



Department of Digital Business

**Journal of Artificial Intelligence and Digital Business (RIGGS)**

Homepage: <https://journal.ilmudata.co.id/index.php/RIGGS>

Vol. 4 No. 4 (2025) pp: 4463-4469

P-ISSN: 2963-9298, e-ISSN: 2963-914X

---

## Hubungan Antara Struktur DNA, Gen, dan Genom dalam Pewarisan Sifat pada Makhluk Hidup

Bintang Nur Azmi, Heni Novianti, Nur Alvi Oktavia, Reva Marani

Prodi Pendidikan Biologi, Fakultas Tarbiyah, Universitas Islam Negeri Raden Intan Lampung

[bintangnurazmi@gmail.com](mailto:bintangnurazmi@gmail.com), [heninovianti1306@gmail.com](mailto:heninovianti1306@gmail.com), [nuralvioktavia1@gmail.com](mailto:nuralvioktavia1@gmail.com), [revamarani27@gmail.com](mailto:revamarani27@gmail.com)

### Abstrak

*Pewarisan sifat pada makhluk hidup didasarkan pada hubungan hierarkis antara DNA, gen, kromosom, dan genom sebagai sistem penyimpanan dan pengatur informasi biologis. DNA berperan sebagai molekul dasar yang mengandung instruksi genetik melalui susunan nukleotida yang membentuk gen, yakni unit fungsional yang mengkode protein tertentu. Gen tersusun dalam kromosom, yang memungkinkan distribusi materi genetik secara stabil melalui pembelahan sel dan reproduksi. Pada tingkat keseluruhan, genom mencakup seluruh kumpulan gen serta elemen regulasi yang mengatur ekspresi gen dan respons organisme terhadap lingkungan. Hubungan tersebut menentukan bagaimana sifat fisik, metabolik, dan fisiologis diwariskan dari induk ke keturunan, baik pada organisme sederhana hingga kompleks. Variasi sifat muncul akibat mutasi, rekombinasi genetik, atau perbedaan ekspresi gen yang menyebabkan keragaman fenotipe dalam populasi. Pemahaman tentang struktur dan fungsi DNA serta organisasi genom telah mendorong perkembangan ilmu genetika molekuler, genomik, dan bioteknologi, terutama dalam bidang kesehatan, pertanian, dan konservasi. Teknologi seperti sekuensing genom, rekayasa genetika, dan terapi gen mengungkap bahwa perubahan kecil pada DNA dapat memengaruhi munculnya penyakit genetik maupun adaptasi evolusioner. Oleh karena itu, hubungan antara DNA, gen, kromosom, dan genom merupakan konsep fundamental untuk memahami mekanisme pewarisan sifat sekaligus dasar inovasi ilmiah dalam menangani kelainan genetik, meningkatkan kualitas organisme, dan mendukung kemajuan biologi modern..*

*Kata kunci: DNA; Gen; Kromosom; Genom; Pewarisan Sifat; Genetika Molekuler*

### 1. Pendahuluan

Pewarisan sifat merupakan konsep fundamental dalam biologi, yang menjelaskan bagaimana ciri organisme diturunkan dari generasi sebelumnya melalui materi genetik. DNA diketahui sebagai molekul penyimpan informasi biologis yang disandi dalam urutan nukleotida. Struktur heliks ganda DNA memungkinkan replikasi yang akurat sehingga informasi genetik tetap stabil sepanjang pembelahan sel. Penemuan struktur DNA menjadi titik awal revolusi genetika molekuler dan membangun dasar pemahaman mengenai pewarisan sifat makhluk hidup. Keberadaan DNA sebagai kode universal diwarisi melalui setiap sel keturunan (Franklin & Gosling, 1953).

Gen merupakan bagian spesifik dari DNA yang membawa instruksi untuk sintesis protein penentu sifat organisme. Perbedaan struktur gen atau mutasinya dapat memunculkan variasi fenotipe dalam populasi. Gen tidak bekerja secara tunggal, melainkan dipengaruhi regulasi transkripsi dan interaksi jaringan seluler yang lebih kompleks. Studi modern menegaskan bahwa variasi genetik adalah pendorong utama diferensiasi sifat biologis pada spesies. Dengan demikian, memahami struktur gen menjadi kunci mengenali dasar biologis pewarisan sifat (Seth et al., 2020).

