

## A.

## Genetika

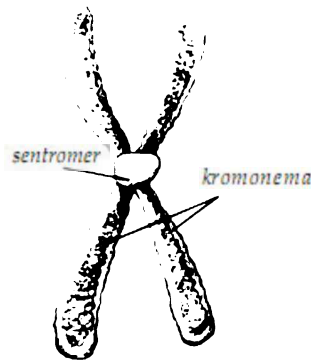
## a. Kromosom

Kromosom berasal dari dua kata, yaitu *chroma* yang berarti warna dan *soma* berarti badan (badan yang dapat menyerap zat warna). **Kromosom** adalah struktur benang dalam inti sel yang bertanggung jawab dalam hal sifat keturunan (hereditas).

## 1. Struktur kromosom:

- **Sentromer (kinetokor)**, merupakan penghubung antara kromonema yang satu dengan lainnya dan berfungsi sebagai tempat melekatnya benang pembelahan sel.
- **Kromonema**, pita berbentuk spiral, tempat melekatnya kromiol dan kromomer.
- **Kromomer**, merupakan bahan nukleoprotein yang mengendap serta sebagai tempat lokus gen.
- **Kromiol (granula kecil)**, kromosom yang mengalami sedikit penebalan.
- **Telomer**, bagian yang terdapat pada ujung kromosom dan berfungsi untuk menghalangi bersambungannya kromosom satu dengan lainnya.
- **Matriks**, cairan sitoplasma (endoplasma) yang agak memadat dan terdapat di dalam kromosom.
- **Lokus gen**, bagian yang berfungsi sebagai tempat pembawa sifat-sifat keturunan (hereditas).

- **Selaput (membran)**, lapisan tipis yang menyelaputi kromosom.

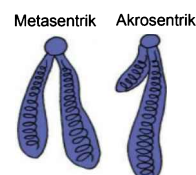


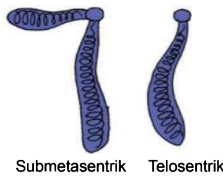
Gambar: Struktur kromosom

## 2. Tipe-Tipe Kromosom

Berdasarkan posisi sentromer, kromosom dibagi menjadi 4 tipe, yaitu:

- **Metasentrik**, bila kedua lengan kromosom sama panjangnya dan sentromer berada di tengah pada jarak yang sama.
- **Submetasentrik**, bila kedua lengan kromosom tidak sama panjangnya dan sentromer tidak berada di tengah (lebih dekat dengan salah satu lengan).
- **Akrosentrik**, letak sentromer antara ujung dan tengah lengan kromatid.
- **Telosentrik**, letak sentromer di ujung suatu kromatid.





### 3. Macam Kromosom:

- Kromosom tubuh/autosom, yaitu kromosom yang tidak ada hubungannya dengan penentuan jenis kelamin.
- Kromosom seks/gonosom, yaitu sepasang kromosom yang menentukan jenis kelamin. Pada umumnya dibedakan atas dua macam, yaitu kromosom seks X dan kromosom seks Y (misalnya pada manusia).

### 4. Kromosom Manusia

- Keseluruhan kromosom pada individu atau spesies dinamakan genom.
- Seorang perempuan dewasa normal dalam kromosomnya memiliki 22 pasang kromosom autosom dan 1 pasang kromosom seks (XX) serta formula kromosomnya adalah  $22AA + XX$  atau  $44A + XX$  sedangkan pada sel gamet (ovum) formulanya adalah  $22A + X$
- Pada laki-laki dewasa normal memiliki 22 pasang kromosom autosom dan sebuah kromosom X dan sebuah kromosom Y. Formula kromosomnya adalah  $22AA + XY$  atau  $44A + XY$  sedangkan pada sel gamet (sperma) formulanya adalah  $22A + X$  atau Y
- Sepasang kromosom adalah "homolog" sesamanya, artinya mengandung lokus gen-gen yang bersesuaian yang disebut **alela**.

### 5. Struktur Kimia Kromosom

Umumnya memiliki susunan kimia yang terdiri atas kromatin 60%, protein 35%, DNA, dan RNA 5%. Protein terdiri atas histon dan nonhiston (bersifat netral atau asam).

