbedaan antara proses pembelahan mitosis dan meiosis disajikan pada Tabel 1.5.

Tabel 1.5  
Karakteristik Pembelahan Mitosis dan Meiosis (Stansfield, 1982).

<b>Mitosis</b>	<b>Meiosis</b>
1. Menghasilkan sel anak yang sama dengan sel induknya melalui pemisahan kromosom identik	1. Pembelahan sel yang menghasilkan pengurangan jumlah set kromosom sel anak menjadi haploid
2. Mengalami satu kali proses pembelahan dalam satu siklus	2. Mengalami dua kali proses pembelahan dalam satu siklus
3. Tidak terjadi sinapsis (kromosom homolog berhadapan), kiasma, dan perubahan materi genetik antara kromosom homolog	3. Terjadi sinapsis(kromosom homolog berhadapan) dan memungkinkan terjadinya kiasma sehingga menimbulkan perubahan materi genetik
4. Kandungan materi genetik sel hasil pembelahan indentik	4. Kandungan materi genetik sel hasil pembelahan tidak indentik
5. Menghasilkan dua sel anak	5. Menghasilkan empat sel anak
6. Sel hasil pembelahan mampu melakukan pembelahan mitosis lagi	6. Sel hasil pembelahan tidak dapat melakukan pembelahan lagi
7. Terjadi hampir pada seluruh sel tubuh	7. Hanya terjadi pada organ spesifik (sel gamet)
8. Proses pembelahan dimulai saat terbentuknya zigot	8. Proses pembelahan dimulai ketika mencapai umur dewasa kelamin

