

**Suhardi, S.Pt.,MP.,Ph.D**

Animal Science  
Mulawarman University  
<https://hardianimalscience.wordpress.com>



# **Genetika ekstra kromosom: Struktur Genom kloroplas, genom mitokondria, pewarisan sitoplasmik dan efek maternal**

# CONTENTS



- 1 Struktur genome kloroplas
- 2 Genom ,otokondria
- 3 Pewarisan sifat
- 4 Sitoplasmik
- 5 Material genetik

# Sitogenetika



- **Sitogenetika** atau genetika sel berasal dari kata sitologi (ilmu tentang sel) dan genetika, sehingga sitogenetika dapat diibaratkan gabungan antara sitologi dan genetika.
- Ilmu pengetahuan genetika dasar mempelajari karakter atau sifat makhluk hidup secara kuantitatif maupun kualitatif beserta pewarisannya. Oleh karena itu ilmu sitogenetika dapat digunakan untuk mempelajari dan menganalisis pewarisan sifat.
- Pewarisan makhluk hidup dibawa oleh gen yang terdapat di dalam kromosom.
- Kromosom diketahui menjadi tempat utama dari materi genetik yaitu sifat DNA dan RNA.
- Bentuk kromosom, struktur kromosom, serta evolusi kromosom, menjadi dasar ilmu sitogenetika.
- Ilmu Sitogenetika juga mempelajari berbagai macam kelainan kromosom yang muncul pada makhluk hidup

## Kloroplas



- ✓ Kloroplas adalah organel skunder yang hanya ditemukan pada tumbuhan dan protisata yang berfotosintesis, dan mereka mampu melakukan fotosintesis di sel.
- ✓ Kloroplas memiliki dinding ganda yang melindungi bagian dalam, klorofil terdiri dari struktur lameral protein dan kaya akan stoma.
- ✓ Seperti halnya mitokondria, mereka memiliki genom mereka sendiri.
- ✓ Struktur dari genom kloroplas sama dengan struktur genom mitokondria.
- ✓ Seperti diketahui, DNA tersusun atas utas ganda, berpilin dan terdiri dari struktur proten.
- ✓ DNA kloroplas lebih besar dari pada DNA mitokondria hewan, dengan ukuran antara 80 kb hingga 600 kb.