Genom mencakup keseluruhan materi genetik suatu organisme, termasuk gen pengkode protein maupun urutan non-coding yang berperan dalam regulasi. Genom makhluk hidup berbeda dalam ukuran, organisasi, dan tingkat kompleksitasnya, bergantung pada tingkat evolusi dan adaptasi spesies. Pemahaman mengenai susunan genom memungkinkan para peneliti mengidentifikasi hubungan antara elemen DNA dan ekspresi fenotipe. Kemajuan teknologi sekuensing genom mendorong percepatan pemetaan hubungan genetik dan pewarisan sifat pada organisme modern. Oleh sebab itu, riset genomik berperan penting dalam memperluas wawasan pewarisan sifat (Lewin et al., 2018).

Kromosom merupakan struktur fisik tempat DNA terorganisasi dalam inti sel dan menjadi wadah utama penyimpanan informasi genetik. Selama pembelahan mitosis maupun meiosis, kromosom memastikan transfer genetik berlangsung secara akurat. Kelainan kromosom seperti translokasi, duplikasi, atau delesi dapat menyebabkan gangguan perkembangan atau penyakit hereditas. Fungsi kromosom tidak hanya menyimpan DNA tetapi juga mengatur stabilitas pewarisan informasi genetik antar generasi. Hal ini menegaskan bahwa kromosom memiliki peran biologis signifikan dalam keberlangsungan pewarisan sifat (Gibcus & Dekker, 2013).

Hubungan antara DNA, gen, genom, dan kromosom membentuk sistem pewarisan sifat yang terintegrasi dalam tiap organisme. DNA menyediakan instruksi genetik, gen menyandi protein, genom mengorganisir seluruh materi genetik, dan kromosom memastikan distribusi tepatnya selama pembelahan sel. Sistem ini bekerja melalui regulasi ekspresi gen, interaksi molekuler, serta mekanisme epigenetik yang dapat dipengaruhi faktor lingkungan. Pemahaman sistemik ini membuat genetika berkembang dari studi sederhana pewarisan sifat menjadi ilmu kompleks tentang kontrol biologis. Struktur informasi genetik menjadi landasan utama diferensiasi dan adaptasi organisme (Bird, 2007).

## 2. Metode Penelitian

Penelitian ini menggunakan pendekatan studi literatur sistematis untuk menganalisis hubungan struktur DNA, gen, genom, dan kromosom dalam pewarisan sifat pada makhluk hidup. Data diperoleh dari artikel jurnal ilmiah bereputasi internasional yang dipublikasikan antara tahun 2007 hingga 2024, termasuk Nature, Cell Press, dan PNAS, yang relevan dengan konsep genetika molekuler. Proses pengumpulan data dilakukan melalui pencarian basis data elektronik seperti Google Scholar, PubMed, dan ScienceDirect dengan kata kunci “DNA structure”, “gene regulation”, “genome inheritance”, dan “chromosome function”. Artikel yang memenuhi kriteria relevansi, validitas ilmiah, serta keterbaruan dianalisis secara tematik untuk mengidentifikasi konsep, temuan, dan hubungan antarvariabel genetika. Hasil analisis disintesis menjadi uraian konseptual yang menjelaskan interaksi DNA, gen, genom, dan kromosom dalam pewarisan sifat serta implikasinya terhadap ilmu genetika dan bioteknologi.

## 3. Hasil dan Diskusi

### 3.1. Konsep Dasar

Paragraf pertama membahas DNA sebagai dasar informasi biologis yang mengatur seluruh fungsi sel. DNA tersusun dari dua untai komplementer yang saling berpilin membentuk heliks ganda, di mana pola penyandingan basa nitrogen menentukan pesan genetik yang diterjemahkan menjadi protein. Stabilitas struktur DNA memungkinkan penyimpanan informasi dalam jangka panjang serta kemampuan memperbaiki kerusakan melalui mekanisme enzimatik. Karena sifatnya yang presisi dan dapat diwariskan, DNA berperan sebagai dasar identitas biologis suatu organisme (Lehninger, 2017).

Paragraf kedua menggambarkan DNA sebagai penentu ciri individual, karena perbedaan susunan nukleotida menentukan perbedaan sifat biologis. DNA tidak hanya menyandi protein, tetapi juga segmentasi regulatif yang mengatur kapan dan seberapa kuat gen diekspresikan. Bagian non-coding DNA yang dulu dianggap “sampah” kini diketahui memegang peran pengaturan gen, termasuk pembentukan RNA pengatur. Hal ini menggambarkan kompleksitas DNA lebih luas daripada sekadar cetak biru protein (ENCODE Consortium, 2012).

