

# **GENETIKA**

## **Belajar Genetika dengan Mudah & Komprehensif**

(Dilengkapi Data Hasil Riset tentang Kesulitan Memahami Konsep  
Genetika dan Riset dalam Pembelajaran Genetika)

## **UU No 19 Tahun 2002 Tentang Hak Cipta**

### Fungsi dan Sifat hak Cipta Pasal 2

1. Hak Cipta merupakan hak eksklusif bagi pencipta atau pemegang Hak Cipta untuk mengumumkan atau memperbanyak ciptaannya, yang timbul secara otomatis setelah suatu ciptaan dilahirkan tanpa mengurangi pembatasan menurut peraturan perundang-undangan yang berlaku.

### Hak Terkait Pasal 49

1. Pelaku memiliki hak eksklusif untuk memberikan izin atau melarang pihak lain yang tanpa persetujuannya membuat, memperbanyak, atau menyiarkan rekaman suara dan/atau gambar pertunjukannya.

### Sanksi Pelanggaran Pasal 72

1. Barangsiapa dengan sengaja dan tanpa hak melakukan perbuatan sebagaimana dimaksud dalam pasal 2 ayat (1) atau pasal 49 ayat (2) dipidana dengan pidana penjara masing-masing paling singkat 1 (satu) bulan dan/atau denda paling sedikit Rp 1.000.000,00 (satu juta rupiah), atau pidana penjara paling lama 7 (tujuh) tahun dan/atau denda paling banyak Rp 5.000.000.000,00 (lima miliar rupiah).
2. Barangsiapa dengan sengaja menyiarkan, memamerkan, mengedarkan, atau menjual kepada umum suatu ciptaan atau barang hasil pelanggaran Hak Cipta sebagaimana dimaksud dalam ayat (1), dipidana dengan pidana penjara paling lama 5 (lima) tahun dan/atau denda paling banyak Rp 500.000.000,00 (lima ratus juta rupiah)

**Dr. Elya Nusantari, M.Pd.**

# **GENETIKA**

## **Belajar Genetika dengan Mudah & Komprehensif**

**(Dilengkapi Data Hasil Riset tentang Kesulitan Memahami  
Konsep Genetika dan Riset dalam Pembelajaran Genetika)**





deepublish | publisher

Jl. Rajawali, G. Elang 6, No 3, Drono, Sardonoharjo, Ngaglik, Sleman  
Jl. Kaliurang Km.9,3 – Yogyakarta 55581  
Telp/Faks: (0274) 4533427  
Hotline: 0838-2316-8088  
Website: www.deepublish.co.id  
e-mail: deepublish@ymail.com

---

### Katalog Dalam Terbitan (KDT)

---

**NUSANTARI, Elya**

Genetika Belajar Genetika dengan Mudah & Komprehensif: (Dilengkapi Data Hasil Riset tentang Kesulitan Memahami Konsep Genetika dan Riset dalam Pembelajaran Genetika)/oleh Elya Nusantari.--Ed.Revisi, Cet. 2--Yogyakarta: Deepublish, Maret 2015.

xx, 238 hlm.; Uk:15.5x23 cm

ISBN 978-602-280-340-9

1. Genetika

I. Judul

576

Cetakan Pertama Agustus 2014

---

Penyunting ahli : Prof. Dr. A.D Corebima, M.Pd  
Editor : Dra. Aryati Abdul, M.Kes  
Desain cover : Herlambang Rahmadhani  
Penata letak : Ika Ftaria Iriyanti

**PENERBIT DEEPUBLISH**  
**(Grup Penerbitan CV BUDI UTAMA)**

Anggota IKAPI (076/DIY/2012)

Copyright © 2015 by Deepublish Publisher  
All Right Reserved

---

Isi diluar tanggung jawab percetakan

---

Hak cipta dilindungi undang-undang

Dilarang keras menerjemahkan, memfotokopi, atau memperbanyak sebagian atau seluruh isi buku ini tanpa izin tertulis dari Penerbit.

# **KATA SAMBUTAN**

## **Rektor Universitas Negeri Gorontalo**

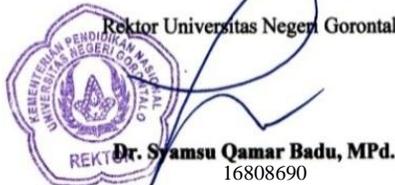
Pertama, marilah kita memanjatkan puji dan syukur kehadirat Allah Swt., karena atas izin, rahmat dan petunjuk-Nya sehingga kita masih senantiasa berkarya demi kemajuan daerah khususnya Provinsi Gorontalo. Saya selaku Rektor menyambut dengan gembira dan penuh apresiasi atas penerbitan buku dosen di lingkungan Universitas Negeri Gorontalo.

Penerbitan buku ini dirangkaikan dengan program Tahun Buku 2014 Universitas Negeri Gorontalo yang telah dicanangkan pada Januari 2014. Hal ini merupakan suatu gagasan dan upaya yang sungguh-sungguh para dosen sebagai ilmuwan yang patut kita teladani. Betapa tidak, menulis dan menerbitkan karya seperti ini adalah sebuah pekerjaan mulia.

Buku yang ditulis oleh para dosen ini mengulas berbagai macam disiplin ilmu berdasarkan keahlian masing-masing dosen yang bersangkutan. Oleh sebab itu menurut pemahaman saya, buku ini sangat penting untuk dibaca, baik oleh pengambil kebijakan maupun kalangan akademisi dan mahasiswa yang ingin mendalami lebih jauh konsep berbagai disiplin ilmu. Saya berharap kiranya buku ini dapat memberi manfaat bagi masyarakat umum. Akhirnya, atas nama Rektor dan Civitas Akademika Universitas Negeri Gorontalo menyampaikan selamat kepada penulisnya. Semoga usaha dan gagasan yang baik ini dapat disambut dengan penuh suka cita. Selamat membaca.

Gorontalo, Medio Agustus 2014

Rektor Universitas Negeri Gorontalo



# **KATA PENGANTAR**

**Prof A. D Corebima, M.Pd.**

**(Guru Besar Universitas Negeri Malang dalam Bidang  
Genetika)**

Puji Syukur saya panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Esa dengan kehadiran buku teks “Materi Genetika”. Buku ini disusun berdasarkan data penelitian tentang miskonsepsi genetika dan kesulitan belajar genetika yang ditemukan pada mahasiswa selama belajar di perkuliahan genetika maupun siswa yang belajar genetika di sekolah. Berdasarkan masalah kesulitan belajar genetika maka disusunlah buku ini untuk memahami konsep genetika secara mudah dan komprehensif.

Buku ini telah disusun sesuai ide saya berdasarkan pendekatan konsep. Selama ini saya juga telah membelajarkan genetika pada perkuliahan saya dengan pendekatan konsep. Namun buku yang saya susun selama ini masih dalam pola sajian satu konsep yang dibahas secara mendalam. Oleh sebab itu buku ini disusun berdasarkan hirarki konsep secara menyeluruh dalam satu buku yang disajikan dalam beberapa bab. Buku ini membahas tentang materi genetik pada semua golongan makhluk hidup dan bagaimana materi genetik diperbanyak dan selanjutnya diturunkan atau diwariskan.

Buku ini dapat digunakan pada perkuliahan genetika di S1. Buku ini juga menjadi referensi bagi guru untuk membelajarkan genetika di sekolah. Berdasarkan penyajian sesuai pendekatan konsep diharapkan buku genetika ini akan mempermudah pembaca memahami genetika secara komprehensif. Semoga buku ini dapat bermanfaat bagi para siswa, mahasiswa, guru, dosen dan para pembaca pada umumnya.

Pakar Bidang Genetika



Prof. Dr. A.D. Corebima, M.Pd.

# PRAKATA

Alhamdulillah penulis panjatkan rasa syukur kepada Allah Swt. atas rahmat dan hidayah-Nya, penulis dapat menyusun buku genetika ini. Saat kita membaca hadist “Ilmu dulu sebelum berbicara dan berbuat” maka kita termotivasi untuk selalu belajar mencari ilmu agar kita bisa berbicara dengan benar dan berbuat dengan tepat.

Penulis menyusun buku Genetika Dasar ini yang diawali dari penelitian untuk mengungkap persoalan yang terjadi dalam pembelajaran genetika. Penulis melakukan penelitian tentang miskonsepsi genetika pada perkuliahan genetika, prekonsepsi genetika, mahasiswa dan guru, serta analisis penyajian struktur didaktik buku ajar khusus materi genetika di sekolah menengah, dan kesulitan memahami konsep genetika di SMA.

Salah satu penyebab kesalahan konsep genetika adalah penyajian konsep genetika yang masih klasik (genetika Mendel) atau masih berpendekatan sejarah. Genetika berpendekatan sejarah yang dimaksud adalah semua penemuan genetika diurutkan dari awal hingga akhir, hubungan di antara konsep kurang diperhatikan, sehingga konsep yang disajikan terpenggal-penggal. Hal ini adalah salah satu sebab terjadi kesulitan memahami konsep genetika.

Disisi lain perkembangan Sains modern yang berkembang pesat maka selayaknya pendidikan dapat menyiapkan generasi yang melek dalam bidang bioengineering atau bioteknologi. Dasar perkembangan ilmu-ilmu Biologi termasuk bioteknologi adalah ilmu genetika. Sehingga perkembangan bioteknologi harus diimbangi dengan penguasaan konsep genetika dengan benar. Kita semua berharap dapat mengikuti perkembangan genetika dan dapat berkontribusi di bidang genetika.

Berdasarkan hasil penelitian maka buku ini disusun dengan struktur/sajian genetika berpendekatan konsep yang memperhatikan hubungan antar 7 konsep utama dan memperhatikan hubungan dalam tiap konsep itu sendiri. Penyajian genetika berpendekatan konsep ini, bertujuan untuk menyajikan materi genetika secara utuh dan komprehensif. Konsep sebagai bagian dari sejarah penemuan yang tidak perlu disajikan akan dihilangkan. Buku ini disusun berdasarkan genetika berpendekatan konsep dan membahas miskonsepsi genetika. Buku ini disusun secara

komprehensif meliputi fenomena genetika yang terjadi pada makhluk hidup prokariotik dan eukariotik serta pada virus dan retrovirus. Buku ini diberi judul “Belajar Genetika dengan Mudah dan Komprehensif” (Dilengkapi Hasil Riset tentang Kesulitan Memahami Konsep Genetika dan Pembelajaran Genetika).

Buku ini dapat digunakan untuk perkuliahan genetika di S1 dan S2. Buku ini juga dapat dijadikan sumber sekunder bagi guru-guru di sekolah mengingat buku ini disusun berdasarkan informasi kesulitan belajar konsep genetika di sekolah dan di perguruan tinggi. Buku ini juga menyajikan hasil studi kasus sifat-sifat pada manusia yang dapat dijadikan topik praktikum genetika di SMA. Penulis mengharapkan dengan tersusunnya buku ini, dapat memberikan manfaat bagi para pengguna buku ini yakni para ilmuwan sejati dosen, guru, siswa dan mahasiswa.

Terima kasih tak terhingga kepada guru saya yang telah berjasa besar dalam penyusunan buku ini Prof. Dr. A. D. Corebima, M.Pd. yang membesarkan keilmuanku dalam bidang genetika; Prof. Dr. Didi Suryadi dari Universitas Pendidikan Indonesia, yang telah memberikan sumbangan pikiran pada rancangan buku genetika ini melalui Analisis Metapedadidaktik; Dr. Hedi Sutomo, S.U, yang memberikan pengalaman tentang filosofi penelitian; Herawati Susilo, M.Sc Phd atas pemberian semangat yang tak pernah padam; Prof. Dr. Hj. Siti Zubaidah M.Pd. yang memberikan pemikiran positif tentang arti kehidupan. Terimakasih kepada Dra Aryati Abdul, M.Si yang senantiasa bersama dalam diskusi masalah genetika. Rosyidah Ismail S.Pd M.Pd dan Nurul Alfiah, S.Pd, yang membantu penyediaan data permasalahan dan kesulitan menyelesaikan soal pewarisan sifat, serta mahasiswa Biologi angkatan 2012/2013 yang telah menggali data-data melalui riset dalam perkuliahan Genetika. Data riset telah menjadi satu bagian bab pada buku ini.

Kupersembahkan karya terbaikku ini buat lentera jiwaku Ayahanda Alm H. Slamet Anggono, Ibunda Siti Rochani, suamiku tercinta Dr. Supriyadi M.Pd dan anakku tersayang Primaridiana Pradiptasari.

Kritik dan saran sangat diharapkan demi menyempurnakan isi buku ini di masa mendatang.

Gorontalo, Maret 2014

Penulis

# DAFTAR ISI

<b>KATA SAMBUTAN</b> .....	<b>v</b>
<b>KATA PENGANTAR</b> .....	<b>vi</b>
<b>PRAKATA</b> .....	<b>vii</b>
<b>DAFTAR ISI</b> .....	<b>ix</b>
<b>PENDAHULUAN</b> .....	<b>xiii</b>
<b>BAB I</b> <b>ARTI DAN RUANG LINGKUP GENETIKA</b> .....	<b>1</b>
A.    Pengertian Genetika .....	1
B.    Sejarah Perkembangan Genetika .....	3
C.    Kedudukan Genetika dalam Biologi .....	5
D.    Laju Perkembangan Genetika .....	6
E.    Kontribusi Genetika ke Bidang Lain.....	11
<b>BAB II</b> <b>MATERI GENETIK PADA MAKHLUK HIDUP</b> .....	<b>19</b>
A.    Asam Nukleat sebagai Materi Genetik.....	20
B.    Fungsi Materi Genetik.....	24
C.    Kromosom pada Seluruh Kelompok Makhluk Hidup.....	25
<b>BAB III</b> <b>REPRODUKSI        MATERI        GENETIK:</b> <b>              PEMBELAHAN SEL</b> .....	<b>63</b>
A.    Reproduksi Sel.....	63
B.    Pembelahan Sel pada Aseluler.....	65
C.    Pembelahan Sel pada Prokariotik .....	65
D.    Pembelahan Sel pada Eukariotik .....	66
E.    Hubungan Pembelahan Meiosis dengan Pindah Silang .....	80
F.    Hubungan Pembelahan Meiosis dengan Gagal Berpisah ( <i>Nondisjunction</i> ).....	80

G.	Hasil Penelitian Miskonsepsi tentang Pembelahan Sel .....	82
<b>BAB IV</b>	<b>REPRODUKSI MATERI GENETIK: REPLIKASI MATERI GENETIK .....</b>	<b>85</b>
A.	Replikasi .....	86
B.	Replikasi DNA Double Heliks pada Prokariotik dan Eukariotik .....	87
C.	Replikasi DNA Untai Tunggal ( <i>Rolling Circle Replication</i> ) pada Aseluler Virus DNA Untai Tunggal .....	98
D.	Replikasi RNA (RNA Membentuk RNA) pada Aseluler Virus RNA .....	101
E.	Replikasi pada Retrovirus (Transkripsi Balik) .....	103
F.	Hasil Penelitian Miskonsepsi yang Terjadi pada Konsep Reproduksi Materi Genetika .....	107
<b>BAB V</b>	<b>POLA PEWARISAN DALAM INTI (MENDELIAN INHERITANCE) .....</b>	<b>111</b>
A.	Hukum Mendel Klasik .....	112
B.	Evaluasi Terhadap Hukum Mendel .....	119
C.	Hasil Penelitian tentang Miskonsepsi yang Dialami Mahasiswa pada Konsep Mendel (Nusantari, 2012) .....	131
D.	Temuan Hasil Penelitian Jenis Kesalahan Siswa dalam Mengerjakan Soal Pewarisan Sifat. Kesalahan Disebabkan karena Siswa Belum Memahami Hubungan Mendel, Meiosis dan Fertilisasi .....	134
<b>BAB VI</b>	<b>POLA PEWARISAN SIFAT PADA MANUSIA (HASIL RISET MAHASISWA DALAM PEMBELAJARAN GENETIKA) .....</b>	<b>149</b>
A.	Contoh Pewarisan Alel Dominan Autosomal .....	150
B.	Pewarisan Alel Dominan .....	160

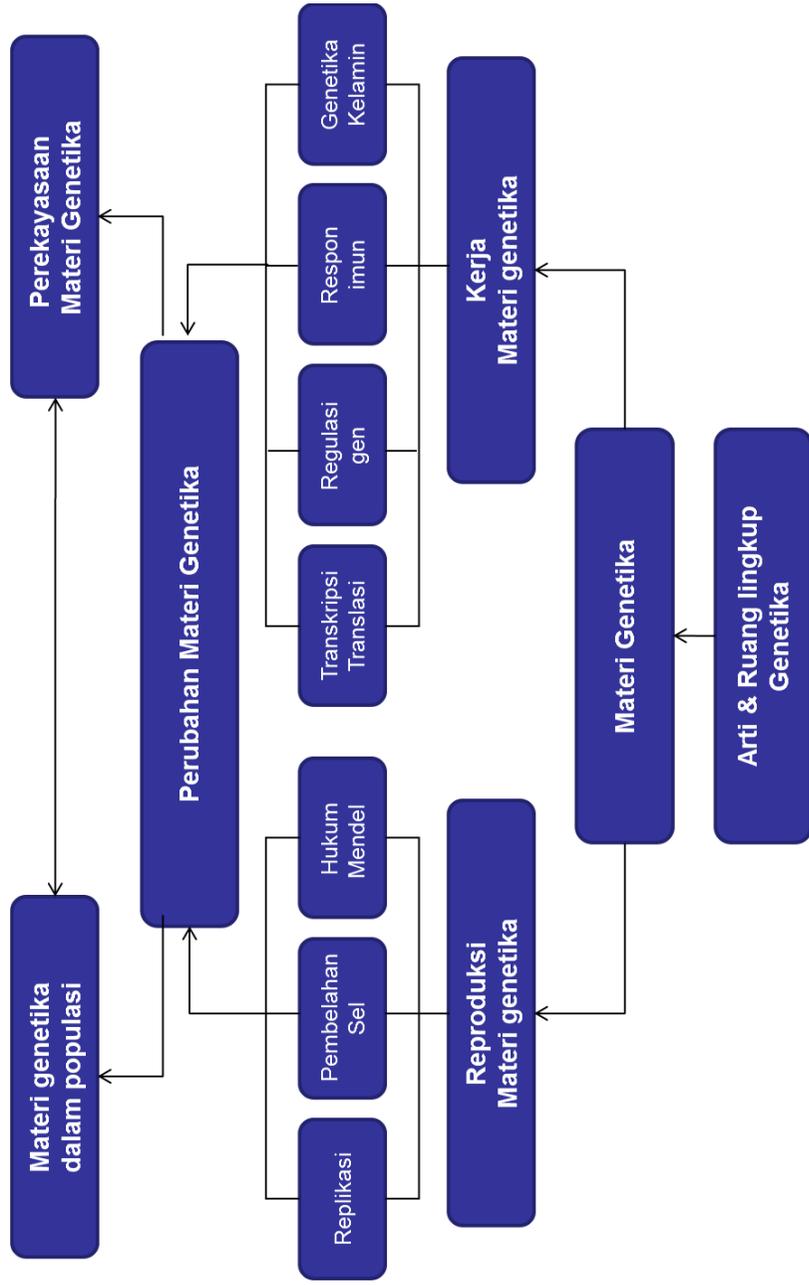
C.	Pewarisan Alel Dominan.....	165
D.	Pewarisan Alel Dominan.....	172
E.	Pewarisan Alel Resesif Autosomal .....	176
<b>BAB VII</b>	<b>PEWARISAN DI LUAR POLA PEWARISAN</b>	
	<b>DOMINAN RESESIF MENDEL.....</b>	<b>187</b>
A.	Interaksi Gen.....	187
B.	Bagaimana Gen Mengendalikan Fenotip Makhluk Hidup.....	195
C.	Tiap Sifat atau Kemampuan (Fenotip) Mahluk Hidup Dikendalikan oleh Banyak Gen .....	199
D.	Pautan.....	200
E.	Pindah Silang ( <i>Crossing over</i> ).....	203
F.	Non-Disjunction.....	208
G.	Alela Ganda .....	210
<b>BAB VIII</b>	<b>PEWARISAN SITOPLASMA.....</b>	<b>213</b>
A.	Kriteria untuk Pewarisan di Luar Nukleus .....	214
B.	Organel Sitoplasmik Pembawa Materi Genetik.....	215
C.	Pewarisan Maternal.....	218
D.	Pengaruh Maternal (Ada Pengaruh Genotip Induk Betina).....	224
	<b>TENTANG PENULIS .....</b>	<b>233</b>



## PENDAHULUAN

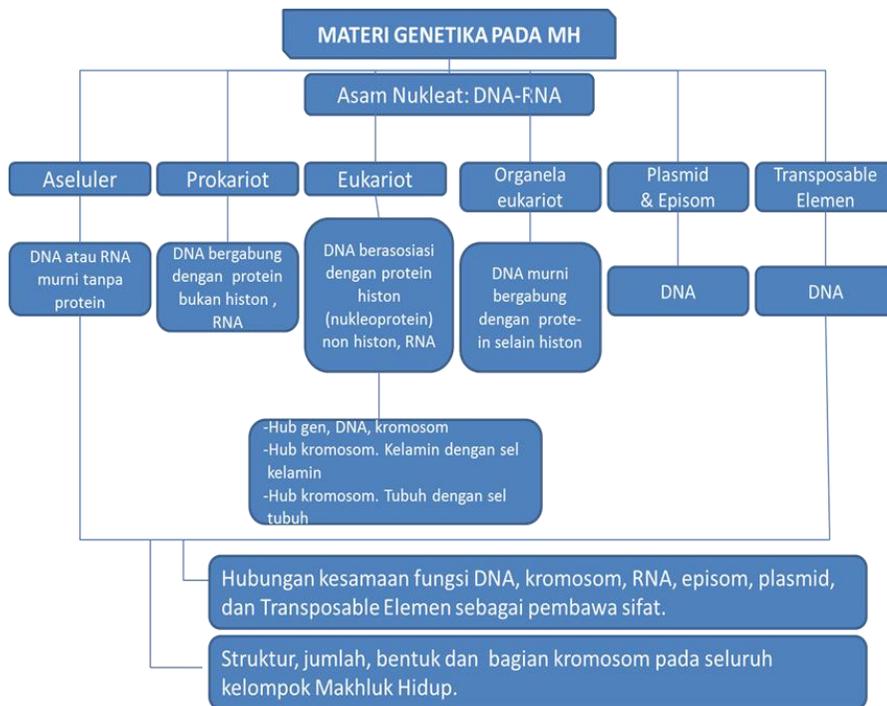
Konsep genetika pada perkembangan terkini telah berbeda dengan yang dipahami oleh kebanyakan orang. Pemahaman lama, genetika sebagai ilmu yang mempelajari penurunan sifat. Perkembangan selanjutnya pemahaman ini sudah tidak tepat lagi. Hampir atau tidak satupun ilmu biologi yang dapat berkembang tanpa tahu konsep genetika. Dengan kata lain bangunan dasar biologi adalah genetika. Genetika merupakan ilmu yang mempelajari tentang materi genetik. Secara luas genetika membahas 7 konsep utama: 1) arti dan ruang lingkup Genetika, 2) struktur materi genetik, meliputi: kromosom, DNA, RNA, plasmid, episom, dan elemen tranposabel, 3) reproduksi materi genetik, meliputi: reproduksi sel, replikasi DNA semikonservatif, *reverse transcription*, *rolling circle replication*, *cytoplasmic inheritance*, dan *Mendelian inheritance*, 4) kerja materi genetik, meliputi: ruang lingkup materi genetik, transkripsi, modifikasi pasca transkripsi, kode genetik, translasi, konsep *one gen 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, 5) perubahan materi genetik, meliputi: mutasi, dan rekombinasi, 6) genetika dalam populasi, dan 7) perekayasa materi genetik.

Berdasarkan keluasan cakupan konsep genetika tersebut, maka dalam pelaksanaan perkuliahan dibagi dalam 2 mata kuliah yakni Genetika Dasar dan Genetika Lanjut. Buku ini menyajikan konsep-konsep dasar sehingga dapat digunakan untuk perkuliahan Genetika Dasar. Selain memperhatikan hubungan antar konsep, buku ini juga menyajikan konsep genetika secara molekuler, dan memperhatikan kesalahan konsep (miskonsepsi) yang terjadi selama ini baik di sekolah maupun di perguruan tinggi. Hubungan di antara 7 konsep genetika adalah sebagai berikut. Hubungan Di antara ke 7 Konsep Genetika adalah sebagai berikut.



**Gambar 1 Hubungan Di antara ke 7 Konsep Genetika**

1. Hubungan di antara Konsep pada Konsep Materi Genetik sebagai berikut.

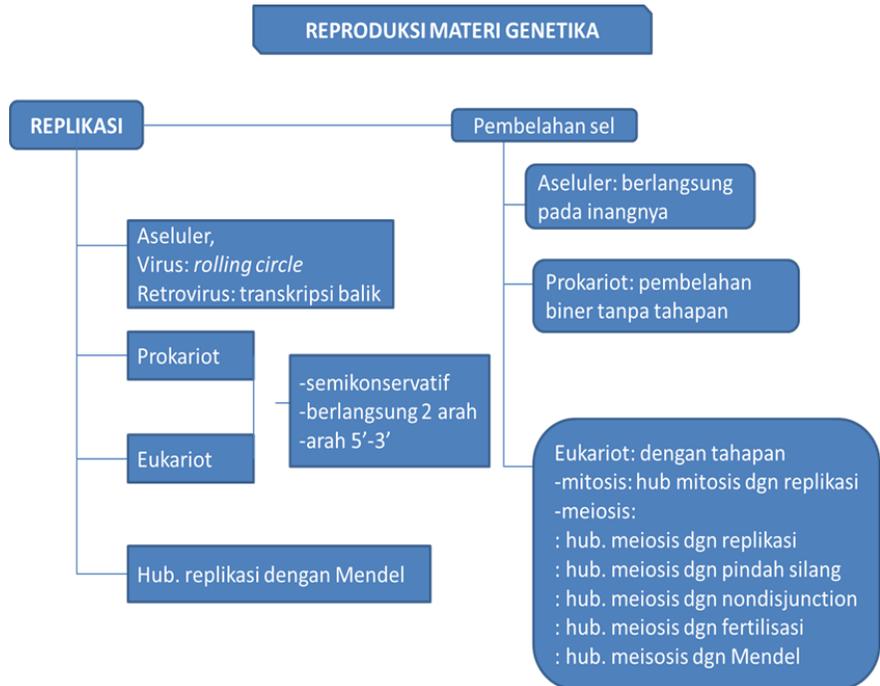


**Gambar 2 Hubungan di antara Konsep pada Konsep Materi Genetik**

Dengan demikian lingkup konsep materi genetik pada makhluk hidup prokariotik dan eukariotik adalah sebagai berikut.

- a. Asam Nukleat: DNA dan RNA sebagai materi genetik
- b. Gen, lokus dan Kromosom
- c. Kromosom
  - Struktur kromosom eukariotik dan makhluk hidup lainnya.
  - Bentuk kromosom eukariotik dan makhluk hidup lainnya.
  - Jumlah Kromosom eukariotik dan makhluk hidup lainnya
  - Bagian kromosom eukariot.

- Macam kromosom: Kromosom tubuh dan kromosom kelamin
  - Hubungan dengan kromosom tubuh dan kromosom kelamin dengan sel tubuh dan sel kelamin
  - Jumlah kromosom tubuh dan kromosom seks pada sel gamet.
  - Jumlah kromosom tubuh dan kromosom seks pada sel tubuh.
- d. Hubungan Gen, DNA dan Kromosom
- e. Plasmid, episom, elemen transposable sebagai suatu materi genetik
- Hubungan Kesamaan Fungsi Kromosom, DNA, Episom, Plasmid, dan Transposable Element
2. **Hubungan di antara Konsep pada Konsep Reproduksi Materi Genetik.**

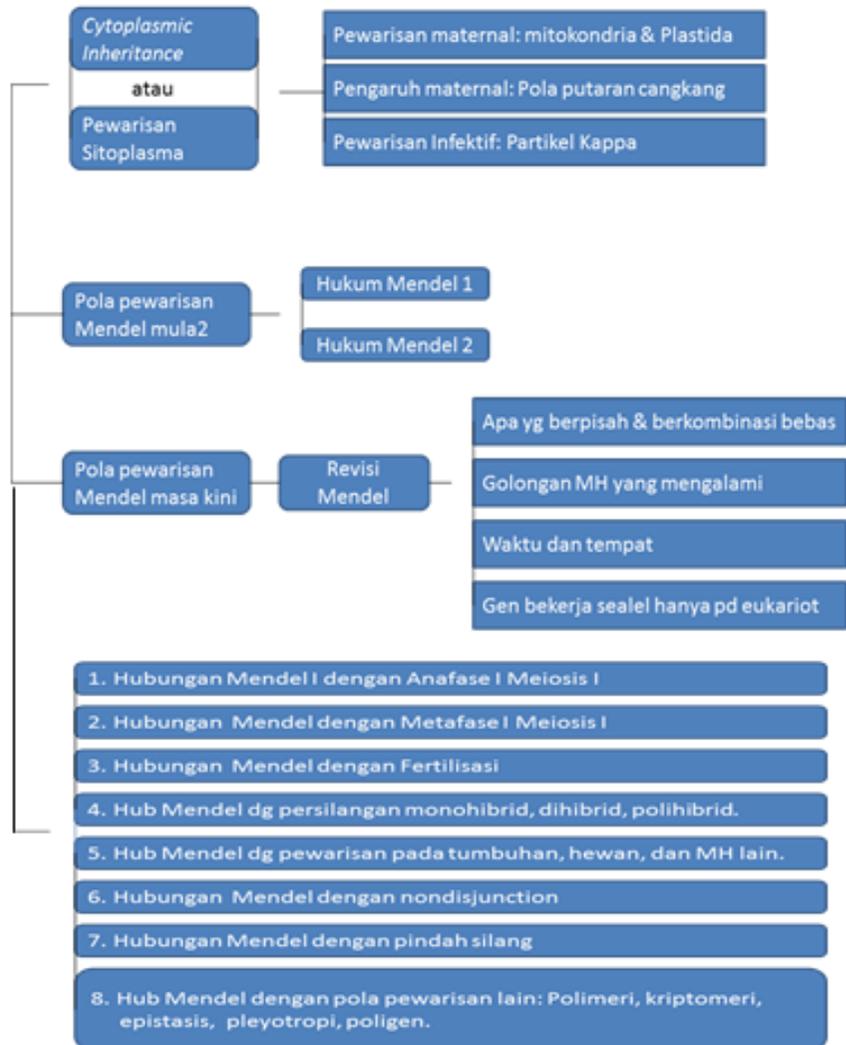


**Gambar 3 Hubungan di antara Konsep Pada Konsep Reproduksi Materi Genetik Replikasi Materi Genetik dan Pembelahan Sel**

Dengan demikian lingkup konsep reproduksi sel pada makhluk hidup aseluler, prokariot, dan eukariot adalah sebagai berikut.

- a. Pembelahan Sel
  - Pembelahan sel pada kelompok aseluler dan prokariot
  - Pembelahan Sel pada eukariot (Mitosis dan Meiosis)
- b. Pembelahan Mitosis
  - Waktu dan tempat terjadinya mitosis
  - Proses Pembelahan
  - Hasil Pembelahan Mitosis
  - Hubungan mitosis dengan replikasi dan pertumbuhan sel
- c. Pembelahan Meiosis
  - Waktu dan tempat terjadinya meiosis
  - Proses pembelahan meiosis
  - Hasil pembelahan meiosis
  - Hubungan meiosis dengan replikasi
  - Hubungan meiosis dengan pindah silang
  - Hubungan meiosis dengan non disjunction
  - Hubungan meiosis dengan pembentukan gamet
  - Perbedaan mitosis dan meiosis
- d. Replikasi pada aseluler, prokariot dan eukariot
  - Definisi replikasi
  - Replikasi berlangsung semi konservatif
  - Enzim Replikasi
  - Replikasi terjadi dua arah dalam arah 5 --- 3
  - Produk replikasi: *leading strand dan lagging strand*
  - Replikasi untuk kepentingan reproduksi dan
  - Replikasi untuk kepentingan ekspresi gen.
  - Replikasi pada virus: Rolling circle replication
  - Replikasi pada Retrovirus dalam Proses Reverse Transcription

### 3. Hubungan di antara Konsep Reproduksi Materi Genetik: Pola Pewarisan Sifat pada Makhluk Hidup



**Gambar 4 Hubungan antar Konsep Reproduksi Materi Genetik: Pola Pewarisan Sifat pada Makhluk Hidup**

Dengan demikian lingkup konsep Reproduksi Materi Genetik adalah:  
Pola Pewarisan di dalam inti dan di luar inti adalah sebagai berikut.

a. Pola Pewarisan di dalam inti

Hukum Mendel Klasik: Persilangan monohybrid dan dihibrid

Hukum Mendel Masa Kini:

Revisi dari hukum Mendel mula-mula

- Apakah yang berpisah dan berkombinasi bebas?
- Golongan makhluk hidup yang mengalami Mendel I dan II
- Waktu dan tempat terjadinya hukum Mendel I dan II
- Gen bekerja sepasang atau sealel hanya berlaku pada MH eukariot
- Hubungan hukum Mendel I dan II dengan Pembelahan Meiosis.
- Hubungan Mendel I dan II dengan proses fertilisasi.
- Hubungan hukum Mendel dengan pewarisan sifat pada tumbuhan dan hewan.
- Hukum Mendel dengan pewarisan sifat pada Manusia.
- Hukum Mendel dengan Peristiwa Lainnya (non disjunction, pindah silang).
- Hubungan Mendel dengan pola pewarisan sifat lainnya.

b. Pola Pewarisan Inti Di Luar Mendel.

c. Pola Pewarisan di luar inti (*Extranuclear Inheritance*):

- Perbedaan pola pewarisan *extranuclear inheritance* dengan pola pewarisan Mendel
- Pola Pewarisan di luar inti:  
Pewarisan maternal: organela mitokondria dan plastida  
Pengaruh Maternal: Penggulungan cangkang *Lymnaea*  
Pewarisan infeksi

Memperhatikan hubungan antar konsep yang telah diuraikan maka Buku ini membahas 3 kelompok konsep yakni materi genetik, reproduksi materi genetik dan pola pewarisan sifat pada makhluk hidup yang diuraikan dalam 8 bab.



# **BAB I**

## **ARTI DAN RUANG LINGKUP GENETIKA**

### **Pengantar**

Genetika saat ini yang telah tumbuh dan berkembang sejak temuan hasil percobaan J.G. Mendel diumumkan pada 1866. Ilmu genetika terus tumbuh dan berkembang; bahkan pada beberapa dekade terakhir ini, laju pertumbuhan dan perkembangan genetika sangat pesat, banyak aplikasinya sudah terbukti mempengaruhi kehidupan kita sehari-hari (Russel, 1992). Masyarakat luas juga semakin banyak yang menyadari peranan gen terhadap keberadaan makhluk hidup. Ternyata gen berperan dalam menentukan kehidupan seluruh makhluk hidup penghuni bumi. Oleh karena itu sebenarnya banyak harapan yang berkaitan dengan masa depan manusia, telah dipercayakan pada pertumbuhan dan perkembangan genetika selanjutnya.

### **A. Pengertian Genetika**

Pengertian genetika yang masih klasik dijumpai pada berbagai pustaka rujukan beragam maupun buku SMA pada umumnya. Genetika adalah cabang biologi yang bersangkutan-paut dengan pewarisan sifat (hereditas) dan variasi (Stansfield, 1983). Genetika adalah cabang biologi yang berhubungan dengan pewarisan sifat dan ekspresi sifat-sifat menurun (Klug dan Cummings, 2000).

Penelitian Nusantari (2012) menunjukkan pengertian arti dan ruang lingkup genetika pada buku teks SMA pada umumnya yang digunakan di wilayah Indonesia masih pengertian genetika klasik di antaranya: 1) Genetika adalah ilmu yang mempelajari pewarisan sifat dari induk kepada keturunannya dan mengikuti pola-pola tertentu; 2) Hukum-hukum genetika adalah hukum segregasi dan random assortment; 3) Teori herediter partikel Mendel yakni induk mewariskan faktor-faktor herediter (gen) pada keturunannya. Faktor-faktor herediter ini diturunkan sebagai partikel-

partikel yang terpisah dari satu generasi ke generasi berikutnya; 4) Teori Mendel sangat penting bahkan dijadikan dasar dalam memahami genetika dan melakukan analisis atas pola-pola pewarisan sifat genetik; 5) Hereditas adalah penurunan sifat dari induk kepada keturunannya. Keturunan yang dihasilkan dari perkawinan antar individu mempunyai perbandingan fenotip maupun genotip yang mengikuti aturan tertentu yang disebut pola-pola hereditas.

Jelas bahwa arti genetika seperti di atas masih terikat kuat pada sejarah tumbuh dan berkembangnya genetika yang bermula dari era J.G. Mendel. Dalam hal ini memang benar bahwa substansi kajian yang dilaporkan J.G. Mendel adalah seputar pewarisan sifat.

Pengertian genetika saat ini berdasarkan perkembangan genetika molekuler. Genetika adalah ilmu yang menganalisis unit keturunan dan perubahan pengaturan dari berbagai fungsi fisiologis yang membentuk karakter organisme. Unit keturunan disebut gen yang merupakan suatu segmen DNA yang nukleotidanya membawa informasi karakter biokimia atau fisiologis tertentu. Pengertian genetika ini sesuai dengan pengertian genetika yang dikemukakan para ahli yakni:

1. Genetika adalah cabang biologi yang mengacu (*denoted*) kepada studi tentang gen (Brown, 1989).
2. Genetika adalah ilmu tentang pewarisan sifat yang mencakup struktur dan fungsi gen, serta cara pewarisan gen-gen dari satu generasi ke generasi berikutnya (Russel, 1992).
3. Genetika mempelajari tentang gen. Gen adalah konsep dasar yang akan digunakan dalam komunikasi ilmu pengetahuan secara umum pada saat ini dan masa yang akan datang (Venville, 2002).
4. Genetika diartikan sebagai ilmu cabang biologi yang mengkaji materi genetik tentang strukturnya, reproduksinya, kerjanya (ekspresi), perubahan dan rekombinasinya, keberadaannya dalam populasi, serta perekayaannya (Corebima, 2010).

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 transposabel, 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. (Corebima, 2010).

Pengertian genetika yang dikemukakan oleh Corebima (2010) dirumuskan atas dasar hasil pengelompokan substansi kajian genetika semenjak era J.G. Mendel hingga era masa kini. Pengertian genetika ini mengikuti pendekatan konsep atau substansi atau pendekatan material, dan bukan pendekatan sejarah yang dianut oleh banyak buku-buku genetika, baik terbitan asing maupun dalam negeri. Pengertian genetika ini yang menjadi substansi kajian utama adalah gen; walaupun pewarisan sifat juga menjadi substansi kajian, tetapi bukanlah yang utama.

## **B. Sejarah Perkembangan Genetika**

Sejarah perkembangan genetika sebagai ilmu pengetahuan dimulai menjelang akhir abad ke 19 ketika seorang biarawan Austria bernama Gregor Johann Mendel berhasil melakukan analisis yang cermat dengan interpretasi yang tepat atas hasil-hasil percobaan persilangannya pada tanaman kacang ercis (*Pisum satifum*). Sebenarnya, Mendel bukanlah orang pertama yang melakukan percobaan-percobaan persilangan. Akan tetapi, berbeda dengan para pendahulunya yang melihat setiap individu dengan keseluruhan sifatnya yang kompleks, Mendel mengamati pola pewarisan sifat demi sifat sehingga menjadi lebih mudah untuk diikuti. Deduksinya mengenai pola pewarisan sifat ini kemudian menjadi landasan

utama bagi perkembangan genetika sebagai suatu cabang ilmu pengetahuan, dan Mendel pun diakui sebagai bapak genetika.

Karya Mendel tentang pola pewarisan sifat tersebut dipublikasikan pada tahun 1866 di *Proceedings of the Brunn Society for Natural History*. Namun, selama lebih dari 30 tahun tidak pernah ada peneliti lain yang memperhatikannya. Baru pada tahun 1900 tiga orang ahli botani secara terpisah, yaitu Hugo de Vries di Belanda, Carl Correns di Jerman dan Eric von Tschermak-Seysenegg di Austria, melihat bukti kebenaran prinsip-prinsip Mendel pada penelitian mereka masing-masing. Semenjak saat itu hingga lebih kurang pertengahan abad ke-20 berbagai percobaan persilangan atas dasar prinsip-prinsip Mendel sangat mendominasi penelitian di bidang genetika. Hal ini menandai berlangsungnya suatu era yang dinamakan genetika klasik.

Pendekatan tradisional pada genetika telah mengidentifikasi gen sebagai dasar kontribusi karakter fenotip atau karakter dari keseluruhan struktural dan fisiologis dari suatu sel atau organisme, karakter fenotif seperti warna mata pada manusia atau resistensi terhadap antibiotik pada bakteri, pada umumnya diamati pada tingkat organisme. Dasar kimia untuk variasi dalam fenotif atau perubahan urutan DNA dalam suatu gen atau dalam organisasi gen. Penelaahan tentang genetika pertama kali dilakukan oleh seorang ahli botani bangsa Austria, Gregor Mendel pada tanaman kacang polongnya. Pada tahun 1860-an ia menyilangkan galur-galur kacang polong dan mempelajari akibat-akibatnya. Hasilnya antara lain terjadi perubahan-perubahan pada warna, bentuk, ukuran, dan sifat-sifat lain dari kacang polong tersebut. Penelitian inilah yang mengembangkan hukum-hukum dasar kekekalan.

Hukum kekekalan berlaku umum bagi semua bentuk kehidupan. Hukum-hukum Mendel berlaku manusia dan juga organisme percobaan dahulu amat populer dalam genetika, yakni lalat buah *Drosophila*. Namun sekarang, percobaan-percobaan ilmu kekekalan dengan menggunakan bakteri *Escherichia coli*. Bakteri ini dipilih karena paling mudah dipelajari pada taraf molekuler sehingga merupakan organisme pilihan bagi banyak ahli genetika. Hal ini membantu perkembangan bidang genetika mikroba.

Jasad renik yang di pelajari dalam bidang genetika mikroba meliputi bakteri, khamir, kapang, dan virus.

### C. Kedudukan Genetika dalam Biologi

Ahli genetika kenamaan Theodosius Dobzhansky menyatakan bahwa *nothing in biology is understandable except in the light of genetiks* (Ayala, dkk., 1984 dalam Corebima, 2010). Dikatakan lebih lanjut bahwa genetika adalah inti dari biologi. Berkenaan dengan hal ini dikemukakan bahwa dalam genetika ditemukan kerangka berpikir yang menjelaskan keanekaragaman kehidupan maupun proses-prosesnya. Sejalan dengan yang dikemukakan oleh Ayala, dkk. (1984) dan Gardner, dkk. (1991) bahwa dewasa ini genetika dikenal sebagai inti utama dari biologi modern. Russel dalam Corebima (2010) menyatakan genetika sudah lama dikenal sebagai salah satu bidang kunci dalam biologi; dan menurut Klug dan Cummings (2000), dibanding genetika tidak ada satupun bidang lain yang lebih berperan membentuk pengetahuan kita tentang hal ihwal hidup.

Corebima (2010) menyatakan hubungan antara genetika dan fisiologi. Kajian fisiologi apa pun (tumbuhan, hewan, manusia atau yang lainnya) sebenarnya merupakan kajian ekspresi gen. Seperti diketahui substansi pokok kajian fisiologi adalah reaksi-reaksi biokimia di dalam sel. Setiap reaksi biokimia dalam sel mutlak membutuhkan enzim sebagai biokatalisator; sedangkan seperti diketahui biosintesis protein penyusun enzim merupakan proses translasi kode-kode genetika pada RNA-d yang sebelumnya ditranskripsikan dari gen.

Contoh lain berkenaan dengan hubungan antara genetika dan taksonomi pada tingkat apa pun seperti diketahui satu kegiatan taksonomi bersangkutan-paut dengan pengelompokan terhadap keanekaragaman yang dilakukan atas dasar kesamaan-kesamaan. Keanekaragaman makhluk hidup itu bersangkutan-paut dengan mutasi, rekombinasi, reproduksi seksual maupun kejadian genetik yang lain. Cabang-cabang biologi lain yang tidak dikemukakan disini juga berhubungan dengan genetika, karena genetika adalah inti dari biologi.

#### **D. Laju Perkembangan Genetika**

Apabila dibandingkan dengan cabang-cabang biologi lain, genetika berkembang sangat pesat. Pada awalnya kajian genetika bersifat nonmolekuler. Para ahli genetika mula-mula terutama mengkaji bagaimana sifat atau gen diwariskan dari induk ke keturunannya selama reproduksi serta bagaimana gen-gen bekerja sama mengontrol berbagai sifat seperti tinggi badan, warna rambut dsb. (Brown, 1989). Perubahan arah pengkajian di bidang genetika baru terjadi pada tahun 1930-an. Pada saat diketahui bahwa gen merupakan sesuatu yang bersifat fisik, sehingga sebagaimana halnya komponen-komponen sel lain, gen tersusun dari molekul-molekul; dan oleh karena itu seharusnya dapat dipelajari secara langsung dengan bantuan metode biofisik maupun biokimia. Perkembangan inilah yang melahirkan biologi molekuler, yang pada mulanya berupaya mengidentifikasi sifat kimia gen. Pada saat ini biologi molekuler diartikan sebagai cabang biologi yang mengkaji interaksi biokimia maupun interaksi molekuler dalam sel (Micklos dan Freyer, 1990).

Genetika dan biologi molekuler memiliki substansi kajian yang sangat erat kaitannya. Lebih dari 35 tahun terakhir para ahli genetika dan biologi molekuler berupaya memahami cara bagaimana informasi biologis tersimpan dalam gen, serta bagaimana informasi biologis tersebut berdaya guna bagi sel. Brown dalam Corebima (2010) mengartikan genetika molekuler sebagai cabang biologi yang mengkaji seluruh aspek gen. Sumber lain mengartikan genetika molekuler sebagai cabang genetika yang mengkaji bagaimana proses-proses biokimia sel menerjemahkan informasi genetika ke tingkat fenotip (Russel, 1992). Ada juga yang menyatakan bahwa genetika molekuler mengkaji aliran dan regulasi informasi genetik antara DNA, RNA, serta molekul protein (Micklos dan Freyer, 1990).

Dewasa ini kajian yang bersifat molekuler sudah sangat berkembang. Kita ketahui bersama bahwa dewasa ini bahkan tengah dikembangkan teknologi rekayasa genetika yang memberikan banyak harapan bagi kita di berbagai bidang kebutuhan termasuk upaya terapi gen;

telah dilaksanakan juga proyek genom manusia atau *human genome project*.

Pendekatan molekuler itu melahirkan konsep-konsep baru, dan para ahli biologi tidak lagi menganggap/memandang gen secara sederhana sebagai satuan atau unit kebakwaan; selanjutnya gen dipandang sebagai satuan atau unit informasi biologis. Dalam hubungan ini keseluruhan gen yang dimiliki sesuatu makhluk hidup mengandung seluruh jumlah informasi yang dibutuhkan untuk membangun suatu contoh makhluk yang hidup dan fungsional.

Perkembangan genetika yang demikian pesat itu bahkan telah menyebabkan terjadinya revolusi pemikiran biologis di saat kita memasuki abad 21. Revolusi itu sudah dimulai pada 1953 sejak Watson & Crick berhasil mengungkap struktur molekul DNA. Kenyataan yang terlihat adalah bahwa sejak struktur molekul DNA diungkap, terjadilah revolusi biologi khususnya revolusi DNA. Jelaslah bahwa revolusi DNA telah memicu terjadinya revolusi pemikiran biologis seperti tsb. Revolusi pemikiran biologis itu bahkan sedang mengubah penguasaan kita atas makhluk hidup maupun persepsi kita terhadap diri kita sendiri. Dalam hubungan ini efek revolusi DNA atas pandangan kita terhadap diri kita sendiri maupun terhadap dunia tercermin pada kultur sehari-hari. Para ahli Ilmu Pengetahuan Alam memang tidak memandang manusia sekedar sebagai produk dari gen-gennya, tetapi pada kenyataannya dalam kultur populer, DNA hampir dipandang memiliki kekuatan magis.

Berikut ini adalah urutan penemuan di bidang genetika dan biologi molekuler sejak 1865 hingga 1989 (Brown, 1989 & Gardner, dkk., 1991 dalam Corebima, 2008).

- 1865 : Mendel membacakan makalahnya yang memberitakan hasil percobaan pada tanaman ercis di forum *The Brün Society for Natural History*.
- 1866 : Makalah Mendel dipublikasikan dalam prosiding forum *The Brün Society for Natural History*.
- 1900 : Karya Mendel ditemukan kembali oleh de Vries, Correns dan Tschermak-Seysenegg.

- 1902 : Boveri dan Sutton mendemonstrasikan adanya kromosom yang berpasangan pada individu-individu diploid.
- 1903 : Sutton menyatakan bahwa faktor-faktor Mendel terdapat pada kromosom (Menurut Russel, 1992, secara independen Boveri di Jerman atas dasar penelitiannya juga menyatakan demikian).
- 1905 : Bateson memperkenalkan konsepsi genetika.
- 1908 : Hardy dan Weinberg merumuskan hukum Hardy-Weinberg yang bersangkutan-paut dengan frekuensi genotip dan frekuensi gen pada populasi yang melakukan perkawinan secara acak.
- 1909 : Johannsen menamakan faktor Mendel sebagai gen.
- 1909 : Buku Garrod tentang *Inborn Errors of Metabolism* dipublikasikan
- 1910 : Morgan (pemenang hadiah Nobel pada 1933) mulai melakukan percobaan persilangan pada lalat *Drosophila melanogaster*, dan kemudian menyatakan bahwa sifat warna mata putih terpaut kelamin.
- 1911 : Morgan menetapkan bahwa dasar dari pautan adalah kromosom.
- 1911 : Sturtevant membuat peta posisi dari lima gen pada suatu kromosom *Drosophila*.
- 1915 : Peta gen *D. melanogaster* diperluas sehingga mencakup 85 gen yang terletak pada keempat pasang kromosom.
- 1927 : Muller (pemenang hadiah Nobel pada 1946) yang memanfaatkan tehnik CIB membuktikan bahwa radiasi sinar X bersifat mutagenik.
- 1928 : Penemuan fenomena transformasi pada *Diplococcus pneumoniae* oleh Griffith.
- 1931 : Makalah Creighton dan McClintock (pada jagung) maupun makalah Stern (pada *Drosophila* ) diumumkan, yang menunjukkan bahwa rekombinasi genetik berhubungan dengan pertukaran penanda morfologis pada kromosom.
- 1932 : Bohr memberikan kuliah tentang “Cahaya dan Kehidupan” di Copenhagen.

- 1935 : Delbruck, timolejev-ressovsky dan Zimmer berpendapat bahwa gen adalah suatu satuan (unit) yang bersifat fisik.
- 1940 : Demonstrasi Oliver tentang rekombinasi dalam unit fungsional/*ozenge* pada *Drosophila*.
- 1941 : Atas dasar kejadian pada *Neurospora*, Beadle dan Tatum (pemenang hadiah Nobel pada 1958) menyatakan bahwa tiap gen mengontrol aktivitas satu enzim (konsep satu gen-satu enzim).
- 1944 : Avery, Macleod, dan McCarty mendemonstrasikan bahwa prinsip pentransformasi (yang melakukan transformasi) adalah DNA.
- 1946 : Lederberg (pemenang hadiah Nobel pada 1983) pertama kali mengumumkan makalah tentang elemen transposabel pada jagung.
- 1952 : Hershey (pemenang hadiah Nobel pada 1969) serta Chase mendemonstrasikan bahwa materi genetik fag bakteri T2 adalah DNA.
- 1952 : Zinder dan Lederberg menemukan fenomena transduksi pada bakteri yang diperantarai oleh fag.
- 1953 : Watson dan Crick (pemenang hadiah Nobel pada 1962) berhasil mengungkap struktur DNA yang berupa helix ganda atas dasar data difraksi sinar X dari Wilkins (pemenang hadiah Nobel pada 1962) maupun data komposisi basa dari Chargaff.
- 1955 : Makalah pertama dari Benzer tentang struktur halus dari lokus *rII* fag T4.
- 1956 : Tjio dan Levan memastikan bahwa jumlah kromosom diploid normal pada manusia adalah 46.
- 1957 : Fraenkel-Conrat dan Singer mendemonstrasikan bahwa informasi genetik dari virus mosaik tembakau disimpan dalam molekul RNA.
- 1958 : Meselson dan Stahl mendemonstrasikan bahwa replikasi DNA bersifat semikonservatif.
- 1958 : Kornbeeg (pemenang hadiah Nobel pada 1959) mengisolasi

- polimerase I DNA dari *E. Coli*.
- 1959 : Ochoa (pemenang hadiah Nobel pada 1959) menemukan polimerase RNA yang pertama.
- 1961 : Jacob dan Monod (pemenang hadiah Nobel pada 1965) mengusulkan “model operon” untuk regulasi ekspresi gen.
- 1964 : Kolinearitas antara gen dan polipeptida ditetapkan atas dasar karya Yanofsky dkk. serta karya Brenner dkk.
- 1964 : Temin (pemenang hadiah Nobel pada 1975) mengajukan usulan tentang bentukan provirus DNA dari virus tumor RNA.
- 1965 : Holley (pemenang hadiah Nobel pada 1968) pertama kali mengungkap struktur nukleotida lengkap dari suatu RNA-t, yaitu suatu RNA-t alanin pada khamir.
- 1966 : Kode genetika lengkap diungkap oleh Nirenberg dan Khorana (pemenang hadiah Nobel pada 1968) serta para koleganya yang lain.
- 1970 : Mathans dan Smith (pemenang hadiah Nobel pada 1978) mengisolasi endonuklease restriksi yang pertama.
- 1970 : Enzim *reverse transcriptase* dari virus tumor RNA diidentifikasi oleh Baltimore (pemenang hadiah Nobel pada 1975).
- 1972 : DNA rekombinan pertama diproduksi secara *in vitro* di laboratorium Berg (pemenang hadiah Nobel pada 1980).
- 1976 : Bishop dan Varmus (pemenang hadiah Nobel pada 1989) mendemonstrasikan hubungan antara protoonkogen dan onkogen.
- 1976 : Hozumi dan Tonigawa mendemonstrasikan *somatic rearrangements* dari gen-gen pengkode antibodi.
- 1977 : Demonstrasi intron pada gen-gen eukariot oleh Breathnach, Mandel, dan Chambon, maupun oleh Jeffreys dan Flavell.
- 1977 : Publikasi teknik-teknik pengurutan (sekuensing) DNA dari Maxam dan Gilbert, serta dari Sanger, Nicklen, dan Coulson (Sanger dan Gilbert adalah pemenang hadiah Nobel pada 1980).

- 1977 : Publikasi urutan lengkap nukleotida fag  $\Phi$  X174 sebanyak 5387 buah oleh Sanger dkk.
- 1978 : Penemuan “*splicing*” dari RNA adenovirus pada tiga laboratorium yang berbeda.
- 1982 : Publikasi urutan pasangan nukleotida fag lambda sebanyak 48502 buah oleh Sanger dkk.
- 1983 : Cech dan Altman (pemenang hadiah Nobel pada 1989) memastikan adanya RNA katalitik.
- 1988 : Watson ditetapkan menjadi koordinator *human genome project*.
- 1989 : Komite kepenasihatatan DNA rekombinan NIH meyetujui percobaan transplantasi gen manusia yang pertama.

### **E. Kontribusi Genetika ke Bidang Lain**

Sebagai ilmu pengetahuan dasar, genetika dengan konsep-konsep di dalamnya dapat berinteraksi dengan berbagai bidang lain untuk memberikan kontribusi terapannya dalam Anonymous (2009).

#### **1. Pertanian**

Kontribusi genetika di bidang pertanian, khususnya pemuliaan tanaman dan ternak. Persilangan-persilangan konvensional yang dilanjutkan dengan seleksi untuk merakit bibit unggul, baik tanaman maupun ternak, menjadi jauh lebih efisien berkat bantuan pengetahuan genetika. Demikian pula, teknik-teknik khusus pemuliaan seperti mutasi, kultur jaringan, dan fusi protoplasma kemajuannya banyak dicapai dengan pengetahuan genetika. Dewasa ini beberapa produk pertanian, terutama pangan, yang berasal dari organisme hasil rekayasa genetika atau *genetically modified organism* (GMO) telah dipasarkan cukup luas meskipun masih sering mengundang kontroversi tentang keamanan.

Contoh lain dari perkembangan ilmu genetika dibidang pertanian adalah di temukannya cara baru dalam mengatasi serangga hama yaitu dengan cara perakitan tanaman tahan serangga hama melalui teknik rekayasa genetik. Salah satu kendala dalam produksi suatu komoditas tanaman di negara yang beriklim tropis dan lembab adalah serangan

organisme pengganggu tumbuhan (OPT) seperti serangga hama dan patogen tumbuhan. Bahkan pada tanaman tertentu seperti padi.

Serangga hama masih merupakan kendala utama dan menjadi masalah serius, misalnya wereng coklat dan penggerek batang. Di negara tertentu seperti Amerika Serikat (AS), kerugian akibat kerusakan yang ditimbulkan serangga hama seperti penggerek jagung dan penggerek buah kapas bisa mencapai jutaan dolar AS. Usaha pengendalian yang biasa dilakukan petani adalah menggunakan cara bercocok tanam yang tepat yang meliputi penanaman Hak Cipta 2002, Balitbio varietas tahan dan pergiliran tanaman, serta penyemprotan insektisida.

Negara maju, seperti AS, untuk menanggulangi OPT dari jenis serangga hama, petani sudah menggunakan insektisida hayati yang berasal dari bakteri *Bacillus thuringiensis* (Bt) selama lebih dari 30 tahun. Namun secara komersial produksi insektisida hayati terbatas dan pengaruh perlindungannya hanya berumur pendek. Selain pengendalian dengan insektisida, petani juga menggunakan varietas tahan. Penggunaan varietas tahan merupakan cara pengendalian serangga hama yang murah dan ramah lingkungan. Perbaikan sifat tanaman dapat dilakukan melalui modifikasi genetik baik dengan pemuliaan tanaman secara konvensional maupun dengan bioteknologi khususnya teknologi rekayasa genetik. Kadang-kadang dalam perakitan varietas tanaman tahan serangga hama, pemulia konvensional menghadapi suatu kendala yang sulit dipecahkan, yaitu langkanya atau tidak adanya sumber gen ketahanan di dalam koleksi plasma nutfah. Contoh sumber gen ketahanan yang langka adalah gen ketahanan terhadap serangga hama, misalnya penggerek batang padi, penggerek polong kedelai, hama boleng ubi jalar, penggerek buah kapas (*cotton bollworm*), dan penggerek jagung (Herman, 1997). Akhir-akhir ini, kesulitan pemulia konvensional tersebut dapat diatasi dengan teknologi rekayasa genetik melalui tanaman transgenik (Herman, 1996).

Pemuliaan dan rekayasa genetik mempunyai tujuan yang sama. Pemulia tanaman secara konvensional melakukan persilangan dan atau seleksi, sedangkan rekayasa genetik mengembangkan secara terus menerus dan memanfaatkan teknik isolasi dan transfer gen dari sifat yang

diinginkan. Melalui rekayasa genetik sudah dihasilkan tanaman transgenik yang memiliki sifat baru seperti ketahanan terhadap serangga hama atau herbisida atau peningkatan kualitas hasil. Tanaman transgenik tahan serangga hama tersebut sudah banyak ditanam dan dipasarkan di berbagai negara (James, 2002a). Sedangkan di Indonesia, tanaman transgenik tahan serangga hama baru pada taraf penelitian perakitannya.

## 2. Kesehatan

Salah satu contoh klasik kontribusi genetika di bidang kesehatan adalah diagnosis dan perawatan penyakit fenilketonurani (PKU). Penyakit ini merupakan penyakit menurun yang disebabkan oleh mutasi gen pengatur katabolisme fenilalanin sehingga timbunan kelebihan fenilalanin dijumpai di dalam aliran darah sebagai derivat-derivat yang meracuni sistem syaraf pusat. Diet fenilalanin yang sangat ketat pada bayi akan dapat terhindar dari penyakit PKU meskipun gen mutan penyebabnya sendiri sebenarnya tidak diperbaiki.

Beberapa penyakit genetika lainnya telah dapat di atasi dampaknya dengan cara seperti itu. Meskipun demikian, hingga sekarang masih banyak penyakit yang menjadi tantangan para peneliti dari kalangan kedokteran dan genetika untuk menanganinya seperti perkembangan resistensi bakteri patogen terhadap antibiotik, penyakit-penyakit kanker, dan sindrom hilangnya kekebalan bawaan atau *acquired immunodeficiency syndrome* (AIDS).

Contoh lain dari perkembangan ilmu genetika dibidang kesehatan adalah proyek genom manusia yang dipelopori oleh Amerika Serikat dimana proyek ini akan menguraikan 100.000 gen manusia. Diperkirakan pada abad XXI mendatang akan muncul bidang kedokteran baru yang disebut ilmu kedokteran prediktif (*predictive medicine*). Munculnya ilmu kedokteran tersebut di mungkinkan karena pada abad XXI mendatang, diperkirakan seluruh informasi dari genom manusia yang mengandung 100.000 gen akan teridentifikasi. Genom manusia dapat digunakan memprediksi berbagai penyakit, artinya dengan ilmu kedokteran prediktif dapat diketahui kemungkinan seseorang mengalami kanker payudara atau

kanker calon rental dengan melakukan analisa terhadap kombinasi gen-gen yang dipunyai orang tersebut.

### **3. Industri farmasi**

Teknik rekayasa genetika memungkinkan dilakukannya pemotongan molekul DNA tertentu. Selanjutnya, fragmen-fragmen DNA hasil pemotongan ini disambungkan dengan molekul DNA lain sehingga terbentuk molekul DNA rekombinan. Apabila molekul DNA rekombinan dimasukkan kedalam suatu sel bakteri yang sangat cepat pertumbuhannya, misalnya *Escherichia coli*, maka dengan mudah akan diperoleh salinan molekul DNA rekombinan dalam jumlah besar dan waktu yang singkat. Jika molekul DNA rekombinan tersebut membawa gen yang bermanfaat bagi kepentingan manusia, maka berarti gen ini telah diperbanyak dengan cara yang mudah dan cepat. Prinsip kerja semacam ini telah banyak di terapkan diberbagai industri yang memproduksi biomolekul penting seperti insulin, interferon, dan beberapa hormon pertumbuhan.