# Kloroplas

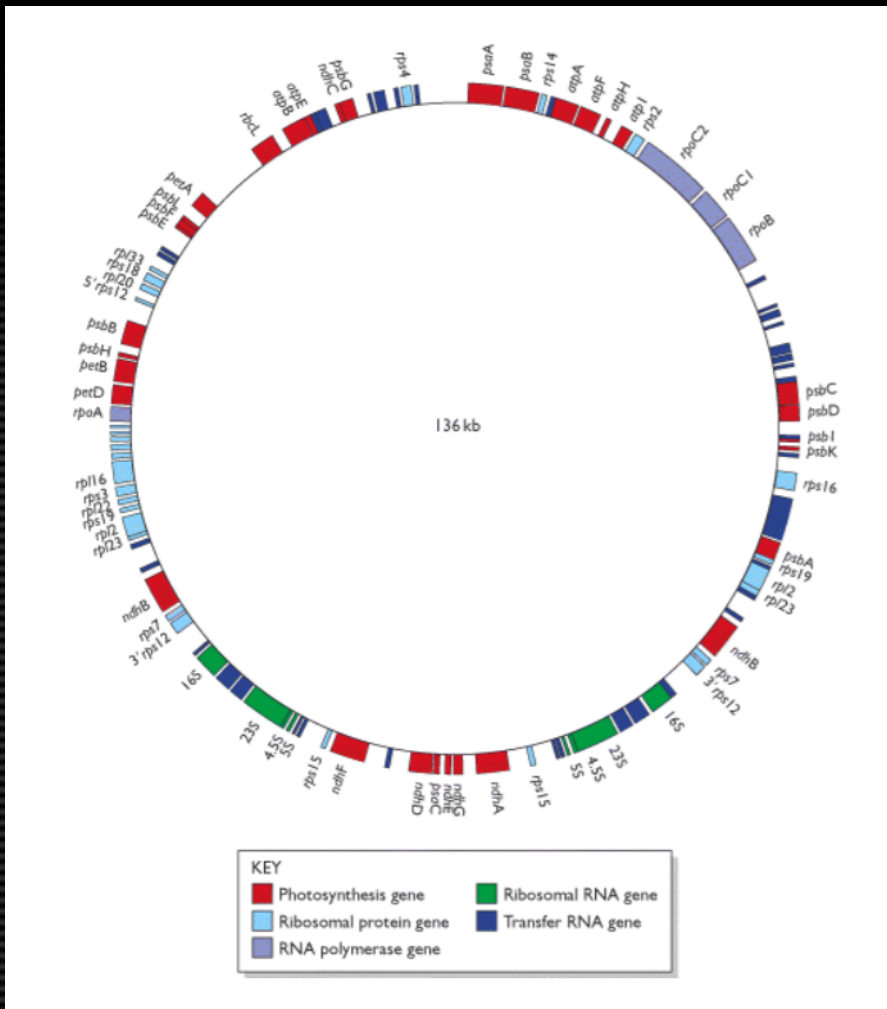


- ✓ Genom kloroplas terdiri dari dua gen, pada setiap kloroplas terdapat RNA ribosom (16 S; 23 S; 4,5 S; 5 S).
- ✓ Berbeda dengan DNA mitokondria yang hanya memiliki 1 tiruan gen.
- ✓ Genom juga terdiri dari gen untuk RNA transfer, dan gen untuk yang lainnya. Tetapi tidak semuanya, susunan protein untuk transkripsi dan translasi dari gen yang sudah ditandai dalam kloroplas (seperti protein ribosom, sub unit RNA polimerase, dan faktor-faktor translasi) atau untuk proses fotosintesis.
- ✓ Intron ditemukan pada beberapa, tetapi tidak semua pada kode protein dan RNA transfer pada DNA kloroplas.
- ✓ Protein lain yang ditemukan pada kloroplas adalah gen inti (nukleus).





# Genom Kloroplas



- ✓ Genom mitokondria berbentuk sirkular tertutup berukuran 15,569 pasang basa dan terdiri atas suatu daerah kecil non-pengkode (1kb) dan daerah pengkode (16,5kb).
- ✓ Genom mitokondria mengkode 37 gen, yakni 13 gen pengkode polipeptida penting dalam sistem OXPHOS, 22 gen pengkode tRNA dan 2 gen pengkode rRNA yang diperlukan untuk sintesis protein mitokondria.
- ✓ Kebanyakan protein yang terlibat dalam OXPHOS selebihnya dikode oleh DNA inti, ditranslasi di sitoplasma, dan diimport ke dalam mitokondria.

Gambar 1. Lingkaran Genom Kloroplas

Perbedaan karakteristik genom mitokondria dengan genom inti secara keseluruhan terangkum dalam tabel berikut

<b>Characteristic</b>	<b>Nuclear genome</b>	<b>Mitochondrial genome</b>
Size	~3.3 x 10 <sup>9</sup> bp	16,569 bp
Number of DNA molecules per cell	23 in haploid cells; 46 in diploid cells	Several thousand copies per cell (polyploidy)
Number of genes encoded	~20,000~30,000	37 (13 polypeptides, 22 tRNAs and 2 rRNAs)
Gene density	~1 per 40,000 bp	1 per 450 bp
Introns	Frequently found in most genes	Absent
Percentage of coding DNA	~3%	~93%
Codon usage	The universal genetic code	AUA codes for methionine; TGA codes for tryptophan; AGA and AGG specify stop codons
Associated proteins	Nucleosome-associated histone proteins and non-histone proteins	No histones; but associated with several proteins (for example, TFAM) that form nucleoids
Mode of inheritance	Mendelian inheritance for autosomes and the X chromosome; paternal inheritance for the Y chromosome	Exclusively maternal
Replication	Strand-coupled mechanism that uses DNA polymerases $\hat{I}^{\pm}$ and $\hat{I}^{\prime}$	Strand-coupled and strand-displacement models; only uses DNA polymerase $\hat{I}^3$
Transcription	Most genes are transcribed individually	All genes on both strands are transcribed as large polycistrons
Recombination	Each pair of homologues recombines during the prophase of meiosis	There is evidence that recombination occurs at a cellular level but little evidence that it occurs at a population level