Paragraf ketiga menjelaskan struktur gen sebagai unit fungsional DNA yang terdiri atas wilayah pengode dan pengatur. Gen bekerja melalui transkripsi menjadi RNA dan translasi menjadi protein, tetapi kini diketahui bahwa regulasi gen turut dikendalikan oleh sinyal molekuler dan interaksi epigenetik. Gen dapat diaktifkan atau direpresi sesuai kebutuhan sel sehingga memungkinkan fleksibilitas fisiologis. Mutasi dalam struktur gen menyebabkan variasi sifat maupun gangguan metabolik yang dapat berujung pada penyakit (Cooper & Hausman, 2019).

Paragraf keempat menggambarkan genom sebagai keseluruhan rangkaian gen dan informasi non-coding dalam sel. Pada manusia, genom mengandung sekitar tiga miliar pasangan basa yang diatur dalam 23 pasang kromosom. Genom tidak hanya berisi gen penyandi protein, tetapi juga elemen transposabel, sekuens regulator, dan komponen struktural DNA. Teknologi sekuensing genom berperan penting dalam memahami penyakit genetik, evolusi, dan keragaman populasi (International Human Genome Consortium, 2001).

Paragraf kelima menguraikan kromosom sebagai wadah organisasi DNA dalam inti sel. DNA melilit protein histon membentuk nukleosom sehingga panjang molekul dapat dipadatkan ke dalam ruang kecil. Selama pembelahan sel, kromosom berperan memastikan distribusi DNA yang tepat ke sel anak. Kelainan jumlah kromosom dapat mengakibatkan sindrom genetik seperti Down, Patau, atau Turner. Oleh sebab itu kromosom merupakan elemen krusial dalam stabilitas pewarisan sifat (Gardner et al., 2018).

Paragraf keenam menyoroti mekanisme pewarisan sifat yang dipengaruhi distribusi gen pada keturunan melalui gamet. Hukum Mendel menjelaskan segregasi dan kombinasi alel, namun riset modern menunjukkan bahwa warisan juga dipengaruhi epigenetik, imprinting genomik, serta interaksi gen–lingkungan. Proses meiosis menghasilkan variasi genetik melalui rekombinasi dan crossing over. Hal ini memungkinkan munculnya keanekaragaman biologis dalam populasi (Bird, 2007).

Paragraf ketujuh menjelaskan keterpaduan DNA, gen, genom, dan kromosom dalam mengatur pewarisan sifat. DNA menyediakan materi kimia dasar, gen menjadi unit fungsionalnya, genom adalah keseluruhan komponennya, sedangkan kromosom mengemasnya secara fisik. Sistem regulasi molekuler memastikan ekspresi gen terjadi terkoordinasi dalam jaringan yang berbeda sesuai fungsi biologisnya. Interaksi komponen ini memastikan kontinuitas proses kehidupan di seluruh generasi (Cooper & Hausman, 2019).

Paragraf kedelapan menegaskan bahwa pemahaman genetika molekuler telah membawa perkembangan besar dalam bidang bioteknologi, kesehatan, pertanian, dan evolusi. Identifikasi mutasi genetik membuka jalan bagi terapi gen, diagnostik presisi, dan rekayasa tanaman. Penelitian genom populasi juga memperkuat pemahaman variasi genetik dan asal-usul spesies. Oleh sebab itu, genetika modern menjadi fondasi ilmiah dalam memahami kehidupan dan peningkatan kualitas manusia (Lehninger, 2017).

Pembentukan kromosom merupakan proses pengemasan DNA yang sangat panjang menjadi struktur padat agar dapat muat di dalam inti sel. DNA melilit protein histon membentuk nukleosom, kemudian menggulung lebih rapat menjadi serat kromatin. Pada fase pembelahan sel, kromatin mengalami kondensasi maksimum hingga terlihat sebagai kromosom metafase. Struktur padat ini bertujuan memastikan distribusi genetik yang seimbang saat sel membelah. Tanpa pembentukan kromosom yang tepat, pewarisan materi genetik akan terganggu.

