

MK. GENETIKA (BIOLOGI SEM 4)

I. Introduction to Genetics



Paramita Cahyaningrum Kuswandi*
FMIPA UNY
2012

Email *: paramita@uny.ac.id

What do you know about genetics ?

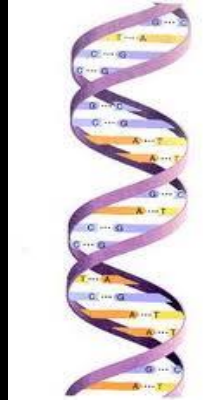


TOPICS

1. From Mendel to DNA
2. The double helix
3. Genomics
4. The impact of genetic engineering
5. Model organisms
6. The age of genetics



1. From Mendel to DNA



- ▶ Hasil penelitian Mendel yang dipublikasi pada tahun 1866 menunjukkan bahwa sifat yang diturunkan dari tetua ke anak dikendalikan oleh unit pewarisan tertentu yang sekarang disebut **gen**
- ▶ Mendel juga menyimpulkan bahwa gen berpasangan dan dapat berpisah (bersegregasi) saat pembentukan gamet

Mendels' research

- ▶ Penemuan Mendel menjadi dasar bagi pewarisan sifat di tanaman kacang kapri dan untuk organisme lain termasuk manusia
- ▶ Hasil penelitiannya menjadi fondasi bagi ilmu genetika
- ▶ Genetika : cabang biologi yang berhubungan dengan pewarisan sifat dan variasi

Mendel and chromosome

- ▶ Mendel melakukan penelitiannya sebelum keberadaan kromosom diketahui
- ▶ 20 tahun setelah penelitian Mendel selesai, perkembangan mikroskop memungkinkan ilmuwan untuk melihat kromosom dan memunculkan istilah ‘ diploid, kromosom homolog, mitosis dan meiosis’.



Gene and chromosome

- ▶ Pada awal abad ke-20, Walter Sutton dan Theodore Boveri melihat bahwa pergerakan kromosom saat meiosis sama spt pergerakan gen saat pembentukan gamet
- ▶ Mereka mengambil kesimpulan bahwa gen berada pada kromosom

Genetic variation

- ▶ Penemuan suatu variasi pada lalat buah merupakan langkah awal penelitian mengenai mutasi, alel, fenotipe dan genotipe.
- ▶ Perkembangan ilmu genetika dapat menggunakan informasi ttg mutasi sebagai marker dan dapat mengembangkan peta lokasi gen dalam kromosom

Gene : DNA or Protein ?

- ▶ Sebelum tahun 1940-an, para ilmuwan menganggap protein sebagai pembawa materi genetik
- ▶ Karena protein banyak terdapat di dalam sel dan penelitian tentang protein lebih maju

- ▶ 1868 :
Friedrich Mischer – mengisolasi inti sel dan mendapat senyawa asam (mengandung DNA) yang disebut nuclein
- ▶ 1910 :
Levene menemukan tetranucleotide hypothesis pada struktur DNA. Tapi tetap banyak ilmuwan yang mendukung protein sebagai pembawa materi genetik

- ▶ 1940 :
Erwin Chargaff membuktikan bahwa kesimpulan Levine tidak benar, proporsi ke-4 nukleotida dalam suatu organisme tidak sama persis

