

Bimbingan Olimpiade SMA

GENETIKA



Paramita Cahyaningrum Kuswandi
(email : paramita@uny.ac.id)
FMIPA UNY

2012

- Genetika : ilmu yang mempelajari tentang pewarisan sifat (*hereditas = heredity*)
- Ilmu genetika mulai berkembang dari teori hasil penelitian Mendel
- Mendel mengambil kesimpulan dari penelitiannya bahwa sifat-sifat dapat diturunkan dari generasi ke generasi melalui suatu faktor (*unit factor = gen*)

4 BAB Utama

1. Materi Genetik
2. Pembelahan sel (dibahas di biologi sel)
3. Pewarisan sifat
4. Mutasi

1. MATERI GENETIK

- DNA
- RNA
- Kode Genetik
- Gen
- Kromosom

Why we seek the genetic information



- Terlihat banyak variasi antar individu dalam suatu spesies
- Misal : warna rambut, warna mata, tinggi badan, warna kulit, dll.
- Lebih banyak variasi antar spesies

The search for the genetic material

Sebelum DNA ditemukan, ilmuwan hanya mengetahui bahwa materi pembawa informasi genetik mempunyai 3 sifat :

1. Mengandung informasi struktur, fungsi, perkembangan dan reproduksi sel dalam bentuk yang stabil
2. Harus mampu replikasi secara akurat
3. Dapat mengalami perubahan sehingga muncul variasi, adaptasi dan evolusi

Penelitian – penelitian 'mencari' DNA

1. Friedrich Miescher, 1869.
Menemukan nuklein dari isolasi sel darah putih (mengandung C,H,O,N,P)
2. Awal 1900 an
eksperimen menunjukkan adanya kromosom tetapi diyakini bahwa protein pembawa info genetik, bukan DNA
3. Frederich Griffith, 1928.
Transformation experiment menggunakan bakteri streptococcus pneumoniae yang diinjeksi pada tikus

4. O.T.Avery, C.M.MacLeod, and M.McCarthy,
1930-1940

Transformation experiment, melanjutkan penelitian Griffith. Dibuktikan bahwa DNA adalah pembawa info genetis

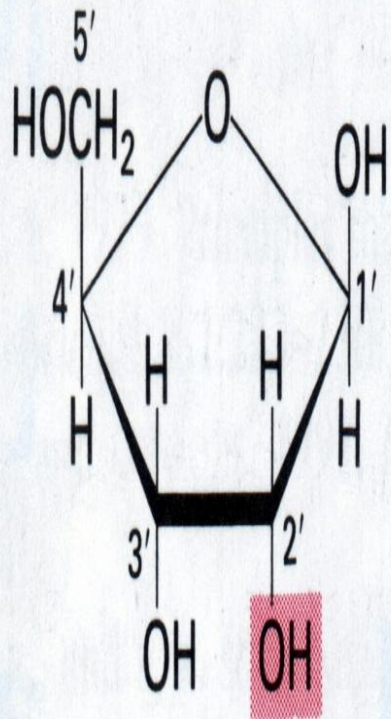
5. A.D.Hershey and M.Chase, 1953.

Bacteriophage experiment, menggunakan virus bakteri (bacteriophage) dan radioactive isotope untuk membuktikan bahwa DNA pembawa info genetis

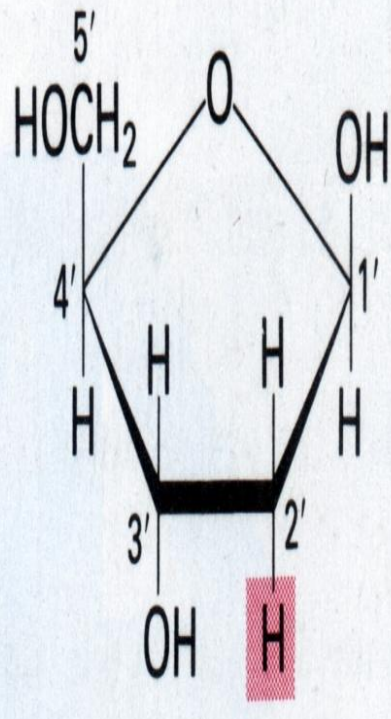


STRUKTUR DNA dan RNA

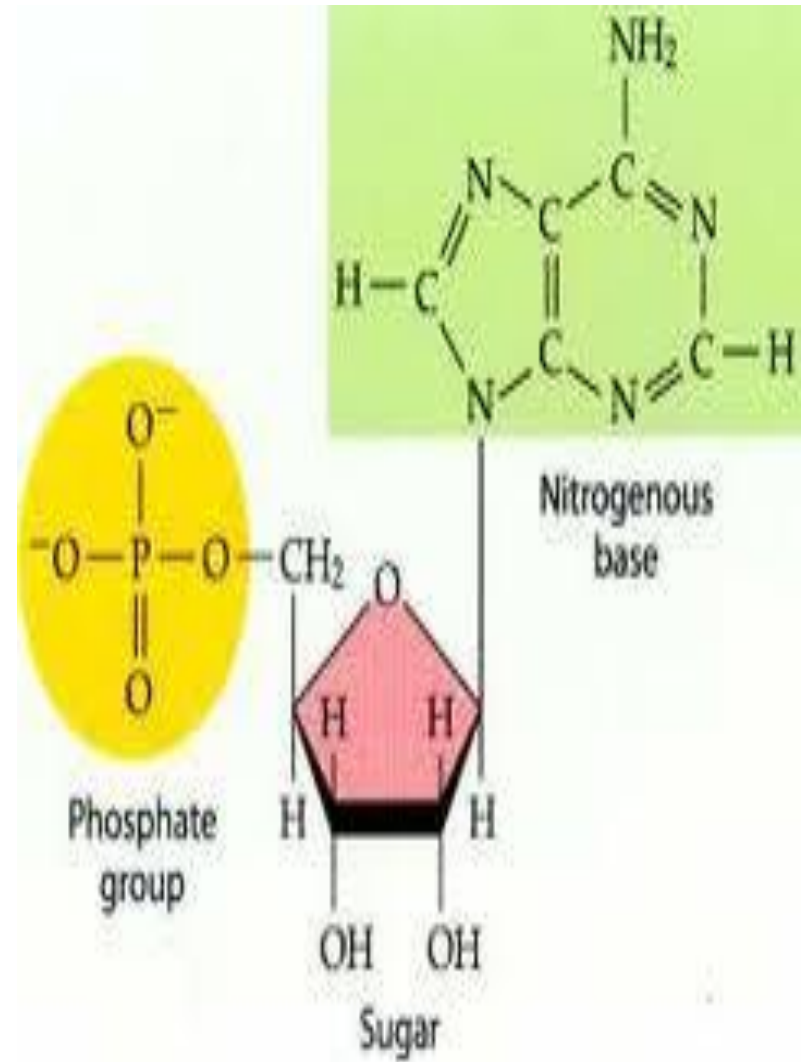
- DNA dan RNA adalah polymer
- Polymer terdiri dari banyak monomer
- Monomer DNA dan RNA adalah : gula pentose, basa dengan nitrogen, dan fosfat
- DNA : deoxyribonucleic acid
- RNA : ribonucleic acid



Ribose

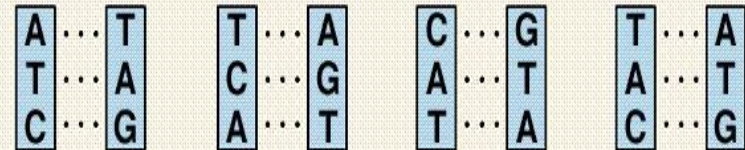
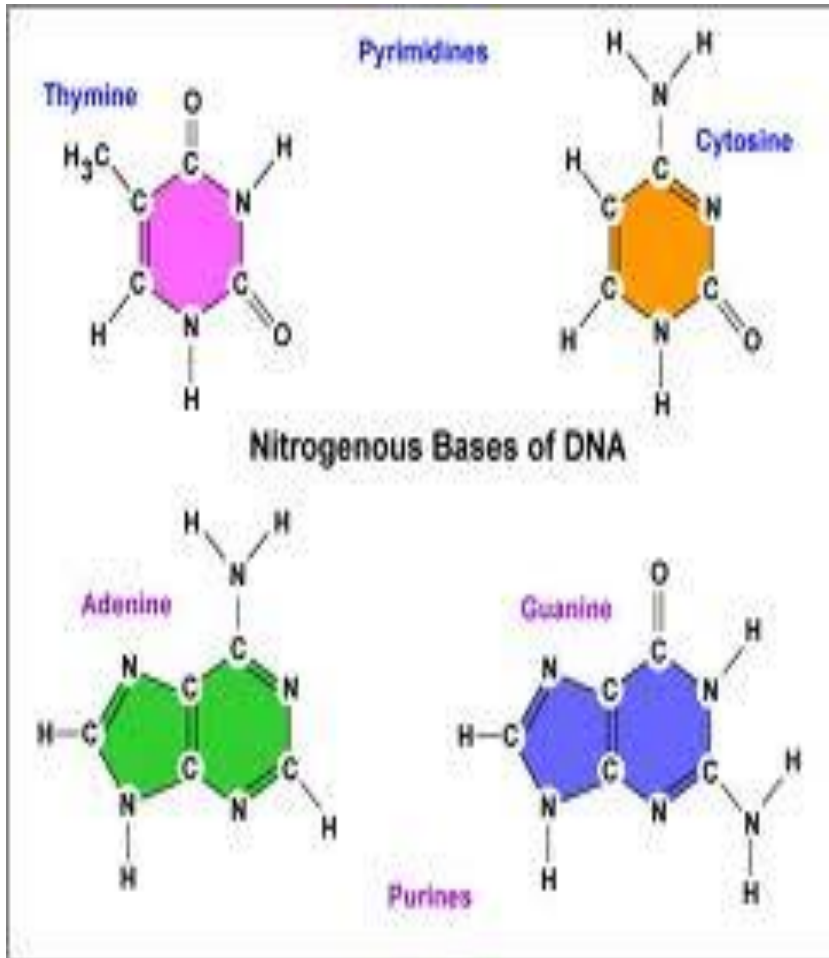