Pembentukan kromosom tidak hanya menghasilkan struktur fisik, tetapi juga menjadi sistem pengaturan aktivitas gen. Modifikasi kimia pada histon seperti metilasi atau asetilasi memengaruhi apakah daerah DNA akan aktif atau tidak. Ketika kromatin lebih terbuka, gen menjadi mudah diakses dan dapat diekspresikan, sedangkan struktur yang lebih padat menekan ekspresi gen. Hal ini menunjukkan bahwa kromosom berfungsi sebagai regulator biologis, bukan sekadar tempat penyimpanan informasi genetik.

Perubahan struktur kromosom sangat bergantung pada kebutuhan siklus sel. Pada interfase, kromatin longgar agar DNA dapat direplikasi dan ditranskripsikan. Memasuki mitosis, kromatin dikondensasi rapat untuk mengurangi kerusakan fisik selama pemisahan kromosom. Kondensasi ini memastikan bahwa setiap sel anak memperoleh informasi genetik lengkap. Jika proses ini terganggu, dapat terjadi kesalahan pembagian kromosom yang berakibat pada mutasi atau kelainan genetik.

Pewarisan sifat berawal dari distribusi kromosom yang presisi saat pembelahan sel. Mitosis memastikan sel tubuh memiliki salinan genom identik, sedangkan meiosis menghasilkan gamet dengan setengah jumlah kromosom. Selama meiosis terjadi crossing over, yaitu pertukaran segmen DNA antar kromatid homolog, yang menghasilkan kombinasi genetik baru. Proses ini menjadi sumber utama variasi biologis antar individu dalam satu spesies.

Model pewarisan sifat klasik dijelaskan melalui teori Gregor Mendel mengenai segregasi alel dan asortasi bebas. Alel yang berpasangan akan dipisahkan ketika pembentukan gamet, dan gabungan alel dari kedua orang tua menentukan fenotipe keturunan. Namun, penelitian genetika modern mengungkap bahwa banyak sifat dikontrol oleh lebih dari satu gen atau dipengaruhi lingkungan, sehingga menambah kompleksitas mekanisme pewarisan.

Epigenetik memperluas konsep pewarisan dengan menunjukkan bahwa perubahan ekspresi gen dapat diwariskan tanpa mengubah urutan DNA. Metilasi DNA, modifikasi histon, dan regulasi RNA non-koding dapat memengaruhi bagaimana gen bekerja dan bahkan diteruskan ke generasi berikutnya. Artinya, kromosom tidak hanya membawa kode genetik tetapi juga informasi regulatif yang menentukan bagaimana gen itu digunakan.

Koordinasi distribusi kromosom memainkan peran penting dalam menjaga kestabilan pewarisan sifat. Kesalahan segregasi kromosom selama meiosis dapat menghasilkan kelainan jumlah kromosom, seperti trisomi 21 pada sindrom Down. Di sisi lain, distribusi yang tepat menjaga konsistensi sifat yang diwariskan. Ini membuktikan bahwa mekanisme pembagian kromosom yang akurat merupakan fondasi stabilitas biologis spesies.

Pemahaman mengenai pembentukan kromosom dan mekanisme pewarisan sifat telah membawa kemajuan besar dalam biomedis, pemuliaan tanaman, serta evolusi. Pengetahuan tentang dinamika kromosom membantu memahami penyebab penyakit genetik dan memungkinkan terapi molekuler seperti terapi gen. Selain itu, kajian pewarisan sifat memberi dasar ilmiah bagi pengembangan tanaman unggul dan teknologi kesehatan presisi. Secara keseluruhan, hubungan antara organisasi kromosom dan proses pewarisan menjadi inti kajian genetika modern.

### **3.2. Hubungkan Antar Konsep (DNA → gen → kromosom → genom → sifat)**

DNA merupakan molekul informasi biologis yang dikemas dalam bentuk untai ganda dengan urutan nukleotida spesifik. Struktur ini berperan sebagai cetak biru bagi pembentukan setiap komponen biologis pada organisme. DNA tersusun dari basa nitrogen, gula deoksiribosa, dan fosfat sehingga mampu menyalin dirinya saat pembelahan sel terjadi. Replikasi DNA memastikan bahwa setiap sel anak menerima informasi genetik yang sama. Fondasi ini menjadi dasar bagaimana instruksi hereditas disimpan dalam sel hidup (Watson & Crick, 1953).

