

GENOM - MANUSIA

[Home](#)[Reproduksi Sel](#)[Hereditas](#)[Regulasi Ekspresi Gen](#)[Teknologi DNA](#)[Struktur & Ekspresi Gen](#)

[Klik di sini untuk membuka teks yang lebih lengkap!](#)

Satu set kromosom (haploid = n) yang menjadi genom manusia terdiri atas 23 kromosom. Sel somatik manusia adalah diploid ($2n$). Oleh karena itu jumlah total kromosom pada sel somatik manusia adalah 2 set yaitu 46 kromosom (2 kali 23). Seringkali disebutkan bahwa jumlah kromosom pada sel somatik manusia adalah 23 pasang (23 kali 2).

Panjang setiap utas DNA dinyatakan dengan jumlah nukleotidanya. Oleh karena DNA terdiri atas dua utas, maka panjang DNA adalah jumlah pasangan nukleotida. Oleh karena nukleotida yang satu berbeda dengan nukleotida lainnya hanya dalam hal basanya, maka seringkali ukuran panjang DNA dinyatakan dengan satuan pasang basa.

DNA dari satu set kromosom manusia memiliki panjang sekitar 3 milyar pasang basa. Karena sel somatik kita memiliki 2 set kromosom, maka panjang DNA total yang ada di dalam nukleus adalah sekitar 6 milyar pasang basa. Bila diukur dengan satuan meter, panjang DNA total yang ada di dalam nukleus sel somatik manusia adalah sekitar 3 meter. Bila dibandingkan dengan ukuran sel, panjang DNA total DNA tersebut bisa mencapai 300000 (tiga ratus ribu) kali diameter sel.

Bila dibandingkan dengan panjang DNA pada sel bakteri *E.coli*, DNA total pada sel manusia kurang lebih 1000 (seribu) kali-nya. Namun demikian, tidak berarti bahwa jumlah gen pada manusia juga 1000 kali jumlah gen pada *E.coli*. Hal ini karena sebagian besar DNA manusia (bisa mencapai 80 % dari DNA total) diperkirakan tidak menyandikan apa-apa. Bagian yang tidak menyandikan tersebut antara lain adalah intron dan ruas-ruas antar gen. Diperkirakan jumlah gen pada genom manusia adalah antara 50000 (limapuluh ribu) hingga 100000 (seratus ribu) gen. Gen-gen tersebut menyandikan berbagai protein dan rRNA serta tRNA.

Kelainan-kelainan sifat manusia dapat disebabkan oleh kelainan dalam hal:

- Jumlah kromosom
- Bentuk kromosom
- Gen tertentu yang berada dalam keadaan homosigot resesif
- Gen tertentu yang berada dalam keadaan homosigot dominan

Bagaimanakah cara kita dapat mengetahui kelainan jumlah maupun kelainan bentuk kromosom ini ?

Kelainan dalam hal jumlah dan bentuk kromosom dapat dilihat dengan cara memuat kariotipe. **Kariotipe adalah gambar fotografi yang menunjukkan jumlah dan bentuk seluruh kromosom yang ada di dalam sel.** Kariotipe dibuat biasanya dengan menggunakan sel limfosit atau sel darah putih.

Prinsip pembuatan kariotipe adalah sebagai berikut:

- Biakan darah diberi bahan kimia untuk menstimulir mitosis.
- Mitosis dihentikan pada tahap metafase.
- Sel-sel darah dipisahkan dari cairannya.
- Sel darah merah dipecah, sedangkan sel darah putih tidak.
- Fiksasi dan pewarnaan ia atas kaca preparat mikroskop.
- Penyusunan gambar atau foto setiap kromosom.

Gambar setiap kromosom yang telah disusun menurut bentuk dan ukurannya tersebut dinamakan kariotipe.

Telah dijelaskan sebelumnya bahwa gamet terbentuk sebagai hasil dari pembelahan meiosis. Pada meiosis-I, kromosom memisahkan diri dari pasangannya (*ingat*: di awal meiosis, setiap kromosom homolog berpasangan). Pada meiosis-II, setiap kromatida dari setiap pasang kromatida bersaudara saling memisahkan diri. Kegagalan dapat terjadi pada waktu pemisahan kromosom maupun pada waktu pemisahan kromatida. Kegagalan pemisahan ini dinamakan nondisjunction. Nondisjunction pada meiosis-I maupun pada meiosis-II akan menghasilkan gamet yang kelebihan kromosom dan gamet yang kekurangan kromosom. Bila gamet abnormal yang kelebihan kromosom bertemu dengan gamet normal pada waktu pembuahan maka individu yang dihasilkannya akan trisomi.

Kelainan jumlah kromosom dapat berupa kelebihan maupun kekurangan kromosom. Kelebihan maupun kekurangan jumlah kromosom menyebabkan kelainan individu manusia. Individu yang dilahirkan dengan kelainan kromosom biasanya menyandang kelainan atau cacat yang disebut syndrome. Salah satu contoh syndrome yaitu Down syndrome yang disebabkan oleh kelebihan kromosom nomor 21 (kromosom nomor 21-nya lebih satu, dalam

hal ini kromosom nomor 21 berjumlah 3). Kelainan ini ditemukan atau dikarakterisasi oleh John Langdon Down pada tahun 1866. Oleh karena itu, kelainan ini dinamakan Down syndrome. Satu jenis kromosom yang jumlahnya tiga disebut trisomi. Karena itu, seringkali disebutkan bahwa penyakit Down syndrom disebabkan oleh trisomi- 21.

Telah dijelaskan sebelumnya bahwa gamet terbentuk sebagai hasil dari pembelahan meiosis. Pada meiosis-I , kromosom memisahkan diri dari pasangannya (*ingat*: di awal meiosis, setiap kromosom homolog berpasangan-pasangan). Pada meiosis-II , setiap kromatida dari setiap pasang kromatida bersaudara saling memisahkan diri. Kegagalan dapat terjadi pada waktu pemisahan kromosom maupun pada waktu pemisahan kromatida. Kegagalan pemisahan ini dinamakan nondisjunction. Nondisjunction pada meiosis-I maupun pada meiosis-II akan menghasilkan gamet yang kelebihan kromosom dan gamet yang kekurangan kromosom. Bila gamet abnormal yang kelebihan kromosom bertemu dengan gamet normal pada waktu pembuahan maka individu yang dihasilkannya akan trisomi.



[Klik di sini untuk membuka teks yang lebih lengkap!](#)

[Home](#) ---- [Glossary](#) ---- [Reproduksi Sel](#) ----- [Hereditas](#) ----- [Struktur Gen](#) ----- [Regulasi & Ekspresi Gen](#) ---- [Teknologi DNA Rekombinan](#)

Disusun oleh: [Aris Tjahjoleksono](#)