2-Deoxyribose



Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

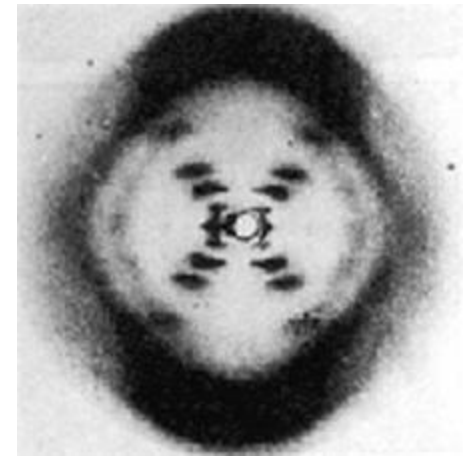
Base pairing

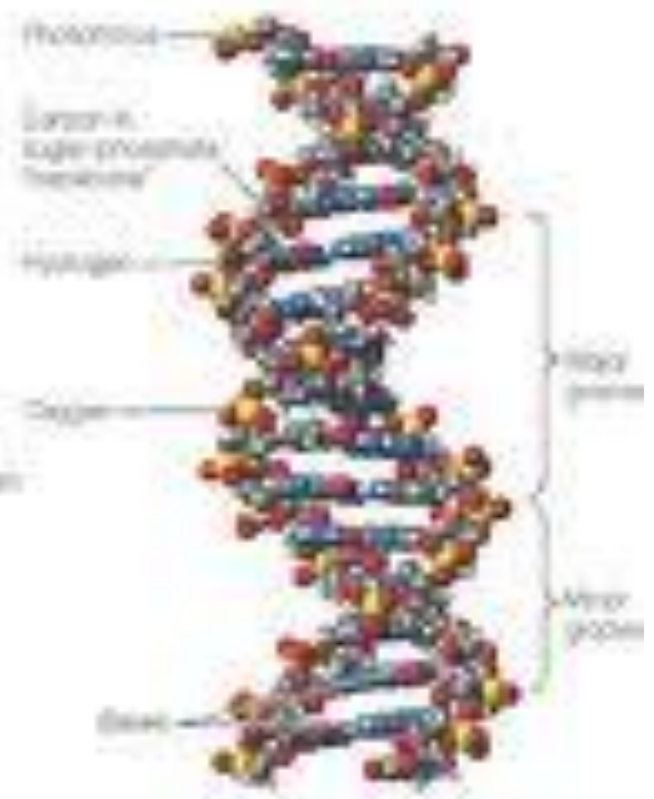
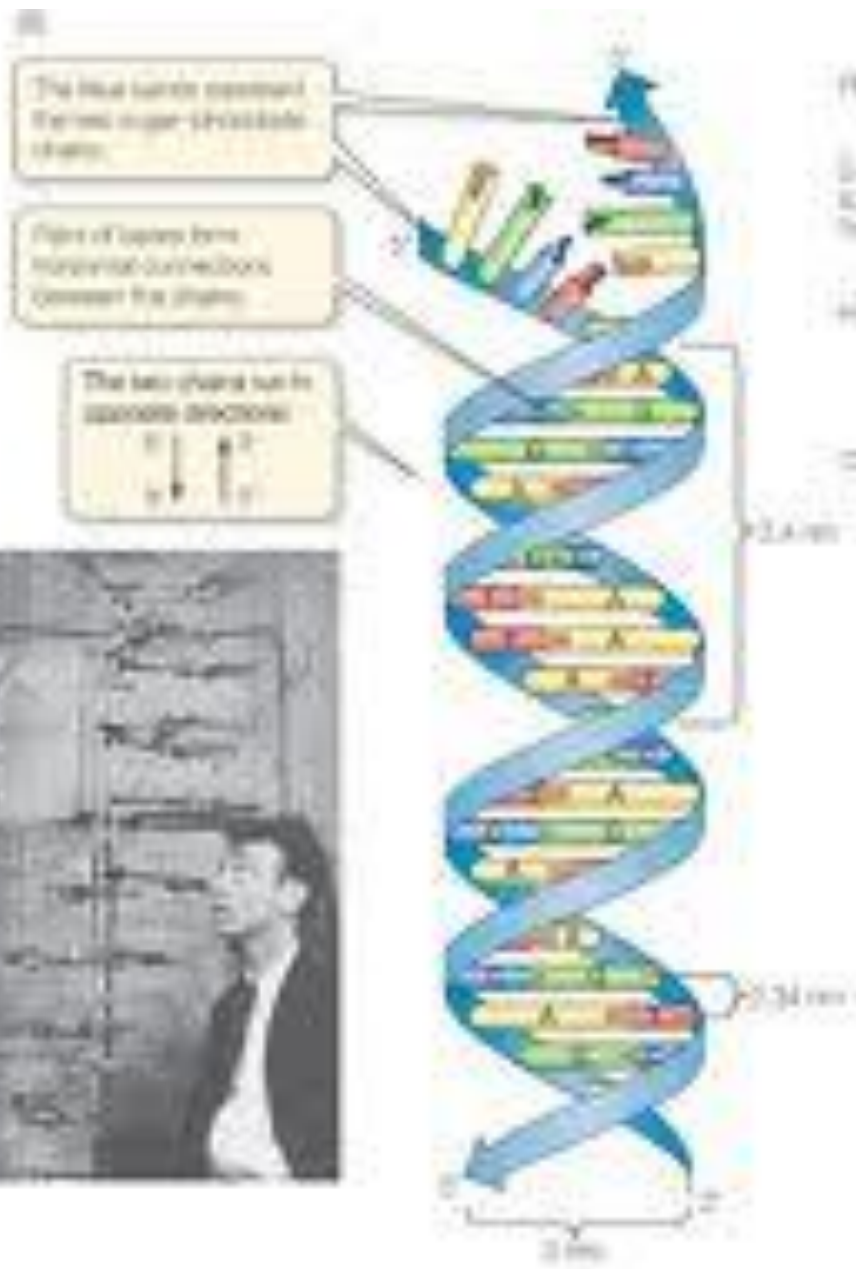


The double helix

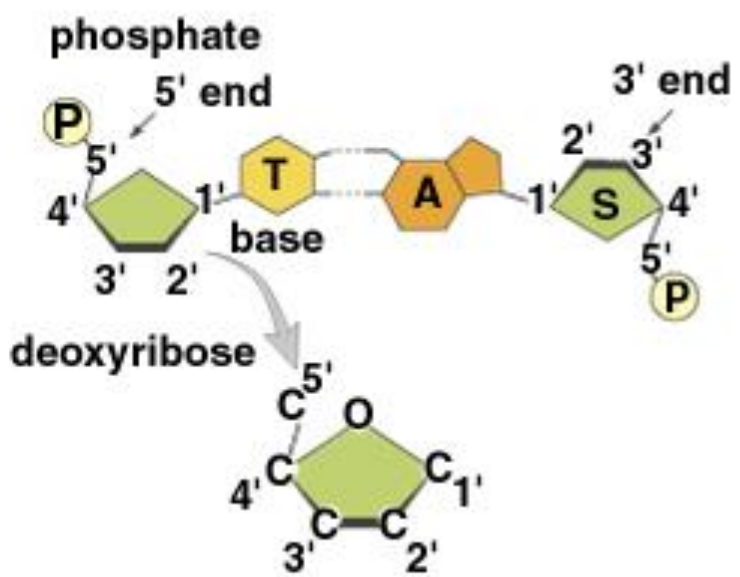
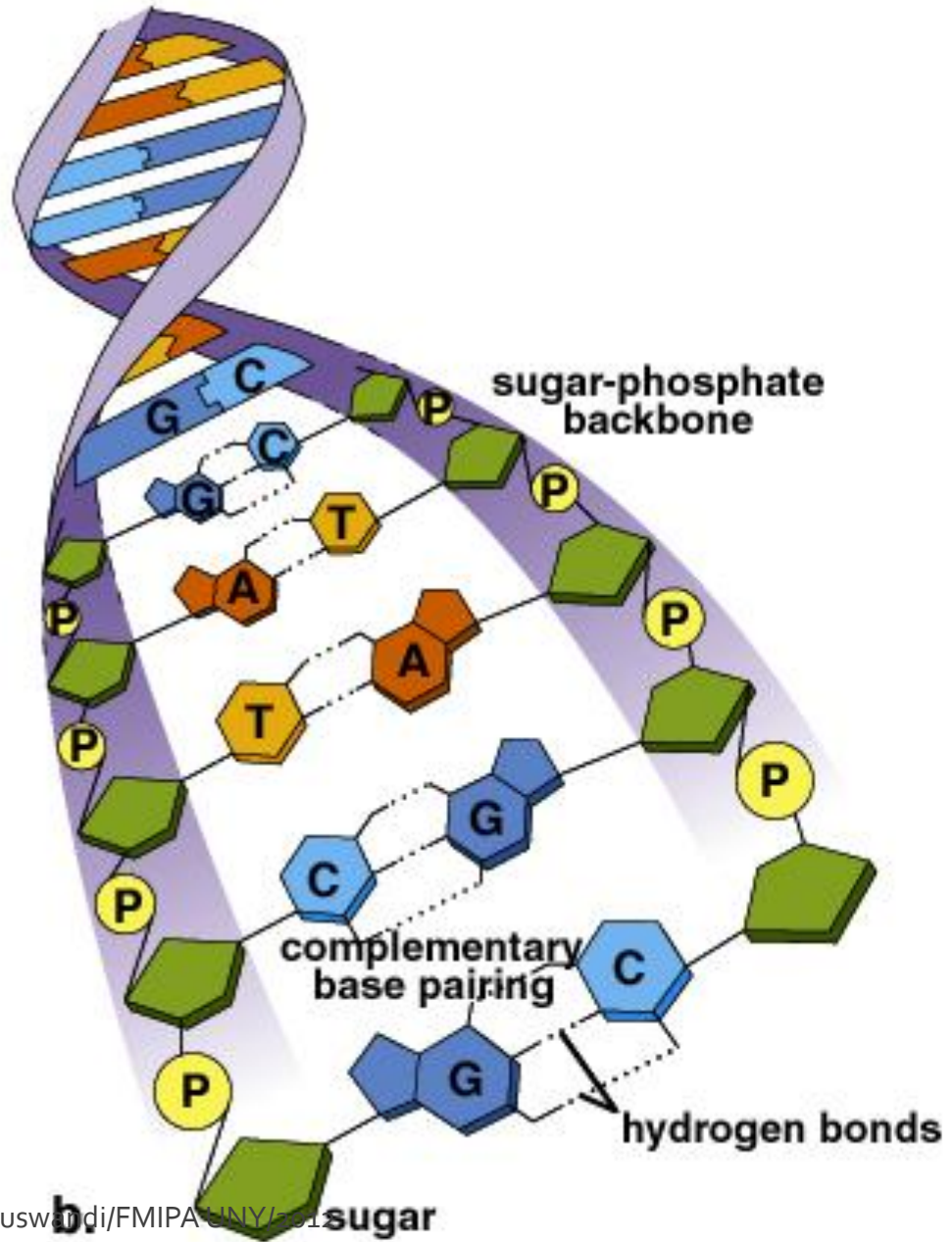
- Tahun 1953, J.D.Watson dan F.H.Crick mengajukan suatu model molekul DNA
- Model yang dihasilkan berdasar penelitian lain :
 - penelitian komposisi basa oleh E.Chargaff
 - penelitian difraksi dengan sinar X oleh Franklin dan Wilkins

