



BIOMEDIK UNTUK MAHASISWA KESEHATAN

Muhammad Asril, S.Si., M.Si., Apriani, S.Si., M.Si.,
Puji Lestari, S.Si., M.Biotech., Siti Nurfajriah, S.Pd., M.Si.,
Nuroh Najmi, S.Si., M.Kes., Febrial Hikmah, S.Si., M.Biomed.,
Feldha Fadhila, S.Si., M.Kes., Mike Permatasari, S.Si., M.Biomed.,
Anita Oktari, S.Si., M.Si

BIOMEDIK UNTUK MAHASISWA KESEHATAN

Muhammad Asril, S.Si., M.Si.
Apriani, S.Si., M.Si.
Puji Lestari, S.Si., M.Biotech.
Siti Nurfajriah, S.Pd., M.Si.
Nuroh Najmi, S.Si., M.Kes.
Febrial Hikmah, S.Si., M.Biomed.
Feldha Fadhila, S.Si., M.Kes.
Mike Permatasari, S.Si., M.Biomed.
Anita Oktari, S.Si., M.Si.



BIOMEDIK UNTUK MAHASISWA KESEHATAN

Penulis:

**Muhammad Asril, S.Si., M.Si., Apriani, S.Si., M.Si., Puji
Lestari, S.Si., M.Biotech., Siti Nurfajriah, S.Pd., M.Si.,
Nuroh Najmi, S.Si., M.Kes., Febrial Hikmah, S.Si.,
M.Biomed., Feldha Fadhila, S.Si., M.Kes., Mike
Permatasari, S.Si., M.Biomed., Anita Oktari, S.Si., M.Si.**

ISBN: 978-602-71107-4-8

Tebal: x + 174 hlm., 21 x 15 cm

Editor: **Apriani, S.Si., M. Si.**

Penata Letak: **B. Achmad Elfatih**

Penata Sampul: **Echa Elsyah**

Penerbit:

PT. MASAGENA MANDIRI MEDICA

Perumahan Griya Rumah Emas P 24

Jalan Poros Paccellekang, Gowa-Makassar

Sulawesi Selatan, 90562 Indonesia

Telp. 0411-210685, HP/WA 08999991135

Email: mmmpublishing@gmail.com

ANGGOTA IKAPI: No. 020/SSL/2014

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

*Dilarang memperbanyak isi buku ini dalam bentuk dan dengan
cara apapun tanpa izin tertulis dari penerbit.*

KATA PENGANTAR

Puji dan syukur senantiasa terhaturkan kepada Tuhan Yang Maha Esa atas limpahan rahmat, taufik, dan hidayah-Nya sehingga Program Penulisan Book Chapter Nasional ini dapat direalisasikan sesuai harapan.

Buku yang berjudul “Biomedik Untuk Mahasiswa Kesehatan” ini disusun berdasarkan bidang kepakaran para penulis. Oleh karena itu, buku ini hadir sebagai salah satu buku yang dapat dijadikan rujukan-referensi. Buku ini terdiri atas beberapa bab dengan penyusunan secara tersistematis dan runtut.

Penulisan buku ini atas dasar pemikiran dari berbagai pihak. Oleh karena itu, kami mengucapkan terima kasih kepada semua tim yang berpartisipasi sehingga buku ini dapat terbit. Pertama, kepada Koordinator Bidang Publikasi Ilmiah, Echa Progres: Lembaga Pengembangan Profesionalisme SDM, atas ide cemerlangnya mengadakan program penulisan buku ini secara nasional. Kedua, kepada editor yang secara maksimal berusaha menyempurnakan isi buku ini dari sisi teknis penulisan. Ketiga, terkhusus kepada para penulis yang telah menuangkan gagasan-gagasannya dalam buku ini.

Kami dari tim pun menyadari bahwa penulisan buku ini masih memiliki banyak kekurangan sebagai bukti keterbatasan

semua tim yang berpartisipasi. Oleh karena itu, kami berharap dari pihak manapun kiranya dapat berkontribusi memberikan masukan yang konstruktif untuk pengembangan dan perbaikan atas segala kekurangan dalam buku ini.

Pada akhirnya, kami pun berharap semoga kehadiran buku ini memberi banyak manfaat kepada masyarakat luas, menambah khazanah ilmu pengetahuan, khususnya menjadi jariah bagi semua tim. Amin.

Jakarta, Maret 2023

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	iii
KATA PENGANTAR.....	v
DAFTAR ISI	vii
 BAB 1 GENETIKA	 1
A. Pendahuluan	1
B. Dari Genetika ke Genomi	2
C. Genomik dan Teka-Teki Mendelian	5
D. Genom dan penyakit.....	7
E. Epigenomik	13
Daftar Pustaka	15
Tentang Penulis	18
 BAB 2 GENETIKA MENDEL	 19
A. Biografi Gregor Mendel	20
B. Penelitian Mendel	21
C. Hukum Mendel I (hukum segregasi/pemisahan)	26
D. Hukum Mendel II (perpaduan bebas).....	28
E. Penyimpangan Semu Hukum Mendel.....	32
Daftar Pustaka	43
Tentang Penulis	44
 BAB 3 GEN, DNA/RNA, dan KROMOSOM.....	 45
A. Pengertian Umum	45
B. Kromosom	46
C. DNA/RNA.....	49
D. Gen	53
Daftar Pustaka	56
Tentang Penulis	57

BAB 4 MUTASI GENETIK	58
A. Pengertian	58
B. Mutagen	59
C. Tipe Mutasi	65
Daftar Pustaka	71
Tentang Penulis	72

