

RINA PRIASTINI SUSILOWATI

Editor: Elli Arsita



GENETIKA MENDELIAN

PEWARISAN DAN PENYIMPANGAN

Genetika Mendelian: Pewarisan dan Penyimpangan

Dr. Dra. Rina Priastini Susilowati, MKes



pena persada

PENERBIT CV. PENA PERSADA

Genetika Mendelian: Pewarisan dan Penyimpangan

Penulis

Dr. Dra. Rina Priastini Susilowati, MKes

ISBN
978-623-315-873-2

Editor dr. Elli
Arsita, SpPD

Design Cover
Retnani Nur Brilliant

Layout
Eka Safitry

Penerbit CV. Pena Persada Redaksi
Jl. Gerilya No. 292 Purwokerto Selatan, Kab. Banyumas
Jawa Tengah
Email: penerbit.penapersada@gmail.com
Website: penapersada.com Phone: (0281) 7771388 Anggota IKAPI

All right reserved
Cetakan pertama : 2022

Hak Cipta dilindungi oleh undang-undang. Dilarang memperbanyak karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin penerbit

Kata Pengantar

Ahli genetika terkemuka Theodosius Dobshansky menyatakan bahwa tidak ada yang masuk akal dalam biologi kecuali dalam terang terjadinya proses evolusi. Bahkan lebih pasti dapat dikatakan bahwa tidak ada dalam biologi yang dapat dimengerti

kecuali dalam terang genetika. Genetika adalah inti ilmu biologi yang menyediakan kerangka kerja di mana keragaman kehidupan dan prosesnya dapat dipahami sebagai keseluruhan secara intelektual.

Dasar-dasar genetika ditemukan oleh Gregor Mendel pada tahun 1866, tetapi secara umum tetap tidak diketahui sampai tahun 1900. Selama paruh pertama abad kedua puluh secara bertahap ditetapkan bahwa gen memainkan peran utama dalam fungsi dan evolusi organisme yang lebih tinggi. Signifikansi mendasar dari peran ini adalah menjadi tampaknya hanya dengan pengakuan bahwa asam nukleat adalah bahan turun-temurun dari semua organisme. Penemuan sifat kimiawi DNA membuka prinsip-prinsip hereditas dan menuntun pada pemahaman dari generasi ke generasi dan diekspresikan dalam setiap generasi. Informasi herediter terkandung dalam sekuens nukleotida DNA, diekspresikan melalui sekuens DNA dan selanjutnya digunakan untuk menentukan sekuens asam amino protein. Kesatuan semua makhluk hidup ditunjukkan dengan indah oleh fakta bahwa kode yang menghubungkan sekuens nukleotida dengan sekuens asam amino adalah sama di semua organisme: pada bakteri, pada tumbuhan, pada hewan dan pada manusia. Pada akhirnya dapat dikatakan bahwa kode yang digunakan tersebut bersifat universal.

Dalam sepuluh tahun terakhir ahli genetika telah menemukan alat yang memungkinkannya untuk menciptakan kembali teori tersebut di laboratorium dengan langkah-langkah dalam evolusi organisme. Dapat dikatakan bahwa alat-alat ini menyediakan sarana untuk melakukan eksperimen sendiri di alam yang ternyata sulit dilakukan. Dengan teknik penelitian DNA rekombinan, ahli genetika telah belajar bagaimana mentransplantasikan gen dari satu organisme ke organisme lain, sehingga mengubah materi genetik dengan cara yang tidak pernah dialami dalam evolusi kehidupan di bumi. Pengetahuan seperti itu dan kemampuan manusia untuk menerapkannya pada tujuan baru memiliki implikasi mendalam bagi semua ilmu biologi. Untuk kehidupan seperti yang diketahui sekarang maka dapat ditambahkan ke tingkat yang lebih kecil tetapi signifikan yaitu kehidupan seperti yang dijalani oleh manusia itu sendiri.