Rosalind Franklin, Maurice Wilkins and an X-ray diffraction of the DNA





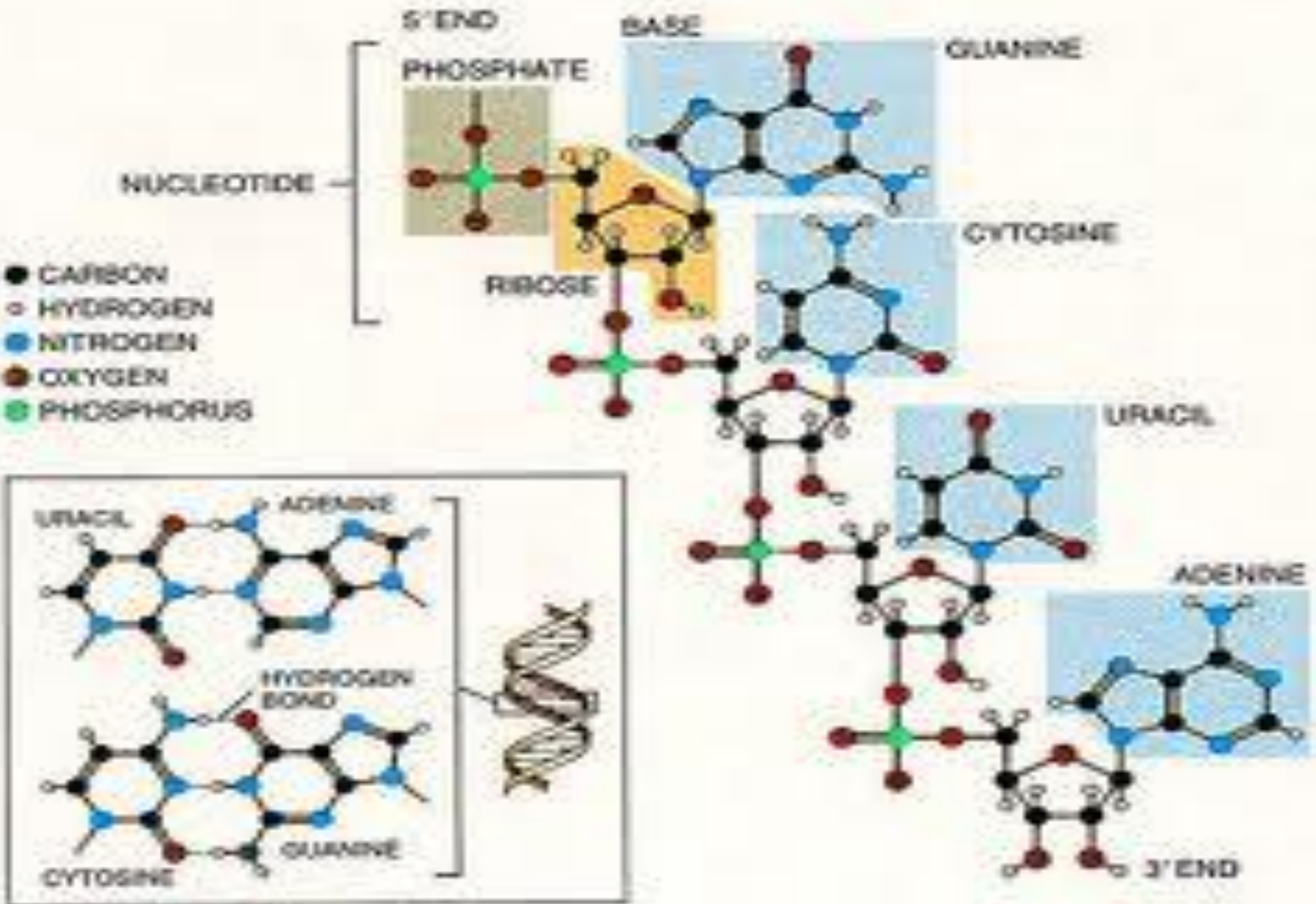
Watson and Crick model of DNA



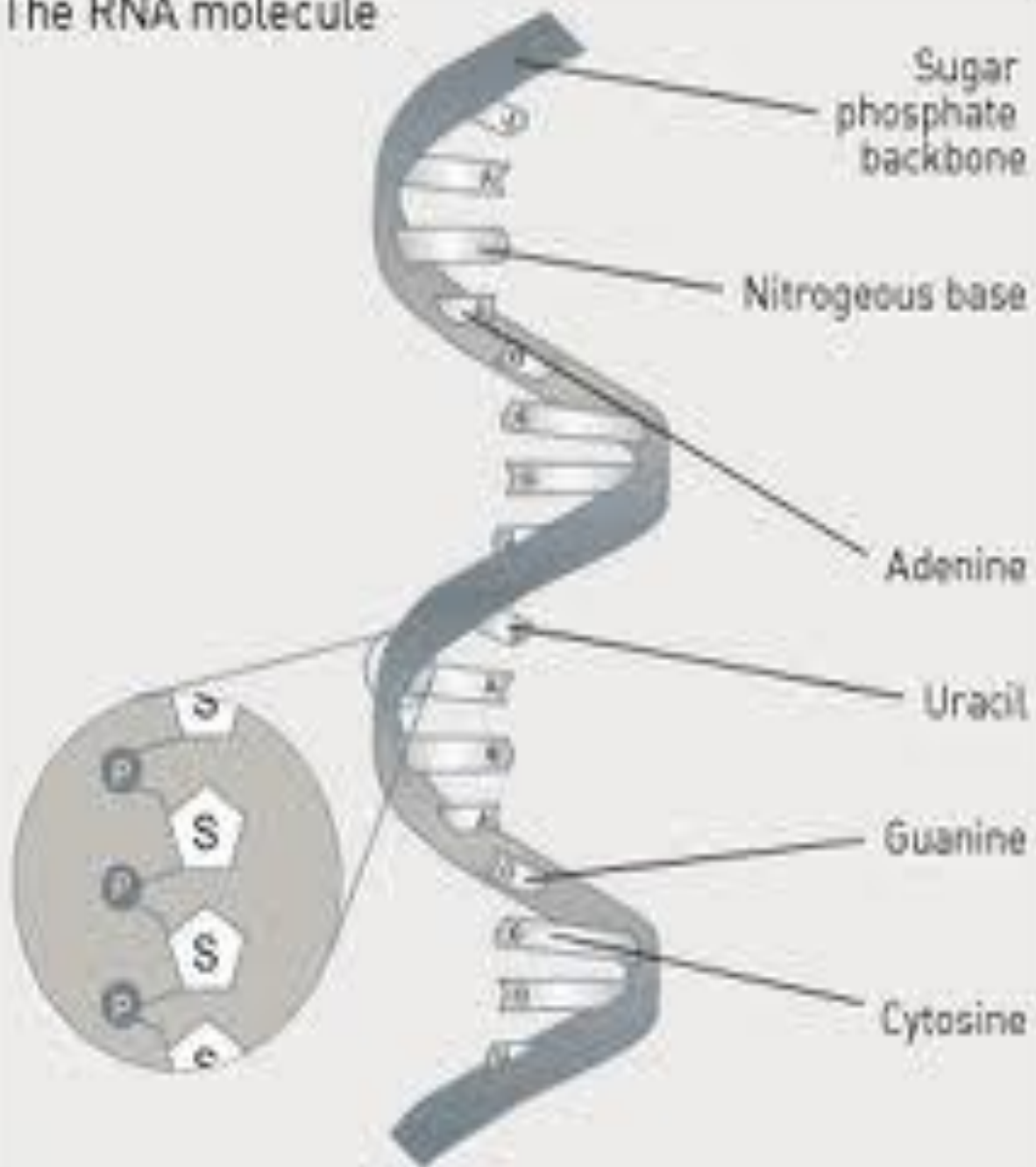
C.

Struktur RNA

1. Mempunyai gula ribosa
2. Merupakan molekul satu untai (single strand)
3. Single strand dpt menambah basa sehingga mjd struktur sekunder
4. RNA single atau double strand ditemukan pada genom beberapa jenis virus



The RNA molecule



Perbedaan DNA dan RNA

DNA

- Ditemukan dalam nukelus di kromosom, mitokondria, plastida, dan sentriol
- Double helix
- Fungsi hereditas dan sintesis protein
- Basa : A, G, T, C
- Gula deoksiribosa

RNA

- Ditemukan di sitoplasma terutama di ribosom dan nukleus
- Rantai pendek dan tunggal
- Fungsi dalam sintesis protein
- Basa : A, G, U, C
- Gula ribosa