### **4. Hukum**

Sengketa dipengadilan untuk menentukan ayah kandung bagi seorang anak secara klasik sering di atasi melalui pengujian golongan darah. Pada kasus-kasus tertentu cara ini dapat menyelesaikan masalah dengan cukup memuaskan, tetapi tidak jarang hasil yang diperoleh kurang meyakinkan. Belakangan ini dikenal cara yang jauh lebih canggih, yaitu uji DNA. Dengan membandingkan pola restriksi pada molekul DNA anak, ibu, dan orang yang dicurigai sebagai ayah kandung anak, maka dapat diketahui benar tidaknya kecurigaan tersebut.

Kasus-kasus kejahatan seperti pembunuhan, pemerkosaan, dan bahkan teror pengeboman, teknik rekayasa genetika dapat diterapkan untuk memastikan benar tidaknya tersangka sebagai pelaku. Jika tersangka masih hidup pengujian dilakukan dengan membandingkan DNA tersangka dengan DNA objek yang tertinggal di tempat kejadian, misalnya rambut atau sperma. Cara ini dikenal sebagai sebaga sidik jari DNA (*DNA fingerprinting*). Akan tetapi, jika tersangka mati dan tubuhnya hancur, maka

DNA dari bagian-bagian tubuh tersangka dicocokkan pola restruksinya dengan DNA kedua orang tuanya atau saudara-saudaranya yang masih hidup.

### **5. Kemasyarakatan dan Kemanusiaan**

Di negara-negara maju, terutama di kota-kota besarnya, dewasa ini dapat dijumpai klinik konsultasi genetik yang antara lain berperan dalam memberikan pelayanan konsultasi perkawinan. Berdasarkan atas data sifat-sifat genetik, khususnya penyakit genetik, pada kedua belah pihak yang akan menikah, dapat dijelaskan berbagai kemungkinan penyakit genetik yang akan diderita oleh anak mereka, dan juga besar kecilnya kemungkinan tersebut.

Contoh kontribusi pengetahuan genetika di bidang kemanusiaan antara lain dapat di lihat pada gerakan yang dinamakan eugenika, yaitu gerakan yang berupaya untuk memperbaiki kualitas genetika manusia. Jadi, dengan gerakan ini sifat-sifat positif manusia akan di kembangkan, sedangkan sifat-sifat negatifnya ditekan. Di berbagai negara, terutama di negara-negara berkembang, gerakan eugenika masih sering dianggap tabu. Selain itu, ada tantangan yang cukup besar bagi keberhasilan gerakan ini karena pada kenyataannya orang yang tingkat kecerdasannya tinggi dengan status sosial ekonomi yang tinggi pula biasanya hanya mempunyai anak sedikit. Sebaliknya, orang dengan tingkat kecerdasan dan status sosial-ekonomi rendah umumnya justru akan beranak banyak.

### **Kesimpulan**

Genetika klasik adalah ilmu yang mempelajari tentang penurunan sifat pada makhluk hidup dari generasi ke generasi. Oleh karena cara berlangsungnya alih informasi hayati tersebut mendasari adanya perbedaan dan persamaan sifat di antara individu organisme, maka dengan singkat dapat pula dikatakan bahwa genetika adalah ilmu tentang pewarisan sifat. Pengertian genetika semacam ini dipengaruhi oleh temuan Mendel tentang pola pewarisan sifat.

Karya Mendel tentang pola pewarisan sifat dipublikasikan pada tahun 1866 di *Proceedings of the Brunn Society for Natural History*. Tahun 1900 tiga orang ahli botani secara terpisah, yaitu Hugo de Vries di belanda, Carl Correns di Jerman dan Eric von Tschermak-Seysenegg di Austria, melihat bukti kebenaran prinsip-prinsip Mendel pada penelitian mereka masing-masing. Semenjak saat itu hingga lebih kurang pertengahan abad ke-20 berbagai percobaan persilangan atas dasar prinsip-prinsip Mendel sangat mendominasi penelitian di bidang genetika. Hal ini menandai berlangsungnya suatu era yang dinamakan genetika klasik.

Seiring berkembangnya jaman, ilmu genetika semakin mengalami perkembangan bahkan ilmu genetika sejak ditemukan gen dan kromosom. Genetika berkembang ke arah genetika molekuler. Pengertian genetika menjadi ilmu yang mempelajari tentang gen. Genetika diartikan sebagai ilmu cabang biologi yang mengkaji materi genetik tentang strukturnya, reproduksinya, kerjanya (ekspresi), perubahan dan rekombinasinya, keberadaannya dalam populasi, serta perkeayaannya (Corebima, 2010).

Penemuan DNA rekombinan membuka perkembangan rekayasa genetika. Teknologi rekayasa genetika memberikan banyak harapan bagi kita di berbagai bidang kebutuhan termasuk upaya terapi gen; telah dilaksanakan juga proyek genom manusia atau *human genome project*. Saat ini genetika sudah banyak diterapkan dalam kehidupan sehari-hari dalam berbagai bidang di antaranya pertanian, kesehatan, industri farmasi, hukum serta kemasyarakatan dan kemanusiaan.

## Daftar Rujukan

- Anonymous.2002. *Genetika dasar*. [http www. Buletin AgroBio.co.id](http://www.BuletinAgroBio.co.id). Diakses tanggal 15 Nopember 2011
- Anonymous.2009. *Genetika*.[http.wikipedia.com](http://wikipedia.com). Diakses tanggal 12 maret 2011
- Anonymous.2009. *Sejarah Genetika*. [http://open door.com](http://open_door.com). Di akses tanggal 15 Nopember 2011.
- Campbell. 1999. *Biologi*. Erlangga: Jakarta
- Corebima.2008. Bahan Ajar Genetika. Program S2 Pendidikan Biologi PPS Universitas negeri Malang.
- Corebima. 2010. *Pendekatan Baru Genetika dari Pendekatan Sejarah ke Pendekatan Konsep*. Disajikan pada Seminar Nasional MIPA Universitas Negeri Malang 13 Oktober 2010.
- Moeljopawiro, Sugiono. 2001. *Paradigma Baru Pemanfaatan Sumberdaya Genetika untuk Pembangunan Genetika Pertanian*. [www.bioteknologi untuk indonesia abad 21](http://www.bioteknologiuntukindonesiaabad21.com). Di akses pada 16 Nopember 2011
- 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.



## **BAB II**

# **MATERI GENETIK PADA MAKHLUK HIDUP**

### **Pengantar**

Pembahasan materi genetik dalam bab ini diawali dari asam nukleat sebagai penyusun utama dari materi genetik. Selanjutnya dibahas penyusun materi genetik pada seluruh golongan makhluk hidup mulai aseluler yakni virus; golongan prokariotik, eukariotik dan organel dalam eukariotik.

Pada proses penemuannya yang lebih dulu ditemukan adalah kromosom dibandingkan penemuan materi genetik DNA atau RNA. Bentuk kromosom sebagai materi genetik hanya dimiliki kelompok makhluk hidup eukariotik. Sedangkan materi genetik pada makhluk hidup lainnya tidak ditemukan dalam bentuk kromosom tetapi berupa asam nukleat murni berupa DNA atau RNA seperti pada virus. Materi genetik berupa DNA yang berasosiasi dengan protein selain histon seperti ditemukan pada prokariot.

Sejalan dengan penemuan ilmiah, selain sebagai materi genetik utama yang mengendalikan sifat, ditemukan juga materi genetik lain di luar inti. Materi genetik di luar inti pada eukariotik misalnya materi genetik di dalam organel mitokondria dan plastid. Materi genetik yang ditemukan di luar materi utama sel prokariotik misalnya dalam bentuk plasmid dan episom. Plasmid dan episom ditemukan pada prokariotik dan beberapa golongan eukariotik. Bahkan materi genetik pada eukariotik juga ditemukan dalam bentuk *elemen transposable* sebagai elemen bergerak berupa DNA yang dimiliki golongan makhluk hidup eukariotik mulai jamur, yeast, lalat *drosophila*, jagung. *Elemen transposable* masih memungkinkan dapat ditemukan pada golongan makhluk hidup lainnya.

Secara komprehensif bab ini membahas tentang materi genetik mencakup bentuk materi genetik pada semua golongan makhluk hidup

aseluler dan seluler eukariotik maupun seluler prokariotik. Bab ini juga menunjukkan materi genetik dalam beberapa bentuk selain ditemukan di dalam inti ada juga materi genetik di luar inti.

## **A. Asam Nukleat sebagai Materi Genetik**

### **1. Pengertian Asam Nukleat**

Setiap organisme hidup terdapat materi genetik. Asam nukleat merupakan salah satu makromolekul yang memegang peranan sangat penting dalam kehidupan organisme karena di dalamnya tersimpan informasi genetik. Asam nukleat sering dinamakan juga polinukleotida karena tersusun dari sejumlah molekul nukleotida sebagai monomernya. Tiap nukleotida mempunyai struktur yang terdiri atas gugus fosfat, gula pentosa, dan basa nitrogen atau basa nukleotida (basa N).

Ada dua macam asam nukleat, yaitu asam deoksiribonukleat atau *deoxyribonucleic acid* (DNA) dan asam ribonukleat atau *ribonucleic acid* (RNA). Asam-asam nukleat seperti asam dioksiribosa nukleat (DNA) dan asam ribonukleat (RNA) memberikan dasar kimia bagi semua sel. DNA dan RNA mempunyai sejumlah sifat kimia dan fisika yang sama sebab antara unit-unit mononukleotida terdapat ikatan yang sama yaitu melalui jembatan fosfodiester antara posisi 3' suatu mononukleotida dan posisi 5' pada mononukleotida lainnya.

### **2. Struktur DNA**

Pada tahun 1953, James Watson and Francis Crick telah membuka wawasan baru tentang penemuan model struktur DNA. Ada dua dasar yang digunakan dalam melakukan deduksi terhadap model tersebut, yaitu

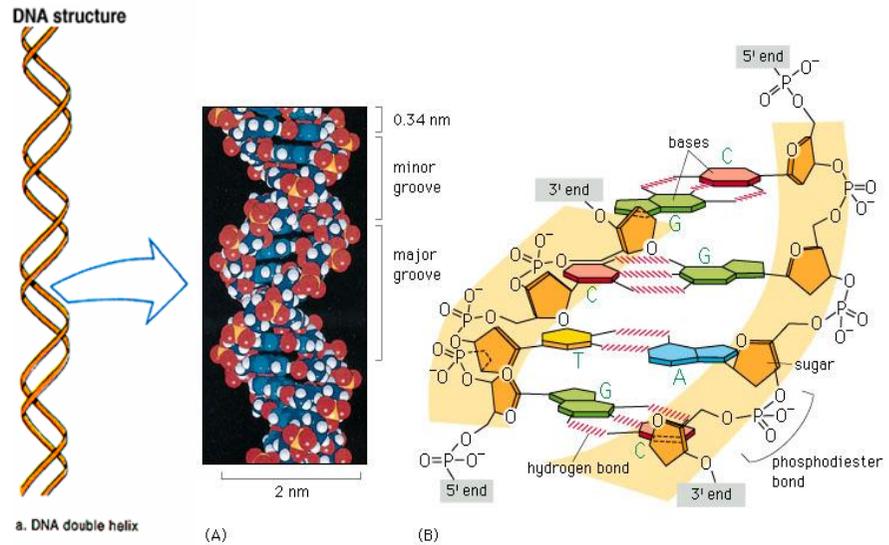
- a. Hasil analisis kimia yang dilakukan oleh E. Chargaff terhadap kandungan basa nitrogen molekul DNA dari berbagai organisme selalu menunjukkan bahwa konsentrasi adenin sama dengan timin, sedangkan guanin sama dengan sitosin. Dengan sendirinya, konsentrasi basa purin total menjadi sama dengan konsentrasi basa pirimidin total. Akan tetapi, nisbah konsentrasi adenin + timin

terhadap konsentrasi guanin + sitosin sangat bervariasi dari spesies ke spesies.

- b. Pola difraksi yang diperoleh dari hasil pemotretan molekul DNA menggunakan sinar X oleh M.H.F. Wilkins, R. Franklin, dan para koleganya menunjukkan bahwa basa-basa nitrogen tersusun vertikal di sepanjang sumbu molekul dengan interval 3,4 Å.

Berdasarkan data kimia Chargaff serta difraksi sinar X Wilkins dan Franklin tersebut Watson dan Crick mengusulkan model struktur DNA yang dikenal sebagai model tangga berpilin/*double helix* (Gambar 2.1). Menurut model ini kedua untai polinukleotida saling memilin di sepanjang sumbu yang sama. Satu sama lain arahnya sejajar tetapi berlawanan (antiparalel). Basa-basa nitrogen menghadap ke arah dalam sumbu, dan terjadi ikatan hidrogen antara basa A pada satu untai dan basa T pada untai lainnya. Begitu pula, basa G pada satu untai selalu berpasangan dengan basa C pada untai lainnya melalui ikatan hidrogen. Oleh karena itu, begitu urutan basa pada satu untai polinukleotida diketahui, maka urutan basa pada untai lainnya dapat ditentukan pula. Adanya perpasangan yang khas di antara basa-basa nitrogen itu menyebabkan kedua untai polinukleotida komplementer satu sama lain.

Setiap pasangan basa berjarak 3,4 Å dengan pasangan basa berikutnya. Di dalam satu kali pilinan ( $360^\circ$ ) terdapat 10 pasangan basa. Antara basa A dan T yang berpasangan terdapat ikatan hidrogen rangkap dua, sedangkan antara basa G dan C yang berpasangan terdapat ikatan hidrogen rangkap tiga. Hal ini menyebabkan nisbah A+T terhadap G+C mempengaruhi stabilitas molekul DNA. Makin tinggi nisbah tersebut, makin rendah stabilitas molekul DNANYA, dan begitu pula sebaliknya.



Gambar 2.1 DNA model Watson dan Crick  
(Sumber: <http://uic.edu>, 2011)

Gugus fosfat dan gula terletak di sebelah luar sumbu. Seperti telah disebutkan di atas, nukleotida-nukleotida yang berurutan dihubungkan oleh ikatan fosfodiester. Ikatan ini menghubungkan atom C nomor 3' dengan atom C nomor 5' pada gula deoksiribosa. Di salah satu ujung untai polinukleotida, atom C nomor 3' tidak lagi dihubungkan oleh ikatan fosfodiester dengan nukleotida berikutnya, tetapi akan mengikat gugus OH. Oleh karena itu, ujung ini dinamakan ujung 3' atau ujung OH. Di ujung lainnya atom C nomor 5' akan mengikat gugus fosfat sehingga ujung ini dinamakan ujung 5' atau ujung P.

### 3. Perbedaan DNA dan RNA sebagai materi genetik

Meskipun banyak memiliki persamaan dengan DNA, RNA memiliki perbedaan dengan DNA, antara lain yaitu.

- Kebanyakan bentuk molekul DNA adalah heliks ganda, bentuk molekul RNA berupa rantai tunggal yang terlipat, sehingga

menyerupai rantai ganda. Saat ini telah terbukti ada beberapa DNA yang berupa unting tunggal dan RNA dalam bentuk unting ganda namun informasi ini tidak banyak dilaporkan. Misalnya pada beberapa virus tanaman, RNA merupakan pita double namun tidak terpilin sebagai spiral.

- b. Susunan kimia molekul RNA juga merupakan polimer nukleotida, perbedaannya dengan DNA yaitu gula yang menyusunnya bukan dioksiribosa, melainkan ribosa. Basa pirimidin yang menyusunnya bukan timin seperti DNA, tetapi urasil.
- c. RNA mengandung basa adenin, guanin dan sitosin seperti DNA tetapi tidak mengandung timin, sebagai gantinya RNA mengandung urasil. Jumlah guanin dalam molekul RNA tidak perlu sama dengan sitosin, demikian pula jumlah adenin, tidak perlu sama dengan urasil.

#### **4. DNA Merupakan Kelompok Asam Nukleat pada Kelompok Seluler Eukariot dan Prokariot**

DNA membawa informasi genetik dan bagian DNA yang membawa ciri khas yang diturunkan disebut gen. Perubahan yang terjadi pada gen akan menyebabkan terjadinya perubahan pada produk gen tersebut.

DNA pertama kali berhasil dimurnikan pada tahun 1868 oleh ilmuwan Swiss Friedrich Miescher di Tübingen, Jerman, yang menamainya *nuclein* berdasarkan lokasinya di dalam inti sel. Namun demikian, penelitian terhadap peranan DNA di dalam sel baru dimulai pada awal abad 20, bersamaan dengan ditemukannya postulat genetika Mendel. DNA dan protein dianggap dua molekul yang paling memungkinkan sebagai pembawa sifat genetik berdasarkan teori tersebut.

#### **5. RNA Merupakan Asam Nukleat pada Beberapa Virus**

Beberapa virus tertentu diketahui tidak mempunyai DNA, tetapi hanya tersusun dari RNA dan protein. Untuk memastikan di antara kedua makromolekul tersebut yang berperan sebagai materi genetik, antara lain

telah dilakukan percobaan rekonstitusi yang dilaporkan oleh H. Fraenkel-Conrat dan B. Singer pada tahun 1957.

Mereka melakukan penelitian pada virus mozaik tembakau atau *tobacco mozaic virus* (TMV), yaitu virus yang menyebabkan timbulnya penyakit mozaik pada daun tembakau. Virus ini mengandung molekul RNA yang terbungkus di dalam selubung protein. Dengan perlakuan kimia tertentu molekul RNA dapat dipisahkan dari selubung proteinnya untuk kemudian digabungkan (direkonstitusi) dengan selubung protein dari strain TMV yang lain.

RNA dari strain A direkonstitusi dengan protein strain B. Sebaliknya, RNA dari strain B direkonstitusi dengan protein dari strain A. Kedua TMV hasil rekonstitusi ini kemudian diinfeksi ke inangnya (daun tembakau) agar mengalami penggandaan. TMV hasil penggandaan ternyata merupakan strain A jika RNANYA berasal dari strain A dan merupakan strain B jika RNANYA berasal dari strain B. Jadi, faktor yang menentukan strain hasil penggandaan adalah RNA, bukan protein. Oleh karena itu, dapat disimpulkan bahwa materi genetik pada virus-virus yang tidak mempunyai DNA, seperti halnya TMV, adalah RNA.

## **B. Fungsi Materi Genetik**

Setelah terbukti bahwa DNA merupakan materi genetik pada sebagian besar organisme, kita akan melihat fungsi DNA sebagai materi genetik. DNA menjalankan tiga fungsi pokok berikut ini.

1. Materi genetik harus mampu menyimpan informasi genetik dan dengan tepat dapat meneruskan informasi tersebut dari tetua kepada keturunannya, dari generasi ke generasi. Fungsi ini merupakan fungsi genotipik, yang dilaksanakan melalui replikasi.
2. Materi genetik harus mengatur perkembangan fenotipe organisme. Artinya, materi genetik harus mengarahkan pertumbuhan dan diferensiasi organisme mulai dari zigot hingga individu dewasa. Fungsi ini merupakan fungsi fenotipik, yang dilaksanakan melalui ekspresi gen.

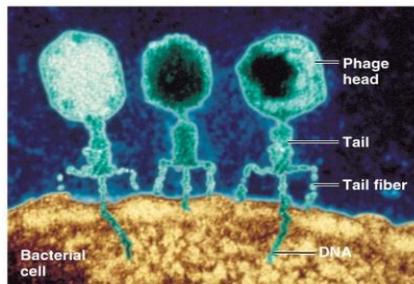
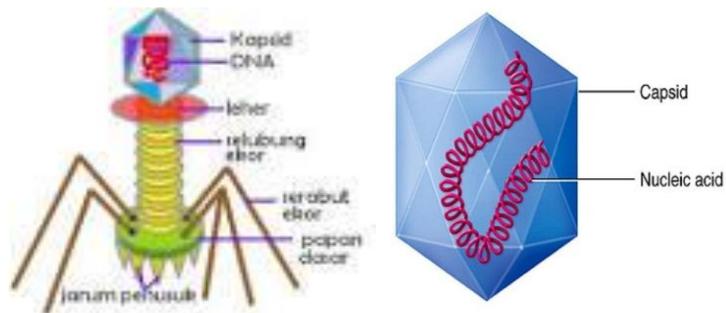
3. Materi genetik sewaktu-waktu harus dapat mengalami perubahan sehingga organisme yang bersangkutan akan mampu beradaptasi dengan kondisi lingkungan yang berubah. Tanpa perubahan semacam ini, evolusi tidak akan pernah berlangsung. Fungsi ini merupakan fungsi evolusioner, yang dilaksanakan melalui peristiwa mutasi.

### **C. Kromosom pada Seluruh Kelompok Makhluk Hidup**

Kromosom pertama kali ditemukan pada kelompok makhluk hidup eukariot. Kromosom terkait dengan materi genetik. Saat ini telah diketahui kromosom tidak hanya dimiliki oleh kelompok makhluk hidup eukariot tetapi juga yang prokariot bahkan yang tergolong aseluler (virus). Oleh karena itu kajian tentang kromosom seharusnya yang dimaksud adalah kromosom selengkapnya, yaitu yang dimiliki oleh kelompok makhluk hidup aseluler (virus/fag), seluler prokariot, dan seluler eukariot. Aspek tentang kromosom terkait dengan pengertian, struktur, bentuk, jumlah dan ukuran, bagian serta macam kromosom.

#### **1. Kromosom dan Struktur Kromosom pada Kelompok Aseluler.**

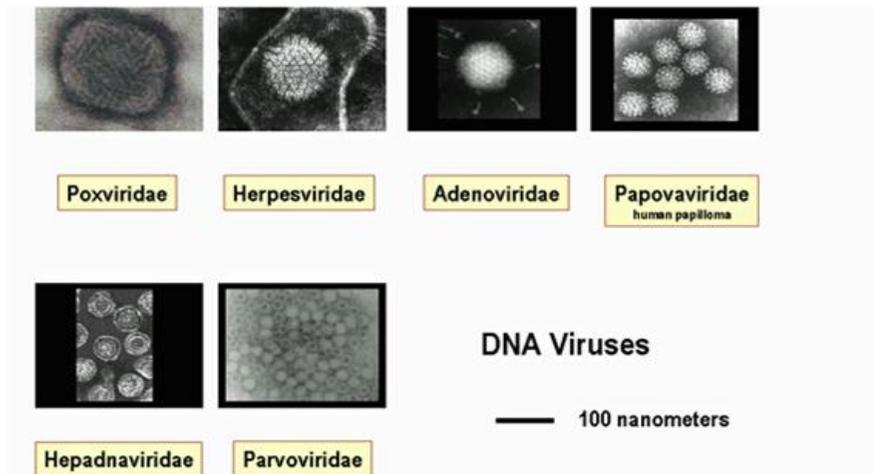
Kromosom pada kelompok aseluler berupa asam nukleat murni berupa DNA telanjang misalnya virus. Kromosom adalah asam nukleat murni berupa RNA telanjang misalnya retrovirus. Kromosom berupa genom asam nukleat telanjang atau asam nukleat murni, karena tidak berasosiasi dengan senyawa lain. Lihat gambar 2.2.



(a) T2 and related phages use their tail pieces to attach to the host cell and inject their genetic material (TEM).

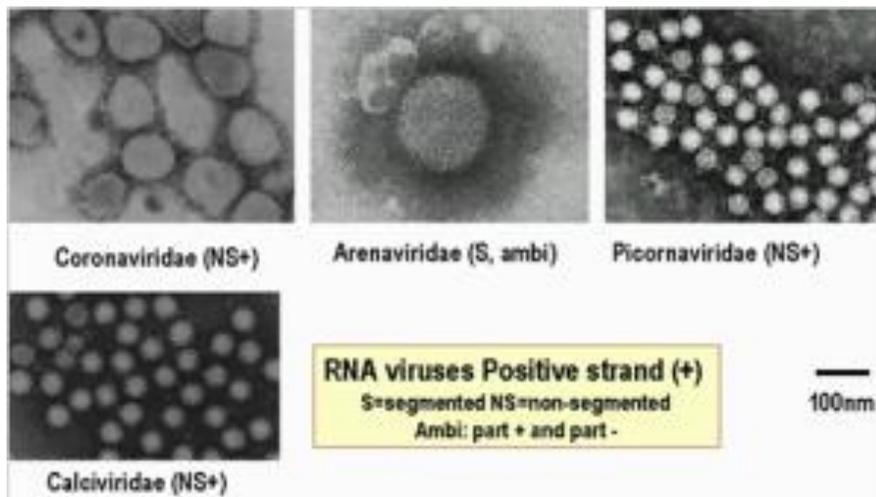
Gambar 2.2 Virus dan Materi Genetik Berupa DNA Telanjang  
(Sumber: <http://siheroe.wordpress.com> 2013, dan Campbell, 2002)

Struktur kromosom pada virus (bukan retrovirus) adalah kromosom tersusun atas molekul DNA telanjang tanpa bergabung dengan senyawa lain seperti protein dsb, pada sebagian kelompok virus molekul DNA merupakan helix ganda, pada kelompok virus tertentu berupa unting tunggal. Kromosom retrovirus tersusun atas molekul RNA telanjang tanpa bergabung dengan senyawa seperti protein dsb. (Corebima, 2008)



Gambar 2.3 Berbagai Bentuk DNA Virus

(Sumber: <http://blogcalondokter.files.wordpress.com/2010/12/picture1.png>)



Gambar 2.4 Berbagai Bentuk RNA Virus

(Sumber: <http://blogcalondokter.files.wordpress.com/2010/12/picture1.png>)

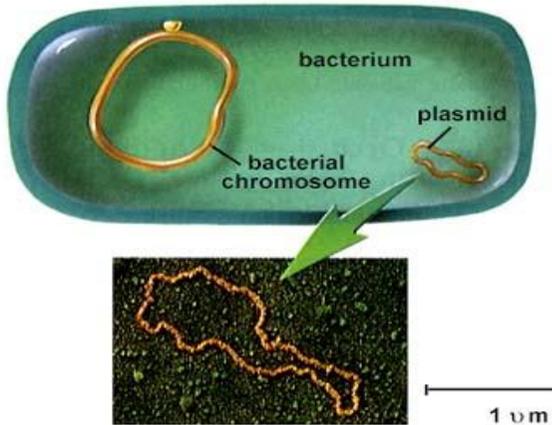
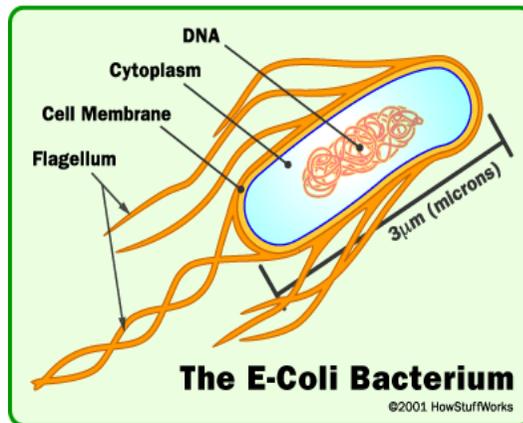
**Perbedaan antara Virus DNA dengan Virus RNA**

- a. Sebagian besar virus DNA untai ganda, sedangkan RNA virus yang beruntai tunggal.
- b. Laju mutasi RNA lebih tinggi dari laju mutasi DNA.
- c. Semua virus RNA mengalami replikasi di dalam sitoplasma sel, sedangkan semua virus DNA kecuali poxvirus di nukleus sel.
- d. Virus DNA stabil, sedangkan virus RNA tidak stabil.

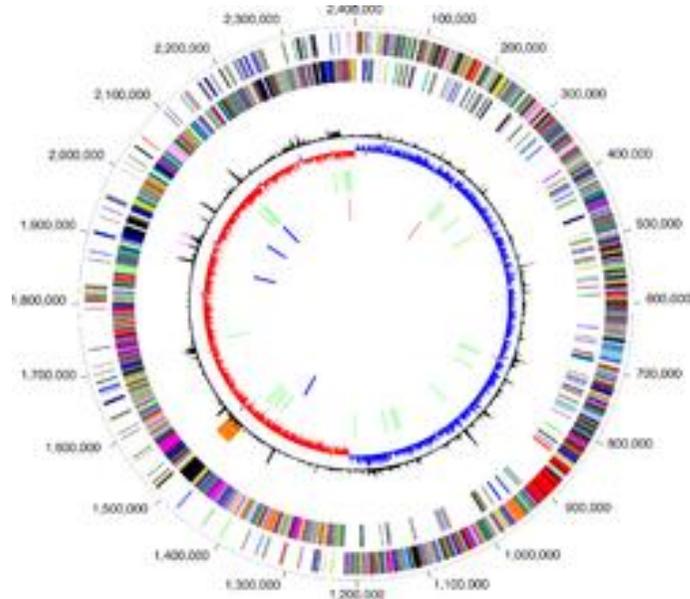
**2. Kromosom dan Struktur Kromosom pada Kelompok Prokariot.**

Kromosom pada kelompok prokariot berupa molekul DNA (mengandung sejumlah gen) yang bergabung dengan protein tertentu bukan histon yang disebut juga dengan nukleoid. Nukleoid digambarkan sebagai molekul yang telanjang (tanpa protein dan tidak memiliki morfologi yang kompleks seperti pada materi genetik eukariot).

Kromosom tersusun dari molekul DNA untai ganda yang bergabung dengan protein tertentu bukan histon seperti pada kelompok eukariot serta RNA (GDN Aer, dkk, 1991). Berkenaan dengan *E.coli*, sebelum 1976 memang ada dugaan yang menyatakan kromosom *E.coli* hanya tersusun dari molekul DNA telanjang, tetapi dewasa ini sudah diketahui bahwa kromosom tersebut terdiri dari molekul DNA yang bergabung dengan beberapa macam protein tertentu dan RNA. Protein dan RNA itulah yang menyebabkan kromosom *E.coli* berada dalam kondisi sangat terkondensasi. Dua di antara protein-protein kromosom *E.coli* tersebut, yaitu protein HU dan H mirip dengan protein struktural histon yang bergabung dengan DNA eukariot (Klug & Cummings, 2000).



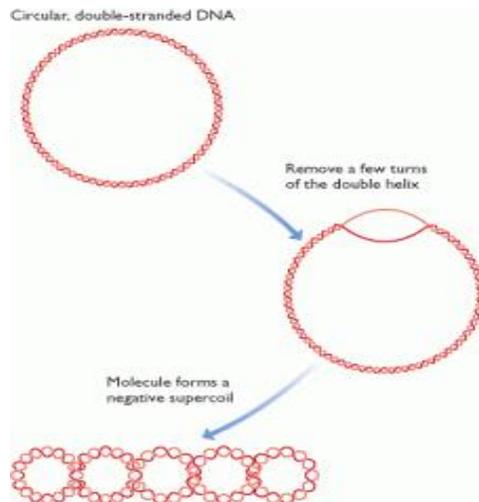
Gambar 2.5 Anatomi bakteri E-Coli.  
 (Gambar dari: <http://www.i> <http://trussty-jasmine.blogspot.com> )



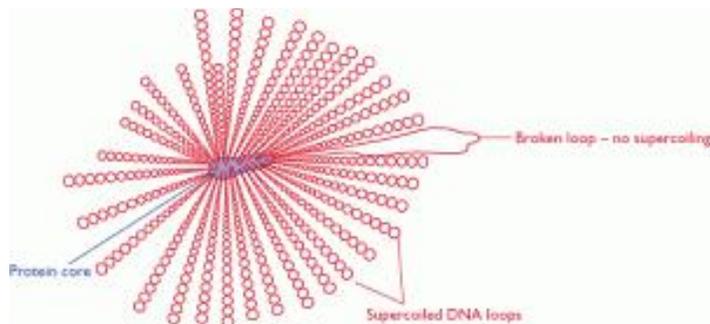
Gambar 2.6 Kromosom *E. coli* Berbentuk Sirkuler genom bakteri *Carboxydothermus hydrogenoformans* Z-2901 yang berupa DNA sirkular berukuran 2.401.892  
(Sumber: wikipedia.org/wiki/Genom, 2008)

Kromosom *E.coli* mempunyai keliling sebesar 1,6 mm, sedangkan sel *E.coli* itu sendiri 1,0 x 2,0  $\mu\text{m}$ . Hal ini bisa terjadi karena adanya protein yang menyusun DNA, membungkus genom. Tidak ada intron di dalam gen di segmen genom *E.coli*.

Penelitian lebih lanjut yang dilakukan menunjukkan hasil bahwa materi genetik (kromosom) prokariot berbentuk gulungan-gulungan di dalam sel. Superkoil terjadi jika ada putaran tambahan ke dalam pengganti DNA dua helix disebut superkoil positif. Jika putaran dihilangkan disebut superkoil negative. Enzim yang mengontrol superkoil yaitu DNA gyrase dan DNA topoisomerase I



Gambar 2.7. Superkoiling  
 Sumber: Figure 2.17 (Brown, 2002).



Gambar 2.8. Model Struktur Nukleoid *Escherichia coli*  
 Sumber: Figure 2.18 (Brown, 2002)

Gardner dkk, (1991) menyatakan sel *E. coli*, molekul DNA pada sel ini membentuk kurang lebih 50 *loop* atau gelembung yang masing-masingnya dipisahkan oleh *RNA connector*. Tiap gelembung tampak berbenjol benjol seolah bermanik manik dengan jumlah bentukan manik-

manik 160-180. Setiap bentukan manik terdapat 220-265 pasang nukleotida. Bentuk manik-manik itu mirip dengan nukleosom pada kromosom eukariot.

### 3. Kromosom atau Materi Genetik pada Organela Eukariot

Pada sel eukariot, selain di dalam inti, kromosom juga ditemukan dalam organel misalnya mitokondria dan kloroplas. Kromosom dalam mitokondria dan kloroplas mirip dengan yang dimiliki oleh sel sel prokariot.

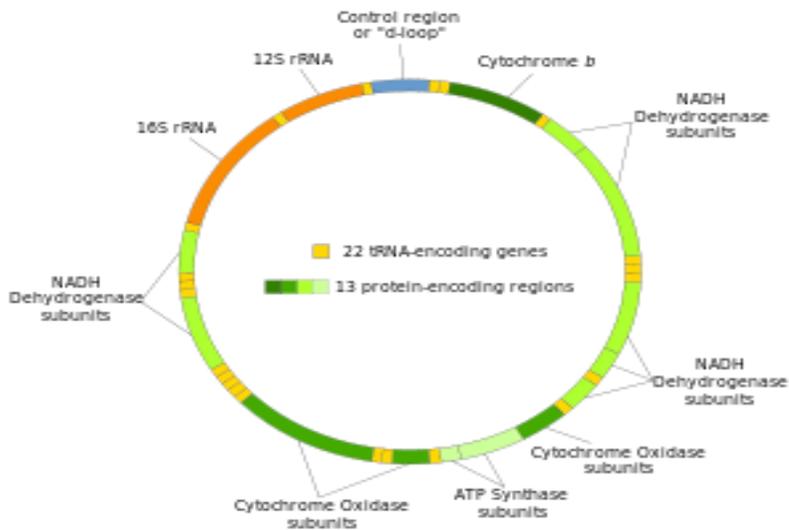
#### a. DNA Mitokondria

Mitokondria mengandung DNA dalam jumlah yang kecil dibandingkan DNA pada inti sel. Struktur kromosom mitokondria berupa molekul DNA unting ganda yang sangat melilit, tidak berasosiasi dengan protein semacam histon (Russel 1992; Klug dan Cummings, 2000). Tetapi berasosiasi dengan protein tertentu bukan histon dan tidak membentuk bentukan nukleosom semacam yang ditemukan pada kromosom inti sel eukariot.



Gambar 2.9 Kromosom Mitokondria Berupa Molekul DNA Unting Ganda  
Telanjang

(Sumber: Corebima, 2008)



Gambar 2.9 DNA mitokondria manusia

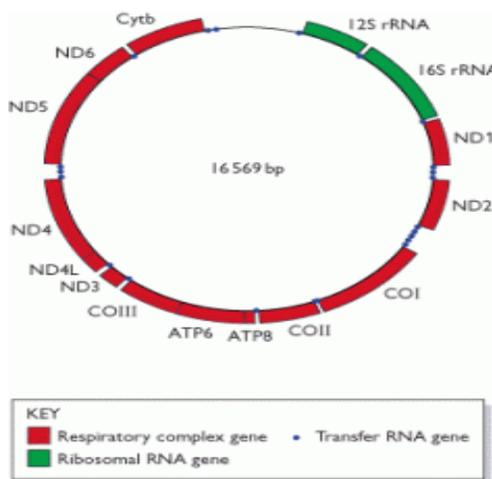
Sumber: [wikipedia.org/wiki/Mitochondrial\\_DNA#Structure](https://wikipedia.org/wiki/Mitochondrial_DNA#Structure)

Genom mitokondria mengandung gen *non-coding* rRNAs dan beberapa komponen protein yang berhubungan dengan rantai respirasi yang akhirnya menjadi komponen biokimia dalam mitokondria. Selain itu generich genomes juga mengkode tRNAs, ribosomal protein, dan protein lain yang melibatkan transkripsi, translasi dan transport dari protein lain ke dalam mitokondrion.

Keberadaan DNA mitokondria ini bersifat otonom dari aktivitas DNA inti. mtDNA memiliki perbedaan dengan DNA inti dalam hal proporsi GC dan AT. Pada mtDNA proporsi GC adalah sebesar 21% sedangkan pada DNA inti proporsi GC adalah 40%. mtDNA memiliki ukuran yang lebih kecil dibanding DNA inti. mtDNA ini berbentuk sirkuler sehingga mudah diisolasi dan dikarakterisasi. Jumlah mtDNA pada setiap mitokondria bervariasi. Misalnya pada sel telur, mengandung mitokondria dalam jumlah yang banyak, hampir sepertiga total DNA inti.

### b. DNA Kloroplas (cpDNA)

Kromosom kloroplas berupa DNA unting ganda telanjang tanpa asosiasi dengan protein struktural tertentu dan sangat melilit (Russel, 1992). Struktur genom kloroplas sama dengan struktur genom mitokondria. Pada tumbuhan tingkat tinggi, ukuran cpDNA berkisar antara 120 hingga 160 kb. Pada alga ukuran cpDNA jauh lebih besar, antara 85 hingga 292 kb. DNA kloroplas lebih besar dari pada DNA mitokondria hewan, dengan ukuran antara 80 kb-600 kb.



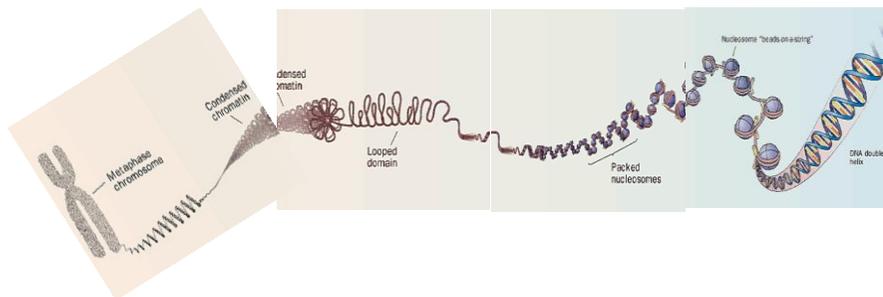
Gambar 2.10. Lingkaran Genom Kloroplas  
(Sumber: Wikipedia.org/wiki kloroplas)

Bentuk cpDNA adalah sirkuler. Seperti halnya mtDNA, pada tiap kloroplas juga terkandung beberapa kopian cpDNA. Gen yang terdapat pada cpDNA dapat dikelompokkan menjadi 2, yaitu 1) gen yang mengkode komponen biosintesis kloroplas (sub unit RNA polymerase, komponen struktural ribosom kloroplas atau RNA ribosom yakni 16 S; 23 S; 4,5 S; 5 S dan tRNA) dan 2) gen yang mengkode komponen spesifik untuk proses fotosintesis (fotosistem I dan II serta rantai transport electron).

Kebanyakan genom kloroplas memiliki sekitar 200 gen, mengkode rRNAs dan tRNAs, seperti halnya protein ribosomal dan protein yang terlibat dalam fotosintesis. Sebagian dari protein yang dikode oleh genom organel bersifat sangat hidrofobik dan tidak bisa diangkut melalui selaput yang mengelilingi mitokondria dan kloroplas, sehingga tidak dapat dipindahkan ke sitoplasma

#### 4. Kromosom dan Struktur Kromosom pada Inti Eukariot.

Materi genetik pada inti eukariot berupa nucleoprotein yang terdiri dari DNA, RNA, protein histon dan non histon. DNA berpilin melilit oktamer histon (H2a, H2b, H3, H4 dengan masing-masing berjumlah dua) dan kemudian lilitan tersebut ditemplei protein histon H1.



Gambar 2.11 Kromosom Eukariotik  
(Sumber : <http://home.wxs.nl>, 2011)

Bentukan antara DNA yang melilit protein histon tersebut dinamakan nukleosom. Nukleosom-nukleosom akan tersusun sepanjang rantai DNA membentuk bentukan yang dikenal dengan kromosom

Dalam keadaan sel sedang giat melakukan metabolisme, kromosom eukariotik tidak nampak, yang nampak adalah benang-benang kromatin. Kromosom baru nampak apabila sel sedang membelah diri. Kromosom, biasanya diambil pada jaringan yang sedang aktif membelah. Misalnya jaringan yang terdapat di ujung batang, ujung akar, lingkaran kambium, kelenjar, epitel dan tulang.

Kondensasi pelipatan berkali-kali dari nukleoprotein yang menyebabkan diameter kromosom terlihat  $6000\text{\AA}$ . Wujud kromosom dengan diameter  $6000\text{\AA}$  menghasilkan kromosom metaphase yang dapat diamati dengan mikroskop. Sebagai gambaran jika diameter benang kromatin selama interfase adalah  $3000\text{\AA}$ , maka diameter kromosom metaphase adalah  $6000\text{\AA}$  (Ayala, dkk, 1984). Struktur kromosom metaphase tidak tergantung pada protein histon, tapi justru tergantung pada protein non-histon yang berperan sebagai kerangka kromosom metaphase diantaranya protein topoisomerase. (Gardner, dkk, 1991).

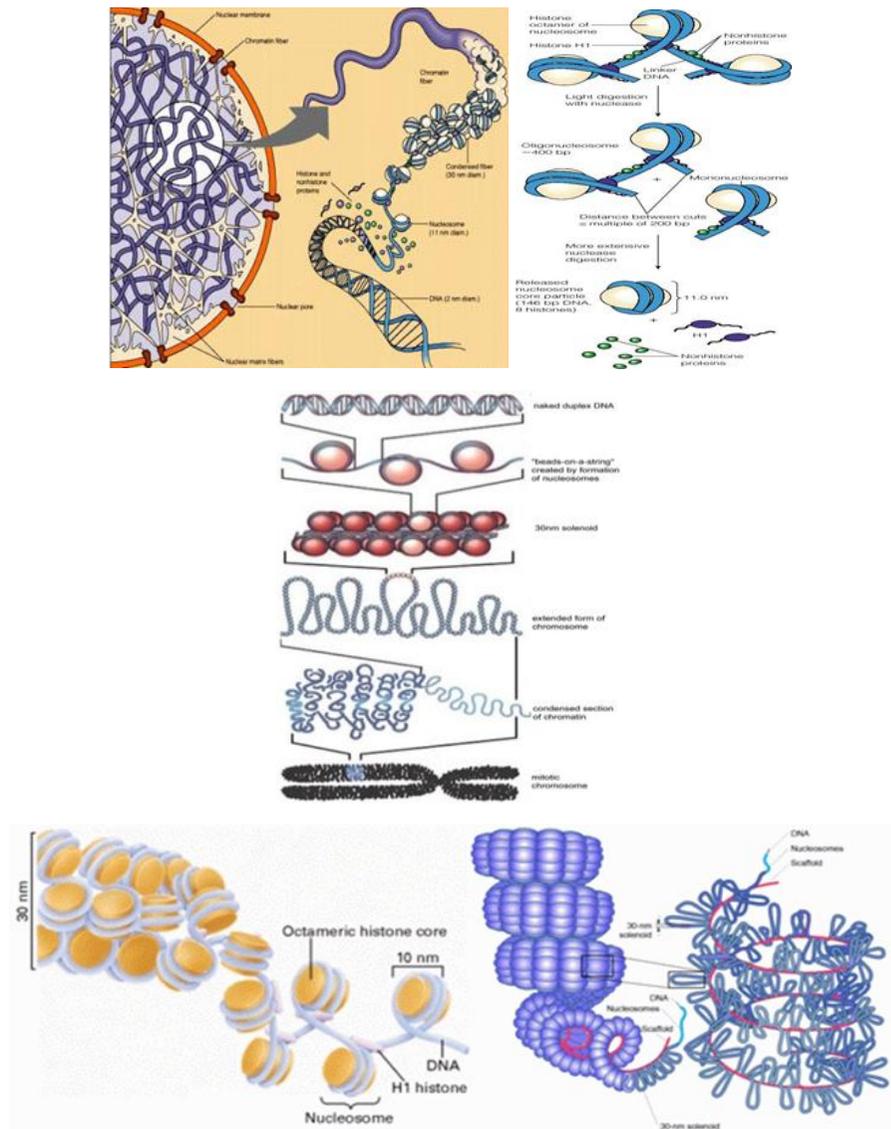
Komponen penyusun kromosom eukariotik adalah protein histon dan non histon. Protein histon adalah protein yang bersifat basa yang banyak mengandung asam amino arginin dan lisin. Terdapat 5 macam protein histon yaitu H1, H2A, H2B, H3 dan H4. Struktur primer protein ini mantap dan terpelihara selama evolusi. Protein ini penting dalam mempertahankan integritas fungsi dan struktur kromatin. Protein nonhiston adalah protein yang bersifat asam, separuh dari protein ini merupakan enzim-enzim dan faktor-faktor yang berperan dalam replikasi DNA, tRNA skripsi dan pengaturannya protein kurang berfungsi dalam menjaga integritas fungsi dan struktur kromatin.

Protein non histon adalah protein yang bersifat asam. Separuh dari protein ini merupakan enzim-enzim dan faktor-faktor yang berperanan dalam replikasi DNA, transkripsi dan pengaturannya. Berbeda dengan protein histon, protein non histon kurang berfungsi dalam menjaga integritas fungsi dan struktur kromatin.

Cara penyusunan molekul DNA dan protein dalam kromosom sebenarnya cukup rumit. Asosiasi DNA dan protein histon memperlihatkan bentukan serupa manik-manik sepanjang molekul DNA disebut nukleosom yang dapat terlihat pada mikroskop electron. Peggalan DNA yang menghubungkan nukleosom dengan lainnya disebut penghubung atau linker. Satu molekul protein H1 berasosiasi dengan tiap nukleosom, ada yang berpendapat satu molekul protein H1 berasosiasi dengan tiap DNA penghubung antar nukleosom (Gardner dkk, 1991).

Tiap nukleosom terdapat empat macam protein Histon yaitu H2a, H2b, H3 dan H4, masing-masing sebanyak 2 molekul. Jadi setiap nukleosom terdapat delapan atau oktamer molekul protein histon. Tiap oktamer dililiti DNA sebanyak hampir 2 kali. Ukuran DNA yang meliliti tiap oktamer itu sepanjang 146 pasang nukleotida sama pada semua eukariot (Gardner, dkk, 1991). Selanjutnya unit-unit nukleosom tersusun padat membentuk benang yang lebih padat dan menjadi lipatan-lipatan solenoid. Lipatan solenoid tersusun padat menjadi benang kromatin. Benang-benang kromatin tersusun padat membentuk kromosom (Gambar 2.8).

Kromosom terdiri dari bagian yang gelap dan terang berselang seling. Bagian gelap di sebut daerah Heterokromatin yakni lipatan nukleoprotein yang begitu padat dan bertumpuk-tumpuk. Dengan pewarnaan, bagian bertumpuk itu akan menyerap warna merah sehingga nampak tebal dan pendek. Bagian terang disebut daerah Eukromatin: lipatan nukleoprotein tetapi tidak sepadat pada bagian gelap. Gulungan nukleotida pada interfase sebagian besar terbuka (teregang) sehingga kromosom tampak panjang ramping. Pada profase gulungan melipat-lipat tampak tebal dan pendek.



Gambar 2.12 Pengemasan DNA di dalam Kromosom dan Struktur Nukleosom

(Sumber : <http://home.wx.nl>, 2011)

Bila kromosom terdiri dari eukromatin, maka kromosom tersebut aktif, artinya gen-gen didalamnya diekspresikan. Sedang apabila kromosom mengandung heterokromatin, maka kromosom tersebut tidak aktif (sedang tidur) artinya gen-gen didalamnya tidak diekspresikan. Daerah eukromatin dapat menjadi daerah heterokromatin dan sebaliknya daerah heterokromatin dapat menjadi daerah eukromatin. Berdasarkan kenyataan ini dapat diketahui bahwa gen-gen yang ada dalam kromosom itu tidak selalu giat melakukan transkripsi, tergantung kebutuhan sel itu.

#### **a. Gen**

Konsep gen berkembang setelah penemuan Mendel tentang segregasi dan pemilihan bebas. Pada awalnya gen diduga mempunyai beberapa sifat khusus yaitu: (1) suatu unit keturunan yang diwariskan dari generasi ke generasi berikutnya, (2) suatu unit fungsional yang menghasilkan suatu fenotip; (3) suatu aspek fungsional yang menyebabkan duplikasi sendiri.

Berdasarkan perkembangan prinsip genetika dasar dan macam-macam pola pewarisan, maka timbul pertanyaan: apa yang diwariskan? Gen tersusun dari apa dan bagaimana gen-gen itu mengatur dan menampakkan pengaruh seperti yang kita lihat? Pengetahuan tentang pengaturan asam deoksiribonukleat (DNA) di dalam kromosom akan memperjelas bagaimana gen dibentuk dan mengatur sintesis protein.

Pengertian gen sebelum ditemukan mikroskop electron, 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.

Secara molekuler, bahan genetik yang diketahui sebagai DNA menunjukkan bahwa satu gen adalah satu susunan nukleotida (satu basa purin atau pirimidin melekat pada asam fosfat ). Ukuran gen ditaksir 4-50

mu. Istilah gen ditemukan oleh W. Johanssen (1909) sebagai pengganti istilah determinant, faktor atau element yang disebut Gregor Mendel.

Gen adalah segmen DNA dari DNA satu ke DNA lain. Pada molekul DNA terdapat gen, dalam hal ini gen merupakan urutan nukleotida tertentu dari DNA yang mengekspresikan sifat tertentu yang mengkode pembentukan suatu polipeptida, yang mengkode pembentukan suatu RNA atau yang dibutuhkan untuk transkripsi gen lain. Oleh karena itu sifat makhluk hidup ditentukan oleh gen (Ayala, 1984). Jadi gen adalah bagian dari DNA yang mengekspresikan sifat tertentu.

Bagaimana hubungan DNA, gen dan kromosom? Secara struktural gen adalah segmen DNA yang terangkai/bersambung memanjang membentuk kromosom. Sebagaimana Gardner, 1991:67 menyatakan bahwa "*Gen are organized into linear array in chromosomes*" atau Gen adalah organisasi dari kesatuan ukuran panjang/segmen yang punya kesatuan arti dalam kromosom (Gardner, 1991:67).

Jadi gen adalah bagian dari kromosom. Gen adalah urutan DNA berasosiasi dengan protein histon membentuk nukleosom dan berkondensasi membentuk badan yang disebut kromosom. "*Approximately 200-nucleotide-pair length of DNA*" (Gardner, 1991:136).

Gen menumbuhkan serta mengatur berbagai jenis karakter dalam tubuh, karakter fisik (morfologi, anatomi, fisiologi) maupun karakter psikis (pemalu, pemaarah, penakut, ingin). Menumbuhkan dan mengatur karakter adalah lewat proses sintesa protein dalam sel.

Dewasa ini telah diketahui bahwa karakter atau sifat makhluk hidup muncul sebagai produk rangkaian reaksi biokimiawi. Setiap tahap reaksi biokimiawi itu dikatalisasi oleh enzim dan protein enzim itu tersusun dari polipeptida-polipeptida yang pembentukannya dikontrol oleh faktor atau gen. Reaksi biokimiawi merupakan reaksi yang bercabang-cabang. Berdasarkan masing-masing urutan reaksi biokimiawi terlihat bahwa karakter atau sifat makhluk hidup dikontrol oleh gen.

### **Beberapa Konsep Penting Perlu Diperhatikan**

Penelitian Nusantari (2012) menunjukkan miskonsepsi yang sering dialami siswa adalah pada konsep gen, lokus, gen yang sealel dan alela ganda. Berikut penjelasan sesuai rujukan Gardner, 1991.

Gen-gen terletak pada tempat yang tetap pada kromosom, dipastikan dengan garis-garis yang terlihat pada kromosom kelenjar ludah (politen) (Gardner, 1991: 311-312). Misalnya, gen untuk mata putih pada *Drosophila* terletak pada garis 3C2 sesuai dengan posisi tautan 1,5.

Pengertian terkait lokus selama ini digambarkan sebagai tempat gen, berupa ruang-ruang atau manik manik. Lokus yang digambarkan selama ini sebenarnya adalah imajiner, hanya digunakan untuk memudahkan penggambaran gen/posisi gen dalam kromosom. Posisi relatif dari suatu gen pada kromosom disebut lokus. *Locus: a fixed position on a chromosome that is occupied by a given gene or one of its alleles.* (Gardner, G7). Jadi lokus merujuk pada penentuan posisi gen pada suatu kromosom, lokus bukan sebagai tempat/kamar/ruangan dari gen.

Pada sel tubuh makhluk hidup eukariotik, umumnya kromosom berpasangan (2N) atau disebut kromosom sehomolog sehingga gen juga digambarkan berpasangan. Lokus tiap gen pada sepasang kromosom itu dilukiskan setentang pula, sehingga disebut berlokus sama. Lokus ditentukan berapa jaraknya dari sentromer yang satuannya disebut unit atau mM (milimorgan).

Apakah yang dimaksud dengan gen yang sealel? Gen yang sealel adalah gen yang terletak bersesuaian dalam kromosom yang sehomolog (Gardner, 1991: 22). Artinya pasangan gen itulah yang disebut sebagai sealel.

Apakah alela ganda itu? Alela ganda adalah gen yang mempunyai alel lebih dari dua atau pasangan gen yang lebih dari satu pada kromosom homolognya. Misalnya alel *w*, alel *w aprikot*, alel *w eosin* terletak satu alel. (Gardner, 1991:37).

### **b. Bentuk Kromosom**

Bentuk kromosom di kenal 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  $\lambda$ ) (Klug dan Cumming, 2000).

Bentuk kromosom prokariot adalah berupa DNA unting ganda sirkuler atau cincin. Misalnya *E. coli* berbentuk cincin. Bentuk kromosom eukariot berapa pun jumlahnya adalah berbentuk linier atau batang. Bentuk kromosom pada organela mitokondria dan kloroplas adalah sirkuler atau cincin seperti pada kelompok prokariot (Russel, 1992).

### **c. Jumlah Kromosom**

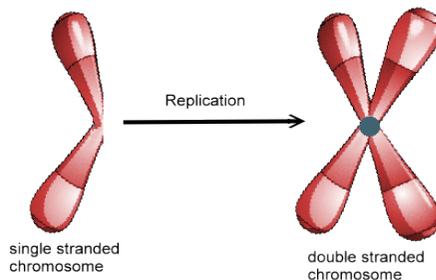
Jumlah kromosom macam-macam virus sebanyak satu buah berupa molekul DNA atau RNA baik unting ganda maupun unting tunggal, linier atau sirkuler (Klug & Cummings, 2000). Jumlah kromosom bakteri adalah satu buah (Russel, 1992; Klug & Cumming, 2000). Kromosom bakteri berupa satu molekul DNA unting ganda 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 indicator dari kesamaan spesies. Jumlah kromosom mitokondria dan kloroplas hanya satu buah berbentuk sirkuler. Banyak kopi DNA pada mitokondria atau kloroplas bukan hanya satu molekul per organel. Misalnya kopi DNA mitokondria pada vertebrata berkisar 5-10 molekul per mitokondria, pada tumbuhan berkisar 20-40 molekul per mitokondria (Klug & Cummings, 2000).

#### d. Bagian Kromosom

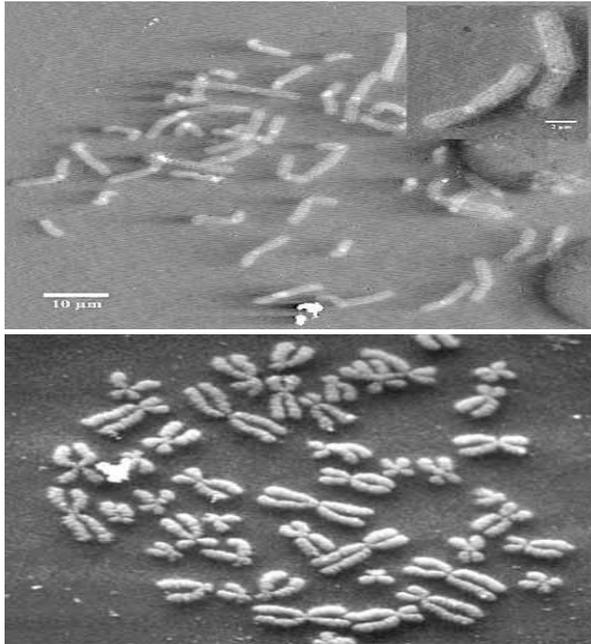
Bagian kromosom yang dijelaskan ini adalah kromosom yang terdapat pada inti sel eukariotik selama metaphase mitosis. Bagian kromosom digambarkan pada buku SMA selama ini terdiri atas lengan, selaput, matriks dan DNA. Bagian utama kromosom digambarkan sebagai protein yang menyelaputi DNA. Penggambaran 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. DNA seolah-olah terhenti dibagian sentromer.



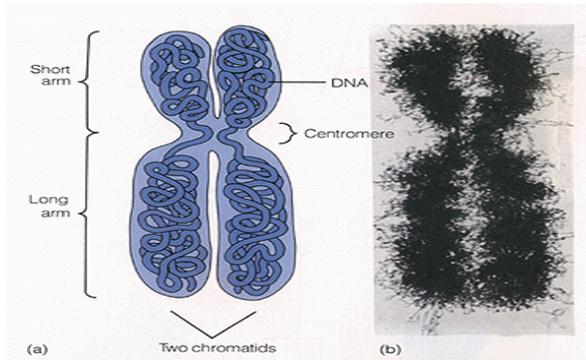
Gambar 2.13 Bagian kromosom yang memperlihatkan lengan dan sentromer

(Sumber <http://gslc.genetiks.utah.edu>, 2011)



Gambar 2.14 Kromosom Manusia yang Diambil dengan Penggunaan Mikroskop Elektron Sebelum dan Setelah Bereplikasi  
(Sumber: <http://substansigenetika.net>, 2010)

Berikut adalah gambar kromosom. Gambar 2.15a adalah gambar yang miskonsep, karena sentromer digambarkan sebagai untai panjang nukleotida. Konsep yang benar adalah sentromer bukan pembagi antar lengan, tetapi sentromer adalah suatu *primer constriction* polinukleotida yang mengalami pemampatan atau kondensasi.



Gambar 2.15 Struktur Kromosom: 2.15a Penggambaran Struktur Kromosom yang Salah; 2.15b Struktur Kromosom yang benar  
(Sumber : <http://www.dnafordummies>, 2011)

Kromosom adalah polinukleotida DNA yang bersambung memanjang dan tidak terpotong. DNA sebagai sentromer, adalah sebagai penyempitan *primer constriction*. Pada beberapa kromosom (tidak semua kromosom) ada yang memiliki satelit kromosom di bagian ujung lengan kromosom. Sentromer bukan *center of chromosom*. Sentromer adalah penyempitan kromosom, letak sentromer tidak selalu di tengah. Berdasarkan letak sentromernya kromosom digolongkan metasentrik, sub metasentrik, akrosentrik, dan telosentrik. Fungsi kromosom tidak pernah terkait dgn fungsi sentromer. (Strickberger dalam Corebima, 2008).

#### e. Macam Kromosom: Kromosom Autosom dan Gonosom

Kromosom eukariotik terdiri atas kromosom autosom dan kromosom gonosom. Perbedaan kromosom seperti ini hanya berlaku untuk organisme seluler di dalam inti, pada makhluk hidup yang mempunyai perkawinan yang jelas. Istilah kromosom tubuh dan kromosom kelamin lebih sering menyebabkan miskonsepsi (Nusantari, 2012). Oleh sebab itu penulis lebih setuju dengan penggunaan istilah kromosom autosom dan gonosom daripada menggunakan istilah kromosom tubuh dan kromosom kelamin.

Dimanakah letak kromosom tubuh dan dimanakah letak kromosom kelamin pada organisme eukariotik? Miskonsepsi sering terjadi akibat istilah kromosom tubuh sehingga dianggap kromosom tubuh hanya berada di sel tubuh dan kromosom seks hanya berada di sel kelamin (Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah kromosom tubuh terletak di semua bagian sel individu baik sel tubuh maupun sel kelamin. Kromosom kelamin terletak di semua bagian sel individu baik sel tubuh maupun sel kelamin.

Berapakah jumlah kromosom kelamin pada setiap sel makhluk hidup eukariotik? Miskonsepsi sering terjadi bahwa kromosom kelamin berjumlah sepasang dan hanya terdapat pada sel gamet. Sel gamet hanya berisi sepasang kromosom kelamin dan tidak ada kromosom tubuh (Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah kromosom kelamin berjumlah sepasang pada setiap sel tubuh. Kromosom kelamin berjumlah satu pada setiap sel gamet. Karena sel tubuh makhluk hidup mengandung  $2N$  kromosom sedangkan sel gamet mengandung separuh/seperangkat kromosom ( $1N$ ).

Apa perbedaan kromosom autosom dengan kromosom gonosom eukariotik? Awal abad 20 E.B Wilson dkk menyatakan X body (yang ditemukan McClung 1902 yang dibenarkan Henking) adalah suatu kromosom yang menentukan kelamin sehingga sejak itu dikenal sebagai kromosom kelamin karena ditemukan fenomena zigot XY akan menjadi individu jantan sedangkan zigot XX akan menjadi individu betina (Gardner, 1991). Pengertiannya sekarang bahwa kromosom gonosom adalah kromosom yang keberadaannya membedakan individu tersebut jantan atau betina.

