

# STRUKTUR DAN PERAN ASAM NUKLEAT

Anung Putri Illahika, dr, M.Si  
LABORATORIUM ANATOMI  
FK UMM

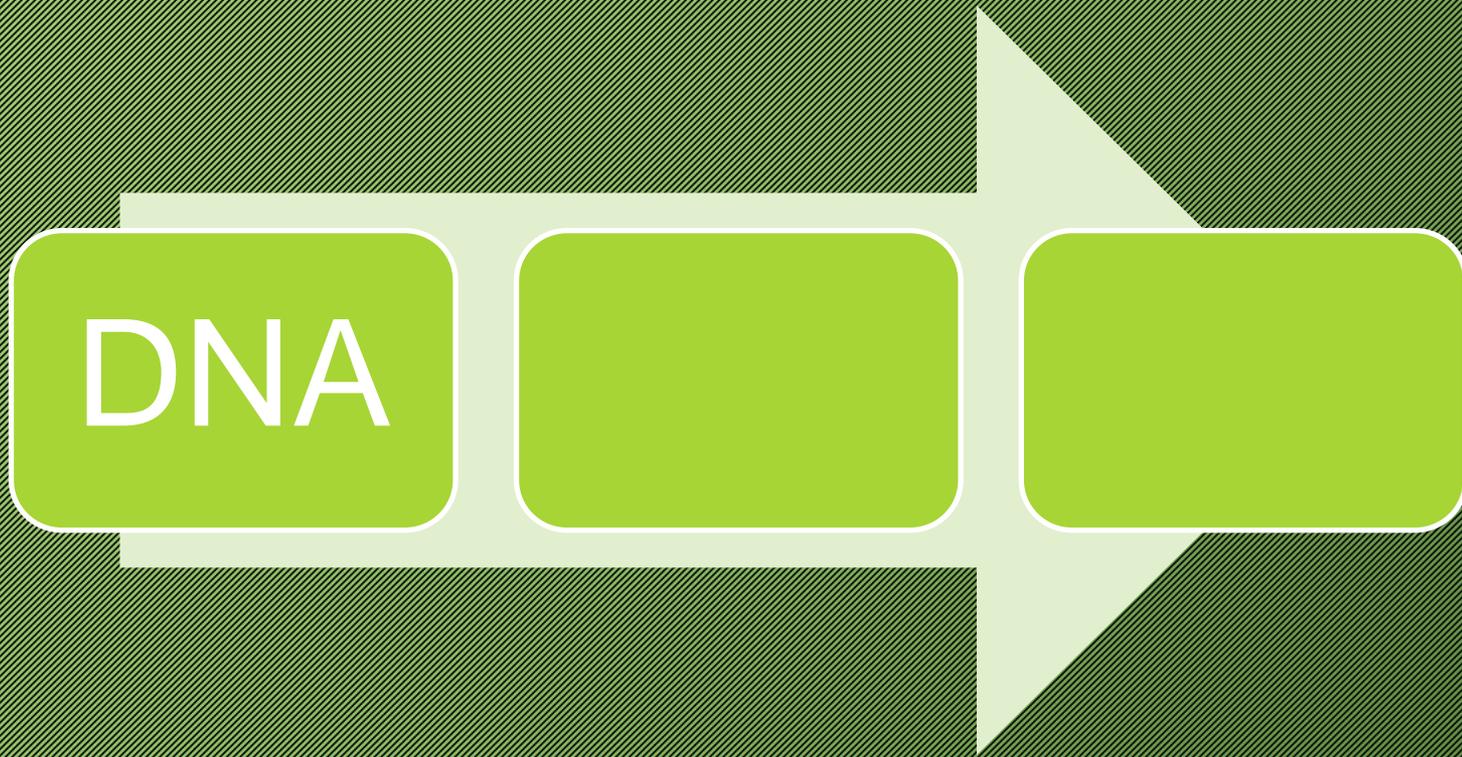
# STIMULUS

- Sarah memiliki sepasang kromosom, satu dari ayah dan satu dari ibu.
- Kromosom dari sang ayah mengandung gen rambut keriting. Begitu juga kromosom dari sang ibu. Kode genetik tersebut memberi instruksi agar dalam tubuh Sarah terbentuk protein untuk membuat rambut keriting. Itulah sebabnya Sarah memiliki rambut yang keriting.
- Selain gen rambut keriting, ayah Sarah memiliki dua gen rambut hitam, sedangkan ibunya memiliki satu gen rambut hitam dan satu gen rambut cokelat.
- Sarah kemudian mendapatkan satu gen rambut hitam dari ayah dan satu gen rambut hitam dari ibunya. Inilah kenapa Sarah memiliki rambut hitam.
- Lain ceritanya dengan Irwan, adik Sarah. Irwan mendapatkan satu gen rambut hitam dari ayah dan satu gen rambut cokelat dari ibunya. Dengan ini, Irwan lalu memiliki rambut yang berwarna hitam kecokelatan, yang berbeda dengan Sarah yang berambut hitam.
- Perbedaan kombinasi gen yang diturunkan tersebut bisa membuat tiap manusia tampak berbeda, meski saudara kandung. Namun secara garis besar, organ tubuh dari semua manusia tetap sama. Sarah dan Irwan sama-sama memiliki ciri yang menjadikan mereka sebagai manusia, dan berbeda dari makhluk hidup lainnya.

# TUJUAN

- Memahami terminology gen, kromosom, non disjunction
- Memahami urutan pembentukan sifat manusia
- Memahami struktur dan peran asam nukleat
- Memahami proses gametogenesis
- Mengenal kelainan kromosom

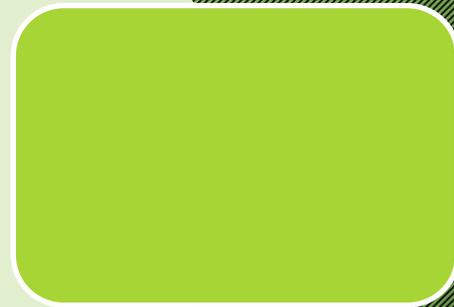
# Memahami urutan pembentukan sifat manusia



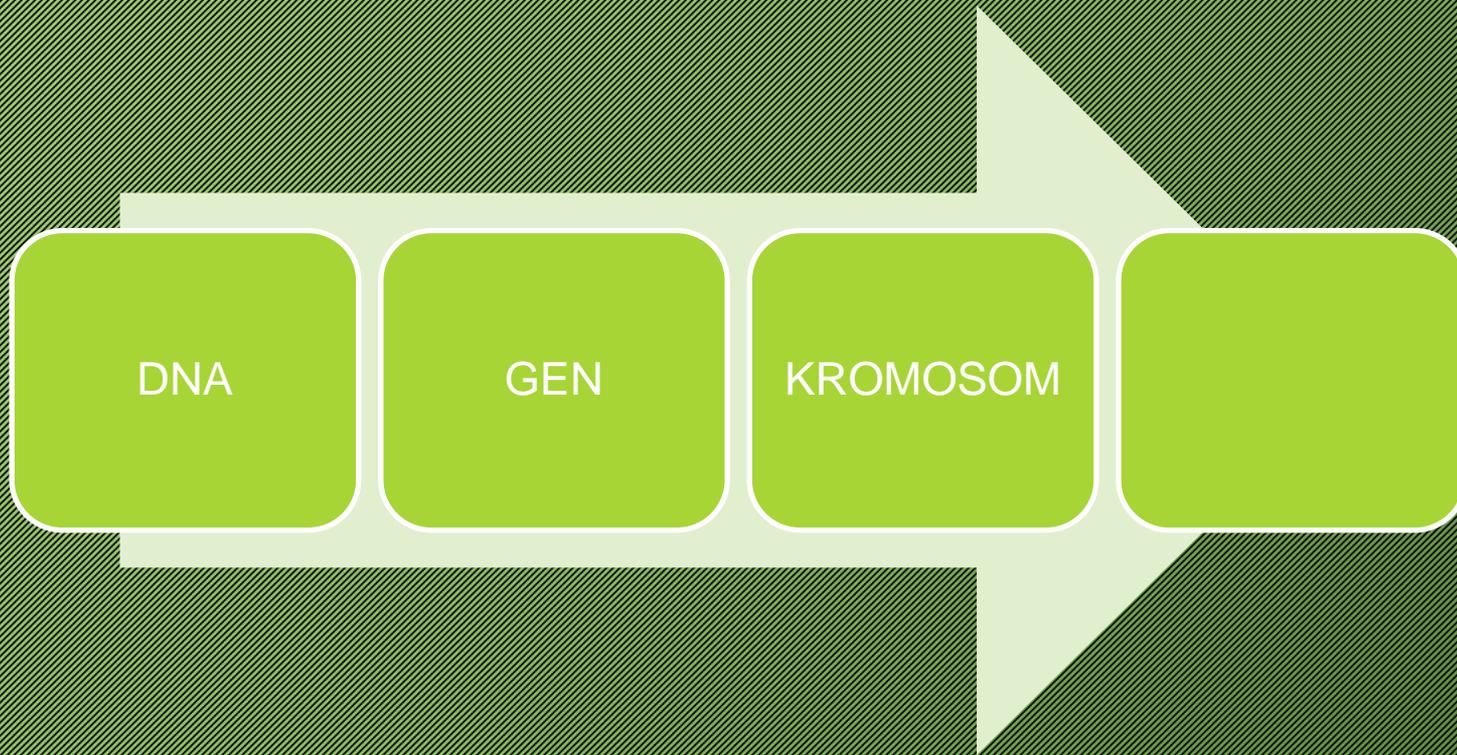
# Memahami urutan pembentukan sifat manusia

