

BAB I

PENDAHULUAN

- **Batasan dan Ruang Lingkup**
- **Faham tentang Pewarisan Sifat**
- **Sejarah Perkembangan**
- **Kontribusi ke Bidang Lain**
- **Syarat Materi Percobaan**

BAB I. PENDAHULUAN

Secara etimologi kata 'genetika' berasal dari kata 'genos' dalam Bahasa Latin, yang berarti asal mula kejadian. Namun, genetika bukanlah ilmu tentang asal mula kejadian meskipun pada batas-batas tertentu memang ada kaitannya juga dengan hal itu. Genetika ialah ilmu yang mempelajari seluk-beluk alih informasi hayati dari generasi ke generasi. Oleh karena cara berlangsungnya alih informasi hayati tersebut mendasari adanya perbedaan dan persamaan sifat di antara individu organisme, maka dengan singkat dapat pula dikatakan bahwa genetika adalah ilmu tentang pewarisan sifat.

Hingga sekarang masih sering dijumpai berbagai pandangan yang kurang tepat mengenai pewarisan sifat. Pandangan atau faham semacam ini tidak hanya diperlihatkan oleh kalangan awam yang relatif kurang mengenal ilmu genetika, tetapi tanpa disadari berkembang juga di tengah masyarakat modern dengan tingkat pendidikan dan wawasan pengetahuan yang cukup memadai. Berikut ini dikemukakan beberapa kesalahfahaman yang berkaitan dengan pewarisan sifat, khususnya pada manusia.

1. Faham bahwa ayah lebih penting daripada ibu

Menurut faham ini gambaran dasar sifat seorang anak, terutama sifat fisiknya, hanya ditentukan oleh sosok ayahnya saja. Dalam hal ini ibu hanya berperan mengarahkan perkembangan selanjutnya. Jika anak diibaratkan sebagai buah atau biji mangga, maka ayah adalah pohon mangga dan ibu adalah tanah tempat biji mangga itu akan tumbuh.

Masyarakat paternalistik sebenarnya tanpa disadari masih menganut faham yang keliru ini. Padahal, dalam Bab II dan Bab IV jelas dapat dilihat bahwa baik ayah/tetua jantan maupun ibu/tetua betina akan memberikan kontribusi yang sama dalam menentukan sifat-sifat genetik anak/keturunan. Bahkan, untuk sifat-sifat yang diatur oleh faktor sitoplasmik (Bab VIII), tetua betina memberikan kontribusi lebih besar daripada tetua jantan karena sitoplasma ovum jauh lebih banyak daripada sitoplasma spermatozoon.

2. Teori homunkulus (manusia kecil)

Segera setelah Anthony van Leeuwenhoek menemukan mikroskop, banyak orang melakukan pengamatan terhadap berbagai objek mikroskopis, termasuk di antaranya spermatozoon. Dengan mikroskop yang masih sangat sederhana akan terlihat bahwa

spermatozoon terdiri atas bagian kepala dan ekor. Di dalam bagian kepala itulah diyakini bahwa struktur tubuh seorang anak telah terbentuk dengan sempurna dalam ukuran yang sangat kecil. Ketika spermatozoon membuahi ovum, maka ovum hanya berfungsi untuk membesarkan manusia kecil yang sudah ada itu. Jadi, pada dasarnya teori homunkulus justru memperkuat faham bahwa ayah lebih penting daripada ibu.

3. Faham yang menganggap ibu sebagai penanggung jawab atas jenis kelamin anak

Di kalangan masyarakat tertentu, misalnya masyarakat kerajaan, sering muncul pendapat bahwa anak laki-laki lebih dikehendaki kehadirannya daripada anak perempuan karena anak laki-laki dipandang lebih cocok untuk dapat dipercaya sebagai pewaris tahta. Jika setelah sekian lama anak laki-laki tidak kunjung diperoleh juga, maka istri/permaisuri sering dituding sebagai pihak yang menjadi penyebabnya sehingga perlu dicari wanita lain yang diharapkan akan dapat memberikan anak laki-laki.

Bab VI akan menjelaskan bahwa manusia mengikuti sistem penentuan jenis kelamin XY. Dalam hal ini justru prialah, sebagai individu heterogametik (XY), yang akan menentukan jenis kelamin anak karena ia dapat menghasilkan dua macam spermatozoon, yakni X dan Y. Sementara itu, wanita sebagai individu homogametik (XX) hanya akan menghasilkan satu macam ovum (X).