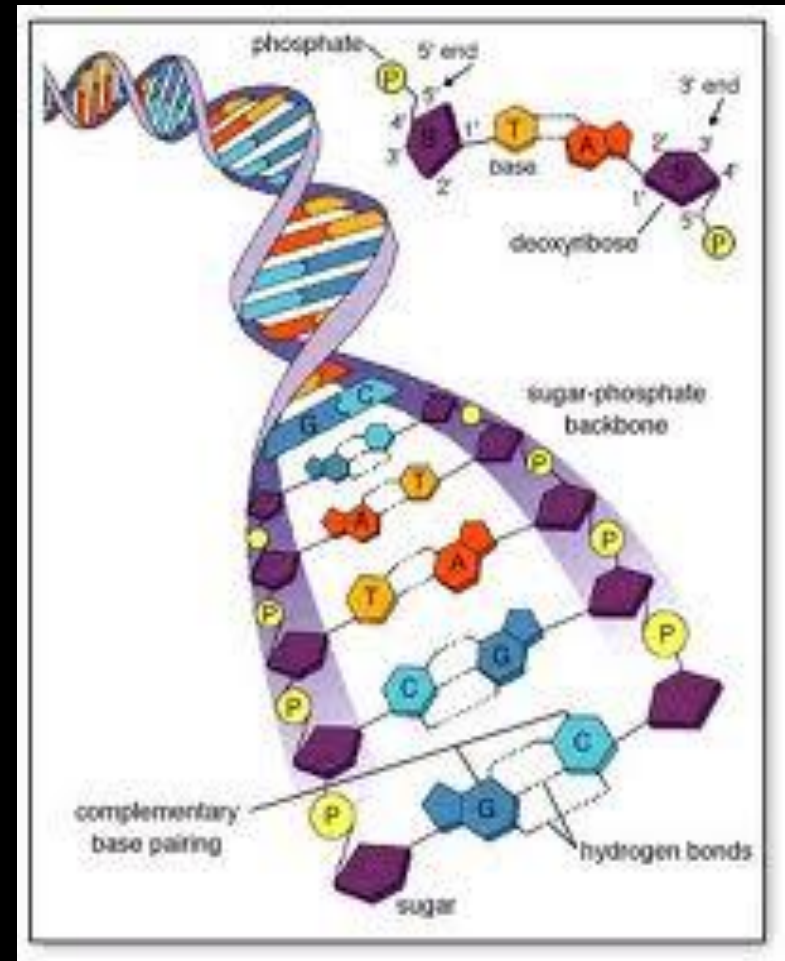
- ▶ 1927 :
Frederick Griffith menggunakan bakteri *Streptococcus pneumoniae* (strain S dan R) dan tikus sebagai hewan percobaan, membuktikan fenomena transformasi (transformation principle)

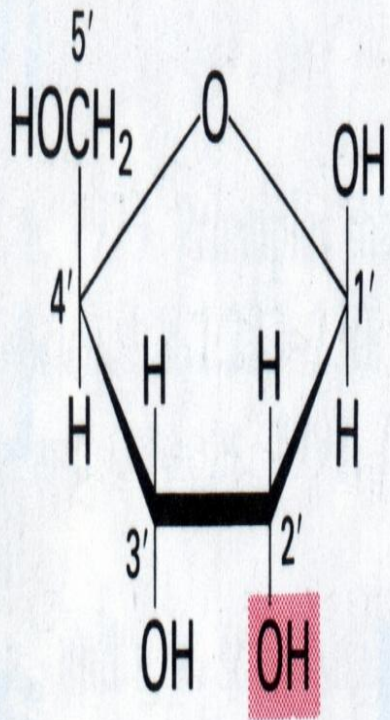
▶ 1944 :

Avery, MacLeod dan McCarthy menunjukkan bahwa DNA adalah pembawa materi genetik pada bakteri (penelitian menggunakan bacteriophage)

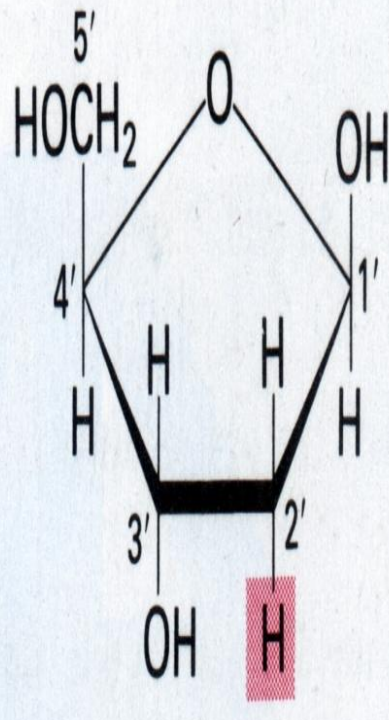
2. The Double Helix

- ▶ Pada tahun 1953 Watson dan Crick menyusun struktur DNA berdasar hasil penelitian ilmuwan lain dan mendapat struktur DNA yang double helix