Tujuan buku ini adalah untuk menyajikan ilmu genetika sedemikian rupa sehingga siswa dan pembaca lainnya dapat menghargai tempatnya dalam biologi serta sarana yang digunakan untuk sampai pada keadaan pengetahuan perkembangan manusia saat ini. Materi genetik disebut DNA memiliki tiga bentuk utama yaitu: pengaturan, ekspresi, dan evolusi. Buku ini disusun berdasarkan bagian yang sesuai dengan ketiga ciri tersebut, antara lain: menyajikan sifat dan pengaturan pewarisan bahan genetic tersebut secara turun-temurun, serta hukum-hukum yang dengannya informasi yang terkandung dalam bahan-bahan tersebut dapat diturunkan atau diwariskan dari generasi ke generasi, menjelaskan bagaimana

genetik informasi yang diwarisi oleh suatu organisme mengarahkan perkembangan dan aktivitas organisme, dan membahas asal usul variasi genetik dan dasar genetik dari evolusi biologis.

Di awal dari buku ini akan mengulas beberapa pengetahuan yang telah diperoleh siswa sebelumnya dalam mata kuliah pengantar biologi sel. Pertama, berbagai jenis organisme secara singkat dipertimbangkan. Kemudian membahas proses pembelahan sel yaitu mitosis dan meiosis yang merupakan dua proses pembelahan sel eukariotik yang utama berperan dalam pewarisan karakter dari orang tua kepada anak-anaknya.

Dalam buku ini juga dibahas tentang genetika manusia atau genetika Mendelian. Di dalam bahasan genetika Mendelian tentang variasi genetik, akan lebih jauh diuraikan tentang penyakit pada manusia baik yang diwariskan maupun merupakan penyakit akibat mutasi yang umum dan masih langka untuk dibahas. Dulu ilmu pengetahuan yang tidak jelas atau penjelasan untuk kumpulan gejala yang aneh yang merupakan bagian dari genetika manusia sekarang menjadi bagian dari percakapan sehari-hari. Pada saat yang sama, akhirnya diakui bahwa Genetika Mendelian merupakan salah satu dasar ilmu kedokteran, dan profesional perawatan kesehatan. Terlepas dari kecenderungan populer untuk membicarakan gen yang dapat menyebabkan munculnya kelainan-kelainan genetik, maka saat ini diketahui bahwa untuk sebagian besar sifat dan penyakit, disebabkan oleh karena beberapa gen berinteraksi satu sama lain dan pengaruh lingkungan.

Jakarta, November 2022

Kepala Departemen Biologi FKIK Ulerida

DAFTAR ISI

Kata Pengantar _____ i

DAFTAR ISI _____ iv

BAB 1	GEN DAN GENOM _____	1
	REKAM JEJAK _____	2
	1.1 MENGENAL GEN DAN GENOM _____	3
	1.2 TINGKATAN GENETIKA DAN GENOM _____	16
	1.3 APLIKASI GENETIKA DAN GENOM _____	21
	1.4 SEKUENSING GENOM _____	30
	1.5 PERSPEKTIF GLOBAL PADA GENOM _____	36
	RINGKASAN _____	37
	KUPAS TUNTAS _____	39
	STUDI KASUS _____	40
	REFERENSI _____	43
BAB 2	PEMBELAHAN SEL DAN MEIOSIS _____	50
	REKAM JEJAK _____	51
	2.1 PEMBELAHAN SEL DAN KEMATIAN _____	52
	2.2 MEIOSIS _____	66
	2.3 KELAINAN PERCEPATAN PENUAAN _____	80
	2.4 SEL PUNCA (STEM CELL) _____	89
	RINGKASAN _____	97
	KUPAS TUNTAS _____	99
	STUDI KASUS _____	100
	REFERENSI _____	101
BAB 3	MENDELIAN: PRINSIP DASAR PERWARISAN _____	105
	REKAM JEJAK _____	106
	3.1 SEJARAH AWAL GENETIKA DAN PEWARISAN _____	108
	3.2 PEWARISAN SATU GEN _____	1112
	3.3 HIPOTESA UJI GENETIK _____	127
	3.4 PEWARISAN GEN-TUNGGAL YANG JARANG _____	129
	3.5 PEWARISAN GEN LEBIH DARI SATU _____	144
	3.6 DIAGRAM SILSILAH (PEDIGREE) _____	150
	3.7 PERKAWINAN SEKERABAT: DIAGRAM SILSILAH _____	159
	RINGKASAN _____	166
	KUPAS TUNTAS _____	168
	STUDI KASUS _____	169
	REFERENSI _____	173
BAB 4	PENGEMBANGAN MENDELIAN _____	178
	REKAM JEJAK _____	179