4. Faham bahwa mutan adalah kutukan tuhan/dewa

Individu yang dilahirkan dengan cacat bawaan hingga kini masih sering dianggap sebagai kutukan tuhan/dewa. Dalam Bab VII diuraikan bahwa perubahan/mutasi jumlah dan struktur kromosom dapat mengakibatkan kelainan fisik dan mental pada individu yang mengalaminya. Sebagai contoh, kelainan yang dinamakan sindrom Down terjadi akibat adanya penambahan sebuah kromosom nomor 21, yang peluangnya akan meningkat pada wanita yang melahirkan di atas usia 45 tahun.

5. Teori abiogenesis

Filsuf Yunani terkenal, Aristoteles, memelopori faham yang menganggap bahwa makhluk hidup berasal dari benda mati. Faham yang dikenal sebagai teori abiogenesis ini ternyata kemudian terbukti tidak benar. Louis Pasteur dengan percobaannya berupa tabung kaca berbentuk leher angsa berhasil membuktikan bahwa makhluk hidup berasal

dari makhluk hidup sebelumnya atau *omne vivum ex ovo omne ovum ex vivo*. Jadi, lalat berasal dari lalat, kutu berasal dari kutu, manusia berasal dari manusia, dan sebagainya. Dalam hal ini, ada sesuatu yang diabadikan dan diwariskan dari generasi ke generasi. Itulah informasi hayati atau informasi genetik seperti yang akan menjadi materi bahasan di hampir semua bab, khususnya Bab IX.

6. Faham tentang percampuran sifat

Faham ini dipelopori oleh filsuf Yunani lainnya, Hippocrates. Apabila dibandingkan dengan kelima faham yang telah dijelaskan sebelumnya, tingkat kesalahannya sebenarnya dapat dikatakan paling rendah. Menurut faham ini, sifat seorang anak merupakan hasil percampuran acak antara sifat ayah dan sifat ibunya.

Orang sering kali mendeskripsikan sifat bagian-bagian tubuh seorang anak seperti mata, rambut, hidung, dan seterusnya, sebagai warisan dari ayah atau ibunya. Katakanlah, hidungnya mancung seperti ayahnya, rambutnya ikal seperti ibunya, kulitnya kuning seperti ibunya, dan sebagainya. Sepintas nampaknya pandangan semacam ini sah-sah saja. Namun, sekarang kita telah mengetahui dengan pasti bahwa sebenarnya bukanlah sifat-sifat tersebut yang dirakit dalam tubuh anak, melainkan faktor (gen) yang menentukan sifat-sifat itulah yang akan diwariskan oleh kedua orang tua kepada anaknya.

7. Faham tentang pewarisan sifat nongenetik

Pada dasarnya hampir semua sifat yang nampak pada individu organisme merupakan hasil interaksi antara faktor genetik dan faktor lingkungan (nongenetik). Besarnya kontribusi masing-masing faktor ini berbeda-beda untuk setiap sifat, seperti akan dijelaskan di dalam Bab XIV.

Beberapa sifat tertentu, yang sebenarnya jauh lebih banyak dipengaruhi oleh faktor nongenetik, kenyataannya justru sering kali dianggap sebagai sifat genetik. Akibatnya, cara menyikapinya pun menjadi kurang tepat. Sebagai contoh, seorang pakar ilmu pengetahuan dengan tingkat kecerdasan intelektual yang sangat tinggi tidak serta-merta akan mewariskan kecerdasannya itu kepada anaknya. Tanpa kerja keras dan usaha yang dilakukan dengan sungguh-sungguh akan sangat sulit bagi anak tersebut untuk dapat menyamai prestasi ayahnya.

Sejarah Perkembangan

Jauh sebelum genetika dapat dianggap sebagai suatu cabang ilmu pengetahuan, berbagai kegiatan manusia dalam rangka memenuhi kebutuhan hidupnya tanpa disadari telah menerapkan prinsip-prinsip genetika. Sebagai contoh, bangsa Sumeria dan Mesir kuno telah berusaha untuk memperbaiki tanaman gandum, bangsa Cina mengupayakan sifat-sifat unggul pada tanaman padi, bangsa Siria menyeleksi tanaman kurma. Demikian pula, di benua Amerika dilakukan persilangan-persilangan pada gandum dan jagung yang berasal dari rerumputan liar. Sementara itu, pemuliaan hewan pun telah berlangsung lama; hasilnya antara lain berupa berbagai hewan ternak piaraan yang kita kenal sekarang.

