

Pewarisan Sifat

A. Kromosom

Gen merupakan sepinggal DNA yang berfungsi mengontrol pembentukan/sintesis protein untuk perkembangan dan metabolisme, sekaligus sebagai alat pewarisan sifat ke keturunan selanjutnya. Gen tersebut ditentukan oleh urutan basa nitrogen yang terdapat pada DNA. DNA tersebut terurai di dalam **kromosom**.

Kromosom pertama kali dikemukakan oleh **W. Waldenger** dan diartikan sebagai *chroma* yang berarti warna dan *soma* yang berarti badan. Dari asal katanya tersebut kromosom dapat diartikan sebagai badan-badan halus yang berbentuk batang panjang atau pendek, lurus atau bengkok yang mudah menyerap zat warna.

Kromosom Homolog

adalah pasangan kromosom (salah satu diturunkan dari ibu dan satunya dari ayah) dengan panjang, posisi sentromer, dan memiliki pola pewarnaan sama (saat dipreparasi) yang memiliki gen untuk karakter yang sama pada lokus yang berkaitan.

Susunan Kromosom

Kromosom pada organisme eukariotik tersusun dari bagian-bagian berikut:

DNA. Menyusun kromosom sekitar 35% dari keseluruhan kromosom.

RNA. Menyusun kromosom sekitar 5% dari keseluruhan kromosom.

Protein. Terdiri atas histon yang bersifat basa dan nonhiston yang bersifat asam. Kedua macam protein ini berfungsi untuk menggulung benang kromosom sehingga menjadi pudar dan berperan sebagai enzim pengganda DNA dan pengkopi DNA.

Lokus

Tempat gen berada pada kromosom. Gen-gen yang menempati lokus yang sama pada kromosom homolog dan memiliki tugas yang serupa/hampir serupa disebut alel (merupakan bentuk alternatif suatu gen). Apabila pada lokus yang sama terdapat lebih dari satu alel, maka disebut alel ganda.

Struktur Kromosom

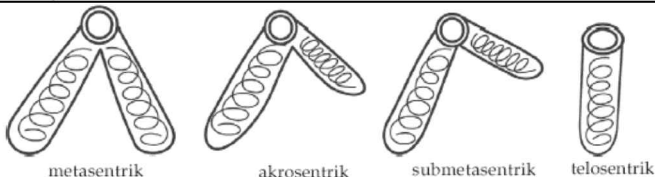
Sentromer

Bagian kepala kromosom berbentuk bulat yang merupakan pusat kromosom dan membagi kromosom menjadi dua lengan. Bagian ini merupakan daerah penyempitan pertama pada kromosom yang khusus dan tetap. Daerah ini disebut juga *kinetokor* atau tempat melekatnya benang-benang gelendong (*spindle fiber*). Elemen-elemen ini berfungsi untuk menggerakkan kromosom selama mitosis atau sebagian dari mitosis. Pembelahan sentromer ini akan memulai gerakan kromatid pada masa anafase.

Lengan

Bagian lengan ini merupakan bagian badan utama kromosom yang mengandung kromosom dan gen. Umumnya jumlah lengan pada kromosom dua, tetapi ada juga beberapa yang hanya berjumlah satu. Lengan dibungkus oleh selaput tipis dan di dalamnya terdapat matriks yang berisi cairan bening yang mengisi seluruh bagian lengan. Cairan ini mengandung benang-benang halus berpilin yang disebut *kromonema*.

Pembagian Kromosom



Tipe Kromosom

Autosom (Kromosom Tubuh)

Autosom adalah kromosom tubuh dan tidak menentukan jenis kelamin. Autosom ini mempunyai bentuk pasangan antara jantan dan betina, dan memiliki jumlah $n - 1$ atau $2n - 2$ dengan sifatnya diploid. Autosom biasanya disimbolkan dengan A.

Gonosom (Kromosom Seks)

Gonosom adalah kromosom seks yang dapat menentukan jenis kelamin. Gonosom ini mempunyai bentuk pasangan tidak sama antara jantan dan betina, berjumlah satu pasang dan bersifat haploid.