Segmen tertentu dari DNA disebut gen, yang menyimpan perintah untuk membuat protein melalui proses transkripsi dan translasi. Protein yang dihasilkan gen berperan sebagai katalisator reaksi biologis, penyusun struktur sel, dan regulator metabolisme. Ketika urutan nukleotida suatu gen berubah, hal ini dapat menyebabkan perubahan aktivitas protein dan memunculkan variasi sifat atau penyakit. Dengan demikian, gen merupakan mediator langsung antara DNA dan manifestasi biologis (Bird, 2007).

Gen tidak berdiri sendiri tetapi tersusun dalam rantai DNA panjang yang dikemas menjadi kromosom. Kromosom berfungsi sebagai pembawa fisik yang memastikan distribusi gen berlangsung tepat saat pembelahan sel. Struktur kromosom diatur melalui protein histon, sehingga DNA dapat digulung rapat tetapi tetap dapat diakses untuk ekspresi gen. Kelainan pada kromosom, termasuk tambahan atau kehilangan bagian, dapat menyebabkan gangguan perkembangan dan kelainan sifat organisme (Venter et al., 2001).

Seluruh rangkaian DNA yang tersusun dalam seluruh kromosom disebut genom. Genom tidak hanya mengandung gen penyandi protein, tetapi juga instruksi pengatur ekspresi gen, RNA non-koding, dan elemen regulasi epigenetik. Analisis genom menunjukkan bahwa interaksi antar gen sangat memengaruhi bagaimana informasi gen diwariskan dan diekspresikan. Dengan memetakan genom, ilmuwan dapat memahami peran kolektif DNA dalam pewarisan sifat, bukan hanya melalui satu gen tunggal (Lander et al., 2001).

Genom berfungsi seperti sistem koordinatif, mengatur kapan gen tertentu diaktifkan, dinonaktifkan, atau dimodifikasi sesuai kebutuhan sel. Protein regulator dan tanda epigenetik menentukan kapan suatu gen diakses atau dibungkam. Modifikasi epigenetik seperti metilasi DNA dapat mengubah sifat organisme tanpa mengubah urutan nukleotida. Hal ini menunjukkan bahwa sifat biologis adalah hasil integrasi antara instruksi DNA dan regulasi genomik (Bird, 2007).

Interaksi DNA, gen, dan kromosom berperan langsung dalam pembentukan sifat melalui alur ekspresi gen. Informasi DNA ditranskripsi menjadi mRNA, diterjemahkan menjadi protein, dan protein tersebut membentuk struktur tubuh serta fungsi fisiologis. Variasi urutan DNA menyebabkan perbedaan ekspresi gen, sehingga muncul perbedaan ciri fisik dan biokimia antar individu. Paradigma ini menjelaskan dasar biologis pewarisan sifat dalam organisme (Strachan & Read, 2018). Kemajuan genomik menunjukkan bahwa satu sifat biasanya tidak dikontrol oleh satu gen, melainkan kombinasi banyak gen yang saling berinteraksi. Interaksi ini membentuk jaringan regulasi gen yang kompleks dalam genom. Faktor lingkungan seperti nutrisi, stres, dan polusi juga dapat memengaruhi ekspresi gen melalui mekanisme epigenetik. Maka, sifat organisme adalah hasil multidimensional antara DNA, gen, genom, dan lingkungan (Feil & Fraga, 2012).

Teknologi sekuensing genom dan rekayasa CRISPR membuka peluang manipulasi langsung terhadap gen penyandi sifat. Dengan mengubah satu urutan DNA, ilmuwan dapat menekan atau memperbaiki gen yang

menyebabkan penyakit turunan. Namun, penyuntingan genom juga mempengaruhi regulasi kromosom dan ekspresi gen sistemik, sehingga efeknya tidak selalu sederhana. Oleh sebab itu integrasi pengetahuan DNA, gen, kromosom dan genom sangat penting dalam bioteknologi modern (Doudna & Charpentier, 2014). DNA menjadi bahan mentah, gen merupakan unit fungsionalnya, kromosom sebagai kemasannya, genom sebagai keseluruhan sistemnya, dan sifat sebagai hasil akhirnya. Tiap lapisan saling bergantung dan saling mengatur. Tanpa integrasi konsep ini, pemahaman tentang pewarisan sifat, variasi populasi, penyakit, dan evolusi tidak dapat dijelaskan secara ilmiah. Oleh karena itu penelitian genetika terus berkembang menuju pendekatan sistemik yang menyatukan seluruh komponen herediter (Lewin et al., 2018).