Sejarah perkembangan genetika sebagai ilmu pengetahuan dimulai menjelang akhir abad ke-19 ketika seorang biarawan Austria bernama Gregor Johann Mendel berhasil melakukan analisis yang cermat dengan interpretasi yang tepat atas hasil-hasil percobaan persilangannya pada tanaman kacang ercis (*Pisum sativum*). Sebenarnya, Mendel bukanlah orang pertama yang melakukan percobaan-percobaan persilangan. Akan tetapi, berbeda dengan para pendahulunya yang melihat setiap individu dengan keseluruhan sifatnya yang kompleks, Mendel mengamati pola pewarisan sifat demi sifat sehingga menjadi lebih mudah untuk diikuti. Deduksinya mengenai pola pewarisan sifat ini kemudian menjadi landasan utama bagi perkembangan genetika sebagai suatu cabang ilmu pengetahuan, dan Mendel pun diakui sebagai Bapak Genetika. Penjelasan lebih rinci mengenai percobaan persilangan Mendel akan diberikan pada Bab II.

Karya Mendel tentang pola pewarisan sifat tersebut dipublikasikan pada tahun 1866 di *Proceedings of the Brunn Society for Natural History*. Namun, selama lebih dari 30 tahun tidak pernah ada peneliti lain yang memperhatikannya. Baru pada tahun 1900 tiga orang ahli botani secara terpisah, yakni Hugo de Vries di Belanda, Carl Correns di Jerman, dan Eric von Tschermak-Seysenegg di Austria, melihat bukti kebenaran prinsip-prinsip Mendel pada penelitian mereka masing-masing. Semenjak saat itu hingga lebih kurang pertengahan abad ke-20 berbagai percobaan persilangan atas dasar prinsip-prinsip Mendel sangat mendominasi penelitian di bidang genetika. Hal ini menandai berlangsungnya suatu era yang dinamakan **genetika klasik**.

Selanjutnya, pada awal abad ke-20 ketika biokimia mulai berkembang sebagai cabang ilmu pengetahuan baru, para ahli genetika tertarik untuk mengetahui lebih dalam tentang hakekat materi genetik, khususnya mengenai sifat biokimianya. Pada tahun 1920-an, dan kemudian tahun 1940-an, terungkap bahwa senyawa kimia materi genetik adalah asam deoksiribonukleat (DNA). Dengan ditemukannya model struktur molekul DNA pada tahun 1953 oleh J.D. Watson dan F.H.C. Crick dimulailah era genetika yang baru, yaitu **genetika molekuler**.

Perkembangan penelitian genetika molekuler terjadi demikian pesatnya. Jika ilmu pengetahuan pada umumnya mengalami perkembangan dua kali lipat (*doubling time*) dalam satu dasawarsa, maka hal itu pada genetika molekuler hanyalah dua tahun! Bahkan, perkembangan yang lebih revolusioner dapat disaksikan semenjak tahun 1970-an, yaitu pada saat dikenalnya teknologi manipulasi molekul DNA atau teknologi DNA rekombinan atau dengan istilah yang lebih populer disebut sebagai **rekayasa genetika**.

Saat ini sudah menjadi berita biasa apabila organisme-organisme seperti domba, babi, dan kera didapatkan melalui teknik rekayasa genetika yang disebut kloning. Sementara itu, pada manusia telah dilakukan pemetaan seluruh genom atau dikenal sebagai proyek genom manusia (*human genom project*), yang diluncurkan pada tahun 1990 dan diharapkan selesai pada tahun 2005. Ternyata pelaksanaan proyek ini berjalan justru lebih cepat dua tahun daripada jadwal yang telah ditentukan.

Kontribusi ke Bidang-bidang Lain

Sebagai ilmu pengetahuan dasar, genetika dengan konsep-konsep di dalamnya dapat berinteraksi dengan berbagai bidang lain untuk memberikan kontribusi terapannya.