Penjelasan lebih lanjut adalah apa fungsi kromosom kelamin dan kromosom tubuh eukariotik? Miskonsepsi sering terjadi bahwa kromosom kelamin menentukan jenis kelamin, kromosom tubuh menentukan karakter tubuh (Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah kromosom kelamin bukan satu satunya yang menentukan ekspresi kelamin. Yang bertanggungjawab atas munculnya fenotip adalah gen yang terletak pada kromosom autosom, pada kromosom kelamin atau pada keduanya

(Corebima, 2008). Kedua kromosom baik autosom dan gonosom dapat mengekspresikan sifat-sifat yang terkait ciri fenotip baik morfologi, psikis maupun ekspresi kelamin.

Misalnya kromosom Y manusia mengandung sedikit gen yang memperlihatkan efek secara fenotip. Gen-gen yang terdapat pada kromosom kelamin Y manusia adalah gen-gen holandrik yakni gen yang selalu dan hanya diwariskan oleh seorang ayah kepada semua anak laki-laki. Misalnya gen *h* menyebabkan tumbuhnya rambut di bagian tertentu di tepi daun telinga, gen *hg* menyebabkan pertumbuhan rambut panjang dan kaku di permukaan tubuh, gen *wt* yakni jari-jari berselaput (Suryo, 1989), gen H-Y yang bertanggungjawab terhadap pengenalan antigen pada jaringan individu jantan (Rothwell, 1983 dan Gardner 1991) dan TDF (Gardner, 1991).

Misalnya kromosom kelamin X pada manusia mengandung gen yang mengekspresikan cacat bawaan resesif misalnya Lesch-Nyhan Syndrome, Hunter Syndrome. Jadi jelas bahwa kromosom autosom dan gonosom mengandung gen yang mengekspresikan sifat-sifat yang terkait ciri fenotip baik morfologi, psikis maupun ekspresi kelamin

Meskipun demikian memang pada golongan eukariotik tingkat tinggi seperti pada mamalia nampak bahwa kromosom kelamin berfungsi dalam mengekspresikan sifat-sifat terkait jantan dan betina. Pembentukan testis dikendalikan gen-gen yang terdapat pada kromosom Y yakni *gen TDF (Testis Determining Factor)* yang bertanggung jawab terhadap perkembangan testis sehingga jenis kelamin *Mammalia* ditentukan oleh kromosom Y dan bukan oleh perimbangan X/A seperti pada *Drosophila* (Ayala dkk., 1984). Namun juga lebih lanjut Ayala dkk. (1984), menyatakan bahwa perkembangan dalam jalur jantan dipengaruhi juga oleh satu gen (*Tfm*) yang terpaut pada satu-satunya kromosom kelamin X (individu jantan). Gen *Tfm* itu mengendalikan pembentukan suatu protein pengikat testosteron (*testosterone-binding protein*), yang ada pada sitoplasma dan semua sel, baik jantan maupun betina.

Walaupun demikian **ingat** bahwa pada kromosom kelamin X eukariotik terdapat juga gen yang berperan dalam penampakan fenotip

seperti sifat hemoglobin, buta warna, bisu tuli. Sedangkan kromosom Y tidak memiliki gen-gen itu.

Nah, untuk menguji apakah konsepmu sudah benar, sekarang coba jawab pertanyaan "Berapakah kromosom autosom manusia dan berapa kromosom gonosom manusia"? Jawaban yang benar adalah jumlah kromosom manusia 46 terdiri dari 44 kromosom autosom dan sepasang kromosom gonosom. Berapakah jumlah kromosom pada sel kulit manusia? Jumlah kromosom pada sel kulit manusia 46. Adakah kromosom kelamin pada sel kulit manusia? Ada, kromosom kelamin ada pada sel kulit manusia yakni sepasang kromosom kelamin. Berapakah jumlah kromosom pada sel gamet (sperma dan ovum) manusia? Jumlah kromosom pada sel gamet manusia adalah haploid atau berjumlah 23 yang terdiri dari 22 kromosom autosom dan 1 kromosom gonosom.

#### **f. Hubungan DNA, Gen dan Kromosom.**

Setelah mempelajari tentang konsep kromosom, gen dan DNA isilah butir tes dibawah ini, apakah saudara mengalami kesulitan dan miskonsepsi tentang gen, DNA dan kromosom. Instrument ini diadopsi dari Bonnie M. L dan Murfin (2008).

Nukleus pada setiap organism eukariotik mengandung kromosome, Gene dan DNA. Sekarang tulislah organisasi nucleus dari yang paling besar ke yang terkecil. Paling besar \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Terkecil: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Selanjutnya jelaskan pengertianmu tentang masing-masing apa yang kamu tahu tentang pengertian berikut ini: Genes: \_\_\_\_\_ Saya tidak pernah mendengar tentang gen. \_\_\_\_\_ Saya telah mendengar tentang gen, tetapi saya tidak tahu apakah gen itu. \_\_\_\_\_ Saya telah mendengar tentang gen dan saya dapat menjelaskan tentang gendtersebut. Dimanakah dalam tubuhmu dapat ditemukan gen? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ b. Gen tersusun dari apa? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ c. Mengapa gen itu penting? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ DNA: \_\_\_\_\_

Saya tidak pernah mendengar tentang DNA. \_\_\_\_\_ Saya telah mendengar tentang DNA, tetapi saya tidak jelas atau tidak mengetahui secara nyata tentang DNA. \_\_\_\_\_ Saya telah mendengar tentang DNA, dan saya dapat menceritakan tentang DNA. a. Dimana dalam tubuhmu dapat ditemukan DNA found?

\_\_\_\_\_ b. DNA disusun dari apa? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ c. Mengapa DNA itu DNA? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Kromosom: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Saya tidak pernah mendengar tentang kromosom. \_\_\_\_\_ Saya telah mendengar atau tahu tentang, tetapi tidak mengetahui secara jelas kromosom tersebut. \_\_\_\_\_ Saya telah mendengar atau mengetahui tentang kromosom, dan dapat menjelaskan sesuatu tentang kromosom.

Setelah mempelajari DNA, Gen dan Kromosom tentu kita dapat memahami bagaimana hubungan DNA, Gen dan Kromosom (eukariot). Jadi rangkaian/ segmen DNA membentuk gen. Gen-gen terangkai dalam satu kromosom. Sehingga Kromosom terdiri dari DNA yang terangkai secara bersambung membentuk spiral dan berasosiasi dengan protein histon dan nonhiston.

Gen adalah segmen DNA yang terangkai/bersambung memanjang membentuk kromosom. Sebagaimana Gadrner, 1991:67 menyatakan bahwa "*Gen are organized into linear array in chromosomes*" atau Gen adalah organisasi dari kesatuan ukuran panjang/segmen yang punya kesatuan arti dalam kromosom) 67.

Jadi gen adalah bagian dari kromosom. Gen adalah urutan DNA berasosiasi dengan protein histon membentuk nukleosom dan berkondensasi membentuk badan yang disebut kromosom. "*Approximately 200-nucleotide-pair length of DNA*" (Gardner, 1991:136).

Kromosom eukariot diartikan sebagai molekul asam nukleat yang mengandung sejumlah gen, serta pada struktur tertentu tersusun dari DNA dan protein histon dan protein lain (lazim disebut sebagai nukleoprotein. (Ayala, 1984).

#### **g. Hasil Penelitian Miskonsepsi pada Materi Genetik**

Nusantari (2012) mengemukakan temuan miskonsepsi yang terjadi pada konsep materi genetik. Berikut dikemukakan kesalahan-kesalahan yang terjadi. Namun Jawaban tidak dijelaskan lagi. Para mahasiswa dapat menemukan jawabannya pada uraian di atas secara jelas yang disusun oleh penulis berdasarkan kesalahan konsep yang ditemukan. Berikut miskonsepsi yang ditemukan adalah:

1. Gen adalah bagian terkecil yang menentukan satu sifat/karakter tertentu pada makhluk hidup. Gen-gen adalah elemen-elemen yang terpisah, teratur secara linier seperti manik-manik pada sebuah tali
2. Lokus adalah tempat gen pada kromosom berupa kotak-kotak sebagai tempat gen.
3. Kromosom terdiri dari selaput, DNA dan cairan atau matriks.
4. Kromosom terdiri dari dua kromatid.
5. Sentromer adalah pusat kromosom.
6. Kromosom kelamin berada di sel kelamin. Kromosom tubuh berada di sel tubuh.
7. Kromosom kelamin berfungsi mengekspresikan jenis kelamin.
8. Kromosom tubuh berfungsi mengekspresikan sifat-sifat tubuh.

Selanjutnya untuk menguji pemahaman saudara, maka jawablah delapan miskonsepsi di atas dan pastikan bahwa jawaban saudara tidak miskonsepsi lagi.

#### **5. Plasmid, Episom, dan *Elemen Transposable* sebagai Suatu Materi Genetik**

Bagian ini menjelaskan bahwa selama ini kita mengenal materi genetik adalah kromosom. Ternyata kromosom yang ditemukan selama ini hanya berlaku pada kelompok eukariot. Pada kelompok makhluk hidup

yang lain juga ditemukan materi genetik mulai aseluler, prokariot dan materi genetik di dalam organela eukariot. Hal ini telah dijelaskan pada pembahasan di atas secara rinci. Selanjutnya akan dibahas bentuk materi genetik lain yang merupakan asam nukleat yang menentukan suatu sifat tertentu yakni plasmid, episom, dan transposable elemen. Setelah pembahasan ini diharapkan kita dapat membuat hubungan kesamaan fungsi materi genetik DNA pada aseluler, kromosom eukaritoik, molekul DNA pada prokariotik, DNA pada organela eukariotik, episom, plasmid, dan *transposable element*.

#### **a. Plasmid**

Salah satu perbedaan mendasar antara prokariot dan eukariot adalah pada organisasi bahan genetiknya. Pada kelompok prokariot awalnya diketahui hanya ada satu unit bahan genetik utama yang membawa semua informasi genetik bagi kelangsungan pertumbuhan jasad tersebut. Beberapa bukti menunjukkan bahwa prokariot tertentu mempunyai lebih dari satu unit bahan genetik utama yakni yang disebut plasmid.

Sebaliknya pada kelompok eukariot bahan genetik utama terdiri atas beberapa unit independen yang terpisah namun semua unit bahan genetik merupakan satu kesatuan genom yang menentukan kelangsungan hidup. DNA pada manusia, hewan dan tumbuhan terdapat di dalam inti sel, dan beberapa organ lain di dalam sel seperti mitokondria dan kloroplast. Penyebutan nama DNA juga didasarkan pada lokasi asalnya. DNA genome inti (*nuclear DNA genome*) berasal dari inti sel, DNA genom mitokondria (*mitochondrial DNA genome*) berasal dari mitokondria, DNA genom kloroplast berasal dari kloroplast.

Prokariot memiliki bahan genetik tambahan/ekstra yang secara umum disebut plasmid. Dalam keadaan normal kehadiran plasmid pada umumnya tidak diperlukan oleh sel. Jika sel prokariot membawa plasmid maka genom prokariot tersebut meliputi satu kesatuan gen yang ada pada bahan genetik utamanya dan gen yang ada pada plasmid tersebut (Yuwono, 2005).

Informasi genetik pada bakteri disimpan di dalam kromosom utama yang mengandung ribuan gen dan di dalam beberapa minikromosom pada

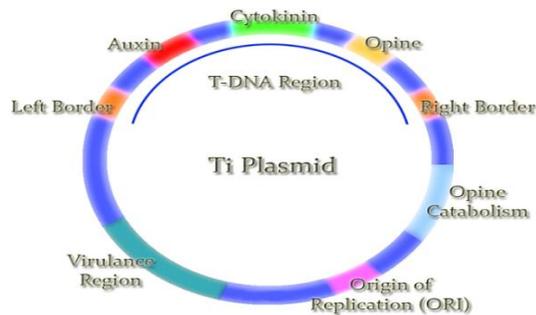
plasmid. Plasmid adalah molekul DNA sirkuler berukuran relatif kecil di luar kromosom yang terdapat di dalam sel prokariot, khususnya bakteri dan sel eukariotik tingkat rendah. DNA plasmid berukuran lebih kecil dari DNA kromosom dan dapat bereplikasi sendiri.

Ada tiga tipe plasmid yaitu F plasmid (F faktor dapat dikategorikan sebagai episom) dan F' plasmid. Tipe ke 2 disebut R plasmid atau RTF atau Resisten Transfer Faktor plasmid. Tipe ke 3 adalah Col plasmid disebut juga *colicinogenic*.

Umumnya, akan tetapi tidak semua, plasmid tidak penting bagi sel induknya, tapi beberapa mempunyai kemampuan untuk reaksi antibiotik. Sebagaimana dinyatakan Stansfield (1991) bahwa plasmid biasanya mengandung informasi genetik yang relative tidak penting seperti gen-gen untuk seksualitas atau gen-gen bagi resistensi antibiotik.

Plasmid mampu untuk bereplikasi sendiri, dapat berkombinasi dengan DNA lain dan dapat membawa DNA dalam pusat aktivitas sintesis sel, sehingga plasmid digunakan dalam teknik rekayasa genetika. Misalnya plasmid TI (*tumor inducing*) membawa sequence DNA yang merubah bentuk sel tanaman dikotil, seperti tembakau dan bunga matahari menjadi sel tumor. Tumor hasil transformasi ini dihubungkan dengan penyakit Crowngall. Penyakit ini bentuknya seperti bintik yang bergerombol yang diinducing suatu bakteri yang disebut *Agrobacterium tumefaciens*.

Plasmid biasanya digunakan dalam teknologi DNA rekombinan menggunakan *E. coli* sebagai host, sehingga dalam rekayasa genetika plasmid sering digunakan sebagai vektor untuk membawa gen-gen tertentu yang diinginkan ke dalam suatu sel inang. Gen-gen tersebut selanjutnya akan mengekspresikan produk komersial tertentu seperti insulin, interferon, dan berbagai enzim. Penggunaan plasmid dalam DNA rekombinan dilakukan karena plasmid memiliki tiga region yang berperan penting untuk cloning DNA, yaitu, *replication origin*, *marker* yang memungkinkan adanya seleksi (biasanya gen resisten antibiotik) dan *region* yang mampu disisipi oleh fragmen DNA dari luar.



Gambar 2.16 Struktur Plasmid yang Sirkuler  
(Sumber:<http://fp.unud.ac.id>, 2011)

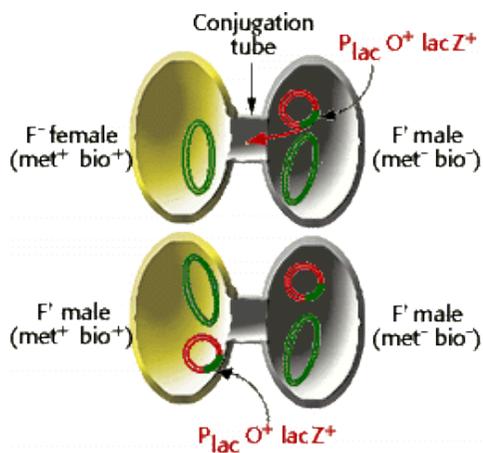
Sebagian besar plasmid memiliki struktur sirkuler (Gambar 2.16) namun ada juga plasmid linear yang dapat ditemukan pada mikroorganisme tertentu, seperti *Borrelia burgdorferi* dan *Streptomyces*. Plasmid ditemukan dalam bentuk DNA utas ganda yang sebagian besar tersusun superkoil atau kumparan terpilin. Struktur superkoil akan menyebabkan DNA plasmid berada dalam konformasi yang disebut lingkaran tertutup kovalen atau *covalently closed circular* (ccc), namun apabila kedua utas DNA terlepas maka akan plasmid akan kembali dalam keadaan normal (tidak terpilin) dan konformasi tersebut disebut sebagai *open circular*.

Kebanyakan bakteri hanya memiliki 1 kromosom tetapi dapat mengandung 1-100 kopi plasmid. Plasmid bereplikasi secara independent pada saat pembelahan sel, dan ketika sel yang mengandung plasmid itu membelah, plasmid didistribusikan secara acak ke dalam dua sel anak hasil pembelahan. Dalam hal ini setiap sel anak memang tidak selalu tepat memiliki jumlah plasmid yang sama.

#### **b. Episom**

Istilah episom diperkenalkan oleh Yacob dan koleganya pada tahun 1960 sebagai penanda materi genetik yaitu faktor F fertility atau sex, yang

salah satu berintegrasi dalam kromosom bakteri. Plasmid adalah potongan bundar DNA yang merupakan gen tambahan. Plasmid dapat bergabung dengan DNA kromosom tanpa terintegrasi sehingga masih dapat melakukan replikasi secara mandiri. Bila unsur ekstra kromosomal dapat bereplikasi secara terpadu ke dalam kromosom DNA bakteri, maka plasmid tersebut disebut episom. Perilaku ini membedakan episom dari plasmid, karena plasmid tidak terpadu ke dalam kromosom. Jadi faktor F *E. coli* adalah suatu episom.



Gambar 2.17 Transfer F Faktor pada *E. Coli*

(Sumber: [http://www.biology.arizona.edu/molecular\\_bio/prokaryotes/](http://www.biology.arizona.edu/molecular_bio/prokaryotes/).html)

Sel donor *E.coli* yang mengandung F faktor dikenal dengan F<sup>+</sup> sel. Ketika F<sup>+</sup> sel melakukan konjugasi dengan F<sup>-</sup> sel resipien maka hanya F faktor yang ditransformasi. Kedua sel yang terlibat dalam konjugasi menjadi F<sup>+</sup> karena F faktor bereplikasi selama transfer materi genetik. Untuk melihat mengenai transfer F faktor pada *E. Coli* dapat dilihat pada Gambar 2.17.

Banyak plasmid dan episom tergantung pada sequence DNA pendek yang disebut IS elemen, atau disebut juga Insertion Sequence. IS

elemen juga ada di dalam kromosom utama induk. Sequence DNA pendek tersebut (dari 800-1400 pasang Nukleotida) adalah transposable, yang artinya IS elemen ini dapat bergerak dari 1 posisi ke posisi yang lain di dalam kromosom atau bergerak dari satu kromosom ke kromosom yg lain. IS element memperlantarkan rekombinasi antara elemen genetik nonhomolog yang lain dengan tempatnya. Hal ini dapat dijelaskan melalui integrasi *E. coli* K12 F plasmid selama pembentukan Hfrnya.

### **c. Elemen Transposable**

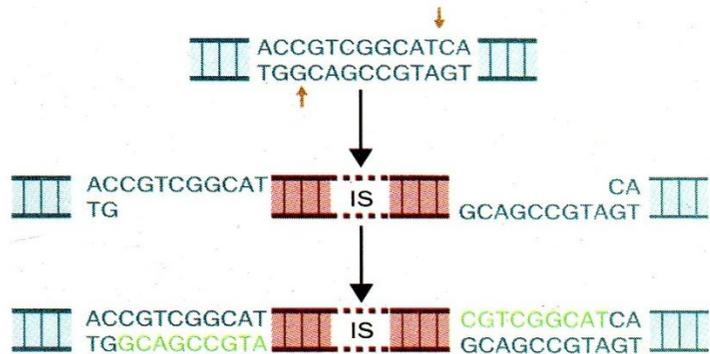
Elemen transposable merupakan sekuens DNA yang dapat berpindah posisi. Elemen transposable adalah DNA jadi merupakan materi genetik yang ada di dalam kromosom utama yang dapat berpindah-pindah tempat yang ditemukan pada sel prokariot dan eukariot. Ukurannya cukup kecil, sekitar 500-10000 pasang nukleotida.

#### **1) Elemen Transposable pada Sel Bakteri**

Salah satu elemen transposable pada bakteri adalah IS (*insertion sequences*) yang terdiri atas sekitar 1500 pasang nukleotida dan hanya mengandung gen yang terlibat dalam mengatur terjadinya transposisi (perpindahan). Elemen transposable disebut sebagai transposon.

#### **Elemen IS**

Elemen IS merupakan sekuens tunggal dengan urutan basa yang sama atau hampir sama pada masing-masing ujungnya. Saat elemen IS menyisip pada kromosom atau plasmid, elemen ini membuat duplikasi sekuens DNA pada tapak yang diinsersi. Duplikasi ini ditempatkan pada masing-masing sisi elemen IS. Sekuens DNA yang diduplikasi ini dikenal dengan *target site duplication*.



Gambar 2.18 Elemen IS yang Menyisip pada Kromosom dan Membuat Duplikasi pada *Target Site Duplication*  
(Sumber: Gardner, 1991)

Elemen IS juga memperantarai integrasi episom pada kromosom bakteri. Adanya 2 elemen IS yang menginsersi sekuens DNA dengan posisi yang berdekatan satu sama lain dikenal dengan *composite transposon* atau biasa disingkat Tn. Beberapa Tn yang dikenal antara lain Tn 9, Tn5 dan Tn10. Tiap-tiap Tn tersebut mengandung gen yang mengkode sifat resisten terhadap antibiotic.

### Tn3 Family

Kelompok transposon ini memiliki *terminal repeat* sepanjang kira-kira 38-40 pasang nukleotida. Ukurannya lebih besar dibandingkan elemen IS, sekitar 5000 atau lebih pasang nukleotida dan mengandung gen-gen yang dibutuhkan untuk transposisi. Tn3 mengandung 3 gen, yaitu *tnpA*, *tnpR* dan *bla*, yang masing-masing berfungsi untuk mengkode transposase, resolvase/repressor dan enzim beta laktamase.

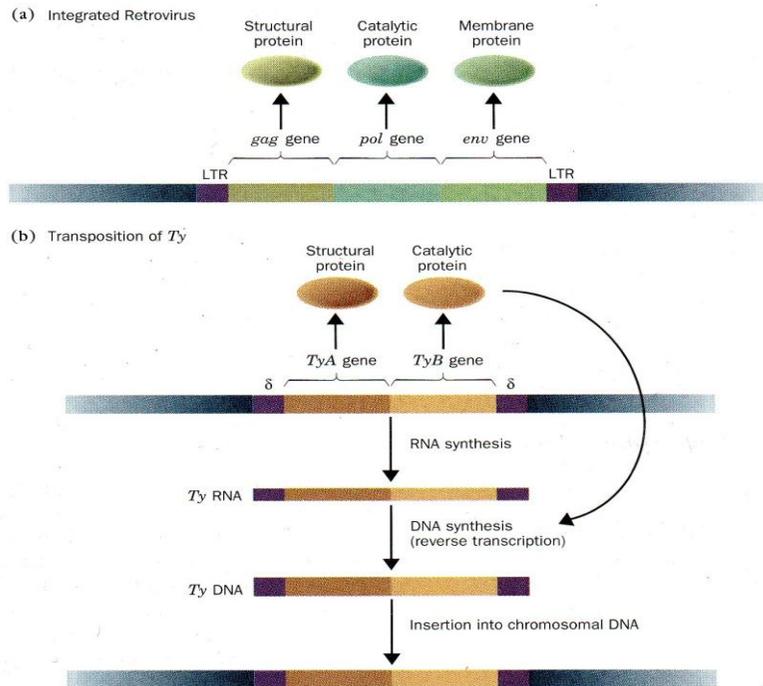
## 2) Elemen Transposable pada Eukariot

Sel eukariot yang sudah terbukti memiliki elemen transposabel adalah yeast, jagung dan *Drosophila*.

### **Elemen TY pada Yeast**

Elemen transposable pada Yeast (*Saccharomyces cerevisiae*) disebut Ty. Transposon tersebut memiliki panjang sekitar 5900 pasang nukleotida dan di tiap-tiap ujungnya diikat oleh sekuens  $\delta$  yang memiliki panjang 340 pasang nukleotida. Sekuens  $\delta$  ini membentuk *Long terminal repeats* atau LTR. Elemen Ty diapit oleh 5 pasang nukleotida yang dihasilkan dari duplikasi DNA pada tempat Ty menginsersi genom Yeast. *Target site duplication* ini tidak memiliki sekuens tertentu, tetapi memiliki banyak pasangan basa A-T.

Organisasi genetik elemen Ty menyerupai retrovirus. Pada retrovirus, mereka akan mensintesis DNA dari RNA rantai tunggal setelah memasuki sel inang, dan kemudian menginsersikan DNA tersebut pada genom sel inang. Elemen Ty mengandung 2 gen, yaitu A dan B yang masing-masing analog dengan gen *gag* dan *pol* pada retrovirus yang berfungsi mengkode protein struktural dan katalitik.



Gambar 2.19 Perbandingan Elemen *Ty* dan Retrovirus  
(Sumber: Gardner, 1991)

### 3) Transposon pada Jagung Elemen Ac dan Ds

Elemen Ac terdiri atas 4563 pasang nukleotida yang diikat oleh 8 pasang nukleotida berulang yang terbentuk saat elemen tersebut menyisip pada kromosom. Hal unik yang terlihat dari elemen ini adalah adanya 11 pasang nukleotida yang sama di kedua ujung dengan arah yang berbeda. Keberadaan *inverted terminal repeat* ini berperan penting dalam proses transposisi/berpindah.

Salah satu kelas dari elemen Ds terbentuk dari turunan elemen Ac, akibat delesi sekuens internal Ac. Elemen Ac memiliki gen yang mengkode transposase sehingga transposisi bisa terjadi. Delesi

atau mutasi dari gen yang mengkode protein tersebut akan menghilangkan kemampuan transposisi, itulah sebabnya elemen Ds tidak dapat mengaktifkan dirinya sendiri. Namun demikian, transposase yang dihasilkan oleh elemen Ac dapat digunakan untuk mengaktifkan kedua elemen tersebut, baik Ac maupun Ds sehingga transposase pada Ac/Ds disebut dengan *transacting*.

### **Elemen Spm dan dSpm**

Selain elemen Ac dan Ds, pada jagung juga ditemukan family transposon lainnya yaitu Spm dan dSpm. Spm merupakan elemen autonom sedangkan dSpm adalah elemen nonautonom. Elemen Spm memiliki 8287 pasang nukleotida, termasuk 13 pasang nukleotida *inverted terminal repeats*. Ketika elemen ini menyisip pada kromosom, akan dibentuk 3 pasang nukleotida *target site duplication*. Elemen dSpm berukuran lebih kecil dari Spm karena sebagian sekuens DNA mengalami delesi. Delesi ini akan mengganggu fungsi gen karena gen yang terdelesi pada dSpm adalah gen pengkode transposase sehingga elemen dSpm ini tidak dapat mengatur pergerakannya sendiri.

Elemen Spm memiliki fungsi sebagai suppressor fungsi gen apabila berinteraksi dengan dSpm pada salah satu posisi dalam genom. Sebagai contoh, ketika dSpm menyisip pada salah satu gen yang mengontrol pigmentasi pada biji jagung, berakibat mengganggu ekspresi gen pembentukan pigmen tetapi tidak sepenuhnya terhambat. Ketika elemen Spm masuk ke dalam genom tersebut, maka ekspresi pigmentasi benar-benar terhambat. Hal ini karena penyisipan Spm dapat menginduksi pelepasan elemen dSpm.

## **4) Transposon pada *Drosophila***

### **Retrotransposon**

Transposon ini dinamakan demikian karena mirip dengan retrovirus. Ukurannya sekitar 5000 hingga 15000 pasang nukleotida yang pada masing-masing ujungnya terdapat *long terminal repeats*

(LTR) dengan panjang sekitar ratusan pasang nukleotida. Ketika retrotransposon menginsersi kromosom, elemen ini akan membuat duplikasi pada tapak yang diinsersi. Ukuran *target site duplication* bervariasi tergantung jenis retrotransposonnya.

Retrotransposon berperan dalam mutasi pada *Drosophila*. Misalnya mutasi yang terjadi pada lokus *white* pengkode warna mata *Drosophila*. Adanya insersi retrotransposon menyebabkan mutasi pada gen tersebut dan mengubah fenotip warna mata yang dimunculkan.

Sebagian besar insersi retrotransposon adalah stabil, hanya sedikit yang mengalami pembalikan. Misalnya insersi elemen gypsy pada lokus sayap *cut* dapat mengubah fenotip sayap menjadi *wild type*. Pembalikan fenotip dari sayap *wild type* ke sayap *cut* ini juga dapat terjadi ketika elemen gypsy terlepas dari lokus tersebut.

### **Elemen P dan Hybrid Disgenesis**

Ukuran elemen P sangat bervariasi, yang terkecil memiliki panjang *inverted terminal repeats* 31 pasang nukleotida dengan 8 pasang nukleotida *target site duplication*. Sedangkan yang terbesar memiliki 2907 pasang nukleotida. Elemen yang lengkap bersifat autonom karena memiliki gen yang mengkode protein transposase. Bila protein transposase mengikat pada elemen tersebut maka elemen dapat berpindah pada posisi yang lain dalam genom tersebut. Sedangkan elemen P yang secara structural tidak lengkap maka elemen tersebut tidak memiliki kemampuan untuk memproduksi transposase. Namun demikian, elemen tersebut masih dapat bergerak/berpindah ketika transposase diproduksi pada tempat lain dalam genom tersebut.

*Drosophila* yang memiliki elemen P mempunyai mekanisme untuk mengatur pergerakannya. Akibatnya, elemen P pada turunan ini bergerak bebas dan menimbulkan abnormalitas genetik yang disebut dengan P-M hybrid disgenesis. Hal ini mengakibatkan mutasi dalam frekuensi yang tinggi, sekaligus terjadinya pemutusan

kromosom, segregasi kromosom, dan dampak yang lebih fatal adalah kesalahan perkembangan gonad. Kondisi ini dapat menyebabkan sterilitas. Seluruh turunan yang dihasilkan dari persilangan jantan cytotype P dengan betina cytotype M memiliki kelainan tersebut, akan tetapi kondisi semua keturunan tersebut tampak sehat. Hal ini terjadi karena pergerakan elemen P hanya pada sel-sel kelamin sedangkan pada sel-sel tubuh elemen P tidak melakukan transposisi, karena gen transposase yang mengatur pergerakan elemen P tidak dapat terekspresi pada sel-sel tubuh.

### **Kesimpulan**

Materi genetik tersusun dari asam nukleat. Ada dua macam asam nukleat, yaitu **asam deoksiribonukleat** atau *deoxyribonucleic acid (DNA)* dan **asam ribonukleat** atau *ribonucleic acid (RNA)*.

Istilah Kromosom sebagai materi genetik hanya berlaku pada makhluk hidup golongan seluler eukariotik di dalam inti saja. Pembawa sifat yang berada di luar inti dari golongan seluler eukariotik berupa asam nukleat DNA tanpa protein. Pembawa sifat pada golongan selain seluler eukariotik bukan berbentuk kromosom tetapi berbentuk DNA murni atau RNA murni.

Kromosom secara struktural adalah asam nukleat murni DNA/RNA pada organisme aseluler, asam nukleat murni DNA pada seluler prokariot, asam nukleat murni DNA seluler eukariot dalam ultra struktur/organel dan Nukleoprotein pada organisme seluler eukariotik di dalam inti.

Bentuk materi genetik selain pada kelompok aseluler, prokariotik, eukariotik dan organel dalam sel eukariotik juga dikenal plasmid, episom dan elemen bergerak atau transposable elemen. Ketiga bentuk ini juga merupakan materi genetik berupa DNA yang berfungsi mengekspresikan sifat.

### Daftar Rujukan

- Blogcalondokter. 2010. Replikasi dan Taksonomi Virus. <http://blogcalondokter.wordpress.com/2010/replikasi-dan-taksonomi-virus>. (online) Diakses pada tanggal 26 Februari 2014.
- Bonnie M. L & Murfin. 2008. Alternate Conceptions in Genetiks: A Correlation between Students' Previous Study of Genetiks and Demonstrated Knowledge of Genetiks. [www.slideshare.net/Blestz/genetiks-misconception-presentation](http://www.slideshare.net/Blestz/genetiks-misconception-presentation).
- Brown, T. A. 2002. DNA in Genomes, 2nd ed., <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi/rid=genomes.section.5> 234 <http://blogcalondokter.wordpress.com/2010/replikasi-dan-taksonomi-virus>. (online) diakses tanggal 21 September 2008
- Campbell. 2002. *Biologi* Edisi Kelima Jilid I. Jakarta Erlangga.
- Corebima. 2008. "Materi Genetik." *Pelatihan Materi Biologi Genetika SMA/MA*. Malang
- Gardner, 1991. *Principles Of Genetiks Eighth Edition*. New York: John Wiley & Sons
- 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
- The Biology Project. Molecular Biology.1999. Molecular Genetiks of Prokaryotes Problem Set. DNA transfer by an F factor [http://www.biology.arizona.edu/molecular\\_bio/problem\\_sets/mol\\_genetiks\\_of\\_prokaryotes/05t.html](http://www.biology.arizona.edu/molecular_bio/problem_sets/mol_genetiks_of_prokaryotes/05t.html). (online) Diakses pada 26 Februari 2014.
- Tjahjoleksono. 2005. *Plasmid*. (Online), (<http://www.tpb.ipb.ac.id/files/materi/genetika/dnarekombinan/plasmidpdf.pdf>), (online) diakses 4 September 2010).
- Wikipedia. Genome Kloroplas. (online) <http://id.m.wikipedia.org/wiki/kloroplas>. (online) Diakses pada Februari 2014.
- Wikipedia. Mitochondrial DNA. (online) [http://id.m.wikipedia.org/wiki/DNA\\_mitokondria](http://id.m.wikipedia.org/wiki/DNA_mitokondria). (online) Diakses pada Februari 2014.

## **BAB III**

# **REPRODUKSI MATERI GENETIK: PEMBELAHAN SEL**

### **Pengantar**

Reproduksi materi genetik merupakan bagian dari materi yang dibahas dalam ilmu genetika. Reproduksi materi genetik membahas bagaimana materi genetik memperbanyak diri untuk kepentingan pewarisan sifat yang dibawa oleh materi genetik tersebut pada keturunannya. Kajian reproduksi materi genetik ini dikelompokkan dalam 2 tahap: 1) Reproduksi materi genetik dilakukan melalui pembelahan sel yang dibahas pada seluruh kelompok makhluk hidup. 2) Sebelum pembelahan sel, dilakukan replikasi materi genetik. Setelah itu maka materi genetik selanjutnya diwariskan kepada keturunannya melalui suatu pola pewarisan tertentu.

Khusus bab 3 akan membahas reproduksi sel. Konsep tentang reproduksi sel akan membahas perbanyakan sel pada kelompok makhluk hidup yakni sel prokariotik contohnya amoeba dan sel eukariotik. Pembelahan sel prokariotik dilakukan dengan pembelahan biner. Pembelahan sel pada eukariotik terdiri dari pembelahan mitosis dan meiosis. Pembelahan mitosis menghasilkan sel yang memiliki jumlah kromosom yang sama. Pembelahan meiosis sebagai proses pembelahan reduksi kromosom untuk membentuk gamet. Proses pembentukan gamet saat pembelahan meiosis pada makhluk hidup eukariotik yang berbiak secara seksual sangat terkait dengan mekanisme pewarisan yang dikenal hukum Mendel I dan II.

### **A. Reproduksi Sel**

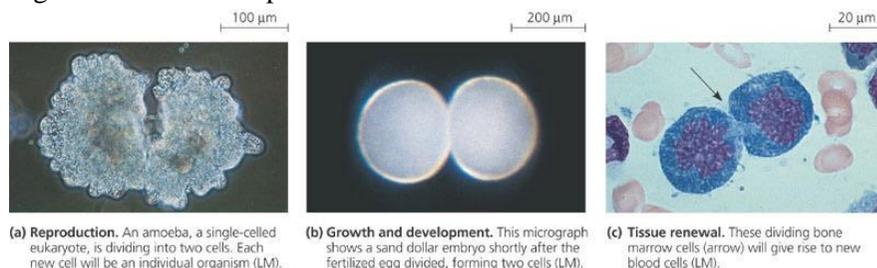
Terdapat dua jenis reproduksi sel yaitu mitosis dan meiosis. Mitosis terjadi pada sel-sel tubuh atau sel somatik, sedangkan pada sel kelamin

terjadi mitosis (perbanyakkan sel) dan kemudian dilanjutkan dengan meiosis (pembelahan reduksi materi genetik). Mitosis dan meiosis merupakan suatu cara sel dalam melakukan reproduksi sel. Sebenarnya proses mitosis itu sendiri adalah suatu bagian dari reproduksi sel yang secara utuh disebut sebagai siklus sel.

Pada organisme uniseluler seperti amoeba dan paramecium reproduksi sel berfungsi untuk membentuk keturunan duplikatnya, sedangkan pada organisme multiseluler seperti tumbuhan dan hewan reproduksi sel berfungsi untuk pertumbuhan, perbaikan sel-sel yang rusak, dan penggantian sel-sel yang mati.

Tubuh organisme tersusun dari banyak sel. Berdasarkan jumlah sel penyusun dibedakan organisme bersel tunggal (uniseluler) dan organisme bersel banyak (multiseluler). Organisme juga dibedakan berdasarkan ada/tidak inti sel, yaitu organisme prokariotik (sel tidak mempunyai inti) dan organisme eukariotik (sel mempunyai inti). Organisme prokariotik selalu bersel tunggal tetapi organisme eukariotik dapat bersifat uniseluler atau multiseluler.

Berikut dapat diikuti penjelasan proses reproduksi sel pada organisme unisel maupun multiseluler.



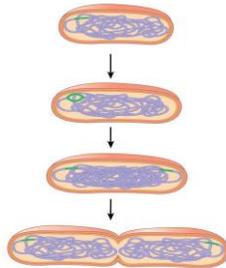
Gambar 3.1 Fungsi pembelahan sel (a) Amoeba, eukariotik bersel tunggal, membelah untuk membentuk dua sel, (b) organisme multiseluler, fungsi pembelahan sel untuk pertumbuhan dan perkembangan, (c) organisme multiseluler dewasa, pembelahan sel untuk pembaharuan dan perbaikan jaringan tersebut adalah sel sumsum tulang yang membelah menghasilkan sel darah merah baru (Sumber: Replication.pdf.Adobe Reader, 2011).

## B. Pembelahan Sel pada Aseluler

Virus dan retrovirus digolongkan sebagai makhluk hidup aseluler di luar kelompok organism 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.

## C. 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.



Gambar 3.2 Pembelahan Sel Bakteri (Pembelahan Biner)

(Sumber: Campbell, 1999)

Berdasarkan gambar 3.2 nampak bahwa, alokasi genom identik ke sel anak tergantung pada pelekatan kromosom terduplikasi ke membran plasma sel induknya. Pertumbuhan lanjut sel tersebut secara berangsur-angsur memisahkan kromosom. Akhirnya membran plasma melekok ke dalam dan membagi sel menjadi dua pada saat dinding sel baru terbentuk di antara sel-sel anak tersebut. (Campbell, 1999).

## **D. Pembelahan Sel pada Eukariotik**

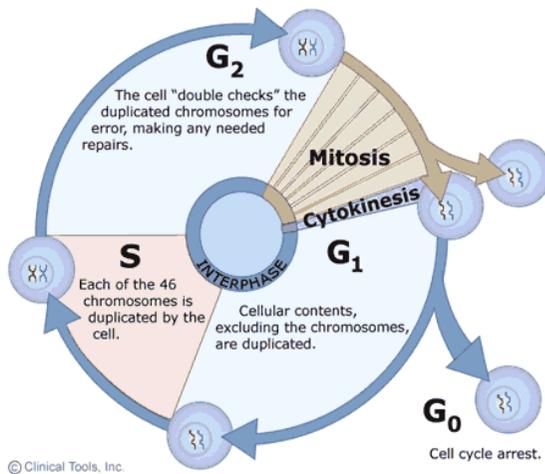
Makhluk hidup eukariotik yang berbiak secara seksual baik hewan, manusia, tumbuhan, melakukan reproduksi untuk mempertahankan spesiesnya. Tubuh makhluk hidup tumbuh karena adanya pembelahan sel. Gamet-gamet dibentuk melalui pembelahan sel. Pembelahan sel tersebut atau biasa disebut reproduksi sel terdiri 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.

### **1. Pembelahan Mitosis**

Mitosis disebut sebagai pembelahan inti, dapat dikatakan sebagai jalan atau cara dimana materi genetik yang terdapat pada kromosom dibagikan sama kepada dua inti sel anak. Mitosis terjadi pada bagian ujung batang atau ujung akar yang disebut jaringan yang meristematik, yakni sel-selnya bersifat embrional, artinya mampu terus menerus membelah diri untuk menambah jumlah sel tubuh oleh karena itu ujung batang atau ujung akar dapat bertambah panjang karena mengalami pembelahan sel untuk memperbanyak sel. Selain pada jaringan meristematik, mitosis terjadi pada zigot. Dalam perkembangannya, zigot akan membelah berkali-kali. Sel yang membelah secara mitosis akan menghasilkan 2 sel anak yang masing-masing memiliki sifat dan jumlah kromosom yang sama dengan induknya. Pembelahan berlangsung terus sampai masa pertumbuhan berhenti pada umur dewasa. Pembelahan mitosis juga terjadi saat kita terluka atau saat dibutuhkan penggantian sel-sel baru.

Setiap sel yang mengalami reproduksi akan melalui siklus-siklus yang terdiri atas fase G1, fase S, dan fase G2. Fase-fase ini disebut sebagai interfase. Setelah melalui interfase sel akan memasuki fase mitotik. Dengan demikian fase mitotik bergantian dengan interfase dalam siklus sel. Fase mitotik (M), yang mencakup mitosis dan sitokinesis, biasanya merupakan bagian tersingkat dari siklus sel tersebut. Interfase yang berurutan dengan fase mitotik memerlukan waktu yang lebih lama, yang

sering kali meliputi 90% dari siklus ini. Agar mendapatkan gambaran yang lebih jelas tentang siklus sel dapat dilihat pada Bagan 3.3.



Bagan 3.3 Siklus Sel

(Sumber: Siclus Cell.pdf.Adobe Reader, 2011)

#### a. Interfase

Interfase merupakan fase di antara dua mitosis. Pada fase ini kegiatan sel menjadi sangat aktif pada siklus sel, justru pada stadium ini banyak membutuhkan waktu pada fase ini sel siap untuk membelah tetapi belum memperlihatkan kegiatan membelah, inti sel tampak keruh. Interfase dibagi menjadi subfase: fase G<sub>1</sub> ("gap pertama"), fase S, dan fase G<sub>2</sub> ("gap kedua"). Pada ketiga subfase ini, sel tumbuh dengan menghasilkan protein dan organel dalam sitoplasma.

Selama fase S (sintesis), molekul-molekul DNA dari masing-masing kromosom mengalami replikasi hingga menghasilkan sepasang molekul DNA identik yang disebut kromatid. **Perhatikan!** Miskonsepsi sering terjadi pada konsep waktu replikasi bahwa replikasi berlangsung sesaat menjelang pembelahan sel atau pada awal profase atau awal metaphase

(Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah replikasi DNA tidak berlangsung saat profase atau metaphase tetapi pada fase Sintesis..

Masing-masing kromosom yang telah direplikasi memasuki mitosis dengan dua molekul DNA yang identik. Untai-untai tipis kromatin umumnya tampak sebagai materi amorfus (tidak berbentuk jelas) dan bergranula dalam nukleus sel-sel yang diwarnai saat interfase. Sebelum dan sesudah fase S, ada dua periode saat berlangsung aktivitas metabolik, pertumbuhan, dan diferensiasi secara giat, yaitu fase G1 (*gap 1*) dan G2 (*gap 2*). Selama G1, sel-sel mempersiapkan sintesis DNA (fase S), sedangkan selama G2 terjadi pertumbuhan dan pembesaran sel. Sel-sel dapat memasuki kembali siklus sel dengan cara kembali ke G1 Begitu sebuah sel memasuki G1 dan siklus sel, sel itu akan menyelesaikan siklus tersebut kemudian membelah (M). Sel anak kemudian dapat mengulangi siklus ini.

#### **b. Profase**

Selama profase, perubahan yang terjadi pada nukleus dan sitoplasma. Pada nukleus, benang kromatin menjadi tergulung lebih rapat, memadat menjadi kromosom. Pada sitoplasma, gelendong mitotik mulai terbentuk. Gelendong terbuat dari mikrotubula yang memancar dari kedua sentrosom. Sentrosom terdiri dari sepasang sentriol dan merupakan tempat mikrotubulus, yang tersusun atas dua protein tubulin yang berbeda tipe, berorganisasi membentuk gelendong mitosis. Saat profase masing-masing sentriol mengalami replikasi dan bermigrasi ke arah daerah-daerah kutub yang berlawanan pada sel. Selanjutnya sentriol membentuk pusat pengorganisasian mikrotubulus (*microtubule organizing center*, MTOC) dan berkembang sebuah jaringan berbentuk gelendong yang tersusun atas mikrotubulus (disebut gelendong atau *spindle*). Mikrotubulus membentang dari MTOC menuju kinetokor, yaitu sebuah struktur multiprotein yang melekat ke DNA pada masing-masing kromosom. Sebagian besar tumbuhan, fungi, dan sebagian alga tidak memiliki sentriol, tapi mampu membentuk serabut-serabut gelendong; dengan demikian sentriol tidak diperlukan untuk pembentukan gelendong pada semua organisme.

Pada profase akhir, kromosom telah cukup terkondensasi sehingga dapat dilihat dengan mikroskop sebagai struktur yang terdiri atas dua kromatid yang dihubungkan pada sentromernya.



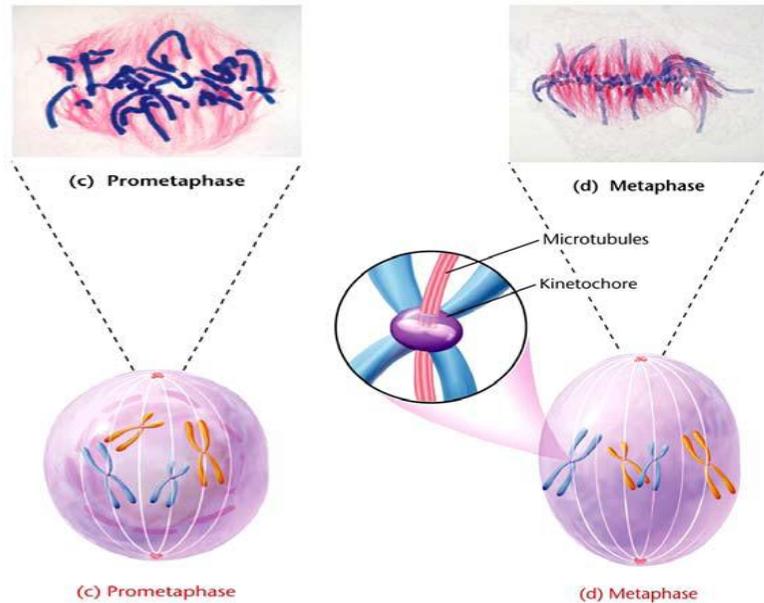
Gambar 3.4 Prophase

(Sumber: Mitosis-pdf.Adobe Reader, 2011)

Membran nukleus menghilang dan gelendong telah terbentuk sepenuhnya. Profase akhir adalah waktu yang tepat untuk mempelajari dan menghitung kromosom, sebab saat itu kromosom sangat terkondensasi dan tidak dikelilingi oleh membran nukleus.

### c. Metafase

Saat metafase, serabut-serabut kinetokor dari MTOC yang berseberangan akan mendorong dan menarik sentromer-sentromer yang menjadi satu pada kromatid-kromatid.



Gambar 3.5 Tahap Prometaphase dan Metaphase

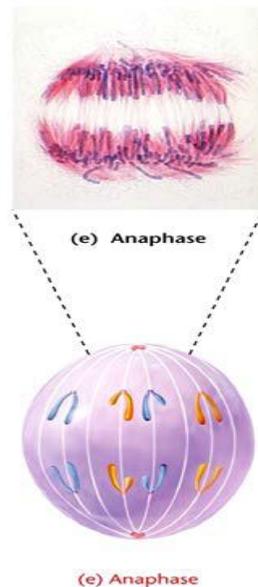
(Sumber: Mitosis-pdf.Adobe Reader, 2011)

Masing-masing kromosom bergerak ke bidang yang biasanya dekat dengan bagian tengah sel, sebuah posisi yang disebut **bidang metafase** (*metaphase plate*). Kromosom-kromosom dijaga pada posisi itu oleh tekanan dari serabut-serabut MTOC yang berseberangan.

#### d. Anafase

Selama anafase, kromatid-kromatid memisah di bagian sentromer dan tertarik ke kutub-kutub yang berseberangan. Mikrotubula konetokor memendek selama anaphase sehingga berfungsi dalam pemindahan kromosom ke arah kutub yang berseberangan ini. Seiring Bergeraknya masing-masing kromatid melalui sitosol yang kental, lengannya bergerak lambat di belakang sentromernya (yang melekat ke serabut gelendong melalui kinetokor), sehingga memberi bentuk khas pada kromatid tersebut,

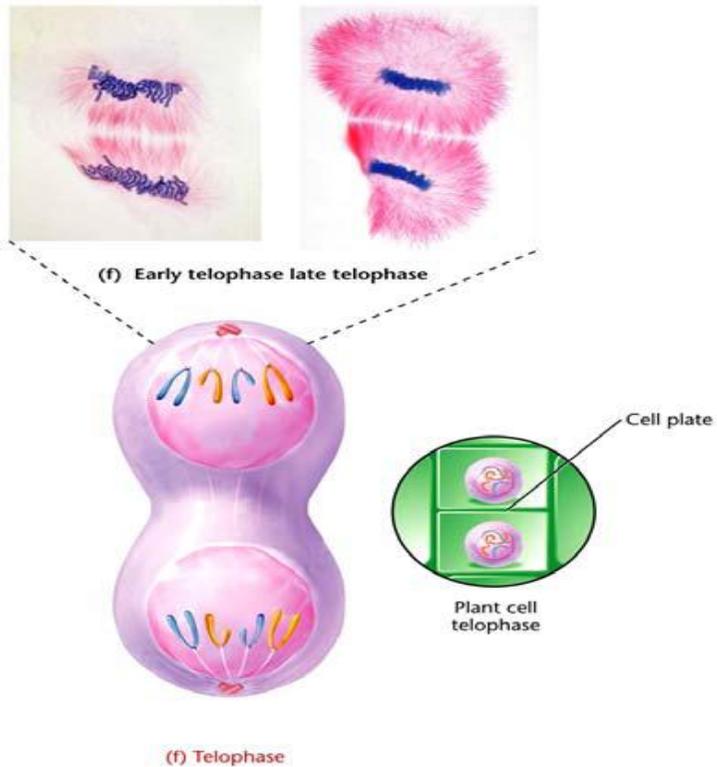
tergantung pada letak sentromernya. Kromosom-kromosom metasentrik tampak berbentuk V, kromosom-kromosom submetasentrik berbentuk J, sedangkan kromosom telosentrik tampak seperti batang.



Gambar 3.6 Tahap Anafas  
(Sumber: Mitosis-pdf.Adobe Reader, 2011)

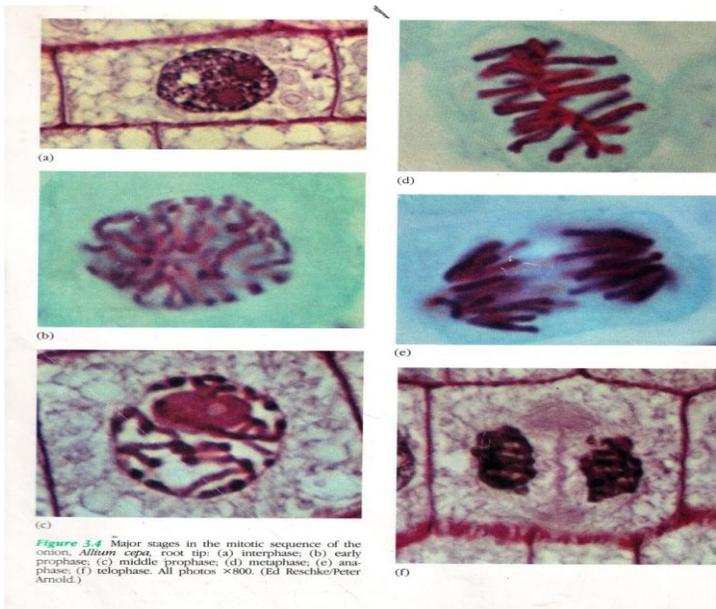
#### e. Telofase

Pada telofase, masing-masing set dari kromatid-kromatid yang memisah, berkumpul pada kedua kutub sel. Kromatid-kromatid (kini disebut lagi sebagai kromosom) mulai membuka kumparannya dan kembali ke keadaan interfase. Gelendong berdegenerasi, membran nukleus terbentuk kembali, dan sitoplasma membelah dalam proses yang disebut **sitokinesis**.



Gambar 3.7 Tahap Anafase  
(Sumber: Mitosis.pdf.Adobe Reader, 2011)

Pada hewan, sitokinesis berlangsung melalui pembentukan lekukan (*cleavage furrow*) yang menjadi semakin dalam dan pada akhirnya membagi sel menjadi dua. Sitokinesis pada sebagian besar tumbuhan melibatkan pembentukan lempengan sel dari pektin yang berawal dari tengah sel dan menyebar secara lateral ke dinding sel. Selulosa dan materi-materi penguat lainnya ditambahkan ke lempengan sel (jika selnya adalah sel tumbuhan), sehingga mengubah lempengan itu menjadi dinding sel yang baru.



Gambar 3.8 Tahap-tahap Pembelahan Mitosis Secara Lengkap  
(Gardner dkk., 1991)

Kedua produk mitosis disebut sel anakan (*daughter cell*), atau sel progeni, dan keduanya dapat berukuran sama ataupun tidak, bergantung pada di mana bidang sitokinesis membagi sel. Dengan demikian, meskipun tidak ada jaminan kedua sel anakan memperoleh pembagian komponen-komponen sitoplasmik yang sama, keduanya mengandung tipe dan jumlah kromosom yang persis sama, sehingga memiliki konstitusi genetik yang sama.

## 2. Pembelahan Meiosis

Meiosis (Pembelahan Reduksi) adalah reproduksi sel melalui tahap-tahap pembelahan seperti pada mitosis, tetapi dalam prosesnya terjadi pengurangan (reduksi) jumlah kromosom. Meiosis terbagi menjadi dua tahap yaitu Meiosis I dan Meiosis II. Tahap Meiosis I dan Meiosis II terbagi lagi menjadi tahap-tahap seperti pada mitosis.

Pembelahan meiosis pertama (meiosis I) adalah pembelahan reduksional yang menghasilkan dua sel haploid dari satu sel diploid tunggal. Pembelahan meiosis kedua (meiosis II) adalah pembelahan berimbang (mirip dengan mitosis, dalam arti terjadi pemisahan kromatid-kromatid dari sel-sel haploid). Masing-masing pembelahan meiosis itu (meiosis I dan II) terdiri atas empat fase utama. Tahap meiosis I adalah: profase I, metafase I, anafase I, dan telofase I. Tahap meiosis II adalah: profase II, metafase II, anafase II, dan telofase II.

**Ingat!** Banyak anggapan waktu replikasi saat meiosis adalah pada saat profase atau awal metaphase (Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah DNA bereplikasi saat interfase sebelum meiosis I (Gardner dkk., 1991). DNA tidak bereplikasi pada profase I atau metaphase I saat meiosis I. Demikian juga DNA tidak bereplikasi di antara telofase I dan profase II atau saat metaphase II dari meiosis II.

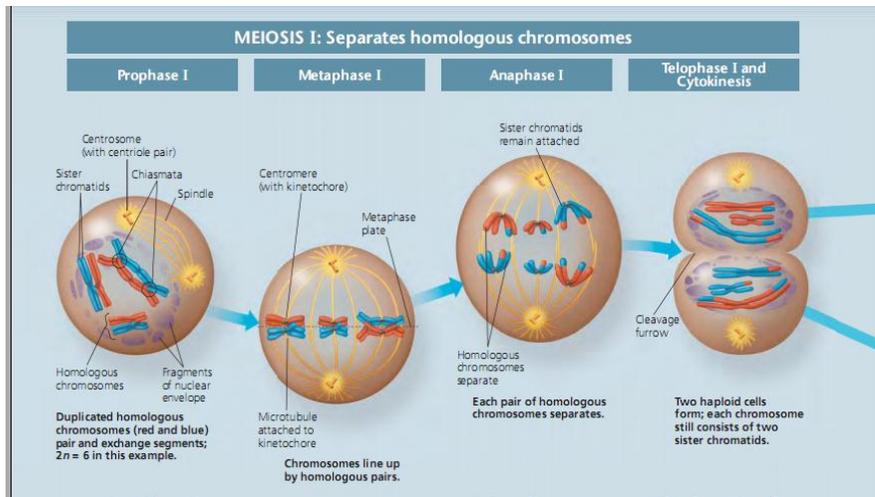
#### a. Meiosis I

Tahap awal meiosis I, kromosom yang telah bereplikasi menebal dan berkondensasi. **Profase I** meiosis berbeda dari profase mitosis yakni tersusunnya kromosom-kromosom homolog menjadi sebelah-menyebelah dalam perpasangan 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 (*crossing over*) dan rekombinasi. Peristiwa-peristiwa profase I bersifat kompleks dan dapat dibagi menjadi lima subtahap.

**Leptonema (Leptoten** atau tahap benang-tipis): Kromosom-kromosom yang panjang dan tipis mulai berkondensasi, tanda-tanda pertama struktur serupa benang mulai muncul dalam materi kromatin yang tadinya amorfus di nukleus.

**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.



Gambar 3.9 Meiosis I Profase I Pembelahan Meiosis  
(Sumber: Biologi Campbell. Edisi kedelapan)

**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. Melalui pemisahan dan penyatuan kembali kromatid-kromatid nonsaudara di dalam kiasma maka gen-gen

yang bertaut mengalami rekombinasi menjadi kromatid-kromatid tipe rekombinan; kedua kromatid dalam kiasma yang sama namun tidak saling mempertukarkan segmen-segmennya mempertahankan susunan pertautan awal gen-gen seperti pada kromatid kromatid yang tidak mengalami perpindahan silang disebut kromatid tipe parental.

**Diplonema (Diploten** atau tahap benang-ganda): Tahap ini dimulai ketika kompleks sinaptonema mulai menghilang sehingga kromatid-kromatid dan kiasmata individu dapat dilihat dengan lebih mudah. Kiasmata juga masih terlihat.

**Diakinesis** (tahap pergerakan ganda): Kromosom mencapai kondensasi maksimal pada tahapan ini, sedangkan **nukleolus** dan membran nukleus menghilang, sementara aparatus gelendong mulai terbentuk.

**Metafase I,** Bivalen-bivalen mengorientasikan diri secara acak di bidang ekuatorial. Pada fase metafase inilah berlaku hukum Mendel II yaitu "Hukum pengelompokan gen secara bebas (The law of independent assortment of genes). Dimana misalnya kromosom dengan alel "A" dan "B" berasal dari induk betina dan kromosom dengan alel "a" dan "b" dari induk jantan, maka tidak ada alasan bahwa "A" dan "B" maupun "a" dan "b" harus bersama-sama menuju ke satu kutub spindle.

**Anafase I,** sentromer-sentromer tidak memisah, melainkan terus menyatukan kromatid-kromatid sesaudara. Kiasma mulai menghilang, sehingga pasangan-pasangan kromosom homolog dapat berpisah dan bergerak ke kutub-kutub yang berlawanan. Pergerakan itu mengurangi jumlah kromosom dari diploid ( $2n$ ) menjadi haploid ( $n$ ). Pada fase ini berlaku hukum Mendel I yaitu "Hukum pemisahan gen yang sealel (the law segregation of allelic genes)".

**Telofase I** 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 perpasangan (*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.

**Diakinesis,** Periode antara pembelahan meiosis pertama dan kedua disebut diakinesis. Bergantung pada spesiesnya, diakinesis bisa singkat ataupun lama. Beberapa makhluk hidup tidak terdapat fase antara meiosis I dan meiosis II.

Selama diakinesis yang ekstensif, kromosom-kromosom bisa terbuka kumparannya dan kembali ke suatu kondisi serupa interfase dengan terbentuknya kembali membran nukleus. Kromosom-kromosom akan berkondensasi kembali dan membran nukleus menghilang. Tak ada kejadian penting secara genetika terjadi selama interkinesis. Perlu diperhatikan perbedaan penting antara interfase mitosis dengan diakinesis meiosis yaitu tidak terjadi sintesis DNA selama diakinesis. Replikasi DNA telah terjadi di awal interfase sebelum tahap meiosis I.

## **b. Meiosis II**

### 1) Profase II

Kromatin kembali jadi kromosom. Tak terjadi lagi penggandaan dan tiap kromosom langsung sudah terdiri dari dua kromatid. Karyotheca dan nukleolus hilang, sentriol berpisah, diselaputi serat radial pendek, bergerak ke kutub berseberangan, serat gelendong terbentuk.

### 2) Metafase II

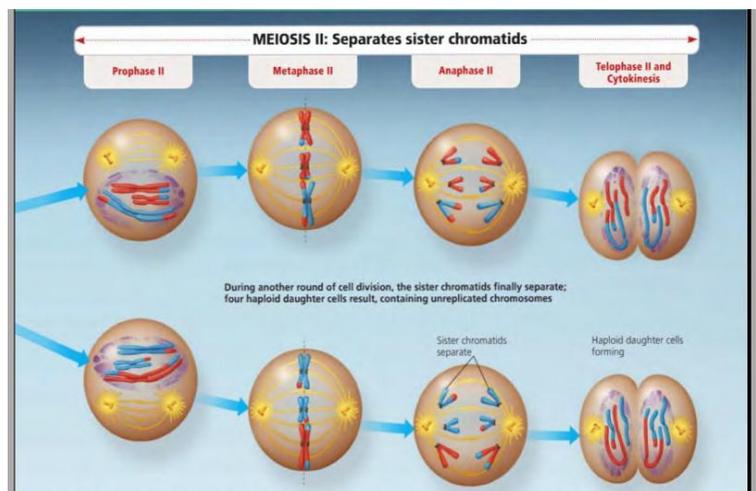
Kromosom menuju ke bidang ekuator, menggantung pada serat gelendong lewat sentromer.

## 3) Anafase II

Sentriol membelah hingga masing-masing kromosom memisah, sehingga kromatid-kromatid saudara dapat tertarik terpisah oleh serabut-serabut gelendong yang melekat padanya dalam suatu pembelahan berimbang (seperti mitosis). Kromatid berpisah untuk jadi kromosom anak dan menuju ke kutub berseberangan.

## 4) Telofase II

Kromosom-kromosor berkumpul di kutub-kutub yang berseberangan dan membran nukleus muncul kembali. Kromosom anak jadi halus, berubah menjadi kromatin, serat gelendong hilang, karyotheca terbentuk, nukleolus muncul, bintang kutub jadi sentriol, diselaputi sentrosom.