## Mitokondria

- ✓ Mitokondria merupakan tempat berlangsungnya respirasi seluler, yang melibatkan oksidasi nutrisi menjadi CO<sub>2</sub> dan air dengan membebaskan molekul ATP.
- ✓ Secara evolusi organel ini berasal dari simbiosis-simbiosis prokariotik yang tetap mempertahankan beberapa DNA, RNA, dan mesin sintesis proteinnya.
- ✓ Meskipun demikian, sebagian besar proteinnya disandi oleh DNA di dalam nukleus.
- ✓ Sementara itu, kloroplas merupakan tempat berlangsungnya proses fotosintesis pada tumbuhan dan alga.
- ✓ Pada dasarnya kloroplas memiliki struktur yang menyerupai mitokondria dengan sistem membran tilakoid yang berisi klorofil.
- ✓ Seperti halnya mitokondria, kloroplas juga mempunyai DNA sendiri sehingga kedua organel ini sering dinamakan organel otonom



Species	Type of organism	Genome size (kb)
<u>Mitochondrial genomes</u>		
<i>Plasmodium falciparum</i>	Protozoan (malaria parasite)	6
<i>Chlamydomonas reinhardtii</i>	Green alga	16
<i>Mus musculus</i>	Vertebrate (mouse)	16
<i>Homo sapiens</i>	Vertebrate (human)	17
<i>Metridium senile</i>	Invertebrate (sea anemone)	17
<i>Drosophila melanogaster</i>	Invertebrate (fruit fly)	19
<i>Chondrus crispus</i>	Red alga	26
<i>Aspergillus nidulans</i>	Ascomycete fungus	33
<i>Reclinomonas americana</i>	Protozoa	69
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	Yeast	75
<i>Suillus grisellus</i>	Basidiomycete fungus	121
<i>Brassica oleracea</i>	Flowering plant (cabbage)	160
<i>Arabidopsis thaliana</i>	Flowering plant (vetch)	367
<i>Zea mays</i>	Flowering plant (maize)	570
<i>Cucumis melo</i>	Flowering plant (melon)	2500
<u>Chloroplast genomes</u>		
<i>Pisum sativum</i>	Flowering plant (pea)	120
<i>Marchantia polymorpha</i>	Liverwort	121
<i>Oryza sativa</i>	Flowering plant (rice)	136
<i>Nicotiana tabacum</i>	Flowering plant (tobacco)	156
<i>Chlamydomonas reinhardtii</i>	Green alga	195

### Ukuran Genom Mitokondria dan Kloroplas

Kedua derajat tingkat otonomi yang ditunjukkan oleh kloroplas dan mitokondria, dan struktur serta corak biokimia yang mereka tunjukkan pada alga dan bakteri, sudah menunjukkan asal-usul simbiotik organel ini, dimana tidak menunjukkan dalam jumlah yang besar tetapi merupakan unsur esensial di dalam sel. Berdasarkan hipotesis ini, peran mereka dalam lingkungan telah berubah fungsi menjadi lebih sulit (Swanson and Webster, 1989).