B. Struktur Kimia DNA dan RNA

DNA (Deoxyribo Nucleic Acid)

- Tersusun dari deoksiribosa (gula pentosa), gugus fosfat, dan basa nitrogen. Basa nitrogen DNA terdiri dari
 - **Purin:** Guanin (G) dan Adenin (A)
 - **Pyrimidin:** Timin (T) dan Sitosin (S)
- Berbentuk jalinan pita ganda yang panjang (double helix)
- Fungsi DNA berkaitan dengan sintesis dan protein dan pewarisan sifat.
- Terurai di dalam kromosom pada nukleus dan di dalam mitokondria

RNA (Ribo Nucleic Acid)

- Tersusun dari ribosa (gula ribosa), dan basa nitrogen. Basa nitrogen RNA terdiri:
 - **Purin:** Guanin (G) dan Adenin (A)
 - **Pyrimidin:** Urasil (U) dan sitosin (S)
- RNA tidak memiliki basa timin pada pirimidnya tetapi digantikan oleh Urasil (U)
- Terdapat di nukleus dan sitoplasma.

mRNA (messenger RNA)

Jenis RNA yang disintesis dari DNA, nantinya akan menentukan struktur primer dari suatu yang akan disintesis (membawa kode-kode dari DNA).

tRNA (transfer RNA)

Berfungsi untuk membawa asam amino-asam amino sesuai kode yang ditentukan DNA (spesifik) dan mengenali kodon yang tepat pada mRNA saat proses sintesis protein.

rRNA (ribosomal RNA)

Jenis RNA yang paling melimpah. Bersama-sama dengan protein RNA ini akan membentuk struktur ribosom sebagai tempat terjadinya sintesis protein (tempat koordinasi pengkodean berurutan molekul rRNA dengan seri kodon rRNA).

Proses Sintesis Protein yang Melibatkan DNA dan RNA.

Transkripsi

Proses ini merupakan sintesis mRNA dengan menggunakan DNA sebagai cetakan.

Translasi

Setelah mRNA terbentuk, mRNA keluar dari nukleus menuju ribosom untuk memulai tahap translasi. Translasi merupakan proses sintesis polipeptida dengan menggunakan informasi genetik yang dikode pada suatu molekul mRNA. Saat proses tersebut, tRNA akan membawa asam amino-asam amino yang sesuai dengan kode genetik pada mRNA, untuk kemudian dirangkai menjadi suatu polipeptida.

Post translation

Polipeptida yang telah disintesis kemudian mengalami beberapa tahapan tertentu (folding, penambahan gugus tertentu, pemutusan ikatan untuk aktivasi) sehingga terbentuk protein.

C. Reproduksi Sel

Pembelahan Mitosis

Profase

Nukleolus menghilang, kromosom memadat, terbentuk benang-benang kromatin.

Metafase

Kromosom terletak sejajar dengan bidang ekuator, tampak benang spindel yang terpancang dari sentriol ke sentriol.

Anafase

Tampak kromatid tertarik menuju ke sentriol.

Telofase

Nukleolus muncul kembali dan terjadi sitokinesis (pembelahan sitoplasma). Sehingga terbentuk 2 sel anak dengan jumlah kromosom sama dengan induk (2n).

Pembelahan Meiosis

Pembelahan meiosis adalah pembelahan sel yang menghasilkan sel anak dengan jumlah kromosom setengah dari jumlah kromosom sel induk.

Meiosis I (Pemisahan Kromosom Homolog)

a. Profase I

Leptoten: kromosom mulai memadat.

Zigoten: kromosom homolog yang masing-masing tersusun dari dua kromatid saudara muncul secara bersamaan (membentuk bivalen).

Pakiten: bivalen mengalami pemadakan.

Diploten: kromosom homolog merenggang, kemudian kromatid terpisah membentuk tetrad (sebuah kompleks empat kromatid).