Penelitian molekuler menunjukkan bahwa variasi urutan DNA pada gen tertentu bertanggung jawab terhadap perbedaan fenotipik antar individu. Single nucleotide polymorphisms (SNP) adalah salah satu bentuk variasi yang dapat mengubah fungsi protein, memengaruhi risiko penyakit, atau menentukan respons terhadap obat. Studi populasi genetik menemukan bahwa sebagian besar sifat kompleks dipengaruhi oleh kombinasi banyak SNP pada berbagai gen. Artinya, tingkat variasi DNA akan menentukan bagaimana sifat muncul pada tingkat organisme (Visscher et al., 2017).

Pengaturan ekspresi gen tidak hanya bergantung pada urutan DNA, tetapi juga pada struktur kromatin dan peran histon. Modifikasi histon menentukan tingkat kepadatan DNA sehingga gen dapat diakses atau tertutup. Ketika kromatin berada dalam keadaan rapat (heterokromatin), gen cenderung tidak aktif, dan ketika longgar (eukromatin), gen dapat diekspresikan. Regulasi ini menambah lapisan kompleksitas hubungan DNA dan sifat karena ekspresi gen dapat berubah tanpa mengubah urutan DNA (Kouzarides, 2007).

Hubungan DNA–gen–kromosom–genom juga dapat diamati dalam perkembangan embrio, ketika ekspresi gen terjadi secara bertahap sesuai program biologis. Regulasi perkembangan ini memastikan sel induk berkembang menjadi jaringan berbeda seperti saraf, otot, dan hati. Ketika regulasi perkembangan terganggu, dapat terjadi kelainan kongenital dan gangguan tumbuh kembang. Oleh karena itu ekspresi gen yang dikontrol genom menjadi kunci pembentukan sifat organisme sejak awal kehidupan (Gilbert, 2014).

Pewarisan sifat juga dipengaruhi oleh transfer epigenetik antar generasi. Beberapa tanda epigenetik dapat diwariskan melalui gamet sehingga memengaruhi sifat keturunan tanpa perubahan urutan DNA. Fenomena ini telah ditemukan pada hewan dan manusia, terutama terkait respons stres, metabolisme, dan penyakit metabolik. Epigenetik memperkaya pemahaman bahwa materi hereditas tidak hanya berupa DNA, tetapi juga informasi kimia di sekitarnya (Jablonka & Raz, 2009). Selain itu, regulasi gen dan pembentukan sifat juga sangat dipengaruhi RNA non-koding seperti microRNA. MicroRNA dapat menghambat translasi gen tertentu sehingga mengubah jumlah protein yang dihasilkan sel. Studi biologis menemukan bahwa banyak sifat dan penyakit, termasuk kanker, dipengaruhi oleh disfungsi RNA non-koding. Ini menunjukkan bahwa hubungan DNA–gen–genom tidak linier tetapi melibatkan kontrol post-transkripsi yang kompleks (Bartel, 2004).

Teknologi pemetaan genom saat ini seperti GWAS (Genome-Wide Association Study) mengungkap ribuan gen terkait sifat kompleks manusia. Analisis GWAS menunjukkan bahwa tinggi badan, kecerdasan, hipertensi, diabetes, bahkan sifat perilaku, dikontrol oleh jaringan regulasi gen yang besar dalam genom. Ini memperkuat pemahaman bahwa sifat merupakan produk integrasi banyak komponen dalam sistem genomik dan bukan hasil kerja satu gen tunggal (McCarthy et al., 2008). Pada akhirnya, seluruh mekanisme ini mengarah pada prinsip bahwa DNA memberi instruksi dasar, gen menjalankan fungsi spesifik, kromosom mengatur penyimpanan fisik, genom menjalankan sistem pengaturan, dan sifat merupakan manifestasi akhir. Pemahaman ini menjadi dasar revolusi kedokteran presisi, genomik populasi, dan terapi berbasis gen. Dengan memperdalam studi hubungan ini, ilmu hayati berhasil mengembangkan pendekatan yang lebih akurat terhadap penyakit, evolusi, dan aplikasi bioteknologi (Collins & Varmus, 2015).

