

GENOM MANUSIA

Oleh: [Aris Tjahjoleksono](#)

Jurusan Biologi FMIPA, Institut Pertanian Bogor
Kampus IPB Baranangsiang, Jalan Raya Pajajaran. Bogor
Tel/Fax: (0251) 345011. E-mail: aristj@telkom.net

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).

Pada bab sebelumnya sudah dijelaskan bahwa struktur DNA berupa dua rantai polinukleotida yang komplementer melalui perpasangan basa-basanya. 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. 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 yang mengandungnya. Namun kenyataannya, DNA total dapat berada di dalam sel. Hal ini karena DNA total mengalami pengepakan sedemikian rupa sehingga menjadi paket yang sangat kecil yang dapat berada di dalam nukleus. Pengepakan DNA ini telah dijelaskan pada bab sebelumnya yaitu tentang struktur DNA.

Jumlah DNA total pada sel manusia kurang lebih 1000 (seribu) kali jumlah DNA pada sel bakteri *E.coli*. Apakah hal ini berarti bahwa jumlah gen pada manusia juga 1000 kali jumlah gen pada *E.coli* ?. Ternyata jawabannya adalah “kemungkinan besar tidak”. Diperkirakan jumlah gen pada genom manusia adalah antara 50000 (lima puluh ribu) hingga 100000 (seratus ribu) gen. Gen-gen tersebut menyandikan berbagai protein dan rRNA serta tRNA.

Disamping ada yang berupa gen, diperkirakan bahwa sebagian besar DNA manusia (bisa mencapai 80 % dari DNA total) tidak menyandikan apa-apa. Bagian yang tidak menyandikan tersebut antara lain adalah intron, ruas-ruas antar gen, sekuens-sekuens regulator misalnya promotor. Ruas-ruas antar gen dapat berupa sekuens nukleotida (urutan atau rangkaian nukleotida) yang berulang ratusan kali.

Sekuens nukleotida yang berulang ulang seringkali disebut dengan DNA repetitif. DNA repetitif ini banyak ditemukan pada bagian sentromer kromosom. Seperti yang pernah disebutkan sebelumnya bahwa gen pada eukariot mengandung intron. Intron tidak menyandikan asam amino. Hasil transkripsi dari intron ini dibuang pada waktu pasca transkripsi sehingga mRNA tidak lagi mengandung bagian yang merupakan representasi dari intron.

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

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

Bagaimanakah cara kita dapat mengetahui kelainan jumlah maupun kelainan bentuk kromosom ini ? Jawabannya adalah: kita dapat membuat kariotipe untuk melihat jumlah dan bentuk kromosom. **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 pembuatannya adalah sebagai berikut:

- Contoh darah diperlakukan dengan bahan kimia tertentu untuk menstimulir atau merangsang terjadinya pembelahan mitosis kemudian dikulturkan atau dibiakkan selama beberapa hari.
- Kultur diperlakukan dengan bahan kimia tertentu untuk menghentikan mitosis pada tahap metafase sehingga sel-sel yang berada dalam kultur adalah sel-sel yang berada pada tahap metafase. Seperti yang telah dijelaskan sebelumnya bahwa pada tahap metafase ini, kromosom tampak jelas, teratur pada bidang ekuator, setiap kromosom terdiri atas dua kromatida bersaudara.
- Kultur atau biakan darah kemudian di-sentrifugasi untuk memisahkan sel-sel darah dari cairannya. Cairan darahnya dibuang sehingga diperoleh sel-sel darah merah dan sel-sel darah putih.
- Pada sel darah yang diperoleh (cairan darahnya sudah dibuang), ditambahkan larutan hipotonik. Larutan hipotonik ini menyebabkan sel darah merah mengembang dan pecah, sedangkan sel darah putih mengembang tetapi tidak pecah dan kromosomnya menyebar.
- Satu tetes suspensi sel tersebut di sebar di atas kaca preparat mikroskop, difiksasi dan diwarnai. Zat pewarna yang digunakan akan mewarnai kromosom.
- Gelas preparat diamati dengan menggunakan mikroskop. Setiap kromosom akan tampak jelas bentuk dan jumlahnya. Gambar yang nampak dalam mikroskop kemudian dipotret dan hasil pemotretannya dicetak di atas kertas atau kertas foto. Gambar atau foto setiap kromosom kemudian digunting dan setiap potongan (gambar setiap kromosom) disusun berdasarkan bentuk dan ukurannya. Gambar setiap kromosom yang telah disusun menurut bentuk dan ukurannya tersebut dinamakan kariotipe.

Seperti yang telah disebutkan di atas bahwa satu set kromosom manusia berjumlah 23. Jadi ada 23 jenis kromosom. Setiap jenis diberi nomor dari 1 hingga 23. Oleh karena sel somatik manusia adalah diploid maka pada orang yang normal, setiap jenis atau setiap nomor kromosom berjumlah 2 (sepasang). Misalnya: kromosom 1 berjumlah 2, kromosom 2 berjumlah 2, kromosom 3 berjumlah 2, dst.

Kelainan jumlah kromosom dapat berupa kelebihan maupun kekurangan kromosom. Kelebihan maupun kekurangan jumlah kromosom menyebabkan kelainan individu manusia. Dalam banyak kasus, kelainan jumlah kromosom ini menyebabkan kerusakan yang drastis sehingga menyebabkan kematian sebelum dilahirkan (aborts). Namun demikian kelainan kromosom tertentu ternyata tidak menyebabkan kerusakan yang drastis sehingga masih dapat memberikan peluang bagi individu penderita untuk dilahirkan.

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 syndrome* disebabkan oleh trisomi 21.**

Di Amerika Serikat, *Down syndrome* merupakan kasus cacat lahir yang cukup serius. Diperkirakan satu dari 700 (tujuh ratus) individu yang lahir di Amerika Serikat adalah individu trisomi 21. Walaupun kromosom 21 termasuk kromosom yang kecil bila dibandingkan dengan kromosom lainnya, kelebihan kromosom 21 ini memberikan kelainan individu dalam berbagai hal, antara lain: bentuk wajah yang khas, terlambat mental, gigi yang tidak teratur, gangguan pernafasan, gangguan fungsi jantung, leukemia, sakit Alhemier, dll. Oleh karena itu, penderita *Down syndrome* ini berumur lebih singkat dari pada orang normal.

Telah dijelaskan sebelumnya bahwa gamet terbentuk sebagai hasil dari pembelahan meiosis. Pembelahan meiosis terbagi menjadi dua tahap utama yaitu meiosis I dan meiosis II. Setiap tahap meiosis dibagi lagi menjadi fase-fase. Pada meiosis I terjadi pengurangan jumlah kromosom sebagai akibat terpisahnya setiap kromosom dari pasangannya. Kromosom memisahkan diri dari pasangannya pada Anafase I atau setelah metafase I (*ingat*: di awal meiosis, setiap kromosom homolog berpasangan). Pada meiosis II yaitu pada anafase II, setiap kromatida dari setiap pasang kromatida bersaudara saling memisahkan diri. Kegagalan dapat terjadi pada waktu pemisahan kromosom dari pasangannya maupun dapat terjadi pada waktu pemisahan kromatida dari kromatida pasangannya. 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 yang normal pada waktu pembuahan maka individu yang dihasilkannya akan trisomi.