Diakinesis: sentromer dari kromosom homolog merenggang, kromatid mengalami pemendakan.

b. Metafase I: kromosom berjajar di bagian ekuator, masih dalam pasangan homolog.

c. Anafase I: kromosom bergerak ke arah kutub sel. Akan tetapi kromatid saudara tetap terikat pada sentromernya. Kromosom homolog tertarik bergerak ke arah berlawanan (hal ini berkebalikan dengan perilaku kromosom selama mitosis).

d. Telofase I: Pada fase ini terjadi pembelahan sitoplasma (sitokinesis), terbentuk 2 sel anak yang masing-masing haploid (n) setengah dari induk.

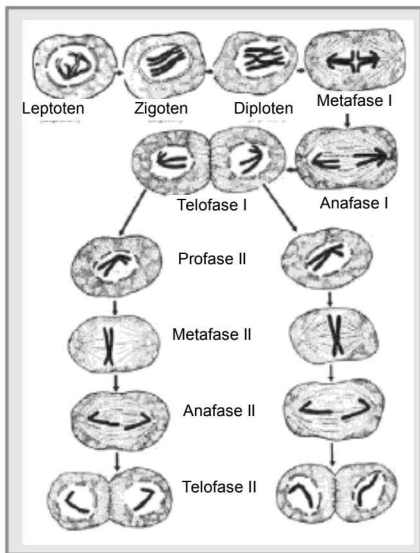
Meiosis II (Pemisahan kromatid saudara)

a. Profase II: proses meiosis II menyerupai mitosis.

b. Metafase II: kromosom berada di bidang ekuatorial.

c. Anafase II: sentromer kromatid saudara akhirnya memisah, dan kromatid saudara dari masing-masing pasangan, kini merupakan kromosom individual, bergerak ke arah kutub sel berlawanan.

d. Telofase II: terjadi sitokinesis. Pada akhir sitokinesis menghasilkan 4 sel anak, masing-masing dengan jumlah kromosom haploid (n) (dari kromosom yang tidak direplikasi).



Gametogenesis

Spermatogenesis

Spermatogonium ($2n$) → spermatosit primer ($2n$) → terjadi meiosis I menjadi spermatosit sekunder, menghasilkan dua sel anakan (n) → mengalami meiosis II menjadi spermatid, total 4 sel anak (n) → menjadi sel sperma (n).

Oogenesis

Oogonium ($2n$) → oosit primer → menghasilkan meiosis I menjadi satu sel oosit sekunder dan satu pola pertama (n) → oosit sekunder mengalami meiosis II menjadi satu sel ovum (n) dan satu sel badan polar kedua (n).

D. Prinsip-Prinsip Hereditas

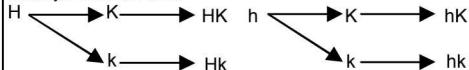
Hukum Mendel I

Pada saat pembentukan gamet, pasangan alel akan memisahkan secara bebas (hukum segregasi). Misalnya: Individu Aa gametnya A dan a.

Hukum Mendel II

Pada saat pembentukan sel gamet (pembelahan meiosis), gen-gen sealel akan memisah dan mengelompok dengan gen lain yang bukanalelnya secara bebas.

Misalnya: Individu HhKk



Penyimpangan Hukum Mendel

Penyimpangan Semu

a. Interaksi Gen

Saling pengaruh antara dua pasang gen atau lebih yang mempengaruhi individu.

Contoh: ayam berpial **rose** (RRpp) dikawinkan dengan ayam berpial **pea** (rrPP). Menghasilkan keturunan ayam berpial **walnut** (RrPp). Keturunan F₂ nya memiliki perbandingan fenotif: 9 (R_P_) : 3(R_pp) : 3 (rrP_) : 1 (rrpp)

b. Epistasis-Hipostasis

Gen dominan maupun gen resesif yang menutupi dominan atau gen resesif lain yang bukan alelnya.