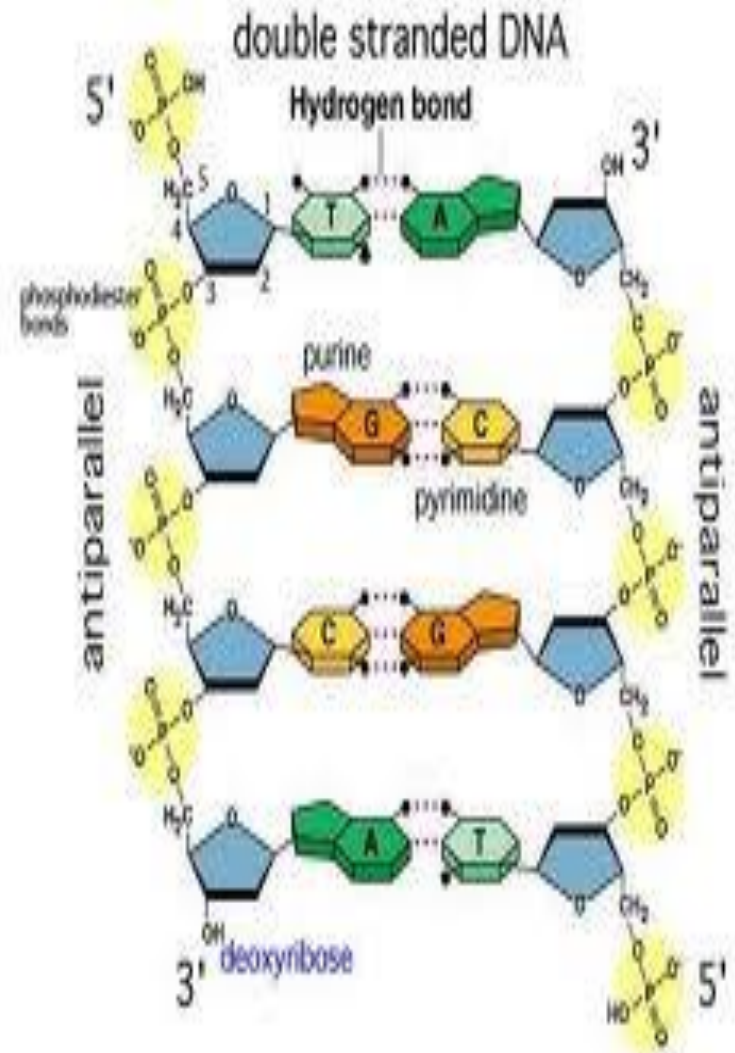
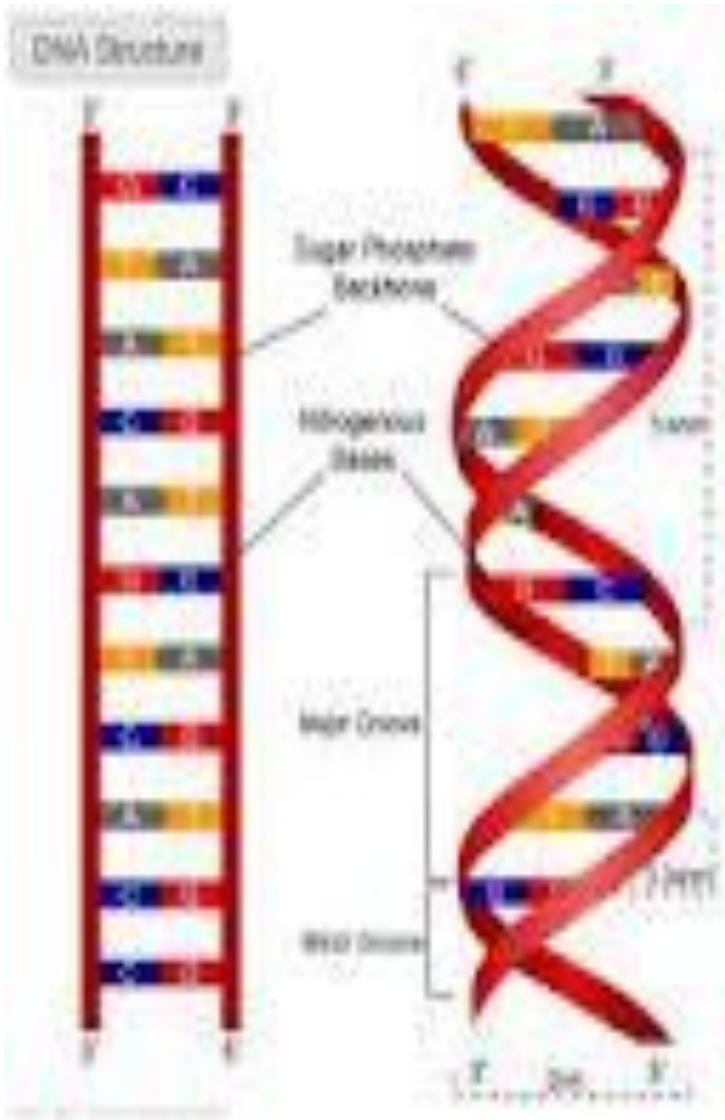


REPLIKASI DNA

- **Materi genetis** : perlu diketahui untuk melihat pewarisan sifat
- **Replikasi materi genetis** : perlu diketahui untuk mengetahui cara materi tersebut diperbanyak dan diwariskan dari satu sel ke sel berikutnya dan dari satu generasi ke generasi baru makhluk hidup
- Bagaimana materi genetis diperbanyak secara tepat dan cepat ?

Dimulai dari struktur molekul DNA...

- DNA adalah materi genetik dan membawa informasi tersebut pada urutan basanya
- Model DNA yang ditemukan oleh Watson dan Crick menunjukkan bahwa `pasangan basa dapat menjadi dasar mekanisme penggandaan molekul DNA `
- Karena nukleotida berpasangan maka satu untai DNA dapat menjadi **cetakan (template)** untuk untai yang lain

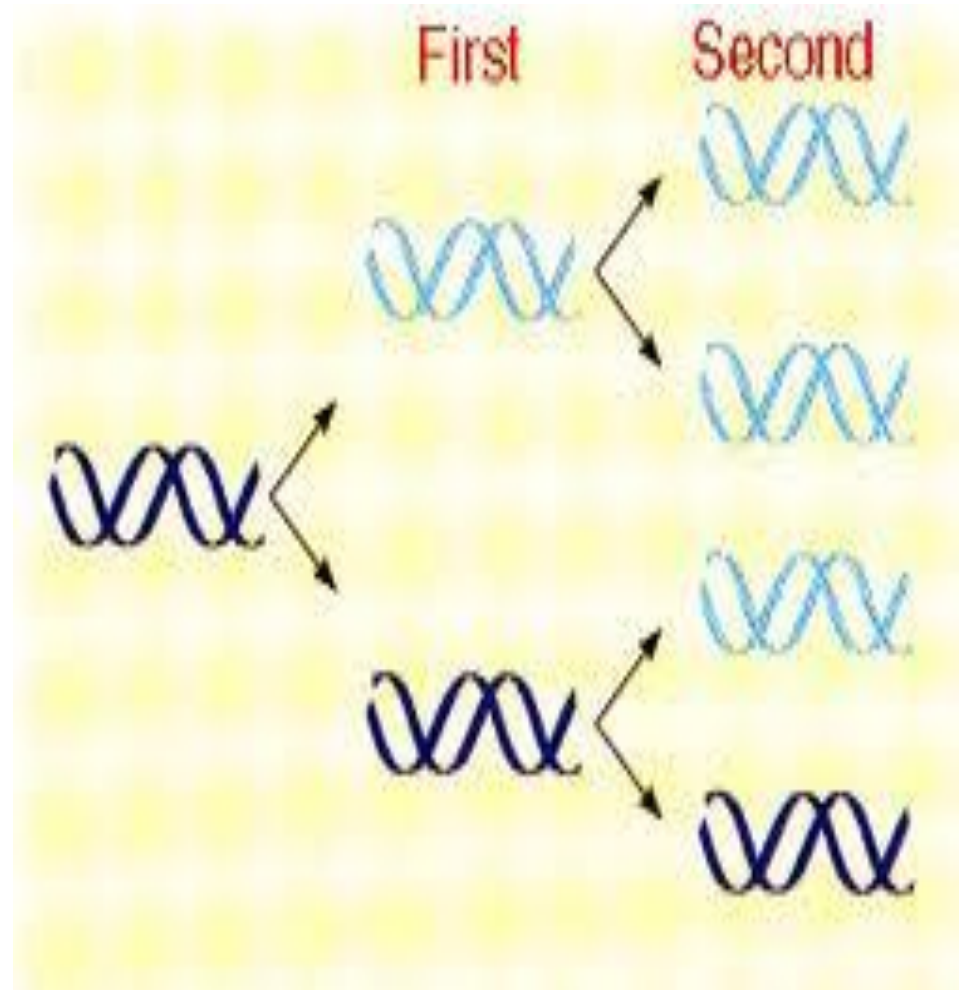


3 model replikasi yang diusulkan pada tahun 1950an...

- **Conservative model**
- **Semiconservative model**
- **Dispersive model**

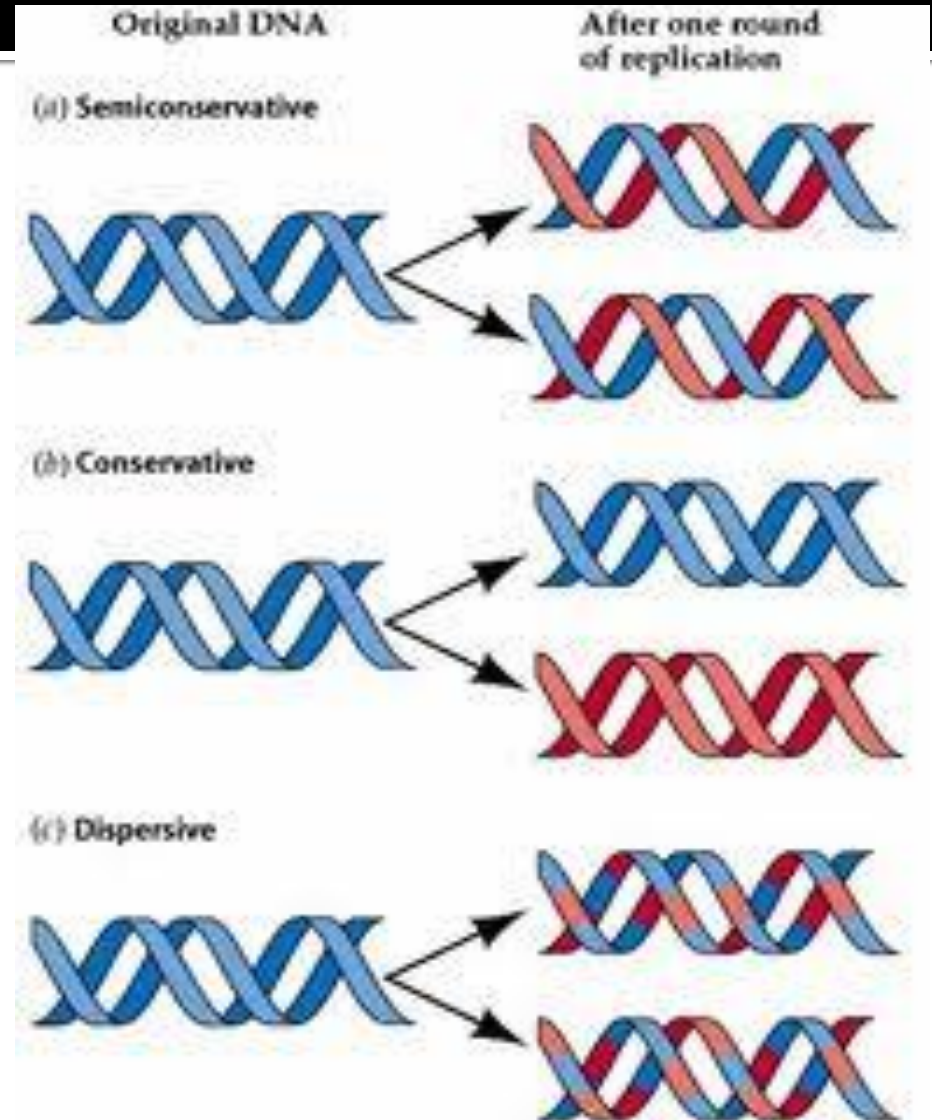
Conservative model

1. Kedua untai asal bertindak sebagai template / cetakan
2. Dihasilkan 2 molekul DNA :
 - ❖ 1 molekul asal/parent
 - ❖ 1 molekul baru