*Gambar 3.10: Tahap-tahap pembelahan sel meiotik. Gambar ini memperlihatkan pembelahan sel meiotik untuk sel hewan dengan jumlah diploid 4 ( $2n=4$ ). Perilaku kromosom diperjelas dengan memberi warna merah dan biru untuk membedakan anggota dan setiap pasangan homolog.*

(Sumber: Biologi Campbell. Edisi-kedelapan)

Dengan demikian, sebuah sel induk diploid membelah menjadi empat sel progeni haploid sebagai akibat siklus meiosis (meiosis I dan meiosis II). Satu gametosit  $2n$  setelah mengalami meiosis menjadi 4 gamet, yang masing-masing mengandung kromosom  $n$ . Jadi, pada meiosis sebuah sel induk diploid akhirnya akhirnya menghasilkan 4 sel-sel anakan masing-masing haploid.

**Tabel 3-1. Rangkuman Mitosis dan Meiosis**

<b>Mitosis</b>	<b>Miosis</b>
Pembelahan berimbang yang memisahkan kromatid-kromatid (sesaudara)	Tahapan pertama (meiosis I) adalah pembelahan reduksional yang memisahkan kromosom-kromosom homolog; kromatid-kromatid (sesaudara) memisah saat tahapan kedua (meiosis 2)
Satu pembelahan per siklus, yaitu satu pembelahan sitoplasma (sitokinesis) untuk setiap pembelahan kromosomal berimbang	Dua pembelahan per siklus, yaitu dua pembelahan sitoplasma: satu setelah pembelahan kromosomal reduksional dan satu lagi setelah pembelahan kromosomal berimbang
Kromosom-kromosom homolog tidak bersinapsis; tidak terbentuk kiasmata	Kromosom-kromosom bersinapsis dan membentuk kiasma
Tidak terjadi pertukaran genetik antara kromosom-kromosom homolog	Terjadi pertukaran genetik antara kromosom-kromosom homolog
Dihasilkan dua sel anakan per siklus	Dihasilkan empat sel anakan, disebut gamet, per siklus
Kandungan genetik sel-sel anakan hasil mitosis identik dengan sel induknya	Kandungan genetik sel-sel anakan hasil meiosis berbeda satu sama lain dan berbeda pula dengan sel induk
Jumlah kromosom sel-sel anakan sama dengan jumlah kromosom sel induk	Jumlah kromosom sel-sel anakan separuh jumlah kromosom sel
Produk-produk mitosis biasanya mampu menjalani pembelahan	Produk-produk meiosis tidak mampu menjalani pembelahan meiosis lebih

<b>Mitosis</b>	<b>Miosis</b>
mitosis lebih lanjut	lanjut, meski bisa menjalani pembelahan mitosis setelah meiosis
Secara normal terjadi pada hampir semua sel somatik	Terjadi hanya pada sel-sel terspesialisasi pada lini nutfah (semua golongan eukariotik yang berbiak secara seksual), Organ yang mengalami adalah organ seksual/reproduksi.
Dimulai pada tahapan zigot dan terus berlanjut selama masa hidup organisme	Terjadi hanya setelah organisme tingkat tinggi menjadi dewasa;

### **E. Hubungan Pembelahan Meiosis dengan Pindah Silang**

Bagaimana 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. Adanya pindah silang dapat memperbesar variasi genetic 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.

### **F. Hubungan Pembelahan Meiosis dengan Gagal Berpisah (*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. 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. Sebagaimana T.H Morgan dan Bridges melaporkan bahwa persilangan *D. melanogaster* strain white betina dan strain Normal jantan menghasilkan turunan F1 dengan warna mata menyimpang, yaitu betina bermata putih atau jantan bermata merah. Penyimpangan itu terjadi karena gagal berpisah pada kromosom kelamin X. Dalam hal ini kedua kromosom kelamin X gagal memisah selama meiosis sehingga keduanya menuju ke kutub yang sama, dan terbentuklah telur yang memiliki dua kromosom kelamin X maupun yang tidak memiliki kromosom kelamin X. Gagal berpisah sekunder kejadiannya berlangsung pada turunan dari individu betina, yang keberadaannya merupakan produk gagal berpisah primer. Dalam hal ini individu betina tersebut memiliki dua kromosom kelamin X dan satu kromosom kelamin Y.

Aberasi (penyimpangan) genetik pada manusia dapat terjadi jika terjadi kesalahan-kesalahan saat kromosom-kromosom homolog berpisah pada anafase I. Jika kromosom-kromosom homolog gagal berpisah, dan keduanya bermigrasi ke kutub yang sama (disebut *nondisjunction*), gamet-gamet yang dihasilkan akan mengandung dua kromosom tersebut. Ketika gamet semacam itu berfusi dengan gamet lain saat fertilisasi, zigot yang dihasilkan akan memiliki tiga kromosom itu. Kondisi tersebut dinamakan trisomi. Kebanyakan trisomi bersifat letal (mematikan); akan tetapi, trisomi 21 (disebut juga sindrom Down), menghasilkan individu yang memiliki tiga salinan kromosom 21. Trisomi itu tidak letal, tetapi

menyebabkan individu pemiliknya mengalami gangguan mental dan fisik. Trisomi kromosom seks juga terjadi tanpa letalitas, tetapi menyebabkan abnormalitas genetik.

### **G. Hasil Penelitian Miskonsepsi tentang Pembelahan Sel**

Nusantari (2012) mengemukakan temuan miskonsepsi yang terjadi pada pembelahan sel khususnya meiosis. Berikut dikemukakan kesalahan-kesalahan yang terjadi. Namun Jawaban tidak dijelaskan lagi. Para mahasiswa dapat menemukan jawabannya pada uraian di atas secara jelas yang disusun oleh penulis berdasarkan kesalahan konsep yang ditemukan. Berikut miskonsepsi yang ditemukan adalah:

1. Pada Meiosis 1 yang berpisah adalah kromosom sesaudara.
2. Pada meiosis 2 yang berpisah adalah kromosom homolognya.
3. Pembelahan meiosis tidak berhubungan dengan hukum Mendel I dan II.
4. Pembelahan meiosis tidak berhubungan dengan pindah silang dan nondisjunction.

Selanjutnya untuk menguji pemahaman saudara, maka jawablah dengan jelas dan lengkap empat miskonsepsi di atas dan pastikan bahwa jawaban saudara tidak miskonsepsi lagi.

### **Kesimpulan**

1. Konsep tentang reproduksi sel akan membahas perbanyakan sel pada kelompok makhluk hidup yakni sel eukariotik, sel prokariotik amoeba. Pembelahan sel prokariotik dilakukan dengan pembelahan biner. Pembelahan sel pada eukariotik terdiri dari mitosis dan meiosis. Pembelahan mitosis akan menghasilkan sel yang memiliki jumlah kromosom yang sama. Pembelahan meiosis sebagai proses pembelahan reduksi untuk membentuk gamet.
2. Fase mitotik bergantian dengan interfase dalam siklus sel. Mitosis hanya merupakan satu bagian dari siklus sel. Fase mitotik (M), yang mencakup mitosis dan sitokinesis, biasanya merupakan bagian

tersingkat dari siklus sel. Interfase dapat dibagi menjadi subfase: fase G1 ("gap pertama"), fase S, dan fase G2 ("gap kedua"). Selama ketiga subfase ini, sel tumbuh dengan menghasilkan protein dan organel dalam sitoplasma.

3. Kromosom diduplikasi hanya selama fase S (S singkatan untuk sintesis DNA). Dengan demikian, suatu sel tumbuh (G), terus tumbuh begitu sel tersebut sudah menyalin kromosomnya (S), dan tumbuh lagi sampai sel tersebut menyelesaikan persiapannya untuk pembelahan sel (G2), dan membelah (M). Sel anak kemudian dapat mengulangi siklus ini.
4. Hubungan meiosis dengan pindah silang. Pindah silang merupakan peristiwa penukaran segmen dari kromatid dalam sebuah tetrad yang terjadi pada waktu meiosis. tiap kromosom bereplikasi membentuk dua pasangan kromatid yang identik, kromosom-kromosom homolog berpasangan (bersinapsis) dan pindah silang terjadi antara kromatid-kromatid yang tidak berpasangan.
5. Hubungan meiosis dengan non disjunction. Gagal berpisah (Nondisjunction) merupakan peristiwa tidak memisahkannya sepasang kromosom selama pembelahan sel yang terjadi pembentukan gamet-gamet (gametogenesis) yakni saat berlangsung meiosis pada fase anaphase. Peristiwa tidak memisahkannya pasangan kromosom karena pengaruh tertentu sehingga tetap berkumpul sebagai pasangan. Peristiwa itu dinamakan Nondisjunction yang biasa terjadi pada fase anafase.

**Daftar Rujukan**

- Campbell, 2002. *Biologi* Edisi Kelima Jilid I. Jakarta Erlangga.
- Corebima, AD. 2004. *Genetika Kelamin*. Surabaya: Airlangga University Press.
- Gardner, 1991. *Principles Of Genetiks Eighth Edition*. New York: John Wiley & Sons
- 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
- Yuwono. 2005. *Biologi Molekuler*. Jakarta: Erlangga

## **BAB IV**

# **REPRODUKSI MATERI GENETIK: REPLIKASI MATERI GENETIK**

### **Pengantar**

Materi genetik merupakan komponen yang sangat penting pada saat terjadinya reproduksi sel baik reproduksi sel somatik maupun reproduksi sel kelamin. Dengan adanya materi genetik yang diturunkan pada saat terjadinya reproduksi sel maka kelestarian suatu jenis dapat dipertahankan. Karenanya dalam reproduksi sel, yang pertama dilakukan adalah memperbanyak informasi genetik atau reproduksi materi genetik melalui replikasi.

Bab 4 membahas reproduksi materi genetik replikasi secara runut dan komprehensif meliputi: reproduksi sel pada kelompok seluler prokariotik, eukariotik dan kelompok aseluler. Replikasi materi genetik DNA pada kelompok eukariotik dan prokariotik secara semikonservatif. Replikasi materi genetik DNA untai tunggal pada virus  $\Phi$ X174 yang menginfeksi *E. Coli* yakni *rolling circle replication*. Replikasi materi genetik berupa RNA. Replikasi materi genetik pada retrovirus yakni *reverse transcription*.

Hasil penelitian Nusantari (2012) mengemukakan terkait kesalahan konsep replikasi materi genetik, perlu memperhatikan tiga konsep penting terkait replikasi yakni replikasi adalah penggandaan DNA baik unting ganda maupun tunggal, replikasi tidak hanya menggandakan DNA tetapi juga menggandakan RNA dan waktu replikasi pada eukariotik yang berbiak secara seksual bukan saat menjelang pembelahan sel tetapi terjadi saat fase interfase.

Replikasi tiap bahan genetik memiliki kekhasan sesuai jenis materi genetik. Pada kelompok makhluk hidup eukariotik dan prokariotik materi genetik berupa DNA. Sedangkan materi genetik pada kelompok aseluler virus berupa DNA dan RNA, kelompok aseluler retrovirus berupa RNA.

Sehubungan dengan perbedaan materi genetik yang dimiliki maka mekanisme reproduksi yang terjadi juga berbeda.

### A. Replikasi

Corebima (2012) menegaskan tiga konsep penting terkait replikasi yang perlu direvisi adalah **konsep penting pertama**, selama ini definisi replikasi dinyatakan sebagai penggandaan unting ganda DNA. Saat ini telah diketahui bahwa bahan genetika makhluk hidup diketahui berupa DNA unting ganda dan DNA unting tunggal. Sebagaimana dinyatakan oleh Gardner dkk., 1991 bahwa contoh replikasi pada virus  $\Phi$ 174 adalah DNA unting tunggal pada proses yang disebut *Rolling Circle Replication*. Proses *rolling circle* bukan hanya pada virus  $\Phi$ 174 tetapi terjadi pada semua virus. Sehingga konsep replikasi yang perlu diperbaiki adalah replikasi merupakan penggandaan DNA unting tunggal dan DNA unting ganda.

**Konsep penting kedua** terkait replikasi (Corebima,2012) bahwa selama ini dinyatakan replikasi adalah penggandaan DNA menjadi DNA. Ternyata saat ini telah diketahui bahwa replikasi terjadi pada makhluk hidup yang memiliki materi genetik DNA dan makhluk hidup yang memiliki materi genetik RNA. Makhluk hidup yang memiliki DNA mereplikasi DNA (genom induk) menjadi DNA (genom turunan). Makhluk hidup yang memiliki materi genetik RNA adalah beberapa virus dan retrovirus. Replikasi virus RNA dilakukan melalui replikasi RNA langsung menjadi RNA. Replikasi materi genetik RNA menjadi RNA contohnya adalah virus daun tembakau. Replikasi pada retrovirus dilakukan melalui *reverse transcription*. Pada *reverse transcription*, RNA genom induk diubah terlebih dahulu menjadi DNA tanpa intron disebut cDNA, kemudian melalui proses lanjutan cDNA menjadi RNA genom turunan.

Fenomena replikasi RNA menunjukkan bahwa model *central dogma* aliran informasi genetik perlu disesuaikan atau dimodifikasi yang lebih jelasnya akan dibicarakan pada bahasan tersendiri tentang ekspresi kerja gen.

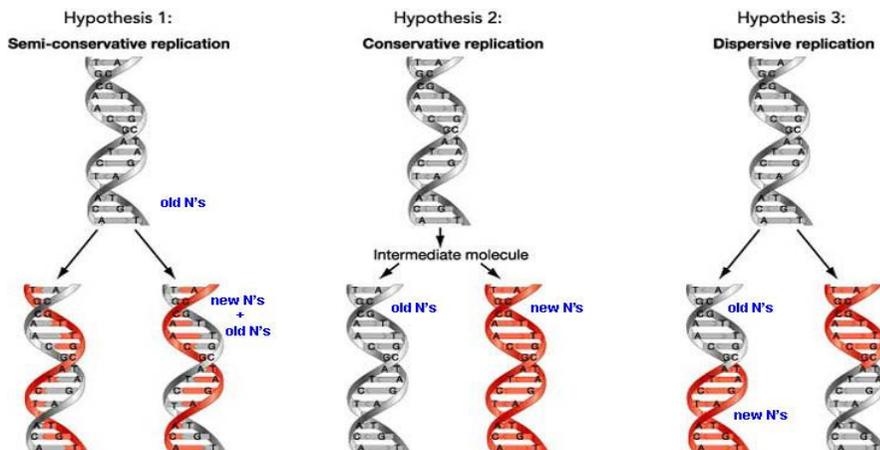
**Konsep penting ketiga** berkenaan dengan waktu reproduksi materi genetik adalah replikasi DNA pada kelompok eukariotik yang berbiak secara seksual terjadi pada fase S dalam siklus sel baik mitosis maupun meiosis. Reproduksi materi genetik pada kelompok prokariotik dilakukan sebelum pembelahan sel. Reproduksi materi genetik pada kelompok aseluler virus dan retrovirus terjadi setiap kali menginfeksi sel inangnya.

## **B. Replikasi DNA Double Heliks pada Prokariotik dan Eukariotik**

### **1. Replikasi terjadi Secara Semikonservatif**

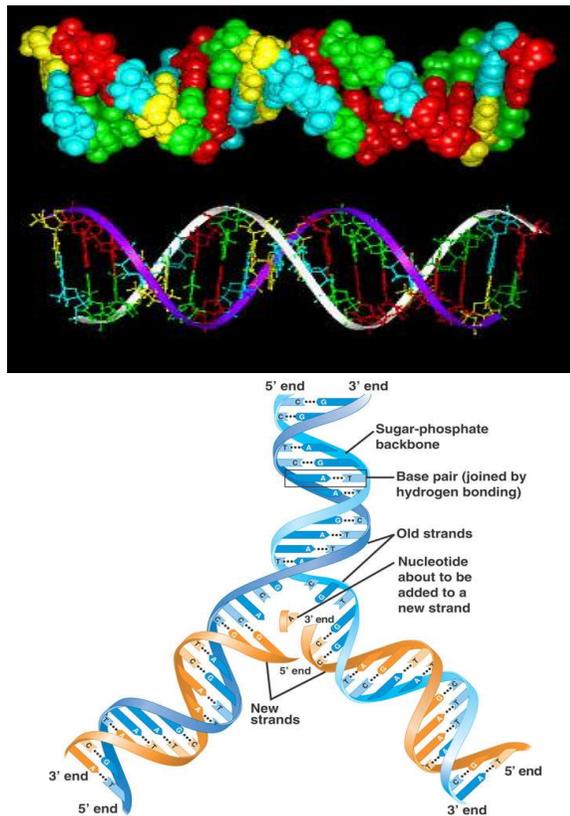
Reproduksi materi genetik seperti DNA dilakukan melalui suatu proses yang disebut replikasi. Melalui replikasi suatu DNA dapat membentuk dirinya, menghasilkan untai DNA baru yang sama dengan dirinya. Replikasi hanya terjadi pada asam nukleat, DNA atau RNA penyusun genom (set kromosom). Fungsi DNA sebagai materi genetik mampu menyimpan informasi genetik dan dengan tepat dapat meneruskan informasi tersebut kepada keturunannya, dari generasi ke generasi. Fungsi ini merupakan fungsi genotipik yang dilaksanakan melalui replikasi.

Proses reproduksi materi genetik pada sel eukariotik adalah proses replikasi DNA. Secara teoritis terdapat tiga hipotesis tentang replikasi DNA, yaitu konservatif, semikonservatif, dan dispersif. Bagan 2 memperlihatkan 3 hipotesis proses replikasi.



Bagan 4.1 Hipotesis Replikasi DNA  
(Sumber: Replication.pdf.Adobe Reader, 2011)

Pada replikasi konservatif seluruh tangga berpilin DNA awal tetap dipertahankan dan akan mengarahkan pembentukan tangga berpilin baru. Pada replikasi semikonservatif tangga berpilin mengalami pembukaan terlebih dahulu sehingga kedua untai polinukleotida akan saling terpisah. Masing-masing untai tetap dipertahankan dan akan bertindak sebagai cetakan (template) bagi pembentukan untai polinukleotida baru. Sedangkan, pada replikasi dispersif kedua untai polinukleotida mengalami fragmentasi di sejumlah tempat. Kemudian, fragmen-fragmen polinukleotida yang terbentuk akan menjadi cetakan bagi fragmen nukleotida baru sehingga fragmen lama dan baru akan dijumpai berselang-seling di dalam tangga berpilin yang baru. Dari ketiga hipotesis tersebut berdasarkan percobaan yang dilakukan pada tahun 1958 oleh M.S. Meselson dan F.W. Stahl dapat dibuktikan bahwa replikasi semi konservatif yang dapat diterima kebenarannya (Campbell, 2002).



Gambar 4.2 Replikasi Terbukti Berlangsung Secara Semikonservatif  
(Sumber: Replication.pdf.Adobe Reader, 2011)

Pada tahun 1958 oleh M.S. Meselson dan F.W. Stahl berhasil menunjukkan secara empirik bahwa replikasi DNA berlangsung dengan mekanisme secara semikonservatif menggunakan percobaan yang disebut *density transfer experiments*. Pertama *E.coli* ditumbuhkan dalam medium yang mengandung nitrogen “berat”, yakni isotop  $^{15}\text{N}$  selama beberapa generasi. Efeknya, basa-basa nitrogen pada molekul DNA akan terlabel isotop berat. Setelah itu, bakteri ditumbuhkan kembali pada medium yang mengandung  $^{14}\text{N}$  (nitrogen ringan). Pada waktu tertentu setelah sel dipanen

dan DNANYA diisolasi. Isolat DNA kemudian disentrifugasi dengan ultrasentrifugasi gradien CsCl (prosedur *equilibrium density-gradient centrifugation*) untuk menentukan densitas molekul DNANYA. Hasil pengukuran memperlihatkan pada generasi pertama semua DNA memiliki densitas molekul hibrid, yaitu densitas yang dihasilkan gabungan molekul DNA yang mengandung  $^{14}\text{N}$  dan  $^{15}\text{N}$ , sedangkan pada generasi selanjutnya, densitas molekul DNA terdiri dari kelompok DNA dengan densitas molekul hibrid dan kelompok DNA dengan densitas yang lebih rendah dari molekul hibrid. Kelompok kedua ini terdiri dari molekul DNA yang mengandung  $^{14}\text{N}$ . Hal ini membuktikan terjadinya replikasi DNA secara semikonservatif.

## 2. Waktu dan Tempat Replikasi

Waktu replikasi pada makhluk hidup prokariotik berlangsung selama tenggang waktu antara satu pembelahan sel dengan pembelahan sel berikutnya. Gardner (1991) mengemukakan bahwa " ... *DNA synthesis occurs from time to time a new cell is formed by cell fission until the time that cell divides again*".

Replikasi pada makhluk hidup eukariotik berlangsung selama interfase dari siklus sel, yaitu pada periode S (selang waktu antara G1 dan G2). Sedangkan waktu replikasi pada makhluk hidup aseluler, berdasarkan buku-buku acuan yang ada belum ada informasi tentang waktu replikasi. Demikian pula tidak ada informasi waktu replikasi pada organel-organel makhluk hidup eukariotik, yang saat ini sudah diketahui memiliki DNA.

Tempat replikasi. Makhluk hidup prokariotik, replikasi DNA berlangsung di dalam sitoplasma. Pada makhluk hidup eukariotik, replikasi DNA berlangsung di dalam inti sel serta di dalam organel-organel yang telah diketahui memiliki DNA. Pada mitokondria, replikasi berlangsung di dalam matriks mitokondria. Pada makhluk hidup aseluler, replikasi DNA berlangsung di dalam sitoplasma makhluk hidup seluler yang diinfeksi.

### 3. Komponen-komponen Penting dalam Replikasi

Komponen utama yang diperlukan pada saat proses replikasi antara lain:

- a. Cetakan (template), yaitu molekul DNA atau RNA yang akan direplikasi.
- b. Molekul deoksiribonukleotida yaitu dATP, dTTP, dCTP, dan dGTP. Deoksiribonukleotida terdiri tiga komponen yaitu: basa purin atau pirimidin, gula deoksiribosa, dan gugus fosfat.
- c. Enzim DNA polymerase, yaitu enzim yang mengkatalisis proses polimerisasi nukleotida menjadi untaian DNA. Pada *E. Coli* ada 3 macam enzim polymerase yaitu DNA polimerase I, DNA polymerase II, dan DNA polymerase III. Pada organisme eukariotik terdapat lima macam DNA polymerase yaitu DNA polymerase  $\alpha$ , DNA polymerase  $\delta$ , DNA polymerase  $\epsilon$ , DNA polymerase  $\beta$ , dan DNA polymerase  $\gamma$ .
- d. Enzim primase, yaitu enzim pengkatalisis primer untuk memulai replikasi DNA. Pada *E.coli* enzim ini disebut primosom yang terdiri atas beberapa macam protein.
- e. Enzim pembuka ikatan DNA induk yaitu enzim helikase dan enzim lain yang membantu proses tersebut yaitu enzim girase.
- f. Molekul protein yang menstabilkan untaian DNA yang sudah terbuka, yaitu protein SSB (single strand binding protein)
- g. Enzim DNA ligase, yaitu suatu enzim yang berfungsi untuk menyambung fragmen-fragmen DNA.

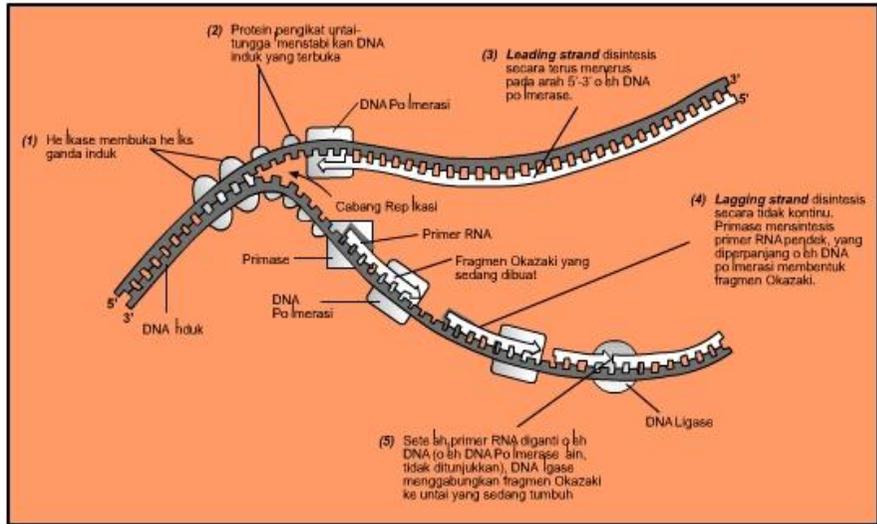
### 4. Proses Replikasi DNA Terjadi Secara Bidireksional dan Selalu dalam Arah 5'—3'.

Secara umum rumus reaksi replikasi DNA (Ayala, 1984) adalah:



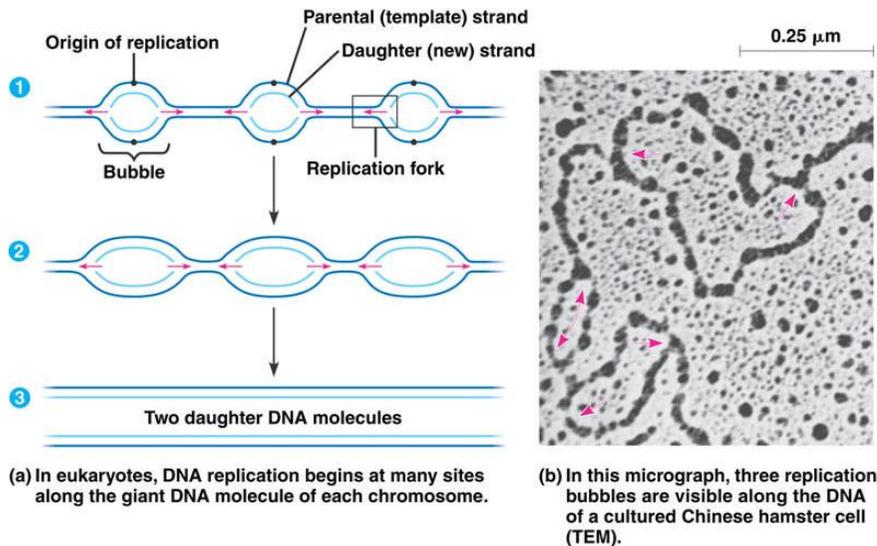
Replikasi pada prokariot dan eukariot terjadi secara bidirectional yakni 2 arah, dan selalu dengan arah 5'--3'. Replikasi bidireksional artinya replikasi berlangsung dalam dua arah yang berlawanan (*bidirectional*

*replication*). Dengan cara ini akan terbentuk garpu replikasi yang bergerak ke arah berlawanan. (Gambar 4.3).



Bagan 4. 3 Garpu Replikasi  
(Sumber: Campbell, 1999)

Bagian DNA yang membuka dari ORI semakin lama semakin besar membentuk struktur serupa gelembung yang disebut gelembung replikasi (*replication bubble*) hingga tercapai suatu ujung (terminal). Lihat Bagan 4.4.



#### Bagan 4.4 The Origin of Bidirectional Replication

(Sumber: Replication.pdf.Adobe Reader, 2011)

Pada sel eukariot terdapat ratusan bahkan ribuan ORI sepanjang molekul DNA raksasa pada setiap kromosomnya. ORI terentang secara lateral sementara replikasi DNA bergerak ke dua arah. Pada akhirnya gelembung replikasi (ORI) akan menyatu (tengah) dan sintesis untai DNA anakpun selesai (bawah).

Polymerisasi nukleotida pada replikasi DNA (untuk seluruh makhluk hidup, berlangsung selalu dalam arah  $5' \rightarrow 3'$  artinya penambahan gugus nukleotida baru, berlangsung pada gugus  $-OH$  dari karbon 3 gula deoksiribosa. Penambahan selalu pada ujung  $5'$  ke ujung  $3'$  gula deoksiribosa dan tidak bisa sebaliknya sehingga arah selalu  $5' \rightarrow 3'$  Dengan arah  $5' \rightarrow 3'$  maka terbentuklah untai DNA yang terus menerus (*leading strand*). Satu untai pasangannya akan mengalami replikasi dengan arah yang sama  $5' \rightarrow 3'$ , akibatnya untai DNA yang dihasilkan terputus putus atau *lagging strand* (Gardner dkk., 1991).

Deskripsi replikasi DNA pada prokariot dijelaskan yang terjadi pada *E. Coli*. Deskripsi replikasi *E. Coli* ini dipandang mewakili proses replikasi yang terjadi pada makhluk hidup prokariotik. *E. Coli* maupun makhluk hidup prokariotik lainnya mempunyai DNA sirkuler yaitu DNA berbentuk cincin. Proses replikasi pada prokariot sama dengan yang terjadi pada eukariot dengan perbedaan terkait enzim yang berperan selama polimerisasi DNA dan enzim yang mengakhiri replikasi.

## 5. Tahapan Replikasi

### a. Pemisahan Untai DNA

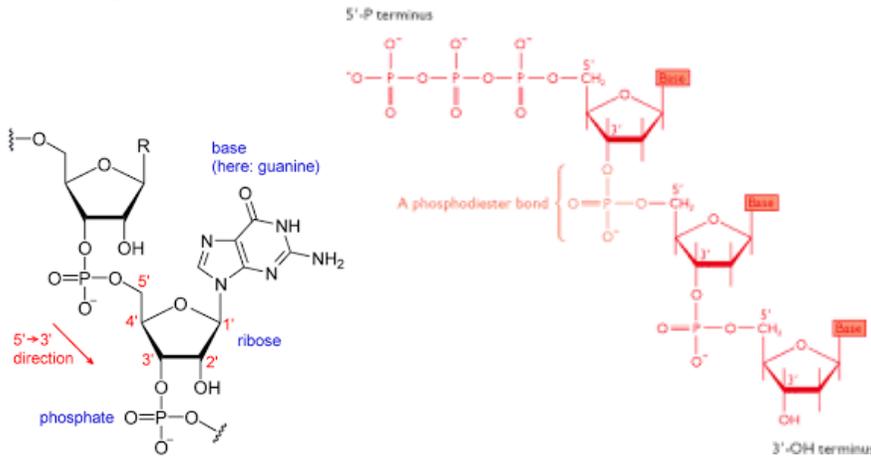
Pemisahan kedua untai DNA induk yang akan direplikasi dilakukan oleh **DNA helikase**. Proses ini ditandai oleh memisahkannya kedua untai DNA, yang masing-masing akan berperan sebagai cetakan bagi pembentukan untai DNA baru. Enzim untuk membuka untai DNA heliks adalah enzim yang disebut helikase dengan dibantu enzim lain gyrase. DNA girase tergolong enzim topoisomerase, yakni enzim yang dapat mengubah topologi molekul DNA dengan cara memutuskan ikatan hidrogen pada salah satu atau kedua untai DNA sementara (transient). Untai DNA tunggal hasil pemisahan oleh helikase selanjutnya diselubungi oleh protein pengikat untai tunggal atau *single-strand* binding protein (SSB) untuk melindungi DNA untai tunggal dari kerusakan fisik dan mencegah renaturasi.

### b. Inisiasi Replikasi DNA

Replikasi DNA bermula dari satu titik awal. Sebelum terjadinya polymerisasi yang bermula dari suatu tempat tertentu di dalam molekul DNA yang dinamakan titik awal replikasi atau *origin of replication* (ORI). Pada sel eukariot terdapat ratusan bahkan ribuan ORI sepanjang molekul DNA raksasa pada setiap kromosomnya. ORI terentang secara lateral sementara replikasi DNA bergerak ke dua arah. Pada akhirnya gelembung replikasi (ORI) akan menyatu (tengah) dan sintesis untai DNA anakpun selesai (bawah). **Perhatikan!** Replikasi berlangsung bukan setelah 2 untai DNA terpisah atau saling lepas. Replikasi berlangsung pada banyak tempat membentuk gelembung replikasi.

### c. Proses Pemanjangan (Polimerisasi) Molekul DNA

Polymerisasi nukleotida pada replikasi DNA (untuk seluruh makhluk hidup, selalu berlangsung dalam arah 5'---3' atau artinya penambahan gugus nukleotida baru, berlangsung pada gugus -OH dari karbon 3 gula deoksiribosa.



Gambar 4.5 Penambahan Nukleotida baru berlangsung pada gugus OH dari karbon 3 gula deoksiribosa

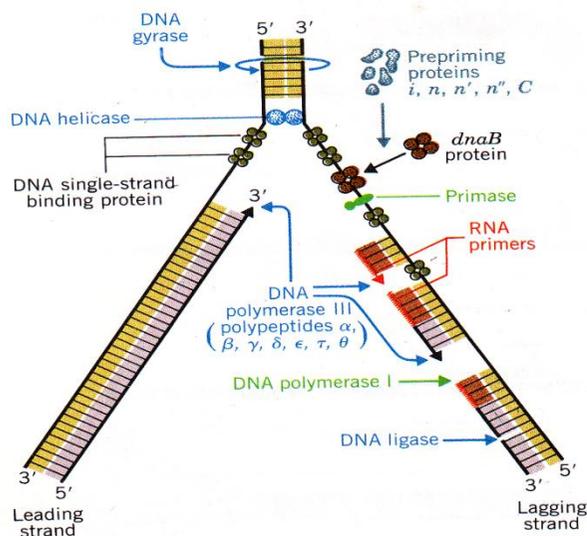
(Sumber: Marwanard.blogspot.co.id/2011/11.html, 2011)

Pemanjangan untai DNA dimulai jika tersedia molekul primer. Dalam proses replikasi DNA *in vivo*, primer berupa molekul RNA yang berukuran 10-12 nukleotida. Fungsi primer adalah menyediakan ujung 3'-OH yang akan digunakan untuk menempelkan molekul DNA pertama dalam proses polimerisasi.

Pemanjangan untai DNA dilakukan dari ujung primer. Pada prokariota, proses polimerisasi untai DNA baru dikatalisis oleh enzim **DNA polimerase III**. Sedangkan pada eukariota dilakukan oleh **DNA polimerase  $\alpha$**  (untaian DNA lambat/fragmen Okazaki) dan **DNA polimerase  $\delta$**  (untaian DNA awal). Bahan baku sintesis DNA ini adalah deoksiribonukleotida. RNA primer selanjutnya akan didegradasi oleh

aktivitas eksonuklease  $5' \rightarrow 3'$  yang ada pada **DNA polimerase I**. Bagian RNA yang terdegradasi selanjutnya digantikan dengan molekul DNA oleh aktivitas polimerase  $5' \rightarrow 3'$  yang dimiliki DNA polimerase I.

Adanya 2 untai DNA yang orientasinya berlawanan, maka terdapat 2 macam sintesis DNA. Pertama sintesis kontinu (sintesis DNA baru yang searah dengan pembukaan garpu replikasi) atau disebut **leading strand**, dan sintesis diskontinu (sintesis DNA baru yang berlawanan arah dengan arah pembukaan garpu replikasi) atau disebut **lagging strand**.



Gambar 4.6 Sintesis DNA Berjalan Secara Kontinu (*leading strand*) dan Tidak Kontinu (*lagging strand*)

(Sumber: Gardner, dkk., 1991)

Sintesis DNA pada untai yang tidak berjalan kontinu menghasilkan fragmen terputus-putus, yang masing-masing mempunyai arah  $5' \rightarrow 3'$ . Terjadinya sintesis DNA yang tidak kontinu sebenarnya disebabkan oleh sifat enzim DNA polimerase yang hanya dapat mensintesis DNA dari arah  $5'$  ke  $3'$ . Fragmen-fragmen DNA yang dihasilkan dari sintesis yang tidak

kontinyu dinamakan fragmen Okazaki, sesuai dengan nama penemunya. Fragmen-fragmen Okazaki akan disatukan menjadi sebuah untai DNA yang utuh dengan bantuan enzim DNA ligase.

#### **d. Ligasi Fragmen-fragmen DNA**

Pada untaian DNA yang telah mengalami penggantian primer RNA dengan DNA, masih terdapat celah, yakni celah antara 1 primer pada suatu fragmen pendek, dengan fragmen pendek berikutnya. Celah-celah antara fragmen DNA yang terbentuk dari proses penggantian RNA menjadi DNA, disambungkan oleh **DNA ligase**.

#### **e. Terminasi Sintesis DNA**

Proses replikasi DNA diakhiri dengan terminasi replikasi. Titik tempat pengakhiran replikasi disebut titik terminasi. Pada *E.coli* sisi terminal adalah suatu urutan basa DNA yang berikatan dengan suatu protein spesifik yang disebut protein Tus. Pada molekul DNA prokariot yang berbentuk lingkaran, terminasi replikasi akan terjadi jika kedua garpu replikasi yang bergerak ke arah berbeda bertemu pada sisi terminasi. Ketika replikasi selesai, kedua lingkaran hasil replikasi masih menyatu. Pemisahan dilakukan oleh enzim topoisomerase IV. Masing-masing lingkaran hasil replikasi kemudian disegregasikan ke dalam kedua sel hasil pembelahan.

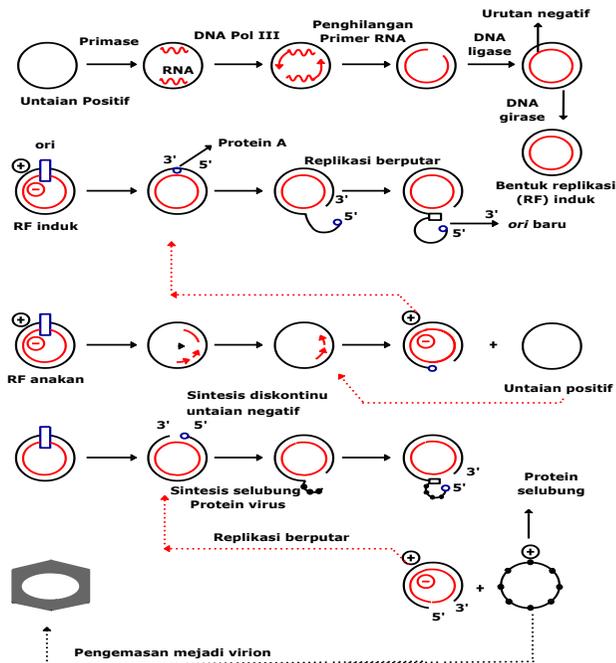
Terminasi pada eukariot, keadaannya berbeda karena molekul DNANYA linear. Masalahnya muncul pada ujung kromosom (telomer). Jika primer yang terletak di ujung kromosom didegradasi, maka tidak dapat dilakukan pengisian bagian kosong bekas tempat penempelan primer (RNA) karena sintesis DNA tidak dapat berlangsung dengan arah  $3' \rightarrow 5'$ . Molekul-molekul DNA kromosomal eukariot memiliki urutan nukleotida khusus yang disebut telomer pada ujung-ujungnya. Telomer tidak mengandung gen, sebaliknya DNA nya terdiri dari banyak pengulangan (100-1000) urutan nukleotida pendek. Blackburn dkk, menunjukkan replikasi telomer eukariot dilakukan dengan menggunakan aktivitas enzim telomerase. Telomerase adalah enzim khusus yang mengkatalisis

pemanjangan telomer. RNA bertindak sebagai cetakan bagi telomerase untuk memperpanjang ujung telomer pada ujung 3'.

### **C. Replikasi DNA Untai Tunggal (*Rolling Circle Replication*) pada Aseluler Virus DNA Untai Tunggal**

Mekanisme replikasi yang telah dijelaskan sebelumnya adalah mekanisme pada molekul DNA beruntai ganda. Pada kenyataannya di alam terdapat organisme yang mempunyai DNA untaian tunggal yaitu kelompok virus tertentu, misalnya  $\Phi X174$ . Virus ini adalah virus yang menginfeksi bakteri (Bakteriofage). Genom virus ini berupa DNA untaian tunggal berbentuk lingkaran yang tersusun atas 5.386 nukleotida. Di dalamnya terdapat gen yang saling tumpang tindih, misalnya Gen A\* terdapat dalam gen A, dan Gen E terdapat dalam gen D.

Pada saat virus ini menginfeksi *E. Coli* DNA nya akan diinfeksi dalam sel inang. Molekul yang diinjeksikan tersebut disimbulkan sebagai untaian positif (+). Setelah sekitar 20-30 menit setelah DNA virus diinjeksikan ke dalam sel inang protein A\* yang di kode dalam genom virus disintesis dalam sel *E.coli*. Protein A\* tersebut akan menghambat sintesis DNA di dalam sel inang. Untaian (+) ini akan menjadi cetakan dalam proses replikasi DNA virus sehingga akan dihasilkan untaian komplemennya, yaitu untaian (-). Untaian negative tersebut selanjutnya akan menjadi cetakan untuk menghasilkan untaian (+). Secara umum, replikasi DNA  $\Phi X174$  melalui tiga tahapan seperti dapat dilihat pada gambar berikut.



Gambar 4.7 Mekanisme replikasi untai DNA tunggal virus  $\Phi$ X174  
(Sumber: Yuwono, 2005)

**Langkah Replikasi secara Lengkap sesuai Yuwono (2005) adalah sebagai berikut**

**1) Pembentukan Molekul Induk RF (*Duplex Replicative Form*)**

Virus menginfeksi *E. Coli* dalam bentuk untai (+) diinjeksikan ke dalam sel inang. Sintesis komplemen untai (-) diinisiasi dengan sintesis RNA primer pendek. Enzim primase kemudian melekat sehingga terbentuk primosom. Primosom kemudian bergerak ke arah 5' → 3' membentuk RNA primer. Inisiasi pembentukan primer berlangsung secara acak. Dengan adanya primer maka DNA polymerase III yang ada pada sel inang akan melakukan pemanjangan dengan membentuk fragmen okazaki. Sintesis komplemen (-) ini berlangsung secara diskontinu. Eksisi primer RNA dan adanya gap yang terbentuk dikatalisis oleh DNA polimerase I

yang sekaligus menghilangkan primer. DNA ligase kemudian mengkatalisis pembentukan jembatan kovalen antara ujung 3'-OH dan 5'-gugus PO<sub>4</sub>. Untai (+) dan (-) selanjutnya akan dililitkan satu sama lain oleh DNA girase sehingga terbentuk molekul RF dupleks.

## 2) Pembentukan Turunan RF (Mekanisme Replikasi Lingkaran Berputar/ *Rolling Circle Replication*)

Untai (+) induk RF dipotong pada tempat tertentu oleh aktivitas endonuklease spesifik pada DNA ΦX174, berupa gene A protein (gpA). gpA memotong induk RF hanya pada satu tempat tertentu (tidak dapat memotong bagian-bagian DNA lainnya). Aktivitas ini menghasilkan ujung 3'-OH dan 5'-PO<sub>4</sub> pada untai (+) sedangkan untai negatif masih dalam bentuk lingkaran. Selama proses pemotongan tersebut, gpA melekat secara kovalen pada 5'-gugus PO<sub>4</sub> di untai (+). Protein ini masih berikatan dengan ujung 5' hingga untai (+) progeni selesai disintesis. Lingkaran untai (+) mengelilingi untai (-). Rotasi untai (+) terhadap untai (-) inilah yang disebut sebagai *rolling circle*.

Selanjutnya ujung 5' untai (+) dilepaskan dari untai negatif. DNA polimerase III kemudian menambahkan nukleotida-nukleotida pada ujung 3'-OH yang bebas ketika lingkaran untai (+) mengelilingi untai (-). Penambahan nukleotida baru menggunakan untai (-) sebagai cetakan. gpA tetap berikatan dengan garpu replikasi saat mengelilingi untai (-).

Ketika satu untai positif baru telah selesai disintesis, gpA memotong origin (asal) untai (+) baru dan secara simultan meligasi ujung 3' dan 5' menyambung untai DNA (+) yang terlepas dengan membentuk ikatan fosfodiester menghasilkan untai (+) induk yang melingkar. Selanjutnya ujung untai DNA (+) induk akan terdesak, akhirnya lepas dan menggulung atau melingkar tertutup.

Selanjutnya pada untai (+) yang baru ini terjadi lagi pembentukan untai (-) atau pembentukan RF baru secara diskontinu. Fragmen Okazaki juga disintesis oleh RNA primer. Induk RF yang terlepas itu akan digunakan lagi sebagai cetakan untuk membentuk untai DNA (-) seperti yang dilakukan pada tahap 1.

### 3) Sintesis Untaian (+) (Untai Tunggal DNA) Kromosom Progeny: *RF Progeny Menjadi Untai Progeny*

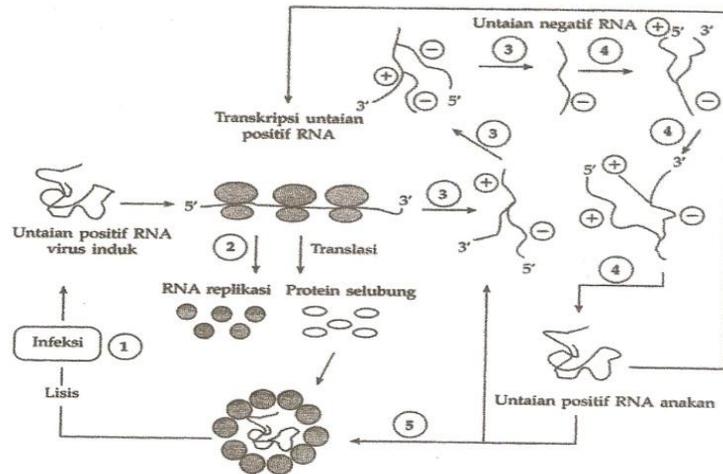
Replikasi *rolling circle* progeny RF terjadi pada saat bersamaan dengan replikasi induk RF pada tahap 2, hanya bedanya adalah tidak dibentuk untaian (-). Tahapan ini dilakukan untuk membentuk untaian (+) saja dengan menggunakan untaian (-) sebagai cetakan dengan mekanisme replikasi lingkaran berputar. Protein gpA yang masih melekat pada dupleks kembali memotong pada untaian DNA (+). Enzim DNA helikase selanjutnya terikat pada untaian DNA (-) pada daerah potongan tersebut. Bersama-sama dengan primosom dan protein SSB, helikase membuka DNA pada waktu primosom melakukan sintesis primer yang dimulai pada ujung 3' untaian DNA (-). DNA polymerase III kemudian melakukan polimerisasi molekul primer. Untaian DNA (+) yang lama pada dupleks kemudian didesak keluar dengan mekanisme lingkaran berputar.

Secara simultan, protein selubung virus, yang dihasilkan dengan menggunakan system sintesis protein sel inang, dilekatkan pada molekul DNA yang terlepas tersebut sehingga untaian DNA (+) yang terlepas tersebut tidak dapat digunakan lagi sebagai cetakan untuk sintesis untaian DNA (1). Akhirnya protein gpA memotong untaian DNA yang terlepas tersebut pada titik awal replikasi. Kemudian dilakukan penutupan lingkaran DNA dengan membuat ikatan fosfodiester. Pada tahapan akhir ini ditambahkan lebih banyak lagi protein selubung pada untaian DNA (+) sehingga terbentuk partikel virus baru.

#### D. Replikasi RNA (RNA Membentuk RNA) pada Aseluler Virus RNA

Beberapa virus hanya mempunyai materi genetik berupa genom RNA, misalnya virus yang menyerang tembakau (TMV). Genomnya berupa untaian tunggal yang terdiri atas 6.390 nukleotida dalam struktur 4 gen. Replikasi RNA nya memerlukan suatu cetakan dan enzim RNA polymerase yang biasa disebut enzim replikase. Replikasi RNA virus selalu berorientasi dari 5' ke 3' sama seperti pada DNA dan dimulai pada ujung 3-OH molekul cetakan. Perbedaannya adalah pada system replikasi

RNA tidak ada mekanisme perbaikan sehingga mempunyai laju mutasi yang tinggi .



Gambar 4.7 Mekanisme Replikasi Virus RNA TMV

(Sumber: Yuwono, 2005)

Tahap-tahapnya adalah sebagai berikut (Yuwono, 2005):

1. Terjadi infeksi sel inang (daun tembakau) oleh virus TMV
2. RNA virus masuk ke dalam sel inang selanjutnya ditranslasi yang menghasilkan enzim replikase dan protein selubung. RNA untai tunggal ini disebut untai (+).
3. Replikase mensintesis untai komplemen (untai (-)) dengan menggunakan untai induk (untai (+)) sebagai cetakan. Sintesis untai baru dilakukan pada ujung 3' (arah 5'→3'), tetapi tidak terbentuk molekul duplek (ganda)
4. Untai (-) baru digunakan oleh replikase sebagai cetakan untuk mensintesis untai (+). Sintesis dimulai pada ujung 3' untai (-) sehingga arah sintesis untai (+) adalah dar 5'→3'

5. Untai (+) yang baru terbentuk memiliki urutan nukleotida yang identik dengan induknya (RNA virus yang pertama kali menginfeksi inang).
6. Protein selubung mengenali bagian untai RNA (+) tertentu dan membentuk struktur yang disebut sebagai piringan protein. Pada waktu ujung 3' RNA diperpanjang, piringan protein ditambahkan pada bagian RNA yang melipat. Semakin banyak piringan protein yang ditambahkan akan menarik ujung 5' masuk dalam selubung, sehingga terbentuk partikel virus yang berupa susunan helix protein yang mengelilingi genom RNA.

#### **E. Replikasi pada Retrovirus (Transkripsi Balik)**

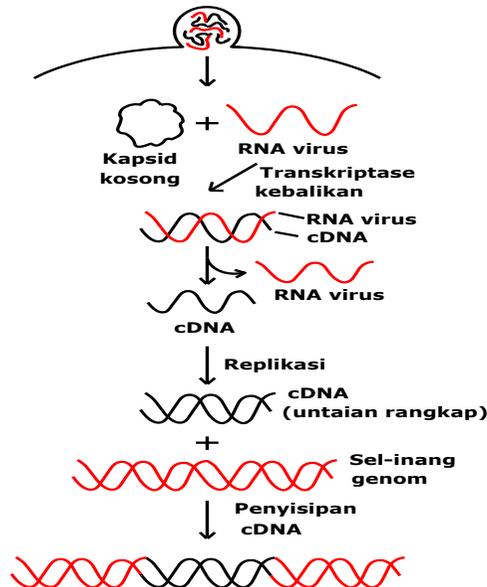
Virus lain yang genomnya berupa RNA adalah virus HIV penyebab AID. RNA berupa linear untai tunggal. Berbeda dengan virus TMV, RNA direplikasi menjadi RNA. Replikasi RNA pada virus HIV dilakukan dengan mengubah terlebih dahulu molekul RNA menjadi DNA oleh enzim polymerase yang dikendalikan oleh RNA yang dikenal dengan enzim transkriptase balik (reverse transcription). Kerja dari transkriptase balik ini berlawanan dengan dogma central yaitu DNA melakukan transkripsi membentuk RNA, tetapi pada replikasi transkripsi balik yang terjadi sebaliknya yaitu RNA dapat mentranskripsi DNA, dengan menggunakan genom RNA sebagai cetakan.

Proses transkripsi balik ini diteliti oleh Howard Temin tahun 1962 dan David Baltimore tahun 1970. Virus RNA yang dapat melakukan transkripsi balik ini disebut juga sebagai retrovirus. Virus ini dapat mentransformasi sel-sel normal pada manusia menjadi sel-sel ganas (sel kanker). Transkriptase kebalikan virus mengandung  $Zn^{2+}$  seperti pada polymerase DNA dan RNA. Enzim ini dapat membuat DNA yang komplementer dengan RNA virus tersebut. Mekanisme kerja dari proses transkripsi balik dapat dijelaskan pada langkah-langkah di bawah ini:

1. Suatu virus RNA menempel pada sel inang.
2. Enzim transkriptase balik virus mengkatalisis sintesis molekul DNA dengan menggunakan RNA sebagai cetakan. Molekul DNA yang

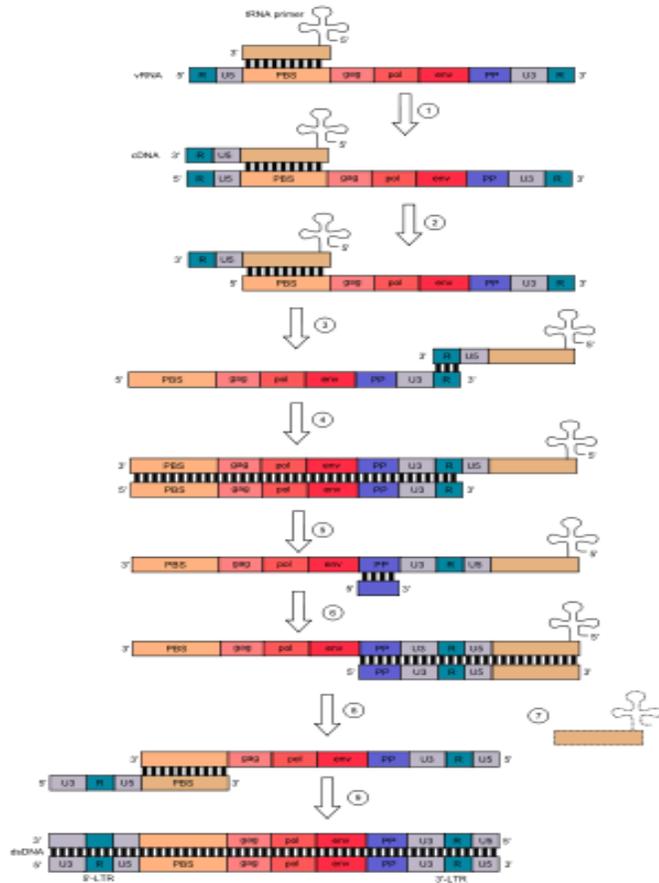
terbentuk adalah DNA untai tunggal disebut komplementer DNA (cDNA). Rinciannya sebagai berikut. Rincian prosesnya sebagai berikut.

- tRNA spesifik RNA retrovirus berperan sebagai primer dan berikatan dengan bagian yang komplemen pada genom retrovirus yang dinamakan *primer binding site* (PBS).
- Terjadi pengkopian daerah U5 (daerah *non-coding*) dan daerah R (sekuens berulang yang terdapat pada kedua ujung RNA) RNA retrovirus membentuk DNA untai tunggal.
- Enzim reverse transcriptase yang disebut dengan RNase H mendegradasi ujung 5' RNA dengan cara menghidrolisis ikatan fosfodiester RNA sehingga menghilangkan daerah U5 dan R.
- Primer kemudian melompat menuju ujung 3' genom retrovirus dan DNA yang telah disintesis berikatan dengan daerah R yang komplemen pada RNA.



Bagan 4.8. Aktivitas Transkripsi Balik  
(Sumber: Lehninger, 1982)

- e. DNA tunggal diubah membentuk untai rangkap linear oleh enzim yang sama.
- f. Terjadi pengkopian sepanjang untai RNA menuju ujung 5' menghasilkan DNA untai tunggal. RNase H mendegradasi hampir sebagian besar genom RNA dengan hanya menyisakan satu daerah yang disebut polipurin.
- g. Pengkopian berlanjut dari polipurin menuju ujung 5' untai DNA tunggal dengan menggunakan DNA untai tunggal tersebut sebagai template. RNase H kemudian mendegradasi seluruh RNA retrovirus yang tersisa.
- h. Terjadi lompatan kedua, PBS yang terbentuk pada untai kedua berikatan dengan PBS pada untai pertama.
- i. Terjadi pemanjangan untai DNA membentuk DNA untai ganda.



Gambar 4.9 Proses replikasi transkripsi balik  
(Sumber: <http://en.wikipedia.org/Reverse-transcription.svg>; 2011)

3. Setelah dibentuk DNA untai ganda selanjutnya DNA menyisip pada genom sel inang eukariotik oleh aktifitas enzim integrase. Dalam keadaan ini virus tersebut disebut sebagai provirus (genom virus HIV adalah RNA bukan DNA). Setelah genom DNA untai ganda diinsersikan selanjutnya dilakukan sintesis RNA virus dengan menggunakan cetakan DNA provirus oleh aktifitas RNA

polymerase yang dimiliki sel inang. RNA virus yang disintesis berfungsi sebagai sumber informasi untuk sintesis protein structural virus dan enzim sekaligus sebagai genom virus.

4. Genom virus selanjutnya dibungkus oleh protein selubung berupa lapisan protein utama dan protein cangkang. Partikel virus selanjutnya menembus membrane plasma sel inang sehingga memperoleh selubung lemak.

Enzim reverse transcriptase sebenarnya bukanlah merupakan katalisator yang efektif. Selama satu periode transkripsi setidaknya terdapat rata-rata 10 kesalahan seperti salah baca kodon, melompati pembacaan beberapa kodon dan sebagainya. Kesalahan-kesalahan tersebut relative lebih parah dibandingkan dengan kesalahan yang umum terjadi pada replikasi normal, hal tersebut karena proses transkripsi normal mempunyai mekanisme koreksi yang mengurangi frekuensi kesalahan transkripsi. Frekuensi kesalahan transkripsi yang tinggi ternyata justru menguntungkan virus yang bersangkutan. Fenomena tersebut merupakan salah satu faktor yang menyebabkan partikel prokaryotic seperti virus sulit untuk diberantas, pola genetik virus cenderung cepat berubah sehingga tidak terkoreksi oleh system imun manusia (Stowell,2009).

#### **F. Hasil Penelitian Miskonsepsi yang Terjadi pada Konsep Reproduksi Materi Genetika**

Nusantari (2012) mengemukakan temuan miskonsepsi yang terjadi pada konsep reproduksi materi genetik. Berikut dikemukakan kesalahan-kesalahan yang terjadi. Namun Jawaban tidak dijelaskan lagi. Para mahasiswa dapat menemukan jawabannya pada uraian di atas secara jelas yang disusun oleh penulis berdasarkan kesalahan konsep yang ditemukan. Berikut lima miskonsepsi yang ditemukan adalah:

1. Waktu replikasi sesaat sebelum pembelahan meiosis yakni awal profase
2. Replikasi adalah proses penggandaan DNA menjadi DNA
3. Replikasi adalah penggandaan DNA unting ganda

4. Replikasi berlangsung secara konservatif, dispersive dan semikonservatif
5. Replikasi berlangsung 2 arah yakni dalam arah 5'—3' dan 3'—5'.

Selanjutnya untuk menguji pemahaman saudara, maka jawablah lima miskonsepsi di atas dan pastikan bahwa jawaban saudara tidak miskonsepsi lagi.

### **Kesimpulan**

Definisi replikasi adalah penggandaan unting ganda pada DNA eukariot, penggandaan unting tunggal DNA pada virus, atau penggandaan materi genetik berupa RNA pada retrovirus.

Waktu reproduksi materi genetik pada kelompok eukariotik yang berbiak secara seksual adalah replikasi DNA terjadi pada fase S dalam siklus sel baik mitosis maupun meiosis. Reproduksi materi genetik pada kelompok prokariotik dilakukan sebelum pembelahan sel. Reproduksi materi genetik pada kelompok aseluler virus dan retrovirus terjadi setiap kali menginfeksi sel inangnya.

Replikasi tiap bahan genetik memiliki keunikan proses sesuai jenis materi genetik. Pada kelompok makhluk hidup eukariotik dan prokariotik materi genetik berupa DNA. Sedangkan materi genetik pada kelompok aseluler virus berupa DNA atau RNA, kelompok aseluler retrovirus berupa RNA. Sehubungan dengan perbedaan materi genetik yang dimiliki maka mekanisme reproduksi yang terjadi juga berbeda.

Replikasi dapat berlangsung beberapa cara. Replikasi pada virus yang memiliki materi genetik DNA unting ganda mengalami proses replikasi semikonservatif, Replikasi pada DNA unting tunggal disebut sebagai proses yang disebut *Rolling Circle Replication*. Makhluk hidup yang memiliki RNA (misalnya beberapa virus RNA maka replikasi RNA langsung menjadi RNA atau pada retrovirus maka RNA replikasi RNA dilakukan melalui *reverse transcription*.

**Daftar Rujukan**

- Anonim. 2010. *Reverse Transcriptase*. Online. (www.wikipedia.com, diakses tanggal 9 Maret 2011).
- Stowell, Dan. 2009. The Molecule of HIV. www.mclld.co.uk/hiv. diakses tanggal 9 Maret 2011)
- Campbell, Reece, Mitchel. 2002. ***Biologi***. Jakarta: Erlangga
- Gardner, *et all*.1991. ***Principles of Genetiks Eighth Edition***. New York. Chichester Brisbane Toronto Singapore .
- 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
- Yuwono, Triwibowo. 2005. ***Biologi Molekular***. Jakarta: Erlangga



## **BAB V**

### **POLA PEWARISAN DALAM INTI (MENDELIAN INHERITANCE)**

#### **Pengantar**

Pola pewarisan pada makhluk hidup pada buku ini dikelompokkan dalam 3 pola yakni 1) pola pewarisan Mendel *atau Mendelian Inheritance* 2) pola pewarisan di luar pola pewarisan dominan resesif Mendel dan 3) pola pewarisan melalui sitoplasma *atau Cytoplasmic Inheritance*. Pola pewarisan ini merupakan pola pewarisan sifat yang ditemukan pada makhluk hidup eukariotik.

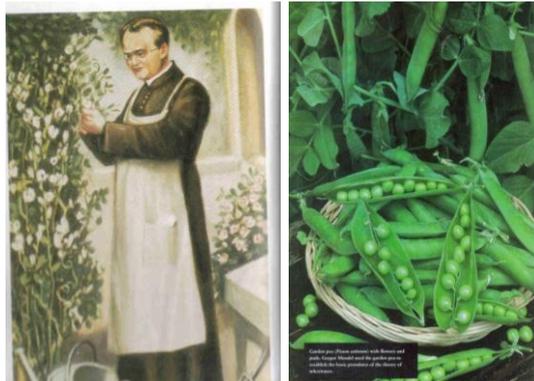
Bab 5 ini khusus membahas tentang pola pewarisan Mendel dominan resesif yang terjadi di dalam inti sel eukariotik. Pola Mendel membahas mekanisme pembagian gen dalam kromosom melalui pembelahan meiosis dan akibat hukum Mendel bagi variasi gen dalam keturunannya setelah berlangsung fertilisasi. Pewarisan Mendel menjelaskan bagaimana temuan hukum Mendel mula-mula, kemudian perkembangan selanjutnya dari temuan Mendel sehingga perlu revisi hukum Mendel dan hubungannya dengan proses penting lainnya. Aspek-aspek itu akan dipaparkan satu demi satu pada bagian selanjutnya.