Contoh: Jagung berbiji hitam (HHkk) dikawinkan dengan jagung berbiji kuning (hhKK):

Menghasilkan keturunan F₁ jagung berbiji hitam (HhKk) karena hitam (H) epistasis terhadap gen kuning (K).

Keturunan F₂ memiliki perbandingan fenotif 12 Hitam: 3 Kuning: 1 Putih.

c. Kriptomeri

Gen dominan yang tidak menunjukkan pengaruhnya apabila berdiri sendiri tanpa pengaruh gen dominan yang lain (kriptomeri= tersembunyi).

Contoh: Bunga merah (MMpp) dikawinkan dengan bunga putih (mmPP):

- Menghasilkan keturunan F₁ bunga ungu (MmPp),
- Keturunan F₂ memiliki perbandingan fenotif 9 ungu : 3 merah : 4 putih.

d. Sifat Intermediet

Pengaruh gen dominan maupun resesif sama kuat sehingga menghasilkan sifat keduanya (jika heterzigot).

Contoh: Bunga merah (MM) dikawinkan dengan bunga putih (mm) menghasilkan keturunan bunga merah muda (Mm).

e. Polmeri

Perkawinan heterozigotik dengan banyak sifat beda yang masing-masing berdiri sendiri, akan tetapi mempengaruhi bagian yang sama pada individu.

Contoh: Gandum biji merah (M₁M₁M₁) dengan gandum biji putih (m₁m₁m₁) :

- Menghasilkan keturunan F₁ gandum biji merah (M₁m₁M₂m₂),
- Keturunan F₂ memiliki perbandingan fenotif 15 merah : 1 putih.

f. Gen Komplementer

Gen-gen saling berinteraksi dan saling melengkapi, apabila salah satu gen tidak muncul maka kemunculan salah satu karakter akan terhambat.

Contoh: Bunga putih (CCpp) dikawinkan dengan bunga putih (ccPP):

- Menghasilkan F₂ dengan warna ungu (CcPp),
- Keturunan F₂ memiliki perbandingan fenotif 9 ungu : 7 putih.

Penyimpangan Sejati

Pautan

• Merupakan dua gen yang terletak pada kromosom yang sama (dalam satu kromosom homolog) dan letaknya saling berdekatan atau tidak. Kondisi letak gen saling berdekatan atau tidak diadakan tes cross hibrid.

• Pautan antara dua macam gen atau lebih akan menghasilkan keturunan dengan perbandingan genotif dan fenotif yang lebih sedikit dibandingkan gen-gen yang tidak berpautan (karena gamet-gamet yang dihasilkan jumlahnya sedikit).

Pautan silang (Crossing Over)

• Merupakan pertukaran timbal balik bahan-bahan genetik antara kromatid-kromatid bukan saudara pada kromosom homolog selama sinapsis meiosis I.

• Pindah silang menghasilkan keturunan: kombinasi Parental (KP) dan rekombinasi (RK)

Pautan Seks

Merupakan gen-gen yang berokus/terletak pada kromosom seks. Contoh: gen penentu sifat buta warna pada manusia terpaut pada kromosom X.

Alel Ganda

Determinasi Seks

Penentu jenis kelamin ditentukan terutama oleh komposisi kromosom seks. Berikut beberapa sistem pengelompokan jenis kelamin

- **Sistem XY** (pada manusia; wanita: 44A+XX, Pria: 44+XY).
- **Sistem XO** (pada belalang; betina: 22A+XX, jantan: 22A+XO).
- **Sistem ZW** (pada unggas; betina: 78A+ZW dan jantan: 78A+ZZ)
- **Sistem haplo-diploid** (pada lebah)

Letak Gen pada Kromosom

Gen Bebas

Merupakan gen-gen tidak terletak dalam satu kromosom. Gen-gen tersebut mengikuti hukum Mendel yaitu pemisahan secara bebas (segregasi) dan pengelompokan secara bebas (asortasi). Misalnya individu AaBb saat gametogenesis menghasilkan gamet: AB, Ab, aB, ab dengan peluang yang sama yaitu 1:1:1:1.