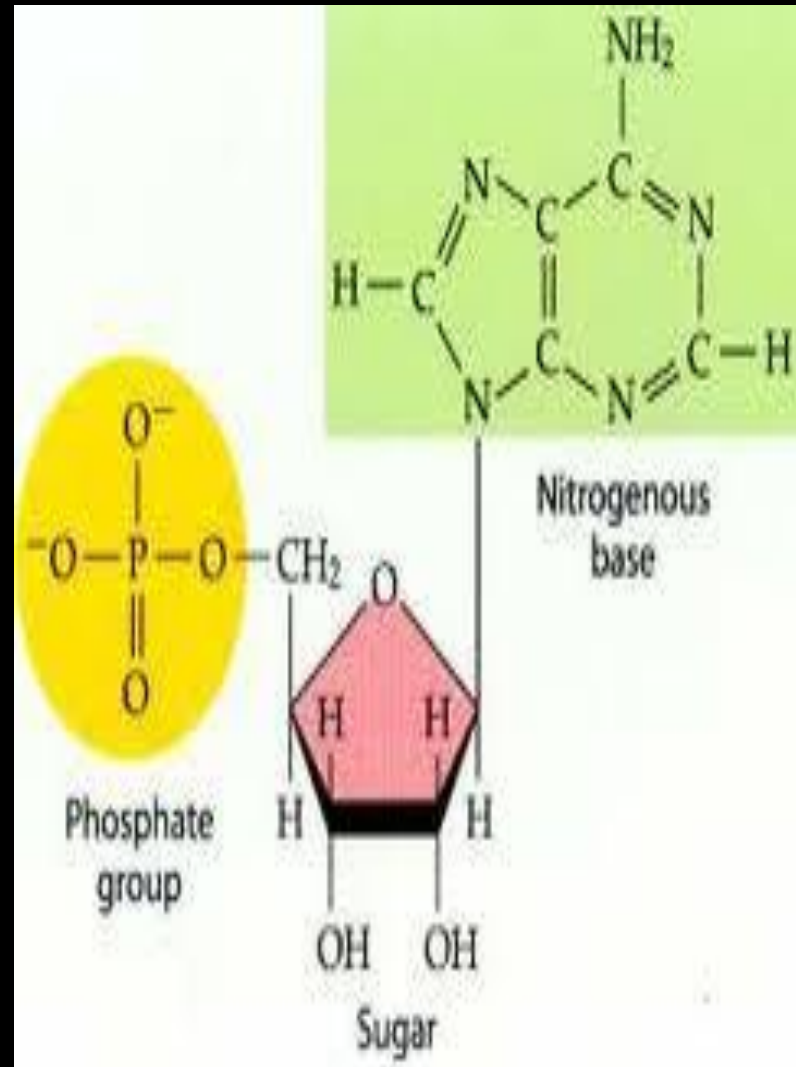




Ribose



2-Deoxyribose



Basa Nitrogen

- ▶ Dibedakan atas 2 tipe :
 1. Pirimidin : Cytosine (C) & Thymine (T)
 2. Purine : Guanine (G) & Adenine (A)
- ▶ Membentuk pasangan :
G – C
A – T
- ▶ Tiap basa membentuk ikatan H dengan pasangannya