Pola pewarisan dari DNA atau materi genetik di luar inti tidak melalui mekanisme pembagian kromosom seperti meiosis karena DNA yang diwariskan berada di luar kromosom inti. Pada prokariotik tidak ditemukan pola pewarisan tertentu. Pembagian materi genetik pada prokariotik terjadi saat pembelahan biner.

## A. Hukum Mendel Klasik

### 1. Pelaksanaan Percobaan untuk Menemukan Hukum Pemisahan Mendel

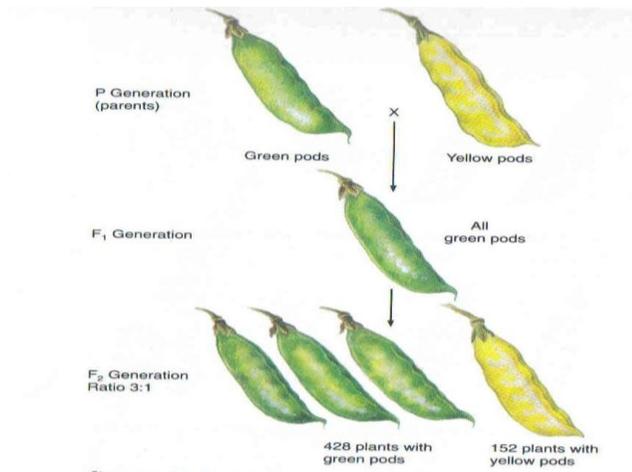
J.G. Mendel adalah orang yang pertama kali mengetengahkan satu mekanisme pewarisan sifat menurun melalui eksperimen di bidang genetika. Berdasarkan percobaan itu maka teori pra ilmiah dari genetika saat itu yakni *The Blending Theory of Inheritance* tidak benar. Mendel berhasil membuktikan bahwa pemindahan 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.



Gambar 5.1 a) Mendel adalah Bapak Genetika b) Tanaman Ercis  
(Sumber: Genetika Mendel.pdf.Adobe Reader; 2011)

Pada percobaan persilangan satu sifat beda, J.G Mendel menyilangkan tanaman ercis berbiji bulat dengan ercis yang berbiji

keriput. Seluruh turunan pertama (F1) yang muncul adalah berbiji bulat (Gambar 5.2).



Gambar 5.2 Turunan Pertama (F1) Hasil Persilangan antar Tanaman Ercis yang Berbiji Kuning dan Hijau  
(Sumber: Genetika Mendel.pdf.Adobe Reader; 2011)

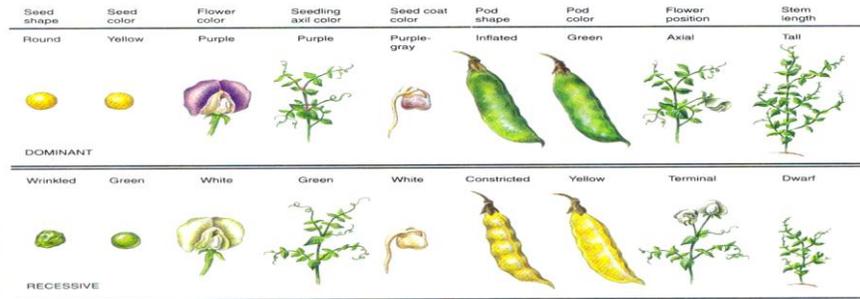
Memperhatikan ciri bentuk biji pada F1 nampak bahwa ciri bentuk biji keriput tertutup oleh ciri bentuk biji bulat; ciri bentuk biji yang bulat menang terhadap yang keriput. Semua ciri yang tampak pada F1 itu oleh J.G. Mendel disebut sebagai ciri **dominan**, sedangkan yang tidak tampak disebut sebagai ciri **resesif**.

J.G. Mendel melanjutkan percobaan persilangannya hingga munculnya turunan kedua (F2). Hasil percobaan persilangan F1, diteruskan percobaan persilangannya hingga munculnya F2. Seluruh turunan pertama (F1) yang telah tumbuh dari biji, ditumbuhkan terus dan dibiarkan melakukan pembuahan sendiri. Biji yang dihasilkan ternyata bulat dan keriput, dan letaknya pada tiap polong berhadapan-hadapan. Jumlah biji bulat adalah sebanyak 5.474 buah, sedangkan yang keriput

sebanyak 1.850 buah. Rasio biji bulat dan yang keriput adalah 2,96:1, suatu perbandingan yang sangat mendekati 3:1.

Pada percobaan persilangan Mendel terbukti bahwa:

- Ciri polong hijau dominan, sedangkan polong kuning resesif;
- Ciri polong mengembung dominan, sedangkan polong tidak mengembung resesif;
- Ciri batang tinggi dominan, sedangkan batang rendah resesif;
- Ciri bunga axial dominan, sedangkan bunga terminal resesif;
- Ciri kulit biji abu-abu dominan, sedangkan ciri kulit biji putih resesif;
- Ciri biji kuning dominan, sedangkan biji hijau resesif.



Gambar 5.3 Tanaman yang Digunakan untuk Persilangan Monohybrid  
(Sumber: Genetika Mendel.pdf.Adobe Reader; 2011)

Gambar karakter ercis yang dijadikan bahan amatan pada percobaan Mendel seperti terlihat pada Gambar 5.3.

Hingga munculnya F<sub>2</sub>, belum diketahui apakah kedua macam ciri tersebut sudah merupakan galur murni (galur homozigot). J.G. Mendel ingin menguji apakah biji bulat sudah merupakan galur mumi; demikian pula halnya yang berbiji keriput. Maka biji bulat maupun keriput ditanam, dan setelah tumbuh dan berkembang dibiarkan melakukan pembuahan sendiri. Biji-biji yang dihasilkan oleh pembuahan sendiri itu selanjutnya diperiksa. Ternyata biji keriput tumbuh, berkembang dan menghasilkan

tanaman ercis yang berbiji bulat dan keriput. Rinciannya adalah sekitar  $\frac{1}{3}$  biji bulat tumbuh berkembang dan menghasilkan tanaman ercis yang seluruh bijinya bulat; sedangkan sekitar  $\frac{2}{3}$  biji bulat tumbuh, berkembang, dan menghasilkan  $\frac{3}{4}$  tanaman ercis berbiji bulat serta  $\frac{1}{4}$  yang berbiji keriput. Dari hasil itu selanjutnya terbukti bahwa biji-biji ercis yang keriput pada F<sub>2</sub> ( $\frac{1}{4}$  bagian) sudah merupakan galur murni, sedangkan biji-biji bulat ( $\frac{3}{4}$  bagian) bukan merupakan galur murni. Demikian pula sekitar  $\frac{1}{3}$  biji bulat, yang setelah tumbuh dan berkembang menghasilkan tanaman ercis berbiji bulat, sudah merupakan galur murni; sedangkan sekitar  $\frac{2}{3}$  bagiannya bukan merupakan galur murni karena selanjutnya masih akan tumbuh, berkembang dan menghasilkan tanaman ercis berbiji bulat dan keriput (dalam rasio 3:1). Pada tiap pengujian galur itu, ciri resesif yang muncul pada F<sub>2</sub> terbukti selalu merupakan galur murni karena selalu menghasilkan tanaman ercis F<sub>2</sub> yang tepat sama dengan induknya yang resesif.

## **2. Analisis J.G. Mendel Atas Hasil Percobaan Persilangan Menuju Penemuan Hukum Pemisahan Mendel**

J.G. Mendel mengemukakan hipotesis yang dibangunnya sendiri (Ayala dkk., 1984).

- a. Ciri-ciri yang berlawanan pada tanaman ercis, seperti biji bulat dan biji keriput, ditentukan oleh unit karakter atau faktor-faktor (sekarang dikenal sebagai gen-gen), diwariskan dari induk kepada turunan melalui gamet; tiap faktor dapat berada sebagai bentuk-bentuk alternatif (sekarang dikenal sebagai alela-alela) yang bertanggung jawab terhadap karakter alternatif yang dimunculkannya.
- b. Untuk tiap karakter, tiap tanaman ercis harus mempunyai dua faktor, satu faktor diwarisi dari induk jantan, sedangkan yang lainnya dari induk betina.

J.G. Mendel berpendapat bahwa galur murni ciri biji bulat pada tanaman ercis ditentukan oleh dua faktor yang satu sama lain identik (ciri homozigot), demikian pula galur murni ciri biji keriput. Akan tetapi  $\frac{2}{3}$

biji bulat pada F2 tumbuh menjadi tanaman ercis berbiji bulat dan keriput (rasio 3:1), bukan tergolong galur murni, dan ditentukan oleh dua faktor yang satu sama lain tidak identik (ciri heterozigot).

J.G. Mendel menyimpulkan bahwa pada individu-individu (atau pada ciri-ciri) heterozigot, satu alela dominan sedangkan yang lainnya resesif. Berdasarkan kenyataan bahwa ciri-ciri induk muncul kembali pada turunan tanaman ercis yang tumbuh dari biji heterozigot, J.G. Mendel menyimpulkan bahwa: kedua faktor untuk tiap ciri tidak bergabung (tidak bercampur) dalam cara apapun; kedua faktor itu tetap berdiri sendiri selama hidupnya individu dan memisah pada waktu pembentukan gamet. Separuh gamet membawahi satu faktor, sedangkan separuhnya yang lain membawahi faktor lainnya. Kesimpulan terakhir inilah yang dikenal sebagai *Hukum Pemisahan Mendel*.

### **3. Percobaan yang Memunculkan Hukum Pilihan Bebas Mendel**

Masih menggunakan tanaman coba ercis, J.G. Mendel melakukan percobaan persilangan yang memperhatikan dua ciri sekaligus; Permasalahan yang ingin ditemukan jawabannya adalah "Apa yang terjadi jika pada rangkaian percobaan persilangan, dua ciri diperhatikan sekaligus?"

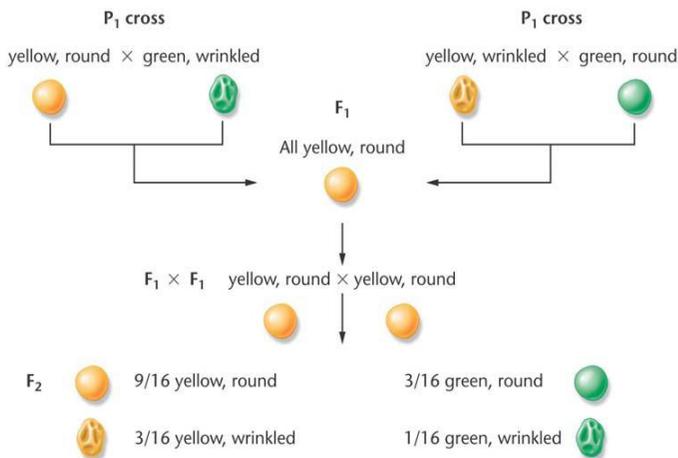
J.G.Mendel melakukan percobaan persilangan dihibrid. Pada satu percobaannya, tanaman ercis berbiji bulat dan kuning disilangkan dengan yang berbiji keriput dan hijau. Ciri biji hasil persilangan (F1) seluruhnya bulat dan hijau; tetapi pada F2 muncul hasil yang menarik.

Berkenaan dengan ciri biji hasil persilangan pada F2, J.G. Mendel mempertimbangkan dua kemungkinan yaitu:

- a. Ciri-ciri yang berasal dari satu induk akan diwariskan bersama-sama;
- b. Ciri-ciri yang berasal dari satu induk akan diwariskan secara bebas satu samalain.

Apabila kemungkinan a benar, maka pada F2 hanya dijumpai dua macam ciri biji(bulat kuning dan keriput hijau) dalam rasio 3:1 sesuai dengan hukum pemisahan Mendel. Akan tetapi jika yang benar adalah

kemungkinan b, maka pada F<sub>2</sub> akan dijumpai empat macam ciri biji dalam rasio 9:3:3:1. Keempat ciri biji itu adalah bulat kuning, bulat hijau, keriput kuning dan keriput hijau. Ternyata hasil pada F<sub>2</sub> sebanyak empat macam, yaitu: bulat kuning sebanyak 315 butir; bulat hijau sebanyak 108 butir; keriput kuning sebanyak 101 butir; keriput hijau sebanyak 32 butir dengan rasio mendekati 9:3:3:1, sebagaimana yang diharapkan pada kemungkinan b.

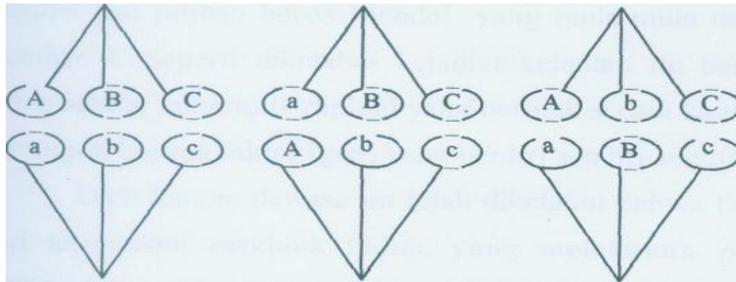


Gambar 5.4 Percobaan Persilangan J.G. Mendel Memperlihatkan Pilihan Bebas. F<sub>2</sub> Biji Bulat Kuning 315 Butir, Bulat Hijau 108 Butir, Keriput Kuning 101 Butir, dan Keriput Hijau 32 Butir (Sumber: Genetika Mendel.pdf. Adobe Reader; 2011)

J.G. Mendel menyimpulkan bahwa faktor-faktor yang menentukan karakter-karakter berbeda diwariskan secara bebas satu sama lain. Kesimpulan inilah yang merupakan pernyataan pada hukum pilihan bebas Mendel yang menyatakan bahwa faktor-faktor yang menentukan karakter-karakter berbeda diwariskan secara bebas satu sama lain.

#### 4. Konsepsi Dasar J.G. Mendel: Pemisahan Mendel dan Hukum Pilihan Bebas Mendel Mula-Mula

J.G. Mendel mempunyai pandangan tentang kerja atau tanggung jawab dari faktor. Sebuah faktor atau unit karakter menentukan atau mengontrol sebuah karakter. Berkenaan dengan hal ini Gardner dkk. (1991) menyatakan "*Mendel berpendapat bahwa satu gen (tunggal) bertanggungjawab terhadap satu sifat*".



Gambar 5.5 Bagan Pemisahan Faktor dan Pilihan Bebas Berdasarkan Pandangan bahwa Tiap Faktor Berdiri Sendiri-sendiri Satu Sama Lain (A, a, B, b, C, c adalah simbol faktor; Pasangan Faktor Sengaja Dirancang yang Dominan dan Resesif).  
(Sumber: Corebima, 2004)

J.G. Mendel mengemukakan bahwa tiap faktor berdiri sendiri. Hal ini berarti bahwa pasangan-pasangan memisah dan melakukan pilihan bebas selama pembentukan gamet, dibayangkan selalu berlangsung dalam keadaan bebas berdiri sendiri satu sama lain. Dengan demikian hukum pemisahan Mendel dan hukum pilihan bebas Mendel mula-mula adalah tiap faktor atau pasangan faktor bebas berdiri sendiri satu sama lain. Gambar 5.4 mempermudah pemahaman kita terhadap makna hukum Mendel I dan hukum Mendel II yang mula-mula.

## B. Evaluasi Terhadap Hukum Mendel

Hukum Mendel I dan II disebut sebagai hukum Mendel klasik. Pembahasan konsep Mendel masa kini dijelaskan dengan memperhatikan kaitan dengan konsep lainnya. Pembahasan Mendel yang dikaitkan dengan konsep lainnya dapat membentuk pemahaman konsep yang benar tentang genetika Mendel. Maka perlu penjelasan konsepsi Mendel dari hukum yang mula-mula dan temuan sesudahnya. Ada beberapa konsep yang perlu direvisi. Corebima (2009) menyampaikan bahwa penjelasan tentang Hukum Mendel seharusnya dipilah menjadi dua versi. Versi pertama adalah *free segregation* dan *free assortment* didasarkan dugaan Mendel bahwa setiap faktor adalah satuan yang terpisah satu sama lain. Konsepsi ini adalah Mendel dalam versi sejarah. Pembahasan selanjutnya adalah menempatkan hukum Mendel pada posisinya pada lingkup kajian genetika saat ini. Penyajian versi baru perlu dikaitkan dengan pembelahan meiosis, pindah silang, rekombinasi gen yang akan memperkaya gen pools suatu spesies. (Venville, 2002)

Bagian ini akan menjelaskan tentang konsep tempat dan peristiwa hukum Mendel. Apa yang yang berpisah dan berkombinasi bebas pada hukum Mendel. Gen bekerja sepasang atau sealel seperti yang menjadi konsepsi Mendel hanya berlaku pada makhluk hidup hidup eukariot. Mendel I dan II hanya berlaku pada makhluk hidup hidup eukariot yang berbiak secara seksual. Waktu dan tempat terjadinya hukum Mendel. Hubungan Konsep Mendel I dan II dengan Pembelahan Meiosis. Hubungan Mendel dengan proses fertilisasi. Hubungan hukum Mendel dengan pewarisan sifat pada tumbuhan dan hewan. Hukum Mendel dengan pewarisan sifat pada Manusia. Hukum Mendel dengan Peristiwa Lainnya (non disjunction, pindah silang). Hubungan Mendel dengan pola pewarisan sifat lainnya.

Penjelasan Mendel klasik ke Mendel versi baru dengan menghubungkan antar konsep satu dengan lainnya akan dapat membuat siswa mengapresiasi pewarisan secara lengkap. Berikut dikemukakan hubungan antar konsep yang dijelaskan di atas. Berikut ini disajikan konsep Mendel masa kini sebagai temuan sesudah Mendel.

### **1. Peristiwa yang Berlangsung Mengikuti Hukum Mendel**

Hukum pemisahan Mendel dan hukum pilihan bebas Mendel masa kini, merupakan bentukan revisi dari hukum-hukum itu dalam bentuknya yang mula-mula. Hukum pemisahan Mendel dan hukum pilihan bebas Mendel masa kini sudah tidak tepat sama lagi dengan hukum-hukum itu dalam bentuknya yang mula-mula.(Corebima, 2004).

Perilaku kromosom dalam pembentukan gamet setara dengan teori yang dinyatakan Mendel. Ada kesetaraan antara Hukum Mendel I pada proses meiosis yakni kesetaraan alel dan pasangan kromosom yang mengalami segregasi atau proses pemisahan kromosom homolog pada meiosis I anaphase I. Ada kesetaraan Hukum Mendel II dengan berbagai kemungkinan kombinasi kromosom pada meiosis I (Gardner dkk., 1991).

### **2. Makhluk Hidup yang Mengalami Hukum Mendel**

Banyak siswa mengira bahwa hukum Mendel I dan II hanya berlaku pada tumbuhan yakni kacang ercis. Hukum ini tidak ada kaitannya dengan kelompok hewan dan manusia. Peristiwa sangat terkait dengan kehidupan sehari-hari. Peristiwa hukum pemisahan dan pilihan bebas Mendel berlangsung dalam proses pembelahan meiosis. Peristiwa pemisahan dan pilihan bebas Mendel terjadi di kalangan makhluk hidup eukariot diploid yang berbiak secara seksual. Dengan demikian seluruh makhluk hidup haploid (misalnya seluler prokariotik) tidak pernah mengalami peristiwa pemisahan dan pemilihan bebas Mendel, sekalipun berbiak secara seksual. Pada makhluk hidup seluler triploid, tetraploid atau poliploid umumnya yang berbiak secara seksual tidak berlangsung tepat sebagaimana hukum pemisahan Mendel dan hukum pilihan bebas Mendel. Maka jelaslah bahwa semua makhluk hidup diploid yang berbiak secara seksual termasuk tumbuhan, hewan dan manusia akan mengalami peristiwa hukum pemisahan Mendel dan pilihan bebas Mendel.

Tempat berlangsungnya hukum Mendel I dan II dari tubuh makhluk hidup diploid yang berbiak secara seksual adalah organ reproduksi jantan dan betina. Organ reproduksi pada berbagai kelompok makhluk hidup beraneka ragam (Corebima, 2004).

Peristiwa hukum pemisahan dan pilihan bebas Mendel pada jamur ber langsung di sporangium. Sel yang mengalami adalah zigospora. Zigospora itu yang mengalami meiosis.

Hukum pemisahan dan pilihan bebas Mendel pada ganggang seperti *Chlamydomonas* dan *Spirogyra* berlangsung pada zigot yang sedang mengalami pematangan. Ganggang perang seperti *Ectocarpus* mengalami Mendel I dan II di dalam Sporangium. Sel yang mengalami peristiwa itu adalah zoospora diploid. Di kalangan ganggang perang tidak semua peristiwa itu berlangsung di dalam sporangium. Ganggang *Laminaria* mengalami di permukaan sporofit dan *Fucus* pada ujung cabang sporofit yang mengembung. *Laminaria*, hukum ini terjadi pada sekelompok sel di permukaan sporofit yang sedang mengalami meiosis. *Fucus*, hukum ini terjadi pada sel-sel yang terdapat di dinding dalam ujung cabang yang mengembung, yang sedang mengalami meiosis.

Hukum pemisahan dan pilihan bebas Mendel pada berbagai jenis lumut peristiwa berlangsung di dalam sporangium. Tempat berlangsungnya di sel induk spora. Hukum I dan II Mendel pada paku pakuan berlangsung di dalam sporangium, tempat berlangsungnya di sel induk spora yakni mikrospora dan megaspora.

Hukum pemisahan dan pilihan bebas Mendel pada tumbuhan berbiji terbuka dan tertutup peristiwa berlangsung di mikrosporangia dan megasporangia. Pada tumbuhan berbiji terbuka mikrosporangia terdapat pada strobilus jantan, megasporangia (ovulus) terdapat pada strobilus betina. Pada tumbuhan biji tertutup mikrosporangia disebut sebagai antera (kepala sari) sebagai bagian dari benang sari, megasporangia (ovulus atau bakal biji) merupakan bagian dari pistil (putik).

Hukum I dan II Mendel pada jalur hewan, *Paramecium* berlangsung di sel *Paramecium* yakni mikronukleolus. Hewan bersel banyak (multiseluler) berbagai jenis Avertebrata maupun Vertebrata peristiwa berlangsung di dalam gonad jantan dan gonad betina. Hewan multiseluler termasuk manusia gonad jantan disebut testis gonad betina disebut ovarium. Maka jelas bahwa manusia laki-laki berlangsung di dalam testis dan wanita berlangsung di indung telur (ovarium).

Waktu peristiwa Mendel I dan II adalah pada makhluk hidup (tumbuhan maupun hewan) yang berbiak secara seksual memasuki periode perkembangan dewasa kelamin yakni terjadi selama berlangsungnya proses tertentu yakni meiosis yang menghasilkan gamet.

### **3. Apakah yang Berpisah dan Berkombinasi Bebas?**

Kesimpulan J.G. Mendel berdasarkan data hasil percobaan persilangannya yang menggunakan tanaman ercis, pada dasarnya dapat dipertanggungjawabkan dan secara prinsip benar, dalam batas kecermatan perancangan, ketelitian pelaksanaan termasuk aplikasi pendekatan kuantitatif, dan ketajaman penalaran, serta ketidaktahuannya tentang berbagai konsep genetika yang terkait. J.G. Mendel saat itu belum mengetahui apa yang sekarang disebut sebagai kromosom. Sedangkan pada kromosom-kromosom itulah terdapat faktor atau gen.

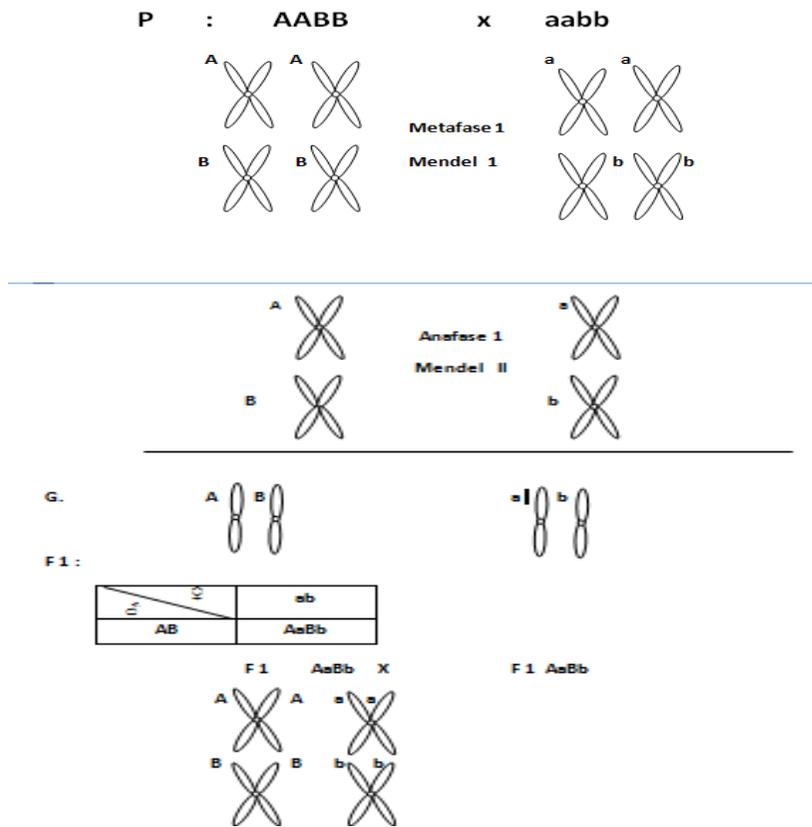
Konsep J.G. Mendel adalah tiap faktor (gen) merupakan unit-unit yang berdiri sendiri. Sebenarnya faktor-faktor (gen) yang diperhatikan J.G. Mendel pada persilangan dihibrida maupun trihibrida kebetulan terdapat pada kromosom yang berbeda sehingga data hasil percobaan persilangan terlihat memperkuat konsepsi bahwa faktor (gen) adalah unit-unit yang berdiri sendiri-sendiri. Namun seandainya faktor yang diperhatikan berada pada satu kromosom tentu hasilnya tidak seperti itu. Jadi suatu kebetulan faktor-faktor yang diperhatikan Mendel berada pada kromosom yang berbeda sehingga pemisahan dan pemilihan bebas dapat terlihat dari hasil persilangan dan memperkuat konsepsi Mendel. Oleh karena itu kesimpulan J.G. Mendel, yang disebut sebagai hukum pemisahan Mendel dan hukum pilihan bebas. Mendel memang dapat dipertanggungjawabkan dan benar secara prinsip. Kesimpulan atau hukum-hukum itu sesuai dengan konsepsi bahwa tiap faktor (gen) merupakan unit-unit yang berdiri sendiri-sendiri.

Corebima (2004) menyatakan bahwa kesimpulan hukum-hukum itu perlu dikaji lebih lanjut. Seperti diketahui kejadian-kejadian itu berlangsung pada makhluk hidup seluler eukariotik diploid yang berbiak secara kawin; dan simbol-simbol itu menunjuk kepada faktor (gen) yang berdiri sendiri-sendiri satu sama lain. Saat ini telah diketahui bahwa faktor

(gen) adalah bagian dari kromosom makhluk hidup, yang melakukan pemisahan Mendel dan pilihan bebas Mendel selama pembelahan reduksi seperti termaksud adalah kromosom; dan bukan faktor faktor (gen) yang masing-masing berdiri sendiri itu. Dalam hal ini karena merupakan bagian dari kromosom, faktor-faktor (gen) hanya mengikuti saja perilaku kromosom.

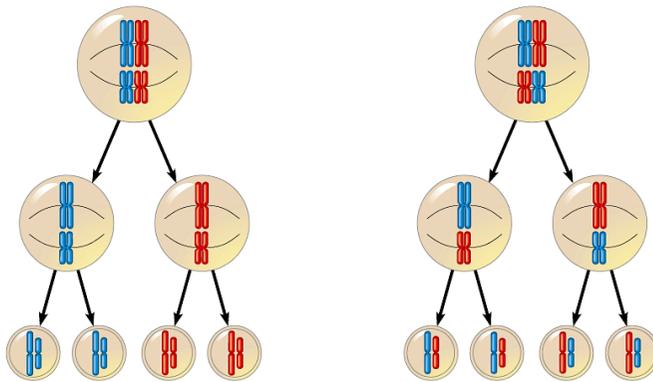
Hukum Mendel I adalah hukum pemisahan gen yang terangkai dalam kromosom saat meiosis. Jadi yang berpisah adalah gen yang terangkai dalam kromosom. Mendel II adalah hukum kombinasi bebas adalah gen-gen yang terangkai dalam kromosom yang sehomolog selama meiosis. Jadi yang berkombinasi bebas adalah gen yang terangkai dalam kromosom, bukan gen yang terpisah dalam bentuk sendiri-sendiri (Corebima, 2004). Faktor-faktor (gen) yang diperhatikan J.G. Mendel, seperti yang telah disebutkan, memang terbukti terdapat pada pasangan kromosom yang berbeda; dan faktor-faktor (gen) itu pada percobaan persilangan J.G. Mendel berperan sebagai penanda kromosom tempat terpautnya sebagaimana terlihat pada Gambar 5.6 yang melakukan pemisahan dan pilihan bebas adalah pasangan kromosom. Berikut digambarkan persilangan individu homosigot yang mengandung gen 2 sifat beda yang keduanya dominan dan individu dengan 2 sifat beda yang keduanya resesif.

Posisi kromosom yang mengandung gen homosigot saat metafase dan posisi kromosom saat anafase digambarkan sebagai berikut.



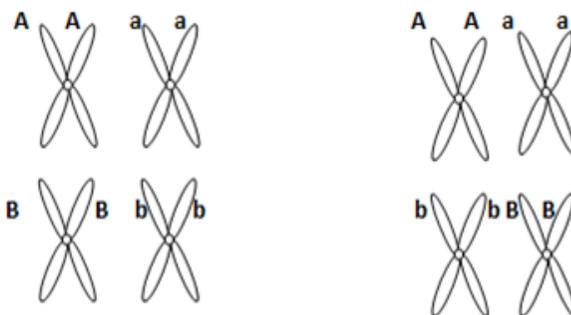
Gambar 5.6 Persilangan Dua Sifat Beda Masing-masing mengandung Genotip Homosigot Dominan dan Genotip Homosigot Resesif Menghasilkan F1 (Sumber Pribadi, 2014)

Kandungan genetik kromosom pada filial 1 adalah heterosigot AaBb. Selanjutnya sesama F1 disilangkan sesamanya. Bagaimana konstitusi kromosom dalam pembelahan meiosis 1 dan 2 digambarkan sebagai berikut.

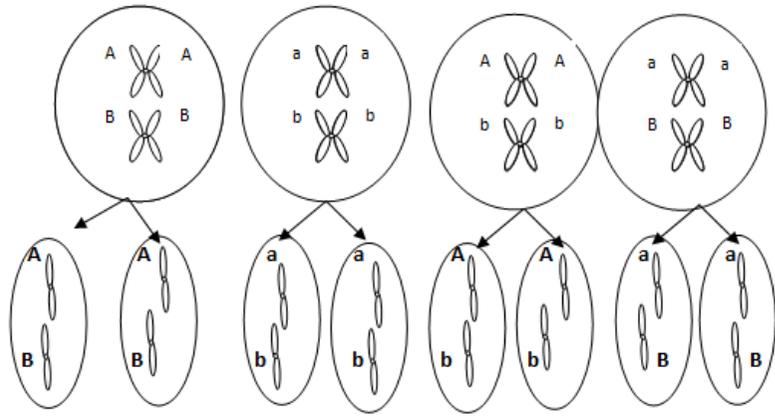


Gambar 5.7 Pembelahan Meiosis I Menunjukkan Kombinasi dan Segregasi Kromosom  
(Sumber Campbel, 1999)

Secara simbolik perhatikan individu dengan genotif  $AaBb$  disilangkan dengan individu  $AaBb$  maka saat meiosis I tahap Metafase I dapat terjadi posisi sebagai berikut.



Maka setelah kromosom sehomolog memisah pada fase Anafase I maka dihasilkan 4 kemungkinan genotif dengan perbandingan 1:1:1:1 sebagai berikut:



Gambar 5.6 Macam-macam Kemungkinan SusunanPasangan Kromosom pada Metafase I dari Pembelahan Reduksi (Pilihan Bebas). Pemisahan Tiap Pasangan Kromosom itu Berlangsung pada Fase Berikutnya yaitu Anafase I  
(Sumber Pribadi)

Sekalipun pandangan dasar JG Mendel tentang keberadaan faktor atau gen tidak benar, tapi hukum Mendel I dan II masih bisa dipertahankan. Dalam hal ini yang mengalami pemisahan bebas dan penggabungan kembali secara bebas adalah kromosom dan bukan faktor atau gen, sebagaimana dugaan Mendel mula-mula; faktor atau gen hanya ikut memisah dan bergabung kembali bersama dengan kromosom. Inilah Versi kedua Hukum Mendel I dan II (Gardner, 1991). Secara redaksional rumusan hukum pemisahan Mendel dan hukum pilihan bebas Mendel dapat dipertahankan tetap sama dengan rumusan mula-mula.

#### 4. Konsep Dominan dan Resesif Mendel bukan Sebagai Hukum Utama Pewarisan pada MakhluK Hidup

Pembelajaran genetika selama ini banyak menghabiskan waktu untuk memecahkan masalah pewarisan genetika dasar Mendel dengan menggunakan bagan Punnet. Hukum Mendel ditempatkan sebagai bagian

utama dari pola pewarisan sifat. Sebagaimana hasil penelitian Venville (2002) menunjukkan siswa sering memfokuskan pada dominansi Mendel dan alela resesif untuk membuat deduksi bagaimana mereka memiliki sifat dari kedua orang tua atau kakeknya. Siswa baru bisa menjelaskan dominan/resesif secara sederhana. Hal ini karena pengaruh pewarisan Mendel yang diajarkan sebagai pola pewarisan utama. Mendel menggunakan tanaman kacang ercis karena menampakkan karakter yang dapat dilihat dan pilihan karakter yang jelas sebagai hereditas yang sederhana yakni konsep dominan dan resesif.

Allchin (2000) menyatakan bahwa masalah Hukum Mendel adalah terminologi dan konsep dominansi. Allchin mengkritik penulis buku yang menyatakan dominansi adalah inti genetika Mendel dan memperlakukan pola-pola lain (contohnya, dominansi tidak lengkap) sebagai pola tambahan/sekunder. Allchin mengatakan bahwa metaphora dominansi berpotensi terjadi miskonsepsi. Padahal sebenarnya alela dominan justru diwariskan lebih banyak.

Contoh tipe golongan darah. Pada multiple alel ini tidak ada dominansi, sehingga akan membantu siswa dalam memfokuskan konsep alela dan bagaimana alel berpisah dan berekombinasi dan berakibat pada keberagaman suatu gen pools. Fokus seharusnya adalah fenotip didasari dari dua alela.

Seiring perkembangan pewarisan sifat saat ini, ternyata hanya sedikit karakter yang ditentukan oleh satu gen. Kebanyakan karakter dipengaruhi oleh rangkaian gen-gen seperti karakter warna rambut dan warna mata. Gen juga bisa mempengaruhi lebih dari satu karakter. Perluasan pola pewarisan sifat Mendel seperti bentuk pewarisan sifat kodominan, terpaut kromosom X, Polygen (sifat dihasilkan dari lebih satu gen) dan pewarisan multifaktor (sifat multigenik yang dipengaruhi oleh lingkungan).Tudge dalam Venville (2002) menyatakan namun hal ini tidak dimaksudkan untuk menyatakan bahwa Mendel adalah manusia sederhana, tetapi dia adalah seorang genius, dapat melihat kesederhanaan dari kompleksitas di alam.

### **5. Kerja Gen Berpasangan Hanya Berlaku pada Makhluk Hidup Diploid yang Berbiak Secara Seksual**

Konsepsi Mendel yang menganggap kemunculan tiap karakter ditentukan oleh dua faktor berpasangan ternyata dewasa ini diketahui hanya berlaku pada makhluk hidup seluler eukariotik yang berbiak secara seksual (diploid). Pada makhluk hidup seluler eukariotik ada yang tergolong haploid karena partenogenesis, triploid, tetraploid bahkan polyploid. Pada makhluk hidup seluler eukariotik diploid juga dibatasi pada gen yang berada di dalam inti bukan di luar inti sel yakni materi genetik DNA (sirkuler), di dalam organel seperti mitokondria, kloroplast, sentriol, pangkal silia, flagel (blefaroplast dan kinetoplast).

### **6. Konsep Satu Gen Satu Sifat Telah Terbukti Tidak Benar**

Sejak penemuan kromosom, konsep Mendel yang menyatakan gen adalah satuan yang berdiri sendiri adalah salah. Gen sekarang ini diketahui jelas sebagai penggalan polinukleotida yang merupakan bagian dari molekul DNA. Dikatakan bahwa gen terpaut kromosom dan bukan unit yang berdiri sendiri-sendiri. Namun pernyataan ini bukan untuk melupakan jasa Mendel, hal ini karena kekurangan Mendel pada saat itu.

Pada masa Mendel dinyatakan bahwa sebuah faktor atau unit karakter (gen) mengontrol sebuah karakter misalnya gen *dp* mengontrol sayap terpotong “*dumpy*”, gen *b* mengontrol karakter tubuh berwarna hitam. Demikian pula menurut Goodenough (1978) dalam Corebima (2004) menyatakan pandangan karakter dikontrol oleh “satu lokus gen”. Berdasarkan pandangan ini sekurang-kurangnya orang dapat membenarkan bahwa memang ada karakter yang dikontrol hanya oleh satu gen. Walaupun juga dapat lebih dari satu gen dan juga ada satu gen yang mengontrol lebih dari satu karakter.

Pada wawasan masa kini, pandangan bahwa satu gen mengontrol satu karakter hanya dibatasi pada suatu reaksi biokimiawi tertentu. Karena tidak mustahil bahwa perlu diperhatikan lingkup polipeptida tertentu yang ikut menjadi sub unit penyusun protein enzim pada tahap reaksi tertentu itu. Sebagaimana dikemukakan oleh Gardner, dkk (1991) menyatakan

bahwa beberapa enzim mengandung dua atau lebih sub unit yang berbeda. Masing-masingnya dikode oleh gen tertentu. Oleh karena itu beberapa enzim dikode oleh dua atau lebih gen yang berbeda.

Perlu dikaji lebih dalam kembali, bahwa batas polipeptida tertentu yang ikut menjadi sub unit penyusun protein enzim pada tahap reaksi biokimiawi tertentu juga harus dilihat kembali kebenaran dari konsepsi “satu gen satu karakter”. Karena ternyata tidak semua bagian gen itu akan menjadi ARNduta yang akan menjadi urutan asam amino pada proses translasi. Sehingga kalimat yang dikemukakan oleh Gardner dkk., (1991) bahwa “Harus digarisbawahi bahwa gen-gen tidak bekerja dalam keadaan terisolasi (sendiri-sendiri). Fenotip akhir dari suatu makhluk hidup merupakan hasil kerja dan interaksi antara sejumlah besar gen”.

#### **7. Bentuk-Bentuk yang Dianggap sebagai Penyimpangan Mendel Akibat Penempatan Hukum Mendel sebagai Hukum Utama Genetika.**

Rasio Mendel sangat populer. Mendel I akan menghasilkan F<sub>2</sub> dengan rasio 3:1. Mendel II akan menghasilkan F<sub>2</sub> dengan rasio 9:3:3:1. Banyak bentuk persilangan yang kemudin dianggap sebagai bentuk penyimpangan semu hukum Mendel. Hal ini akibat penempatan utama posisi Mendel. Penelitian kemudian menunjukkan bahwa rasio Mendel adalah sebagian kecil dari pola pewarisan pada makhluk hidup diploid yang berbiak secara seksual. Banyak peristiwa lainnya yang berpengaruh pada rasio dari keturunan. Selama ini peristiwa non disjunction, pindah silang, pautan dianggap peristiwa yang menyebabkan rasio Mendel menyimpang dari rasio 3:1 ataupun 9:3:3:1. Non disjunction maupun Pindah silang dianggap merupakan penyimpangan Mendel karena mengubah rasio Mendel. Pindah silang adalah fenomena alamiah yang wajar dan memperkaya variabilitas genetik suatu populasi.

Pautan dianggap sebagai salah satu bentuk penyimpangan dari Mendel. Sebenarnya pautan adalah suatu fenomena alam yang normal. Hal ini karena Mendel mengenalkan peristiwa pemisahan dan kombinasi bebas yang terjadi pada kacang ercis kebetulan menggunakan gen yang terletak

pada kromosom berbeda. Pautan terkait dengan letak gen yang terpaut pada satu kromosom. Apabila 2 gen berada pada kromosom yang sama maka disebut terpaut. Adanya 2 gen pada kromosom yang sama menyebabkan 2 gen tersebut tidak dapat mengalami pemisahan dan pilihan bebas. Ingat kembali bahwa hukum Mendel terjadi pada gen-gen yang terletak pada kromosom yang berbeda. Bila persilangan yang menggunakan penanda 2 gen tetapi berada pada kromosom yang sama maka rasio Mendel II tidak akan terlihat sebagai 9:3:3:1.

Epistasis hipostasis berakibat pada perbandingan yang tidak sama dengan Mendel sebagai hukum genetika yang utama, sehingga bila yang tidak sesuai hukum Mendel dimasukkan sebagai penyimpangan. Epistasis hipostasis adalah fenomena alamiah yang ada selain fenomena Mendel.

Pembahasan penting berikutnya adalah bagaimana hubungan hukum Mendel I dan II dengan Non disjunction. Jawabannya adalah Hukum Mendel I dan II terjadi pada anaphase I dan metaphase I. Sebelum terjadi Mendel I dan II gen-gen dapat mengalami *accident* berupa *non disjunction* yang terjadi saat anaphase I maupun Anafase II. Individu yang mengalami *non disjunction* juga mengalami Mendel I dan II. Fenotip dari *accident* ini dapat dilihat dari fenotip yang muncul pada keturunannya.

Hubungan hukum Mendel I dan II dengan pindah silang adalah hukum Mendel I dan II terjadi pada anaphase I dan metaphase I. Sebelum terjadi Mendel I dan II gen-gen dalam satu kromosom dapat mengalami pindah silang yang terjadi pada profase I. Gen rekombinan juga mengalami Mendel I dan II karena gen-gennya mengalami proses metaphase I dan anaphase I. Fenotip rekombinan dapat dilihat dari fenotip yang muncul pada keturunannya.

Hubungan pautan dengan pindah silang. Pindah silang dapat terjadi pada kromosom autosom maupun gonosom. Pindah silang dapat dilihat pada dua gen yang terpaut pada kromosom autosom, demikian juga pindah silang dapat dilihat pada dua gen yang terpaut kromosom kelamin. Pindah silang dapat terlihat melalui pengamatan tipe rekombinan dari keturunannya.

## **8. Pewarisan Mendel Belum Mencakup Seluruh Pola Pewarisan**

Corebima (2004) menyatakan bahwa seluruh informasi tentang pola pewarisan yang telah dipaparkan tentang pewarisan Mendel bukan merupakan satu-satunya pola pewarisan pada makhluk hidup. Pola pewarisan yang telah dikemukakan hanya berlaku pada perkembangbiakan secara kawin; dan tidak berlaku pada perkembangbiakan secara tak kawin. Konjugasi pada bakteri seperti *E. Coli* tergolong perkembangbiakan kawin tetapi tidak mengikuti pola pewarisan Mendel. Konjugasi pada *E.coli* tidak didahului oleh peristiwa yang disetarakan dengan pembelahan meiosis atau pun pembelahan reduksi. Konjugasi pada bakteri hanya melibatkan sebagian kecil fragmen DNA. Pola pewarisan pada makhluk hidup seluler prokariot mengikuti karakteristik pembelahan binair yang didasari oleh peristiwa replikasi DNA. Pola pewarisan pada makhluk hidup aseluler mengikuti karakteristik replikasi asam nukleat (DNA atau RNA).

## **C. Hasil Penelitian tentang Miskonsepsi yang Dialami Mahasiswa pada Konsep Mendel (Nusantari, 2012)**

Penelitian dilakukan dengan memberikan pertanyaan sebagai berikut. Nampak jawaban miskonsepsi dari para mahasiswa. Berikut dikemukakan jawaban miskonsepsi dan jawaban yang seharusnya.

### **1. Dimana Hukum Mendel terjadi? Benarkah Persilangan Monohybrid terjadi Mendel I dan persilangan Dihybrid terjadi Mendel II?**

Nusantari (2012) mengemukakan hasil penelitiannya bahwa mahasiswa banyak mengalami miskonsepsi atas pertanyaan tentang “Apakah hukum Mendel hanya terjadi pada tumbuhan?” Jawaban miskonsep mereka adalah hukum Mendel hanya terjadi pada tumbuhan. Alasannya adalah hukum Mendel ini yang pertama kali ditemukan pada tumbuhan pada persilangan kacang ercis. Pertanyaan lain yang menimbulkan jawaban yang salah tafsir adalah “Apakah pada persilangan monohybrid hanya terjadi Mendel I?” selanjutnya “Apakah pada persilangan dihibrid hanya terjadi hukum Mendel II? Berikut dijelaskan kesalahan konsep yang terjadi dan jawaban yang seharusnya.

Miskonsepsi bahwa pada persilangan monohibrid terjadi Mendel I saja. Konsep yang benar adalah pada persilangan monohibrid terjadi Mendel I dan II. Pada persilangan dihibrid terjadi Mendel I dan II. Demikian juga pada semua jenis persilangan trihibrid bahkan polihibrid terjadi hukum Mendel I dan II. Karena hukum ini terjadi saat pembelahan meiosis. Artinya semua makhluk hidup diploid yang berbiak secara seksual akan mengalami hukum Mendel I dan Mendel II.

Miskonsepsi atas pertanyaan "Manakah yang terjadi terlebih dahulu apakah Mendel I berlangsung terlebih dahulu kemudian dilanjutkan Mendel II?" Jawaban yang salah adalah Ya. Konsep yang benar adalah Hukum Mendel I adalah hukum pemisahan gen yang terangkai pada kromosom yang kejadiannya pada meiosis I tahap Anafase 1. Hukum Mendel II adalah hukum pilihan bebas dari gen yang terangkai pada kromosom yang kejadiannya pada meiosis I fase metafase 1. (Gardner, 1991).

Jadi manakah kejadian yang berlangsung terlebih dahulu? Jawabnya adalah Hukum Mendel II yang berlangsung terlebih dahulu kemudian dilanjutkan dengan Mendel I. Jelaslah bahwa disebut hukum Mendel I karena ditemukan lebih dulu melalui persilangan monohibrid dan Mendel II ditemukan sesudahnya melalui persilangan dihibrid.

## **2. Bagaimana Hubungan Mendel, Meiosis dan Fertilisasi**

Hasil penelitian Nusantari (2012) menyatakan bahwa mahasiswa mengalami miskonsepsi atas pertanyaan tentang "Bagaimana hubungan hukum Mendel dengan proses fertilisasi"? Jawaban salah mereka yakni hukum Mendel II terjadi saat fertilisasi.

Konsep yang benar adalah Hukum Mendel ditemukan pertama kali pada persilangan tanaman ercis. Rasio turunan yang dihasilkan dapat diketahui melalui hasil persilangan. Lahirnya Hukum Mendel I dapat terdeteksi melalui persilangan kacang ercis dengan fenotip penanda bulat dan keriput. Penanda tersebut terlihat dari hasil persilangan F1 dan F2. Demikian juga lahirnya hukum Mendel II dapat dideteksi melalui hasil persilangan F1 dan F2. Hasil persilangan F1 dan F2 merupakan hasil

fertilisasi. Jadi jelas bahwa rasio fenotip yang dihasilkan merupakan hasil fertilisasi antara gamet jantan dan betina.

Gamet jantan dan betina adalah hasil dari proses meiosis yang mengandung seperangkat atau N kromosom. Gamet yang dihasilkan mengandung genetik yang berbeda karena telah mengalami kombinasi bebas gen/kromosom dengan gen yang bukan alelnya pada tahap metaphase 1 (Mendel II) dan memisah secara bebas gen/kromosom yang sealel pada fase Anafase 1 (Mendel I). Maka jelaslah hubungan hukum Mendel dengan meiosis dan fertilisasi (Gardner dkk., 1991).

**3. Berikut temuan miskonsepsi pada konsep Pewarisan sifat di dalam Inti dan jawabannya sudah dijelaskan secara rinci. Jawablah miskonsepsi berikut ini secara jelas dan lengkap.**

- a. Hukum Mendel I dan II terjadi pada tumbuhan saja.
- b. Hukum Mendel I hanya berlangsung pada persilangan monohybrid.
- c. Hukum Mendel II hanya berlangsung pada persilangan dihibrid saja.
- d. Hukum Mendel I terjadi saat pembentukan gamet
- e. Hukum Mendel II terjadi saat fertilisasi
- f. Hukum Mendel I dan II tidak berhubungan dengan pembelahan meiosis
- g. Hukum Mendel II yakni kombinasi gen terjadi di antara gen yang sealel
- h. Hukum Mendel adalah dominan resesif yang merupakan hukum utama pada makhluk hidup.
- i. Bila suatu persilangan menghasilkan rasio fenotip yang berbeda dengan rasio Mendel maka dikatakan ada penyimpangan dari Mendel.

Jawablah dengan jelas dan lengkap dan untuk memastikan bahwa saudara tidak mengalami miskonsepsi lagi bacalah ini dengan cermat. Jawabannya semua sudah dijelaskan di bab 5.

**D. Temuan Hasil Penelitian Jenis Kesalahan Siswa dalam Mengerjakan Soal Pewarisan Sifat. Kesalahan Disebabkan karena Siswa Belum Memahami Hubungan Mendel, Meiosis dan Fertilisasi.**

Alfiah, Nusantari dan Abdul (2013) dalam penelitian tentang kesulitan siswa SMA dalam mengerjakan tes genetika. Hasil analisis pekerjaan siswa ini dapat membantu siswa memahami apa kesalahan siswa saat mengerjakan soal pewarisan sifat. Berikut ini petikan pekerjaan siswa terhadap 10 butir soal yang dipilih dari soal-soal Ujian Nasional materi pewarisan sifat.

1. Pada penyilangan bunga *Linaria marocana* bunga merah (AAbb) dengan bunga putih (aaBB) menghasilkan bunga ungu (AaBb). Apabila F1 disilangkan dengan bunga merah (Aabb), berapakah ratio fenotip F2nya antara ungu : putih : merah?

Contoh Jawaban salah siswa

1. AAbb x aaBB  
AaBb

P	♂	AB	Ab	aB	ab
♀	AB	AABB	ABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aaab	aaab

Ungu : putih : Merah → F<sub>2</sub>  
4 : 1 : 1

Pada soal ini siswa sulit menentukan gamet. Siswa yang menjawab salah tersebut menganggap semua persilangan dengan sifat dominan dan resesif akan muncul genotip heterozigot dan sesama heterozigot F1 akan selalu disilangkan dengan heterosigot dan akan diperoleh 4 atau 6 fenotip.

Siswa sulit mengerti apabila diberikan masalah persilangan yang berbeda dengan persilangan klasik dihibrid Mendel. Siswa juga sulit mengerti mengapa bunga warna merah disilangkan dengan bunga warna putih menghasilkan warna ungu bukan putih seperti contoh yang dihasilkan dari persilangan monohibrid Mendel.

Lebih lanjut dalam penelitian (Alfiyah, Nusantari dan Abdul, 2013), wawancara digunakan sebagai pengumpulan data selain instrument. Wawancara dilakukan setelah guru bersama peneliti menjelaskan materi genetika. Selanjutnya siswa mengerjakan soal pewarisan sifat. Setelah itu dilakukan wawancara. Tujuan dari wawancara adalah untuk triangulasi data, yaitu untuk memandu siswa mengerjakan soal dengan benar dan merunut kesulitan siswa dalam mengerjakan soal Ujian Nasional materi pewarisan sifat. Berikut ini adalah contoh petikan dari hasil wawancara yang telah dilakukan.

Pada penyilangan bunga *Linaria marocana* bunga merah (AAbb) dengan bunga putih (aaBB) menghasilkan bunga ungu (AaBb). Apabila F1 disilangkan dengan bunga merah (Aabb), tentukan ratio fenotip F2nya antara ungu : putih : merah?

P : Apakah sudah mengerti soal nomor 1?

S : Sudah.

P : Sekarang tulis apa yang diketahui dalam soal

S : Yang diketahui yaitu persilangan antara bunga merah (AAbb) dengan bunga putih (aaBB) menghasilkan ungu (AaBb), F1 dengan bunga merah (Aabb).

P : Kemudian apakah yang ditanya?

S : Yang ditanya rasio fenotip F2 antara ungu:putih:merah

P : Merupakan simbol apakah bunga merah, putih, dan ungu?

S : Fenotip

P : Selanjutnya untuk AAbb, aaBB, AaBb, dan Aabb merupakan simbol dari apa?

S : Genotip

P : Setelah mengetahui yang diketahui dan ditanya, langkah apakah yang selanjutnya untuk menyelesaikan soal?

S : Disilangkan

P : Sekarang coba kerjakan sesuai dengan langkah-langkah persilangan yang benar.

- S : (Menuliskan dan menyilangkan parental, menuliskan gamet, menuliskan F1)
- P : Hasil persilangan menghasilkan 2 gamet, mengapa demikian?
- S : Karena AA $bb$  gametnya sudah sama yaitu Ab dan Ab, aaBB gametnya aB dan aB. Jadi masing-masing hanya ditulis 1.
- P : Kemudian menghasilkan ungu (AaBb). Hasil dari persilangan tersebut disimbolkan dengan apa?
- S : F1
- P : F1 dalam persilangan merupakan simbol apa?
- S : Keturuna Pertama.
- P : Sekarang lanjutkan dengan langkah selanjutnya
- S : (Menulis dan menyilangkan parental, gamet, F2)
- P : Jelaskan mengapa sampai menghasilkan 8 gamet
- S : Saya bingung Bu,
- P : Jadi gametnya bukan 8 tetapi 6. Coba perhatikan kembali parental.
- S : Iya Bu. Mengapa AaBb menghasilkan 4 gamet dan Aabb menghasilkan 2 gamet. Aabb karena berada dalam satu alel?.
- P : Bukan berada dalam satu alel tapi gen bb sama-sama resesif sehingga pada parental dengan genotif AaBb gen A dapat berkombinasi dengan gen B dan gen b, demikian juga gen a dapat berkombinasi dengan gen B dan gen b. Sedangkan parental Aabb gen A dan gen a masing-masing hanya berkombinasi dengan satu macam alel saja yakni gen b.
- S : Mengapa ada warna ungu, putih dan merah? Mengapa tidak seperti persilangan biasanya menghasilkan merah dan putih 3:1?
- P : Hal ini berbeda dengan perbandingan 3:1 dari hukum Mendel I. Di persilangan ini ada interaksi 2 gen pada lokus yang berbeda. Menghasilkan 4 macam gamet seperti Mendel II tetapi tidak menghasilkan 4 macam fenotip, karena ada pola interaksi antar gen pada lokus yang berbeda.  
Jadi berapakah rasio perbandingan antar ungu:putih:merah?

Jadi berapakah rasio perbandingan antar ungu:putih:merah?

S : Rasio perbandingannya yakni ungu 3:putih 2:merah 3.

Jawaban benar yang diharapkan

Langkah yang harus dilakukan untuk menyelesaikan soal ini yaitu:

1. menentukan genotip yang sudah ditentukan pada soal. Seharusnya pada persilangan F1 genotipnya heterozigot kemudian disilangkan dengan individu dengan genotip Aabb.
2. memahami bagaimana gen berpisah menjadi gamet-gamet yakni menentukan konstitusi gen pada kromosom berbeda yang mengalami hukum Mendel I dan II saat pembelahan meiosis. Perbedaan hasil gamet dikarenakan proses kombinasi gen dan ada interaksi 2 gen pada lokus yang berbeda sehingga dihasilkan 3 fenotip. Hal ini berbeda bila yang disilangkan di antara gen pada lokus yang sama.

Dik : Bunga merah = AAbb

Bunga putih = aaBB

Bunga ungu = AaBb

Bunga merah = Aabb

Dit : Berapa rasio fenotip F2 antara ungu : putih : merah?

P : ♀AAbb × ♂aaBB

G : Ab aB

F1 : AaBb

P : ♀AaBb × ♂Aabb

G : AB, Ab, aB, ab Ab, ab

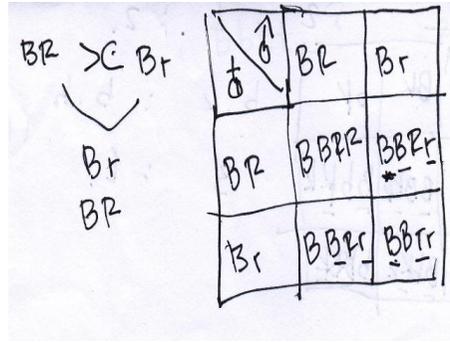
F2 :

♂ ♀	AB	Ab	aB	Ab
Ab	AABb Ungu	AAbb Merah	AaBb Ungu	Aabb Merah
ab	AaBb Ungu	Aabb Merah	aaBb Putih	Aabb Putih

Jadi ratio fenotip F2nya adalah ungu 3: putih 2 : merah 3

2. Tanaman ercis memiliki sifat biji bulat (B), biji keriput (b), batang tinggi (R), dan batang pendek (r). Jika tanaman ercis biji bulat batang tinggi heterozigot disilangkan dengan ercis biji bulat (heterozygot) batang pendek, keturunan yang bersifat biji bulat batang pendek adalah sebanyak?

Jawaban salah siswa



Dari 79 siswa hanya 28% yang menjawab benar, 65% menjawab tetapi salah, dan 7% tidak dapat menjawab. Kesalahan dikarenakan siswa tersebut kurang menguasai konsep persilangan dihibrid. Siswa sulit menentukan genotip persilangan bila pada soal tidak ditentukan langsung genotipnya, berdasarkan kalimat “Jika tanaman ercis biji bulat batang tinggi heterozigot” siswa sulit menentukan manakah genotip yang heterozigot apakah pada biji bulat atau batang tinggi? atau keduanya.

Kesulitan siswa menyusun gamet (G) adalah: genotip individu dituliskan tidak ada gen pasangannya atau alelnya atau homolognya. Sehingga tidak terlihat kombinasi dan pemisahan gen sealelnya saat pembentukan gamet.

Jadi penyebab siswa salah menjawab: karena siswa sulit membayangkan kesejajaran antara pembelahan meiosis dan hukum Mendel I dan II. Siswa sulit membayangkan gen yang berkombinasi bebas dan berpisah karena salah membayangkan posisi kromosom saat meiosis.

Jawaban yang diharapkan

Langkah yang dilakukan untuk menyelesaikan soal adalah menentukan genotip parental (P), gamet (G) dan keturunannya (F1) dengan memperhatikan konstitusi gen yang berada pada kromosom berbeda, dan terjadi Mendel I dan II saat pembelahan meiosis. Jadi ada kombinasi bebas dan pemisahan gen pada kromosom berbeda. Sifat tetap dominan resesif.

Dik : Biji bulat (B), Biji keriput (b)  
Batang tinggi (R), Biji pendek (r)

Dit : Keturunan bersifat biji bulat batang pendek sebanyak?

Penye :

P : ♀ BbRr × ♂ Bbrr

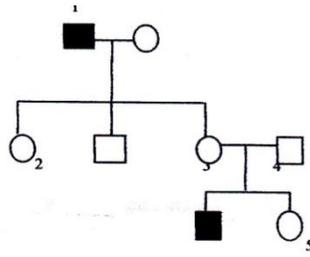
G : BR, Br, bR, br Br, br

F1 :

♂ ♀	<b>BR</b>	<b>Br</b>	<b>bR</b>	<b>br</b>
<b>Br</b>	BBRr Bulat Tinggi	BBrr Bulat Pendek	BbRr Bulat Tinggi	Bbrr Bulat Pendek
<b>br</b>	BbRr Bulat Tinggi	Bbrr Bulat Pendek	bbRr Keriput Tinggi	bbrr Keriput Pendek

Jadi keturunan yang bersifat biji bulat batang pendek adalah  $\frac{3}{8} \times 100\% = 37.5\%$

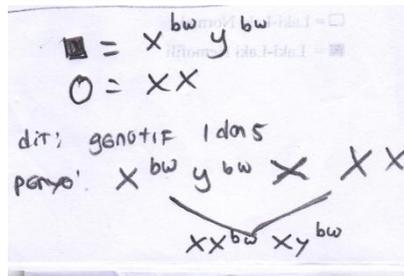
3. Berikut ini merupakan peta silsilah dari keluarga hemofili. Bila sifat hemofili dikendalikan oleh gen h, bagaimanakah genotip 1 dan 5?



Ket:

- = Perempuan Normal
- = Laki-Laki Normal
- = Laki-Laki Hemofili

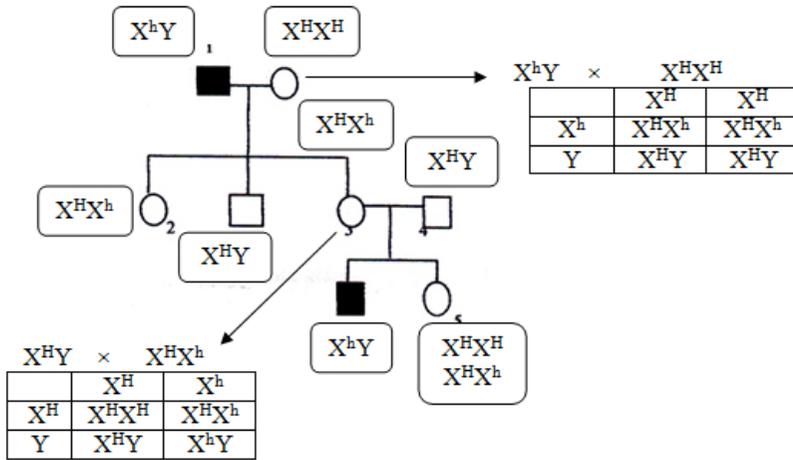
Jawaban salah siswa



Dari 79 siswa yang dapat menjawab dengan benar hanya 10%, menjawab tapi salah sebanyak 27%, dan yang tidak menjawab sebanyak 63%. Siswa yang menjawab tapi salah dan yang tidak bisa menjawab tersebut nampak pada gambar hasil kerja mereka diman siswa tidak dapat menentukan fenotip, genotip, padahal sudah jelas disebutkan pada soal. Dengan demikian siswa tersebut tidak menguasai konsep.