Semiconservative model

1. Tiap untai bertindak sebagai cetakan
2. Dihasilkan 2 molekul DNA baru, masing-masing terdiri dari 1 untai asal dan 1 untai baru



Dispersive model

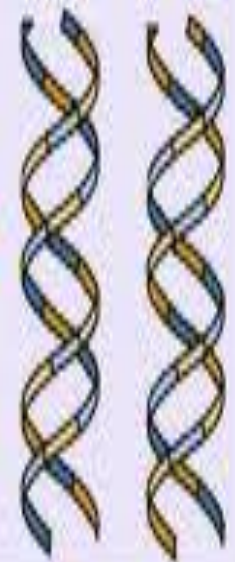
1. MOLEKUL DNA terpotong-potong saat replikasi
2. Potongan-potongan tersebut melakukan replikasi
3. Terbentuk potongan-potongan baru
4. Potongan DNA asal dan yang baru membentuk 2 molekul DNA yang terdiri dari potongan-potongan DNA baru dan lama secara acak

Dispersive replication

Original DNA double helix

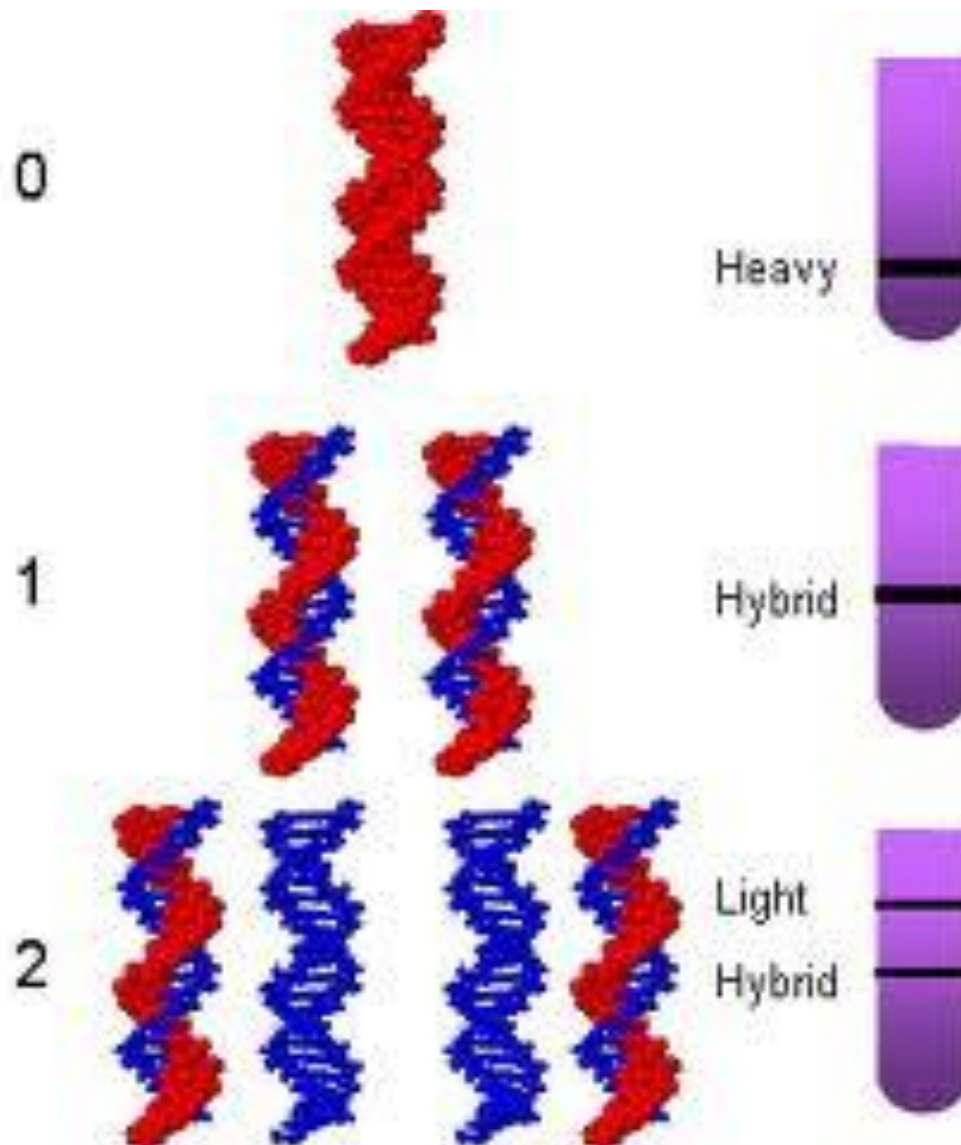


DNA molecules after one round of replication



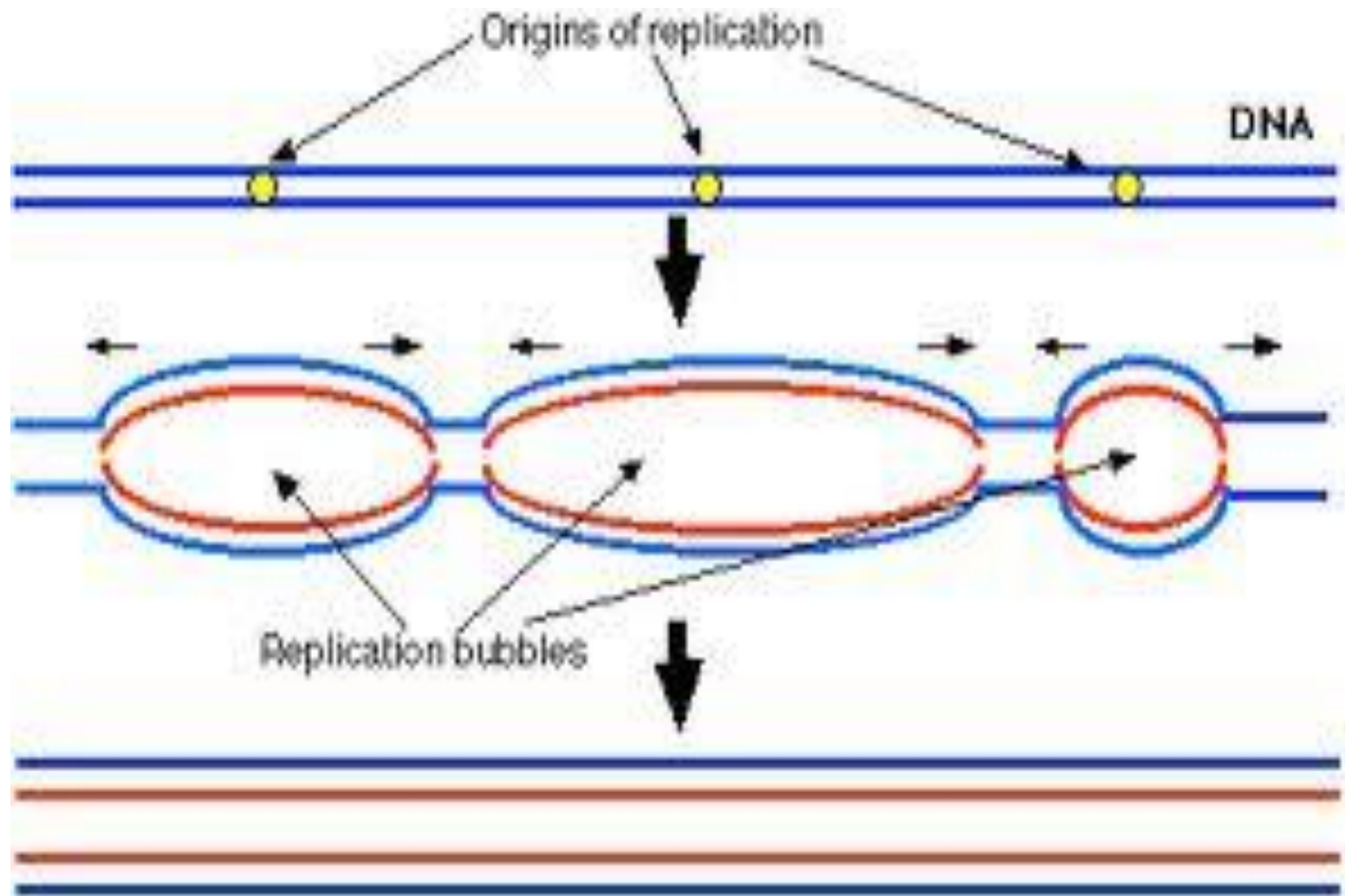
Percobaan Meselson & Stahl

- Tahun 1958, membuktikan model replikasi semiconservative
- Menggunakan bakteri *E.coli*
- Bakteri ditumbuhkan pada media yang mengandung nitrogen-15 dalam bentuk NH_4Cl .