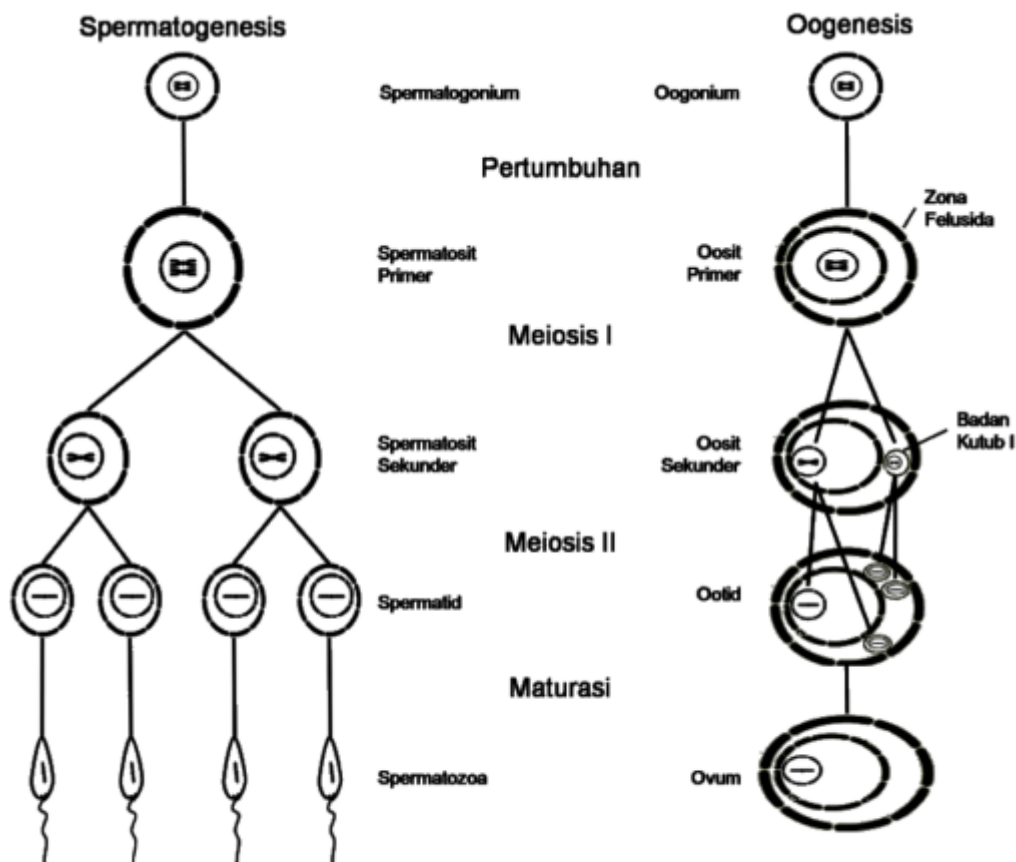
#### D. GAMETOGENESIS

Proses pembentukan sel gamet melalui proses pembelahan meiosis disebut gametogenesis. Pada mamalia, proses gametogenesis jantan dan betina memiliki perbedaan, yang meliputi perbedaan lokasi, proses pembelahan meiosis yang terjadi, proses perubahan bentuk sel gamet dan jumlah sel gamet yang dihasilkan dalam satu kali proses gametogenesis. Gametogenesis pada mamalia jantan disebut spermatogenesis. Proses spermatogenesis terjadi di tubulus seminiferi pada organ kelamin jantan (testis). Proses spermatogenesis dimulai dari pertumbuhan sel primordial jantan yang disebut spermatogonia ( $2n$ ) menjadi spermatosit primer ( $2n$ ). Spermatosit primer mengalami pembelahan meiosis pertama yang menghasilkan dua sel anak yang disebut spermatosit sekunder ( $n$ ). Melalui proses pembelahan meiosis kedua, masing-masing spermatosit sekunder menghasilkan dua sel anak yang disebut spermatid ( $n$ ). Selanjutnya, empat



sel spermatid yang dihasilkan mengalami proses maturasi (pematangan) dan transformasi (perubahan bentuk) menjadi sel spermatozoa ( $n$ ). Sehingga dalam proses spermatogenesis, satu sel primordial menghasilkan empat sel spermatozoa.

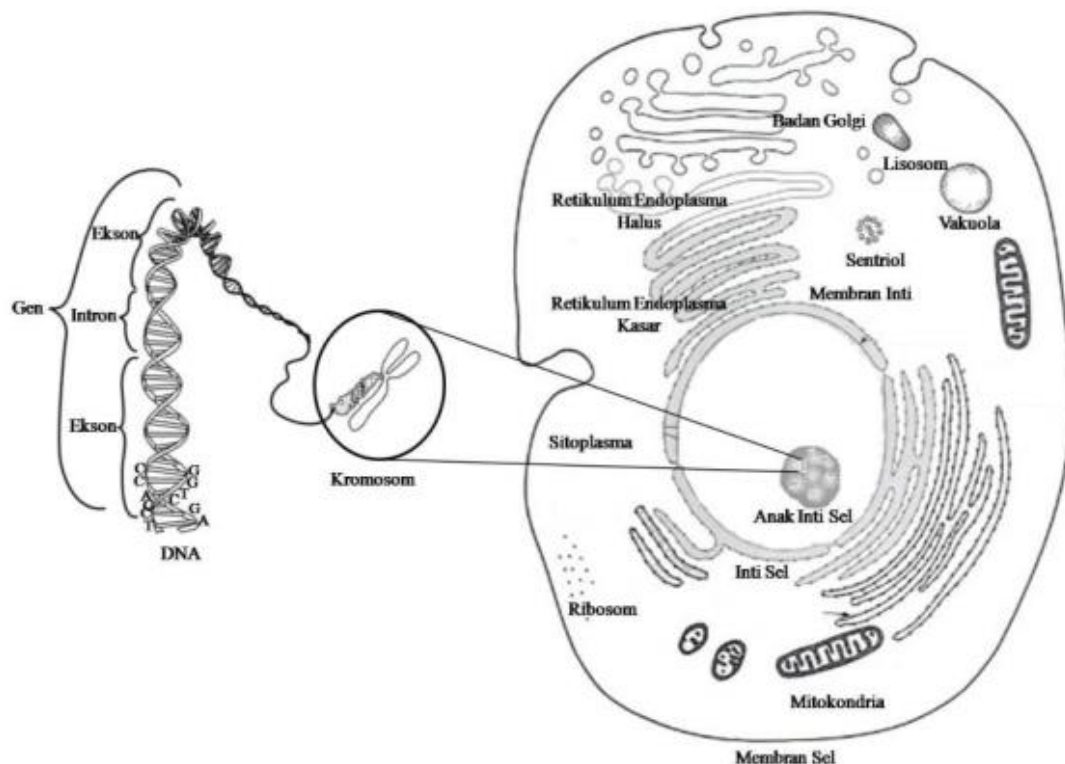
Proses gametogenesis pada betina disebut dengan oogenesis. Proses oogenesis terjadi di bagian epitel pada organ kelamin betina (ovari). Proses oogenesis dimulai dari pertumbuhan sel primordial betina yang disebut oogonia ( $2n$ ) menjadi oosit primer. Oosit primer mengalami pembelahan meiosis pertama, menghasilkan oosit sekunder ( $n$ ) dan badan kutub I ( $n$ ). Pada proses pembelahan meiosis pertama tersebut, proses sitokinesis yang terjadi tidak sempurna sehingga sel anak yang satu memiliki bagian sitoplasma yang lebih banyak dari yang lainnya. Sel anak yang memiliki bagian sitoplasma yang lebih banyak disebut oosit sekunder ( $n$ ), sedangkan yang lebih sedikit disebut badan kutub. Pada proses pembelahan meiosis kedua, oosit sekunder mengalami pembelahan yang menghasilkan ootid ( $n$ ) dan badan kutub II ( $n$ ), sedangkan badan kutub I menghasilkan dua sel badan kutub ( $n$ ). Proses maturasi dalam proses oogenesis hanya terjadi pada ootid menjadi ovum ( $n$ ), sedangkan tiga badan kutub lainnya mengalami degenerasi. Ilustrasi pembentukan sel gamet jantan dan betina disajikan pada Gambar 1.23.