#### b. Gen

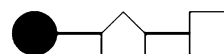
Merupakan unit terkecil dari suatu makhluk hidup yang mengandung substansi hereditas terdapat pada lokus gen di dalam kromosom. Gen mengandung informasi genetika, dapat

menduplikasikan diri pada peristiwa pembelahan sel, ditentukan oleh susunan kombinasi basa nitrogen, dan sebagai zarah yang terdapat dalam kromosom. Fungsi gen antara lain:

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

a) **DNA** (Deoksiribosa Nukleat Acid), DNA merupakan suatu polimer nukleotida ganda (polinukleotida) yang berpilin (double heliks). Setiap nukleotida terdiri atas 1 gugus fosfat, 1 basa nitrogen, dan 1 gula pentosa.

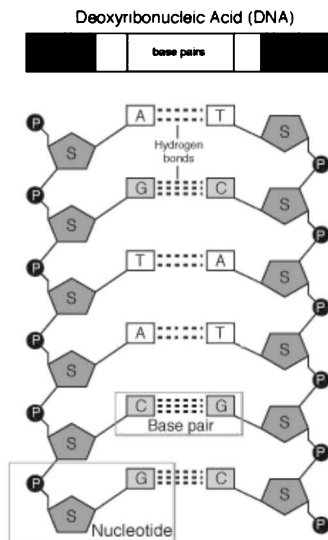
- **Gugus fosfat**
- **Gula pentosa** yang menyusun DNA terdiri atas gula deoksiribosa, yaitu gugus gula pentosa (gula yang memiliki 5 karbon)
- **Basa nitrogen** yang menyusun DNA terdiri atas purin dan pirimidin. Purin terdiri atas adenin (A) dan guanin (G), sedangkan pirimidin terdiri atas sitosin (C) dan timin (T).
- Antara 2 rantai polinukleotida dihubungkan oleh **ikatan hidrogen** pada masing-masing pasangan basa nitrogennya.
- Pasangan basa nitrogen adalah basa purin selalu berkaitan dengan basa pirimidin, dengan adenin (A) dari kelompok purin selalu berpasangan dengan timin (T) dari kelompok pirimidin, sedangkan guanin (G) selalu berpasangan dengan sitosin (S) dari kelompok pirimidin. Pasangan basa nitrogen adalah jika A dengan T dihubungkan 2 ikatan hidrogen dan jika G dengan S dihubungkan 3 ikatan hidrogen.



● = fosfat

◡ = gula pentosa (deoksiribosa)

◻ = basa nitrogen



**Gambar: nukleotida DNA**

### Replikasi DNA

Replikasi DNA, yaitu proses penggandaan DNA yang terjadi pada fase interfase. Ada 3 teori yang menyatakan cara duplikasi DNA, yaitu:

- 1) Teori konservatif: dua rantai DNA tetap (tidak berubah) karena hanya berfungsi untuk cetakan dua rantai DNA baru
- 2) Teori dispersif: beberapa bagian dari kedua rantai DNA lama digunakan sebagai cetakan sintesis rantai DNA baru.
- 3) Teori semikonservatif: dua rantai DNA lama terpisah dan bertukar rantai dengan dua rantai yang baru.

**Fungsi DNA** adalah menyampaikan informasi genetik kepada generasi berikutnya serta tempat sintesis semua kode jenis asam amino dalam sintesis protein (arsitek sintesis protein)

#### b) **RNA (Ribosa Nukleat Acid),**

RNA merupakan polinukleotida, namun ukurannya jauh lebih pendek dari polinukleotida penyusun DNA. RNA hanya terdiri atas satu rantai (*single strand*) dan berperan dalam sintesis protein, kadarnya selalu berubah, terdapat dalam inti sel, sitoplasma, dan ribosom. Susunan nukleotida RNA adalah:

- Gugus fosfat
- Gula pentosa yang menyusun RNA adalah gula ribosa.
- Basa nitrogen yang menyusun RNA adalah purin yang terdiri atas adenin (A) dan guanin (G). Pirimidin yang terdiri atas sitosin (C) dan urasil (U).

### Macam-Macam RNA

- 1) **RNA duta (messenger RNA)**, fungsinya membawa informasi DNA dari inti sel ke ribosom di sitoplasma. Pesan-pesan ini berupa triplet basa yang ada pada RNA duta yang disebut kodon. Kodon pada RNA duta merupakan komplemen dari kodogen, yaitu urutan basa-basa nitrogen pada DNA yang dipakai sebagai pola cetakan. Peristiwa pembentukan RNA duta oleh DNA di dalam inti sel, disebut transkripsi.