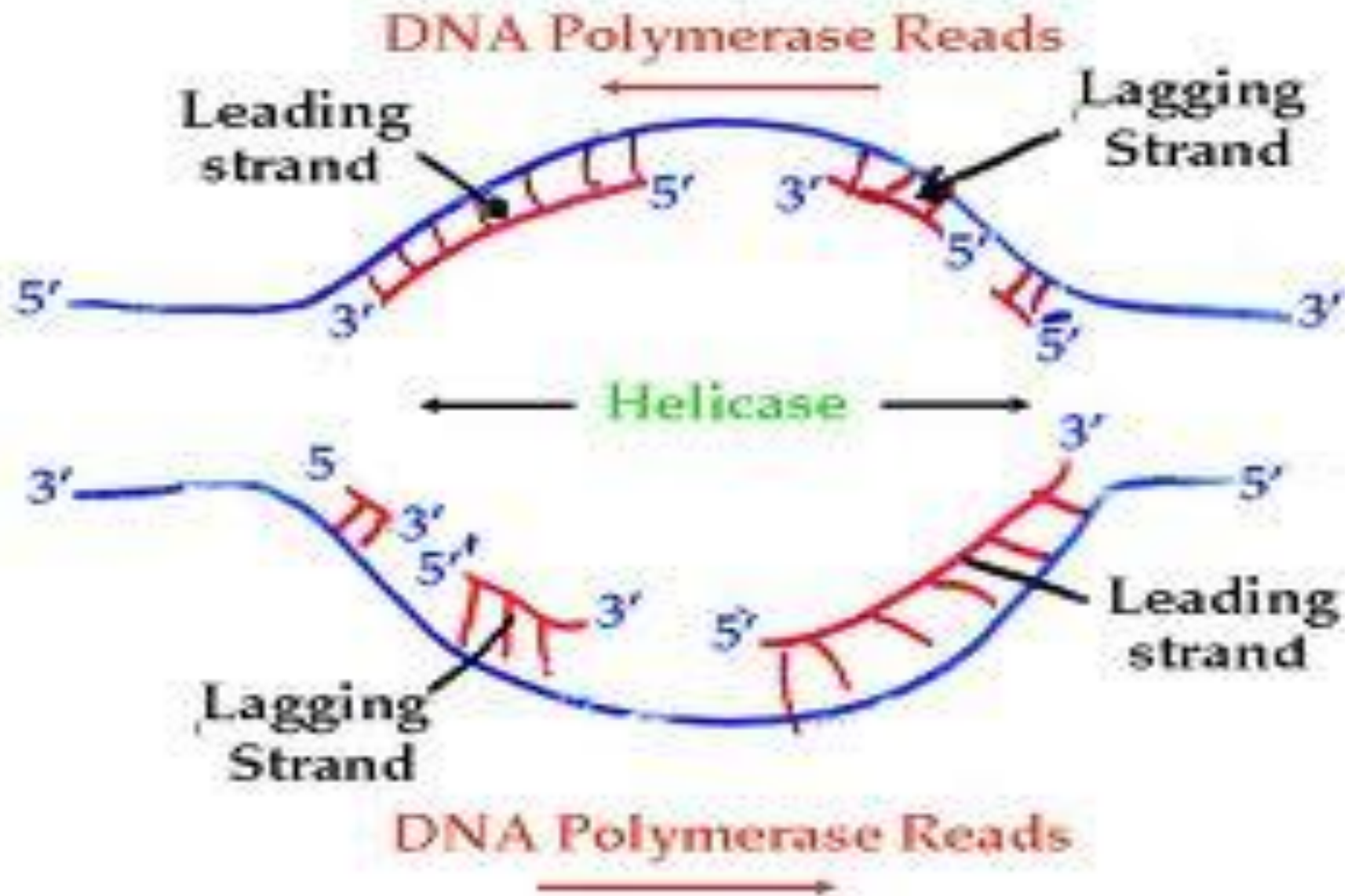


Enzim dalam proses replikasi DNA

- Helikase : untuk mempermudah membuka rantai double helix
- Polimerase : untuk menggabungkan deoksiribonukleosida fosfat
- Ligase : untuk menyambung bagian-bagian rantai tunggal DNA yang baru terbentuk



Replication Bubble

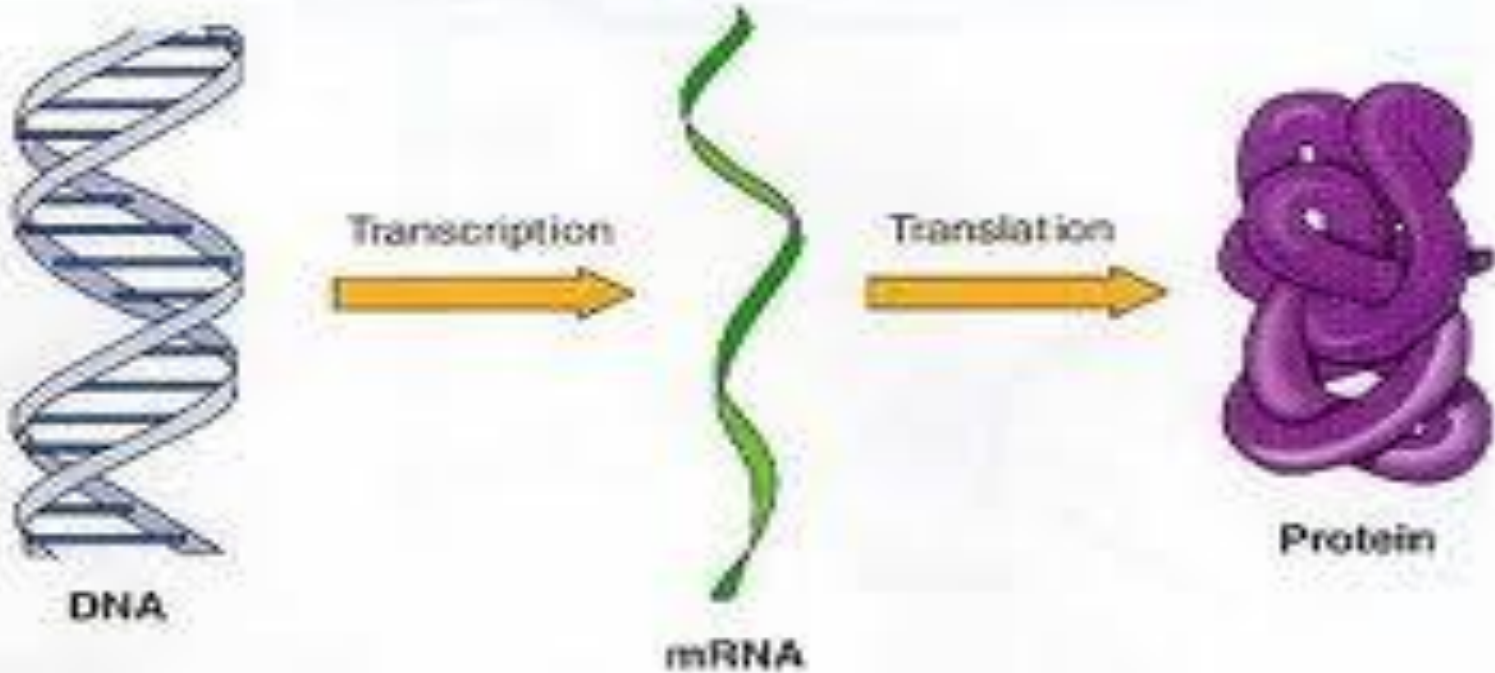




SINTESIS PROTEIN

- Sekuen basa pada DNA menentukan sekuen asam amino untuk pembentukan protein
- Dibutuhkan RNA sebagai perantara

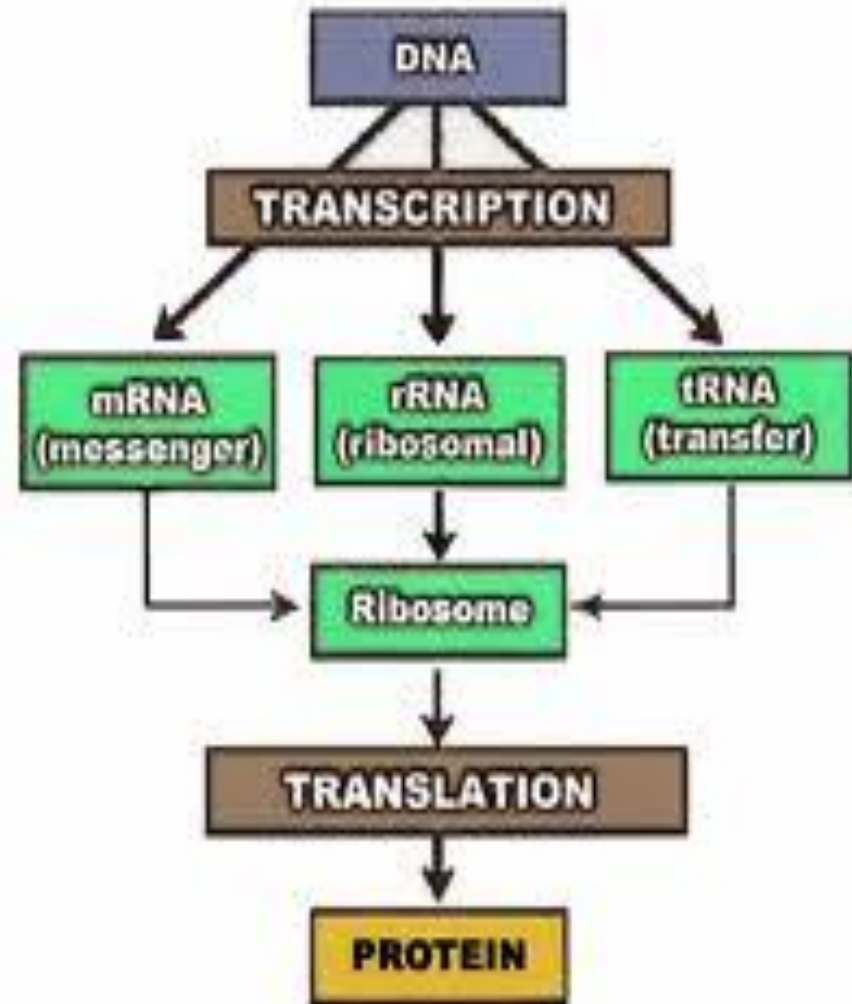
DNA → RNA → Protein



Central Dogma of Gene Expression.

Through the production of mRNA (transcription) and the synthesis of proteins (translation), the information contained in DNA is expressed.