DNA

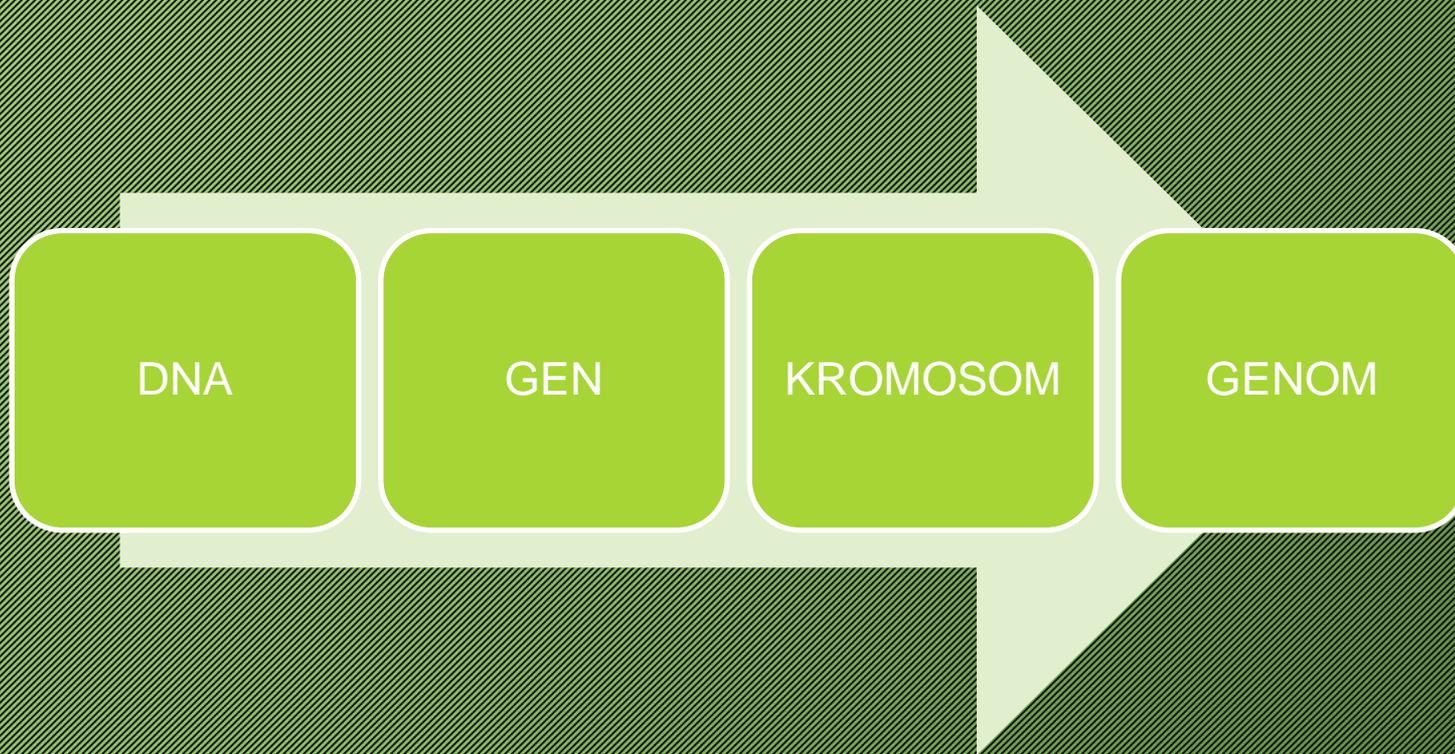
GEN



# Memahami urutan pembentukan sifat manusia



# Memahami urutan pembentukan sifat manusia



# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA :

# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA : Kumpulan asam nukleat yang berpasangan (AT-GC) yang memunculkan “kode”

# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA : Kumpulan asam nukleat yang berpasangan (AT-GC) yang memunculkan “kode”
- GEN:

# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA : Kumpulan asam nukleat yang berpasangan (AT-GC) yang memunculkan “kode”
- GEN: kumpulan dari DNA yang menimbulkan “instruksi” (protein apa yang harus diproduksi, aktivitas apa yang harus dilakukan)

# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA : Kumpulan asam nukleat yang berpasangan (AT-GC) yang memunculkan “kode”
- GEN: kumpulan dari DNA yang menimbulkan “instruksi” (protein apa yang harus diproduksi, aktivitas apa yang harus dilakukan)
- Kromosom :

# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA : Kumpulan asam nukleat yang berpasangan (AT-GC) yang memunculkan “kode”
- GEN: kumpulan dari DNA yang menimbulkan “instruksi” (protein apa yang harus diproduksi, aktivitas apa yang harus dilakukan)
- Kromosom : kumpulan dari gen, memunculkan “sifat” hasil dari instruksi sebelumnya

# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA : Kumpulan asam nukleat yang berpasangan (AT-GC) yang memunculkan “kode”
- GEN: kumpulan dari DNA yang menimbulkan “instruksi” (protein apa yang harus diproduksi, aktivitas apa yang harus dilakukan)
- Kromosom : kumpulan dari gen, memunculkan “sifat” hasil dari instruksi sebelumnya
- Genom:

# TERMINOLOGI

- Hereditas : pewarisan.
- DNA : Kumpulan asam nukleat yang berpasangan (AT-GC) yang memunculkan “kode”
- GEN: kumpulan dari DNA yang menimbulkan “instruksi” (protein apa yang harus diproduksi, aktivitas apa yang harus dilakukan)
- Kromosom : kumpulan dari gen, memunculkan “sifat” hasil dari instruksi sebelumnya
- Genom: terdiri dari 23 kromosom berpasangan Salinan lengkap.

# HEREDITAS

- Berperan dalam menentukan jenis kelamin dan sifat-sifat;
- Unit fungsional dasar hereditas adalah GEN;
- Gen dibuat dari deoksiribonukleat (DNA);
- Genom<sup>□</sup> rangkaian lengkap dari gen dalam tubuh manusia
- Setiap gen ditempatkan berdasarkan fungsi di tempat yang pasti di kromosom tertentu

# PENDAHULUAN

- 1822 - 1844 Gregor Mandel memperkenalkan teori-teorinya tentang keturunan yang dikenal sebagai Hukum Keturunan dari Mandel.
- Genetika manusia lebih lambat majunya dibanding dengan Ilmu Genetika tumbuhan dan hewan.