BAB 5 KELAINAN DAN PENYAKIT GENETIK	
AUTOSOMAL	73
A. Kelainan Genetik Autosom	73
B. Kelainan Genetik Autosom Dominan	77
C. Kelainan Genetik Autosom Resesif	89
Daftar Pustaka	91
Tentang Penulis	93

BAB 6 KELAINAN DAN PENYAKIT GENETIK	
GONOSOM	94
A. Terpaut kromosom X Gen Resesif	95
B. Terpaut kromosom X Gen Dominan	96
C. Terpaut Kromosom Y	98
D. Penambahan/ Pengurangan Kromosom X atau Y	99
Daftar Pustaka	104
Tentang Penulis	106

BAB 7 REPRODUKSI MANUSIA	107
A. Interfase	109
B. Fase Gap 1/G1	110
C. Fase S (Synthesis Phase)	110
D. Fase Gap 2/G2	111
E. Fase M	112
F. Pembelahan Sel Meiosis	119
G. Perbedaan Meiosis I dan Meiosis II	128
H. Perbedaan Mitosis dan Meiosis	130
Daftar Pustaka	131

Tentang Penulis	133
BAB 8 GAMETOGENESIS	135
A. Proses Gametogenesis	137
B. Pembelahan Sel	137
C. Oogenesis	148
D. Spermatogenesis	152
Daftar Pustaka	158
Tentang Penulis	160
BAB 9 EMBRIOLOGI	161
A. Pengertian Embriologi	164
B. Perkembangan Embrio Minggu Ke-1	164
C. Perkembangan Embrio Minggu Ke-2	167
D. Perkembangan Embrio Minggu Ke-3 Sampai Akhir	170
Daftar Pustaka	172
Tentang Penulis	174

BAB 4

MUTASI GENETIK

A. Pengertian

Dalam dogma sentral dikemukakan bahwa DNA akan ditranskripsikan menjadi RNA, kemudian RNA akan ditranslasikan menjadi protein. DNA mengandung materi genetik yang diwariskan kepada keturunannya. Perubahan basa nukleotida pada rantai DNA dapat mengubah komposisi nukleotida pada rantai RNA dan asam amino pada protein yang dihasilkannya.

Perubahan dalam urutan basa nukleotida pada DNA pada makhluk hidup yang terjadi secara acak dan diwariskan pada fenotif makhluk hidup disebut dengan mutasi. Mutasi adalah penyebab utama terjadi keanekaragaman pada makhluk yang bersifat terwariskan dan memunculkan bentuk-bentuk alternatif gen. Mutasi pada gen dapat menyebabkan sel mati, apabila protein yang dikodekan oleh gen mutan rusak. Mutasi dapat terjadi akibat kesalahan selama replikasi DNA, perubahan struktur kovalen

Tentang Penulis



Siti Nurfajriah, lahir di Rangkasbitung, 24 Desember 1985. Jenjang Pendidikan S1 Pendidikan Kimia ditempuh di Universitas Pendidikan Indonesia, Kota Bandung lulus tahun 2007. Pendidikan S2 Kimia, lulus tahun 2013 di Institut Teknologi Bandung. Saat ini menjabat sebagai Koordinator

Program Studi DIII Teknologi Laboratorium Medis di Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Mitra Keluarga. Buku yang sudah di terbitkan yaitu instrumentasi volumetri, massa, dan pemanas. Email siti.nurfajriah@stikesmitrakeluarga.ac.id.



Buku Biomedik ini sangat dibutuhkan mahasiswa khususnya di bidang kesehatan dalam menunjang pemahaman pembelajaran klinis di kelas. Biomedik dapat digunakan sebagai dasar ilmu bagi mahasiswa untuk memahami secara umum ilmu-ilmu yang terkait kesehatan manusia seperti pewarisan sifat, penyakit genetik, reproduksi manusia hingga tahapan terbentuknya suatu organisme. Sehingga ilmu biomedik ini dapat membantu dalam menyokong pendekatan klinis, dan juga menangani masalah kesehatan yang belum terpecahkan dengan pendekatan klinis.

Materi yang disajikan dalam Buku terdiri dari 9 bab. Bab 1 mengenai genetika, yang membahas konsep bagaimana gen individu atau kelompok gen terlibat dalam kesehatan dan penyakit. Bab 2 membahas tentang genetika mendel yang sampai saat ini menjadi dasar bagi ilmu genetika modern dan studi tentang hereditas yang dapat menjawab bagaimana pewarisan sifat pada individu dapat terjadi. Pewarisan sifat sendiri melibatkan materi genetika yaitu DNA/RNA dan Kromosom yang selanjutnya akan dibahas pada Bab 3. Materi genetika yang ada dalam tiap sel hidup manusia dalam proses pewarisannya dapat mengalami perubahan dalam urutan basa nukleotida sehingga menyebabkan terjadinya mutasi. Mutasi genetika selanjutnya akan dibahas pada bab 4. Dampak dari mutasi genetika, akan menyebabkan munculnya kelainan dan penyakit genetik baik secara autosom, yang dibahas di bab 5 maupun kelaianan secara gonosom di bab 6.

Pada bab 7 akan dibahas mengenai reproduksi pada manusia yang pada hakikatnya sejalan dengan reproduksi sel. Bab 8 membahas mengenai bagaimana proses produksi gamet (sel kelamin) pada manusia. Pada bab terakhir akan dibahas bagaimana tahapan pembentukan organisme atau perkembangan makhluk hidup sebelum dilahirkan.



PT. MASAGENA MANDIRI MEDICA
Jalan Lanraiki D' Palada House 9K
Pacceraikang, Kota Makassar
Telp. 0411-21068, HP/WA 087722209444
Email: mmm_publishing@yahoo.com

ISBN 978-602-71107-4-8



9 786027 110748