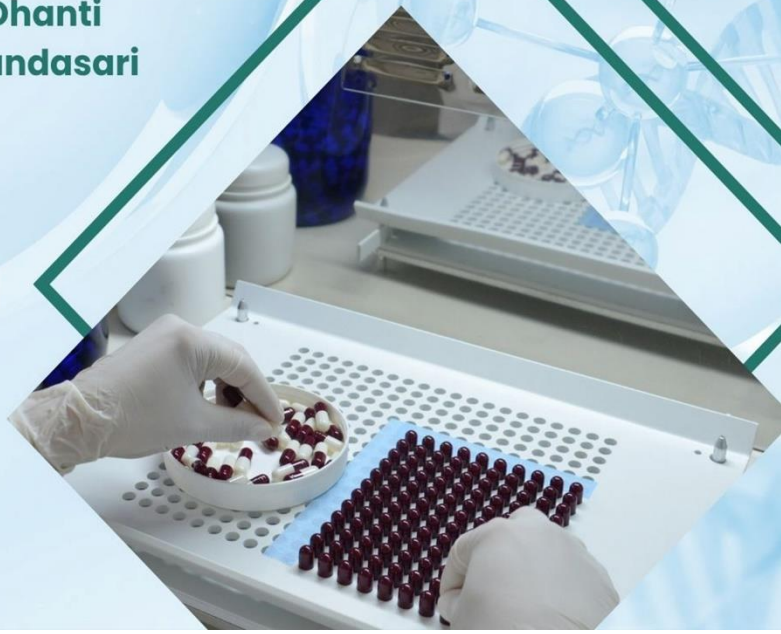




BIOLOGI MOLEKULER

Penulis :

- **Rinza Rahmawati Samsudin**
- **Nurfitri Arfani**
- **Farida Noor Irfani**
- **Fitri Rahmi Fadhilah**
- **Luh Ade Wilankrisna**
- **Suyarta Efrida Pakpahan**
- **Fini Ainun Qolbi Wasdili**
- **Emi Rachmi**
- **Kurnia Ritma Dhanti**
- **Andita Ayu Mandasari**
- **Puji Lestari**



BIOLOGI MOLEKULER

Penulis:

- 1. Rinza Rahmawati Samsudin**
- 2. Nurfitri Arfani**
- 3. Farida Noor Irfani**
- 4. Fitri Rahmi Fadhilah**
- 5. Luh Ade Wilankrisna**
- 6. Suyarta Efrida Pakpahan**
- 7. Fini Ainun Qolbi Wasdili**
- 8. Emi Rachmi**
- 9. Kurnia Ritma Dhanti**
- 10. Andita Ayu Mandasari**
- 11. Puji Lestari**



PT. Mustika Sri Rosadi

Perpustakaan Nasional RI : Katalog Dalam Terbitan (KDT)

JUDUL DAN	Biologi molekuler / penulis, Rinza Rahmawati Samsudin, Nurfitri Arfani, Farida Noor
PENANGGUNG	Irfani, Fitri Rahmi Fadhilah, Luh Ade Wilankrisna [dan 6 lainnya] ; editor, Jumriah
JAWAB	Nur
EDISI	Cetakan pertama, Mei 2025
PUBLIKASI	Bogor : PT. Mustika Sri Rosadi, 2025
DESKRIPSI FISIK	vi, 215 halaman : ilustrasi ; 23 cm
IDENTIFIKASI	ISBN 978-634-04-0902-4 (PDF)
SUBJEK	Biologi molekuler
KLASIFIKASI	572.8 [23]
PERPUSNAS ID	https://isbn.perpusnas.go.id/bo-penerbit/penerbit/isbn/data/view-kdt/1230711

BIOLOGI MOLEKULER

Penulis:

Rinza Rahmawati Samsudin; Nurfitri Arfani; Farida Noor Irfani; Fitri Rahmi Fadhilah; Luh Ade Wilankrisna; Suyarta Efrida Pakpahan; Fini Ainun Qolbi Wasdili; Emi Rachmi; Kurnia Ritma Dhanti; Andita Ayu Mandasari; Puji Lestari

Editor: Jumriah Nur

Layout: Tim PT. Mustika Sri Rosadi

Desain Sampul: Tim PT. Mustika Sri Rosadi

ISBN: ISBN 978-634-04-0902-4 (PDF)

Cetakan Pertama: Mei 2025

Hak Cipta 2025

Hak Cipta Dilindungi Oleh Undang-Undang

Dilarang memperbanyak karya tulis ini dalam bentuk dan dengan cara apapun tanpa izin tertulis dari penerbit.