# MODEL DNA

- Ditemukan oleh WATSON dan CRICK (1953).

DNA □ Double Helix  
Struktur DNA dalam kromosom: pada satu komponen, ada 1 untai molekul DNA

DNA □ memberikan arah pembentukan zat kimia lain yaitu PROTEIN:

1. Protein structural (di darah, otot, organ);
2. Enzym (mengendalikan reaksi kimia □ pengadaan tenaga, pengendalian perkembangan)

# REPLIKASI DNA

- Replikasi DNA tergantung pada pasangan basa khususnya;
- Basa Adenin selalu berpasangan dengan Basa Timin (A\_T);
- Basa Guanin selalu berpasangan dengan Basa Sitosin (G\_C);
- Replikasi □ sebelum fase pembelahan sel;

# DNA adalah material genetik

- Penemuan menggunakan virus dan bakteri □ instruksi untuk menghasilkan sifat yang diwariskan adalah DNA;

# PENGERTIAN GEN

- Pertama kali diperkenalkan oleh THOMAS HUNT MORGAN (ahli genetika dan embriologi AS).

Substansi hereditas □ GEN, terdapat dalam lokus, di dalam kromosom

- W. Johansen:

GEN □ unit terkecil dari suatu makhluk hidup, yang mengandung substansi hereditas, terdapat di dalam lokus gen.

GEN □ terdiri atas protein dan asam nukleat (DNA dan RNA), berukuran antara 4-8 mikron

# SIFAT-SIFAT GEN

- a. Mengandung informasi genetik.
- b. Tiap gen mempunyai tugas dan fungsi berbeda.
- c. Pada waktu pembelahan mitosis dan meiosis dapat mengadakan duplikasi.
- d. Ditentukan oleh susunan kombinasi basa nitrogen.

# FUNGSI GEN

- a. Menyampaikan informasi kepada generasi berikutnya.
- b. Sebagai penentu sifat yang diturunkan.
- c. Mengatur perkembangan dan metabolisme.

# SIMBOL-SIMBOL GEN

- **Gen dominan**, yaitu gen yang menutupi ekspresi gen lain, sehingga sifat yang dibawanya terekspresikan pada turunannya (suatu individu) dan biasanya dinyatakan dalam huruf besar, misalnya A.
- **Gen resesif**, yaitu gen yang terkalahkan (tertutupi) oleh gen lain (gen dominan) sehingga sifat yang dibawanya tidak terekspresikan pada keturunannya.

# SIMBOL-SIMBOL GEN

- **Gen heterozigot** , yaitu dua gen yang merupakan perpaduan dari sel sperma (A) dan sel telur (a).
- **Gen homozigot dominan**, yaitu dua gen dominan yang merupakan perpaduan dari sel kelamin jantan dan sel kelamin betina, misalnya genotipe AA.
- **Gen homozigot resesif**, yaitu dua gen resesif yang merupakan hasil perpaduan dua sel kelamin. Misalnya aa.

# SIMBOL-SIMBOL GEN

- **Kromosom homolog**, yaitu kromosom yang berasal dari induk betina berbentuk serupa dengan kromosom yang berasal dari induk jantan.
- **Fenotipe**, yaitu sifat-sifat keturunan pada F1, F2, dan F3 yang dapat dilihat, seperti tinggi, rendah, warna, dan bentuk.
- **Genotipe**, yaitu sifat-sifat keturunan yang tidak dapat dilihat/tersembunyi, misalnya AA, Aa, dan aa.

# STRUKTUR KROMOSOM

1. **Kromonema** : Pita berbentuk spiral.
2. **Kromomer** : Kromonema yg mempunyai penebalan - penebalan di beberapa tempat.
3. **Sentromer** : didalamnya terdapat granula kecil yg dinamakan sferil.
4. **Lekukan kedua** : Tempat terbentuknya nukleolus.
5. **Telomer** : Bagian dari ujung kromosom yg menghalangi bersambungannya kromosom satu dengan yg lain.
6. **Satelit**.

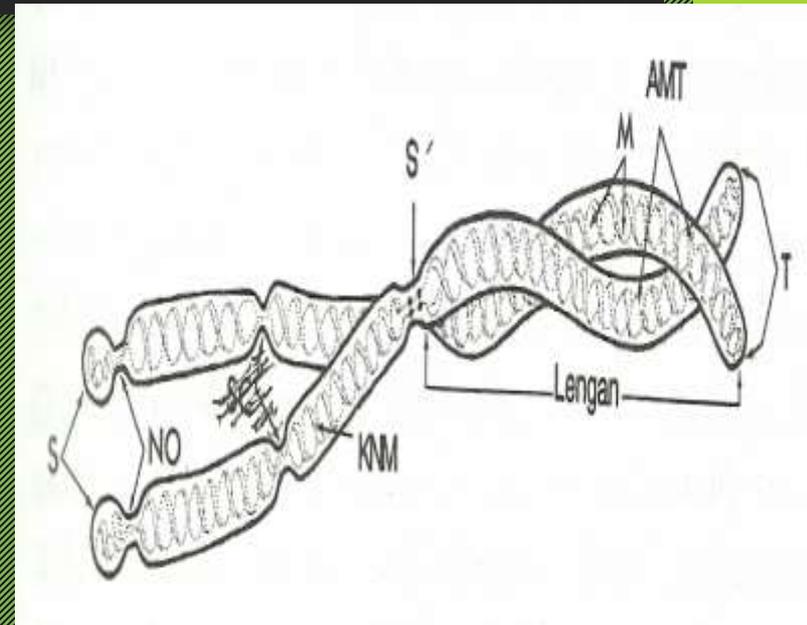
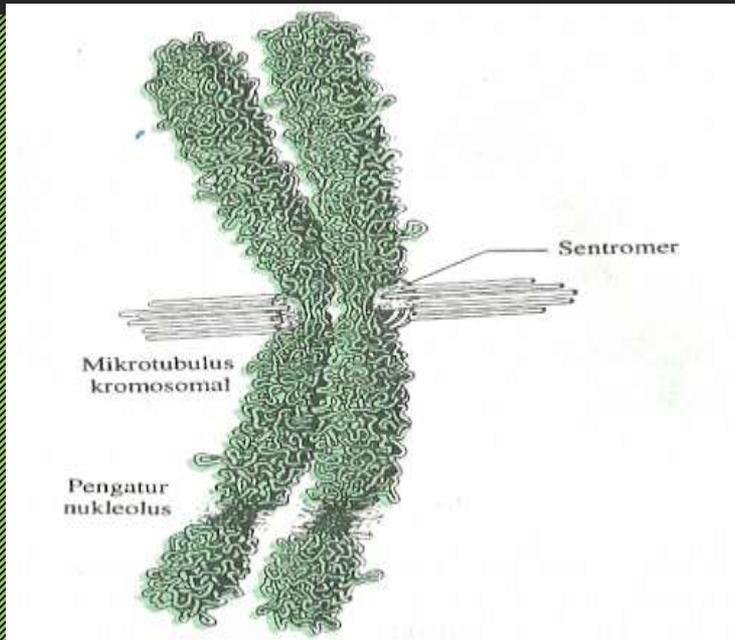
# KROMOSOM

- Terdapat didalam nukleus
- Bentuk seperti batang bengkok
- Terdiri dari zat yg mudah mengikat warna
- Zat yg menyusunnya disebut kromatin
- Jumlah kromosom manusia 46

# KROMATIN

- Kromatin adalah benang-benang halus yg terdapat inti sel yg mengandung materi genetis terdiri dari nukleoprotein.
- Nukleoprotein yaitu gabungan asam nukleat berupa DNA dan protein berupa histon dan non Histon.
- Protein histon ada 5 macam yaitu : H1, H2A,H2B, H3, dan H4.
- H2A,H2B, H3, dan H4. akan membentuk oktamer sedangkan H1 tunggal berada di atas oktamer tersebut.