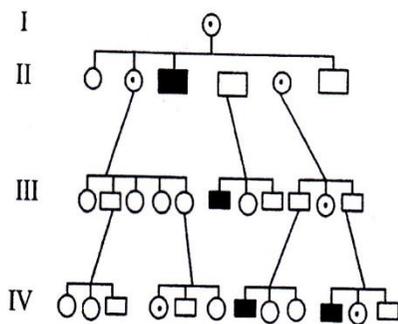
Jawaban yang diharapkan

Siswa harus paham kandungan genotip laki-laki yang hemofili dan perempuan karier hemofili dan perempuan hemofili. Jika sudah tahu konsep yang benar maka dengan berbagai macam cara dapat menyelesaikan soal pada nomor 3 antara lain seperti di bawah ini:



Jadi Genotip 1 =  $X^hY$  penderita (laki-laki)  
 5 =  $X^HX^h$  perempuan (carier dan normal)

4. Perhatikan peta silsilah di bawah.



Keterangan Gambar:

- = Laki-laki hemofilia
- = Laki-laki normal
- = Perempuan normal
- ⊙ = Perempuan carier

Pernyataan yang benar untuk menjelaskan silsilah keluarga hemofilia di atas adalah ...

Jawaban salah siswa

5. Pada keturunan ke III yang benar betul-betul dari laki laki normal  
 keturunan ke II menghasilkan 2 anak laki-laki yg salah satunya penderita  
 hemofilia sedang satunya normal serta 1 anak perempuan normal

Dari 79 siswa yang dapat menjawab soal dengan benar hanya 6%, menjawab tapi salah sebanyak 22%, dan yang tidak menjawab sebanyak 72%. Siswa yang menjawab tapi salah dan tidak bisa menjawab tersebut dikarenakan siswa kurang memahami gambar silsilah keluarga hemofili dan keterangan tersebut. Padahal soal pada nomor 4 ini siswa hanya diminta untuk mendeskripsikan gambar silsilah keluarga hemofili.

Jawaban yang diharapkan

Langkah yang dapat dilakukan yaitu dengan memperhatikan peta silsilah tersebut beserta keterangannya dengan demikian jawabannya adalah Generasi ke III terdapat 4 orang anak laki-laki normal dan 1 anak laki-laki hemofili.

5. Disilangkan gandum berbiji merah ( $M_1M_1M_2M_2$ ) dengan gandum berbiji putih ( $m_1m_1m_2m_2$ ) menghasilkan F1 semuanya berwarna merah muda ( $M_1m_1M_2m_2$ ). Kemudian F1 disilangkan sesamanya. Berdasarkan data persilangan tersebut perbandingan fenotip pada F2 dan penyimpangan yang terjadi adalah...

Jawaban salah siswa

6.  $M_1M_1M_2M_2 \times m_1m_1m_2m_2$

$\begin{array}{c} \text{♀} \\ \text{♂} \end{array} \begin{array}{c} M_1M_2 \\ m_1m_2 \end{array}$

♀ \ ♂	$M_1M_2$	$M_1m_2$	$m_1M_2$	$M_1m_2$
$M_1M_2$	$M_1M_1M_2M_2$	$M_1M_1m_2m_2$		
$M_1m_2$	$M_1M_2m_2m_2$			
$m_1M_2$	$M_1m_2M_2m_2$			
$m_1m_2$	$M_1m_2m_2m_2$			

Dari 79 siswa hanya 10% siswa yang dapat menjawab soal dengan benar, 27% menjawab tetapi salah, dan 63% tidak dapat menjawab. Penyebab kesalahan siswa:

Siswa tidak dapat menentukan jenis penyimpangan Mendel sehingga tidak dapat menentukan fenotip. Siswa tidak dapat menentukan kombinasi gen sehingga membentuk gamet yang salah. Siswa salah menentukan perbandingan fenotip F2.

Jawaban yang diharapkan

Langkah yang dilakukan adalah menuliskan genotip parental, menentukan gamet yang dari induk jantan dan induk betina yakni.

Dik : Gandum biji merah = M1M1M2M2

Gandum biji putih = m1m1m2m2

Gandum biji merah muda = M1m1M2m2

Dit : Perbandingan fenotip F2 dan penyimpangan Mendel?

Penyelesaian :

P : M1M1M2M2  $\times$  m1m1m2m2

F1 : M1m1M2m2

P : ♀ M1m1M2m2  $\times$  ♂ M1m1M2m2

G : M1M2 M1m2

M1m2 M1m2

m1M2 m1M2

m1m2 m1m2

F2 :

♂ ♀	M1M2	M1m2	m1M2	m1m2
M1M2	M1M1M2M2	M1M1M2m2	M1m1M2M2	M1m1M2m2
M1m2	M1M1M2m2	M1M1m2m2	M1m1M2m2	M1m1m2m2
m1M2	M1m1M2M2	M1m1M2m2	m1m1M2M2	m1m1M2m2
m1m2	M1m1M2m2	M1m1m2m2	m1m1M2m2	m1m1m2m2

Perbandingan fenotip F2 = 5:1

Penyimpangan Mendel yang terjadi = Polimeri

6. Pada tanaman ercis sifat hijau bulat dominan terhadap kisut dan kuning dominan terhadap hijau. Bila tanaman berbiji bulat kuning

(BbKK) disilangkan dengan bulat hijau (Bbkk) akan dihasilkan ercis dengan ratio keturunan .....

Jawaban siswa

Bbkk × Bbkk

Bbkk

	Bk	Bb	bK	bk
Bk	BBkk <sup>1</sup>	Bbkk <sup>2</sup>	Bbkk <sup>3</sup>	bbkk <sup>4</sup>
Bb	Bbkk <sup>5</sup>	BBkk <sup>6</sup>	Bbkk <sup>7</sup>	bbkk <sup>8</sup>
bK	Bbkk <sup>9</sup>	Bbkk <sup>10</sup>	Bbkk <sup>11</sup>	bbkk <sup>12</sup>
bk	Bbkk <sup>13</sup>	Bbkk <sup>14</sup>	Bbkk <sup>15</sup>	bbkk <sup>16</sup>

Bulat kuning: 7  
Bulat Hijau: 0.

Dari 79 siswa hanya 36 % yang dapat menjawab dengan benar, 46% menjawab tetapi salah, dan 18% tidak dapat menjawab. Jadi sekitar 64% jawaban siswa seperti gambar di atas. Siswa tersebut sudah benar dalam menentukan genotip parental, tetapi mereka menganggap bahwa fenotip tidak perlu. Siswa salah dalam menentukan gamet, pembuatan papan catur, penentuan perbandingan, sehingga dalam menentukan rasio keturunan salah.

Jawaban yang diharapkan

Dik : Biji bulat kuning = BbKK

Biji bulat hijau = Bbkk

Dit : Rasio keturunan?

Penye :

P : ♀ BbKK × ♂ Bbkk

G : BK, bK Bk, bk

F1 :

♂ ♀	<b>Bk</b>	<b>Bk</b>
<b>BK</b>	BBKk Bulat Kuning	BbKk Bulat Kuning
<b>bK</b>	BbKk Bulat Kuning	bbKk Kisut Kuning

Jadi ratio keturunannya adalah Bulat Kuning 3 : Kisut Kuning 1

7. Janet wanita normal menikah dengan Rudi yang buta warna. Anak perempuan mereka menikah dengan seorang pria normal. Berapa persen (%) kemungkinan anak-anak dari keluarga baru tersebut yang buta warna?

Jawaban siswa

B. kemungkinan anak-anak yang buta warna adalah 80%  
 C. 5% kemungkinan buta warna dan persentase yang lainnya.

Dari 79 siswa hanya 5% yang dapat menjawab dengan benar, 11% menjawab tetapi salah, dan 84% tidak dapat menjawab. Dikarenakan siswa tersebut tidak memahami soal bahkan tidak mengerti apa yang diketahui dan apa yang ditanya sehingga jawaban siswa seperti itu.

Jawaban yang diharapkan

Banyak cara yang dapat digunakan untuk menyelesaikan persilangan seperti pada soal nomor 8 ini jika sudah tertanam dalam diri kita konsep yang benar pewarisan sifat. Yaitu dengan menentukan genotip, fenitip, gamet, proses penyilangan dan fenotip pada papan catur.

Dik : Janet normal =  $X^H X^h$

Rudi buta warna =  $X^h Y$

Dit : Berapa % anak keluarga baru yang buta warna?

Penye:

P :  $X^H X^H \times X^h Y$

G :  $X^H \quad H^h Y$

F1 :

♀ / ♂	$X^h$	Y
$X^H$	$X^H X^h$	$X^H Y$

P :  $X^H X^h \times X^H Y$ G :  $X^H, X^h \quad X^H, Y$ 

F2 :

♀ / ♂	$H^H$	Y
$X^H$	$X^H X^H$	$X^H Y$
$X^h$	$X^H X^h$	$X^h Y$

Anak yang buta warna :  $2/4 \times 100\% = 50\%$ 

8. Tanaman mangga berbuah besar dan batang tinggi (BbTt) disilangkan dengan tanaman mangga berbuah kecil dan batang pendek (bbtt). Keturunan pertama disilangkan sesamanya. Berapa persen jumlah individu yang berbuah besar, berbatang pendek?

Jawaban siswa

SELAMAT BEKERJA

$BbTt \times bbtt$

$BbTt$

$Bt \quad Bt \quad bT \quad bt$

$Bt \quad BBTt \quad BbTt \quad BbTt \quad bbTt$

$Bt \quad BBTt \quad BbTt \quad BbTt \quad bbTt$

$bT \quad BbTt \quad BbTt \quad bbTt \quad bbTt$

$bt \quad BbTt \quad BbTt \quad bbTt \quad bbTt$

jumlah individu berbuah besar berbatang pendek  
 $\frac{9}{16} \times 100\% = 25\%$

Dari 79 siswa hanya 7% yang dapat menjawab dengan benar, 48% menjawab tetapi salah, dan 45% tidak dapat menjawab. Dikarenakan siswa tersebut kurang teliti dalam membaca soal, bahkan kurang paham dengan langkah kerja persilangan. Nampak

pada langkah kerjanya bahwa siswa salah dalam entukan induk (P), Gamet (G), dan F1. Tidak dapat menentukan P2 (F1 disilangkan sesamanya), G2, F2, dan jumlah individu buah besar batang pendek.

Jawaban yang diharapkan

Langkah awal yang harus dilakukan untuk menyelesaikan soal yaitu menuliskan parental yang sudah ada pada soal, menentukan gamet (G), F1, parental kedua (F1x F1), gamet kedua, F2.

Dik : Batang tinggi = BbTt

Batang pendek = bbtt

Dit : Berapa % jumlah individu buah besar batang pendek?

Penye :

P : ♀ BbTt × ♂ bbtt

G : BT, Bt, bT, bt

F1 : BbTt, Bbtt, bbTt, bbtt

P : BbTt × BbTt

G : BT, Bt, bT, bt

F2 :

♂ ♀	BT	Bt	bT	Bt
BT	BBTT	BbTt	BbTT	BbTt
Bt	BBTt	BBtt	BbTt	Bbtt
bT	BbTT	BbTt	bbTT	bbTt
bt	BbTt	Bbtt	bbTt	bbtt

Buah Besar Batang Tinggi : 9

Buah Besar Batang Pendek : 3

Buah Kecil Batang Tinggi : 3

Buah Kecil Batang Pendek : 1

Jadi jumlah individu yang berbuah besar, berbatang pendek

$3/16 \times 100\% = 18.75\%$

### **Kesimpulan**

Pewarisan di dalam inti merupakan pola pewarisan menurut hukum Mendel. Pewarisan Mendel menjelaskan bagaimana temuan hukum Mendel mula-mula, kemudian mengalami perkembangan selanjutnya dari temuan Mendel sehingga perlu revisi hukum Mendel. Konsep Mendel banyak terkait dengan konsep lainnya. Terkait dengan perkembangan temuan tentang Mendel maka perlu beberapa revisi dari hukum Mendel dari hukum mendel mula-mula. Di antaranya apakah yang berpisah dan berkombinasi bebas, golongan makhluk hidup mana saja yang mengalami Mendel I dan II, waktu dan tempat terjadinya hukum Mendel I dan II, Gen bekerja sepasang atau sealel hanya berlaku pada makhluk hidup eukariot.

Terkait hukum Mendel dengan konsep lain maka ada hubungan hukum Mendel I dan II dengan Pembelahan Meiosis, hubungan Mendel I dan II dengan proses fertilisasi, hubungan hukum Mendel dengan pewarisan sifat pada tumbuhan dan hewan dan Manusia. Hukum Mendel dengan Peristiwa lainnya (non disjunction, pindah silang).

### **Daftar Rujukan**

- Alfiyah N, Nusantari E. dan Abdul, A (2012) Diagnosis Kesulitan Belajar Siswa dalam Mengerjakan Soal Ujian Nasional Materi Pewarisan Sifat di SMA I Bongomeme Kabupaten Gorontalo. Jurnal Penelitian Mahasiswa Universitas Negeri Gorontalo.
- Campbell , 2002. *Biologi* Edisi Kelima Jilid I. Jakarta Erlangga.
- Corebima. 2004. *Genetika Mendel*. Surabaya: Airlangga University Press.
- Gardner, E.J., Simmons, M.J. and Snustad, D.P. 1991. *Principles of Genetics*. 8th ed. John Wiley & Sons: New York.
- 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

## **BAB VI**

# **POLA PEWARISAN SIFAT PADA MANUSIA (HASIL RISET MAHASISWA DALAM PEMBELAJARAN GENETIKA)**

### **Pengantar**

Pola pewarisan sifat pada makhluk hidup diketahui sangat beragam. Pola pewarisan Mendel adalah dominan resesif. Bab VI ini menyajikan hasil riset sederhana mahasiswa pada perkuliahan Genetika dalam bentuk study kasus sifat-sifat fenotip pada manusia yang diungkap di masyarakat Gorontalo dan sekitarnya. Perkuliahan genetika ini menerapkan pembelajaran berbasis riset dengan tema riset adalah mengamati keanekaragaman sifat pada manusia. Hasil riset yang disajikan pada bab ini masih terbatas pada karakter yang dikendalikan oleh gen dominan dan resesif. Hasil riset lainnya di antaranya adalah Kelainan Genetik Manusia di Gorontalo, Eksplorasi Plasma Nutfah Tumbuhan dan Hewan di Wilayah Gorontalo, serta Eksplorasi Tumbuhan dan Hewan Endemik di Gorontalo. Hasil riset eksplorasi ini tidak disajikan pada bab ini dan akan disajikan dalam bentuk buku.

Pengamatan dilakukan pada keluarga yang memiliki sifat-sifat yang dikendalikan oleh gen dominan dan gen resesif. Riset ini memberikan gambaran kegiatan mengamati kesamaan dan perbedaan ciri yang ada pada suatu keluarga dan membuat analisis pedigree berdasarkan ciri-ciri yang ada. Hal ini merupakan salah satu cara melihat pola pewarisan sifat pada manusia. Penyajian hasil riset ini dimulai dari latar belakang, metode dan hasil pengamatan serta analisis data dan kesimpulan. Diharapkan melalui observasi sifat yang ada di sekitar lingkungan kita sendiri, dapat memberikan alternatif topik praktikum yang dapat dilakukan di sekolah sesuai dengan kasus-kasus nyata sehingga siswa dapat menerapkan pola pewarisan sifat.

## A. Contoh Pewarisan Alel Dominan Autosomal

**Judul : Pola Pewarisan Sifat Lesung Pipi**

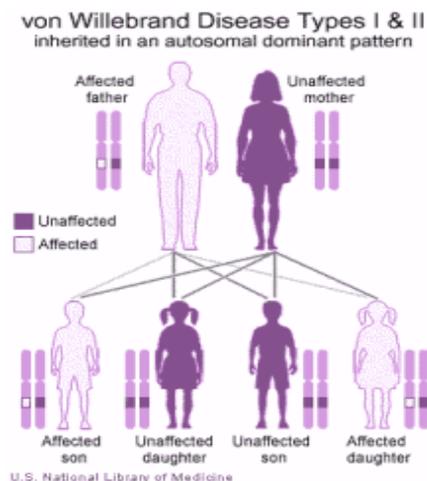
**Kelompok 1 : Istin, Sri Susanti, Yuli Agustina**

**Kelompok 2 : Megiarti Puyo, Yulan Igirisa, Siti Fatmawaty Tjodi**

### 1. Latar belakang

Pewarisan sifat-sifat autosom (gen terpaud kromosom autosom) adalah pewarisan sifat yang dikendalikan oleh gen yang ada pada kromosom autosom. Ekspresi gen dapat bersifat resesif, dominan, semidominan atau lainnya. Ekspresi gen resesif dapat terwujud bila ada dua salinan gen resesif atau genotip homisigot resesif, Apabila tidak dalam keadaan homisigot resesif maka gen resesif tidak terekspresi tetapi dapat tetap laten selama beberapa generasi. Oleh karena itu setiap manusia bisa menjadi pembawa gen resesif tanpa menyadarinya.

Di sisi lain, pewarisan gen autosomal dominan hanya memerlukan satu salinan gen untuk mewujudkan diri dalam seorang manusia. Jika salah satu orangtua memiliki sifat dominan maka ada kemungkinan sifat gen itu muncul di anak-anaknya.



Sumber: Wikipedia, 2013

Contoh gen autosomal dominan adalah gen yang menghasilkan karakter lesung pipi yakni lekukan alami kecil pada wajah. Hal ini lebih sering terlihat di pipi atau dagu. Lesung pipi bersifat permanen atau muncul hanya sementara pada saat orang berbicara atau tersenyum. Umumnya, lesung pipi hadir atau muncul di kedua pipi, tapi kadang, suatu bentuk yang jarang dari lesung pipi tunggal muncul pada satu pipi. Studi telah menemukan bahwa orang tua yang memiliki lesung pipi melahirkan anak-anak yang memiliki lesung pipi juga.

Setiap manusia memiliki sekitar 25.000 gen. Setiap gen bertanggung jawab untuk beberapa aspek atau sifat dalam individu. Lesung pipi adalah sifat dominan yang berarti bahwa gen ini dapat diturunkan hanya dari salah satu orang tua yang memiliki lesung pipi atau kedua-duanya. Dapat juga kedua orang tua tidak memiliki lesung pipi tapi satu atau keduanya mungkin membawa gen lesung pipi. Gen kemungkinan akan berlanjut selama beberapa generasi. Maka praktikum ini dilakukan untuk melakukan analisis pedigree bagaimana pola pewarisan sifat/karakter lesung pipi.

## **2. Rumusan Masalah**

- a. Bagaimana sifat gen lesung pipi?
- b. Bagaimana pola pewarisan sifat lesung pipi?

## **3. Tujuan**

- a. Mengetahui apakah sifat lesung pipi dikendalikan oleh gen autosomal dominan atau gen autosomal resesif.
- b. Mengetahui pola pewarisan sifat lesung pipi.

## **4. Dasar Teori**

Lesung pipi adalah lekukan alami kecil pada wajah. Hal ini lebih sering terlihat di pipi atau dagu. Lesung pipi bersifat permanen atau muncul hanya sementara pada saat orang berbicara atau tersenyum. Lesung pipi adalah salah satu ciri-ciri wajah yang paling dominan. Umumnya, lesung pipi hadir atau muncul di kedua pipi, tapi kadang, suatu bentuk yang jarang dari lesung pipi tunggal muncul pada satu pipi. Hal ini

secara genetik karakter lesung pipi diwariskan. Studi telah menemukan bahwa orang tua memiliki lesung pipi melahirkan anak-anak yang memiliki lesung (William, 1991).

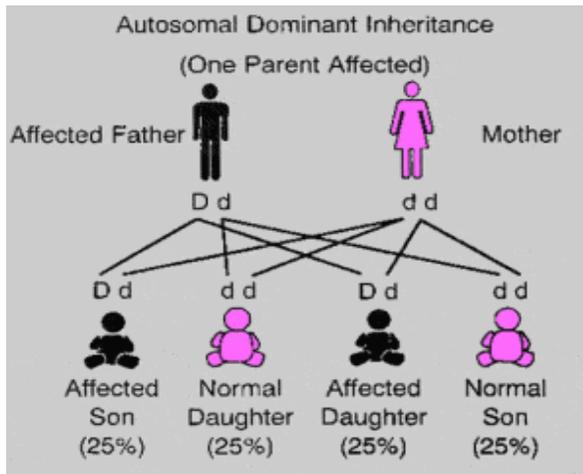
Pembentukan lesung pipi adalah variasi dalam struktur otot-otot wajah. Orang telah memendekkan otot wajah yang cenderung mendapatkan menarik ketika ia tersenyum mengakibatkan pembentukan sebuah lesung. Kesalahan otot-otot wajah dipersingkat terjadi selama tahap perkembangan embrio.

Selama proses reproduksi, masing-masing orangtua memberi kontribusi tiap satu dari sepasang alel mereka untuk anaknya. Gen lesung pipi termasuk dominan, maka apabila kedua orangtua memiliki lesung pipi, peluang anak mewarisinya adalah sebesar 50-100%. Jika hanya satu orangtua yang memiliki lesung pipi, peluangnya menjadi 50%. Jika kedua orangtua tidak mempunyai lesung pipi, tidak ada peluang bagi anak untuk mendapatkannya.

Dalam makalahnya yang berjudul *The Anatomy of the Cheek Dimple* (1998), Dr. Joel Pessa, ahli bedah plastik di University of Texas Health Science Center, mengatakan lesung pipi kemungkinan disebabkan oleh otot wajah yang disebut otot zygomaticus major yang terbelah dua. Lesung ini akibat otot wajah tersebut lebih pendek daripada ukuran normal sehingga otot tersebut menarik kulit wajah dan membentuk lekukan pada kulit wajah.

Ketika orang dengan anatomi wajah seperti ini tersenyum, otot-otot yang lebih pendek dari wajahnya menyebabkan kulit wajah tertarik, lalu menciptakan sedikit cekungan di kulit.

Namun, dalam kasus lain, lesung pipi juga disebabkan oleh kehadiran lemak berlebih pada wajah. Lesung pipi seperti ini tidak permanen dan akan lenyap ketika lemak berlebih tersebut juga bisa menghilang berkat perubahan pola makan dan latihan.



Sumber: Wikipedia, 2013

Lesung pipi juga dihubungkan dengan pemuda. Beberapa anak-anak dan remaja menunjukkan lesung pipi di usia muda, tapi lesung pipi mereka hilang ketika mereka menjadi tua. Lesung pipi biasanya dianggap sebagai fitur menarik kecantikan wajah. Para wanita dan anak perempuan dengan lesung pipi sering dianggap seksi. Sebuah survei internet telah menunjukkan bahwa selebriti perempuan memiliki lesung di pipi mereka adalah salah satu yang paling hangat dicari selebritis di World Wide Web. Menurut survei, selebriti seperti Angelina Jolie dan Pretty Zinta dikejar-kejar hanya karena lesung pipi mereka.

Beberapa orang memiliki lesung pipi di dagu. Hal ini dikenal sebagai celah dagu. Serupa dengan lesung pipi, dagu lesung juga diwariskan dengan tingkat yang bervariasi. Celah dagu adalah alur pada dagu yang cukup dalam untuk mencapai tulang rahang. Sebuah hasil lesung pipi dagu mungkin dari fusi lengkap antara kanan dan bagian kiri rahang bawah selama perkembangan embrio.

5. **Alat dan Bahan:** Alat tulis menulis dan kamera
6. **Sumber data :** Keluarga dengan Lesung Pipi
7. **Hasil Observasi dan Pembahasan**

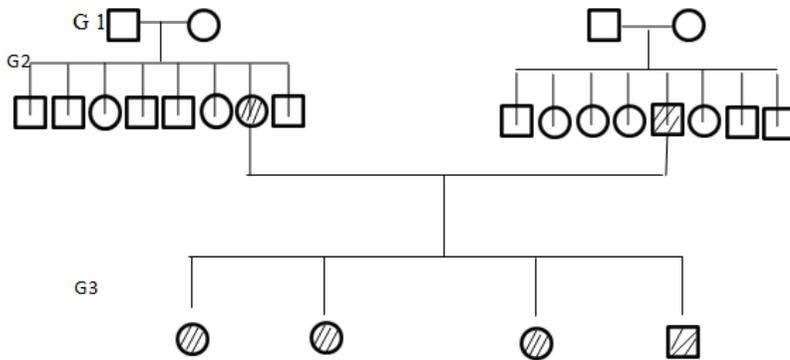
**Kelompok 1**



Sifat/Karakter Lesung Pipi

(Sumber: Dokumen Istin, Susanti S. dan Agustina, Y, 2013)

**Silsilah Keluarga**



Keluarga dari ayah yang memiliki lesung pipi dan dan ibu berlesung pipi mempunyai 4 anak. Lesung pipi terdapat pada keturunan /anak pertama berusia 20 tahun. Lesung pipi ini terus berlanjut sampai pada anak terakhir.

**Persilangan**

Pada Generasi 1 tidak ada keluarga yang berlesung pipi, tetapi ada di antara saudara mereka yang berlesung pipi. Pada generasi 2 laki-laki dengan lesung pipi sebelah menikah dengan perempuan yang memiliki lesung pipi di kedua pipi.

PP = Laki-laki memiliki lesung pipi sebelah

P = Perempuan memiliki lesung pipi di kedua pipi

P      PP      x      PP

G      P                      P

F1

P	PP
PP	PP

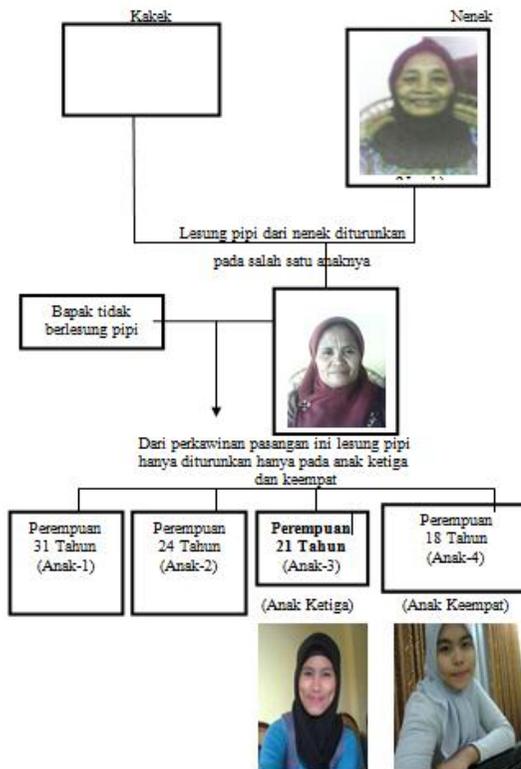
Rasio fenotip:

PP (memiliki sifat lesung pipi) = 1

Jadi kemungkinan anaknya 100% memiliki lesung pipi.

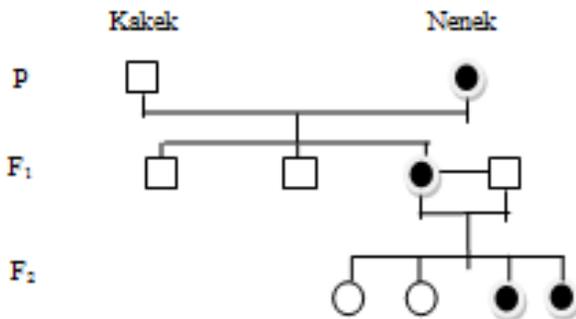
Pada generasi ke 4 ternyata semua anaknya berlesung pipi. Hal ini terkait dengan peluang atau kemungkinan baik gamet jantan dan betina yang mengandung gen lesung pipi terlibat dalam fertilisasi.

**Kelompok 2**  
**Hasil Observasi pada keluarga**  
**Silsilah Keluarga**



(Sumber: Dokumen Megiarti Puyo,  
 Yulan Igirisa, Siti Fatmawaty Tjodi, 2013)

**Analisis Pedigree**



**Keterangan :**

- P = Parental
- F<sub>1</sub> = Filial (Keturunan 1)
- F<sub>2</sub> = Filial (Keturunan 2)
- = Laki-laki tidak berlesung pipi
- = Perempuan Zygomatikus

PP = Zygomatikus

pp = tidak berlesung pipi

P ♀ pp x ♂ PP  
(Normal) (Zygomatikus)

G p P

F<sub>1</sub> Pp  
(Zygomatikus)

F<sub>2</sub>

♀ ♂	p
P	Pp (Zygomatikus)
p	pp (Tidak berlesung pipi)

Rasio fenotip :

Pp (Zygomatikus) : pp (tidak berlesung pipi) = 1 : 1

Berdasarkan analisis pedigree keluarga dan bagan perkawinan yang dilakukan di atas nampak bahwa lesung pipi dipengaruhi oleh gen dominan sebagaimana dijelaskan terbukti bahwa Lekuk pipi merupakan sifat-sifat keturunan yang ditentukan oleh gen dominan autosomal (Suryo, 2010).

Lesung pipi yang timbul pada wajah seseorang di akibatkan oleh otot-otot zygomaticus utama yang lebih pendek dari pada ukuran yang sebenarnya, atau otot ini terbelah menjadi dua, kondisi ini yang menyebabkan terjadinya lekung pipi. Lesung pipi juga merupakan ciri-ciri fisik yang tidak di miliki semua orang (Yen CH, dkk, 1985).

Lesung pipi bisa muncul di kedua pipi atau hanya disebelah pipi saja dan biasanya akan terlihat lebih jelas di wajah seseorang ketika seseorang itu tersenyum, berbicara atau tertawa. Fenomena lesung pipi di pengaruhi oleh faktor genetik dan dikendalikan gen dominan. Jika salah satu orang tua atau kakek neneknya memiliki lesung pipi, maka ada kemungkinan lesung pipi ini akan di turunkan ke generasi berikutnya. Anak-anak yang terlahir dari salah satu orang tua dengan lesung pipi akan memiliki kesempatan sebesar 25-50 persen (Anna, 1985).

Agar supaya pewarisan sifat keturunan yang terdapat di dalam suatu keluarga dapat diikuti untuk beberapa generasi, maka perlu sekali dibuat suatu diagram silsilah (“pedigree chart”), dari keluarga itu. Diagram silsilah yang pertama-tama dikenal terbuat dari tanah liat, ditemukan di Iran dan diduga berasal dari tahun 3100 SM. Beberapa analisa tentang diagram silsilah pada manusia telah dimulai pada akhir abad ke-19 oleh Francis Galton (Suryo, 2010).

### **Kesimpulan**

Dapat disimpulkan bahwa lesung pipi pada keluarga ini diakibatkan oleh gen autosom dominan. Selama proses reproduksi, masing-masing orangtua memberi kontribusi satu dari gen-gen mereka untuk anak. Karena gen lesung pipi ini termasuk dominan, anak pasti akan mendapatkannya dari orangtua. Artinya, jika kedua orangtua memiliki lesung pipi, peluang anak mewarisinya adalah sebesar 50-100 persen.

Sedangkan jika hanya satu orangtua yang memiliki lesung pipi, peluangnya akan menjadi 50 persen.

### **Daftar Pustaka**

- Anonim. 2013. *Lesung Pipi*. Tersedia di <http://Sumutpose.co/2013/02/52772/> Lesung Pipi (online) diakses tanggal 29 Oktober 2013.
- Anonim, 2010. *Lesung pipi* . (online) <http://www.google.co.id/Lesungpipi.pdf> (diakses 8 oktober 2013)
- Anonim, 2013. Pengenalan-sislsilah-keluarga. Tersedia di: <http://genetika1/silsilah/keluarga/2013/05.pdf.com>.(online). Diakses tanggal 2-oktober-2013.
- Anonim,2010. *Lesung pipi* . (online) <http://www.google.co.id/Lesungpipi.pdf>  
(diakses 8 oktober 2013)
- Elvita, azmi, Widiyanto, feldi. 2008. *Genetika Dasar*. Faculty of Medicine – University of Riau.
- Liu, XZ. 1995. Karakter genetika. (Online) tersedia di <http://repository.usu.ac.id/bitstream/123456789/26605/3/Chapter%20II.pdf> (online) diakses tanggal 30 Oktober 2013.
- N, Tuti. 2012. Penurunan sifat autosomal pada manusia. (Online) tersedia di <http://staff.ui.ac.id/system/files/users/tutinfik/material/penurunan-autosom.pdf>. (online) diakses pada tanggal 28 Oktober 2013
- Pertiwi, 1999. (online).*Schaum. S Outline Of Biologi Edisi Kedua*. Tersedia di:<http://Laporan-genetika1-kebakaan./2010/11/.html>. Diakses tanggal 2-oktober-2013.
- Suryo. 2010. *Genetika Manusia*. Yogyakarta: Universitas Gajah Mada

**B. Pewarisan Alel Dominan**

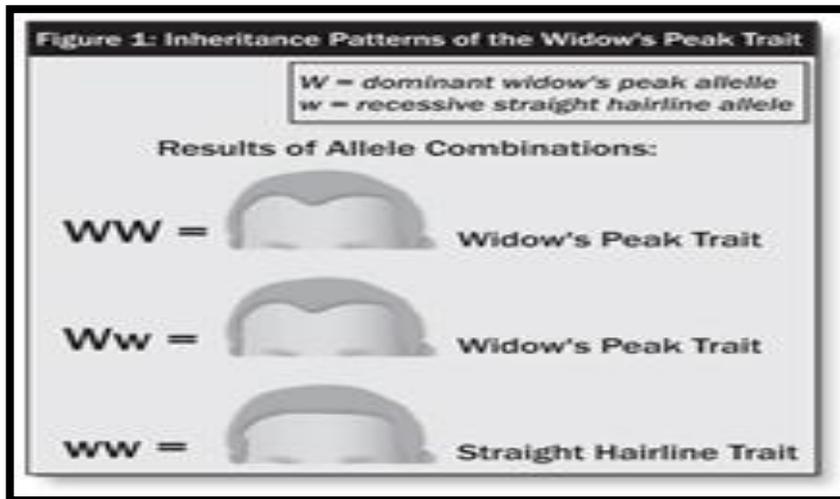
Judul : **Pola Pewarisan *Widow's Peak***

Kelompok 5 : Rama Masulili  
Asna Ningsih Ishak  
Isnawati Lakoro  
Sri Sabrais N. Umar

**1. Judul : Pewarisan Sifat *Widow's Peak*****2. Latar Belakang**

Ciri-ciri fisik merupakan karakteristik yang dapat diamati yang ditentukan oleh segmen tertentu dari DNA yang disebut gen. Gen adalah segmen DNA yang bersambung membentuk kromosom, yang berada di dalam inti sel. Setiap sel (kecuali sel telur dan sel sperma) di dalam tubuh seseorang mengandung dua salinan atau alela dari setiap gen. Hal ini diperoleh masing-masing dari ibu dan ayah yang berkontribusi pada saat pembuahan. Bahan ini genetik ini disalin setiap kali sel membelah sehingga semua sel mengandung DNA yang sama.

Gen menyimpan informasi yang diperlukan sel untuk merakit protein, yang akhirnya menghasilkan sifat-sifat fisik tertentu. Setiap gen memiliki alel minimal dua. Misalnya alel dominan dan resesif. Contohnya adalah sifat *Widow's Peak* yakni sifat bentuk rambut yang memiliki puncak yang dikendalikan oleh gen dominan. Sedangkan rambut berbentuk lurus dikendalikan oleh gen resesif. Seorang individu dapat mewarisi dua alel yang identik atau dua alel yang berbeda yang diwarisi dari orang tua mereka. Alel berinteraksi dalam apa yang disebut dominan atau secara resesif. Kehadiran alel dominan selalu dapat diamati, bahkan ketika ada alel resesif. Sifat alel resesif hanya diamati ketika dua alel resesif yang hadir.



Gambar Sifat Dominan dan Resesif Widow's Peak  
(Reardon, 2008)

Widow's peak adalah titik berbentuk V di garis rambut di tengah dahi. Biasanya, bidang ini bergabung di tengah-tengah dahi sehingga memberikan garis rambut yang berjalan lurus.

#### 1. Gen Widows Peak

David W. Smith dan Michael M. Cohen hipotesis Widow's peak atau garis rambut di tengah dahi merupakan garis rambut yang dihasilkan dari sebuah titik yang lebih rendah dari biasanya perpotongan bidang periorbital bilateral penekanan pertumbuhan rambut di dahi. Hal ini dapat terjadi karena bidang periorbital penekanan rambut pertumbuhan lebih kecil dari biasanya, Widows Peak adalah gejala sindrom Donnai-Barrow, sifat genetik yang disebabkan oleh mutasi pada gen LRP2.

#### 2. Penyebab Widow's Peak

Beberapa orang memiliki titik berbentuk V yang menonjol di bagian depan rambut mereka yang disebut Widow's Peak, sementara orang lain memiliki garis rambut yang berlangsung lurus. Widow's Peak

digunakan untuk menggambarkan pola pewarisan, bahwa hal itu dikendalikan oleh satu gen dengan dua alel, dan alel untuk Widow's Peak dominan atas alel untuk rambut lurus. Pria yang mengalami kebotakan (atau sudah botak) mungkin tidak dapat mencetak sifat ini.

Ketika seseorang mewarisi :

1. Alel Widow's Peak (dominan), rambut mereka akan memiliki garis puncak
2. Satu alel Widow's Peak (dominan) dan satu alel rambut lurus (resesif), maka akan memiliki sifat Widow's Peak
3. Dua alel rambut lurus (resesif), rambut mereka akan menjadi lurus. Kesalahpahaman atau miskonsepsi adalah bahwa menganggap sifat-sifat karena alel dominan adalah yang paling umum dalam populasi. Padahal tidak selalu demikian.

Kebanyakan orang memiliki dua resesif sehingga bentuk rambut dahi lurus. Sementara beberapa sifat dikendalikan hanya satu gen, sifat yang lainnya adalah produk dari interaksi antara beberapa gen. Bila lebih dari satu gen mempengaruhi suatu sifat, maka pola pewarisan tidak mudah diprediksi. Prediksi pola itu disebut sebagai dominan dan resesif hanya berlaku untuk sifat gen tunggal. Ciri-ciri biasanya disajikan sebagian ditentukan oleh gen tunggal. Namun, ada kemungkinan bahwa beberapa mungkin melibatkan lebih dari satu gen. (Chambell, 2002).

### **3. Tujuan**

- a. Mengamati karakteristik yang ditimbulkan gen dominan dalam turunan Widow's Peak
- b. Mengamati bagaimana penurunan sifat individu pembawa Widow's Peak

### **4. Alat dan Bahan**

- a. Alat tulis menulis
- b. Camera

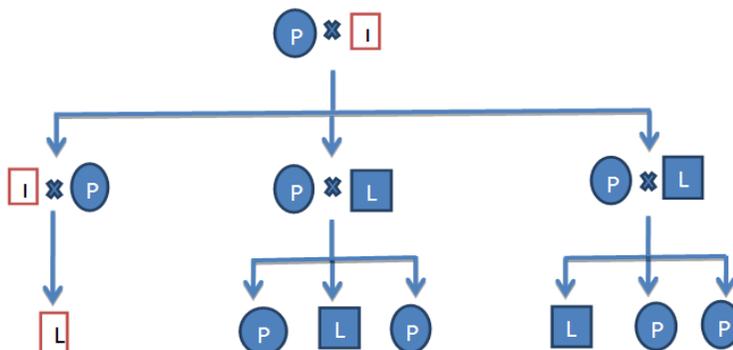
## 5. Cara Kerja

- Mempersiapkan alat dan bahan wawancara
- Mencari keluarga yang memiliki sifat Widow's Peak
- Mewawancarai keluarga yang memiliki sifat Widow's Peak, dengan memberikan beberapa pertanyaan mengenai latar belakang keturunan keluarga.
- Mencatat hasil wawancara.
- Mengambil gambar sebagai hasil pengamatan

## 6. Hasil Pengamatan

Pewarisan *Widow's peak* pada keluarga di atas, terlihat dalam bagan *Widow's peak* ini di turunkan dari bapaknya (membawa sifat) pada generasi 1. Bapak (pembawa sifat) menikahi ibu (normal). Dari perkawinan tersebut di peroleh keturunan 1 laki-laki pembawa *Widow's peak* dan 2 perempuan normal. Kemudian bapak tersebut pada generasi 2 menikah dengan ibu (yang tidak memiliki gen dominan *Widow's Peak*) hanya mendapatkan 1 keturunan generasi ke 3 seorang laki-laki *Widow's peak*. Saudara Bapak tersebut pada generasi 2 tidak memiliki *Widow's Peak* sehingga anak-anak mereka di generasi 3 tidak di temukan keturunan *Widow's peak* sebab mereka menikah dengan perempuan yang tidak memiliki gen dominan *Widow's Peak*.

### Bagan Pewarisan *Widow's Peak*



**Keluarga Widow's Peak**



Dokumentasi Hasil Pengamatan  
(Sumber: Masulili, R. dkk, 2013)

## 7. Pembahasan

- Persilangan
  - a. P1 Widow's Peak (WW) x rambut kontinyu (ww)
  - b. Gamet : W , w
  - c. Anak-anak: (generasi F1)

Ayah : WW

Ibu : ww

WW >< ww

Keturunan :

Genotipe : Ww (semua anak akan heterozigot)

Fenotip : Widow's Peak ( fenotipe semua anak)

### Kesimpulan

Dari hasil observasi yang dilakukan mengenai kasus Widow's peak, dapat disimpulkan bahwa Widow's Peak ini merupakan sifat yang dominan terhadap rambut normal/rambut dahi lurus.

### Daftar Pustaka

Campbell, N.A., J.B. Reece, L.G. Mitchel. 2002. Biologi terj. dari Biology fifth ed. oleh Rahayu L., Ellyzar I.M., Nova A., Andri, Wishnu F.W., Wasmen, M. : xxi + 446 hlm.

Campbell, N.A., J.B. Reece, L.G. Mitchel. 2003. Biologi terj. dari biology fifth ed. oleh Wasmen M. : xxii + 412 hlm.

### C. Pewarisan Alel Dominan

#### Kelompok 6: Elvira, Fitri dan Nur Ihwana

1. **Judul :** Pola Pewarisan Lidah menggulung
2. **Tujuan :**
  - a. Untuk menganalisis silsilah keluarga karakter menggulung lidah
  - b. Untuk mengetahui pola persilangan dari karakter lidah menggulung

### 3. Dasar Teori

Mempelajari genetika bukan merupakan hal yang mudah, karena meskipun manusia diseluruh muka bumi sangat banyak, namun jumlah anggota tiap keluarga umumnya sedikit. Selain itu jangka waktu antara generasi cukup lama dan adanya faktor agama, moral, kode etik yang tidak memungkinkan untuk membuat suatu persilangan atau perkawinan yang dikontrol seperti yang dilakukan oleh Mendel pada kacang ercis (Agus dan Sjafaraenan, 2013).

Mekanisme penurunan sifat dari parental kepada individu anaknya pertama kali ditemukan oleh *Gregor Mendel* (1826-1884) dengan meneliti penurunan ciri-ciri baka pada kacang kapri (*Pisum sativum*). Dengan mengawinkan strain galur murni dari suatu fenotif yang berbeda, misalnya kacang kapri yang bunganya berwarna merah disilangkan dengan bunganya berwarna putih. Hasil persilangan tersebut, menunjukkan bahwa turunan pertama (F1) semuanya mempunyai warna bunga seperti salah satu dari parentalnya (merah atau putih semua). Kalau generasi F1 tersebut dibiarkan menyerbuk sendiri maka warna bunga dari generasi F2 akan memisah dengan perbandingan 3 bagian bunganya berwarna seperti parentalnya (generasi F1) dan 1 bagian seperti warna bunga kakek atau neneknya yang tidak muncul pada generasi F1. Dengan demikian Mendel menjelaskan bahwa masing-masing sifat baka diatur oleh sepasang “faktor” yang akan memisah pada waktu pembentukan gamet, sehingga masing-masing gamet hanya mengandung satu “faktor” untuk sifat baka tertentu. Penelitian Mendel selanjutnya dengan mengamati dua sifat baka yang berbeda, mengungkapkan bahwa pada waktu pembentukan gamet, alel mengalami segregasi secara bebas, sehingga disebutnya “hukum pemisahan secara bebas” ( Indah, 2011).

Setiap sifat pada makhluk hidup dikendalikan oleh faktor keturunannya, yang disebut gen. Gen terdapat dalam lokus tertentu di dalam kromosom, sedangkan kromosom terdapat di dalam nukleus. Kromosom yang berpasang-pasangan disebut kromosom homolog sedangkan gen disebut alel (Pratiwi, 1999).

Pada manusia, setiap sel somatik (semua sel selain sperma dan ovum) memiliki 46 kromosom. Dengan mikroskop cahaya, kromosom-kromosom yang terkondensasi (kromosom mitorik) dapat dibedakan satu dengan yang lain dari penampilannya. Masing-masing kromosom juga memiliki suatu pola pita/garis tertentu ketika diberi zat warna tertentu. Pengujian dengan mikroskop terhadap ke-46 kromosom manusia memperlihatkan bahwa ada dua gen untuk setiap lokusnya. Hal ini terjadi jelas pada saat kromosom-kromosom tersebut disusun berpasangan-pasangan dimulai dari kromosom terpanjang. Tampilan visualnya dinamakan kariotipe. Kromosom membentuk pasangan yang mempunyai panjang, posisi stromer, dan pola pewarnaan yang sama (Kromosom homolog). Kedua kromosom dari setiap pasangan membawa gen yang mengendalikan karakter warisan yang sama. Sebagai contoh jika suatu gen untuk warna mata ditempatkan pada suatu lokus pada kromosom tertentu, maka homolog dari kromosom tersebut juga akan memiliki sebuah gen yang menentukan warna mata pada lokus yang setara (Suryo, 2010 ).

Salah satu penerapan penting dari silsilah adalah membantu melihat kemungkinan fenotip seorang anak yang memiliki genotip tertentu yang diturunkan dari orang tuanya. Silsilah merupakan hal yang serius ketika alel-alel yang dipertanyakan menyebabkan penyakit yang melumpuhkan atau mematikan, silsilah bukan hanya sekedar membahas variasi sifat pada manusia yang tidak berbahaya seperti garis rambut atau konfigurasi lobus telinga. Akan tetapi untuk karakter yang diwariskan sebagai sifat Mendelian sederhana, berlaku teknik yang sama untuk analisis silsilah (Campbell dkk, 2008).

Hadirnya sebuah gen dominan di dalam genotip seseorang sudah menyebabkan sifat itu tampak padanya. Dengan mempertimbangkan adanya riwayat penyakit genetik pada anggota keluarga lain atau resiko pada populasi tertentu berdasarkan studi populasi tanpa adanya riwayat penyakit genetik pada keluarga tersebut. Penyakit genetik yang disebabkan mutasi gen tunggal seringkali dapat dianalisis secara pasti. Pada kondisi tertentu resiko kemungkinan menderita mutasi gen tunggal dapat ditentukan berdasarkan pengumpulan data pada pohon keluarga dan

gambaran klinis penderita. Hal tersebut membantu penentuan bentuk dan isi konseling yang akan diberikan pada proband maupun anggota keluarga lainnya. Penyakit genetik yang disebabkan mutasi gen tunggal dan mengikuti pola hukum Mendel secara umum mempunyai resiko pewarisan yang lebih tinggi daripada resiko pengulangan pada penyakit yang disebabkan mutasi kromosom.

Melipat dan menggulung lidah dipengaruhi oleh gen autosomal dominan. Yang dimaksud sifat autosomal adalah sifat keturunan yang ditentukan oleh gen pada autosom. Gen ini ada yang dominan, dan ada yang resesif. Oleh karena laki-laki dan perempuan mempunyai autosom yang sama, maka sifat keturunan yang ditentukan oleh gen autosomal dapat dijumpai pada laki-laki maupun perempuan (Suryo, 2010).

#### **4. Alat dan Sumber Data**

Alat: Kamera, Alat Tulis

Sumber data: Rezki Sugeha

#### **5. Prosedur Kerja**

Penelitian lapangan studi kasus tentang lidah menggulung ini dilakukan di kampus Universitas Negeri Gorontalo. Kami mendapatkan sumber data mahasiswa UNG. Mahasiswa tersebut bernama Rezki sugeha dan biasa dipanggil Iki. Adapun wawancara yang kami lakukan adalah sebagai berikut.

Kami menuju ke sekelompok mahasiswa yang sedang duduk-duduk di depan senat MIPA.

Elvira, Fitri dan Wana : Assalamualaikum.....

Mahasiswa-mahasiswa : Wa'alaikumsalam.....

Fitri : Ma'af boleh kami minta waktunya sebentar?

Mahasiswa-mahasiswa : Iya....silahkan kami juga sedang tidak sibuk....ada apa?

Elvira : Jadi, begini... kami mahasiswa dari jurusan biologi. Kami mendapat tugas dari mata kuliah genetika untuk melakukan studi kasus.

- Studi kasus yang kami ambil tentang lidah menggulung. Kira-kira disini ada yang bisa menggulung lidah?
- Mahasiswa : Menggulung lidah yang bagaimana? apakah yang seperti ini? (sambil melipat lidahnya dan tertawa).
- Wana : Bukan yang seperti itu... kalau yang seperti itu semua orang bisa... hehehe maksudnya lidahnya itu bisa digulung lebih dari satu macam.
- Rezki : Owwh.... begini?? (sambil melipat lidahnya ke arah kanan, kiri dan ke bawah.
- Semua teman-temannya tepuk tangan
- Fitri : Iya .... seperti itu..... kak siapa namanya?
- Rezki : Saya?? nama saya Rezki sugeha
- Wana : Semester berapa?
- Rezki : Saya semester 5..... ini mahasiswa biologi dari semester berapa?
- Elvira : Kami dari semester 3
- Rezki : Boleh kenalan kan?
- Fitri : iya boleh..... saya Fitri, ini Wana dan ini ka' Elvira  
Kak Rezki...bisa menggulung lidah ini apakah orang tuanya kak ada yang bisa menggulung lidah juga?
- Rezki : Iya ada... bapak saya bisa....bukan hanya saya, adik saya juga bisa.
- Wana : Owwh begitu...berarti hanya bapaknya kak Rezki yang bisa.... berarti orang tua dari bapaknya kak Rezki bisa juga?
- Rezki : Setahu saya yang bisa hanya kakek. Nenek tidak bisa.  
Kalau dari ibu... tidak ada yang bisa.

170

Elvira : Rezki berapa bersaudara? maaf ya tanya-tanya terus.

Rezki : Iya tidak apa.... saya tiga bersaudara dan saya cowok sendiri. Kakak saya cewek dan adik saya cewek.

Fitri : Kak kalau tidak keberatan... apakah boleh kami minta data dari kakak?

Reski : Boleh...

Elvira : silahkan isi biodata ini yaa..

Rezki subeha menerima selebar kertas yang telah kami sediakan dan berisi biodata dan ia segera mengisinya. Biodata tersebut terdiri dari:

Nama : Rezki sugeha

Anak ke : Dua

Nama : Ayah : Abd. Rohim sugeha  
Ibu : Rukmini paputungan  
Kakak : Mia sugeha  
Adik : Nazlia sugeha

Orang tua ayah: Kakek : John sugeha  
Nenek : Empe manoppo

Orang tua Ibu: Kakek : Salam paputungan  
Ibu : Mukayah mamonto

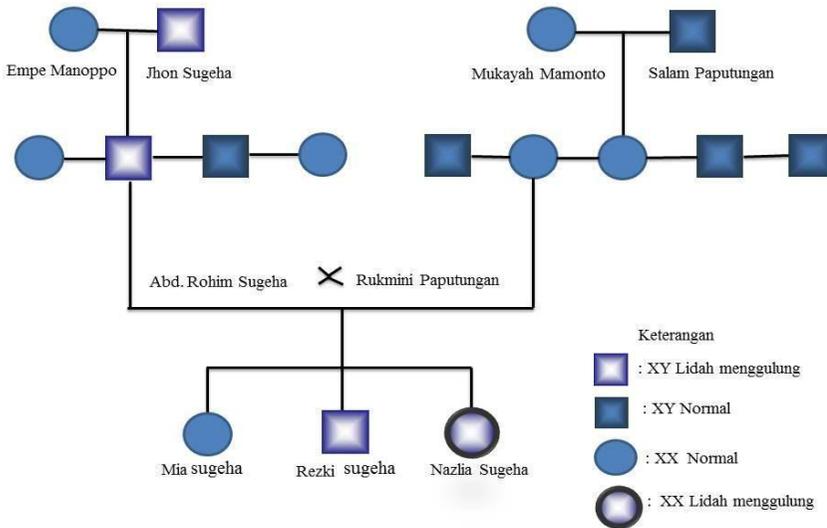
Ayah empat bersaudara dan ibu lima bersaudara. Rezki tidak menyebutkan nama-nama saudara dari ayah dan ibunya.

## 6. Hasil Observasi



(Sumber: Elvira, Fitri dan Wana , 2013)

## Diagram silsilah



## 7. Pembahasan

Berdasarkan diagram silsilah di atas dapat diketahui bahwa P1 adalah kakek (Jhon Sugeha) yang dapat menggulung lidah. Perkawinan antara Jhon Sugeha dengan istrinya yang tidak bisa menggulung lidah tersebut memiliki empat orang anak. Dari keempat orang anak. Anak pertama perempuan normal, anak kedua laki-laki dan dapat menggulung lidah yakni Abdul Rohim. Beliau merupakan ayah dari Rezki Sugeha. Anak ketiga laki-laki dan normal, dan anak keempat perempuan normal.

Jadi ayah yang dapat menggulung lidah menikah dengan ibu yang normal. Keluarga ibu, tidak ditemukan adanya sifat dapat menggulung lidah.

Perkawinan tersebut memiliki tiga orang anak. Anak pertama perempuan tidak bisa menggulung lidah, anak kedua laki-laki (yang diamati) dapat menggulung lidah dan yang ketiga yaitu perempuan bisa menggulung lidah diperoleh persentase sebesar 66,7% yang mampu menggulung lidah.

Kemampuan menggulung dan melipat lidah adalah sifat yang dapat diturunkan, kemampuan ini dikendalikan oleh gen autosomal dominan. Gen autosomal dominan merupakan gen yang dapat mengekspresikan sifat tertentu atau sifatnya dominan terhadap alelnya. Gen yang menentukan kemampuan menggulung dan melipat lidah adalah G dan pasangan alelnya adalah g, jadi kemampuan menggulung lidah dapat terekspresikan jika genotipe suatu individu adalah GG atau Gg, adapun individu yang tidak dapat menggulung dan atau melipat lidah maka genotipenya adalah gg.

### **Kesimpulan**

Analisis pedigree atau analisis silsilah adalah diagram hubungan keluarga yang menggunakan simbol-simbol untuk mewakili orang dan garis untuk mewakili hubungan genetik dengan cara memasukkan informasi-informasi penurunan sifat kedalam pohon pedigree. Genotip melipat dan menggulung lidah adalah dominan.

Melipat dan menggulung lidah dipengaruhi oleh gen autosomal dominan. Yang dimaksud sifat autosomal adalah sifat keturunan yang ditentukan oleh gen pada autosom. Gen ini ada yang dominan, dan ada yang resesif. Oleh karena laki-laki dan perempuan mempunyai autosom yang sama, maka sifat keturunan yang ditentukan oleh gen autosomal dapat dijumpai pada laki-laki maupun perempuan

### **D. Pewarisan Alel Dominan**

#### **Kelompok 7:**

Usman Amali

Desriyanti A. Humolungo

Indriastuti Carmila Tengo

- 1. Judul** : Kelainan genetik Pseudoachondroplasia (Cebol)
- 2. Tujuan** : Untuk mengetahui kelainan genetika pada pseudoachondroplasi
- 3. Dasar Teori**

Pseudoachondroplasia (cebol) adalah kelainan genetik yang ditandai dengan tubuh pendek tidak proporsional. Seseorang dengan kondisi ini

tidak terdiagnosis sampai masuk usia kanak-kanak. Gangguan ini pertama kali dijelaskan oleh Dra Maratoeaux dan Lami pada tahun 1959 dan salah satu dari 200 kasus dispalsia rangka yang langka. Dispalsi rangka adalah gangguan akibat masalah pada pertumbuhan tulang dan pembentukannya. Individu pada gangguan ini memiliki parameter pertumbuhan (tinggi dan berat badan) normal saat lahir tetapi tidak sampai tahun kedua kehidupan biasanya mulai mengalami kelainan ini.



Gambar 1 : Keluarga Pseudoachondroplasia  
(Sumber :<http://www.wellsphere.com/digestive-health article>)

Selama fase ini proporsi tubuh mirip dengan individu yang mengalami gangguan achondroplasia. Karena kemiripan ini disebut pseudoachondroplasia. Pseudoachondroplasia disebabkan oleh mutasi atau perubahan dalam cartilage oligomeric matrix protein 3 gene (COMP) yang terletak di lengan kromosom 19. Gen ini berisi instruksi yang memberitahu tubuh bagaimana harus membentuk. Seharusnya basa-basa dalam gen tersusun dengan urutan tertentu yang memberi petunjuk bagi sel untuk membentuk protein. Tapi karena terjadi mutasi, urutan basa tersebut menjadi tidak berurutan dan memberikan kode yang salah. Mutasi yang terjadi pada gen COMP diwariskan secara autosomal dominan. Setiap individu memiliki dua gen COMP, yaitu satu berasal dari ayah dan yang

satu lagi dari ibu. Dalam gangguan autosomal dominan, hanya satu gen saja yang mengalami mutasi.

Seorang penderita pseudoachondroplasia berpeluang 50% untuk menurunkan mutasi gen pada anaknya. Kebanyakan orang yang menderita pseudoachondroplasia bersembunyi dari lingkungan dan membatasi kegiatannya karena tidak banyak tempat umum yang sesuai dengan ukuran tubuhnya. Beberapa orang berfikir bahwa penderita pseudoachondroplasia memiliki kemampuan terbatas, padahal anak-anak atau orang dewasa ini memiliki tingkat IQ yang normal (Sugiriyantoko, 1999).

#### **4. Prosedur Kerja**

1. Meninjau lokasi studi kasus
2. Mewawancarai penderita Pseudoachondroplasia

#### **5. Hasil Pengamatan**

Pada hasil observasi pseudoachondroplasia yang kami lakukan terdapat keluarga yang mengalami gangguan pseudoachondroplasia (cebol). Berdasarkan silsilah keluarga diketahui bahwa penderita cebol dalam keluarga tersebut ada pada keturunan kedua sampai pada keturunan ketiga. Seorang ayah mengalami gangguan pseudoachondroplasia, kemudian diturunkan pada anak pertama laki-laki sedangkan anak kedua perempuan Normal. Seorang penderita pseudoachondroplasia memiliki kesempatan 50% untuk menurunkan mutasi gen pada anaknya.

#### **6. Persilangan**

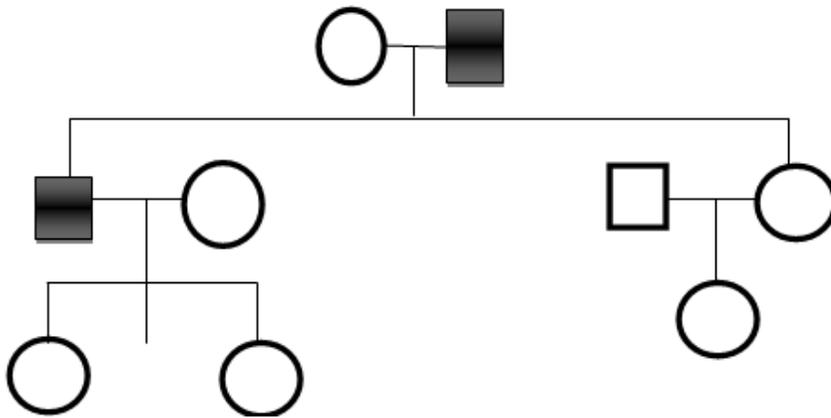
P : PP X pp

(pseudoachondroplasia) (normal)

F1 : Pp

(50% Pseudoachondroplasia)

## 7. Diagram Silsilah



### Keterangan



Laki-laki normal

Laki-laki cebol



Perempuan normal

Perempuan cebol

### Kesimpulan

Setiap individu memiliki dua gen COMP, yaitu satu berasal dari ayah dan yang satu lagi dari ibu. Dalam gangguan autosomal dominan, hanya satu gen saja yang mengalami mutasi. Pseudoachondroplasia disebabkan oleh mutasi atau perubahan dalam cartilage oligomeric matrix protein 3 gene (COMP) yang terletak di lengan kromosom 19.

### Daftar Pustaka

Sugiriyantoko 1999. Penyebab manusia cebol. GBS: Jakarta

<http://www.wellsphere.com/digestive-health-article/cushing-syndrome/696550>

## E. Pewarisan Alel Resesif Autosomal

### Judul: Pola Pewarisan Mata Coklat dan Mata Biru

Kelompok 3:

Filana A. Alim

Ni'matul Khasanah

Heriyanto Barakati

### Kelompok 4:

Sri Mastuty S. Nurkamiden

Fatmah Kasim

Very Suleman

#### 1. Latar Belakang

Para peneliti di Queensland, Australia telah mengidentifikasi rangkaian kode genetik yang menentukan variasi warna mata seseorang. Dari sekitar enam miliar pasangan basa yang membentuk kode genetik yang mengatur warna mata, hanya beberapa yang menentukan variasinya. Variasi warna mata pada dasarnya merupakan hasil kombinasi protein pigmen yang diatur beberapa nukleotida polimorfisme tunggal (SNP) di ujung gen OCA2. Perbedaan warna mata secara umum diatur oleh single nucleotida polymorphism (SNP) atau disebut **snip**. Hanya dengan perbedaan satu pasang basa DNA saja, rangkaian basa bisa disebut **snip** (Sloane, 2004).

Seluruh **snip** yang menyebabkan variasi warna mata berada di dekat gen bersama OCA2. Gen ini menghasilkan protein yang diketahui mengatur warna rambut, kulit, dan juga mata. Mutasi pada OCA2 bisa menyebabkan albino. Namun hasil pengujian menunjukkan bahwa warna mata tidak ditentukan secara khusus oleh gen tertentu. Ini merupakan hasil penelitian yang dilakukan kepada 4.000 orang yang lahir kembar, keturunannya, maupun ayah ibunya (Sloane, 2004).

Setiap orang memiliki dua alel **snip**. Maka, warna mata seseorang merupakan hasil kombinasi kedua jenis alel **snip**. Maka, warna seseorang merupakan hasil kombinasi kedua jenis **snip** tersebut. Hasil kombinasi bisa

lebih dekat ke karakter mata biru, ke coklat, atau ke hijau. Dr. Richard Sturm dan koleganya dari Universitas Queensland menemukan kombinasi tiga snip dekat ujung gen OCA2 yang mengatur warna biru.