Diterbitkan oleh Penerbit PT. Mustika Sri Rosadi

Alamat Penerbit: Citra Indah City, Bukit Heliconia AG 23/32

Kecamatan Jonggol, Kab. Bogor.

Email: mars.mustikasrirosadi@gmail.com

KATA PENGANTAR

Puji Syukur Kita panjatkan kehadirat Tuhan Yang Maha Esa atas rahmat dan karunia-Nya, sehingga buku “Biologi Molekuler” dapat dirampungkan dengan baik. Biologi Molekuler merupakan ilmu yang mempelajari tentang molekul sel dan keberlangsungan sel-sel. Buku ini disusun dengan tujuan untuk memberikan pemahaman yang lebih baik dan membantu para mahasiswa dan praktisi kesehatan dalam memahami konsep dasar biologi molekuler dalam kedokteran, struktur fungsi DNA dan RNA, PCR, sekuensing DNA CRISPR, pemeriksaan genetic, diagnosis berbasis RNA: RT-PCR dan Microarrays, mutasi genetic sampai pada inovasi dalam biologi molekuler kedokteran.

Kami ingin mengucapkan terima kasih kepada semua pihak yang telah membantu dalam penulisan buku Biologi Molekuler. Buku ini masih jauh dari kesempurnaan, sehingga penulis mengharapkan kritik dan saran yang membangun bagi perbaikan kedepannya. Penulis berharap buku ini dapat bermanfaat bagi mahasiswa pada khususnya dan pembaca pada umumnya dalam meningkatkan pemahaman terkait molekuler dan perkembangan pemeriksaan berbasis molekuler.

Bogor, 30 Mei 2025

Penulis

DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR	ii
DAFTAR ISI	iii
BAB 1. PENGENALAN BIOLOGI MOLEKULER DALAM KEDOKTERAN	1
A. Pendahuluan.....	1
B. Sejarah sel dan perkembangan biologi molekuler	2
C. Komponen Biologi Molekuler	6
BAB 2. STRUKTUR FUNGSI DNA dan RNA	14
A. Pendahuluan.....	14
B. DNA (Deoxyribonucleic Acid).....	15
C. RNA (Ribonucleic Acid).....	24
BAB 3. TEKNOLOGI POLYMERASE CHAIN REACTION (PCR).....	30
A. Pendahuluan.....	30
B. Sejarah Perkembangan Teknik PCR.....	31
C. Konsep Dasar Teknik PCR.....	32
D. Komponen Polymerase Chain Reaction (PCR).....	33
3. Primer	35
D. Tahapan Polymerase Chain Reaction (PCR).....	37
E. Kelebihan dan Kekurangan Teknik PCR	40
E. Macam-Macam Pengembangan Teknik PCR.....	42
BAB 4. SEKUENSING DNA DAN PENGGUNAAN DALAM DIAGNOSIS	45

A. Pendahuluan.....	45
B. Pembacaan Kromatogram Pada Hasil Sekuensing DNA.....	51
C. Aplikasi Sekuensing DNA dalam Diagnostik.....	54
D. Contoh Aplikasi Sekuensing DNA dalam Mendeteksi Mutasi dan Variasi Genetik Pada Penyakit.....	55
BAB 5. TEKNOLOGI CRISPR DAN EDIT GENETIK	61
A. Pendahuluan.....	61
B. Sejarah Pengeditan Genom	62
C. Mekanisme Pengeditan Genom yang Dimediasi CRISPR-Cas9	63
D. Pengeditan Gen Secara Presisi dengan CRISPR	65
E. Keterbatasan CRISPR/Cas9.....	67
F. Intervensi Biologis Dari Crispr/Cas9 Dalam Uji Coba Klinis.....	73
BAB 6. PEMERIKSAAN GENETIK DALAM DIAGNOSA PENYAKIT.....	77
A. Pendahuluan	77
B. Metode Chromosome Microarray Analysis (CMA) dalam Mendiagnosa Penyakit Genetik.....	80
C. Metode Uji Berbasis Reaksi Rantai Polimerase Fluoresensi Kuantitatif (QF-PCR) dalam Mendiagnosa Penyakit Genetik.....	87
D. Perbedaan dan Persamaan Pemeriksaan CMA dan QF-PCR	92
BAB 7. DIAGNOSIS BERBASIS RNA : RT-PCR DAN MICROARRAYS.....	94