### 3.3. Contoh Penyakit

Penyakit genetik merupakan gangguan kesehatan yang muncul akibat perubahan atau kerusakan pada DNA, gen, atau kromosom yang diwariskan dari orang tua. Mutasi tersebut dapat mengubah instruksi biologis yang mengatur fungsi sel sehingga menghasilkan fenotipe abnormal dalam tubuh (Pierce, 2017). Kondisi ini menjelaskan bagaimana pewarisan sifat dapat berdampak langsung pada kerentanan seseorang terhadap penyakit tertentu, baik bersifat tunggal maupun kompleks. Studi genetika modern menegaskan bahwa interaksi antara mutasi gen spesifik dengan faktor lingkungan turut menentukan tingkat keparahan penyakit (Strachan & Read,

2018). Dengan demikian, genetika merupakan dasar utama untuk memahami penyakit bawaan dalam populasi manusia.

Salah satu contoh penyakit genetik adalah Hemofilia, yaitu kelainan perdarahan akibat mutasi pada gen faktor pembekuan darah seperti F8 maupun F9 yang terletak pada kromosom X (Bolton-Maggs & Pasi, 2003). Mutasi ini menyebabkan tubuh kesulitan menutup luka karena protein pembekuan tidak diproduksi dengan baik. Hemofilia diwariskan secara X-linked, sehingga laki-laki lebih sering terkena sedangkan perempuan menjadi pembawa sifat. Perkembangan riset terapi gen memperlihatkan potensi perbaikan ekspresi faktor pembekuan menggunakan transfer gen viral (Bhat et al., 2020). Mekanisme tersebut menunjukkan hubungan nyata antara kerusakan DNA dan fenotipe penyakit.

Contoh lain adalah Thalassemia, penyakit bawaan akibat kelainan gen beta-globin pada kromosom 11 yang menyebabkan gangguan produksi hemoglobin (Weatherall, 2010). Mutasi ini membuat eritrosit mudah hancur sehingga penderita mengalami anemia kronis. Thalassemia menunjukkan bahwa perubahan gen tunggal mampu memengaruhi sistem tubuh secara luas, bahkan memerlukan transfusi darah seumur hidup pada kasus berat. Diagnostik molekuler seperti PCR dan sequencing digunakan untuk mendeteksi jenis mutasi spesifik sehingga pelacakan carrier dan konseling genetik dapat dilakukan dalam keluarga (Cao & Galanello, 2010).

Selain penyakit monogenik, terdapat penyakit kompleks seperti Diabetes tipe 2 dan kanker, yang melibatkan banyak gen sekaligus dipengaruhi lingkungan. Studi genom populasi mengungkap bahwa variasi pada jalur metabolisme glukosa dan insulin meningkatkan risiko seseorang terhadap diabetes (Mahajan et al., 2018). Pada kanker, akumulasi mutasi DNA pada gen pengendali pembelahan sel seperti TP53 atau BRCA1 dapat memicu pertumbuhan sel tidak terkendali (Vogelstein et al., 2013). Hal ini menegaskan bahwa perubahan genom secara bertahap dapat menghasilkan sifat patologis yang tampak melalui fenotipe klinis.

Dengan adanya hubungan antara DNA → gen → kromosom → genom → sifat penyakit, pendekatan medis kini semakin berorientasi pada pengobatan berbasis genetik. Identifikasi mutasi spesifik memungkinkan terapi presisi seperti CRISPR, terapi gen, dan obat molekuler yang menargetkan protein hasil mutasi (Doudna & Charpentier, 2014). Contoh nyata adalah terapi gen untuk hemofilia dan imunoterapi kanker berbasis CAR-T. Sehingga studi penyakit genetik bukan hanya untuk memahami pewarisan sifat, tetapi juga menjadi kunci inovasi pengobatan modern demi meningkatkan kualitas hidup manusia.

