

STIKES SAPTA BAKTI

MODUL BIOLOGI REPRODUKSI



ERLI ZAINAL, SST, M.Keb
NURUL MAULINA, SST, M.Kes

Daftar Isi

Pendahuluan

- I. Biologi Sel dan Jaringan
 - A. Konsep dasar sel
 - B. Organela sel dan fungsinya
 - C. Siklus hidup dan pembelahan sel
 - D. Jaringan dasar
- II. Fertilisasi dan Embriogenesis (Baca slide kuliah)
- III. Genetika Dasar
 - A. Materi genetik
 - B. Mutasi
- IV. Tugas Modul V. Buku Acuan

Kingston HM. ABC of clinical genetics, 3rd ed., Chennai, India, 2002.

Medical Embryology, Langman 9th ed.

Mueller RF & Young ID. 2001. Emery's elements of medical genetics, 11th ed. Churchill Livingstone, London.

Pendahuluan

Metode Pembelajaran:

Perkuliahan tatap muka	12 x 50 menit
Diskusi modul	1 x 50 menit

Materi Pembelajaran:

No.	Topik	Bentuk pembelajaran	Dosen/Tutor
1	Organela sel dan fungsinya	Kuliah	ARJ
2	Jaringan dasar (I)	Kuliah	ARJ
3	Jaringan dasar (II)	Kuliah	ARJ
4	Mitosis, meiosis, gametogenesis	Kuliah	RR
5	Fertilisasi	Kuliah	RR
6	Embriogenesis	Kuliah	RR
7	Stuktur DNA, dogma sentral, kode genetic	Kuliah	SFR
8	Mutasi basa, uji molekular	Kuliah	SFR
9	Sitogenetik, mutasi kromosom, karyotiping	Kuliah	SFR
10	Tugas modul	Diskusi kelompok	Tim
11	Ujian		
12	Ujian perbaikan		

MODUL: BIOLOGI SEL DAN JARINGAN

Modul ini mengenai konsep dasar sel, organela sel dan macam-macam jaringan dasar.

Ada 3 sub topic yang dipelajari di dalam modul ini, yaitu:

- a. Konsep dasar sel
- b. Organela sel dan fungsinya
- c. Jaringan dasar

Tujuan Pembelajaran:

- Mahasiswa memahami konsep dasar sel dan jaringan dasar
- Mahasiswa mengetahui sel dan organela sel serta macam-macam jaringan dasar serta contohnya

I. Biologi Sel dan Jaringan

A. Konsep dasar sel

Sel adalah unit fungsional & struktur yang terkecil dari makhluk hidup. Sel yang sejenis akan membentuk jaringan. Beberapa jaringan akan membentuk organ dan beberapa organ akan membentuk sistem tubuh.

Berdasarkan keberadaan inti sel, sel dibagi menjadi 2 jenis, yaitu:

1. Prokariotik, tidak mempunyai nucleus/inti dengan DNA terletak bebas di dalam sitoplasma. Contoh organisme prokariotik yaitu organisme uniselular (bersel satu), bakteri.
2. Eukariotik, mempunyai nucleus/inti yang menjadi komponen dari organisme multiseluler (bersel banyak)

Tabel 1. Karakteristik dan perbedaan sel prokariotik dan eukariotik.

	Prokariotik	Eukariotik	Catatan
Membran inti	-	+	
Membrane organela	-	+	
Dinding sel	+	-	
Membran sel	-	+	
Sitoplasma	+	+	(mengelilingi inti; berisi organela sel dan inklusi (inclusion))
Inti sel	-	+	
Plasmid	+	-	Plasmid adalah DNA sirkular berukuran kecil yang terdapat diluar kromosom pada sel prokariot dan dimanfaatkan untuk membuat DNA rekombinan

Keterangan: + = ada; - = tidak ada

Sel mempunyai potensi untuk hidup, tumbuh, makan, reproduksi (duplikasi/pembelahan), regenerasi, dan diferensiasi menjadi sel spesifik. Stem sel atau sel punca (sel induk) adalah sel yang tidak atau belum berdiferensiasi/spesialisasi.

B. Organela sel dan fungsinya

Membran sel

Sel eukariotik mempunyai membrane sel yang terdiri dari lipid dan protein (lipoprotein). Sebagian besar lipid merupakan fosfolipid yang mempunyai sisi hidrofobik dan hidrofilik. Fungsi membrane sel adalah:

1. Berperan dalam sifat selektif permeable. Mekanismenya adalah:
 - (a) Difusi pasif, tidak memerlukan energi, hanya tergantung pada perbedaan konsentrasi.
 - (b) Difusi aktif, untuk molekul yang non-difusif dan transpportnya memakai energi/ATP, Na⁺, K⁺.
2. Endositosis, memasukkan benda ekstraselular dan membawa ke sitoplasma dalam bentuk vesicle. Berdasarkan jenis substansi dibagi menjadi:
 - (a) Fagositosis, makan substansi yang tidak larut.
 - (b) Pinositosis, minum substansi yang cair (larut)

Sitoplasma

Struktur di dalam sitoplasma yaitu organela sel dan inclusion. Organela sel adalah struktur hidup yang mempunyai membrane (kecuali pada prokariotik). Sedangkan inclusion adalah struktur (benda) mati dengan membrane yang terbatas atau tanpa membran. Misalnya droplet. Bentuk sel dipengaruhi sitoskeleton yang tersebar di dalam sitoplasma. Sitoskeleton adalah anyaman protein yang menunjang bentuk sel.

Organela sel

Komponen sel atau organela sel dapat dijumpai pada sel eukariotik karena masing-masing organela dibungkus membran organela.

Organela sel terdiri dari:

1. Mitokondria. Merupakan organela terbesar yang berfungsi sintesa ATP/energy. Mitokondria mempunyai DNA sendiri (DNA mitokondria) dan mempunyai 2 membran (outer dan inner).