# STRUKTUR KROMOSOM



# BENTUK KROMOSOM

1. Metasentris : apabila sentromer terletak median
2. Submetasentrik : Sentromer terletak submedian
3. Akrosentris : Sentromer terletak subterminal
4. Telosentris : Sentromer terletak diujung kromosom

# TIPE KROMOSOM

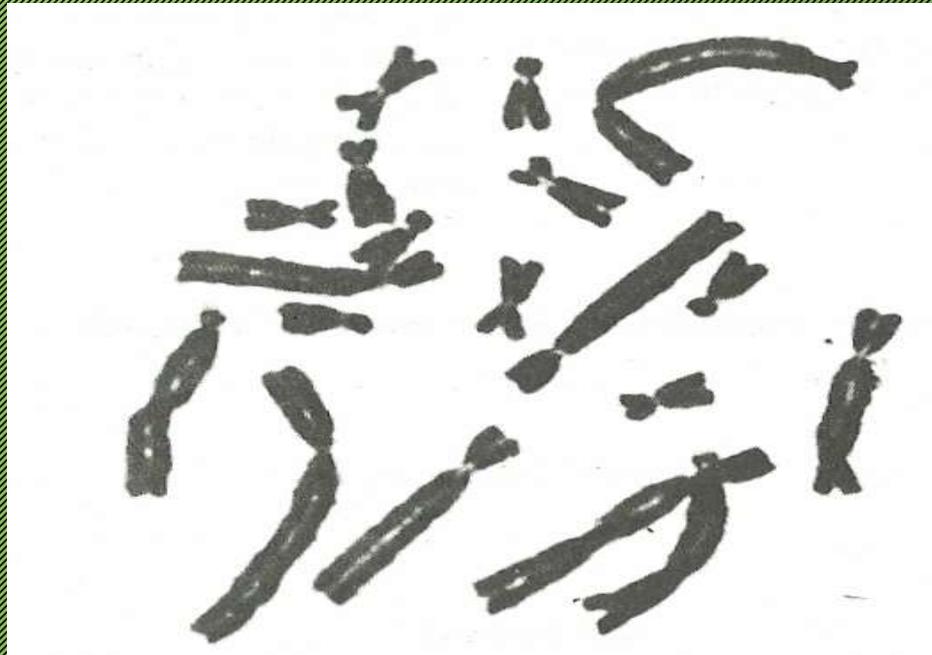
1. Autosom : Kromosom yg tidak berhubungan dengan penentuan jenis kelamin (44 bh atau 22 pasang)
2. Seks kromosom : sepasang kromosom yg menentukan jenis kelamin (kromosm X dan Y)

# FORMULA KROMOSOM

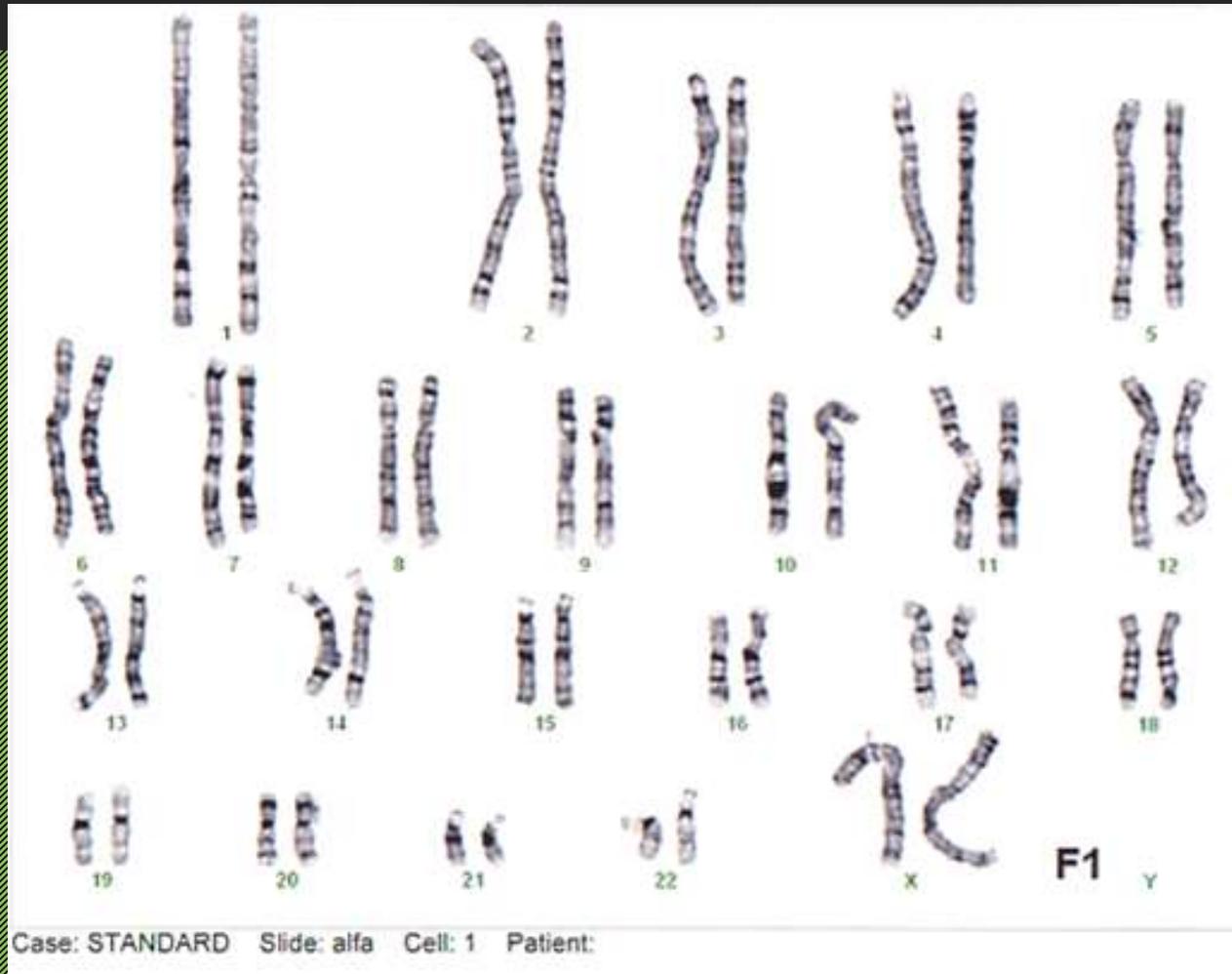
- PEREMPUAN NORMAL = 46XX
- LAKI-LAKI NORMAL = 46XY