Gambar 1.23  
Proses Gametogenesis. Modifikasi dari Stansfield, 1982.

## Sel, Kromosom, dan Abnormalitasnya

Sel merupakan unit terkecil dari suatu kehidupan. Kata "sel" itu sendiri dikemukakan oleh Robert Hooke yang berarti "kotak-kotak kosong". Semua makhluk hidup memiliki sel sebagai unit dasar kehidupannya, mulai dari yang paling sederhana, struktur sel tunggal/prokariot seperti bakteri dan protozoa sampai dengan struktur yang lebih kompleks/eukariot seperti tumbuhan dan hewan. Secara struktur, sel memiliki beberapa sub struktur atau dikenal dengan sebutan organel sel (Gambar 1. 1). Inti sel merupakan organel sel yang paling penting dan paling sering dijadikan objek penelitian dalam bidang pemuliaan dan genetika karena memiliki fungsi sebagai pengontrol pertumbuhan dan reproduksi pada tingkatan sel.



Gambar 1.1  
Gambar Skematis Sel Dan Gen.  
Modifikasi dari Stansfield, 1982 dan Reece, 2003.

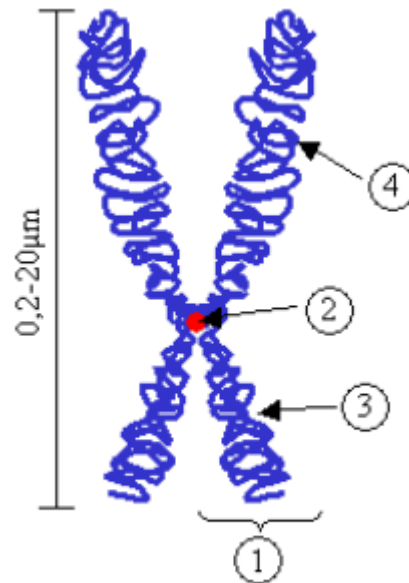
Secara umum, bagian sel prokariot terdiri atas (1) membran sel, (2) sitoplasma (vakuola, mitokondria, retikulum endoplasma, sentriol, badan golgi) dan (3) inti sel dan anak inti. Informasi mengenai organel sel dan fungsinya disajikan pada Tabel 1.1



Tabel 1.1  
Organel Sel dan Fungsinya (Stansfield, 1982)

Organel Sel	Fungsi
Membran sel	Melindungi dan mengontrol keluar masuknya material dari sel dan keluar sel, menjaga homeostasis
Sitoplasma	Menjaga dan melindungi organel sel
Retikulum Endoplasma	Memperluas area plasma membran, membawa material dari dalam dan keluar plasma membran untuk proses reaksi biokimia dan membantu pembuatan protein
Ribosom	Mensintesa protein
Mitokondria	Memproduksi energi (melalui siklus Krebs, transport rantai elektron, oksidasi asam lemak dll.)
Lisosom	Memproduksi enzim intraselular untuk menghilangkan bakteri dan protein asing dan memecah sel-sel yang sudah rusak.
Vakuola	Tempat penyimpanan kelebihan air dan produk buangan metabolisme.
Badan Golgi	Mengatur sekresi intraseluler
Sentriol	Memisahkan pasangan kromosom ketika mitosis
Inti sel	Mengontrol aktivitas sel dan menyimpan informasi hereditas pada kromosom

Kromosom merupakan bagian penting dari inti sel yang berfungsi sebagai pembawa sifat keturunan. Pengujian menggunakan teknik pewarnaan pada tingkat sel menunjukkan bahwa kromosom terdiri dari susunan DNA. Jumlah kromosom dalam satu sel tubuh (sel somatik) berjumlah dua set atau dikenal sebagai diploid ( $2n$ ), sedangkan pada sel kelamin (sel gamet) jumlah kromosomnya satu set atau haploid ( $n$ ). Satu set kromosom yang dimiliki oleh sel somatik diturunkan dari tetua maternal dan set lainnya yang bersifat homolog diturunkan dari tetua paternalnya. Satu set kromosom yang bersifat haploid ( $n$ ) dalam sel disebut dengan genom. Ilustrasi bentuk kromosom disajikan pada Gambar 1.2.