1. Pertanian

Di antara kontribusinya pada berbagai bidang, kontribusi genetika di bidang pertanian, khususnya pemuliaan tanaman dan ternak, boleh dikatakan paling tua. Persilangan-persilangan konvensional yang dilanjutkan dengan seleksi untuk merakit bibit unggul, baik tanaman maupun ternak, menjadi jauh lebih efisien berkat bantuan pengetahuan genetika. Demikian pula, teknik-teknik khusus pemuliaan seperti mutasi,

kultur jaringan, dan fusi protoplasma kemajuannya banyak dicapai dengan pengetahuan genetika. Dewasa ini beberapa produk pertanian, terutama pangan, yang berasal dari organisme hasil rekayasa genetika atau *genetically modified organism* (GMO) telah dipasarkan cukup luas meskipun masih sering kali mengundang kontroversi tentang keamanannya.

2. Kesehatan

Salah satu contoh klasik kontribusi genetika di bidang kesehatan adalah diagnosis dan perawatan penyakit fenilketonuria (PKU). Penyakit ini merupakan penyakit menurun yang disebabkan oleh mutasi gen pengatur katabolisme fenilalanin sehingga timbunan kelebihan fenilalanin akan dijumpai di dalam aliran darah sebagai derivat-derivat yang meracuni sistem syaraf pusat. Dengan diet fenilalanin yang sangat ketat, bayi tersebut dapat terhindar dari penyakit PKU meskipun gen mutan penyebabnya sendiri sebenarnya tidak diperbaiki.

Beberapa penyakit genetik lainnya telah dapat diatasi dampaknya dengan cara seperti itu. Meskipun demikian, hingga sekarang masih banyak penyakit yang menjadi tantangan para peneliti dari kalangan kedokteran dan genetika untuk menanganinya seperti berkembangnya resistensi bakteri patogen terhadap antibiotik, penyakit-penyakit kanker, dan sindrom hilangnya kekebalan bawaan atau *acquired immunodeficiency syndrome* (AIDS).

3. Industri farmasi

Teknik rekayasa genetika memungkinkan dilakukannya pemotongan molekul DNA tertentu. Selanjutnya, fragmen-fragmen DNA hasil pemotongan ini disambungkan dengan molekul DNA lain sehingga terbentuk molekul DNA rekombinan. Apabila molekul DNA rekombinan dimasukkan ke dalam suatu sel bakteri yang sangat cepat pertumbuhannya, misalnya *Escherichia coli*, maka dengan mudah akan diperoleh salinan molekul DNA rekombinan dalam jumlah besar dan waktu yang singkat. Jika molekul DNA rekombinan tersebut membawa gen yang bermanfaat bagi kepentingan manusia, maka berarti gen ini telah diperbanyak dengan cara yang mudah dan cepat. Prinsip kerja semacam ini telah banyak diterapkan di dalam berbagai industri yang memproduksi biomolekul penting seperti insulin, interferon, dan beberapa hormon pertumbuhan.

4. Hukum

Sengketa di pengadilan untuk menentukan ayah kandung bagi seorang anak secara klasik sering diatasi melalui pengujian golongan darah. Pada kasus-kasus tertentu cara ini dapat menyelesaikan masalah dengan cukup memuaskan, tetapi tidak jarang hasil yang diperoleh kurang meyakinkan. Belakangan ini dikenal cara yang jauh lebih canggih, yaitu uji DNA. Dengan membandingkan pola restriksi pada molekul DNA anak, ibu, dan orang yang dicurigai sebagai ayah kandung si anak, maka dapat diketahui benar tidaknya kecurigaan tersebut.

Dalam kasus-kasus kejahatan seperti pembunuhan, pemerkosaan, dan bahkan teror pengeboman, teknik rekayasa genetika dapat diterapkan untuk memastikan benar tidaknya tersangka sebagai pelaku. Jika tersangka masih hidup pengujian dilakukan dengan membandingkan DNA tersangka dengan DNA objek yang tertinggal di tempat kejadian, misalnya rambut atau sperma. Cara ini dikenal sebagai sidik jari DNA (*DNA finger printing*). Akan tetapi, jika tersangka mati dan tubuhnya hancur, maka DNA dari bagian-bagian tubuh tersangka dicocokkan pola restriksinya dengan DNA kedua orang tuanya atau saudara-saudaranya yang masih hidup.