# KROMOSOM

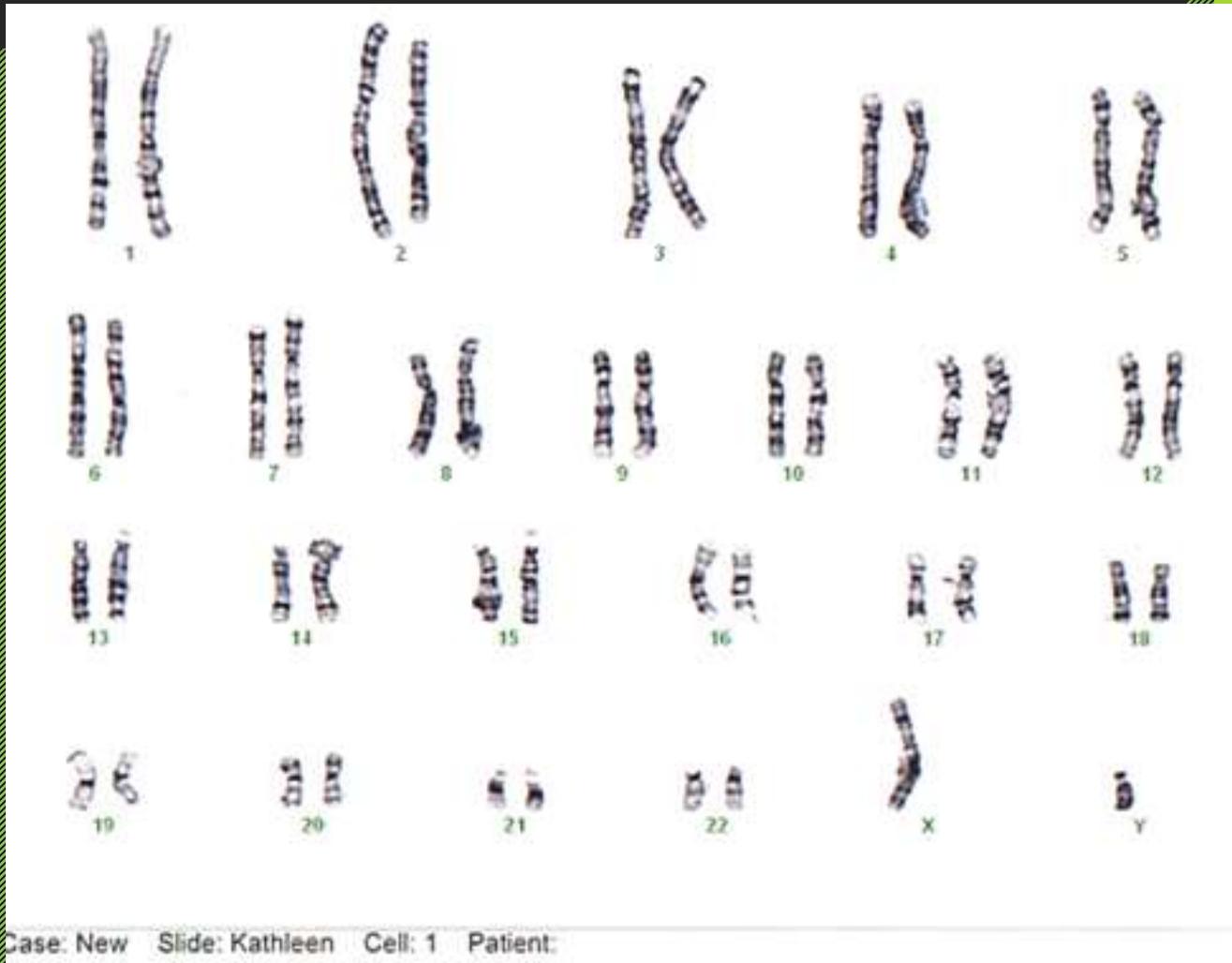
Karyotipe adalah : pengaturan kromosom secara standar berdasarkan panjang, jumlah serta bentuk kromosom dari sel somatis



# Normal Female: 46,XX



# Normal Male: 46,XY



Landsteiner menemukan golongan darah A,B dan O. Juga diketahui beberapa penyakit seperti buta warna, Hemofilia,Talasemia dll.

Ahli lain menetapkan struktur dan susunan bahan genetik yaitu adalah :

- ADN ( asam deoksiribonukleat)atau DNA
- ARN (Asam Ribo Nukleat) RNA

Merupakan komponen penting pada gen yang mengatur sintesa protein

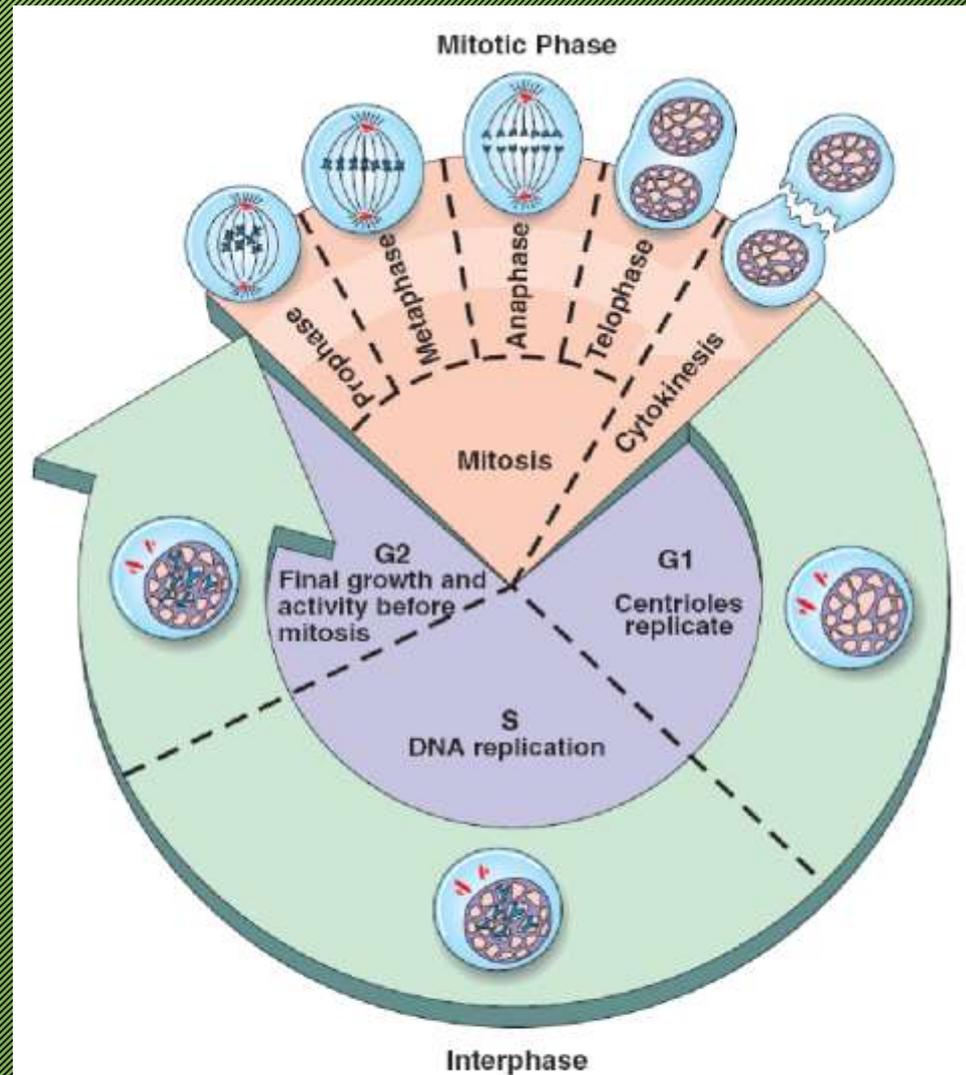
Gen adalah asam deoksiribonukleat yang dapat membawa informasi genetik

# GAMETOGENESIS

- MITOSIS: MENJADI 2 SEL YANG SAMA
- MEIOSIS :
  - I : - PAIRING KROMOSOM HOMOLOG
    - CROSS OVER (PERTUKARAN SEGMENT)
  - II: - SINTESIS DNA TIDAK TERJADI
    - PEMISAHAN KROMOSOM GANDA MENJADI TUNGGAL

# MITOSIS

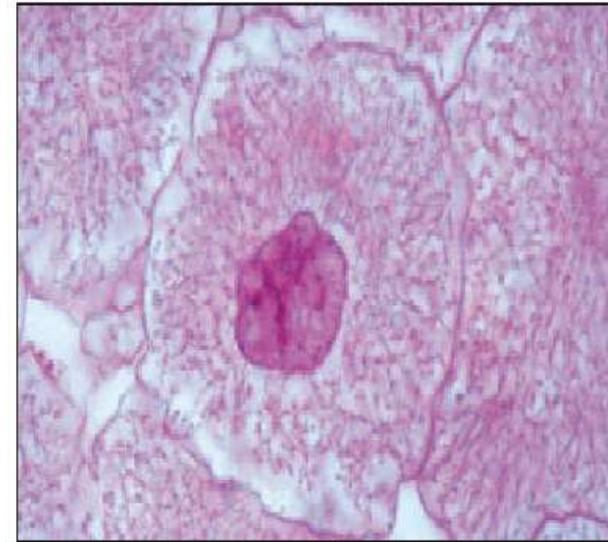
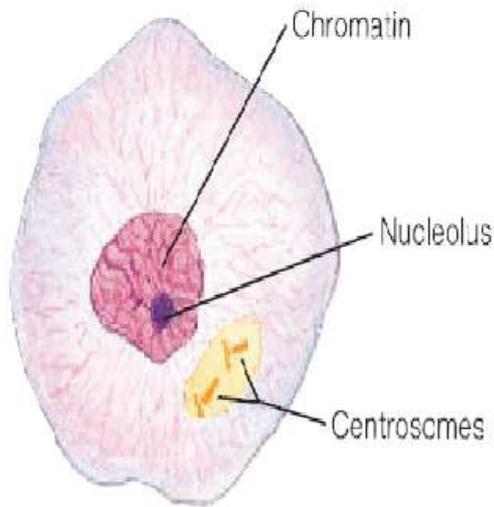
- Mitosis is a continuum but biologists distinguish 4 stages
  - Prophase
  - Metaphase
  - Anaphase
  - Telophase



**FIGURE 3.25** Interphase and the mitotic phase are the two principal divisions of the cell cycle. During the mitotic phase, nuclear division is followed by cytoplasmic division and the formation of two daughter cells.