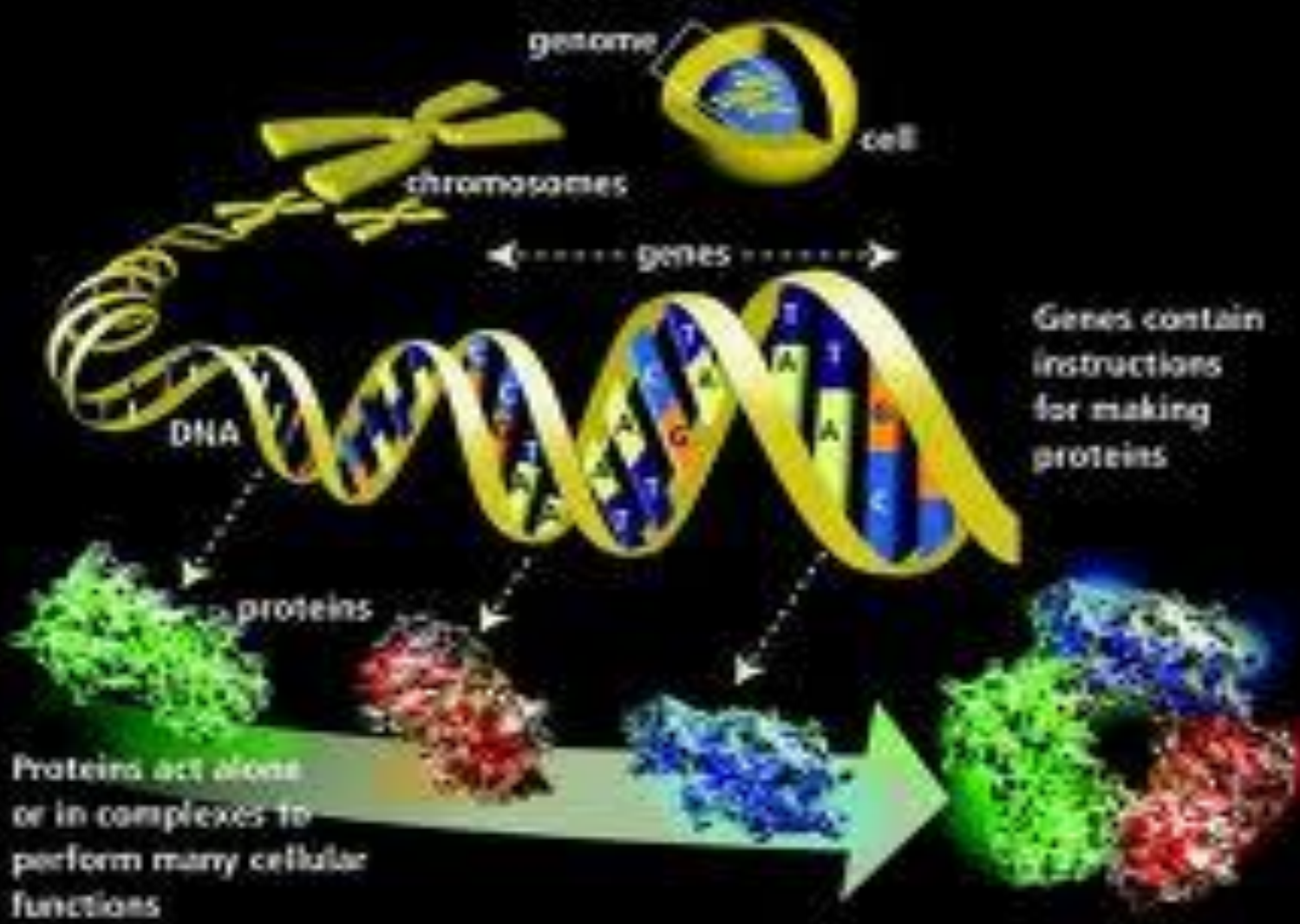
Gene expression

- ▶ Bagaimana fenotipe dihasilkan dari DNA ?
- ▶ Gen adalah bagian dari DNA
- ▶ Ekspresi gen dimulai dari transkripsi kemudian translasi
- ▶ Central dogma : DNA – RNA – protein