A. Pendahuluan.....	94
B. <i>Reverse Transcription</i> PCR (RT-PCR) dalam Diagnostik Berbasis RNA	95
C. Microarray untuk Profilling RNA dalam Diagnosis berbasis RNA	102

BAB 8. ANALISIS MUTASI GENETIK DALAM PENYAKIT108

A. Pendahuluan.....	108
B. Mutasi Genetik.....	109
C. Kelainan Gen.....	110
D. Klasifikasi Mutasi Gen.....	113
E. Skrining Gen	117
F. Metode Deteksi Mutasi Genetik.....	119
G. Sitogenetika dan Molekuler Sitogenetika	122

BAB 9. TERAPI BERDASARKAN BIOLOGI MOLEKULER .125

A. Pendahuluan.....	125
B. Prinsip Dasar Terapi Molekuler dan Penyakit Genetik	126
C. Jenis Terapi Penyakit Genetik Berbasis Molekuler ..	128
D. Aplikasi Klinis.....	137

BAB 10. PEMERIKSAAN MOLEKULER DALAM ONKOLOGI147

A. Pendahuluan.....	147
B. Spesimen.....	147
C. Jenis-jenis biomarker.....	151
D. Teknik pemeriksaan	159

BAB 11. INOVASI DALAM BIOLOGI MOLEKULER UNTUK KEDOKTERAN	161
A. Pendahuluan.....	161
B. <i>Point of Care Testing</i> (POCT)	162
C. Antibodi Monoklonal	164
D. Metode Preventif	166
E. Terapi Gen	167
DAFTAR PUSTAKA	174
BIOGRAFI PENULIS	204
SINOPSIS.....	215

BAB 1. PENGENALAN BIOLOGI MOLEKULER DALAM KEDOKTERAN

A. Pendahuluan

Biologi molekular adalah cabang ilmu biologi yang mempelajari dasar-dasar molekular dari makhluk hidup. Biologi molekular berfokus pada interaksi antara makromolekul seperti asam amino, asam nukleat (DNA dan RNA), protein, karbohidrat, dan lipid, termasuk komposisi, interaksi, struktur, serta fungsi-fungsi dalam proses kehidupan pada makhluk hidup, khususnya DNA dan RNA. Molekul ini mengandung, dalam struktur kompleksnya yang terdiri dari ribuan nukleotida, instruksi yang diperlukan untuk menghasilkan protein yang membentuk struktur makhluk hidup. Protein-protein ini menentukan berbagai fungsi organik suatu organisme. Semua informasi ini dikodekan dalam kelompok nukleotida yang disebut gen.

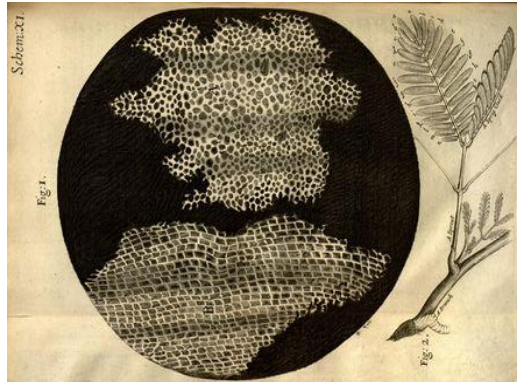
Biologi molekular menggambarkan semua proses fisik dan kimia yang terlibat dengan replikasi, transkripsi, dan translasi DNA dan yang diperlukan untuk ekspresi gen dalam struktur dan proses biologis. Biologi molekular juga berkaitan dengan pengembangan metode dan teknik yang memungkinkan studi dan pengelolaan materi genetik makhluk hidup; bidang ini bertujuan untuk memahami lebih dalam hubungan antara struktur gen dan ekspresi informasi genetik dalam organisme.