Gen Terangkai (Terpaut)

Merupakan gen-gen yang terletak dalam satu kromosom dan cenderung memisah bersama-sama (sesuai kaidah W.S. Sutton). Gen yang terletak semakin dekat, ikatannya semakin erat.

E. Hereditas Manusia

Jenis Kelamin

Manusia memiliki 23 pasang kromosom (46 kromosom). Jenis kelamin manusia dikendalikan oleh sepasang kromosom seks yaitu kromosom **X** dan **Y** untuk laki-laki serta **X** dan **X** untuk perempuan. Saat pembelahan meiosis, sel gamet yang dihasilkan perempuan hanya satu macam yaitu X, sedangkan pada laki-laki akan dihasilkan dua macam sel gamet yaitu X dan Y.

Cacat dan Penyakit Menurun

Hemofilia

Merupakan keadaan darah seseorang sukar membeku saat mengalami luka. Hal tersebut disebabkan adanya gen resesif h yang terpaut pada kromosom seks X (sex X linkage resesive). Apabila dalam keadaan homozigot bersifat letal. sehingga:

- Pada laki-laki kemungkinannya normal (XY) dan Hemofilia (X^hY),
- Pada perempuan kemungkinannya normal (XX), normal carier (H^hX) dan hemofilia (X^hX^h) secara teroritis → Kenyataannya letal.

Albino

Merupakan keadaan seseorang mengalami proses pigmentasi yang tidak normal (tidak memiliki sel-sel pembawa pigmen tubuh). Gen resesif tidak terpaut seks (autosomal resesive) dan muncul dalam keadaan homozigot resesif. Misalnya: perkawinan individu jantan Aa dengan betina Aa menghasilkan keturunan **AA:2Aa:aa**. Sifat genotif **aa** inilah yang dapat menghasilkan keturunan albino.

Buta Warna

Keadaan seseorang tidak dapat membedakan warna. Hal ini disebabkan oleh gen resesif yang terpaut seks pada kromosom X. Gen ini terpaut pada kromosom X, sehingga:

- Pada laki-laki terdapat kemungkinan normal (XY) dan buta warna ($X^{cb}X$),
- Pada perempuan terdapat kemungkinan normal (XX), normal carier ($X^{cb}X$) dan buta warna ($X^{cb}X^{cb}$).

Golongan Darah Manusia

Sistem	Jenis	Gen	Genotif
ABO	A, B, AB, O	I^A, I^B, I^O	$I^A I^A, I^A I^O, I^B I^B, I^B I^O, I^A I^B, I^O I^O$
RH	RH^+, RH^-	Rh, rh	RhRh, Rhrh, rhrh
MN	M, MN, N	I^M, I^N	$I^M I^M, I^M I^N, I^N I^N$

Pengetahuan mengenai golongan darah sangat penting dalam membantu transfusi darah (sistem ABO), membantu menentukan genotif tindak, mengetahui kemungkinan terjadi eritoblastosis pada bayi (sistem rH), juga penting untuk menentukan orang tua bayi (sistem MN). Eritoblastis adalah gugurnya janin dari kandungan ibunya karena perbedaan resus ibu dan janin yang dikandungnya.

F. Mutasi

Mutasi Titik/point mutation/ mutasi gen

Mutasi Tidak Bermakna

Perubahan pada triplet basa nitrogen, akna tetapi perubahan tersebut tidak mempengaruhi protein yang dibentuk

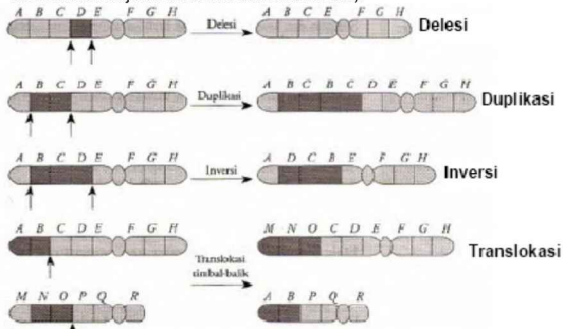
Mutasi Ganda

Terjadi pengurangan atau penambahan 3 basa nitrogen.