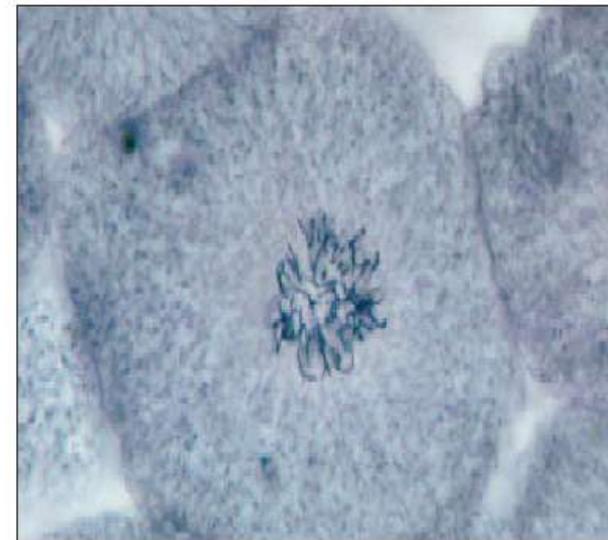
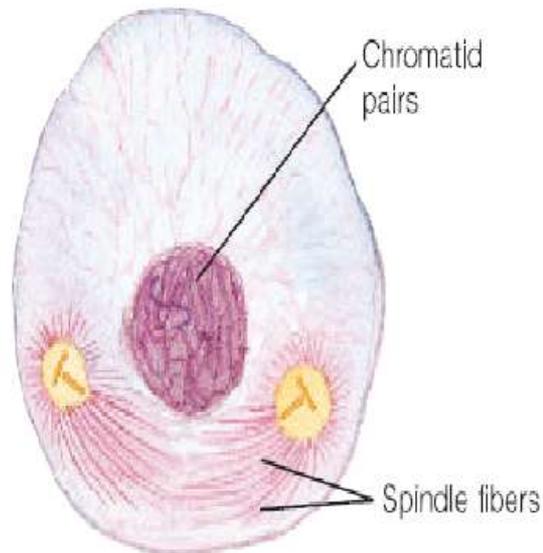
### (a) Interphase

- The chromosomes are in an extended form and seen as chromatin in the electron microscope.
- The nucleus is visible.



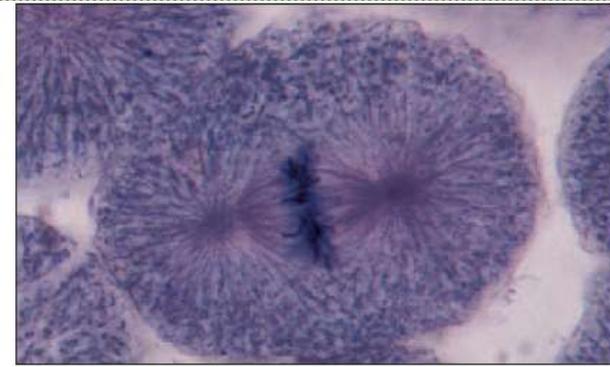
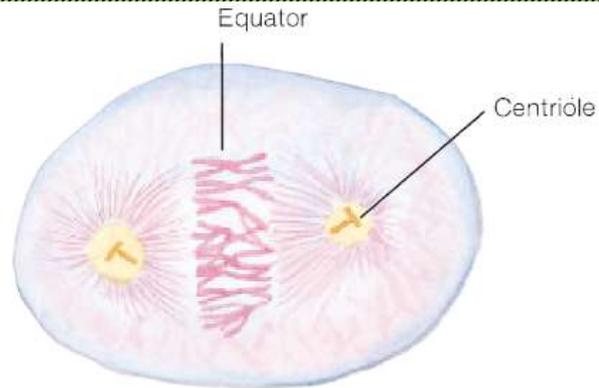
### (b) Prophase

- The chromosomes are seen to consist of two chromatids joined by a centromere.
- The centrioles move apart toward opposite poles of the cell.
- Spindle fibers are produced and extended from each centrosome.
- The nuclear membrane starts to disappear.
- The nucleolus is no longer visible.



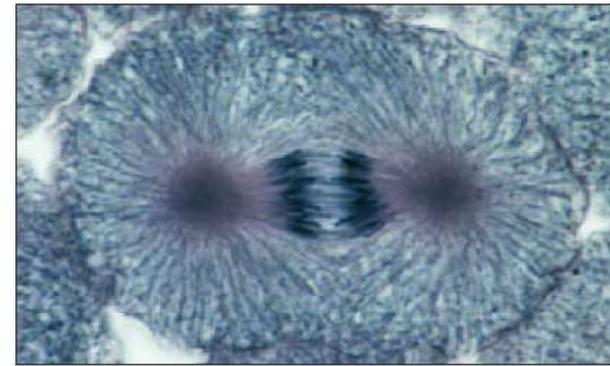
### (c) Metaphase

- The chromosomes are lined up at the equator of the cell.
- The spindle fibers from each centriole are attached to the centromeres of the chromosomes.
- The nuclear membrane has disappeared.



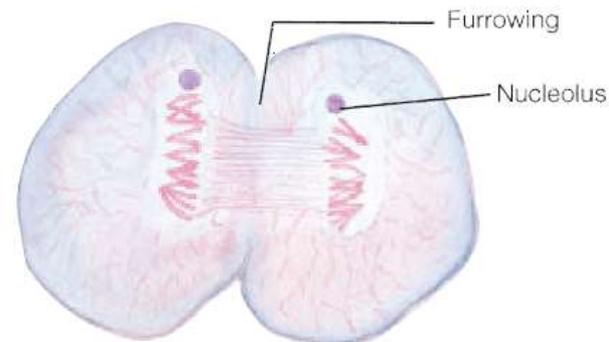
### (d) Anaphase

- The centromeres split, and the sister chromatids separate as each is pulled to an opposite pole.



### (e) Telophase

- The chromosomes become longer, thinner and less dense.
- New nuclear membranes form.
- The nucleolus reappears.
- Cell division is nearly complete.