Prinsip teoritis besar yang dihasilkan oleh biologi molekular, merupakan dasar dari semua penelitian yang dilakukan dalam cabang ilmu ini, dikenal sebagai Dogma Sentral Biologi Molekuler. Singkatnya, Dogma ini menjelaskan bahwa DNA makhluk hidup mampu melakukan duplikasi diri, transkripsi dalam bentuk asam ribonukleat (RNA) dan translasi dalam bentuk protein, yang merupakan ekspresi gen dalam semua bentuk kehidupan

B. Sejarah sel dan perkembangan biologi molekuler

Robert Hooke lahir di tahun 18 Juli 1635 – 3 Maret 1703 menerbitkan buku berjudul *Micrographia*, yang menggambarkan bukti pertama tentang sel. R. Hooke mempelajari sel pertama kali dari gabus dan mengamati susunan jaringan tanaman yang menyerupai sarang lebah (Gambar 1.1). Setiap ruang kecil itu diberi nama "sel" (dari bahasa Latin "cella": ruangan kecil), tetapi R.Hooke tidak menduga bahwa "sel" ini adalah unit fungsional makhluk hidup. Robert Hooke mengamati kulit pohon gabus dan mengamati struktur mikroskopisnya. Saat melakukannya, R. Hooke menemukan dan menamai

sel – blok pembangun kehidupan. Saat itu R. Hooke belum menemukan fungsi biologis sel yang sebenarnya.



Gambar 1.1. R. Hooke menamai "sel" untuk setiap bilik kecil. Seluruh gambar tampak seperti sarang lebah. Diterbitkan dalam *Micrographia* pada tahun 1664.

Rudolf Ludwig Karl Virchow (13 Oktober 1821 – 5 September 1902) adalah seorang dokter, patologis, sejarawan, dan ahli biologi. , mengungkapkan teori "*Omnis cellula e cellula*" yang berarti, setiap sel berasal dari sel lain. Virchow dikenal dengan berbagai penemuannya. Rudolf Virchow adalah ilmuwan asal Prussia yang berhasil mengungkap kaitan sel dengan penyakit kanker. R. Virchow menjadi orang pertama yang mendeskripsikan penyakit leukimia. Penelitian yang dilakukan Virchow berfokus pada pengamatan klinis dari suatu penyakit tanpa gejala. Namun, penyakit-penyakit tersebut menyebabkan perubahan khas di dalam tubuh. Ia mendeteksi bahwa penyakit yang dimaksud sebagai akibat dari kerusakan sel. Rudolf Virchow juga

menjelaskan soal konsep metastatik atau penyebaran kanker yang bermula dari satu bagian tubuh ke bagian lainnya.

Gregor Johann Mendel lahir pada tanggal 20 Juli 1822 di Heinzendorf bei Odrau (Republik Ceko). Gregor Mendel adalah salah satu tokoh paling penting dalam sejarah sains. Meskipun karyanya tidak diakui selama hidupnya, penemuan kembali dan pengakuan atas kontribusinya telah mengukuhkan posisinya sebagai "Bapak Genetika." Eksperimennya yang cermat dengan tanaman kacang ercis mengungkapkan hukum dasar pewarisan yang masih menjadi dasar penelitian genetika modern. Dalam kedokteran, prinsip-prinsip Mendel digunakan untuk memahami dan mengelola penyakit genetik. Tes genetik dan konsultasi genetik didasarkan pada hukum Mendel, membantu dokter dan pasien dalam diagnosis dan pengobatan kondisi genetik. Penemuan Mendel tentang alel dan pewarisan menjadi dasar dalam berbagai teknik rekayasa genetika modern. Misalnya, CRISPR-Cas9 dan teknologi pengeditan gen lainnya mengandalkan pemahaman dasar tentang cara kerja gen yang pertama kali diungkapkan oleh Mendel.