	4.1 PERKEMBANGAN GENETIKA MENDELIAN _____	182
	4.2 PEWARISAN GEN TUNGGAL _____	183
	4.3 EKSPRESI GEN MENGUBAH RASIO MENDELIAN _____	188
	4.4 MUTASI: SUMBER ALEL BARU _____	206
	4.5 KERJA GEN: DARI GENOTIPE KE FENOTIPE _____	216
	4.6 MODIFIKASI PERSILANGAN _____	218
	4.7 GEN MITOKONDRIA _____	239
	4.8 LINKAGE (TAUTAN) _____	244
	RINGKASAN _____	251
	KUPAS TUNTAS _____	253
	STUDI KASUS _____	254
	REFERENSI _____	258
BAB 5	TEORI PEWARISAN KROMOSOM _____	265
	REKAM JEJAK _____	266
	5.1 TEORI PEWARISAN KROMOSOM _____	268
	5.2 KROMOSOM: PEMBAWA GEN _____	276
	5.3 MENDETEKSI KROMOSOM _____	287
	5.4 KROMOSOM SEKS DAN PENENTUAN SEKS _____	297
	5.5 PEWARISAN SIFAT PADA KROMOSOM SEKS _____	309
	5.6 EFEK ASAL DARI ORANG TUA _____	330
	RINGKASAN _____	334
	KUPAS TUNTAS _____	337
	STUDI KASUS _____	338
	REFERENSI _____	348
BAB 6	VARIASI JUMLAH DAN STRUKTUR KROMOSOM _____	359
	REKAM JEJAK _____	360
	6.1 PENGATURAN STRUKTUR KROMOSOM _____	362
	6.2 UNIPARENTAL DISOMI _____	380
	6.3 TEKNIK PERTUKARAN KROMOSOM _____	382
	6.4 ABERASI PADA JUMLAH KROMOSOM _____	387
	RINGKASAN _____	409
	STUDI KASUS _____	411
	REFERENSI _____	417
BAB 7	MUTASI GEN _____	424
	REKAM JEJAK _____	425
	7.1 ASAL USUL MUTASI _____	426
	7.2 DUA MUTASI _____	428
	7.3 KELAINAN ALELIK _____	433
	7.4 PENYEBAB MUTASI _____	436
	7.5 JENIS MUTASI _____	442
	7.6 PENTINGNYA POSISI _____	453
	7.7 PERBAIKAN DNA _____	456
	RINGKASAN _____	463

KUPAS TUNTAS _____ 465
STUDI KASUS _____ 466
REFERENSI _____ 471

Biografi Penulis



Dr. Dra. Rina Priastini Susilowati, MKes adalah anak kedua dari tiga bersaudara yang menyelesaikan S1 nya di Jurusan Biologi, FMIPA Universitas Pakuan Bogor pada tahun 1992, serta menyelesaikan S2 serta S3 di Bidang Biomedik dan Biologi Molekuler (Genetika) pada tahun 1998 dan 2016 di Universitas Airlangga Surabaya. Pada tahun 1998, mulai bekerja sebagai Dosen Biologi dan pada tahun 2002 sebagai Kepala Departemen Biologi FK Universitas Kristen Krida Wacana Jakarta. Berdasarkan keilmuan yang diajarkan hingga saat ini yaitu Biologi Sel, Biologi Molekuler dan Genetika dasar (Genetika Mendelian), maka telah banyak melakukan penelitian dengan topik yang sesuai dan selanjutnya menekuni manfaat tanaman herbal Indonesia. Selama 15 tahun terakhir banyak melakukan penelitian tentang manfaat tanaman herbal sebagai insektisida pada hewan target nyamuk, lalat dan kecoa, maupun efek samping penggunaannya pada hewan non target mencit dan tikus. Pada tahun 2021, penelitian lebih ditekankan pada efek toksisitasnya pada perubahan struktur mitokondria baik pada organ paru, jantung, otak dan hati mencit, dan penggunaan PCR untuk mengetahui perubahan yang terjadi pada gennya. Beberapa publikasi hasil penelitian telah dipublikasikan di beberapa jurnal nasional yang terakreditasi dan jurnal internasional bereputasi. Penulis juga banyak diundang sebagai pembicara Seminar atau Kongres Biologi dan Biomedik tingkat nasional maupun internasional.