2. Ribosom. Pada prokariotik berupa mitokondrial ribosom. Sedangkan pada eukariotik dapat berupa (a) ribosom bebas dan (b) poliribosom/polisom yang melekat pada retikulum endoplasma (pada mRNA)
3. Reticulum endoplasma (RE/ER). Merupakan organel kompleks yang berperan dalam sintesis protein dengan membentuk vesikel. Ada dua bentuk RE, yaitu kasar (granular) yang dilekati ribosom yang berfungsi mensekresi protein dan RE halus yang tidak mempunyai ribosom. RE halus mengandung enzim yang penting dalam metabolisme lipid, sintesis steroid dan detoksifikasi/enzymatic conjugation, juga enzyme glucose-6-fosfatase yang berperan penting untuk memecah glikogen.
4. Apparatus golgi. Organela ini berfungsi mengumpulkan dan membungkus (packaging) dan menyimpan produk hasil sekresi.
5. Fagosom. Berupa vesikel bermembran terbatas yang terbagi menjadi (a) heterofagosom, membawa material dari luar sel (ekstraselular), dan (b) autofagosom, membawa material intraselular. Contohnya organela sel yang rusak.
6. Lisosom. merupakan vesikel bermembran yang berisi lebih dari 50 enzim hidrolisis untuk digestif intraselular. Jenisnya adalah (a) lisosom primer yang berisi enzim inaktif, dan (b) lisosom sekunder yang bergabung dengan fagosom dan membentuk lisosom sekunder dan berisi enzim aktif.
7. Sitoskeleton. Anyaman matriks protein intraselular yang berfungsi memberi bentuk dan mempertahankan bentuk sel, membantuk pergerakan sel, dan pergerakan intraselular. Struktur ini dapat diamati menggunakan mikroskop electron (EM, electron microscope). Struktur yang membentuknya terdiri dari microtubule, microfilament, dan intermediate filament.
8. Inti sel (nucleus). Merupakan organela terbesar yang ditemukan pada sel eukariotik. Organel sel ini mengandung sebagian besar materi genetic sel dengan bentuk molekul DNA linier panjang yang membentuk kromosom bersama dengan beragam jenis protein yang mengikatnya, diantaranya protein histon. Fungsi inti sel dalam hal ini adalah mengatur dan mengontrol segala aktifitas kehidupan sel serta membawa informasi genetic yang akan diturunkan pada sel generasi berikutnya.
9. Sentriol. Struktur ini merupakan perkembangan dari sentrosom yaitu pusat sel di daerah sitoplasma yang dekat dengan inti. Sentriol berupa kumpulan mikrotubulus yang strukturnya berbentuk bintang dan berperan sebagai kutubkutub pembelahan sel secara mitosis maupun meiosis.

10. Vacuola. Vacuola adalah kantung kecil yang dibungkus membrane yang memegang peranan dalam proses pencernaan di dalam sel dan untuk melepaskan sisa-sisa metabolisme sel. Vacuola dalam melebur dengan membrane plasma guna melepas isi sel ke luar sel dan dapat juga melebur di dalam sel.

C. Jaringan dasar

Jaringan adalah kumpulan sel-sel dengan bentuk dan fungsi yang sama. Terdapat 4 (empat) jaringan dasar, yaitu:

Jaringan epitel

Jaringan epitel terdiri atas sel-sel yang biasanya bentuknya sama yang berkumpul dengan sangat erat dengan bahan ekstra seluler atau matriks yang sangat sedikit.

Berdasarkan struktur & fungsi epitel ada sebagai **penutup** dan sebagai **kelenjar**. Jaringan epitel dapat mengalami pelipatan kedalam atau invaginasi menembus jaringan di bawahnya, dan berkembang menjadi sel-sel sekresi atau sel-sel kelenjar.

Jaringan epitel dapat berasal dari lapisan : ektoderm, endoderm, dan mesoderm. Sedangkan sebagai penutup permukaan tubuh atau membatasi rongga-rongga di dalam tubuh (lumen), permukaan yang bebas berbatasan dengan udara atau cairan, sedangkan permukaan yang lain bertumpu pada membrana basalis. Fungsi membrana basalis (a) tempat melekatnya sel-sel epitel, (b) sebagai barrier/pembatas untuk mencegah masuknya mikroorganisme ke bagian dalam tubuh (proteksi), dan (c) mencegah kehilangan air dan cairan sel dari tubuh. Jaringan epitel tidak mengandung pembuluh darah.

Macam jaringan epitel:

1. Epitel selapis. Berdasarkan bentuk selnya dibagi menjadi:
 - (a) Pipih. Contoh: mesotel pada pericardium dan pleura berasal dari mesodermis; endotel pada pembuluh darah berasal dari endodermis; lamina parietalis capsula Bowman pada ginjal berasal dari ektodermis.
 - (b) Kuboid. Contoh: epitel kelenjar tiroid, tubulus renalis (tubulus contortus proximal, tubulus contortus distal), ovarium, dan saluran kelenjar.
 - (c) Kolumnar. Contoh: epitel pada gaster (lambung), usus halus, usus besar.
2. Epitel berlapis. Berdasarkan lapisan dan modifikasi selnya dibagi menjadi:
 - (a) Epitel berlapis pipih. Epitel ini dibagi menjadi tanpa kornifikasi (pada rongga mulut, oesofagus, dan vagina) dan dengan kornifikasi (pada kulit). Susunannya berupa sel-sel epitel pipih pada bagian permukaan dan beberapa lapis sel epitel kubus di tengah dan epitel kubus atau silindris pada bagian basal.