Protein and biological functions

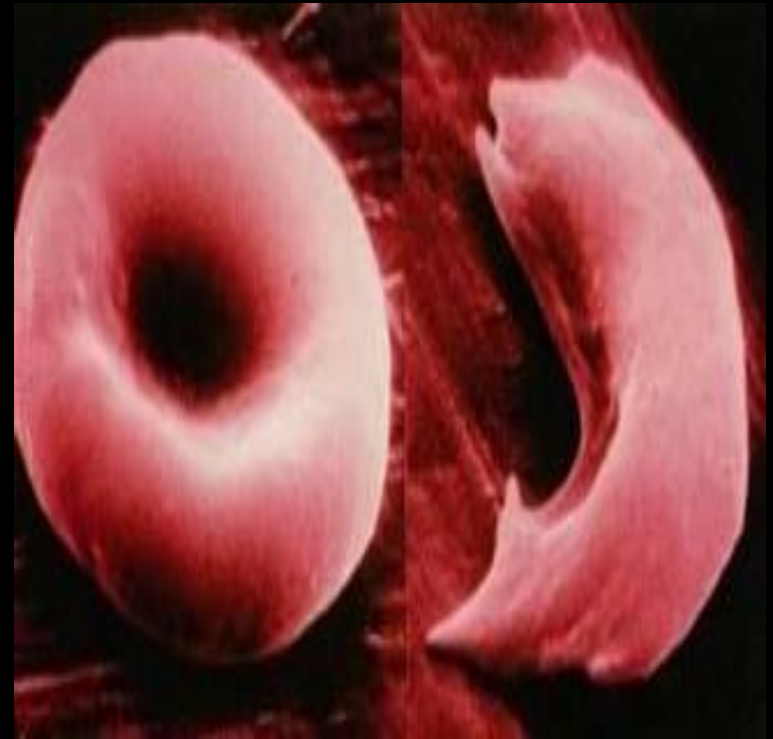
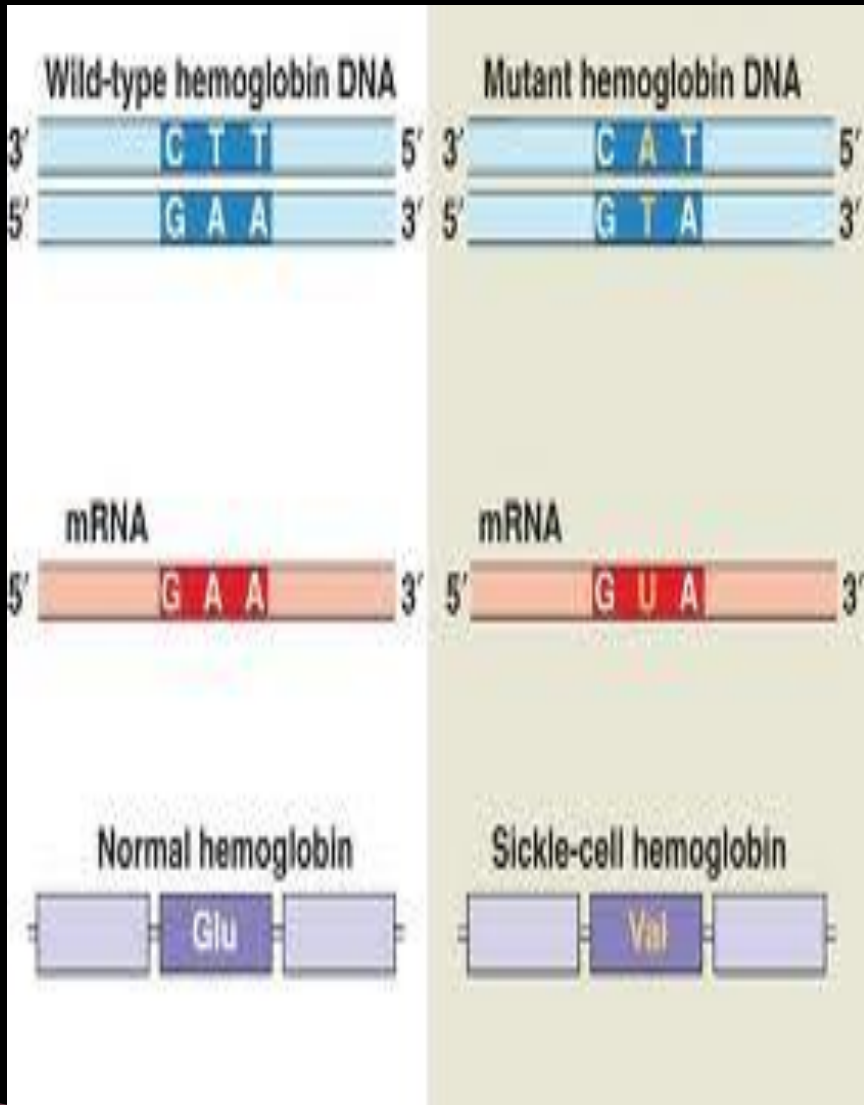
- ▶ Protein sangat penting dalam sistem kehidupan
- ▶ Enzim merupakan protein yang berperan sebagai katalis proses–proses biologis
- ▶ Contoh protein penting lainnya ???
- ▶ Banyak protein tapi kodenya hanya dari 4 nukleotida dalam struktur DNA
- ▶ Sehingga efektif untuk penyimpanan dan transmisi antar generasi