5. Kemasyarakatan dan kemanusiaan

Di negara-negara maju, terutama di kota-kota besarnya, dewasa ini dapat dijumpai klinik konsultasi genetik yang antara lain berperan dalam memberikan pelayanan konsultasi perkawinan. Berdasarkan atas data sifat-sifat genetik, khususnya penyakit genetik, pada kedua belah pihak yang akan menikah, dapat dijelaskan berbagai kemungkinan penyakit genetik yang akan diderita oleh anak mereka, dan juga besar kecilnya kemungkinan tersebut.

Contoh kontribusi pengetahuan genetika di bidang kemanusiaan antara lain dapat dilihat pada gerakan yang dinamakan **eugenika**, yaitu gerakan yang berupaya untuk memperbaiki kualitas genetik manusia. Jadi, dengan gerakan ini sifat-sifat positif manusia akan dikembangkan, sedangkan sifat-sifat negatifnya ditekan. Di berbagai negara, terutama di negara-negara berkembang, gerakan eugenika masih sering dianggap tabu. Selain itu, ada tantangan yang cukup besar bagi keberhasilan gerakan ini karena pada kenyataannya orang yang tingkat kecerdasannya tinggi dengan status sosial-

ekonomi yang tinggi pula biasanya hanya mempunyai anak sedikit. Sebaliknya, orang dengan tingkat kecerdasan dan status sosial-ekonomi rendah umumnya justru akan beranak banyak.

Materi Percobaan

Di dalam berbagai penelitian genetika hampir selalu digunakan organisme sebagai materi percobaan. Ada beberapa persyaratan umum agar suatu organisme layak digunakan sebagai materi percobaan genetika, khususnya pada persilangan-persilangan untuk mempelajari pola pewarisan suatu sifat.

1. Keanekaragaman

Membedakan warna daun di antara varietas-varietas padi dengan sendirinya akan jauh lebih sulit daripada mengamati warna bunga pada berbagai jenis anggrek. Jadi, sifat-sifat seperti warna daun padi kurang memenuhi syarat untuk dipelajari pola pewarisannya karena keanekaragamannya sangat rendah.

2. Daya gabung

Analisis genetik pada suatu spesies akan lebih cepat memberikan hasil apabila spesies tersebut memiliki cara yang efektif dalam menggabungkan sifat kedua tetua (parental) persilangan ke dalam sifat keturunannya. Sebagai contoh, organisme dengan sterilitas sendiri atau sterilitas silang (Bab II) akan sulit menggabungkan sifat kedua tetua kepada keturunannya sehingga organisme semacam ini semestinya tidak digunakan untuk mempelajari pola pewarisan suatu sifat.

3. Persilangan terkontrol

Tikus, lalat buah (*Drosophila* sp), dan jagung sering digunakan sebagai materi percobaan genetika karena ketiga organisme tersebut sangat mudah untuk dikontrol persilangannya. Kita dapat memilih tetua sesuai dengan tujuan percobaan. Begitu pula, pencatatan keturunan mudah untuk dilakukan dalam beberapa generasi.

4. Daur hidup

Organisme yang memiliki daur hidup pendek seperti lalat *Drosophila*, tikus, dan bakteri sangat cocok untuk digunakan sebagai materi percobaan genetika. *Drosophila* dapat menghasilkan 20 hingga 25 generasi tiap tahun, tikus menjadi dewasa hanya dalam waktu enam minggu, sedangkan bakteri mempunyai daur hidup sekitar 20 menit.

5. Jumlah keturunan

Seekor lalat *Drosophila* betina dapat bertelur ribuan butir semasa hidupnya. Organisme dengan jumlah keturunan yang besar seperti *Drosophila* itu memenuhi persyaratan sebagai materi percobaan genetika.

6. Kemudahan dalam pengamatan dan pemeliharaan

Dua hal di bawah ini kembali memperlihatkan bahwa lalat *Drosophila* sangat cocok untuk digunakan dalam penelitian genetika. Pertama, dengan kromosom yang ukurannya relatif besar dan jumlahnya hanya empat pasang, *Drosophila* merupakan organisme yang sangat mudah untuk diamati kromosomnya. Kedua, penanganan kultur *Drosophila* di laboratorium sangat mudah dikerjakan. Hanya dengan media yang komposisi dan pembuatannya sederhana, lalat buah ini akan tumbuh dan berkembang biak dengan cepat.