Snip-snip itu sendiri tidak mengatur secara langsung pembentukan warna' sebab, saat gen OCA2 dimatikan fungsinya, proses pigmentasi juga berhenti. Letaknya yang berada di ujung gen ini berfungsi mengatur komposisi warna pigmen. Misalnya, mengatur seberapa besar protein pigmen yang harus diproduksi gen. Orang dengan warna mata coklat memiliki protein yang banyak, sedangkan yang bermata biru protein pigmennya sedikit. Sedangkan, pada orang yang bermata hijau, terjadi perubahan pigmentasi proteinnya bukan pada SNP-nya. Sebab, para peneliti menemukan snip-snip pada bagian lain OCA2 mengatur perubahan asam amino pembentuk protein pada orang yang bermata hijau (Elrod, 2006).

Secara analogi, salah satu bentuk perubahan seperti mengubah lampu menyala dan tidak, sedangkan pada bagian lain mengubah lampu warna mata coklat atau hijau. Lapisan paling depan banyak mengandung pigmen coklat (melanin). Lapisan yang berada tepat dibelakangnya adalah lapisan stroma trabekuler. Lapisan ini berwarna biru kelabu, lapisan yang berada dibelakangnya lagi adalah pembuluh darah yang berwarna kemerahan. Tiga lapisan berikutnya (lapisan otot-otot dan pupil) tidak berperan dalam menentukan warna iris. Jadi di antara tiga lapisan yang menentukan warna iris, lapisan paling depan berwarna coklat, lapisan berikutnya berwarna biru kelabu, dan lapisan berikutnya merah ( Elrod, 2006).

Jika pigmen melanin banyak terdapat pada lapisan depan iris, iris terlihat berwarna coklat sampai hitam. Jika pigmen ini sedikit, maka yang tampak adalah bayangan lapisan berikutnya yang berwarna biru atau kelabu. Jika pigmen tidak ada sama sekali, maka warna yang terlihat adalah merah, sesuai warna lapisan pembuluh darah iris.



Gambar mata coklat  
(Sumber: Sloane (2004))

Jika pigmen melanin banyak terdapat pada lapisan depan iris, iris terlihat berwarna coklat sampai hitam. Jika pigmen ini sedikit, maka yang tampak adalah bayangan lapisan berikutnya yang berwarna biru atau kelabu. Jika pigmen tidak ada sama sekali, maka warna yang terlihat adalah merah, sesuai warna lapisan pembuluh darah iris.

**2. Tujuan:**

- a. Mengetahui pola pewarisan warna mata coklat pada manusia
- b. Mengetahui pola pewarisan warna mata biru pada manusia
- c. Membuat analisis pedigree pewarisan mata coklat dan mata biru

**3. Alat dan Bahan:** Alat tulis menulis dan kamera

**4. Lokasi:** Daerah Bongomeme Kota Gorontalo

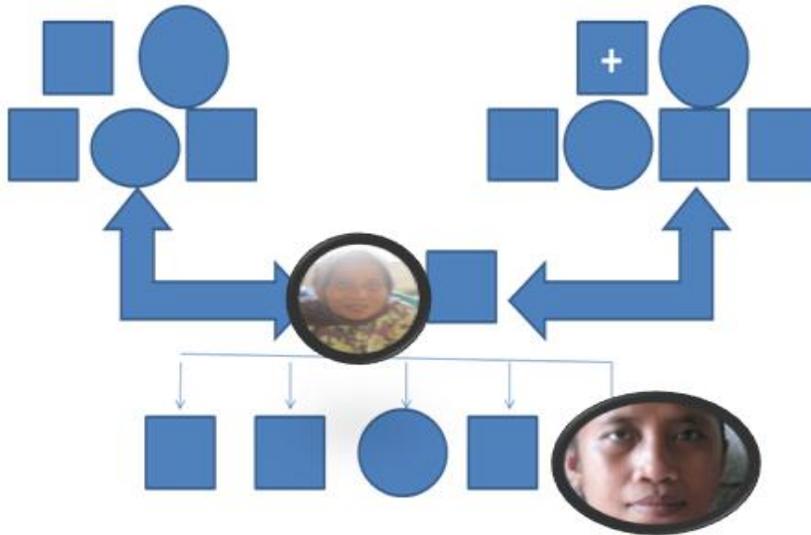
**5. Sumber data :** Keluarga berwarna mata coklat dan biru

**6. Cara Kerja:**

- a. Mempersiapkan alat dan bahan wawancara
- b. Mencari keluarga yang memiliki sifat mata coklat dan mata biru
- c. Mewawancarai keluarga yang memiliki sifat mata coklat dan biru, dengan memberikan beberapa pertanyaan mengenai latar belakang keturunan keluarga dan mencatat hasil wawancara.
- d. Mengambil gambar sebagai hasil pengamatan.

**7. Hasil Pengamatan Silsilah Keluarga  
Kelompok 3**

**Diagram Silsilah Keluarga**



**Keterangan:**

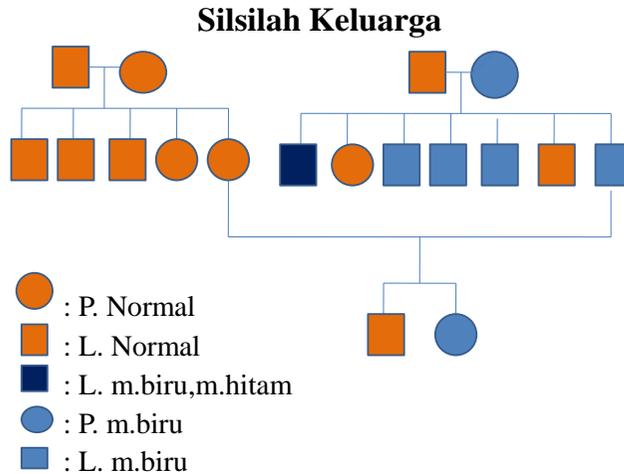
1. Laki-laki =  perempuan = 

**Kelompok 4:**



(Sumber: Nurkamiden, Kasim,F., Suleman V., 2013)

Dari hasil wawancara dengan keluarganya kami dapat memperoleh data yang dirangkum dalam Peta silsilah keluarga sebagai berikut:



Berdasarkan diagram silsilah di atas didapatkan persilangan sebagai berikut:

$$\begin{array}{l}
 P_1 \quad \quad \quad \text{♀ } Bb \text{ (Normal/coklat)} \quad \times \quad \text{♂ } bb \text{ (mata biru)} \\
 G \quad \quad \quad \quad \quad B, b \quad \quad \quad \quad \quad b \\
 F_1 \quad \quad \quad \quad \quad Bb, bb
 \end{array}$$

## 8. Pembahasan

Gregor Mendel pada tahun 1800-an. Mendel, yang juga seorang rahib, sering disebut sebagai bapak genetika karena karya-karya yang telah dihasilkannya dalam bidang eksperimen tentang tanaman kacang polong di kebunnya. Mendel menemukan bahwa ada gen-gen khusus yang menentukan bentuk dari bibit kacang polong. Satu gen merupakan sebuah kode yang bisa menentukan sifat. Karena masing-masing cirinya, seperti itu juga warna mata, kita menerima satu gen dari ibu kita dan satu gen lagi dari ayah ( Elrod, 2006).

Jika seseorang menerima satu gen mata cokelat dari ibu mereka dan satu gen mata cokelat dari sang ayah, maka anak tersebut akan memiliki

mata yang cokelat. Demikian juga, seandainya ada seseorang yang menerima satu gen mata biru dari ibunya dan satu gen mata biru dari ayahnya, maka anak tersebut juga akan memiliki mata yang biru. Akan tetapi, seorang anak yang menerima satu gen mata cokelat dan satu lagi gen mata biru, maka anak tersebut akan memiliki mata yang cokelat karena gen mata cokelat lebih dominan dibandingkan dengan gen mata biru, yang sifatnya lebih resesif.

Karena ada lebih dari dua gen untuk warna mata, maka ada banyak variasi warna; seperti hijau dan cokelat kemerah-merahan. Jarang sekali terjadi, ada seseorang yang bisa lahir dengan memiliki dua warna mata yang berbeda; kondisi ini, disebut dengan *heterochromia*, hal ini terjadi karena kurangnya warna dari satu mata, yang mengakibatkan mata tersebut terlihat lebih cerah dibandingkan dengan mata lainnya. *Heterochromia* juga bisa terjadi setelah salah satu mata terluka, yang bisa mengakibatkan hilangnya zat warna pada mata yang rusak.

Perkawinan antara dua orang tua/parental (P) homozigot bermata coklat (BB x BB), hanya menghasilkan keturunan/filial pertama (F<sub>1</sub>) bermata coklat, BB. Satu orang tua homozigot bermata coklat (BB) dan satu orang tua heterozigot bermata coklat (Bb) akan menghasilkan dua jenis keturunan, semuanya bermata coklat, BB dan Bb, dengan perbandingan setara. Dalam perkawinan antara laki-laki homozigot (BB) bermata coklat dan perempuan homozigot bermata biru (bb), semua sperma akan membawa B dan sel telur akan mengandung b. Semua anaknya akan memperoleh sifat mata berwarna coklat.

Perkawinan monohibrida adalah perkawinan antara dua individu heterozigot Bb (monohibrida). Hasil persilangan tersebut adalah suatu rasio genotip di antara keturunannya: 1 BB : 2 Bb : 1 bb. Walaupun demikian, fenotipnya adalah 3 bermata coklat. Jika salah satu orang tua memiliki genotip Bb dan orang tua lainnya memiliki genotip bb (fenotip bermata biru), maka setengah dari keturunannya akan bermata coklat (Bb) dan setengah lainnya bermata biru (bb). Jika kedua orang tua memiliki mata berwarna biru (bb x bb), semua keturunannya akan bermata biru.

Warna mata diatur oleh dua macam alel. Alel pertama adalah gen *bey1* (EYCL2) dan *bey2* (EYCL3), yang memiliki genotip yaitu B (iris coklat) dan b (iris biru). Alel ini terletak pada kromosom 15 rantai panjang (15q11-15). Sedangkan alel kedua adalah gen *gey2* (EYCL1). Ada dua macam gen juga dari alel ini, yaitu G dan g. Alel ini terletak pada kromosom 19 rantai pendek (19p13.1-13.11). Gen G baru terekspresi dalam bentuk dominan.

Hubungan gen G dan gen B berbeda dengan kodominasi isoaglutinogen pada penentuan golongan darah. Jika tidak ada gen G (dengan kata lain yang ada hanya g), maka gen itu akan menjadi inaktif dan posisi gennya dalam simbol genetik digantikan oleh gen b. Berarti untuk alel genotip G (haploid) saja ada tiga macam kombinasi, yaitu GG, Gb, dan bb. Sementara gen B (haploid), ada tiga kombinasi juga yaitu BB, Bb, dan bb. Ini berarti ada 3 x 3 atau 9 macam kombinasi genotip yang mungkin pada fetus, yaitu:

- BBGG. Fenotip coklat.
- BbGG. Fenotip coklat.
- BBGb. Fenotip coklat.
- BbGb. Fenotip coklat.
- BBbb. Fenotip coklat.
- Bbbb. Fenotip coklat.
- bbGG. Fenotip hijau.
- bbGb. Fenotip hijau.
- Bbbb. Fenotip biru.

Dengan kombinasi seperti ini, masih ada kemungkinan kedua orang tua dengan mata coklat memiliki keturunan biologis dengan iris hijau atau biru. Namun tidak sebaliknya. Dua orang tua dengan mata biru tidak mungkin memiliki keturunan biologis dengan mata coklat. Tampaknya ini yang menyebabkan frekuensi warna iris biru menjadi dominan di kalangan orang Kaukasian. Namun konsep ini tidak menjelaskan warna mata di luar tiga macam ini (misalnya merah pada albino, kelabu, dan hazel) serta tidak menjelaskan gradasi coklat pada iris (dari coklat muda, amber, sampai coklat tua).

Adapun untuk memperkirakan apa jenis genotip pada seseorang, dapat ditelusuri dari pola warna mata dalam keluarganya (orang tua dan saudara-saudara yang berhubungan darah). Sebagai contoh, orang dengan fenotip warna mata coklat, yang memiliki orang tua warna mata hijau ( $bbG_$ ) dan coklat ( $B_G_$ ), kemungkinannya memiliki genotip  $BbG$ .

Mata biru merupakan salah satu pewarisan gen autosomal resesif. Mata biru timbul sebagai hasil pantulan cahaya dari granula melanin yang terdapat dalam iris. Seperti diketahui, banyaknya granula melanin yang dibentuk ditentukan oleh gen. Orang yang memiliki genotip  $bb$  hanya mampu membentuk melanin dalam jumlah yang sedikit sehingga matanya berwarna biru. Orang yang homozigot dominan  $BB$  akan membentuk melanin dalam jumlah yang banyak sehingga matanya berwarna coklat sampai hitam (Suryo, 1994).

Berikut ini merupakan segi empat punnett memperagakan aplikasi hukum mendel tentang pewarisan resesif yang menyebabkan mata biru ketika salah satu orang tua memiliki gen resesif.

♀ ♂	B	b
b	<sup>1</sup> Bb	<sup>2</sup> bb
b	<sup>3</sup> Bb	<sup>4</sup> bb

Keterangan :

B = Mata hitam (Dominan)

b = Mata biru (Resesif)

ibu: Bb (mata coklat) dan bapak: bb (mata biru)

anak 1: Bb (mata coklat)

anak 2: bb (mata biru)

anak 3: Bb (mata coklat)

anak 4: bb (mata biru) (Northern, 1978)

Cara termudah untuk menjelaskan kemungkinan pasangan adalah dengan menggunakan contoh warna mata. Setiap orang memiliki dua gen yang mengontrol warna mata. Kedua gen mungkin resesif-dominan, yang dominan-dominan atau kombinasi resesif-resesif. Demi penjelasan lebih lanjut, lihatlah kemungkinan berikut:

*Kasus 1:* Orangtua dengan mata coklat memiliki anak bermata biru. Dalam kasus ini, kemungkinan besar bahwa kedua pasang orangtua memiliki sepasang dominan (mata coklat) dan gen resesif (mata biru) sebagai bagian dari susunan genetik mereka. Anak mewarisi gen resesif dari kedua orangtuanya, itulah sebabnya ia / dia memiliki mata biru.

*Kasus 2:* Anak-anak dari orang tua dengan salah satu orang tua yang bermata biru dan satu orang tua yang bermata coklat heterosigot (pasangan alel gen resesif mata biru), akan menunjukkan memiliki 50% kemungkinan menunjukkan mata biru.

*Kasus 3:* Seorang anak yang memiliki satu orang tua bermata biru dan satu orang tua bermata coklat tanpa gen resesif, akan memiliki mata coklat (Elvita, 2008).

Pada kasus ini kami menemukan bahwa individu yang merupakan anak dari orang tua dengan salah satu orang tua yang bermata biru (Bapak) dan satu orang tua yang bermata coklat (Ibu) akan menunjukkan memiliki 50% kemungkinan menunjukkan mata biru.

Dari data persilangan di atas dapat dilihat bahwa dari perkawinan antara wanita bermata coklat dengan pria bermata biru diperoleh dua keturunan, dengan perbandingan anak bermata coklat dan bermata biru adalah 1:1 atau kemungkinan anak bermata coklat adalah 50 % dan anak bermata biru adalah 50%. Hal tersebut terbukti, sebab keturunan dari keluarga yang kami jadikan sebagai objek kasus genetika ini, memiliki dua orang anak. Dimana anak pertama bermata coklat, sedangkan anak kedua bermata biru. Jadi berdasarkan data perkawinan pada keluarga ini maka dapat disimpulkan bahwa karakter mata biru merupakan pewarisan gen autosomal resesif.

## Kesimpulan

Berdasarkan observasi dan pembahasan di atas dapat disimpulkan bahwa gen warna mata coklat ini termasuk dalam kromosom autosom. Gen mata coklat ini terletak pada kromosom 19 rantai pendek (19p13.1-13.11). Gen G baru terekspresi dalam bentuk dominan. Seseorang dengan fenotip warna mata coklat, bisa dilahirkan dari orang tua yang memiliki warna mata hijau (bbG) dan coklat (B\_G), kemungkinan memiliki genotip BbG. Berdasarkan hasil observasi dapat disimpulkan bahwa warna mata biru pada individu disebabkan oleh timbulnya hasil pantulan cahaya dari granula melanin yang terdapat dalam iris. Banyaknya granula melanin yang dibentuk ditentukan oleh gen.. Hal ini terjadi karena salah satu orang tua membawa sifat resesif (mata biru) dengan persilangan yang menghasilkan rasio fenotip 1:1 atau 50% mata coklat (Bb) dan 50% bermata biru (bb).

## Daftar Pustaka

- Dirckx JH. Kamus ringkas kedokteran Stedman untuk profesi kesehatan. Edisi ke-4. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2005.h.520.
- Elrod SL, Stansfield WD. Schaum's outlines: genetika. Edisi ke-4. Jakarta: Penerbit Erlangga; 2006.h.43.
- Elvita, azmi, Widiyanto, feldi. 2008. Genetika dasar. Faculty of Medicine – University of Riau.
- N, Tuti. 2012. Penurunan sifat autosomal pada manusia. (Online) tersedia di [http://staff.ui.ac.id/system/files/users/tutinfik/material/penurunan autosom.pdf](http://staff.ui.ac.id/system/files/users/tutinfik/material/penurunan%20autosom.pdf). diakses pada tanggal 28 Oktober 2013
- Northern, JL. 1978. Hereditary deafness. Downs MP: Hearing in Children.
- Sloane E. Anatomi dan fisiologi untuk pemula. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2004.h.60-6.
- Weller BF. Kamus saku perawat. Edisi ke-22. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2005.h.145.
- Suryo, H. 1994. Genetika Manusia. Yogyakarta: UGM



## **BAB VII**

# **PEWARISAN DI LUAR POLA PEWARISAN DOMINAN RESESIF MENDEL**

### **Pengantar**

Pewarisan di luar Mendel adalah pola pewarisan yang ditemukan setelah pewarisan Mendel. Pewarisan di luar Mendel terdiri dari Interaksi gen, pautan gen pada kromosom autosom dan gonosom serta pindah silang dan *non-disjunction*. Pola pewarisan di luar Mendel merupakan pewarisan selain sifat dominan resesif Mendel. Pewarisan di luar pola dominan resesif dianggap sebagai penyimpangan semu hukum Mendel. Penyebutan penyimpangan Mendel telah memposisikan hukum Mendel dominan resesif menjadi hukum utama pola pewarisan sifat pada makhluk hidup. Saat ini telah diketahui pola pewarisan sifat di luar Mendel justru merupakan fenomena yang lebih banyak ditemukan di alam dibandingkan pewarisan dominan resesif sebagaimana dinyatakan Alchin dalam Venville (2002). Bab ini menguraikan pola pewarisan di luar Mendel meliputi Interaksi gen, pautan gen pada kromosom autosom dan gonosom serta pindah silang dan *non-disjunction*

Di akhir pembahasan bab VII ini diharapkan mahasiswa dapat memahami bahwa pola pewarisan sifat yang dibawa oleh gen bukan hanya satu pola Mendel saja, tetapi terdapat pola-pola lainnya sebatas yang telah ditemukan sekarang ini, bahkan masih dimungkinkan ada pola pewarisan lain yang lebih lanjut dibahas pada bab VIII yakni pewarisan sitoplasma.

### **A. Interaksi Gen**

Dalam percobaan-percobaan genetika, para peneliti sering menemukan rasio fenotipe yang ganjil, seakan-akan tidak lagi mengikuti hukum-hukum Mendel. Misalnya, pada perkawinan antara dua individu dengan 2 sifat beda, ternyata rasio fenotipe F<sub>2</sub> tidak selalu 9 : 3 : 3 : 1.

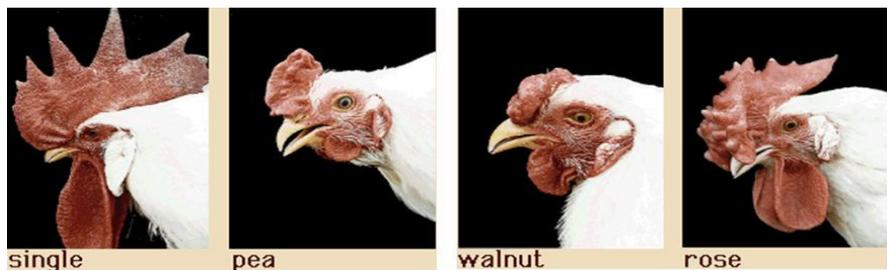
Namun, sering dijumpai perbandingan-perbandingan 9 : 7 ; 12 : 3 : 1 ; 15 : 1 ; 9 : 3 : 4; dan lain-lain. Jika kita teliti betul-betul angka-angka perbandingan di atas, ternyata merupakan penggabungan angka-angka perbandingan Mendel;  $9 : (3 + 3 + 1) = 9 : 7$ ;  $(9 + 3) : 3 : 1 = 12 : 3 : 1$ ;  $(9+3+3) : 1 = 15 : 1$ ; dan  $(9 : 3 : (3+1)) = 9 : 3 : 4$  dan seterusnya. Oleh sebab itu, biasa di buku teks disebut sebagai penyimpangan semu Mendel dengan alasan sebenarnya masih mengikuti Hukum Mendel.

Sebenarnya penyimpangan semu ini terjadi karena adanya 2 pasang gen atau lebih saling mempengaruhi fenotipe suatu individu. Peristiwa pengaruh-mempengaruhi antara 2 pasang gen atau lebih disebut interaksi gen. Perbedaan perubahan rasio fenotipe bergantung pada macam interaksi gennya. Jadi interaksi gen terjadi di antara gen yang berbeda alel. Dibandingkan dengan pewarisan Mendel terjadi di antara gen pada alel yang sama atau gen pada kromosom yang sehomolog.

Interaksi gen ada 5 macam, yaitu: Interaksi Gen/Atavisme, Polimeri, Kriptomeri, Epistasis-hipostasis, dan Gen Komplementer. Selain itu dikenal ada sifat dominan tidak sempurna, kodominan,

### 1. Interaksi Gen/Atavisme

Interaksi gen pertama ditemukan oleh William Bateson (1861-1926) dan R.C Punnet pada tahun 1906. Setiap gen memiliki pengaruh sendiri untuk menumbuhkan karakter (sifat). Namun ada juga beberapa gen yang bekerja saling berinteraksi atau saling mempengaruhi dalam menghasilkan karakter atau fenotip.



Gambar 6.1 Fenotip Jengger Ayam dengan Pola Interaksi Gen/Atavisme  
(Sumber: Biology, Prentice-Hall)

Contohnya pada persilangan ayam dengan 4 macam bentuk jengger yaitu sebagai berikut :

- 1) Bentuk biji (*Pea*), dengan genotip : rrP-
- 2) Bentuk mawar atau gerigi (*Rose*), dengan genotip : R-pp
- 3) Bentuk sumpel (*Walnut*), dengan genotipe : R-P-
- 4) Bentuk belah atau tunggal (*Single*), dengan genotip: rrpp

Persilangan antara ayam berjengger gerigi dengan biji, menghasilkan keturunan F<sub>1</sub> bertipe sumpel. Dengan skema sebagai berikut.

P<sub>1</sub> : RRpp × rrPP  
 (gerigi) (biji)  
 Gamet : Rp rP  
 F<sub>1</sub> : RrPp  
 (sumpel/Walnut)

Apabila terjadi persilangan antara F<sub>1</sub> X F<sub>1</sub>

P<sub>2</sub> : RrPp × RrPp  
 (Sumpel) (Sumpel)  
 Gamet : RP, Rp, rP, rp RP, Rp, rP, rp  
 F<sub>2</sub> :

♀ \ ♂	RP	Rp	rP	rp
RP	RRPP (Walnut)	RRPp (Walnut)	RrPP (Walnut)	RrPp (Walnut)
Rp	RRPp (Walnut)	RRpp (Gerigi)	RrPp (Walnut)	Rrpp (Gerigi)
rP	RrPP (Walnut)	RrPp (Walnut)	rrPP (Biji)	rrPp (Biji)
rp	RrPp (Walnut)	Rrpp (Gerigi)	rrPp (Biji)	rrpp (Belah)

Berdasarkan segi empat Punnet di atas, perbandingan F<sub>2</sub> adalah sebagai berikut:

Sumpel (Walnut) : Gerigi (Rose) : Biji (Pea) : Belah (Single)  
 9 : 3 : 3 : 1

Fenotip baru (jengger belah) muncul dari perkawinan disebabkan oleh interaksi di antara 2 gen resesif.

## 2. Polimeri

Polimeri merupakan bentuk interaksi gen yang bersifat kumulatif (saling menambah). Gen yang menumbuhkan suatu karakter polimeri biasanya lebih dari dua, sehingga disebut karakter gen ganda. Polimeri pertama kali dikemukakan oleh **H. Nilson Ehle** pada tahun 1813 di Swedia dalam percobaannya dengan menyilangkan *Triticum vulgare* berbiji merah homozigot dengan *Triticum vulgare* berbiji putih homozigot, menghasilkan keturunan F1 dengan biji berwarna merah muda. Persilangan sesama F1 menghasilkan keturunan F2 yang terdiri atas *Triticum vulgare* berwarna merah beraneka ragam dan putih dalam perbandingan 15 : 1.

Untuk memahami peristiwa tersebut Nielson Ehle melakukan percobaan persilangan pada jenis gandum, yaitu gandum bersekam merah dengan gandum bersekam putih. Misalnya genotipe gandum berwarna merah adalah  $M_1M_1M_2M_2$ , sedangkan genotip gandum berwarna putih adalah  $m_1m_1m_2m_2$ .

Kedua jenis gandum disilangkan:



	$M_1M_2$	$M_1m_2$	$m_1M_2$	$m_1m_2$
$M_1M_2$	$M_1M_1M_2M_2$ (merah)	$M_1M_1M_2m_2$ (merah)	$M_1m_1M_2M_2$ (merah)	$M_1m_1M_2m_2$ (merah)
$M_1m_2$	$M_1M_1M_2m_2$ (merah)	$M_1M_1m_2m_2$ (merah)	$M_1m_1M_2m_2$ (merah)	$M_1m_1m_2m_2$ (merah)
$m_1M_2$	$M_1m_1M_2M_2$ (merah)	$M_1m_1M_2m_2$ (merah)	$m_1m_1M_2M_2$ (merah)	$m_1m_1M_2m_2$ (merah)
$m_1m_2$	$M_1m_1M_2m_2$ (merah)	$M_1m_1m_2m_2$ (merah)	$m_1m_1M_2m_2$ (merah)	$m_1m_1m_2m_2$ (putih)

Rasio Genotip adalah:

$$M_1-M_2- = 9 \text{ (Merah)}$$

$$M_1-m_2m_2 = 3 \text{ (Merah)}$$

$$m_1m_1M_2- = 3 \text{ (Merah)}$$

$$m_1m_1m_2m_2 = 1 \text{ (Merah)}$$

Rasio Fenotipe Merah : Putih = 15 : 1

### 3. Kriptomeri

Correns (1912) adalah seorang ahli yang menyelidiki peristiwa kriptomeri.

Kriptomeri adalah peristiwa suatu faktor dominan yang baru tampak pengaruhnya apabila bertemu dengan faktor dominan lain yang bukan alelnya. Faktor dominan ini seolah-olah tersembunyi (kriptos), misalnya, pada bunga *Linaria maroccana*.

- A – ada pigmen antosianin.
- a – tidak ada pigmen antosianin.
- B – air sel bersifat basa.
- b – air sel tidak bersifat basa.

Jika kedua gen dominan A dan B hadir dalam satu individu, warna bunga ungu. Jika gen dominan A saja tanpa gen dominan (B), warna bunga merah.

Jika gen dominan B hadir tanpa gen dominan A dan jika kedua gen dominan

A dan B tidak hadir, warna bunga putih. Contoh bunga merah (AAbb) disilangkan dengan bunga putih (aaBB), maka hasil F<sub>1</sub> adalah bunga ungu (AaBb) ungu.



Gambar 6.2 Persilangan bunga merah (AAbb) dengan bunga putih (aaBB)

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB bunga ungu	AABb bunga ungu	AaBB bunga ungu	AaBb bunga ungu
Ab	AABb bunga ungu	AAbb bunga merah	AaBb bunga ungu	Aabb bunga merah
aB	AaBB bunga ungu	AaBb bunga ungu	aaBB bunga putih	aaBb bunga putih
ab	AaBb bunga ungu	Aabb bunga merah	aaBb bunga putih	aabb bunga putih

Rasio Genotip adalah:

A-B-	= 9 (Ungu)
A-bb	= 3 (Merah)
aaB-	= 3 (Putih)
aabb	= 1 (Putih)

Rasio Fenotipe Ungu : Merah : Putih = 9 : 3 : 4

#### 4. Epistasis – Hipostasis

Epistasis – hipostasis adalah peristiwa dimana adanya gen dominan lain yang bukan alelnya menutupi gen dominan lainnya. Faktor pembawa sifat yang menutupi disebut epistasis, sedangkan sifat yang tertutup disebut hipostasis. H. Nilson dan Ehle (1873-1949) menyelidiki peristiwa tersebut pada persilangan jenis gandum berkulit biji hitam dengan gandum berkulit biji kuning yang keduanya bergalur murni.

Peristiwa epistasis dan hipostasis di atas dapat digambarkan seperti contoh di bawah ini :

P1	:	HHkk (biji hitam)	><	hhKK (biji kuning)
Gamet	:	Hk		hK
F1	:	HhKk (biji hitam) ⇔ artinya: H epistasis terhadap K / k		
P2	:	HhKk (biji hitam)	><	HhKk (biji hitam)
Gamet	:	HK, Hk, hK, hk		HK, Hk, hK, hk

F2 :

	HK	Hk	hK	hk
HK	HHKK (biji hitam)	HHKk (biji hitam)	HhKK (biji hitam)	HhKk (biji hitam)
Hk	HHKk (biji hitam)	HHkk (biji hitam)	HhKk (biji hitam)	Hhkk (biji hitam)
hK	HhKK (biji hitam)	HhKk (biji hitam)	hhKK (biji kuning)	hhKk (biji kuning)
hk	HhKk (biji hitam)	Hhkk (biji hitam)	hhKk (biji kuning)	hhkk (putih)

Jadi dalam persilangan ini didapatkan keturunan dengan perbandingan fenotip = 12 : 3 : 1

Maka terlihat bahwa genotip yang mengandung H selalu berwarna hitam, sedangkan genotip yang mengandung K tanpa disertai H selalu berwarna kuning jadi dapat disimpulkan bahwa :

H epistasis terhadap K

K hipostasis terhadap H

### 5. Gen Komplementer

Gen komplementer adalah interaksi antara dua gen dominan, jika terdapat bersama-sama akan saling melengkapi sehingga muncul suatu fenotip. Jika salah satu gennya tidak ada, maka pemunculan sifat terhalang. Contoh perkawinan pria bisu tuli (RRbb) dan wanita bisu tuli (rrBB).

P1 : BBtt X bbTT  
(bisu tuli) (bisu tuli)

Gamet : Bt, bT

F1 : BbTt (normal)

P2 : BbTt X BbTt  
(normal) (normal)

Gamet : BT, Bt, bT, bt BT, Bt, bT, bt

F<sub>2</sub> =

♀ \ ♂	BT	Bt	bT	bt
BT	BBTT	BBTt	BbTT	BbTt
Bt	BBtT	BBtt*	BbTt	Bbtt*
bT	BbTT	BbTt	bbTT*	bbTt*
bt	BbTt	Bbtt*	bbTt*	bbtt*

Dalam hal ini, gen T dan gen B tidak akan menunjukkan sifat normal apabila kedua gen tersebut tidak terdapat bersama-sama dalam satu genotip. Dengan demikian, jika hanya terdapat gen T tanpa gen B, atau jika hanya terdapat gen B tanpa gen T maka akan memunculkan sifat bisu tuli. Rasio fenotip F<sub>2</sub> yang dihasilkan adalah 9 Normal : 7 bisu tuli.

## **B. Bagaimana Gen Mengendalikan Fenotip Makhluk Hidup**

Corebima (2012) mengelompokkan sifat-sifat fenotip tertentu dikendalikan oleh: satu gen mengendalikan satu sifat, beberapa gen (kelompok gen) mengendalikan satu sifat dan satu gen mengendalikan beberapa sifat.

### **1. Satu Gen (tunggal) Mengendalikan Satu Sifat.**

Percobaan persilangan yang dilakukan Gregor Mendel atas *Pisum sativum* menunjukkan kepada kita sifat-sifat yang dikendalikan oleh sepasang alela (satu gen dalam makhluk hidup diploid). Kerja persilangan memperlihatkan bahwa induk-induk yang dipersilangkan, adalah yang memiliki sifat suatu tertentu yang sangat mudah dibedakan satu sama lain, misalnya yang berbunga merah dan putih, ataupun yang berpostur tinggi dan rendah. Hasil persilangan dalam wujud ratio fenotip (misalnya pada F<sub>2</sub>), menunjukkan bahwa tiap sifat itu (misalnya warna bunga ataupun postur) dikendalikan oleh sepasang alela dari suatu gen (dalam kondisi diploid). Pola pewarisan Mendel dominanresesif adalah contoh satu gen yang mengendalikan satu sifat seperti telah dibahas pada bab sebelumnya.

Contoh sifat pada manusia yang hanya dikendalikan oleh satu gen, yakni kelainan pada manusia. Contoh-contoh kelainan itu adalah *alkaptonuria*, *phenylketonuria*, *Lesck-Nyhan Syndrome*, dan *Tay Sachs Disease*, ditemukan pula contoh tentang sifat golongan darah pada manusia (ABO), sekalipun gen yang mengendalikan sifat golongan darah ini berujud alela ganda.

Pada penderita *alkaptonuria*, warna urine akan segera berubah menjadi hitam jika terkena udara, dan di usia tua dapat mengalami *arthritis*. Penderita *alkaptonuria* tidak mampu memproduksi tyrosin dari *phenylalanin*, sehingga jumlah *phenylalanin* berlebih dan dikonversikan

menjadi derivat-derivat phenyl, seperti asam phenylpiruvat yang dapat dideteksi dalam urine; pada bayi kelainan ini dapat berakibat terjadinya keterbelakangan mental, jika tidak segera di atasi. Gangguan *Lesck-Nyhan Syndrome* bersangkut paut dengan gen tertentu yang terdapat dalam kromosom X.

Pada pria penderita gangguan *Lesck-Nyhan Syndrome* mempunyai intelegensi rendah (subnormal), lumpuh, mempunyai sifat bawaan merusak, bahkan terhadap diri sendiri dengan kegemaran khusus menggigit jari serta bibirnya. Pada penderita *Tay-Sacks Disease*, tidak terdapat enzim lisosomal yang biasanya berfungsi untuk memecahkan beberapa macam makromolekul yang kompleks seperti polysacharida, lipida, protein, ataupun asam nukleat. Pada bayi, gangguan ini akan terjadi penimbunan lipida gangliosida GM2 dalam sel-sel otak, yang berakibat terjadinya degenerasi otak; dan bayi semacam itu akan mati pada umur 3 tahun.

Empat contoh kelainan pada manusia yang telah dikemukakan itu adalah kelainan yang tergolong "*Inborn Errors of Metabolism*". Seperti diketahui istilah tersebut pertama kali diperkenalkan oleh A. Garrod pada 1902; masih banyak contoh kelainan lain pada manusia yang tergolong sebagai "*Inborn Errors of Metabolism*".

## 2. Gen-gen yang Berkelompok Mengendalikan Suatu Sifat.

Gen-gen yang letaknya tersebar, yakni letak dari gen-gen tersebut tersebar pada lebih dari satu kromosom. Keterlibatan beberapa gen yang letaknya tersebar atas sesuatu sifat, boleh jadi berupa keterlibatan atas pembentukan satu protein (satu enzim), keterlibatan atas enzim-enzim pada suatu urutan reaksi biokimia, dan bahkan keterlibatan atas enzim-enzim pada suatu rangkaian reaksi biokimia yang kompleks.

Bab 6 mengemukakan tentang adanya sifat tertentu yang dikendalikan oleh lebih dari 1 gen (letak gen tidak tersebar atau tersebar), dijelaskan sebagai terjadinya interaksi antar gen (antar lokus) pada tingkat ekspresi fenotip. Interaksi antar gen pada lokus yang berbeda ini (pada tingkat ekspresi fenotip), dibedakan menjadi interaksi epistasis dan

interaksi nonepistasis. Interaksi epistasis terjadi jika gen-gen tersebut mengendalikan pembentukan polipeptida-polipeptida dari enzim-enzim pada suatu urutan reaksi biokimia yang sama yang mengarah kepada terwujudnya satu sifat fenotip. Interaksi nonepistasis terjadi jika gen-gen tersebut mengendalikan pembentukan polipeptida-polipeptida dari enzim-enzim pada urutan reaksi biokimia yang berbeda tetapi yang mengarah ke terwujudnya satu sifat fenotip. Stansfield (1983) menyatakan “*genetic interaction may also occur without epistasis if the end product of different pathways each contribute to the same trait*”. Jadi interaksi gen non epistasis adalah suatu produk akhir diperoleh dari jalan yang berbeda tetapi berkontribusi pada fenotip yang sama. Contoh bagan reaksi biokimia itu, produk reaksi biokimia yang pertama (B) berinteraksi dengan produk reaksi biokimia yang kedua (D), yang berakibat munculnya suatu sifat fenotip hasil interaksi.

### 3. Pleiotropi atau Satu Gen Mengendalikan Lebih dari Satu Sifat.

Gen-gen tertentu pada makhluk hidup dapat mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan. Dalam hal ini fenotip dari sesuatu gen bukan hanya satu macam, tetapi lebih dari satu macam. Efek fenotip dari sesuatu gen semacam itu disebut pleiotropi. Herskowitz (1977) menyatakan pleiotropi sebagai “*mutiple effects of a single gene*”. Berkenaan dengan pleiotropi ini, Ayala (1984) menyebutkan “*....., that is, when a gene effects several traits, is known as pleiotropy*”.

Satu contoh gen yang mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan seperti itu adalah gen *vg* pada *D. melanogaster*. Sudah diketahui bahwa individu yang bersifat homozigot untuk gen *vg* (*vg/vg*), di samping mempunyai sayap vestigial, juga mempunyai “*balancei*” (*halter*) yang termodifikasi, pasangan bristle dorsal tertentu berposisi tegak, organ reproduksi agak berbeda, umur yang lebih pendek, serta mengalami penurunan fecunditas. Gen *v* (*vermilion*), di samping mengendalikan warna mata, juga mempengaruhi sexual selection (daya tarik seksual); demikian pula gen *y* (*yellow*), di samping bertanggungjawab atas warna tubuh, juga mempengaruhi tingkah laku kawin. Dikatakan lebih lanjut

bahwa pada lebah madu pun ditemukan gen yang mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan. Gen-gen yang mempunyai efek pleiotropy juga ditemukan pada *yellow mouse* dan *Himalayan rabbit* di samping juga pada manusia.

Contoh gen yang mempunyai efek pleiotropi antara lain gen yang bertanggungjawab atas kelainan *phenylketonuria* (PKU). Individu yang memiliki gen semacam itu tidak mampu membuat tyrosin dari phenylalanin. Oleh karena itu individu-individu tersebut mengalami akumulasi phenylalanin dalam darah, mempunyai ukuran tengkorak yang tidak normal, IQ rendah, serta warna rambut yang pucat (Ayala, 1984). Gardner (1984) juga menyebutkan bahwa pada manusia terdapat pula gen Hb<sup>s</sup> yang dalam keadaan homozigot (Hb<sup>s</sup> Hb<sup>s</sup>) menyebabkan hemolytic anemia' dalam keadaan heterozigot (Hb<sup>A</sup> Hb<sup>s</sup>) menyebabkan peningkatan resistensi terhadap *Plasmodium falciparum*.

Bagaimana penjelasan timbulnya efek fenotip gen yang bersifat pleiotropik?. Corebima (2012) menyatakan berdasarkan pertimbangan bercabang-cabangnya reaksi-reaksi biokimia pada proses faali, sesuatu produk gen yakni polipeptida atau enzim pada suatu tahap reaksi biokimia, dapat dilibatkan pada lebih dari satu rangkaian reaksi biokimia berikutnya. Pada keadaan semacam inilah, jelas terlihat bahwa sesuatu gen dikatakan bertanggung jawab atas hasil akhir pada lebih dari satu rangkaian reaksi biokimia; dikatakan lebih lanjut gen tertentu mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan (fenotip). Gardner (1984) dalam Corebima (2012) menyatakan "*In fact, all genes (whether mutant or wild type allelic form) may be pleiotropic, with their various effects simply not yet recognized*". Dikatakan lebih lanjut "*Even though a structural gene may have many end effects, it has only one primary function, that of producing one polypeptide (.....). This polypeptide may give rise to different expressions at the phenotypic level*". Sebagaimana juga dinyatakan Stansfield (1983) menyatakan bahwa "*Product of one reaction chain may be used in several other metabolic expression of a gene usually involves more than one trait*".

### C. Tiap Sifat atau Kemampuan (Fenotip) Mahluk Hidup Dikendalikan oleh Banyak Gen

Berdasarkan informasi yang telah dikemukakan, Corebima (2012) menyatakan bahwa pada dasarnya sifat atau kemampuan (fenotip) apa pun dikendalikan oleh lebih dari satu gen (pada locus yang berbeda), tersebar atau tidak tersebar. Dengan demikian sifat atau kemampuan (fenotip) apa pun, sesungguhnya adalah hasil interaksi antara gen (pada locus yang berbeda) pada mekanisme eksperimennya. Adrian dkk (1960) menyatakan "*Neither genes nor chemical reactions occur in isolation in the cell*". Dengan demikian informasi-informasi hasil temuan yang telah dikemukakan sesungguhnya berupa gambaran-gambaran yang sudah disederhanakan. Adrian dkk (1960) menyatakan lebih lanjut "*If purpose is to obtain a meaningful picture of life processes, this is a great oversimplification*".

Selain itu juga suatu sifat atau kemampuan (fenotip) apa pun sebenarnya tidak hanya ditentukan oleh ekspresi gen-gen (pada locus yang berbeda) yang saling berinteraksi; akan tetapi ditentukan pula oleh kondisi lingkungan yang melingkupi seluruh proses ekspresi gen-gen tersebut. Stansfield (1983) mengemukakan "*The phenotype is a result of gene products brought to expression in a given environment includes not only external factors such as temperature and the amount or quality of light, but also internal factors such as hormones and enzymes*". Jelaslah yang dimaksud dengan kondisi lingkungan yang eksternal maupun yang internal.

Kajian atas informasi-informasi terdahulu sebenarnya sudah memperlihatkan gambaran umum tentang mekanisme gen-gen mengendalikan sesuatu sifat atau kemampuan, sebagai suatu proses yang sangat rumit. Setiap peristiwa itu sesungguhnya adalah tahap-tahap reaksi biokimia. Dalam hubungan ini peristiwa transkripsi dan translasi, masing-masingnya sudah merupakan proses rumit yang secara teknis adalah rangkaian reaksi biokimia tersendiri. Demikian pula pembentukan protein dari polypeptida (jika protein itu tidak hanya terdiri dari satu polypeptida). Protein berubah menjadi enzim juga tergolong reaksi biokimia; dan pada

akhirnya rangkaian reaksi-reaksi biokimia seperti yang jelas tertulis (terbaca) pada bagan itu. Berpegang pada telaah terkahir ini, makin jelas terlihat bahwa jumlah gen yang mengendalikan sesuatu sifat atau kemampuan (fenotip), sesungguhnya banyak dan mungkin sangat banyak; dan bahkan barangkali dapat dikatakan pula bahwa tidak ada satupun sifat atau kemampuan (fenotip) makhluk hidup yang dikendalikan hanya oleh satu gen.

#### **D. Pautan**

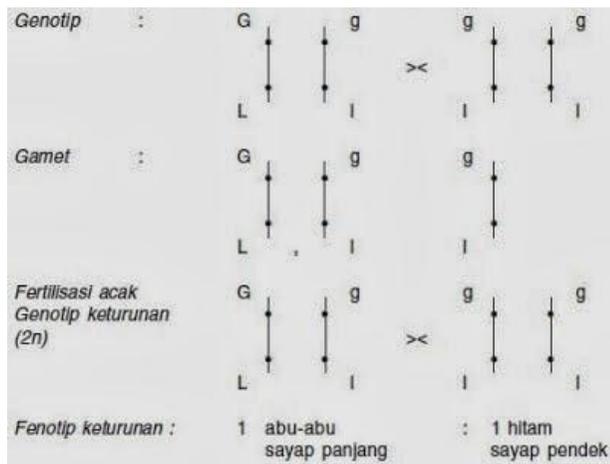
Boveri dan Sutton. 1903 mengemukakan bahwa kromosom adalah bagian dari sel yang membawa gen-gen dan gen-gen itu selama meiosis memisah secara bebas sesuai dengan hukum mendel. Sampai sekarang pada lalat *Drosophila* telah diketahui terdapat 5000 gen, sedangkan lalat ini hanya mempunyai 8 (atau 4 pasang) kromosom saja. Kondisi dimana dalam satu kromosom yang sama terdapat dua atau lebih gen inilah yang disebut tautan atau berangkai (*linkage*).

Pada proses meiosis I, saat kromosom bermigrasi ke kutub yang berlawanan, gen-gen yang terletak pada kromosom yang sama akan berpautan dan bergerak bersama-sama ke arah kutub yang sama pula. Pautan antarlokus ini terjadi akibat lokus gen-gen terletak pada satu kromosom dan berjarak dekat antara satu dengan yang lainnya.

Jumlah pautan ini sesuai dengan jumlah pasangan kromosom dan panjangnya kromosom. Gen gen yang berhimpit dan berdekatan lokusnya cenderung berpautan. Pautan ini disebut sebagai Penyimpangan terhadap Hukum Perpaduan Bebas dapat disebabkan karena keterpautan antar lokus. Hal ini berarti segregasi alel pada suatu lokus berpengaruh terhadap segregasi alel pada lokus yang lain.

Jika 4 alela terletak pada pasangan kromosom yang sama.

Fenotip tetua: abu-abu, sayap panjang >< hitam, sayap pendek



Gambar 6.3 Fertilisasi tanpa pindah silang

Pautan terjadi ketika beberapa gen pada kromosom tidak memisah bebas atau gen bertaut saat terjadi pembelahan meiosis. Tidak semua gen dapat memisah secara bebas pada waktu terjadi pembelahan sel secara meiosis, gen-gen tersebut berpautan satu dengan yang lainnya. Gen-gen tersebut dinamakan gen-gen terangkai. Untuk mengetahui gen-gen terangkai atukah tidak, tentunya harus diadakan perbedaan dalam cara penulisan genotipnya. Seperti diketahui apabila gen-gen tidak terangkai, maka genotip suatu dihibrid ditulis sebagai AaBb. Akan tetapi apabila gen-gen itu terangkai, maka ada dua kemungkinan untuk menuliskan genotipnya yaitu:

- Apabila gen-gen dominan terangkai pada suatu kromosom, sedang alel-alel resesip terangkai pada kromosom homolognya, maka gen-gen dikatakan terangkai dalam keadaan “*coupling phase*”. Ada beberapa cara untuk menuliskan genotipnya, ialah : (AB) (ab),

$$\frac{AB/ab, AB:ab, AB|}{ab}$$

- Apabila gen dominan terangkai pada satu kromosom dengan gen resesip yang bukan alelnya, sedang alel resesip dari gen yang

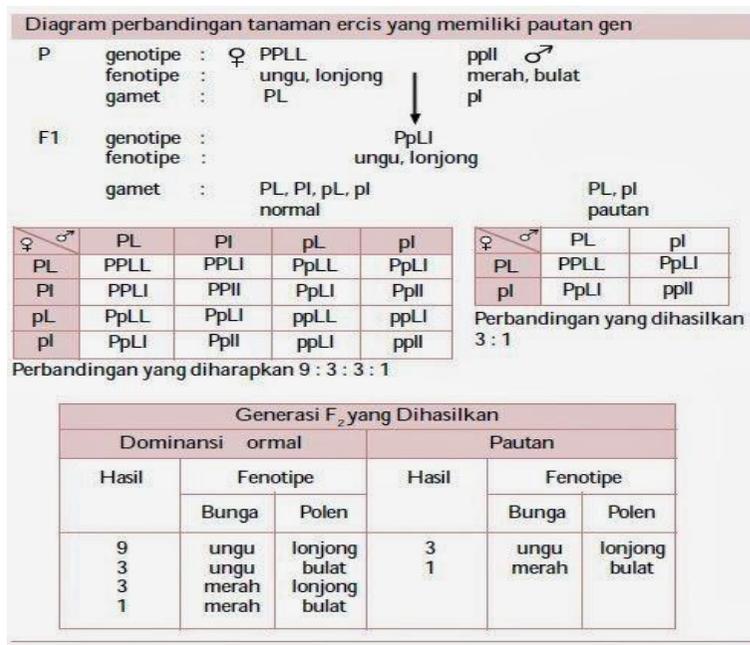
disebut pertama terangkai pada kromosom homolognya dengan alel dominan yang disebut kedua, maka gen-gen dikatakan terangkai dalam keadaan “*repulsion phase*”. Ada beberapa cara untuk menuliskan genotipnya, ialah

$$(Ab) (aB), \overline{Ab/aB}, \overline{Ab/aB}$$

Sekarang yang resmi dipakai ialah cara penulisan

$$\overline{AB/ab} \overline{Ab/aB}$$

Walaupun genotip dua individu berlainan (gen-gen terangkai dalam keadaan “*coupling phase*” sedangkan yang lain gen-gen terangkai dalam keadaan “*repulsion phase*”), namun karena gen dominan mengalahkan gen resesip, maka fenotip kedua individu sama.



Gambar 6.4 Pautan pada Persilangan Tanaman Ercis

Berdasarkan persilangan tersebut, terlihat bahwa terdapat pautan antara gen P dengan L dan p dengan l. Oleh karena itu, meskipun genotipe  $F_1$  adalah PpLl, gamet yang dihasilkan tetap bergenotipe PL dan pl. Hal ini menghasilkan generasi  $F_2$  dengan perbandingan 3:1 (bunga ungu, polen lonjong : bunga merah, polen bulat).

### E. Pindah Silang (*Crossing over*)

Pindah silang adalah pertukaran segmen antara dua kromosom homolog. Peristiwa ini berlangsung pada saat kromosom homolog berpasangan dalam profase I meiosis, yaitu pada saat pakiten. Pakiten merupakan saat seluruh bagian kromosom berpasangan pada jarak yang paling dekat. Titik kontak dari kromosom-kromosom yang bersentuhan dinamakan kiasma. Pindah silang akan menghasilkan kromosom rekombinan yang merupakan hasil penyeberangan fragmen-fragmen kromosom ke kromosom homolog tetangganya. Pautan gen dapat dipisahkan oleh peristiwa pindah silang pada semua titik sepanjang kromosom.

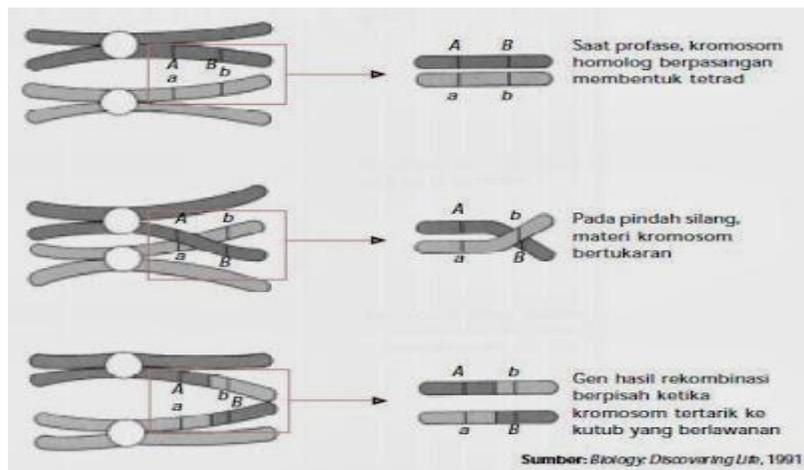
Sebenarnya, sebelum didapat kesimpulan bahwa peristiwa persilangan tanaman ercis oleh illiam Bateson dan R.C. Punnet adalah peristiwa pautan, mereka dikejutkan oleh hasil perbandingan dari data asli yang didapat. Dari data tersebut, terdapat sejumlah kecil hasil dengan fenotipe ungu bulat dan merah lonjong yang seharusnya tidak ada jika terjadi pautan saja pada gen-gennya.

Fenotipe		ormal	Data Asli	Pautan
Bunga	Polen			
ungu	lonjong	56% (9)	74%	75%
ungu	bulat	19% (3)	6%	—
merah	lonjong	19% (3)	6%	—
merah	bulat	6% (1)	14%	25%

Gambar 6.5 Perbandingan Hasil Persilangan Dihybrid Normal, Hasil Asli Persilangan, dan Hasil Pautan

Melalui pengamatan lebih lanjut, para ahli genetika mengetahui bahwa hasil tersebut dapat terjadi melalui mekanisme pindah silang (crossing over) yang terjadi selama meiosis. Selama meiosis, kromosom homolog saling berpasangan membentuk tetrad. Pada keadaan ini, terjadi pertukaran materi genetik antara kromosom dan pasangan homolognya. Menyebabkan gen-gen dapat berpindah dari satu kromosom ke kromosom homolognya.

Perpindahan ini dapat terjadi sepanjang pasangan kromosom. Proses ini disebut juga pindah silang (crossing over). Pada proses meiosis, pindah silang terjadi pada kiasma. Oleh karena materi serta susunan gen berubah akibat pindah silang, proses ini disebut juga rekombinasi gen.

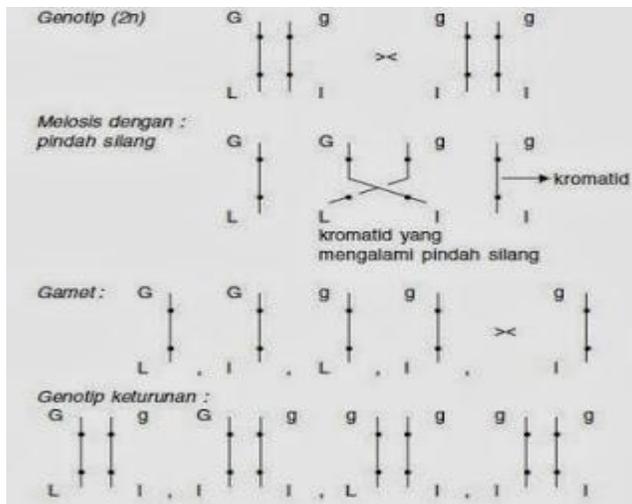


Gambar 6.6 Peristiwa pindah silang

Jika dua gen berpautan, kedua gen ini akan bersama-sama diwariskan dalam satu gamet. Akan tetapi, jika terjadi pindah silang dalam proses meiosis, kedua gen tersebut dapat berpisah dan membentuk rekombinasi baru dalam gametnya. Hal inilah yang menyebabkan adanya hasil pada sifat bunga ungu-polen bulat dan bunga merah-polen lonjong, meskipun nilai tersebut kecil.

Jika terjadi pindah silang,

Fenotip tetua: abu-abu sayap panjang  $\times$  hitam sayap pendek



Gambar 6.7 Peristiwa Pindah Silang

*Dalam suatu eksperimen diperoleh keturunan sebagai berikut.*

*Fenotip tetua berbadan abu-abu sayap panjang : 965*

*berbadan hitam sayap pendek : 944*

*Fenotip rekombinan berbadan hitam sayap panjang : 206*

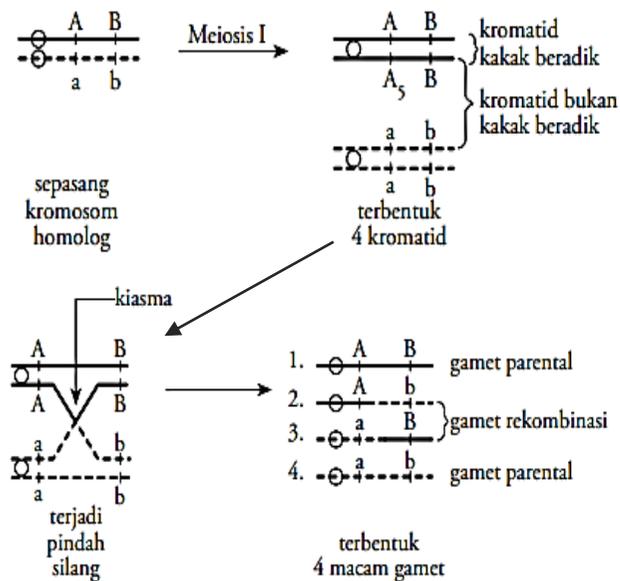
*berbadan abu-abu sayap pendek : 185*

Kemungkinan pindah silang dan rekombinasi kromosom berbanding lurus dengan jarak antara dua gen yang terpisah. Misalnya jarak antara gen O dan P tiga kali lipat jarak antara gen R dan S. Hal ini berarti, pemisahan pautan antara gen O dan P melalui pindah silang tiga kali lebih besar daripada pindah silang antara gen R dan S. Jadi semakin jauh jarak antargen yang memperbesar kemungkinan pindah silang. Frekuensi pindah silang dapat dihitung sebagai berikut:

$$\begin{aligned}
 \text{Frekuensi Rekombinasi (FR)} &= \\
 &= \frac{\text{Jumlah keturunan rekombinan}}{\text{seluruh keturunan}} \times 100 \% \\
 &= \frac{(206 + 185)}{(965 + 944) + (206 + 185)} \times 100 \% \\
 &= \frac{391}{2300} \times 100 \% \\
 &= 17 \%
 \end{aligned}$$

Pindah silang dibedakan atas pindah silang tunggal dan pindah silang ganda sebagai berikut:

- 1) **Pindah silang tunggal**, ialah pindah silang yang terjadi pada satu tempat.

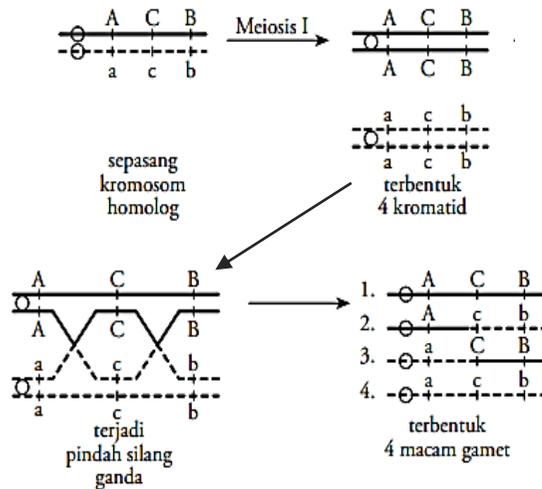


Gambar 6.8 Pindah Silang Tunggal  
(Suryo, 2008)

Pindah silang tunggal, hasilnya berupa gamet-gamet tipe parental yang dibentuk dalam jumlah banyak (karena tidak mengalami pindah silang) dan gamet tipe rekombinasi yang jumlahnya lebih sedikit karena mengalami pindah silang.

Dengan terjadinya pindah silang akan terbentuk 4 macam gamet. Dua macam gamet dinamakan gamet tipe parental karena memiliki gen-gen seperti yang dimiliki induknya (parentalnya). Dua macam gamet lainnya dinamakan gamet tipe rekombinasi karena merupakan gamet-gamet tipe baru sebagai hasil adanya pindah silang. Gamet-gamet tipe parental dibentuk dalam jumlah yang lebih banyak karena tidak mengalami gangguan pindah silang, sedangkan gamet-gamet tipe rekombinasi dibentuk lebih sedikit. Akibatnya, gamet-gamet yang mempunyai sifat-sifat seperti parental selalu berjumlah lebih banyak dibandingkan dengan keturunan tipe rekombinasi.

- 2) **Pindah silang ganda**, ialah pindah silang yang terjadi di dua tempat selama meiosis. Pindah silang ganda dapat diketahui dari adanya tipe-tipe parental dan tipe-tipe rekombinasi di dalam keturunan yang memiliki 3 buah gen yang berangkai pada satu kromosom dengan 3 sifat beda (trihybrid).

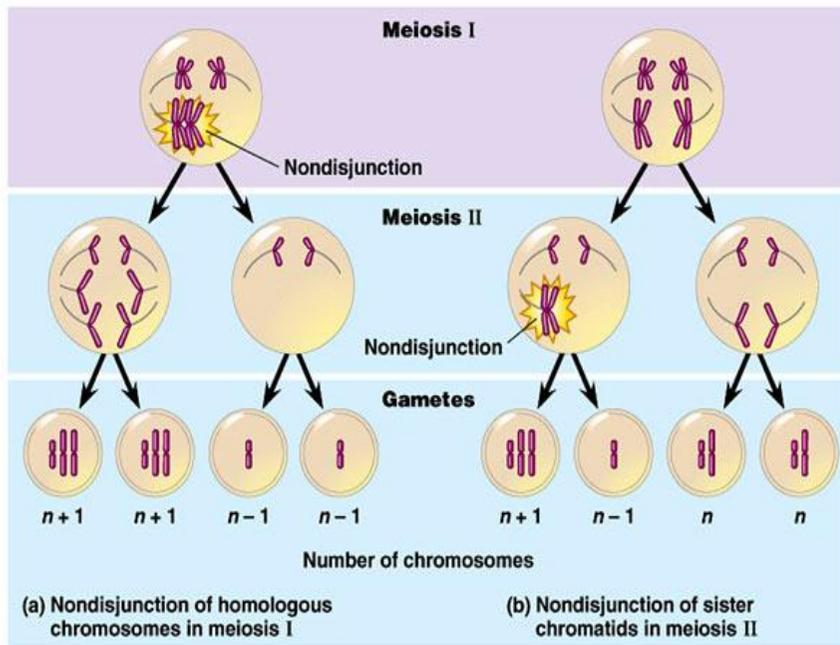


Gambar 6.9 Pindah Silang Ganda  
(Suryo, 2008)

Pindah silang ganda yang berlangsung antara 3 gen yang berangkai. Terbentuk 4 macam gamet. Gamet no.1 dan 4 merupakan gamet tipe parental sedangkan no 2 dan 3 merupakan gamet tipe rekombinasi.

#### F. *Non-disjunction*

Pada saat pembentukan gamet (pembelahan meiosis), kromosom dapat mengalami gagal berpisah sehingga jumlah kromosom menjadi berubah. Kromosom dapat gagal berpisah dengan kromosom homolognya pada saat meiosis I. Selain itu, kromatid dalam satu kromosom juga dapat gagal berpisah pada saat meiosis II. Perbedaan kedua peristiwa gagal berpisah tersebut dapat digambarkan sebagai berikut.