# MEIOSIS

- Percampuran materi genetik pada waktu cross over sehingga dapat terjadi variasi genetik
- Supaya sel kelamin menjadi kromosom haploid dengan jumlah DNA  $\frac{1}{2}$  dari jumlah DNA sel somatis (meiosis 2)

**MEIOSIS I: Homologous chromosomes separate**

**INTERPHAS**

**E**

**PROPHASE**

**I**

**METAPHASE**

**I**

**ANAPHASE**

**I**

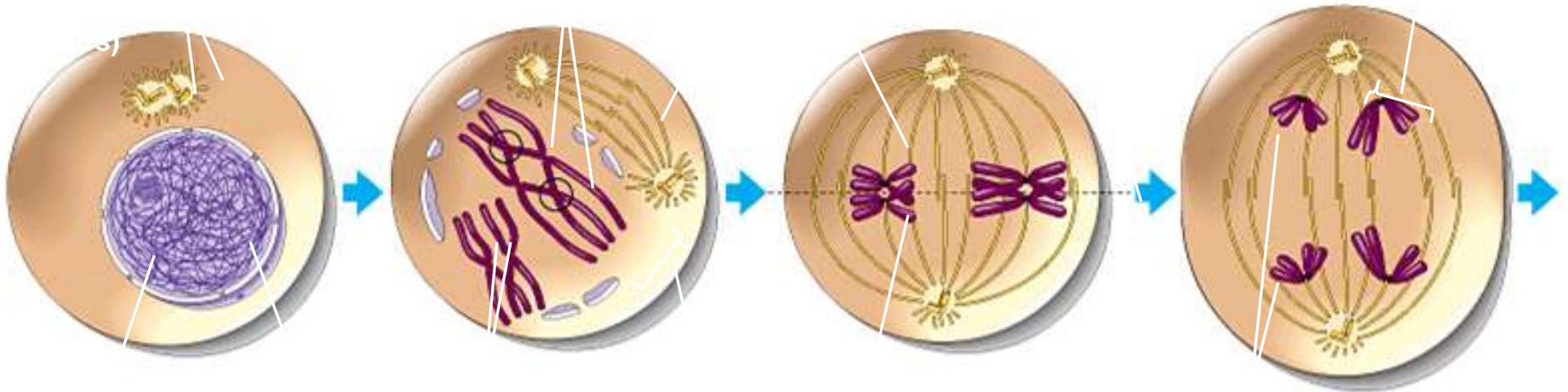


Figure 8.14, part 1

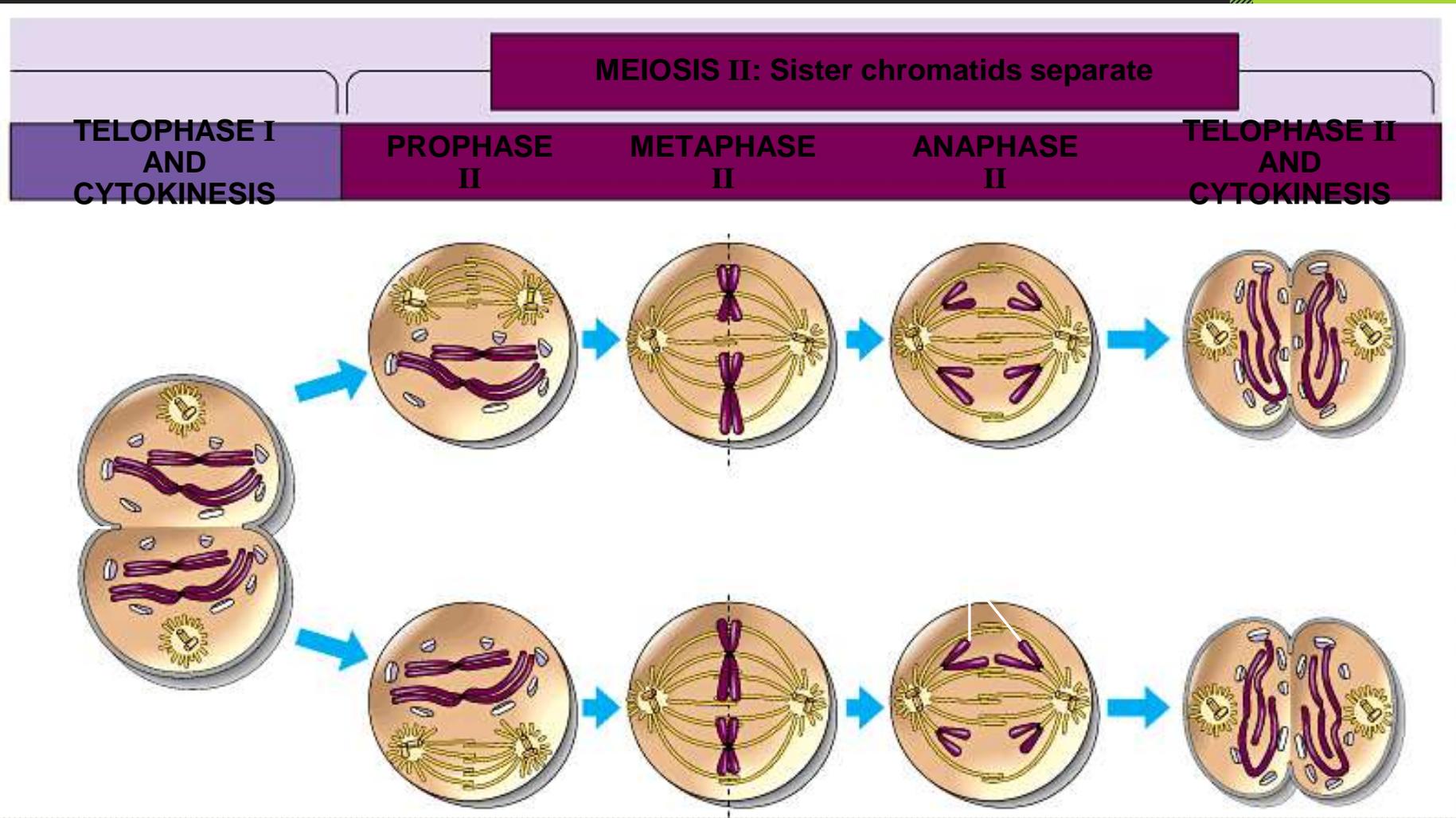


Figure 8.14, part 2

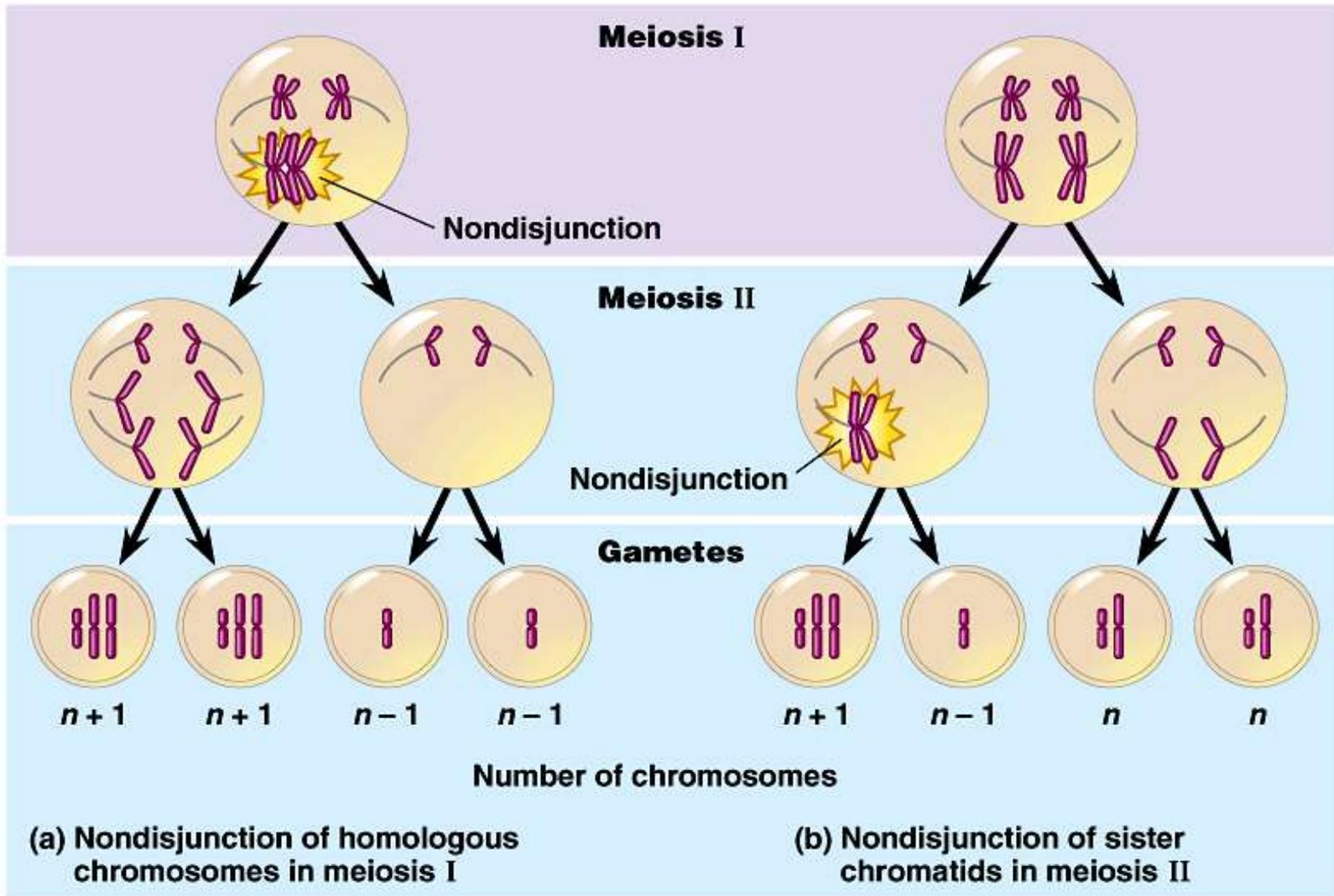
# KELAINAN

- NON DYSJUNCTION

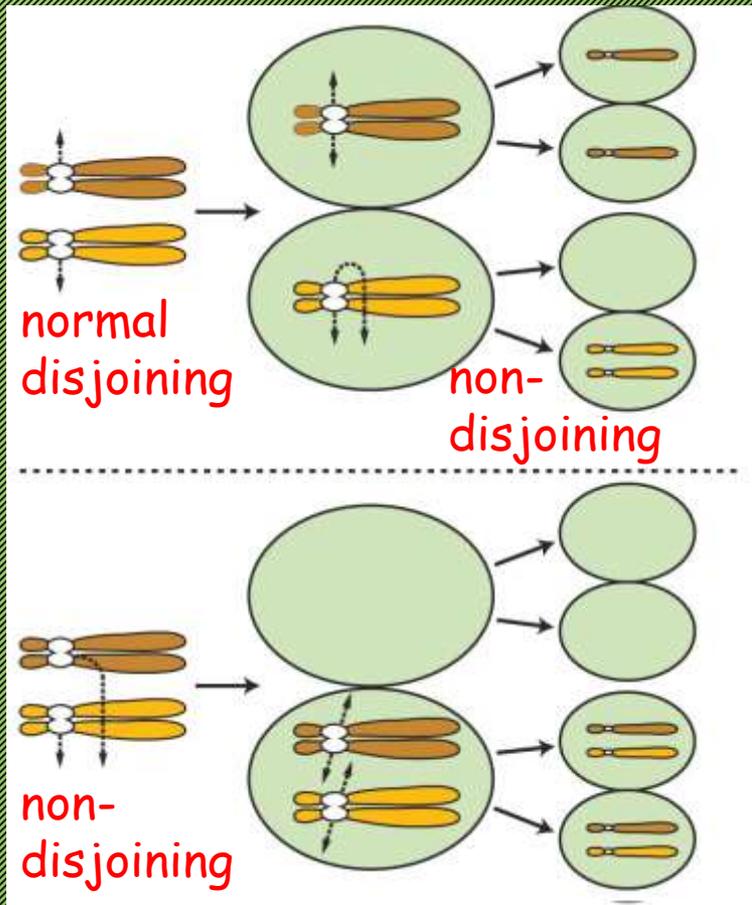
Non dysjunction dapat terjadi pada waktu meiosis 1 atau meiosis 2

- Turner Syndrome (female) 45,XO
- Trisomy X (female) 47,XXX
- Klinefelter Syndrome (male) 47,XXY
- Extra "Y" chromosome 47,XYY (male)

# Nondisjunction



# Down syndrome: trisomy for Chr 21 (47 Mb)



• **trisomy** of chromosome number 21  
(1 in 700 births)—mental retardation,  
mongoloid features, and heart defects