Mutasi Kromosom (Mutasi Besar)

Kerusakan kromosom

- **Delesi**: pengurangan salah satu gen dari sebuah kromosom bisa di awal (delesi terminal) atau tengah (delesi intersitial)
- **Duplikasi** : suatu kromosom menerima tambahan gen kromosom homolognya.
- **Inversi** : kromosom mengalami patah akibat sebelumnya kromosom membentuk lingkaran dan ujung kromosom yang melekat pada bagian tengah kromosom tidak dapat lepas.
- **Katenasi** : bagian ujung dua kromosom homolog mengalami pertemuan dan gen-gen yang satu alel pada ujung-ujung kromosom tersebut menjadi berurutan.
- **Fisi** : terputusnya kromosom homolog pada bagian sentromer, bagian ujung kromosom melekat dengan ujung lain dan bagian pangkal menyatu dengan bagian pangkal yang lain.
- **Tranlokasi** : terdapat tiga jenis translokasi, yaitu **homozigot atau respirok** (tukar menukar segmen kromosom non-homolog); **heterzigot atau non-respirok** (satu segmen kromosom bergabung dengan kromosom lain nonhomolog); dan **roberston** atau fusi (dua kromosom akrosentrik menjadi satu kromosom metasentrik).



Euploid

Peristiwa kromosom kehilangan atau mengalami penambahan perangkatnya. Misal dari $2n \rightarrow n$ atau $2n \rightarrow 4n$.

Aneuploid

Kromosom mengalami perubahan pada salah satu atau lebih dari satu genom.

Proses Mutasi

1. Mutasi alami, yaitu mutasi yang terjadi tanpa campur tangan manusia.
2. Mutasi Buatan, yaitu mutasi yang kejadiannya disengaja oleh manusia, misalkan menggunakan bahan kimia atau sinar X.

Penyebab Mutasi

1. Bahan kimia: DDT (pestisida), pengawet makanan benzopyrene pada asap rokok.
2. Bahan fisika : Sinar UV, radioaktif.
3. Bahan biologi : virus dan bakteri.

G. Frekuensi Gen

Hukum Hardy-Weinberg

Mengemukakan tentang keseimbangan frekuensi genotif AA, Aa, dan aa dan perbandingan gen A dan a dari generasi ke generasi selalu sama selama dalam keadaan berikut.

1. Genotip AA, Aa, dan aa memiliki variabilitas dan fertilitas yang sama.
2. Perkawinan secara acak.
3. Tidak terjadi seleksi alam serta jumlah anggota populasi besar.
4. Kemungkinan mutasi dari gen-gen A dan a harus sama.
5. tidak terjadi migrasi.
6. Frekuensi gen dalam populasi pada keadaan seimbang

Secara matematis hukum Hardy-Weinberg dinyatakan sebagai berikut.

Diketahui $p + q = 1$ frekuensi gen; $q =$ alel, maka

$$\begin{aligned}(p + q) &= 1 \\(p + q)(p + q) &= 1 \\p^2 + 2pq + q^2 &= 1\end{aligned}$$

Contoh:

Frekuensi penderita albino (aa) pada suatu wilayah 1 : 10.000 (persentase 0,01%). Berapakah persentase orang memiliki genotif Aa?

Penyelesaian:

Diketahui penderita albino (aa) = 0,01%

$$aa = q^2 = \frac{1}{10.000} = 0,0001 \quad q = 0,$$

$$p + q = 1 \Rightarrow p = 1 - q = 1 - 0,01 = 0,99$$

$$\text{Orang bergenotif Aa (berfungsi } 2pq) = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198$$

$$\text{Persentasenya: } 0,0198 \times 100\% = 1,98\%$$