Gambar 1.2. Kromosom

Keterangan Gambar: (1) Kromatid. Salah satu dari dua bagian identik kromosom yang terbentuk setelah fase S pada pembelahan sel. (2) Sentromer. Tempat persambungan kedua kromatid, dan tempat melekatnya mikrotubulus. (3) Lengan pendek (4) Lengan panjang.

Jumlah kromosom pada individu yang berada dalam spesies yang sama memiliki jumlah yang sama. Jumlah kromosom beberapa spesies disajikan pada Tabel 1.2.

Tabel 1.2  
Jumlah Kromosom pada Beberapa Spesies Hewan

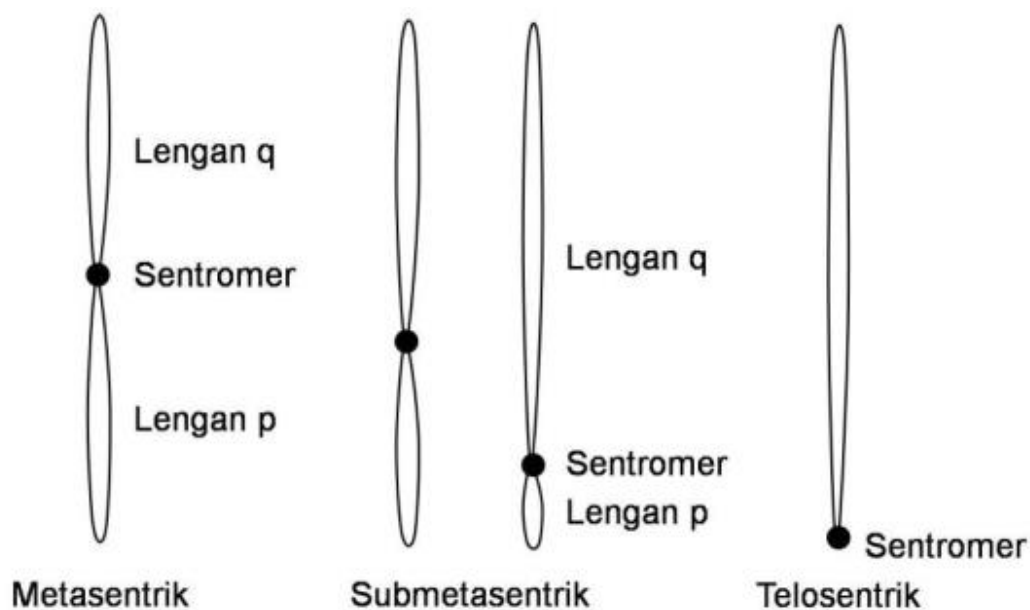
Jenis hewan	Jumlah Kromosom (2n)	Jenis Hewan	Jumlah Kromosom (2n)
Sapi	60	Kelinci	44
Kuda	64	Anjing	78
Keledai	62	Kalkun	82
Kerbau Rawa	48	Ayam	78
Kerbau Sungai	50	Bebek	80
Kambing	60	Merpati	80
Domba	56	Tikus Asia	42
Babi	38	Mencit	38
Kera	48	Mentok	80

## A. STRUKTUR KROMOSOM

Struktur kromosom dalam inti sel akan lebih mudah diamati jika sedang berada pada satu tahapan pembelahan sel ketika kromosom membentuk gulungan. Masing-masing kromosom dalam genom dapat dibedakan berdasarkan beberapa kriteria, di antaranya adalah ukuran panjangnya, posisi dari suatu struktur protein yang disebut sentromer yang membagi kromosom menjadi dua bagian lengan dengan panjang yang berbeda, keberadaan, dan posisi dari kromosom yang membesar yang disebut kromomer, keberadaan tonjolan kecil dari material kromatin yang disebut satelit, dan lain sebagainya.

Berdasarkan letak dari sentromernya (Gambar 1.3), kromosom dibedakan menjadi:

1. Metasentrik: sentromer berada tepat di tengah-tengah sehingga membagi kromosom menjadi dua lengan dengan ukuran panjang yang sama (lengan p = lengan q).
2. Submetasentrik atau akrosentrik: sentromer di antara tengah dan ujung kromosom sehingga membagi kromosom menjadi dua lengan dengan ukuran yang tidak sama panjang (lengan p < lengan q)
3. Telosentrik: Sentromer berada pada ujung atau sangat dekat dengan ujung pada sebuah lengan kromosom.



Gambar 1.3  
Pengelompokan Kromosom Berdasarkan Letak Sentromer. Modifikasi dari  
Stansfield, 1982.