Contoh:

1) Kodogen (DNA) = ASG TGG ATA SST

2) Kodon (triplet basa RNA d) = UGS ASS UAU GGA

- b) **RNA transfer (RNA pemindah)**, berfungsi mengenali kodon dan menerjemahkan menjadi asam amino di ribosom. Peran RNA transfer ini dikenal dengan nama translasi (penerjemahan). Urutan basa nitrogen pada RNA transfer disebut antikodon. Bentuk RNA transfer seperti daun semanggi dengan 4 ujung.

Contoh:

Apabila kodon dalam RNA duta:

UGS ASS UAU GGA

maka antikodon pada RNA transfer adalah: ASG UGG AUA SSU.

- c) **Ribosom RNA (RNAr)**, fungsinya sebagai tempat pembentukan protein. Ribosom RNA terdiri atas 2 subunit, yaitu subunit kecil yang berperan dalam mengikat RNA duta dan subunit besar yang berperan untuk mengikat RNA transfer yang sesuai.

## Perbedaan DNA dan RNA

Sifat pembeda	DNA	RNA
Gula	deoksiribosa	ribosa
Rantai	<i>double strand</i>	<i>single strand</i>
Basa nitrogen	Guanin, Adenin, Timin, Sitosin	Guanin, Adenin, Urasil, Sitosin
Jenis/macam	satu	RNA duta, RNA transfer, dan RNA ribosom
Tempat	inti, mitokondria, kloroplas	inti, sitoplasma, dan ribosom
Kadar	tetap	berubah, tergantung aktivitas sintesis protein

### c. Sintesis Protein

#### Langkah Sintesis Protein

1. DNA pita sense mencetak/transkripsi RNAduta/RNAm
2. RNAd/kodon meninggalkan inti menuju ribosom
3. RNAd sampai ke ribosom kemudian kodon diterjemahkan/translasi oleh RNAt
4. RNAt membawa asam amino ke ribosom disesuaikan dengan kode RNAd/kodon
5. Asam amino di ribosom dirangkai menjadi polipeptida/protein

Sepotong rantai DNA mempunyai urutan basa sebagai berikut:

ATG GCT GAG

DNA terdiri atas 2 pita, yaitu pita sense/pencetak RNAd dan antisense

<b>Antisense</b>	: TAC	CGA	CTC
<b>Sense</b>	: ATG	GCT	GAG
<b>RNAd</b>	: UAC	CGA	CUC
<b>RNAt</b>	: AUG	GCU	GAG
<b>Asam amino</b>	: UAC	CGA	CUC
	Tirosin	Arginin	Leusin

		Anden base									
		U	C	A	G						
Første base	U	UUU	Phenyl- alanin	UCU	Serin	UAU	Tyrosin	UGU	Cystein	U C A G	
		UUC		UCC		UAC		UGC			
		UUA		UCA		UAA		UGA			Stop kodon
		UUG		UCG		UAG		UGG			
	C	CUU	Leucin	CCU	Prolin	CAU	Histidin	CGU	Arginin	U C A G	
		CUC		CCC		CAC		CGC			
		CUA		CCA		CAA		CGA			
		CUG		CCG		CAG		CGG			
	A	AUU	Isoleucin	ACU	Threonin	AAU	Asparigin	AGU	Serin	U C A G	
		AUC		ACC		AAC		AGC			
		AUA		ACA		AAA		AGA			Arginin
		AUG		ACG		AAG		AGG			
	G	GUU	Valin	GCU	Alanin	GAU	Asparigin syre Glutamin syre	GGU	Glysin	U C A G	
		GUC		GCC		GAC		GGC			
		GUA		GCA		GAA		GGA			
		GUG		GCG		GAG		GGG			
		Tredje base									
		U	C	A	G						

### d. Genetika Hukum Mendel

Ilmu yang mempelajari pewarisan sifat. Mendel mempelajari hereditas pada tanaman kacang ercis (*Pisum sativum*)

Ratio fenotipe ( $F_2$ ) hibrida normal menurut Mendel

- **Monohibrida** = 3 : 1
- **Intermediet** = 1 : 2 : 1
- **Dihibrida** = 9 : 3 : 3 : 1
- **Trihibrida** = 27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1
- **Back Cross** = perkawinan antara  $F_2$  dengan induk dominan
- **Test Cross** = perkawinan antara  $F_2$  dengan induk homozigot resesif