- (b) Epitel berlapis kubus. Epitel berlapis kubus sangat jarang dijumpai. Contoh pada saluran kelenjar keringat.
- (c) Epitel berlapis kolumnar. Contoh: urethra pars membranosa, saluran kelenjar keringat.
- 3. Epitel berlapis semu bersilia/pseudo stratified columnar, contoh terdapat pada saluran pernapasan, epididimis, duktus efferent. Semua sel melekat pada membrane basalis tetapi tidak semua mencapai permukaan.
- 4. Epitel transisional/peralihan, contoh pada vesica urinaria, ureter, urethra pars prostatica. Jumlah lapisan bisa berubah dalam keadaan dilatasi/konstriksi.

Jaringan ikat

Jaringan ikat berfungsi menghubungkan struktur, membentuk rangka dan penunjang, menyimpan lemak, sistem transport, perlindungan dari infeksi, membantu perbaikan jaringan yang rusak.

Komponen jaringan ikat adalah:

1. Sel. Pada jaringan ikat longgar terdapat banyak macam sel, contoh fibroblast/fibrosit, makrofag, sel mast, sel plasma, sel darah putih.
2. Bahan interselular/ekstraselular (=matrix), terdiri dari:
 - (a) Serabut. Jenis serabut yaitu kolagen (serabut putih), elastic (serabut kuning), dan reticular. Ketiganya dibedakan berdasarkan komposisi proteinnya.
 - (b) Grounds substance (bahan amorph). Fungsinya sebagai medium pertukaran nutrisi dan ruang pembuangan sampah (waste product) antara sel dan darah.

Berdasarkan proses diferensiasinya, jaringan ikat dibagi menjadi:

1. Jaringan ikat embrional, yaitu jaringan ikat mesenkim dan mucous
2. Jaringan ikat sesungguhnya, yang terdiri dari:
 - (a) Jaringan ikat longgar, terdapat di bawah kulit (sub kutan)
 - (b) Jaringan ikat padat teratur, terdapat pada tendon dan aponeurosa
 - (c) Jaringan ikat padat tidak teratur, pada kapsul
 - (d) Jaringan ikat special, terdiri dari reticular (pada organ limfatik: limpa/lien, limfonodi, timus, tonsila), elastic (pada ligamentum nuchae), dan darah.
 - (e) Jaringan ikat penunjang (supporting connective tissue), yaitu pada tulang dan tulang rawan.

Tabel 2. Perbedaan struktur tulang dan tulang rawan.

Karakteristik	Tulang	Tulang rawan
Sel	Osteosit, osteoblast, osteoclast.	Kondrosit (chondrosit), kondroblas (chondroblast)
Bahan interselular	Terdiri dari tulang kompakta (keras) dan spongiosa (trabeculae)	
Jenis dan lokasinya	Tulang panjang (mempunyai epifisis dan diafisis, pada tulang alat gerak/ekstremitas) Tulang pendek (pada telapak tangan dan kaki) Tulang pipih (pada tengkorak) Tulang tak beraturan (pada vertebrae/tulang belakang).	Tulang rawan hialin (pada tulang rawan larynx, trachea, dan bronchus). Tulang rawan elastic (pada epiglottis dan auricular/daun telinga). Tulang rawan fibrosa (pada simfisis pubis dan discus intervertebralis).

Jaringan otot

Jaringan ini berfungsi untuk pergerakan. Sel/serabut dibungkus oleh sarkolema yaitu membrane sel khusus pada sel otot dan didalam sel terdapat sarkoplasma yang mengandung reticulum sarkoplasma, sarkosom (mitokondria), dan filament-filament sitoplasmik yang kontraktile (dapat berkontraksi). Sel otot bergaris merupakan fusi dari beberapa mioblast sehingga bersifat multinucleated (banyak inti).

Berdasarkan struktur dan bentuknya, otot dibagi menjadi:

1. Otot skeletal (lurik), yang berdasarkan cara melekatnya pada tulang dibedakan menjadi: **origo**, yaitu tendon yang melekat pada tulang yang tidak berubah kedudukannya ketika otot berkontraksi, dan **insersio**, yaitu tendon yang melekat pada tulang yang bergerak ketika otot berkontraksi. Otot skeletal bekerja secara sadar.
2. Otot polos, terdapat pada dinding saluran pencernaan, saluran pernapasan, pembuluh darah, dan saluran kencing dan kelamin. Otot skeletal bekerja secara otonom/tidak disadari.
3. Otot jantung, mempunyai struktur yang sama dengan otot skeletal hanya saja serabut-serabutnya bercabang dan saling beranyaman serta bekerja secara otonom.

Jaringan saraf

Jaringan saraf berfungsi mengkoordinasi dan mengontrol aktifitas tubuh, stimulasi kontraksi otot, dan berperan penting dalam emosi, ingatan, dan kecerdasan. Pembagian sistem saraf berdasarkan struktur, yaitu: Central Nervous System (CNS) dan Peripheral Nervous System (PNS), yaitu sistem saraf diluar CNS.

Sistem saraf terdiri dari sel-sel berikut:

1. Sel saraf. Pada jaringan saraf terdapat 2 jenis sel, yaitu:
 - (a) Neuron (sel saraf), pada CNS disebut nucleus, terdiri dari badan sel (soma/cell body) dan penjurulan filament berupa dendrit (~ μ m) dan akson (~1m) yang berfungsi membawa impuls keluar dan menuju badan sel.
 - (b) Neuroglia (sel glia), yang berfungsi menunjang neuron melalui myelinasi yaitu membungkus akson dengan selubung myelin yang terdiri dari lipoprotein untuk meningkatkan hantaran impuls dan membantu regenerasi sel bila sel cedera (trauma). Selain akson myelinated, terdapat juga akson unmyelinated yang banyak dijumpai pada saraf kulit (nervus cutaneus). Neuroglia bersifat nonneuronal, non-excitabile, dan merupakan komponen terbanyak pada jaringan saraf. Contoh: oligodendroglia (pada CNS) dan sel Schwann (pada PNS)
2. Synaps/hubungan. Hubungan antar sel saraf dapat berlangsung dari akson menuju dendrit pada sel lain, atau akson menuju postsynaps (neuromuscular junction). Radix anterior membawa serabut motoris (efferent) dari badan sel pada anterior horn substantia grisea medulla spinalis pada CNS menuju organ efektor. Sedangkan radix dorsalis menerima serabut sensoris (afferent) dari badan sel ganglion dorsalis yang terdapat pada PNS.