- Transkripsi :
Sintesis molekul RNA yang komplemen dengan molekul DNA
- Translasi :
Sintesis protein



Transkripsi

- Proses pembentukan mRNA dari salah satu pita DNA
- RNA polimerase membuka sebagian double helix DNA
- RNA polimerase membantu menyusun mRNA dengan menambah nukleotida
- mRNA yang sudah terbentuk akan menuju ke sitoplasma untuk proses translasi di ribosom

Translasi

- Di ribosom mRNA diterjemahkan dengan bantuan tRNA untuk menjadi asam amino
- Asam amino diaktifkan dengan ATP
- Asam amino aktif dibawa oleh tRNA ke ribosom
- tRNA memiliki antikodon yang sesuai dengan triplet kodon pada mRNA
- Kesesuaian kodon-antikodon akan mengkode untuk asam amino tertentu

- Asam amino dirangkai membentuk polisom, kemudian membentuk protein
- Tahapan translasi : inisiasi, elongasi, terminasi

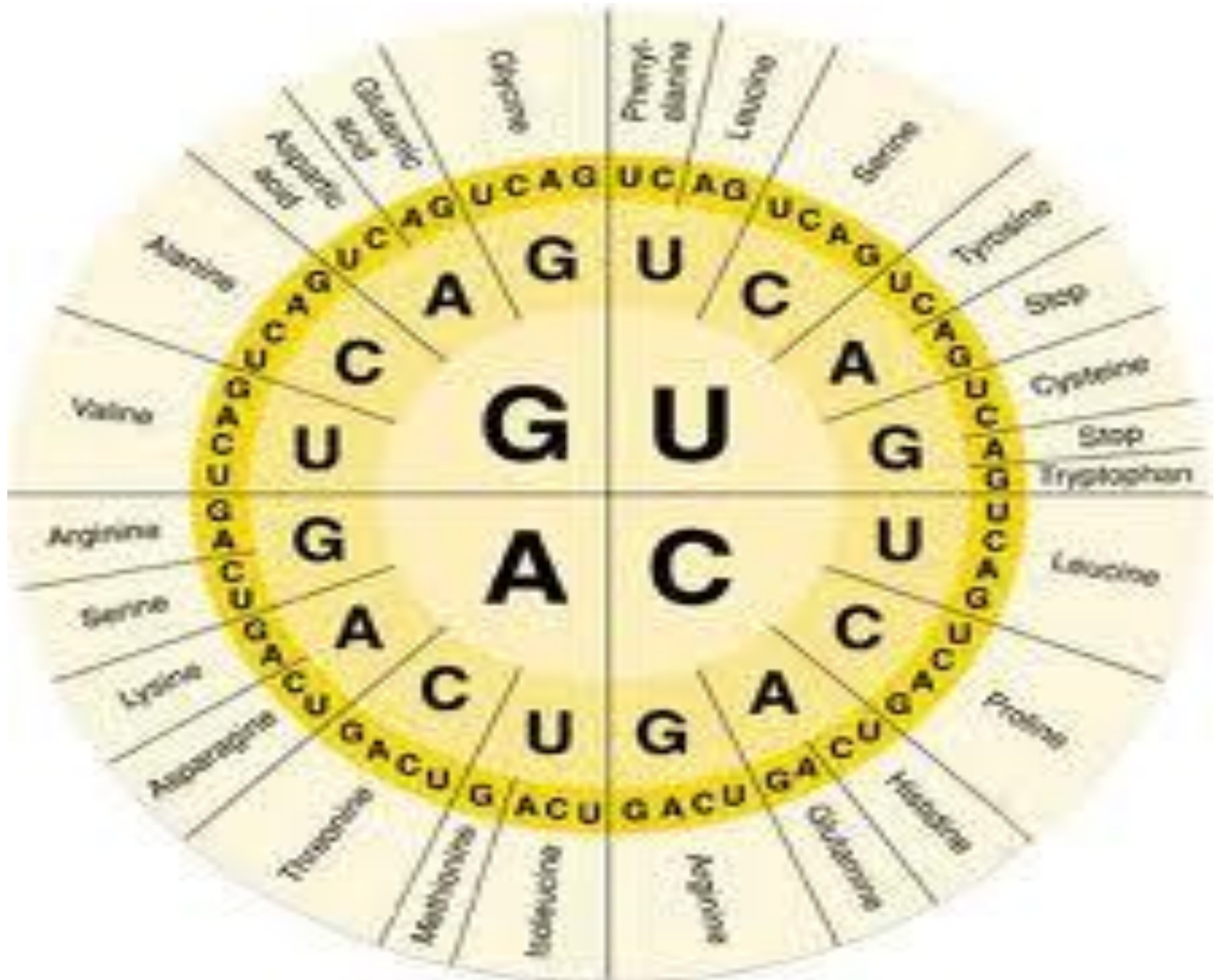


KODE GENETIK

- Kode genetik adalah kode yang dibawa oleh mRNA untuk tRNA sehingga dapat diterjemahkan menjadi asam amino
- Kode genetik berupa urutan 3 basa nitrogen yang disebut ***triplet codon***
- 1 macam asam amino mempunyai lebih dari 1 kode
- Jika 1 codon terdiri dari 3 basa maka jumlah kodon = $4^3 = 64$

Second Base of Codon

		Second Base of Codon							
		U		C		A		G	
U	U	UUU	phe	UCU	ser	UAU	tyr	UGU	cys
		UUC	phe	UCC	ser	UAC	tyr	UGC	cys
		UUA	leu	UCA	ser	UAA	STOP	UGA	STOP
		UUG	leu	UCG	ser	UAG	STOP	UGG	trp
C	C	CUU	leu	CCU	pro	CAU	his	CGU	arg
		CUC	leu	CCC	pro	CAC	his	CGC	arg
		CUA	leu	CCA	pro	CAA	gln	CGA	arg
		CUG	leu	CCG	pro	CAG	gln	CGG	arg
A	A	AUU	ile	ACU	thr	AAU	asn	AGU	ser
		AUC	ile	ACC	thr	AAC	asn	AGC	ser
		AUA	ile	ACA	thr	AAA	lys	AGA	arg
		AUG	met*	ACG	thr	AAG	lys	AGG	arg
		* = START							
G	G	GUU	val	GCU	ala	GAU	asp	GGU	gly
		GUC	val	GCC	ala	GAC	asp	GGC	gly
		GUA	val	GCA	ala	GAA	glu	GGA	gly
		GUG	val	GCG	ala	GAG	glu	GGG	gly



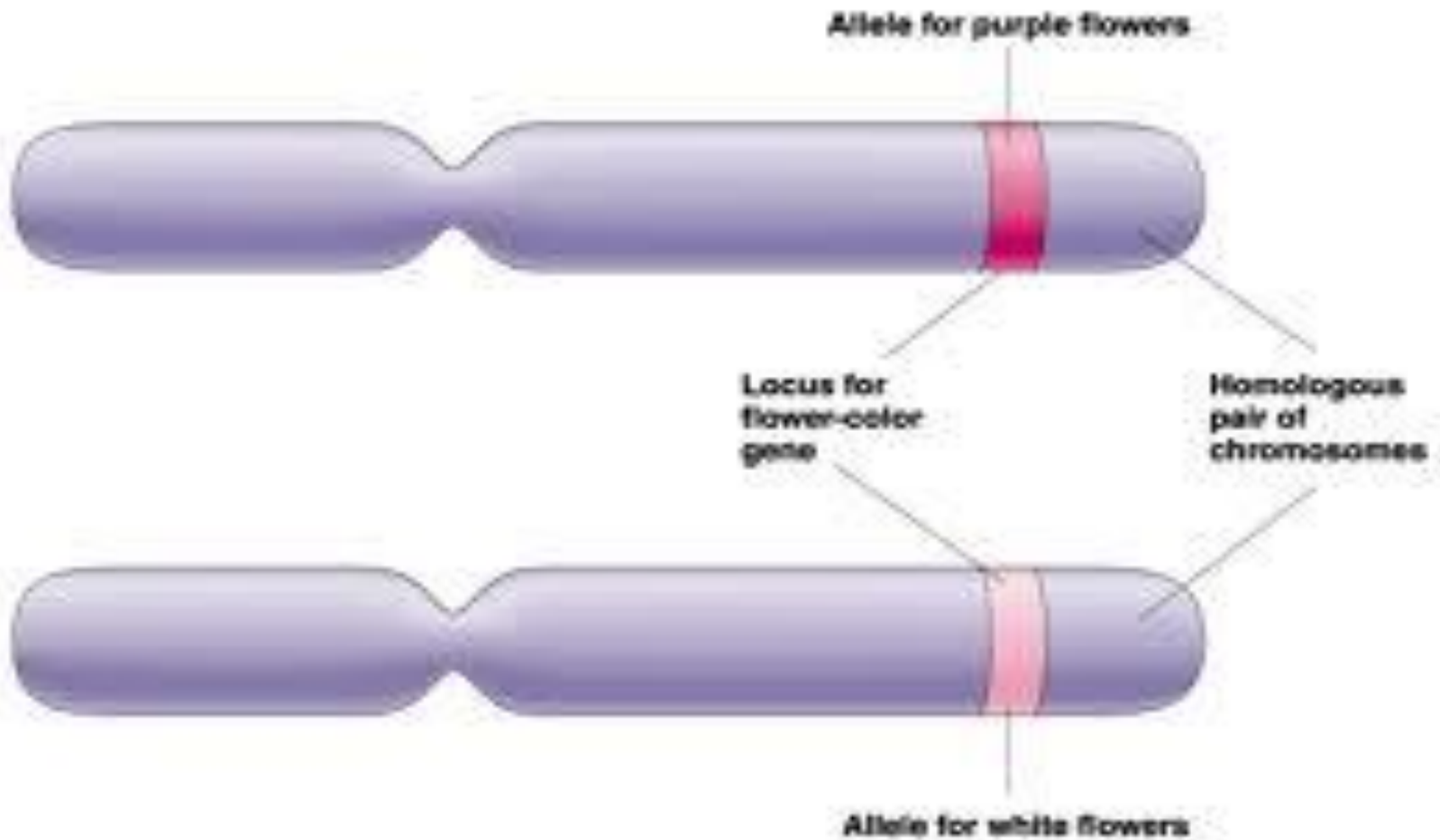
Gen

- Kesatuan terkecil di dalam sel yang berperan menentukan hereditas
- Mengatur perkembangan dan metabolisme
- Menyampaikan info genetik ke generasi berikutnya
- Ekspresi gen diatur oleh berbagai faktor yang berbeda pada prokariot dan eukariot

Alel

- Bentuk dari gen
- Misal : gen untuk warna bunga, dengan 2 macam warna/alel yaitu ungu dan putih
- Diberi kode huruf
- Alel berpasangan dan menempati letak yang sama (lokus) di kromosom homolog

Pada suatu individu...