U.S. DEPARTMENT OF ENERGY

From genotype to phenotype

- ▶ Example : sickle-cell anemia
- ▶ Mutasi pada gen yang mengkode β -globin
- ▶ Mengakibatkan perubahan bentuk molekul hemoglobin
- ▶ Molekul hemoglobin dalam sel darah merah membentuk rantai polimer ketika konsentrasi oksigen rendah
- ▶ Bentuk sel darah merah kemudian berubah bentuk sabit (sickle) yang dapat menghambat aliran darah

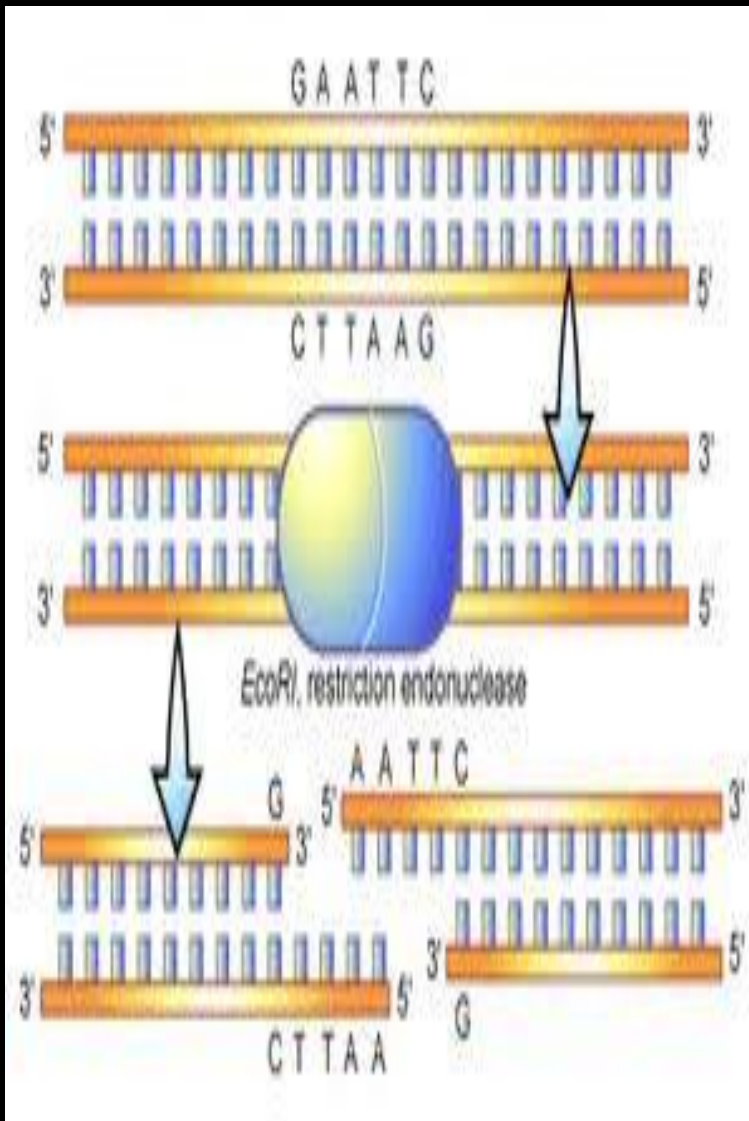


3. Genomics

- ▶ Genome : all the nuclear DNA carried by an organism
- ▶ Genomics : the study of genomics
- ▶ Era genomics dimulai tahun 1970an saat ilmuwan menemukan enzim (*restriction enzymes*) pada bakteri yang dapat memotong DNA virus pada tempat tertentu
- ▶ Kemudian dikembangkan teknologi *recombinant DNA* untuk menghasilkan *clones*

- ▶ Dari sel bakteri diambil klon fragmen DNA kemudian dapat dipelajari :
 - Ekspresi gen
 - Susunan gen
 - Sekuen nukleotida

Sehingga dapat diperoleh informasi genom dan membentuk *genomic libraries*



- ▶ The Human Genome Project dimulai tahun 1990 dan selesai pada tahun 2003
- ▶ Tahun 1995 genom organism pertama (bakteri) berhasil diketahui sekuennya
- ▶ Genomics bekerja tidak hanya dengan percobaan di laboratorium tetapi dengan teknologi informasi
- ▶ Mengambil data dari database mengenai sekuen asam nukleat, protein dan interaksi gen untuk memecahkan suatu ‘permasalahan’ dalam waktu yang lebih cepat

4. The impact of genetic engineering

- ▶ Produk rekayasa genetika apa saja yang sudah sering kita gunakan ?