#### 1. Monohibrida dominan penuh

Pada persilangan bunga mawar, disilangkan bunga mawar merah (MM) dan bunga mawar

Parental : MM  $\times$  mm

Gamet : M m  
F<sub>1</sub> : Mm

F<sub>2</sub> : F<sub>1</sub>  $\times$  F<sub>1</sub>  
Mm  $\times$  Mm

Gamet : M, m M, m

F<sub>2</sub> : MM, Mm, Mm, mm

MM = merah; Mm = merah; mm = putih  
putih (mm) sehingga dihasilkan keturunan filial 1 bunga mawar berwarna merah (Mm).

Perbandingan genotipenya adalah MM : Mm : mm = 1 : 2 : 1

Perbandingan fenotipe adalah merah : putih = 3 : 1

## 2. Monohibrid intermediet

Pada persilangan kelinci hitam (HH) dengan kelinci putih (hh) sehingga dihasilkan keturunan  $F_1$  kelinci kelabu (Hh).

Parental : HH >< hh

Gamet : H h

$F_1$  : Hh (kelabu)

$F_2$  :  $F_1$  ><  $F_1$

Hh >< Hh

Gamet : H, h H, h

$F_2$  : HH, Hh, Hh, hh

HH = hitam; Hh = kelabu; hh = putih

Perbandingan genotipe = HH : Hh : hh = 1 : 2 : 1

Perbandingan fenotipe = hitam : kelabu : putih = 1 : 2 : 1

## 3. Dihibrid

Disilangkan kacang ercis berbiji bulat kuning dengan kacang ercis berbiji keriput hijau. Apabila bulat kuning merupakan sifat dominan terhadap sifat lainnya maka keturunan  $F_2$  nya adalah sebagai berikut:

Parental : BBKK >< bbkk

Gamet : BK bk

$F_1$  : BbKk

$F_2$  :  $F_1$  ><  $F_1$

BbKk >< BbKk

Perbandingan fenotipe pada  $F_2$  = bulat kuning : bulat hijau : keriput kuning : keriput hijau = 9 : 3 : 3 : 1

## Penyimpangan Semu Hukum Mendel

- **Interaksi gen (atavisme)**, contoh pada pial dengan rasio  $F_2$  = 9 : 3 : 3 : 1.  
R – P – : walnut/sumpel  
R – pp : rose/gerigi  
rrP – : pea/biji  
rrpp : single/bilah
- **Polimeri** merupakan bentuk interaksi gen yang bersifat kumulatif (saling menambah). Contohnya pada persilangan gandum dengan perbandingan fenotipe  $F_2$  = merah : putih = 15 : 1
- **Kriptomeri** adalah sifat suatu gen dominan yang apabila berdiri sendiri maka sifat gen tersebut akan tersembunyi tetapi jika gen tersebut bertemu gen dominan lainnya, sifat gen akan muncul. Contohnya pada tanaman *Linaria maroccana* dengan perbandingan fenotipe  $F_2$  = ungu : merah : putih = 9 : 3 : 4
- **Epistasis dan hipostasis** adalah gen yang sifatnya memengaruhi (menghalangi) gen lain yang bukan pasangan alelnya disebut **gen epistasis**, sedangkan gen yang dipengaruhi (dihalangi) disebut **gen hipostasis**. Contohnya pada varietas gandum dengan perbandingan fenotipe  $F_2$  = 12 : 3 : 1
- **Gen komplementer** merupakan interaksi beberapa gen yang saling melengkapi. Contohnya pada persilangan tikus berwarna putih dengan genotipe yang berbeda. Perbandingan  $F_2$  adalah = 9 : 7

	BK	Bk	bK	bk
BK	BBKK Bulat kuning	BBKk Bulat kuning	BbKK Bulat kuning	BbKk Bulat kuning
Bk	BBKk Bulat kuning	BBkk Bulat hijau	BbKk Bulat kuning	Bbkk Bulat hijau
bK	BbKK Bulat kuning	BbKk Bulat kuning	bbKK Keriput kuning	bbKk Keriput kuning
bk	BbKk Bulat kuning	Bbkk Bulat hijau	bbKk Keriput kuning	bbkk Keriput hijau