James Watson dan Francis Crick pada tahun 1953 Penemuan heliks ganda, struktur tangga bengkok dari asam deoksiribonukleat (DNA), oleh James Watson dan Francis Crick pada tahun 1953 menandai tonggak sejarah sains dan memunculkan biologi molekuler modern, yang sebagian besar berkaitan dengan pemahaman gen mengendalikan proses kimia dalam sel. Dalam penemuan tersebut menghasilkan wawasan

inovatif tentang kode genetik dan sintesis protein. Selama tahun 1970-an dan 1980-an, penemuan ini membantu menghasilkan teknik ilmiah baru dan hebat, khususnya penelitian DNA rekombinan, rekayasa genetika, pengurutan gen cepat, dan antibodi monoklonal, teknik yang menjadi dasar industri bioteknologi. Watson dan Crick bukanlah penemu DNA, tetapi ilmuwan pertama yang merumuskan deskripsi akurat tentang struktur heliks ganda yang kompleks dari molekul ini. Karya Watson dan Crick merupakan hasil penelitian lanjutan dari sejumlah ilmuwan sebelum mereka, yaitu Friedrich Miescher, Phoebus Levene, dan Erwin Chargaff.

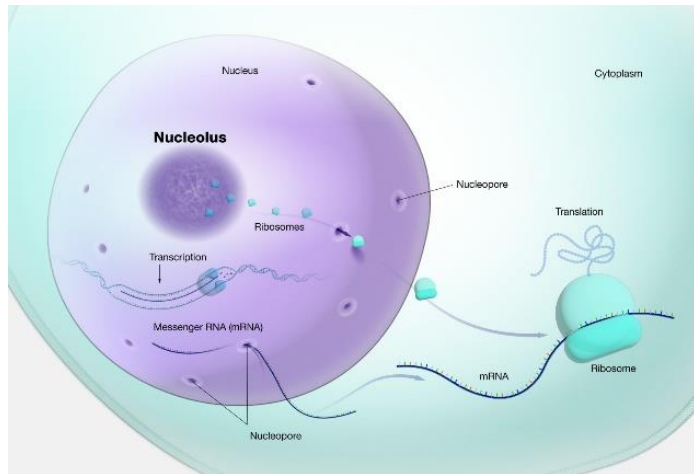
Kary Mullis lahir 28 Desember 1944, Lenoir, North Carolina, Amerika Serikat meninggal 7 Agustus 2019 adalah seorang ahli biokimia Amerika, salah satu pemenang Hadiah Nobel Kimia tahun 1993 atas penemuannya reaksi berantai polimerase (PCR), teknik sederhana yang memungkinkan peregangannya spesifik DNA. Mullis mengembangkan PCR pada tahun 1983. Metode sebelumnya untuk memperoleh urutan DNA tertentu dalam jumlah yang cukup untuk penelitian yang sulit, memakan waktu, dan mahal. PCR menggunakan empat bahan yaitu segmen DNA untai ganda yang akan diberi suhu, disebut Templat DNA, dua primer oligonukleotida (segmen pendek DNA untai tunggal dengan masing-masing komplementer terhadap urutan pendek pada salah satu untai cetakan DNA, nukleotida yang merupakan blok pembangun kimia yang membentuk DNA dan enzim polimerase yang menyalin

cetakan DNA dengan menggabungkannya secara bebas. nukleotida dalam urutan yang benar. Bahan-bahan ini dipanaskan, menyebabkan DNA cetakan terpisah menjadi dua untai. Campuran tersebut telah disetujui, yang memungkinkan primer menempel pada situs pelengkap pada cetakan yang tidak terikat. Polimerase kemudian dapat mulai menyalin untai cetakan dengan menambahkan nukleotida ke ujung primer, menghasilkan dua molekul DNA untai ganda. Mengulangi siklus ini meningkatkan jumlah DNA secara eksponensial: sekitar 30 siklus, yang masing-masing hanya berlangsung beberapa menit, akan menghasilkan lebih dari satu miliar salinan urutan DNA asli.