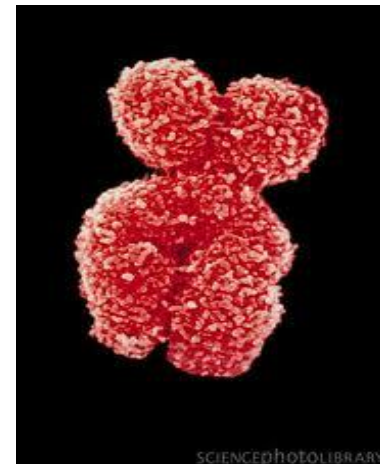
Macam gen

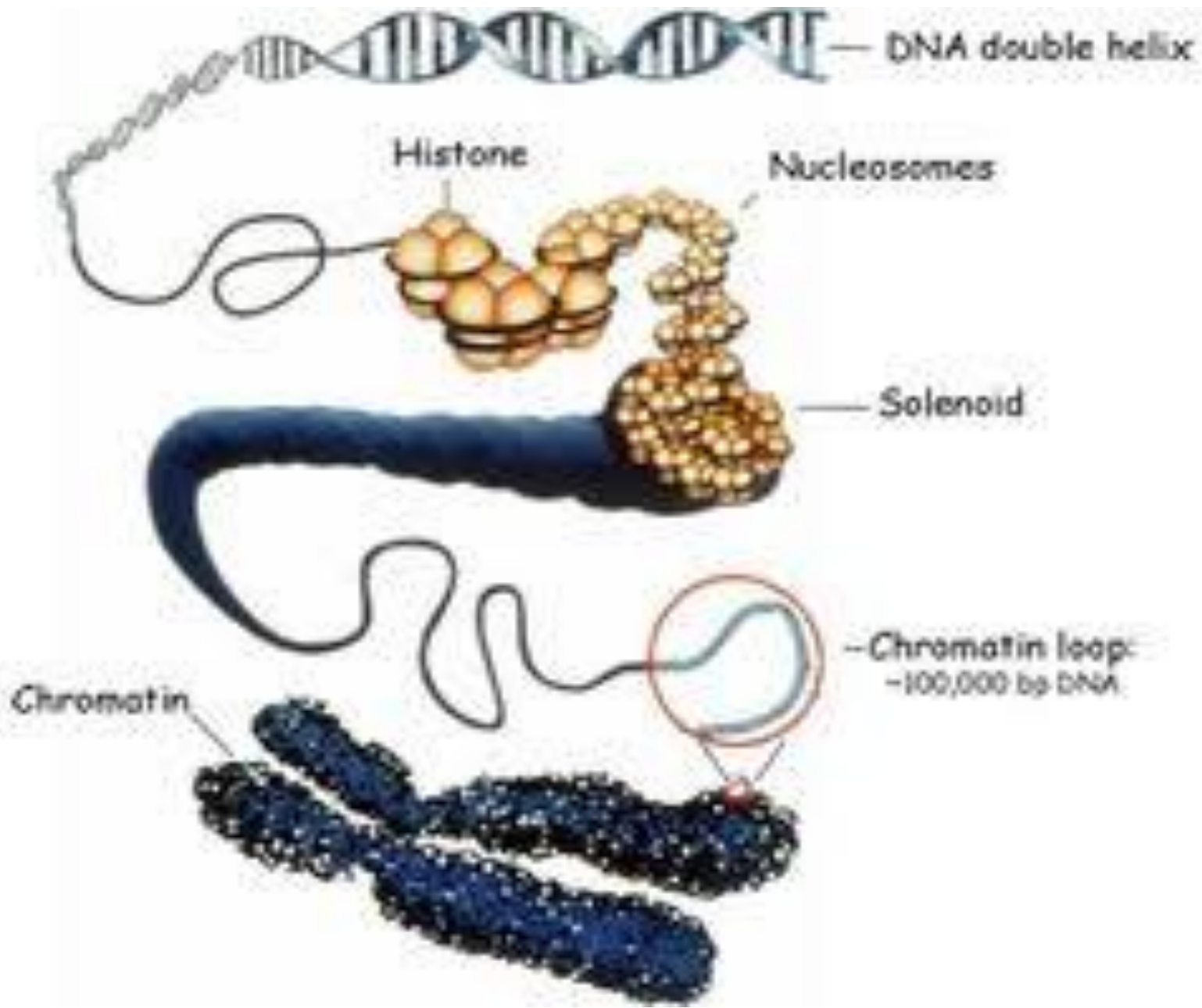
- Gen struktural : gen yang membentuk mRNA
- Gen regulator : gen yang mengendalikan ekspresi gen-gen struktural

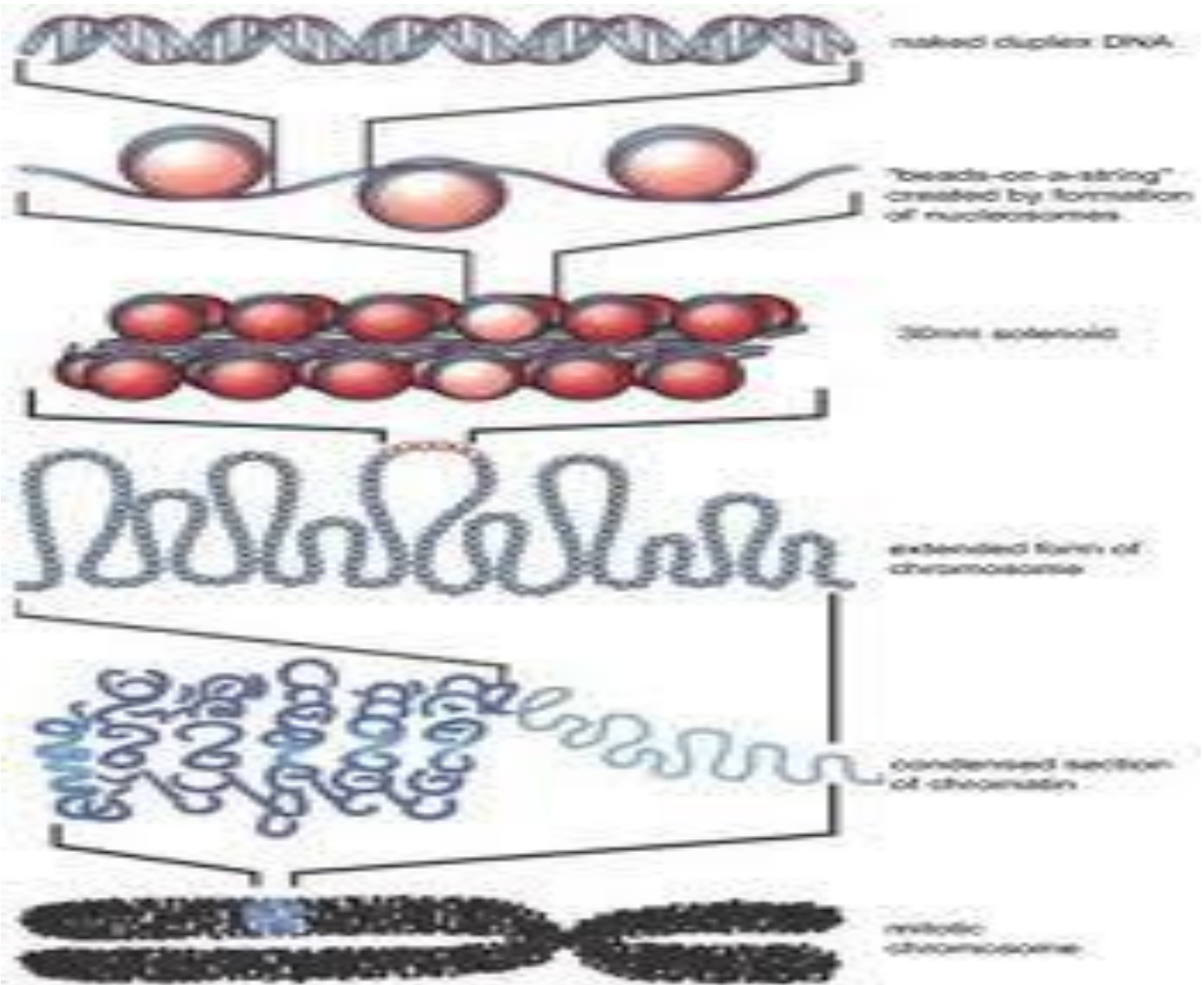


KROMOSOM

- Kromosom terdapat di dalam inti sel dan tampak di bawah mikroskop saat sel sedang membelah
- Terdiri dari DNA dan protein histone







- Sentromer : tempat benang spindel menempel pada saat pembelahan sel
- Lengan : mengandung kromonema dan gen. Di kromonema terdapat kromomer yang terdiri dari protein histone dan DNA.

4 bentuk kromosom

- Metasentrik
- Submetasentrik
- Akrosentrik
- Telosentrik

Centromeric position and arm length



Metacentric



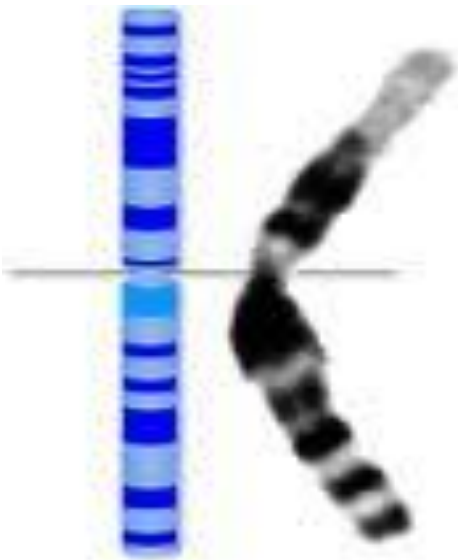
Submetacentric



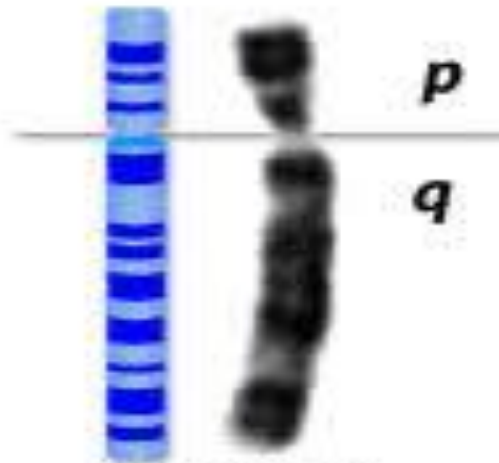
Acrocentric



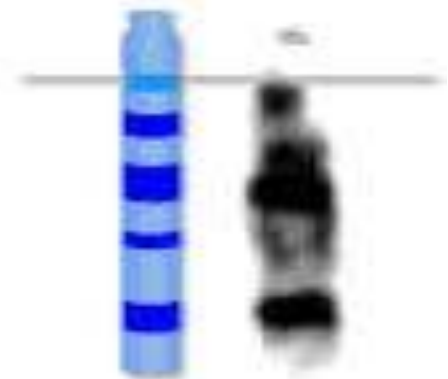
Telocentric



Chromosome 1
Metacentric



Chromosome 4
Submetacentric



Chromosome 14
Acrocentric

2 macam kromosom

- Autosom
- Gonosom (sex chromosome)

Karyotype = complete set of metaphase chromosome in a cell