## Pewarisan Sifat

- ✓ Pewarisan sifat atau hereditas merupakan penurunan sifat dari induk (orang tua) kepada keturunannya (anak).
- ✓ Ilmu yang mempelajari tentang pewarisan sifat ini disebut genetika.
- ✓ Sifat-sifat suatu makhluk hidup diwariskan melalui sel kelamin jantan dan sel kelamin betina. Bagian sel yang bertanggung jawab terhadap penurunan sifat ini terdapat di bagian inti sel (nukleus).
- ✓ Di dalam inti sel terdapat kromosom.
- ✓ Kromosom merupakan benang-benang halus yang berfungsi sebagai faktor pembawa sifat keturunan.
- ✓ Di dalam kromosom terdapat substansi pembawa sifat keturunan yang terdiri atas senyawa kimia yang disebut gen.
- ✓ Gen berfungsi sebagai penentu sifat-sifat suatu makhluk hidup.
- ✓ Kromosom dan gen inilah yang mengendalikan pewarisan sifat pada makhluk hidup.



Materi genetik yang bertanggungjawab dalam pewarisan sifat kromosom yang di dalamnya terdapat gen

- ✓ Kromosom : benang-benang halus yang terdapat dalam inti sel yang mudah menyerap zat warna tertentu yang dapat menentukan pewarisan sifat.
- ✓ Gen : substansi kimia berupa senyawa asam nukleat yang terdapat dalam kromosom yang dapat menentukan pewarisan sifat
- ✓ DNA (Deoksiribo Nucleic Acid)
- ✓ RNA (Ribo Nucleic Acid)



Materi genetik yang bertanggungjawab dalam pewarisan sifat kromosom yang di dalamnya terdapat gen

- ✓ Di dalam sel tubuh, kromosom berpasangan dengan pasangannya (Kromosom HOMOLOG).
- ✓ Keadaan ini disebut dengan DIPLOID ( $2n$ )
- ✓ Kromosom Homolog : kromosom yang memiliki bentuk, fungsi dan komposisi yang sama.
- ✓ Di dalam sel kelamin, kromosom tidak berpasangan.
- ✓ Keadaan ini disebut dengan HAPLOID ( $N$ )



# ABERASI KROMOSOM

- ABERASI KROMOSOM → Variasi Kromosom → Perubahan dalam **jumlah** atau **struktur** kromosom
- Mengakibatkan abnormalitas pada individu
- Perubahan **JUMLAH** kromosom:
  - Euploidi
  - Aneuploidi
- Perubahan **STRUKTUR** kromosom:
  - Delesi
  - Duplikasi
  - Inversi





# PERUBAHAN JUMLAH KROMOSOM

- Perubahan JUMLAH kromosom:

**Euploidi** → Perubahan pada **seluruh set** kromosom → Jarang terjadi pada manusia → Jika ada : keguguran/lahir mati

**Aneuploidi** → Perubahan pada kromosom tunggal → Kekurangan atau kelebihan kromosom

1. Monosomi → Kekurangan kromosom → Sindrom Turner
2. Trisomi → Kelebihan Kromosom → Sindrom Klinefelter, XYY, Triple X, Down



# DELESI

- Delesi/Defisiensi → Peristiwa hilangnya sebagian dari kromosom karena patah
- **Sindrom Cri-Du-Cat:**
  - Delesi pada lengan pendek kromosom No. 5
  - 46, XX, 5p- atau 46, XY, 5p-
  - Tangisannya mirip suara kucing
  - Biasanya meninggal saat bayi/ anak-anak
  - Kepala kecil (mikrosefalus), muka lebar, kedua mata berjauhan letaknya, gangguan mental/ IQ rendah



# DUPLIKASI

- Duplikasi → Suatu bagian dari kromosom memiliki gen-gen yang berulang
- Berakibat letal/mematikan pada manusia



# DUPLIKASI

- Duplikasi → Suatu bagian dari kromosom memiliki gen-gen yang berulang
- Berakibat letal/mematikan pada manusia

# INVERSI

- Inversi → Sebuah kromosom memiliki urutan gen yang terbalik





# Thank You