Transgenic organisms

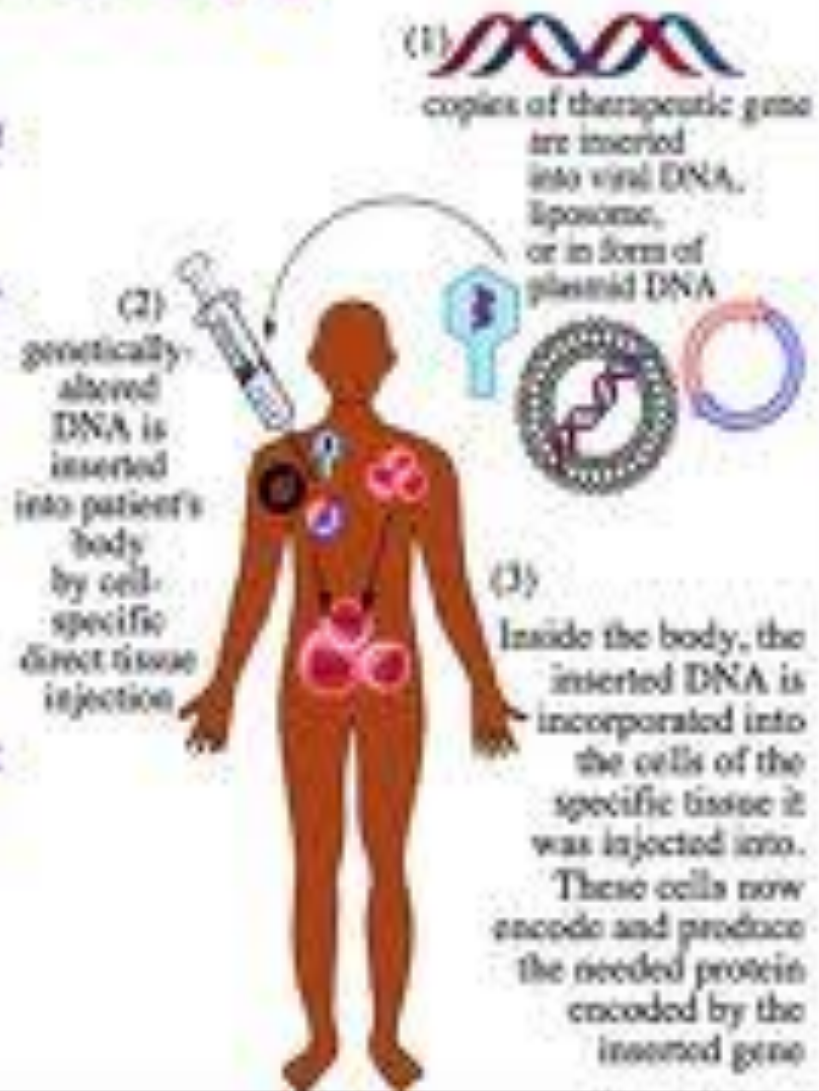
- ▶ Organisme transgenik juga dapat dipatenkan
- ▶ Supporters : perusahaan biotek spy dapat mengambalikan cost production dan mdpt insentif untuk membuat produk baru
- ▶ Critics : produksi pangan di tangan perusahaan biotek, petani menjadi sangat tergantung pada perusahaan, penurunan keragaman genetik

Genetics and medicine

- ▶ Aplikasi ilmu genetika modern : genetic testing dan gene therapy
- ▶ Kelainan genetik dapat diketahui lebih awal
- ▶ Dapat dilakukan terapi dengan transfer gen normal pada penderita tetapi saat ini teknologi ini masih dalam tahap perkembangan

In Vivo Gene Therapy

In vivo gene therapy involves introduction of therapeutic DNA directly into the patient's body. The DNA is introduced by cell-specific direct injection into tissue in need. DNA in the form of a plasmid vector is introduced by a dermal vaccination. Modified liposomes are not currently used for gene therapy, but they will likely be the next advancement in therapeutic gene delivery as cell-specific receptor-mediated DNA carriers. Once inside the body and in contact with the specifically targeted cells, the inserted DNA is incorporated into the tissue's cells where it encodes the production of the needed protein.



Model organisms

- ▶ Model organism : serving as experimental model for other organisms. Used to study biological processes
- ▶ Model organism for genetic study :
 - Short life cycle
 - Easy to grow
 - Produce many offspring
 - Easy genetic analysis



5. The age of genetics

- ▶ As knowledge has increased, genetics has become intertwined with social issues
- ▶ Perkembangan ilmu genetika dan teknologi rekayasa saat ini perlu disertai kebijakan publik dan isu sosial mengenai aplikasi teknologi tersebut
- ▶ Sisi sosial dan hukum diperlukan untuk memberi batasan aplikasi genetika di masyarakat

Conclusion

- ▶ Ilmu genetika sudah berkembang pesat dari percobaan Mendel yang sistematis sampai penemuan kromosom, DNA dan teknologi rekayasa untuk menghasilkan berbagai produk dan pengobatan
- ▶ Saat ini seiring dengan perkembangan teknologi genetik yang pesat perlu penetapan kebijakan isu–isu sosial yang muncul akibat aplikasi teknologi tersebut

For next week....

- ▶ Genetika Mendel
- ▶ Mendel dan kromosom
- ▶ Latihan soal tentang persilangan