Meninges

Meninges terdiri dari:

1. Duramater, yang terdiri dari jaringan ikat padat yang berhubungan langsung dengan periosteum tulang cranium. Duramater dan arachnoid dipisahkan oleh ruang subdural.
2. Arachnoid, Ruang subarachnoid berisi cairan serebrospinal yang terpisah dengan ruang subdural.
3. Piamater, berupa jaringan yang banyak mengandung pembuluh darah yang strukturnya mengikuti lekuk-lekuk sistem saraf pusat.

Pada otak terdapat sawar darah otak (blood brain barrier) yang berfungsi menghalangi perjalanan zat-zat tertentu dari darah ke jaringan saraf. Pada sistem saraf terdapat cairan

serebrospinal (cerebro spinal fluid, CSF) yang penting bagi metabolisme CNS dan merupakan alat perlindungan dari infeksi. Cairan ini mengisi ventrikel, kanalis sentralis medulla spinalis, ruang subarachnoid, dan ruang perivaskular yang kemudian akan masuk ke aliran darah vena. Cairan ini dihasilkan oleh jaringan plexus koroideus yang merupakan invaginasi pia mater di atap ventrikel III dan IV dan sebagian di dinding ventrikel lateral. Jaringan plexus yang menghasilkan cairan serebrospinal ini sangat selular dan banyak mengandung makrofag. Struktur medulla spinalis diawali dari 31 pasang saraf spinalis yang terdiri dari saraf cervicalis (C1-C8), saraf thoracalis (T1-T12), saraf lumbalis (L1-L5), saraf sacralis (S1-S5) dan coccygealis. Saraf spinal membentuk plexus yang terdiri dari plexus cervicalis (C1-C5), plexus brachialis (C5-T1), plexus lumbalis (T12-L4), plexus sacralis (L4-S4). Melalui plexus-plexus tersebut terbentuk saraf-saraf perifer (PNS) yang menuju organ.

Degenerasi dan regenerasi sel saraf

Neuron pusat/central/perifer tidak membelah diri sehingga kerusakannya akan bersifat permanen.

Saraf pusat/central dapat regenerasi jika perikaryonnya masih utuh.

Neuroglia CNS dan sel Schwann serta sel satelit ganglionik dari PNS dapat bermitosis. Di dalam CNS, ruangan yang ditinggalkan sel saraf akan ditempati oleh neuroglia.

II. Fertilisasi dan Embriogenesis (Baca materi kuliah)

III. Genetika Dasar

A. Materi genetik

DNA merupakan materi genetik yang bersifat hereditas (diwariskan/diturunkan).

Pada organisme eukariot termasuk manusia DNA terdapat di dalam inti sel. Selain DNA inti, terdapat juga DNA mitokondria di dalam mitokondria. Pola pewarisan DNA mitokondria adalah dari garis ibu (matrilineal). DNA berperan sebagai cetak biru (blue print) bagi setiap aktifitas sel karena menyimpan informasi bagi pembentukan asam nukleat sebagai materi sintesis protein di dalam sitoplasma. Terdapat hubungan molekular antara kode gen yang terdapat di dalam DNA dan kode asam amino pembentuk protein pada RNA. Hubungan informasi antara DNA, RNA, dan protein yang disebut Central Dogma di dalam biologi molekular. Basa nukleotida DNA mengarahkan sintesis dan urutan nukleotida RNA selama transkripsi, sedangkan urutan RNA akan menentukan sintesis polipeptida pada asam amino selama proses translasi. Selain itu DNA akan menduplikasi dirinya pada fase sintesis

(S-fase) selama proses pembelahan sel yang disebut replikasi. Di dalam replikasi, DNA membuat salinan DNA untai ganda (double helix) baru yang akan diturunkan pada generasi berikutnya. Namun, kesalahan salin bisa terjadi di sepanjang replikasi, transkripsi dan translasi.

B. Mutasi

Mutasi adalah perubahan pada materi genetik, yang dapat terjadi pada kromosom autosome maupun kromosom seks. Mutasi dapat terjadi pada tingkat basa dan tingkat kromosom. Berdasarkan tingkat terjadinya mutasi ada tiga kategori utama kelainan genetik, yaitu mutasi pada gen tunggal, kromosom, dan multifaktorial. Pola pewarisan gangguan gen tunggal pada umumnya mengikuti hukum Mendel. Gen pada lokus tertentu disebut alel. Genotip seseorang adalah struktur genetika pada lokus tertentu sedangkan fenotip adalah ekspresi genotipe dalam bentuk biokimia, morfologi, atau molekul yang dapat bersifat normal atau abnormal.

Mutasi gen tunggal

Gangguan gen tunggal ditentukan oleh alel tertentu pada lokus tunggal pada salah satu atau kedua pasangan kromosom seseorang karena manusia memiliki sepasang kromosom homolog (nomor yang sama). Bila seseorang memiliki sepasang alel identik, maka kondisi ini disebut homozigot, sedangkan apabila alel yang dimiliki berbeda, disebut heterozigot atau pembawa (carrier). Kelainan gen tunggal yang dicirikan oleh pola penurunan di dalam keluarga. Langkah untuk menetapkan pola penurunan ini adalah dengan memperoleh informasi tentang status kesehatan keluarga pasien digambarkan dalam bentuk pohon silsilah dengan menggunakan simbol yang standar. Pola gangguan gen tunggal dalam silsilah tergantung pada dua faktor, yaitu:

1. Lokasi kromosom pada lokus gen: autosom atau terkait kromosom sex (dalam kebanyakan kasus terdapat pada kromosom x)
2. Ekspresi fenotipe:
 - (a) Dominan, diekspresikan walau hanya salah satu dari pasangan kromosom yang membawa alel mutan/varian
 - (b) Resesif, hanya diekspresikan hanya ketika kedua kromosom yang berpasangan membawa alel mutan/varian

Sehingga terdapat ada empat pola dasar pewarisan gen tunggal: autosomal dominan, autosom resesif, X-linked dominan, X-linked resesif.