C. Komponen Biologi Molekuler

- 1) Nukleolus adalah struktur bulat yang ditemukan di dalam nukleus sel yang fungsi utamanya adalah untuk memproduksi dan merakit ribosom sel. Nukleolus juga merupakan tempat gen RNA ribosom ditranskripsi. Setelah dirakit, ribosom diangkut ke sitoplasma sel, tempat ribosom berfungsi sebagai tempat sintesis protein. Di dalam nukleus sel terdapat struktur khusus yang disebut nukleolus yang menampung mesin ribosom. Nukleolus terpisah dari bagian nukleus lainnya karena fungsinya yang khusus. Nukleolus tidak mengandung kromosom dan mampu mengangkut ribosom dan RNA ribosom keluar dari nukleus dan masuk ke sitoplasma tempat sintesis protein terjadi. Begitu berada di

sitoplasma, RNA ribosom menjadi bagian dari ribosom dan bertanggung jawab untuk mengangkut RNA pembawa pesan melalui ribosom untuk diterjemahkan menjadi protein.



Gambar 1.2. Nukleolus dalam sel

- 2) Kromosom adalah struktur seperti benang yang terbuat dari protein dan satu molekul DNA yang berfungsi untuk membawa informasi genomik dari satu sel ke sel lainnya. Pada tumbuhan dan hewan (termasuk manusia), kromosom berada di dalam nukleus sel. Manusia memiliki 22 pasang kromosom bernomor (autosom) dan satu pasang kromosom seks (XX atau XY), dengan total 46. Setiap pasang mengandung dua kromosom, satu berasal dari masing-masing orang tua, yang berarti bahwa anak-anak mewarisi setengah kromosom mereka dari ibu mereka dan setengah

SINOPSIS

Buku Biologi Molekuler ini disusun sebagai panduan komprehensif untuk memahami peran Molekuler dalam konteks teori dan diagnostik laboratorium. Mekanisme ditingkat molekuler merupakan kunci penting dalam membuka banyak misteri yang belum terungkap. Analisis biologi molekuler diperlukan untuk mempermudah memahami mekanisme molekuler. Buku ini tersusun dari 11 bab. Bab 1-2 memaparkan pengenalan biologi molekuler serta struktur fungsi DNA dan RNA.

Pada bab selanjutnya, buku ini disusun berdasarkan penggunaan teknologi dalam bidang molekuler seperti PCR, dan teknologi CRISPR. Pada Bab 4-11 fokus terkait penggunaan pemeriksaan molekuler dalam diagnosis penyakit diantaranya sequencing DNA, RT-PCR, dan Microarray. Pada bab akhir, dibahas mengenai inovasi terkini dalam bidang molekuler untuk kedokteran.

Buku ini diperuntukkan bagi mahasiswa, tenaga laboratorium, dan profesional kesehatan yang dapat dijadikan sebagai referensi penting untuk meningkatkan pemahaman dan keterampilan dalam diagnostik penyakit berbasis molekuler secara ilmiah dan akurat.

BIOLOGI MOLEKULER

Buku Biologi Molekuler ini disusun sebagai panduan komprehensif untuk memahami peran Molekuler dalam konteks teori dan diagnostik laboratorium.

Mekanisme ditingkat molekuler merupakan kunci penting dalam membuka banyak misteri yang belum terungkap. Analisis biologi molekuler diperlukan untuk mempermudah memahami mekanisme molekuler. Buku ini tersusun dari 11 bab. Bab 1-2 memaparkan pengenalan biologi molekuler serta struktur fungsi DNA dan RNA.

Pada bab selanjutnya, buku ini disusun berdasarkan penggunaan teknologi dalam bidang molekuler seperti PCR, dan teknologi CRISPR. Pada Bab 4-11 fokus terkait penggunaan pemeriksaan molekuler dalam diagnosis penyakit diantaranya sequencing DNA, RT-PCR, dan Microarray. Pada bab akhir, dibahas mengenai inovasi terkini dalam bidang molekuler untuk kedokteran.

Buku ini diperuntukkan bagi mahasiswa, tenaga laboratorium, dan profesional kesehatan yang dapat dijadikan sebagai referensi penting untuk meningkatkan pemahaman dan keterampilan dalam diagnostik penyakit berbasis molekuler secara ilmiah dan akurat.