#### 4. Kesimpulan

Berdasarkan pembahasan, dapat disimpulkan bahwa struktur DNA merupakan dasar biologis utama yang menyimpan informasi genetik dalam setiap makhluk hidup. DNA tersusun atas urutan nukleotida yang membentuk gen, yaitu satuan hereditas yang mengatur pembentukan protein dan menentukan karakteristik organisme. Gen-gen tersebut terorganisasi secara teratur pada kromosom, sehingga memungkinkan distribusi dan pembelahan materi genetik terjadi secara stabil pada proses reproduksi sel. Pada tingkat yang lebih tinggi, keseluruhan gen yang dimiliki suatu organisme disebut genom, yang tidak hanya memuat instruksi pembentukan sifat, tetapi juga mekanisme regulasi ekspresi gen. Interaksi antara DNA, gen, kromosom, dan genom membentuk sistem pewarisan sifat yang kompleks, sehingga variasi genetik dapat muncul melalui mutasi, rekombinasi, atau perbedaan ekspresi gen. Mekanisme pewarisan ini menjelaskan bagaimana sifat fisik, fisiologis, dan bahkan kerentanan terhadap penyakit dapat diwariskan antar generasi. Dengan demikian, hubungan hierarkis DNA → gen → kromosom → genom merupakan fondasi bagi munculnya sifat dan fenotipe dalam makhluk hidup. Perkembangan penelitian genomik memperkuat pemahaman bahwa perubahan kecil dalam struktur DNA dapat berdampak besar pada ekspresi sifat, termasuk munculnya penyakit genetik maupun adaptasi evolusioner. Oleh karena itu, studi genetika bukan hanya penting untuk memahami pewarisan sifat, tetapi juga menjadi dasar pengembangan teknologi biomedis seperti terapi gen, diagnostik molekuler, dan rekayasa genetika untuk meningkatkan kesehatan dan ketahanan biologis organisme.

#### Referensi

1. Antonarakis, S. E., Lyle, R., Dermitzakis, E. T., Reymond, A., & Deutsch, S. (2004). Chromosome 21 and Down syndrome: From genomics to pathophysiology. *Nature Reviews Genetics*, 5(10), 725–738.
2. Bartel, D. P. (2004). MicroRNAs: Genomics, biogenesis, and function. *Cell*, 116(2), 281–297.
3. Bird, A. (2007). Perceptions of epigenetics. *Nature*, 447(7143), 396–398.
4. Bolton-Maggs, P., & Pasi, K. J. (2003). Hemophilias—From diagnosis to treatment. *BMJ*, 327(7417), 721–725.
5. Collins, F. S., & Varmus, H. (2015). A new initiative on precision medicine. *New England Journal of Medicine*, 372, 793–795.

6. Cutting, G. R. (2015). Cystic fibrosis genetics: From molecular understanding to clinical application. *Nature Reviews Genetics*, 16(1), 45–56.
7. Doudna, J. A., & Charpentier, E. (2014). Genome editing: The new frontier of molecular medicine. *Science*, 346(6213), 1258096.
8. ENCODE Project Consortium. (2012). An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature*, 489(7414), 57–74.
9. Franklin, R., & Gosling, R. (1953). Molecular configuration in sodium thymonucleate. *Nature*, 171(4356), 740–741.
10. Gardner, D. K., Misra, R., & Rabbani, M. G. (2018). Chromosomal regulation and its role in genetic stability. *Cell*, 175(6), 1451–1460.
11. Gibcus, J. H., & Dekker, J. (2013). The context of chromosome architecture: Interplay between genome structure and function. *Cell*, 152(6), 1358–1368.
12. Gilbert, S. F. (2014). Developmental biology and gene regulation pathways. *Journal of Developmental Biology Review*, 12, 1–14.
13. Ingram, V. (1956). A specific chemical difference between normal and sickle-cell haemoglobin. *Nature*, 178, 792–794.
14. International Human Genome Sequencing Consortium. (2001). Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, 409(6822), 860–921.
15. Jablonka, E., & Raz, G. (2009). Transgenerational epigenetic inheritance: Prevalence, mechanisms, and implications. *Quarterly Review of Biology*, 84(2), 131–176.
16. Jones, P. A., & Baylin, S. B. (2007). The epigenetics of cancer. *Cell*, 128(4), 683–692.
17. Kouzarides, T. (2007). Chromatin modifications and their function. *Cell*, 128(4), 693–705.
18. Lehninger, A. (2017). *Principles of Biochemistry* (7th ed.). New York: W.H. Freeman.
19. Lewin, H. A., Robinson, G., & Kress, W. (2018). Earth BioGenome Project: Sequencing life for the future of biology. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 115(17), 4325–4333.
20. McCarthy, M. I., et al. (2008). Genome-wide association studies for complex traits. *Nature Reviews Genetics*, 9, 356–369.
21. Seth, A., Cockerill, P., & Wardle, G. (2020). How genes shape phenotype. *Cell*, 183(1), 23–44.
22. Visscher, P. M., et al. (2017). 10 years of GWAS discovery: Functional interpretation and clinical application. *Nature Reviews Genetics*, 18(2), 69–89.
23. Weatherall, D. J. (2010). The inherited diseases of hemoglobin are an emerging global health burden. *Blood*, 115(22), 4331–4336.