Mutasi kromosom (aberasi kromosom)

Secara normal jumlah kromosom manusia adalah 46 atau 23 pasang sehingga disebut disomi ($2n$) yang terdiri dari 44 kromosom autosom (kromosom nomer 1-22) dan 2 kromosom sex (kromosom X atau Y). Notasi kromosom berupa jumlah total kromosom yang diikuti jenis kromosom sex sehingga menjadi 46,XX atau 46,XY.

Perubahan di tingkat kromosom dapat terjadi secara numerical dan structural.

Kelainan jumlah kromosom dapat berupa:

1. Poliploidi, yaitu kelebihan satu set kromosom sehingga menjadi lebih dari $2n$ ($3n$, $4n$, dst). Hal tersebut dapat terjadi karena proses polispermi/dispermi atau karena kegagalan pembelahan sitoplasma. Individu poliploidi umumnya tidak dapat bertahan hidup atau mengalami keguguran spontan.
2. Aneuploidi, yaitu kelebihan atau kehilangan satu atau lebih kromosom. Hal tersebut terjadi karena proses gagal berpisah (non-disjunction) kromosom pada saat sel membelah baik melalui meiosis maupun mitosis. Risiko kejadian ini dihubungkan dengan bertambahnya usia ibu saat hamil. Karena non-disjunction kebanyakan terjadi secara acak pada gametogenesis (pembentukan ovum atau sperma) maka dapat diasumsikan bahwa orangtua dari anak dengan kelainan aneuploidi tersebut mempunyai kromosom yang normal. Aneuploidi dapat terjadi pada kromosom autosom maupun kromosom sex. Kelebihan salah satu kromosom disebut **trisomi**, sedangkan kekurangan salah satu kromosom disebut **monosomi**.
 - a. Aneuploidi pada kromosom autosom. Individu dengan monosomi kromosom autosom tidak dapat berkembang sehingga gugur secara spontan (lethal, non viable), sedangkan individu dengan trisomi kromosom autosom yang dapat hidup antara lain trisomi 21 (sindroma Down), trisomi 13 (sindroma Patau), dan trisomi 18 (sindroma Edward).
 - b. Aneuploidi pada kromosom sex. Monosomi kromosom sex dapat dijumpai pada penderita sindroma Turner yaitu 45,X. Sedangkan individu dengan monosomi kromosom Y tidak dapat berkembang (lethal). Trisomi kromosom sex dapat berupa 47,XXY (sindroma Klinefelter), 47,XYY, dan 47,XXX.

Kelainan struktur kromosom diakibatkan oleh patahan kromosom yang bergabung dengan segmen kromosom yang bukan homolognya. Jika terdapat materi kromosom yang hilang atau bertambah (**unbalanced rearrangement**) maka akan muncul konsekuensi klinis. Tetapi jika tidak ada materi kromosom yang hilang atau bertambah (**balanced rearrangement**)

maka individu tersebut normal secara fisik dan mental. Tetapi individu tersebut beresiko mempunyai keturunan dengan kromosom yang abnormal karena individu dengan *balanced chromosome* dapat menghasilkan gamet dengan kromosom yang abnormal (**unbalanced gametes**). Sehingga diperlukan pemeriksaan kromosom pada orangtua jika ditemukan kelainan struktur kromosom pada anak (contoh: translokasi, delesi, inversi, dll) untuk menetapkan status carrier.

Masing-masing bentuk kelainan genetik memerlukan metode analisis yang berbeda. Terdapat dua cara deteksi untuk menemukan abnormalitas tersebut. Dugaan kelainan gen tunggal (single-gene disorders) dianalisis dengan uji molekular (molecular testing), sedangkan dugaan kelainan kromosom yang melibatkan lebih dari 4Mbp ditentukan melalui analisis kromosom (karyotype).

IV. Tugas Modul

1. Gambarkan sel secara lengkap dengan organelanya!
2. Gambarkan masing-masing sel pada jaringan dasar berikut dan jelaskan karakteristiknya:

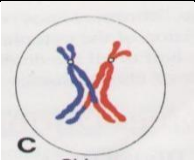
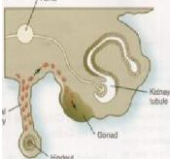
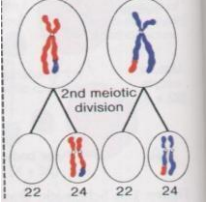
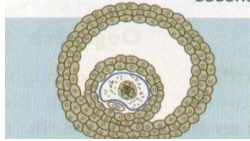
No.	Sel/jaringan	Stuktur/organela	Karakteristik
1	Sel epitel cervix		
2	Sel tulang		
3	Sel otot jantung		
4	Sel otak		

3. Menjodohkan:

Kolom A	Kolom B
1. kapasitas	A. Organ yang memproduksi spermatozoa
2. spermiogenesis	B. Hasil pembelahan meiosis I
3. Zona pellucida	C. Bagian sistem reproduksi wanita tempat terjadi fertilisasi