#### e. Pola hereditas

- **Tautan dan pindah silang:** dua gen atau lebih yang terletak pada kromosom yang sama. Untuk menguji adanya tautan maka perlu *test cross* dihibrid, bila gen bebas tidak bertaut maka akan menghasilkan perbandingan 1 : 1 : 1 : 1. Bila terjadi pautan sempurna maka akan menghasilkan perbandingan 1 : 1. Bila gen terpaut tidak sempurna maka akan terjadi pindah silang (*crossing over*) dengan perbandingan fenotipe  $n : 1 : 1 : n$  atau  $1 : n : n : 1$
- **Gagal berpisah:** tidak terpisahnya kromosom homolog saat meiosis
- **Seks linkage:** gen yang terpaut oleh kromosom seks, contohnya penyakit buta warna dan hemofili yang terpaut kromosom x dan bersifat resesif
- **Gen letal:** gen dominan atau resesif bila dalam keadaan homozigot menyebabkan kematian. Contohnya brakidaktili, talasemia, hemofilia.

#### f. Penurunan Sifat

- Jenis kelamin (laki-laki: XY dan perempuan: XX)
- Golongan darah (ABO, MN, dan resus)
- Rambut keriting dominan terhadap lurus
- Bibir tebal dominan terhadap tipis
- Kulit gelap dominan terhadap terang
- Mata sipit dominan terhadap lebar
- Hidung lurus dominan terhadap melengkung

#### g. Penyakit Menurun

##### 1. Terpaut autosom dominan

- Brakidaktili: jari pendek, genotipe: Bb dan BB (letal)
- Sindaktili: jari berselaput, genotipe: SS atau Ss
- Polidaktili: jari lebih dari 5, genotipe: PP atau Pp
- Talasemia: eritrosit hemolisis, genotipe: Tt dan TT (letal)
- Anodontia: tidak punya gigi, genotipe: AA atau Aa
- Hipotricosis: tidak punya rambut, genotipe: HH atau Hh

- PTC: lidah perasa pahit, genotipe: TT atau Tt

##### 2. Terpaut autosom resesif

- Albino: tidak memiliki pigmen melanin dengan genotipe: aa
- Debil, imbisil, idiot dengan genotipe: ii
- Fku (fenil ketonuria) dengan genotipe: ff

##### 3. Terpaut kromosom seks X resesif

- Hemofilia dengan genotipe:  $X^hX^h$  = perempuan letal,  $X^HX^h$  = wanita karier/pembawa,  $X^HY$  = laki-laki hemofilia
- Buta warna dengan genotipe:  $X^{cb}X^{cb}$  = wanita buta warna,  $X^{cb}Y$  = laki-laki buta warna

##### 4. Terpaut kromosom Y

- Hipertrichosis: tumbuh rambut di telinga dengan genotipe:  $XY^h$
- Hysterix gravior: tumbuh rambut di wajah dengan genotipe:  $XY^g$

#### h. Genotipe golongan darah ABO

- A =  $I^A I^A, I^A I^O$
- B =  $I^B I^B, I^B I^O$
- AB =  $I^A I^B$
- O =  $I^O I^O$

## B.

## Genetika

#### a. Penjelasan

- ❑ Mutasi adalah perubahan susunan molekul gen (DNA) yang dapat diwariskan secara genetis pada turunannya.
- ❑ Organisme yang mengalami mutasi disebut mutan. Penyebab mutasi disebut mutagen.

#### b. Tingkat Mutasi

##### 1. Mutasi gen (mutasi titik)

Adalah perubahan kimiawi pada satu atau beberapa pasangan basa dalam satu gen tunggal.

##### Macam mutasi gen:

- a) **Substitusi pasangan basa**, yaitu penggantian satu nukleotida dan

pasangannya dengan pasangan nukleotida yang lain di dalam rantai DNA komplementer.

- **Transisi:** substitusi pasangan basa sejenis, misalnya substitusi satu purin oleh purin yang lain atau satu pirimidin dengan pirimidin yang lain.
- **Transversi:** substitusi pasangan basa yang tidak sejenis, misalnya substitusi suatu purin dengan pirimidin atau pirimidin dengan purin.

- b) **Mutasi pergeseran kerangka**, yaitu penambahan atau pengurangan satu atau lebih pasangan nukleotida pada suatu gen.
- **Inseri:** penambahan satu/lebih pasangan basa pada suatu gen.
  - **Delesi:** pengurangan satu/lebih pasangan basa pada suatu gen.