Gambar 6.10 Nondisjunction pada Meiosis I dan Meiosis II  
(Sumber Campbell, 2002)

Gagal berpisah dapat mengakibatkan gamet atau individu yang baru lahir mempunyai kelainan jumlah kromosom. Contoh akibat gagal berpisah adalah aneuploidi dan poliploidi. Aneuploidi adalah individu yang memiliki kekurangan atau kelebihan satu kromosom dari kromosom tetuanya.

Aneuploidi mengakibatkan perubahan fenotip pada individu, misalnya individu yang mempunyai kromosom monosomi ( $2n - 1$ ) atau trisomi ( $2n + 1$ ). Sedangkan, poliploidi adalah individu yang mempunyai kelipatan jumlah kromosom tetuanya. Poliploidi misalnya gamet diploid bertemu dengan gamet haploid menjadi triploid ( $3n$ ), atau dua gamet diploid bersatu membentuk individu tetraploid.

### G. Alela Ganda

Alel merupakan bentuk alternatif suatu gen yang terdapat pada lokus (tempat) tertentu. Individu dengan genotipe AA dikatakan mempunyai alel A, sedang individu aa mempunyai alel a. Demikian pula individu Aa memiliki dua macam alel, yaitu A dan a. Jadi, lokus A dapat ditempati oleh sepasang (dua buah) alel, yaitu AA, Aa atau aa, bergantung kepada genotipe individu yang bersangkutan.

Suryo (1984) mendefinisikan alel sebagai anggota dari sepasang gen yang memiliki pengaruh berlawanan. Misalnya gen B memiliki peran untuk menumbuhkan karakter pigmentasi kulit secara normal. Gen B dapat membentuk melanin karena diekspresikan sepenuhnya pada penampakan fisik organisme. Dalam hal ini gen B menimbulkan karakter yang dominan. Apabila gen B bermutasi maka akan berubah menjadi b, sehingga pigmentasi kulit secara normal, tidak dapat dilakukan. Gen b menimbulkan karakter yang berbeda, yaitu resesif. Karakter resesif ini menumbuhkan karakter albinisme (tidak terbentuk melanin). Contoh yang lainnya, misalnya:

1. K alelnya k, untuk rambut keriting dan lurus.
2. H alelnya h, untuk kulit hitam dan putih dan sebagainya.

Namun, kenyataan yang sebenarnya lebih umum dijumpai adalah bahwa pada suatu lokus tertentu dimungkinkan munculnya lebih dari hanya dua macam alel, sehingga lokus tersebut dikatakan memiliki sederetan alel. Fenomena semacam ini disebut sebagai alel ganda (*multiple alleles*).

Alel ganda adalah faktor yang memiliki lebih dari dua macam alel, sekalipun tidak ada satu pun makhluk diploid yang mempunyai lebih dari dua macam alel untuk tiap faktor. Sebab timbulnya alel ganda adalah peristiwa mutasi gen. Stanfield (1983) mengatakan “Karena suatu gen dapat berubah menjadi bentuk-bentuk alternatif oleh proses mutasi, secara teoritis di dalam suatu populasi mungkin dijumpai sejumlah besar alela” (Corebima, 1997). Contoh alela ganda sebagai berikut.

### 1. Golongan Darah pada Manusia

Golongan Darah	Alel	Genotif
A	A	A A dan  A  O
B	B	B B dan  B  O
AB	A, B	A  B
O	O	O  O

### 2. Rambut pada Segmen Digitalis Jari Tangan Manusia

GENOTOPE	FENOTIPE
H <sup>1</sup>	Rambut pada semua/empat jari-jari
H <sup>2</sup>	Rambut pada jari kelingking, manis, dan tengah
H <sup>3</sup>	Rambut pada jari manis dan tengah
H <sup>4</sup>	Rambut pada jari manis
H <sup>5</sup>	Rambut tidak ada pada semua jari

### 3. Warna Bulu Kelinci

Warna bulu kelinci dipengaruhi oleh empat alel yaitu W, Wch, Wh, w yang keempatnya berada pada lokus yang sama, di mana:

Alel : W : warna bulu normal (hitam)

Wch : warna bulu normal Chinchilia (kelabu)

Wh : warna bulu Himalaya (coklat)

w : warna bulu albino (putih)

Genotipe	Fenotipe
Hitam (normal)	WW, WWch, WWWh, Ww
Kelabu (Chinchilia)	WchWch, WchWh, Wch,w
Coklat (Himalaya)	WhWh, Wchw
Putih (Albino)	Ww

Dari tabel tersebut dapat disimpulkan urutan dominasinya adalah:

W>Wch>Wh>w.

### **Kesimpulan**

Pewarisan Mendel adalah pewarisan dominan resesif yang melibatkan interaksi gen dalam alelnya atau kromosom homolognya menunjukkan fenomena satu gen mengendalikan satu sifat. Pewarisan lain di luar Mendel yang telah ditemukan digolongkan sebagai penyimpangan semu Mendel. Alchin dalam Venvill (2002) tidak menyebutnya sebagai penyimpangan Mendel karena memang pewarisan di luar Mendel masih banyak. Misalnya interaksi gen yakni interaksi 2 gen atau lebih bukan satu lokus dalam mengendalikan sifat. Selain itu juga ada satu gen yang dapat mengendalikan beberapa sifat (pleyotropi). Pautan, pindah silang, non disjunction dan alel ganda juga menghasilkan perbandingan fenotip yang berbeda dengan pola pewarisan Mendel yang sifat dominan resesif.

### **Daftar Pustaka**

- Anonim. 2009. Pola-Pola Hereditas. Tersedia (Online):  
<http://prestasiherfen.blogspot.com/2009/11/pola-pola-hereditas.html>
- Campbell. At all. 2011. *Ebooksclub. Biologi Eight edition*. US : Pearson
- Corebima. AD. 2010. *Tiap Sifat atau Kemampuan (Fenotip) Dikendalikan oleh Berapa Gen?*. Malang: Universitas Negeri Malang
- Corebima. AD. 2010. *One Gene-One polipeptida. Review on hipotesis Satu Gen Satu Polipeptida*. Malang: Universitas Negeri Malang
- Suryo. 2008. *Genetika Manusia*. Yogyakarta : Gadjah Mada University Press.
- <http://www.sibarasok.com/2013/05/pautan-pindah-silang-dan-gagal-berpisah.html>
- <http://biologi-indonesia.blogspot.com/2013/10/penjelasan-tentang-pautan-dan-pindah.html>

## BAB VIII

# PEWARISAN SITOPLASMA

### Pengantar

Kita telah mengetahui bagaimana transmisi genetik pada golongan eukariotik yang memiliki DNA di dalam nukleus. Banyak observasi menunjukkan bahwa hasil perhitungan genetika ada yang tidak mengikuti pola *Mendelian Genetics* ataupun *Neo Mendelian Genetics* (deviasi Mendel) seperti yang dibahas di atas. Hal ini memunculkan ide tentang transmisi genetik di luar nukleus, atau dikenal sebagai *Non-Mendelian Inheritance* atau disebut pewarisan *cytoplasmic inheritance* atau pewarisan sitoplasma.

Telah diketahui bahwa gen tidak hanya berada di dalam inti sel, tetapi ditemukan juga di luar inti misalnya gen atau DNA pada mitokondria dan kloroplast. Sehingga sifat atau karakter makhluk hidup bukan hanya dikontrol oleh gen yang ada di dalam inti tetapi juga ada sifat yang dikontrol oleh gen di luar inti.

Hal ini ditunjang oleh penemuan DNA pada mitokondria dan kloroplas. Mitokondria dan kloroplas mengandung informasi genetik sendiri. DNA yang terdapat pada kedua organel tersebut berbentuk sirkuler, seperti pada virus dan bakteri. Gardner dkk (1991) menjelaskan bahwa bentuk DNA sirkuler berkaitan dengan teori yang menyatakan bahwa pada saat berevolusi, mitokondria merupakan bakteri yang bergabung dalam bakteri lain yang selanjutnya membentuk sel eukariot. Karenanya mitokondria memiliki genom DNA sendiri dan memiliki bentuk DNA sirkuler.

Banyak contoh model pewarisan ini. Pada bab ini dibatasi 3 tipe fenomena genetik ekstrakromosomal: (1) hereditas organel yang dihasilkan dari ekspresi informasi genetik yang terdapat dalam DNA mitokondria atau kloroplas, (2) pengaruh maternal yang diakibatkan oleh efek produk yang disimpan dalam gen nukleus induk betina selama proses

perkembangan awal, (3) pewarisan infeksi yang dihasilkan dari asosiasi simbiosis atau parasitik mikroorganisme dengan sel eukariotik.

#### **A. Kriteria untuk Pewarisan di Luar Nukleus**

Pewarisan di luar inti atau *ekstranuclear inheritance* didefinisikan sebagai pewarisan non-Mendel, atau pewarisan DNA dalam organel sitoplasma seperti mitokondria dan plastida. Beberapa kriteria-kriteria yang membedakan pewarisan di luar inti dengan pewarisan di dalam inti adalah:

- a. Persilangan resiprok menghasilkan keturunan yang berbeda. Pada pewarisan Mendel, apabila gen-gen terdapat dalam autosom, maka persilangan resiprok akan menghasilkan keturunan yang sama. Namun dalam pewarisan non-Mendel ini persilangan resiprok akan menghasilkan keturunan yang berbeda.
- b. Pada ovum sel betina biasanya membawa sitoplasma dan organel sitoplasmik, hal ini menimbulkan pengaruh sifat non-Mendelian. Organel dan simbion pada sitoplasma memberikan pola khusus yaitu *induk betina memberi sumbangan lebih besar kepada keturunan daripada induk jantan*, sehingga sifat-sifat keturunan memiliki sifat-sifat dari induknya betina. Pola pewarisan ini terbukti merupakan pewarisan di luar inti.
- c. Gen-gen pada kromosom dapat menempati lokus tertentu dan dapat disilangkan dengan gen-gen lainnya sehingga dapat dibuat peta kromosom. Kejadian ini tidak akan dijumpai bila pewarisan berjalan lewat sitoplasma, sehingga tidak dapat dibuat peta dari lokasi gen-gen tersebut.
- d. Tidak adanya segregasi dan perbandingan fenotip yang khas dalam keturunan seperti prinsip Mendel, memberi petunjuk bahwa ada pewarisan di luar nukleus.
- e. Pewarisan sifat di luar inti ini tanpa pemindahan gen-gen dalam inti. Percobaan telah dapat membedakan antara infeksi virus dengan pengaruh dari DNA sitoplasma. (Gardner dkk., 1991).

Pewarisan di luar inti atau disebut juga pewarisan sitoplasma meliputi pewarisan maternal, pengaruh maternal dan pewarisan infeksi yang dihasilkan dari asosiasi simbiosis atau parasitik mikroorganisme dengan sel eukariotik.

Istilah pewarisan sitoplasma adalah pewarisan gen-gen di luar nukleus yang terdapat dalam sitoplasma yang berasal dari ovum induk betina. Telah diketahui bahwa ternyata ovum induk betina yang ikut dalam pembuahan mengandung nutrisi dan DNA yang dapat mengendalikan sifat-sifat tertentu.

Terdapat perbedaan antara pewarisan maternal dengan pengaruh maternal. Pewarisan maternal apabila faktor yang menentukan sifat keturunan terdapat di luar nukleus dan pemindahan faktor itu hanya berlangsung melalui sitoplasma. Pengaruh maternal terdapat apabila genotip nukleir dari induk betina menentukan fenotip dari keturunan. Hal ini berlawanan dengan pewarisan Mendel, yakni ekspresi karakter fenotip merupakan gabungan/kontribusi paternal dan maternal. Faktor-faktor keturunan berupa gen-gen nukleus yang dipindahkan oleh kedua jenis kelamin, dan dalam persilangan-persilangan tertentu sifat-sifat keturunan itu mengalami segregasi mengikuti pola Mendel.

Pengaruh maternal adalah fenotip anakan untuk karakter tertentu yang dipengaruhi oleh genotip nukleus gamet maternal. Pada pengaruh maternal, informasi genetika pada gamet betina ditranskripsi dan produknya (protein atau mRNA yang tidak ditranslasi) terdapat dalam sitoplasma telur. Pada saat fertilisasi, produk ini mempengaruhi pola karakter perkembangan zigot. Jadi gen-gen nukleus dari induk betina turut mempengaruhi fenotip keturunannya sedangkan gen jantan tidak ikut berpengaruh.

## **B. Organel Sitoplasmik Pembawa Materi Genetik**

Di dalam sitoplasma terdapat organel-organel seperti mitokondria dan kloroplas, yang memiliki molekul DNA dan dapat melakukan replikasi subseluler sendiri. Di sebut juga organel otonom. Beberapa hasil penelitian menunjukkan bahwa mitokondria dan kloroplas pada awalnya masing-

masing merupakan bakteri dan alga yang hidup bebas. Dalam kurun waktu yang sangat panjang bersimbiosis turun-temurun dengan sel inang eukariotnya dan berkembang menjadi organel yang menetap di dalam sel.

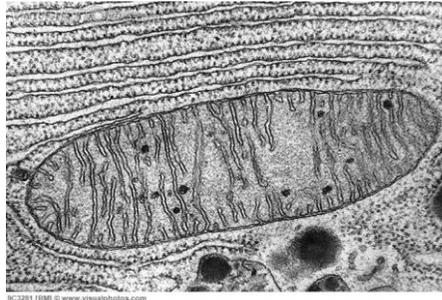
Mitokondria, yang dijumpai pada semua jenis organisme eukariot, diduga membawa hingga lebih kurang 50 gen di dalam molekul DNANYa. Gen-gen ini di antaranya bertanggung jawab atas struktur mitokondria itu sendiri dan juga pengaturan berbagai bentuk metabolisme energi. Enzim-enzim untuk respirasi sel dan produksi energi terdapat di mitokondria dan juga bahan makanan akan dioksidasi di dalam organel ini untuk menghasilkan senyawa adenosin trifosfat (ATP).

Kloroplas sebagai organel fotosintetik pada tumbuhan dan beberapa mikroorganisme membawa sejumlah materi genetik yang diperlukan bagi struktur dan fungsinya dalam melaksanakan proses fotosintesis. Klorofil dan kelengkapan untuk sintesisnya telah dirakit ketika kloroplas masih dalam bentuk alga yang hidup bebas.

Hal ini berkaitan dengan fungsi kloroplas dan mitokondria. Sebelum membahas tentang pola pewarisan sifat yang dipengaruhi oleh kedua organel ini, dibahas terlebih dahulu mengenai organisasi molekular dan fungsi DNA pada mitokondria dan kloroplas.

### **1. Organisasi Molekular dan Fungsi DNA Mitokondria:**

Umumnya sel eukariot, DNA mitokondria (mtDNA) sirkuler dupleks yang mengalami replikasi semikonservatif dan bebas dari protein kromosomal (hal ini membedakannya dari DNA kromosomal). Ukuran mtDNA bervariasi, umumnya 16-18 kbp pada hewan, dan dapat mencapai 110 kbp pada kacang polong. Kekhasan lain dari mtDNA adalah tidak adanya repetisi gen, dan replikasi bergantung pada enzim yang dikode oleh DNA nukleus. Gen yang ada telah diidentifikasi mengkode rRNA, lebih dari 20 tRNA dan beragam produk penting untuk respirasi seluler. Peralatan sintesis protein dan komponen molekular untuk respirasi seluler merupakan gabungan dari DNA nukleus dan mitokondria (Gadner, 1991).

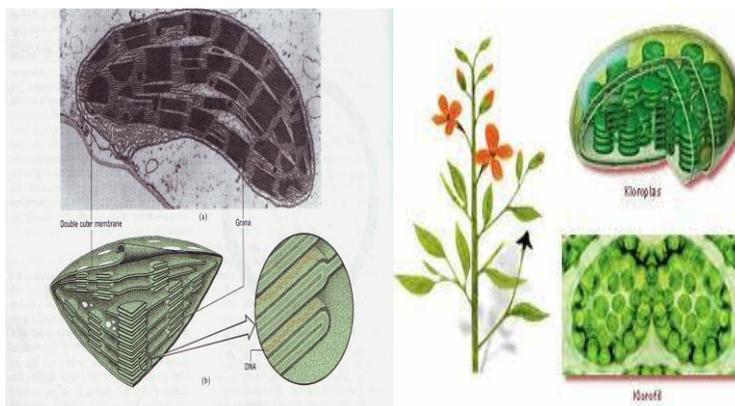


Gambar 7.1 Struktur Mitokondria

(Sumber: <http://arif-nma.com/sebuah-kontemplasi-dibalik-dnemitokondria>, 2013)

## 2. Organisasi Molekular dan Fungsi DNA Kloroplas

DNA kloroplas (cpDNA) berbentuk sirkuler, rantai ganda, melakukan replikasi semikonservatif dan bebas dari protein yang melekat padanya seperti karakteristik yang dimiliki DNA nukleus. Dalam satu organel dapat ditemukan kopi molekul DNA, misalnya pada *Chlamydomonas* ditemukan 75 kopi DNA per organel dengan panjang 195 kbp setiap kopinya. Pada tumbuhan tingkat tinggi, panjang DNA cenderung berkurang.



Gambar 7.2 Struktur Kloroplast

(Sumber: Gardner, dkk., 1991 dan <http://erickbio.wordpress.com>, 2011)

Produk gen kloroplas umumnya adalah enzim yang berperan dalam sintesis protein dan fungsi fotosintesis. Yang menarik adalah RuBP dibentuk dengan peran dari nukleus dan kloroplas, dimana cpDNA memiliki peran yang lebih besar. Ribosom kloroplas memiliki ukuran 70S yang mirip dengan ribosom bakteri, dan memiliki sensitivitas tinggi terhadap antibiotik penghambat sintesis protein, seperti kloramfenikol, eritromicin, streptomisin, dan spectinomycin.

Beberapa mutan fenotip cenderung ditransmisikan melalui sitoplasma daripada melewati nukleus. Transmisi seringkali melalui induk betina melewati ooplasma; karenanya fenotip ini dikenal sebagai maternal inheritance. Perbedaannya dengan pengaruh maternal adalah pengaruh maternal bukanlah sesuatu yang ditransmisikan penuh dari induk pada anaknya. Pada maternal inheritance, fenotipnya stabil dan secara kontinu diteruskan pada generasi turunannya melalui organel yang terlibat.

### **C. Pewarisan Maternal**

#### **1. Pewarisan Maternal: Mitokondria**

Contoh pewarisan maternal melalui mitokondria misalnya ditemukan pada sifat poky *Neurospora*. Poky adalah sifat pertumbuhan lambat yang ditemukan pada jamur oncom. Penelitian menunjukkan sifat poky memiliki hubungan dengan kecacatan fungsi mitokondria karena hilangnya beberapa sitokrom penting. Anakan yang berasal dari induk betina yang bersifat poky, memiliki fenotip semua poky, sedangkan anakan yang berasal dari induk betina non poky, meskipun induk jantannya adalah poky, menunjukkan koloni yang normal. Heterokarion (hifa yang mengandung campuran kromosom poky dan normal) pada awalnya menunjukkan rata-rata pertumbuhan yang normal, namun secara progresif rata-rata pertumbuhannya mengalami kemunduran. Penjelasan yang ada saat ini adalah bahwa ekspresi mitokondria poky menyebabkan gangguan atau tekanan terhadap ekspresi mitokondria normal karena bereplikasi lebih cepat daripada mitokondria normal dan berakibat pada penurunan kecepatan pertumbuhan secara progresif karena kurangnya suplai energi.

Mutan poki menyerupai mutan petit pada *S. cerevisiae* dalam hal pertumbuhannya yang lambat dan kerusakan fungsi mitokondrianya. Secara biokimia kelainan ini berupa gangguan pada sistem sintesis protein mitokondria yang diatur oleh materi genetik di dalam mitokondria. Akibatnya, sel kehilangan kemampuan untuk membentuk protein yang diperlukan dalam metabolisme oksidatif. Mutan poki memperoleh energi untuk pertumbuhannya melalui jalur fermentasi anaerob yang sangat tidak efisien.

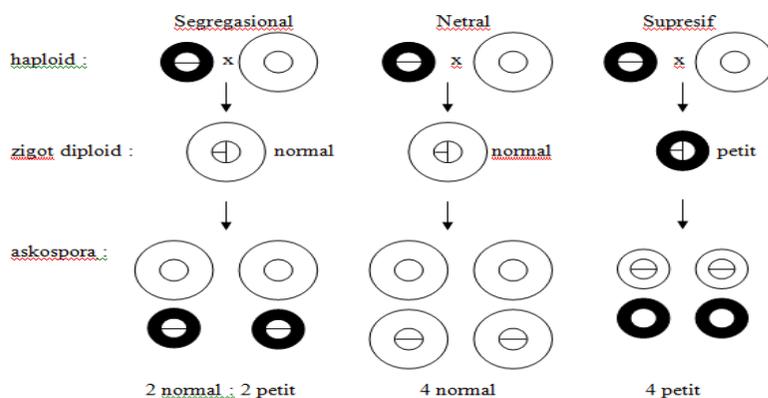
Contoh lain pewarisan mitokondria yaitu pada suatu penelitian menggunakan khamir *Saccharomyces cerevisiae*. Boris Ephrusi menemukan sejumlah koloni berukuran sangat kecil yang kadang-kadang terlihat ketika sel ditumbuhkan pada medium padat. Koloni-koloni ini dinamakan mutan petit (*petite mutant*). Hasil pengamatan mikroskopis menunjukkan bahwa sel-sel pada koloni tersebut berukuran normal. Namun, hasil studi fisiologi menunjukkan bahwa sel-sel tersebut mengalami pertumbuhan yang sangat lambat karena adanya kelainan dalam metabolisme senyawa karbon. Mutan petit melakukan metabolisme karbon bukan dengan respirasi menggunakan oksigen, melainkan melalui fermentasi glukosa secara anaerob yang jelas jauh kurang efisien bila dibandingkan dengan respirasi aerob.

Tipe pertama memperlihatkan segregasi Mendel seperti biasanya sehingga dinamakan *petit segregasional*. Persilangan dengan tipe liarnya menghasilkan zigot diploid yang normal. Jika zigot ini mengalami pembelahan meiosis, akan diperoleh empat askopora haploid dengan nisbah fenotipe 2 normal : 2 petit. Hal ini menunjukkan bahwa petit segregasional ditimbulkan oleh mutasi di dalam nukleus. Selain itu, oleh karena zigot diploid mempunyai fenotipe normal, maka dapat dipastikan bahwa alel yang mengatur mutan petit merupakan alel resesif.

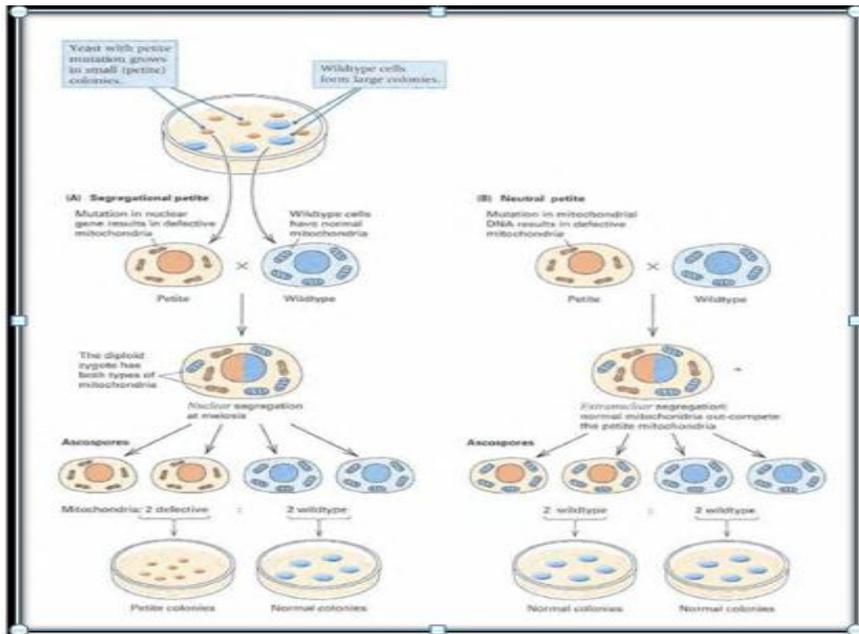
Tipe ke dua, yang disebut *petit netral*, berbeda dengan tipe pertama jika dilihat dari keempat askopora hasil pembelahan meiosis zigot diploid. Keempat askopora ini semuanya normal. Hasil yang sama akan diperoleh apabila zigot diploid disilang balik dengan tetua petitnya. Jadi, fenotipe keturunan hanya ditentukan oleh tetua normalnya. Dengan perkataan lain,

pewarisan sifatnya merupakan pewarisan uniparental. Berlangsungnya pewarisan uniparental tersebut disebabkan oleh hilangnya sebagian besar atau seluruh materi genetik di dalam mitokondria yang menyandi sintesis enzim respirasi oksidatif pada kebanyakan petit netral. Ketika sel petit netral bertemu dengan sel tipe liar, sitoplasma sel tipe liar akan menjadi sumber materi genetik mitokondria bagi spora-spora hasil persilangan petit dengan tipe liar sehingga semuanya akan mempunyai fenotipe normal.

Tipe ke tiga disebut *petit supresif*, yang hingga kini belum dapat dijelaskan dengan baik. Pada persilangannya dengan tipe liar dihasilkan zigot diploid dengan fenotipe petit. Selanjutnya, hasil meiosis zigot petit ini adalah empat askospora yang semuanya mempunyai fenotipe petit. Dengan demikian, seperti halnya pada tipe petit netral, pewarisan uniparental juga terjadi pada tipe petit supresif. Bedanya, pada petit supresif alel penyebab petit bertindak sebagai penghambat (supresor) dominan terhadap aktivitas mitokondria tipe liar. Petit supresif juga mengalami kerusakan pada materi genetik mitokondrianya tetapi kerusakannya tidak separah pada petit netral.



Gambar 7.3 Pewarisan mutasi petit pada persilangan dengan tipe liarnya (lingkaran kecil menggambarkan sel petit; nucleus bergaris mendatar membawa alel untuk pembentukan petit) (Sumber: <http://pagebio.blogspot.com/mutan-mitokondria.html>, 2013)



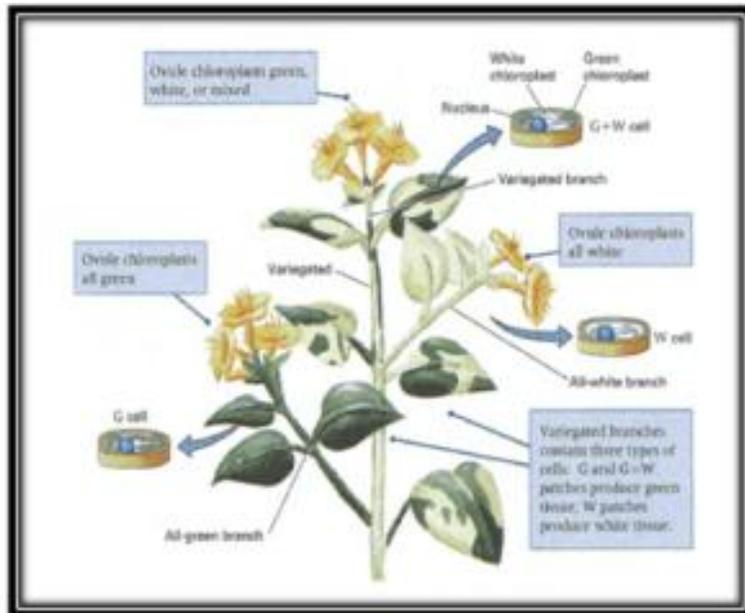
Gambar 7.4 Perilaku dua macam petit saat persilangan  
(Sumber: Genetics principle and analysis 4 edition)

Pada kasus manusia, adanya penyakit (kecacatan) tertentu dapat pula diakibatkan oleh hal ini. Pada *human disorder* yang diakibatkan oleh genetik, beberapa kriteria yang harus dipenuhi adalah: (1) pewarisan melalui maternal, bukan melalui Mendelian (2) kecacatan (genetik) merefleksikan defisiensi pada fungsi bioenergetik organel dan (3) mutasi genetik spesifik pada salah satu gen mitokondria dapat didokumentasikan.

## 2. Maternal Inheritance: Kloroplas

Penemuan Carl Correns pada bunga pukul empat menunjukkan adanya transmisi kloroplas untuk karakter daun, yakni daun berwarna hijau, putih, maupun bervariasi pada cabangnya. Penelitian Correns memperlihatkan bahwa warna daun batang pada *Mirabilis jalapa* dipengaruhi oleh warna daun batang induk maternalnya. Pada tanaman ini

dapat dibedakan tiga macam cabang yaitu cabang berdaun hijau, cabang berdaun belang hijau putih dan cabang berdaun putih.



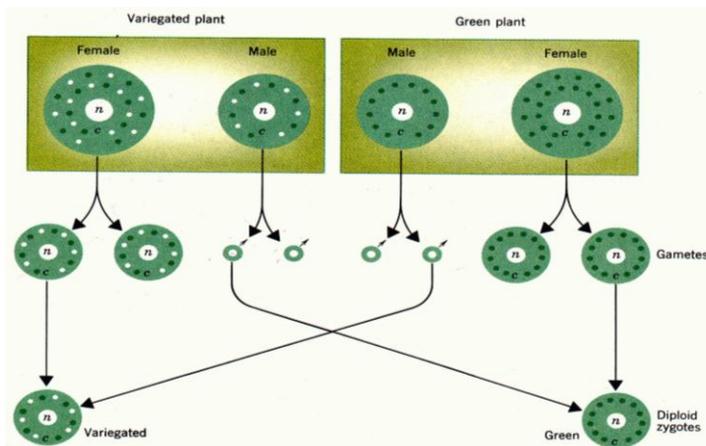
Gambar 7.5 *Mirabilis jalapa* dengan tiga cabang  
(Sumber: <http://erickbio.wordpress.com/2011/pewarisan-kloroplas>) 2011

Warna hijau dari daun disebabkan oleh kloroplas yang mengandung kloroplas yang mengandung klorofil. Sel-sel di bagian putih hanya mengandung proplastida mutan yang tidak memiliki klorofil. Untuk hidupnya, jaringan yang berwarna putih menerima zat makanan dari bagian yang berwarna hijau. Apabila embrio tanaman memiliki campuran dari kloroplas normal dan proplastida mutan, maka sel-sel yang pada pembelahan sel menerima kloroplas normal akan tumbuh menjadi bagian berwarna hijau. Sel-sel lainnya yang menerima proplastida mutan saja akan tumbuh menjadi bagian yang putih.

Penelitian Correns memperlihatkan bahwa warna daun batang pada *Mirabilis jalapa* dipengaruhi oleh warna daun batang induk maternalnya. Meskipun jantan memiliki daun batang putih atau bervariasi, jika ovulumnya memiliki daun cabang yang hijau, maka semua anaknya akan memiliki daun cabang yang berwarna hijau. Hasil percobaan Correns, dari 9 macam persilangan yang dilakukannya dapat diketahui bahwa fenotip dari keturunan tergantung dari fenotip induk betinanya. Induk jantan (yang member pollen) sama sekali tidak berpengaruh. Berhubung dengan itu, persilangan resiprok menghasilkan keturunan yang berlainan fenotipnya.

Sebagai contoh:

1. Sel telur pada cabang hijau X pollen pada cabang putih menghasilkan keturunan yang semuanya berdaun hijau.
2. Sel telur pada cabang putih X pollen pada cabang hijau menghasilkan keturunan yang semuanya berdaun putih. Tanaman yang hanya berdaun putih akan segera mati setelah bijinya berkecambah karena tidak memiliki klorofil sehingga tidak dapat berasimilasi.



Gambar 7.6 Diagram Ilustrasi Pewarisan Maternal pada Tanaman Diploid *Mirabilis*

(Sumber: Gardner, dkk., 1991)

Meskipun jantan memiliki daun batang putih atau bervariasi, jika ovulumnya memiliki daun cabang yang hijau, maka semua anaknya akan memiliki daun cabang yang berwarna hijau.

Fenotip serupa ini juga ditemukan pada jagung, namun dengan pola yang berbeda oleh M. Rhoades. Ekspresi daun yang berwarna hijau, tak berwarna atau berseling hijau-tak berwarna tidak hanya dikontrol oleh sitoplasma, melainkan juga dipengaruhi oleh gen nukleus. Locus ini disebut *iojap* (*Ij*). Tumbuhan yang memiliki genotip *ij/ij* memiliki fenotip hijau-tak berwarna (*strip*), bertindak sebagai mutannya. Perkawinan resiprok antara *striped* dan hijau memiliki hasil yang berbeda, tergantung induk mana yang mengandung mutan. Bila gen *striped* ada pada induk maternal, maka F1 hasilnya adalah tak berwarna, *strip* dan hijau (padahal mereka memiliki genotip yang sama: *Ij/ij*). Sedangkan pada perkawinan resiproknya, hasilnya adalah semua F1 memiliki fenotip hijau. Hasil ini menunjukkan kloroplas mutan ditransmisikan secara individual melalui sitoplasma maternal, di luar dari genotip nukleus (Gadner dkk., 1991).

Mutasi *Chlamydomonas*. Karakter mutan seperti resistensi terhadap streptomisin (*sr*) diwariskan secara maternal. Hal ini dikaitkan dengan pewarisan kloroplas. *sr* diwariskan dari organisme  $mt^+$ , penggabungan antara  $mt^+$  dan  $mt^-$ , justru mengakibatkan kloroplas dari  $mt^-$  menghilang, sehingga gen kloroplas dari  $mt^+$  saja yang fungsional. (Gadner dkk., 1991)

#### **D. Pengaruh Maternal (Ada Pengaruh Genotip Induk Betina)**

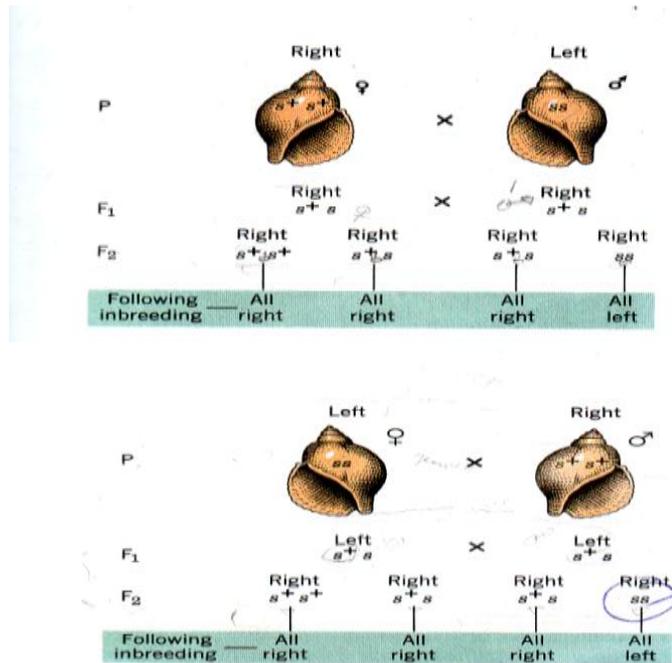
Pengaruh maternal adalah karakter tertentu yang dipengaruhi oleh genotip nukleus gamet maternal. Hal ini berlawanan dengan kasus umum, yakni ekspresi karakter fenotip merupakan kontribusi paternal dan maternal. Pengaruh maternal, informasi genetika pada gamet betina ditranskripsi dan produknya (protein atau mRNA yang tidak ditranslasi) terdapat dalam sitoplasma telur. Saat fertilisasi, produk ini mempengaruhi pola karakter perkembangan zigot. Contohnya adalah pigmentasi *Ephestia* dan Penggulungan *Lymnaea*.

### 1. Pigmentasi *Ephestia*:

*Ephestia kuehniella*, larva serangga, tipe liarnya memiliki kulit berpigmen dan mata coklat oleh pengaruh gen dominan. Pigmentasi kulit ada karena adanya *kynurenine*. Tipe mutannya adalah pigmentasi kulit yang sedikit dan mata merah. Hasil persilangan test cross antara individu jantan heterozigot dengan betina homozigot berbeda dengan hasil *test cross* antara individu betina heterozigot dengan jantan homozigot. Jika individu jantan yang heterozigot disilangkan dengan betina homozigot resesif, maka perbandingannya adalah 1:1 untuk sifat dominan dan resesif. Sedangkan bila induk betina yang homozigot disilangkan dengan jantan homozigot resesif, menghasilkan keturunan yang semuanya dominan (mata coklat, pigmentasi kulit penuh). Ketika dewasa, separuh dari keturunan tersebut memiliki mata merah, sehingga keturunannya adalah 1:1 (seperti hukum Mendel). Penjelasan untuk hal ini adalah oosit heterozigot mensintesis *kynurenine* atau enzim yang penting dalam sintesisnya, dan mengakumulasi di dalam ooplasma sebelum akhir meiosis. Sehingga pigmen ini terdistribusi dalam sitoplasma larva, karenanya larva memiliki fenotip semua mata coklat dan pigmentasi penuh. Namun ketika larva mensintesis sendiri pigmennya (berdasarkan transkripsi gen yang ada pada individunya), maka pigmen coklat menjadi tereduksi, dan muncullah fenotip mata merah dan pigmentasi kulit yang sedikit (tidak berwarna).

### 2. Penggulangan *Lymnaea*:

Penggulangan atau putaran cangkang pada *Lymnaea*, sebaliknya bersifat permanen (tidak seperti contoh pada *Ephestia*). Putaran cangkang ada yang ke kiri/sinister dan ini merupakan resesif (dilambangkan dengan dd), dan ada pula yang ke kanan/dekster dan ini merupakan dominan (dilambangkan dengan DD atau heterozigotnya Dd). Pola penggulangan siput ditentukan oleh genotip parental yang memproduksi telur, bukan dipengaruhi fenotip parental saja. Induk maternal yang bergenotip DD atau Dd hanya memproduksi anakan yang menggulung dekstral.



Gambar 7.7 Persilangan pada *Lymnaea peregra* Menunjukkan Pewarisan Pengaruh Maternal

(Sumber: Gardner, dkk., 1991)

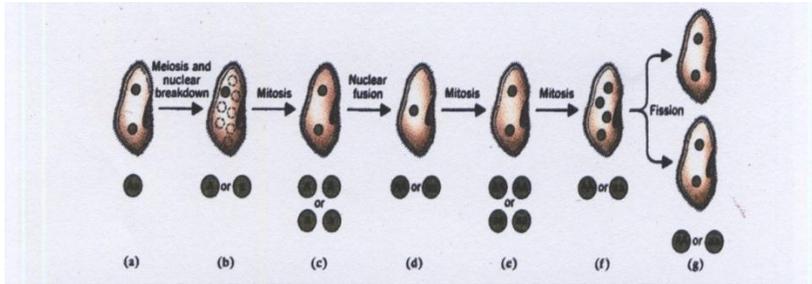
Investigasi yang dilakukan pada pola penggulangan siput ini menerangkan bahwa orientasi benang spindel pada pembelahan pertama setelah fertilisasi menentukan pola penggulangan siput. Orientasi spindel ini dikontrol oleh gen maternal yang beraksi pada pematangan telur di ovarium

### 3. Pemindahan Sitoplasmatis dari Symbion (Pewarisan Infektif)

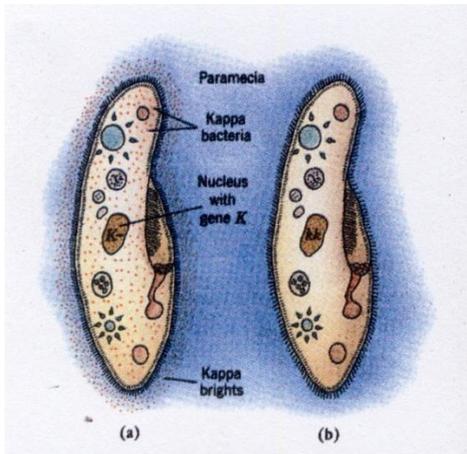
#### a. Simbiotik Bakteri dalam Sitoplasma Paramecium

Paramecium merupakan protozoa uniseluler yang berkembangbiak secara aseksual dan seksual. Reproduksi aseksual terjadi melalui pembelahan sel untuk menghasilkan clones sel-sel identik secara genetik.

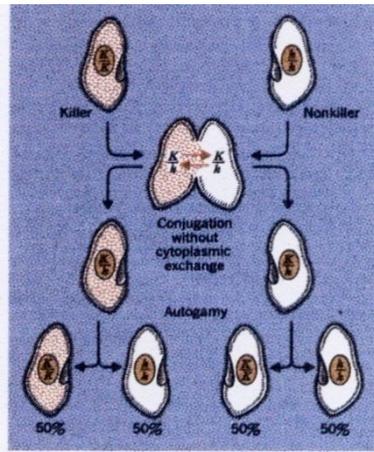
Pada fase seksual paramaecium melakukan konyugasi secara periodik dan transfer materi genetik dari satu sel ke sel yang lain. Paramecia dan ciliata lain mempunyai dua jenis nukleus: makronukleus vegetatif yang besar dan mikronukleus yang kecil, yang tumbuh dalam rangkaian miosis dan menghasilkan gamet yang haploid.



a. Autogamy pada Paramaecium



b. Partikel Kappa pada Paramaecium Aurelia



c. Konjugasi Paramaecium Pembunuh dengan dan tanpa Pertukaran Sitoplasma

Gambar 7.8 a. Autogamy pada Paramaecium; b. Partikel Kappa pada Paramaecium Aurelia; c. Konjugasi di antara Paramaecium Pembunuh dengan Peka tanpa Pertukaran Sitoplasma (Sumber: Gardner, dkk., 1991)

Mikronukleus memberi reaksi pada makronukleus yang memisah dalam pembelahan secara aseksual. Hal ini mungkin dalam laboratorium dapat dibuat persilangan seksual dimana DNA nukleus ditransfer dari donor ke penerima. Hasilnya adalah keturunan yang beraneka ragam yaitu: AA xx aa  $\rightarrow$  Aa. Proses fertilisasi sendiri disebut sebagai autogami, menghasilkan homosigot sempurna pada keturunannya. (Gbr 7.8a )

Selanjutnya pada mitosis sel-selnya merupakan sel yang haploid, selanjutnya melalui autogami menjadi homozigot diploid. Hal ini membentuk dasar perbandingan keturunan dari pewarisan di luar inti. Hal ini dapat dibedakan dengan sifat yang dikontrol oleh gen inti.

### **b. Sifat Pembunuh**

T.M. Sonneborn meneliti pengaruh pewarisan di luar inti *Paramecium*. Salah satu ciri *Paramecium aurelia* adalah menghasilkan substansi yang mematikan anggota keturunan dari spesies itu. Keturunan *Paramecium* yang mampu menghasilkan substansi toksik itu disebut *Paramecium* Pembunuh.

Pemisahan unsur-unsur dalam sitoplasma diperkirakan ada 400 partikel yang berperan secara efektif dalam *Paramecium* pembunuh. Partikel ini disebut partikel kappa. Diperkirakan partikel ini adalah simbiotik bakteri *Caedobacter taeniospinalis* (bakteri pembunuh dengan pita spiral).

Zat toksik (paramecia) dihasilkan oleh bakteri pembunuh yang tersebar dalam zat cair (Gambar 7.8 b). Jika *Paramecium* pembunuh diletakkan pada medium kemudian ditarik kembali oleh *Paramecium* yang peka maka *Paramecium* tersebut akan dibunuh. *Paramecium* yang tidak mempunyai sifat pembunuh memiliki jenis partikel kappa. Bakteri kappa memiliki kandungan protein "R" disebut *Bright*. Mereka ditukarkan melalui virus.

Penelitian secara mikrobiologis yang dilakukan oleh Preer dan kawan-kawan terhadap perilaku yang aneh dari partikel kappa menunjukkan bahwa hewan pembunuh dapat mengandung sebanyak 1600 dari partikel-partikel, masing-masing berdiameter 2 mikron, yang

merupakan suatu bakterium yang hidup bersimbiose dan disebut *Caedobacter taeniospiralis*. Bakteri ini membentuk suatu substansi yang mempunyai kemampuan untuk membunuh, namanya *paramesin*. Partikel *kappa* ternyata mengandung sedikit DNA, yang memberi petunjuk bahwa partikel itu memiliki bahan genetik sendiri. Pigmen sitokrom yang digunakan *kappa* dalam pernafasan oksigen berbeda sekali dengan daripada yang dimiliki sel inangnya, tetapi mirip dengan yang dimiliki beberapa golongan bakteri tertentu lainnya.

### c. Pewarisan Sitoplasma dari Fenotip Pembunuh

Bakteri *Kappa* hanya ada pada organisme yang mempunyai alel *K* pada inti/nukleusnya. Alel *K* memiliki sifat dominan yang diperlukan untuk reproduksi bakteri. *Paramaecium* dengan genotip *kk* akan kehilangan partikel-partikel *kappa* dan akhirnya menjadi sensitif.

Gambar 7.8c menunjukkan perbandingan fenotip yang dihasilkan dari konyugasi antara sel pembunuh (*KK*) dan sel sensitif (*kk*), dengan atau tanpa penukaran sitoplasma dan autogami memberikan petunjuk tentang adanya pewarisan sitoplasmatis dari fenotip pembunuh, yaitu:

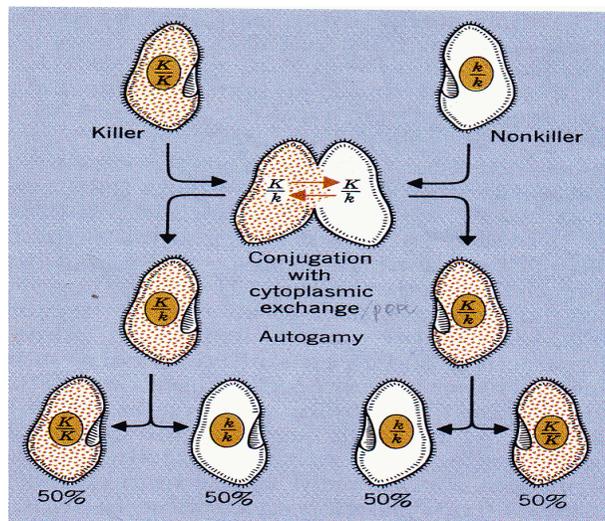
#### 1) Pewarisan tanpa Penukaran Sitoplasma

Konyugasi antara sel pembunuh dan sel sensitif menghasilkan keturunan seperti yang diharapkan dengan perbandingan=1 sel pembunuh dan 1 sel sensitif. Jika berlangsung autogami, terjadilah homosogotas, sehingga sel pembunuh *Kk* akan menghasilkan satu sel pembunuh *KK* dan satu sel *kk* yang tidak dapat memelihara partikel *kappa*, karena itu menjadi sel sensitive. Jadi apabila ditransfer tanpa sitoplasma maka hanya sel pembunuh saja yang mewariskan partikel *kappa*. *Kappa* tidak diproduksi dalam sel kecuali apabila alel *K* ada dalam nucleus.

#### 2) Pewarisan dengan Penukaran Sitoplasma

Konyugasi dengan penukaran sitoplasma antara sel pembunuh dan sel sensitif menghasilkan keturunan sel pembunuh semua. Karena setiap sel mendapatkan partikel *kappa* yang berasal dari

sitoplasma sel induk pembunuh. Autogami dari tiap sel ekskonjugan ini menghasilkan satu sel pembunuh dan satu sel sensitif. Hal ini memberi petunjuk bahwa sel ekskonjugan adalah heterosigot  $Kk$  (Gambar 7.9). Berdasarkan kenyataan bahwa partikel kappa mengandung sedikit DNA, memiliki pigmen sitokrom yang berbeda sama sekali dengan yang dimiliki sel inang, ditambah pula bahwa sel *Paramecium* dapat hidup tanpa adanya partikel *kappa*, maka diambil kesimpulan bahwa hadirnya kappa adalah sebagai organisme yang hidup sebagai simbiosis. Oleh karena itu ada anggapan bahwa kappa itu mempunyai asal tersendiri, tidak tergantung dari *Paramecium*, namun pada suatu waktu dapat mempunyai hubungan tertentu dengan beberapa galur *Paramecium*.



Gambar 7.9 Perkawinan Terjadi Pertukaran Sitoplasma  
(Sumber Gardner, dkk., 1991)

Jika pengkonyugasi adalah  $KK$  dan  $kk$ , maka alel  $K$  dan  $k$  ditukar dan hasil konyugasi adalah  $Kk$ . Sitoplasma mentransfer bakteri *kappa* dari

sel pembunuh ke sel bukan pembunuh. Autogami menghasilkan sel homozigot *KK* dan *kk* yang berturut-turut memproduksi clone sel pembunuh dan bukan pembunuh.

### **Kesimpulan**

Materi genetik berfungsi dalam mewariskan sifat pada keturunannya. Pola pewarisan pada makhluk hidup yang saat ini telah diketahui meliputi pola pewarisan sifat di dalam inti sel (*Nuclear inheritance*) dan pewarisan di luar inti (*cytoplasmic inheritance*). Pewarisan di dalam inti merupakan pola pewarisan menurut hukum Mendel yang telah dibahas pada bab 5. Pewarisan di luar inti adalah pewarisan DNA yang ada di sitoplasma atau di dalam organel yang telah dibahas pada bab 7. Pewarisan di luar ini tidak mengikuti pola pewarisan Mendel.

Pewarisan di luar inti atau pewarisan sitoplasma dibagi dalam pewarisan maternal dan pengaruh maternal. Contoh pewarisan maternal yang dikenal adalah pewarisan mitokondria dan pewarisan plastida. Contoh pengaruh maternal meliputi Pigmentasi *Ephestia*, penggulangan *Lymnaea* atau arah putaran cangkang, dan pemindahan sitoplasmatis dari simbion (Pewarisan Infektif)

Kedua pola pewarisan yang telah dibicarakan merupakan sebagian dari pola pewarisan yang ada pada makhluk hidup eukariotik. Hal ini tentu masih menyisakan pertanyaan tentang bagaimana pola pewarisan sifat pada makhluk hidup prokariotik maupun aseluler virus dan retrovirus. Sedangkan pola pewarisan sifat Mendel yang dibahas disini hanyalah sebagian kecil dari pola pewarisan pada makhluk hidup. Masih banyak pola pewarisan lain yang belum diketahui.

**Daftar Rujukan**

- Gardner, 1991. *Principles Of Genetics Eighth Edition*. New York: John Wiley & Sons
- , 2013. *Mutan mitokondria* (Online)  
<http://pagebio.blogspot.com/2013/09/mutan-mitokondria.html>  
diakses 30 maret 2014
- Erick, 2011. *Pewarisan Kloroplas* (Online)  
<http://erickbio.wordpress.com/pewarisan-kloroplas> diakses 30 maret 2014
- Erick, 2011. *Pengaruh Maternal* (Online) <http://erickbio.wordpress.com/pengaruh-maternal> diakses 30 maret 2014
- Arif, 2013. *Sebuah Kontemplasi Dibalik DNA Mitokondria* (Online)  
<http://arif-nma.com/2013/07/26/sebuah-kontemplasi-dibalik-dna-mitokondria>. diakses 30 maret 2014
- Juni, A. 2012. *Pewarisan Sitoplasmik*. (Online), (<http://anugrahjuni.wordpress.com/genetika/pewarisan-sitoplasmik/>), diakses 30 maret 2014

## TENTANG PENULIS



**Elya Nusantari** lahir di Malang Jawa Timur, tanggal 17 September 1972, anak ketiga dari 5 bersaudara, pasangan Bapak Hj. Slamet Anggono (Alm) dan Ibu Siti Rochani (Almh.)

Ia bekerja di STKIP Negeri Gorontalo tahun 1997 yang saat ini menjadi Universitas Negeri Gorontalo. Ia sebagai dosen tetap pada Jurusan Biologi. Mata kuliah yang dibina antara lain Genetika, Evolusi, Evaluasi Hasil Belajar, Strategi Belajar Mengajar dan Metodologi Penelitian.

Tahun 1998, ia menikah dengan Dr. Supriyadi, M.Pd putera Bapak Surapin (Alm) dan Ibu Mudjirah (Almh). Ia dikarunia seorang puteri Primaridiana Pradiptasari yang saat ini tercatat sebagai siswi di SMAN 1 Malang Jawa Timur.

Pengalaman Jabatan Akademik yang pernah dipegang adalah sebagai Sekretaris Laboratorium Green House periode 2001-2002 di Jurusan Pendidikan Biologi. Kepala Laboratorium Riset IKIP Negeri Gorontalo, Badan Kerja Sama IKIP Negeri Gorontalo periode 2002-2003. Kepala Pusat Pengembangan Aktivitas Instruksional (P3AI) Universitas Negeri Gorontalo periode 2004-2009 di bawah Lembaga Pendidikan Pembelajaran Universitas Negeri Gorontalo. Selama tahun 2009-2012 melaksanakan Studi Doktor dan saat ini kembali menjabat sebagai kepala P3AI UNG.

### Riwayat Pendidikan Perguruan Tinggi

Tahun Lulus	Jenjang	Perguruan Tinggi	Jurusan/Bidang Studi
1995	Sarjana (S1)	IKIP Negeri Malang	Pendidikan Biologi
1997	Magister (S2)	IKIP Negeri Malang	Pendidikan Biologi
2012	Doktor (S3)	Universitas Negeri Malang	Pendidikan biologi

### Prestasi Terbaik

Tahun	Kategori	Perguruan Tinggi
2012	Mahasiswa Pascasarjana Jenjang S3 Lulusan Terbaik III	Universitas Negeri Malang
2012	Mahasiswa Pascasarjana Jenjang S3 Lulusan Terpuji	Universitas Negeri Malang
2013	Pemenang LKTI tingkat Dosen Se-Provinsi Gorontalo	Universitas Negeri Gorontalo

### Hasil-Hasil Penelitian dalam Bidang Genetika dan Pembelajaran

Tahun	Judul Penelitian	Jabatan	Sumber Dana
2013	Penerapan Research dalam Pembelajaran Genetika	Ketua	DIPA UNG
2013	Kesalahan Konsep pada Buku SMA dan Dampaknya pada Kesulitan Memahami Konsep Genetika di Provinsi Gorontalo	Ketua	Dikti
2012	Kemampuan Metakognisi Dan Keterampilan Proses Sains Mahasiswa Pendidikan Dasar Dalam Menunjang Perkuliahan	Anggota	DIPA UNG
2012	Kajian Miskonsepsi Genetika dan Perbaikannya melalui Perubahan Struktur Didaktik Bahan Ajar Genetika Berpendekatan Konsep di Perguruan Tinggi	Ketua	Mandiri (Disertasi)
2008	Meningkatkan Kualitas Belajar Mahasiswa melalui Optimalisasi Lesson Study pada Matakuliah Evaluasi Proses dan Hasil Belajar Biologi di Jurusan Pendidikan	Ketua	PNBP UNG 2008

<b>Tahun</b>	<b>Judul Penelitian</b>	<b>Jabatan</b>	<b>Sumber Dana</b>
	Biologi		
2007	Penerapan Model Kontekstual sebagai Strategi Pengembangan Kompetensi dan Life Skill Siswa SMP Negeri 8 Kota Gorontalo Tahun 2007/2008	Anggota	Hibah Bersaing-Dikti
2007	Meningkatkan Keterampilan Belajar Biologi pada Siswa SMP Negeri 2 Kota Gorontalo melalui Pembelajaran Kooperatif Tipe “ <i>Pair Checks</i> ” Tahun 2007/2008	Ketua	Dikti
2004	Pengembangan Kurikulum Budi Pekerti dan Lingkungan Hidup Di Provinsi Gorontalo	Anggota	LPMP Provinsi Gorontalo Juli – Desember 2004
2004	Study Faktor Lingkungan Penyebab Sindroma Down dan Upaya Penanganannya	Ketua	Proyek SP4 Jurusan Biologi
2004	Studi Karakter Sindroma Down di SLB Kota Gorontalo	Ketua	Proyek SP4 Jurusan Biologi
2003	Penyusunan Master Plan Pendidikan Provinsi Gorontalo	Anggota	Pemerintah Provinsi Gorontalo
2003	Pengembangan Wirausaha dengan Pupuk Organik Bokashi Berbasis Kotoran Kuda	Anggota	Balitbangpedal a Provinsi Gorontalo
2001	Meningkatkan Keaktifan dan Kemampuan Bernalar Siswa melalui Pendekatan Pembelajaran Kooperatif dengan Pola Pertanyaan Kritis. (Penelitian dilaksanakan di SMU Negeri 2 Gorontalo)	Ketua	PGSM ASD Dikti
2001	Upaya meningkatkan hasil belajar siswa SLTPN 6 Gorontalo tahun pelajaran 2000/20001 melalui pendekatan pembelajaran Kooperatif. SK No 1452/LO3.1/PL/2000	Ketua	PGSM ASD Dikti

Tahun	Judul Penelitian	Jabatan	Sumber Dana
	Dana PGSM ASD Dikti		
2000	Upaya meningkatkan prestasi mahasiswa Program Studi Biologi IKIP Negeri Gorontalo pada mata kuliah Genetika melalui pendekatan Kooperatif)	Ketua	RII Batch 4
2000	Interaksi Gen pada Persilangan Lalat Buah <i>Drosophila melanogaster</i> Meigen Strain <i>sepia</i> dengan Strain <i>cubitus interuptus</i>	Ketua	STKIP Gorontalo

### Karya Tulis Ilmiah dalam Bidang Genetika dan Pembelajaran

#### A. Artikel dalam Jurnal Ilmiah

Tahun	Judul	Penerbit/Jurnal
2013	Kesalahan Memahami Mutasi Terhadap Penolakan Teori Evolusi Dan Mempersiapkan Pembelajaran Evolusi Masa Depan	<i>Jurnal Penelitian Pendidikan Universitas Negeri Malang</i> Edisi April 2013 Jilid 23 No 1
2012	Perbedaan Pemahaman Awal tentang Konsep Genetika pada Siswa, Mahasiswa, Guru-dosen dan Implikasinya terhadap Pemahaman Genetika	<i>Jurnal Ilmu Pendidikan Univ. Neg.Malang</i> Edisi Desember 2012 ISSN 0215-9643 Jilid 18 No 2 Halaman 125-252 (Terakreditasi Nasional)
2011	Kajian Penyebab Kesenjangan Gender Berdasarkan Partisipasi dan Angka Putus Sekolah di Provinsi Gorontalo	Jurnal Ilmiah Pendidikan Gender Universitas Negeri Malang Volume 1, Nomor 1, Edisi April 2011
2010	Kerusakan Danau Limboto dan Upaya Konservasi melalui Pemberdayaan Masyarakat dan	Jurnal Pendidikan Biologi Universitas Negeri Malang Volume 1, Nomor 2 Februari

Tahun	Judul	Penerbit/Jurnal
2008	Peran Perguruan Tinggi	2010 ISSN 2085-6873
2008	Peningkatan Keterampilan Belajar Biologi melalui Pembelajaran Kooperatif Tipe "Pair Checks" pada Siswa SMP Negeri 2 Kota Gorontalo (Penelitian Biaya Dikti)	Jurnal Pendidikan dan Pembelajaran Universitas Negeri Malang Volume 15 Nomor 1, April 2008 (Terakreditasi Nasional)
2007	Perkembangan Bioteknologi Modern Kloning (Analisis Hasil Temuan, Resiko dan Bioetika dalam Penelitian)	SAINTEK Universitas. Negeri Gorontalo Volume 2 No 2, Juli 2007
2007	Analisis Kebijakan Pendidikan Berwawasan Gender di Provinsi Gorontalo	Jurnal Penelitian Pendidikan Universitas Negeri Gorontalo Terakreditasi Juli 2007.
2007	Pemanfaatan Kotoran Ternak Dan Sampah Organik Menjadi Pupuk Organik Bokashi Sebagai Alternatif Peluang Usaha Bagi Masyarakat Di Pedesaan.	SIBERMAS Lembaga Pengabdian pada Masyarakat Universitas Negeri Gorontalo Pebruari 2007
2007	Teori Evolusi Asal Usul Makhluk Hidup dan Asal Usul Manusia Berdasarkan Perkembangan Bidang Genetika Molekuler (Beberapa Pemikiran Pembelajaran Teori Evolusi di Sekolah)	SAINTEK Universitas. Negeri Gorontalo Januari 2007
2005	Studi tentang Karakter Anak Sindroma Down dan Sistem Pendidikan yang Tepat untuk Meningkatkan Kemandiriannya di SLB Provinsi Gorontalo	Jurnal Penelitian Pendidikan Universitas Negeri Gorontalo Vol 2 Nomor 1 Maret 2005 (Terakreditasi)
2004	Pendidikan Kewirausahaan dengan Memanfaatkan Limbah Organik dalam Mewujudkan Lingkungan Lestari	Jurnal Insan Cita UNG Edisi Oktober 2004

<b>Tahun</b>	<b>Judul</b>	<b>Penerbit/Jurnal</b>
2003	Meningkatkan Keaktifan dan Kemampuan Bernalar Siswa melalui Pendekatan Pembelajaran Kooperatif dengan Pola Pertanyaan Kritis.	Jurnal Penelitian dan Kependidikan LP3 Universitas Negeri Malang Tahun IV edisi 8, Maret 2003. ISSN:140-220X (Terakreditasi)

### **B. Artikel dalam Prosiding Seminar Nasional**

<b>Tahun</b>	<b>Judul</b>	<b>Penyelenggara</b>
2011	Miskonsepsi dan Pentingnya Hubungan antar Konsep untuk Membelajarkan Materi Genetika pada Perkuliahan Genetika (Disajikan pada Semnas MIPA UNESA)	Artikel pada Prosiding Semnas di Jurusan Biologi FMIPA UNESA 23 Juli 2011
2010	Pembelajaran Genetika di Era Informasi Genetika. Disajikan dalam Seminar Nasional “Optimalisasi Sains untuk Memberdayakan Manusia”	Artikel pada Prosiding Semnas di Pasca Sarjana UNESA 16 Januari 2010
2009	Menyajikan makalah konseptual dalam judul “Analisis Masalah Danau Kritis Limboto dan Upaya Konservasinya” dalam Seminar Nasional Biologi 7 dengan tema “Biokonservasi dari Aspek Ekologi, Teknik, Sosial, dan Ekonomi untuk Menanggulangi Bencana Alam”	Artikel pada Prosiding Semnas di Jurusan Biologi FMIPA ITS Surabaya pada 7 November 2009