4. Oosit sekunder	D. Pelepasan glikoprotein oleh sperma di mukosa endometrium
5. Reaksi akrosom	E. Kontrasepsi sistem barier
6. Ampula Tuba Uterina	F. Bentuk embryo saat implantasi
7. Cervical cap	G. Proses migrasi sel-sel epiblast melewati primitive streak
8. Blastocyst	H. Perubahan spermatid menjadi spermatozoa
9. Tubulus seminiferus	I. Pelindung oosit berbentuk jelly.
10. Gastrulasi	J. Proses penetrasi sperma ke dalam oosit

4. Tebak gambar dan deskripsikan serinci mungkin:

No.	Gambar	Deskripsi
1		
2		
3		
4		

5		
6		
7		
8		
9		
10		

5. KUIS

Jawablah benar atau salah (B/S) pada pernyataan berikut:

1	Individu balanced translocation tidak mempunyai risiko mempunyai anak unbalanced translocation	
2	Cross over kromosom yang memungkinkan terjadinya redistribusi materi genetic terjadi pada anaphase I	
3	Perubahan RNA menjadi asam amino disebut translasi	
4	Kromosom sex dapat dijumpai pada sel retina mata	
5	Mutasi pada sel somatic dapat diturunkan	
6	Individu balanced tranlocation mempunyai kemungkinan memiliki anak normal yang tidak membawa kromosom translokasi	

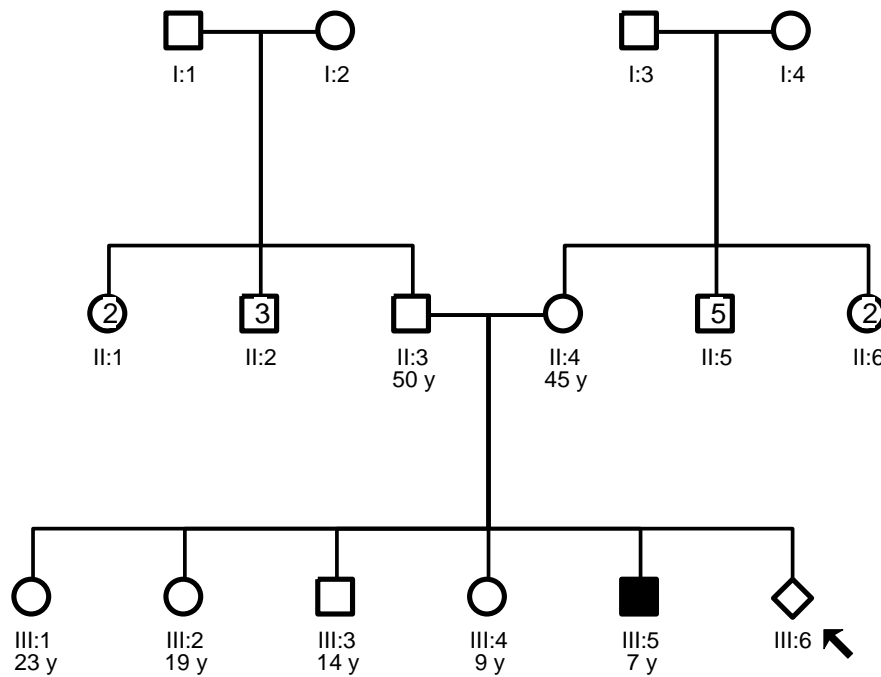
7	Reduksi kromosom terjadi pada anaphase II	
8	Perubahan asam amino dari DNA disebut translasi	
9	Kromosom sex hanya dapat dijumpai pada sel gamet	
10	Individu balanced translocation dapat memiliki kelainan	
11	Perubahan DNA menjadi RNA disebut translasi	
12	Kromosom autosom hanya terdapat pada sel somatic	
13	Mutasi pada sel gamet selalu diturunkan	

KASUS:

6. Ajeng, mahasiswi kebidanan sedang menjalani pendidikan profesi di Bidan Praktek Swasta (BPS) yang ditunjuk FKUB mulai April 2013. Oleh Bidan Lilik ia ditugasi untuk mewawancarai/anamnesa setiap pasien yang datang memeriksakan diri. Hari pertama, seorang ibu datang, Ajeng mulai beraksi dengan menanyakan identitas lengkap ibu tersebut. Sebut saja pasien tersebut Ibu Mawar, bercerita tentang rencana kehamilan di tahun ini dan kecemasannya. Sebelumnya ia menggunakan kontrasepsi suntik 3 bulan, tetapi sudah 7 bulan ini ia tidak suntik lagi karena berencana hamil. Yang membuat ia cemas adalah, apakah ia bisa hamil lagi? karena sampai sekarang ia belum menstruasi. Apakah ia bisa mandul karena terlalu lama ikut KB?