# XO – Turner Syndrome



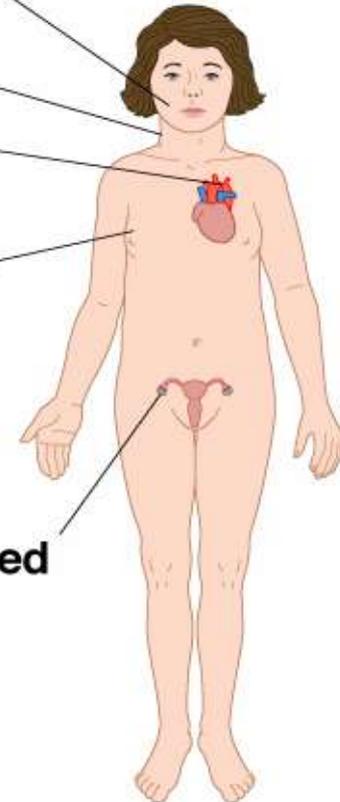
Characteristic facial features

Web of skin

Constriction of aorta

Poor breast development

Under-developed ovaries



**Turner Syndrome (XO)**, Incidence: 1 in 2500 female births  
• Females **missing** one X chromosome (XO)

# XXY – Klinefelter Syndrome

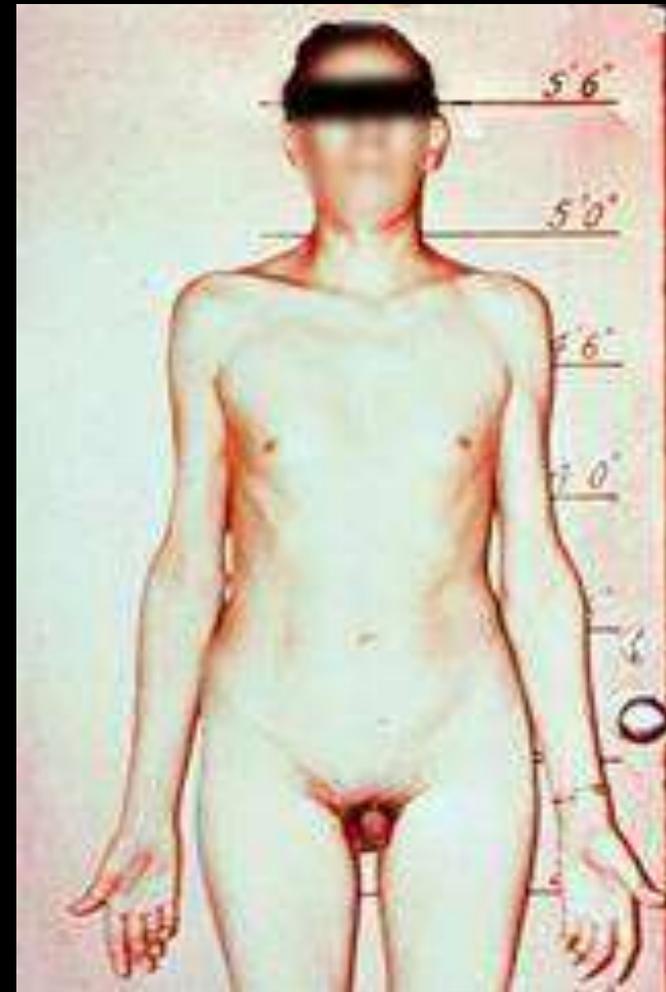
Poor beard growth

Breast development

Under-developed testes



©Addison Wesley Longman, Inc.



**Klinefelter Syndrome**

19

20

21

22

Y

X

births)

# Sex Chromosome Aneuploidy

Situation	Oocyte	Sperm	Consequence
Normal	X	Y	46, XY normal male
	X	X	46, XX normal female
Female Nondisjunction	XX	Y	47, XXY Klinefelter syndrome
	XX	X	47, XXX triplo-X
		Y	45, Y nonviable
		X	45, X Turner syndrome
Male Nondisjunction (meiosis I)	X		45, X Turner syndrome
	X	XX	47, XXX triplo-X
Male nondisjunction (meiosis II)	X	YY	47, XYY Jacobs syndrome
	X		45, X Turner syndrome

Thank you ...