GENETIKA MENDELIAN

— PEWARISAN DAN PENYIMPANGAN —

Buku Ajar Genetika Mendelian: Pewarisan Dan Penyimpangan terdiri dari 7 Bab.

Bab 1: Gen dan Genom. Gen adalah unit hereditas. Gen adalah instruksi biokimia yang memberi tahu sel, unit dasar kehidupan, cara membuat protein tertentu. Protein ini memberikan atau mengontrol karakteristik yang menciptakan banyak individualitas manusia. Sebuah gen terdiri dari molekul panjang asam deoksiribonukleat (DNA). DNA mewariskan informasi dalam urutan empat jenis blok bangunan. Selama beberapa tahun ke depan sekuensing genom pada manusia atau mungkin bagian yang relevan darinya akan menjadi rutinitas dalam perawatan kesehatan.

Bab 2: Pembelahan Sel dan Meiosis. Dalam tubuh manusia, sel-sel baru terbentuk ketika sel-sel lama mati dengan kecepatan yang berbeda di jaringan yang berbeda. Pertumbuhan, perkembangan, pemeliharaan kesehatan, dan penyembuhan dari penyakit atau cedera memerlukan interaksi yang rumit antara tingkat mitosis dan sitokinesis, yang masing-masing membagi DNA dan sisa sel, dan apoptosis yaitu suatu bentuk kematian sel.

Bab 3: Mendelian, Prinsip Dasar Pewarisan. Gen adalah unit dasar informasi biologis, dan hereditas adalah cara gen mewariskan sifat fisiologis, anatomis, dan perilaku dari orang tua ke keturunannya.

Bab 4: Pengembangan Mendelian. Berbeda dengan ciri-ciri kacang ercis yang telah diteliti oleh Gregor Mendel, sebagian besar ciri-ciri manusia tidak termasuk dalam dua kategori fenotipe yang berlawanan. Sifat-sifat kompleks ini seperti warna kulit dan rambut, tinggi badan, kemampuan atletik, dan banyak lainnya tampaknya menentang analisis Mendel.

Bab 5: Teori Pewarisan Kromosom. Kromosom adalah struktur seluler yang bertanggung jawab untuk mewariskan informasi genetik. Ahli genetika menyimpulkan bahwa kromosom adalah pembawa gen yang mendasari mendasari sebuah gagasan yang kemudian dikenal sebagai teori pewarisan kromosom.

Bab 6: Variasi Jumlah Dan Struktur Kromosom. Sebuah kromosom dapat diketahui secara struktural dalam beberapa cara yang kemungkinan dapat memiliki terlalu banyak materi genetik, terlalu sedikit, atau hamparan DNA yang mengalami inversi atau insersi dan dimasukkan ke dalam jenis kromosom yang berbeda. Pengaturan kromosom menjadi seimbang jika memiliki jumlah materi genetik yang normal atau tidak seimbang jika hasil DNA berlebih atau kurang.

Bab 7: Mutasi Gen. Mutasi adalah perubahan sekuens DNA yang jarang terjadi dalam suatu populasi dan biasanya mempengaruhi fenotipe. Mutasi terdiri dari substitusi satu basa DNA, hingga delesi atau duplikasi puluhan, ratusan, ribuan, atau bahkan jutaan basa, hingga menyebabkan kromosom hilang atau berlebih. Mutasi dapat mempengaruhi bagian mana pun dari genom: sekuens yang mengkode protein atau mengontrol transkripsi, intron, pengulangan, dan tempat yang penting untuk penghilangan intron dan penyambungan ekson.

ISBN 978-623-315-873-2