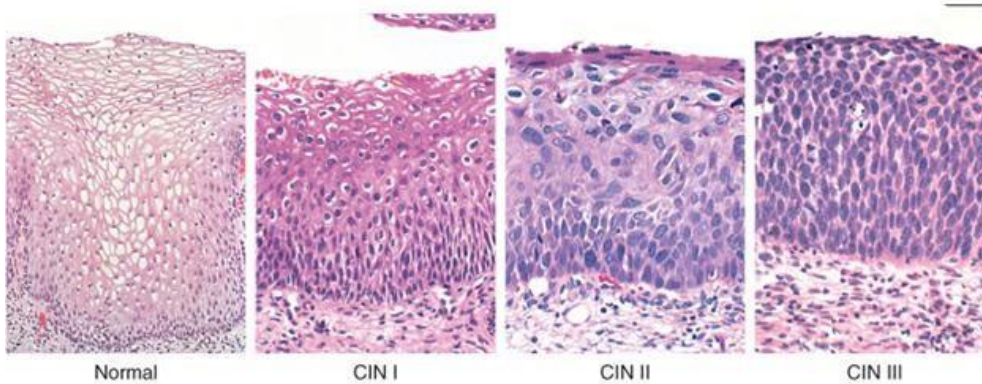
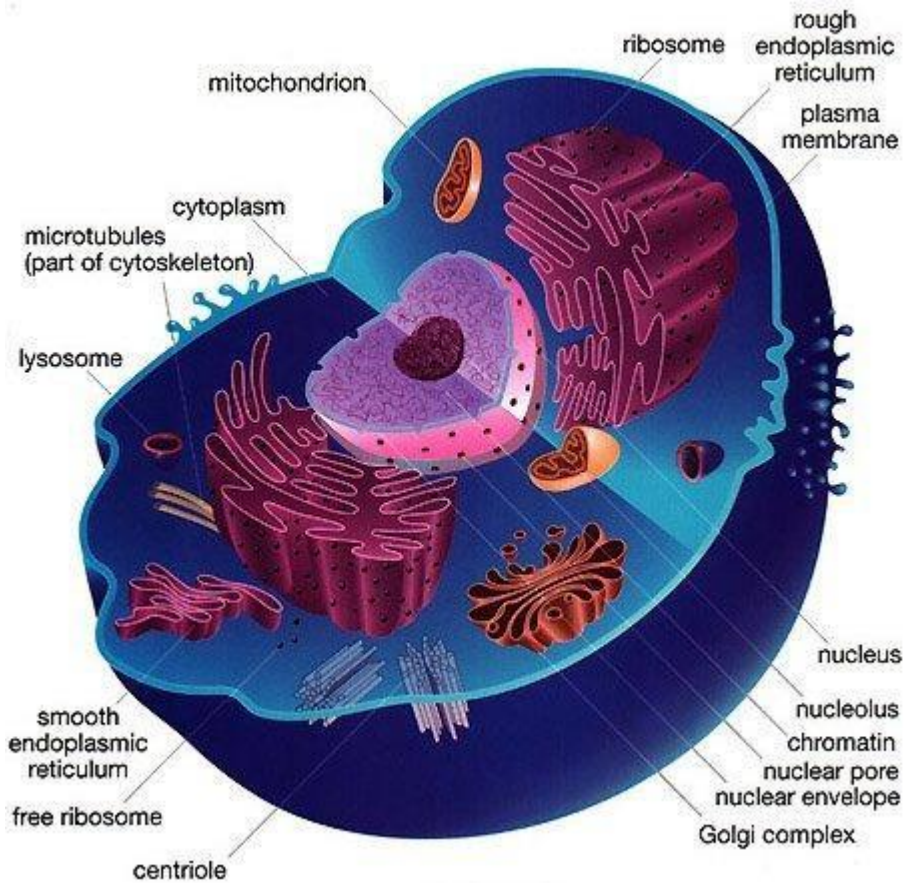
Pertanyaan:

- a. Dalam mencegah kehamilan, terdapat beberapa metode kontrasepsi. Terangkan mengenai kontrasepsi yang digunakan oleh ibu Mawar, tentang mekanisme kerja, dan efek samping, juga kemungkinan bisa hamil lagi.
 - b. Apakah infertilitas? Jelaskan arti, penyebab, dan pemeriksaannya!
7. Seorang ibu berusia 45 tahun datang kepada Anda untuk memeriksakan kehamilan. Dari anamnesa diketahui bahwa perkiraan usia kehamilan adalah 8 minggu. Ibu tersebut juga menanyakan kepada Anda bagaimana caranya agar bayi yang dikandungnya ini tidak mengalami kelainan sindroma Down seperti anaknya yang keBerikut pedigree keluarga tersebut:

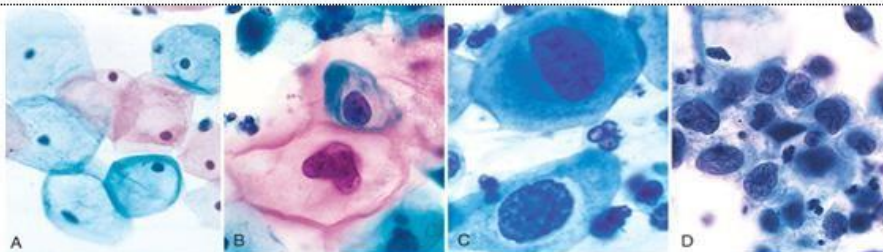


Pertanyaan:

- a. Apa dugaan anda tentang penyebab terjadinya sindroma Down pada anak ke-5 tersebut?
 - b. Berapa prevalensi mempunyai anak sindroma Down menurut usia ibu pada saat melahirkan anak ke-5?
 - c. Konseling apa yang anda berikan kepada ibu tersebut terkait dengan kecemasannya terhadap kehamilannya sekarang?
8. Pada kasus Alterina, seperti yang banyak diberitakan di media terdapat pendapat yang berbeda mengenai jenis kelaminnya. Analisa kromosom menunjukkan hasil 47,XXY dengan manifestasi sindroma Klinefelter, yaitu laki-laki dengan kelebihan kromosom X. Tetapi berdasarkan pemeriksaan laboratorium yang lain Alterina ditetapkan sebagai perempuan karena mempunyai 2 kromosom X sehingga sempat dimasukkan ke penjara wanita.
- Pertanyaan:
- a. Menurut Anda, pemeriksaan apakah yang **hanya dapat mendeteksi keberadaan kromosom X**?
 - b. Apakah dasar dari pemeriksaan pada jawaban anda diatas?
 - c. Apabila dijumpai ambigu genitalia, pemeriksaan genetik apakah yang digunakan untuk menentukan jenis kelamin bayi?