## 2. Mutasi kromosom

Adalah mutasi struktur genetik yang disebabkan oleh perubahan susunan dan jumlah kromosom.

### Macam mutasi kromosom:

#### a) Mutasi struktur kromosom

- **Delesi:** patahnya fragmen kromosom yang mengakibatkan hilangnya gen-gen tertentu yang terdapat dalam kromosom tersebut.
- **Duplikasi:** penambahan sebagian gen pada kromosom karena kromosom berikatan dengan fragmen kromosom homolog lainnya.
- **Inversi:** fragmen kromosom yang patah kembali ke kromosom asalnya dengan posisi terbalik.
- **Translokasi:** fragmen kromosom patahan berikatan dengan kromosom non-homolog dan terjadi penataan ulang susunan kromosomnya.

#### b) Mutasi jumlah kromosom

- **Euploid:** perubahan atau variasi jumlah set dasar kromosom (denom) terkecil di dalam suatu sel yang dimiliki oleh organisme.

**Contoh:** organisme triploid ( $3n$ ), tetraploid ( $4n$ ).

- **Aneuploidi:** variasi jumlah kromosom yang diakibatkan adanya pengurangan atau penambahan satu atau sejumlah kecil kromosom, tetapi tidak berlangsung pada seluruh genom.

**Contoh:** • Monosomi ( $2n - 1$ )

• Trisomi ( $2n + 1$ )

#### c) Mutasi kromosom pada manusia:

- **Sindrom Turner:**  $44 A + x$  g menyebabkan kekerdilan, terjadi satu kali setiap 5.000 kelahiran.
- **Sindrom Klinefelter:**  $44 A + xxy$  g terjadi pada laki-laki, yang menyebabkan testisnya berukuran kecil.
- **Sindrom Cri du chat** (tangisan kucing):  $45 A + xy/xx$  g menyebabkan keterbelakangan mental.
- **Sindrom wanita super:**  $44 A + xxx$  g sulit untuk dibedakan dengan wanita normal, sering terjadi kematian ketika masih anak-anak.

## 3. Mutasi Berdasarkan Tempat Terjadinya

1. Mutasi gametik: mutasi yang terjadi pada sel gamet.
2. Mutasi somatik: mutasi yang terjadi pada sel-sel soma (sel tubuh).

## 4. Mutagen pada Mutasi

1. Bahan kimia: pestisida, formaldehid, hidoksil amino.
2. Bahan fisika: unsur radioaktif (uranium, sinar-X).
3. Bahan biologi: virus dan bakteri.



## 1. Soal SNMPTN

Translokasi adalah tipe mutasi kromosom dengan ciri salah satu ...

- (A) segmen kromosom hilang
- (B) bagian kromosom dihasilkan dua kali
- (C) segmen kromosom dipindahkan dan dihancurkan
- (D) segmen kromosom dipindahkan ke kromosom nonhomolog lainnya
- (E) segmen kromosom dipindahkan dan disisipkan kembali ke kromosom lainnya

### Pembahasan:

Translokasi adalah tipe mutasi kromosom dengan ciri salah satu segmen kromosom dipindahkan ke kromosom nonhomolog lainnya. Sementara itu mutasi kromosom yang lain adalah:

- Segmen kromosom hilang/segmen kromosom dipindahkan dan dihancurkan = delesi
- Bagian kromosom dihasilkan dua kali/segmen kromosom dipindahkan dan disisipkan kembali ke kromosom lainnya = duplikasi

**Jawaban: D**

## 2. Soal UMPTN

Kerusakan kromosom ada beberapa macam, di antaranya adalah:

- (1) Inversi
- (2) Mutasi
- (3) Delesi
- (4) suksesi

### Pembahasan:

Kerusakan kromosom ada beberapa macam, di antaranya adalah:

- (1) Inversi = susunan kromosom terbalik
- (2) Delesi = kromosom patah (hilangnya bagian kromosom)
- (3) Duplikasi = penggandaan kromosom homolog
- (4) Katenasi = kromosom berbentuk cincin karena ujung telomere saling menyatu
- (5) Translokasi = penggandaan kromosom nonhomolog

Jadi, jawaban yang tepat adalah nomor (1) dan (3).

**Jawaban: B**