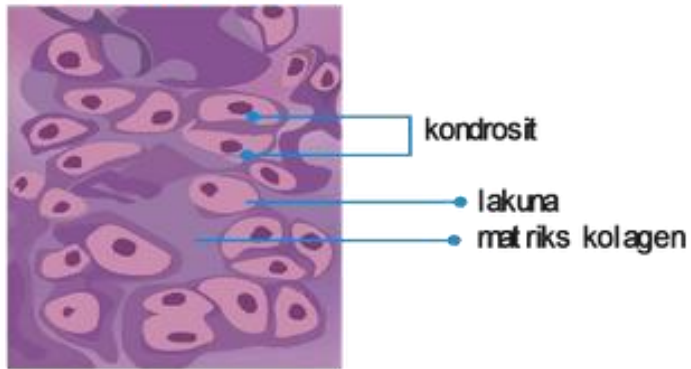


© Elsevier, Kumar et al: Robbins Basic Pathology 8e - www.studentconsult.com
 Spectrum of CIN: normal squamous epithelium for comparison; CIN I with koilocytotic atypia; CIN II with progressive atypia in all layers of the epithelium; CIN III (carcinoma in situ) with diffuse atypia and loss of maturation.

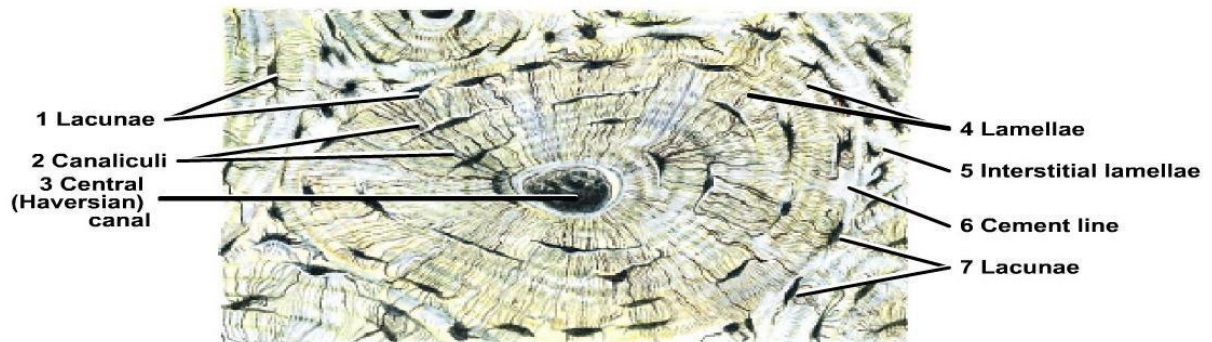
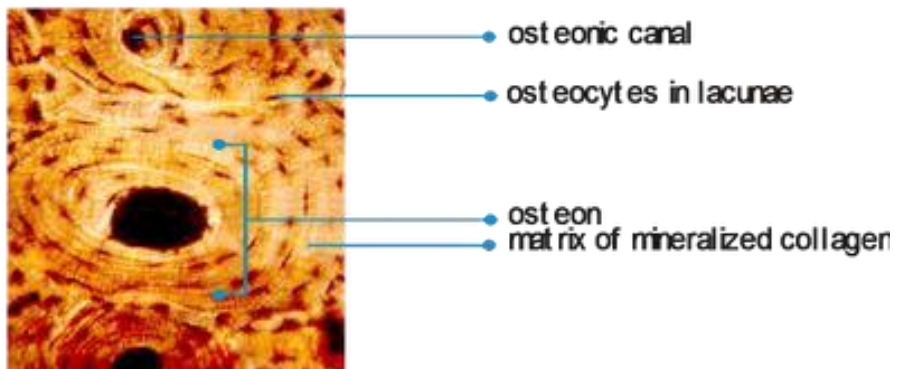


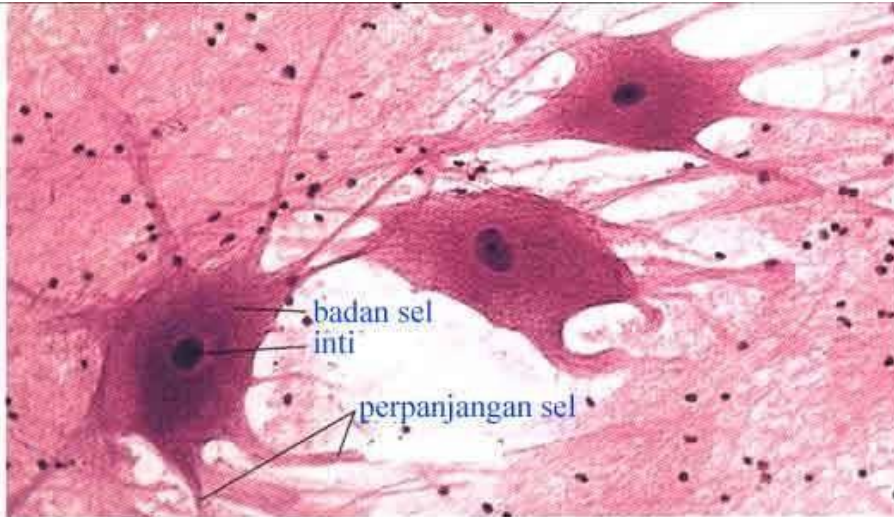
© Elsevier, Kumar et al: Robbins Basic Pathology 8e - www.studentconsult.com
 The cytology of CIN as seen on the Papanicolaou smear. A-B, Cytoplasmic staining in superficial cells may be either red or blue. A, Normal exfoliated superficial squamous epithelial cells. B, CIN I. C, CIN II. D, CIN III. Note the reduction in cytoplasm and the increase in the nucleus-to-cytoplasm ratio as the grade of the lesion increases. This reflects the progressive loss of cellular differentiation on the surface of the cervical lesions from which these cells are exfoliated (see Figure 19-7). (Courtesy of Dr. Edmund S. Cibas, Brigham and

JARINGAN TULANG RAWAN



JARINGAN TULANG KERAS





Gambar : Neuron pada spinal cord. (Sumber : Campbell et al. 1999).

