Tim Penulis:
Fuadiska Salamena, Kristi Lenci Patty, Meiliana Friska,
Pieter Agusthinus Riupassa, Anneke Pesik, Suriansyah,
Yusriani Mangarengi, Kenia Permata Sukma,
Martina Kurnia Rohmah, Sri Utami, Jumaria Nasution

GENETIKA MOLEKULER

Editor:
Dina Umi Mardiyah, S.P., M.M.
Fauziansyah, S.P., M.P.

GENETIKA MOLEKULER

Tim Penulis:
Fuadiska Salamena, Kristi Lenci Patty, Meiliana Friska,
Pieter Agusthinus Riupassa, Anneke Pesik, Suriansyah,
Yusriani Mangarengi, Kenia Permata Sukma,
Martina Kurnia Rohmah, Sri Utami, Jumaria Nasution

Penerbit Widina

GENETIKA MOLEKULER

Tim Penulis:
Fuadiska Salamena, Kristi Lenci Patty, Meiliana Friska,
Pieter Agusthinus Riupassa, Anneke Pesik, Suriansyah,
Yusriani Mangarengi, Kenia Permata Sukma,
Martina Kurnia Rohmah, Sri Utami, Jumaria Nasution

Desain Cover:
Andi Juliandi

Sumber Ilustrasi:
www.freepik.com

Tata Letak:
Handarini Rohana

Editor:
Dina Umi Mardiyah, S.P., M.M.
Fauziansyah, S.P., M.P.

ISBN:
978-634-246-507-3

Cetakan Pertama:
Desember, 2025

Hak Cipta Dilindungi Oleh Undang-Undang
by Penerbit Widina Media Utama

Dilarang keras menerjemahkan, memfotokopi, atau memperbanyak sebagian atau seluruh isi buku ini tanpa izin tertulis dari Penerbit.

PENERBIT:
WIDINA MEDIA UTAMA
Komplek Puri Melia Asri Blok C3 No. 17 Desa Bojong Emas
Kec. Solokan Jeruk Kabupaten Bandung, Provinsi Jawa Barat

Anggota IKAPI No. 519/JBA/2025
Website: www.penerbitwidina.com
Instagram: @penerbitwidina
Telepon (022) 87355370

KATA PENGANTAR

Assalamu'alaikum warahmatullahi wabarakatuh.

Segala puji dan syukur kami panjatkan ke hadirat Allah SWT yang telah melimpahkan rahmat dan karunia-Nya, sehingga penyusunan buku *Genetika Molekuler* ini dapat diselesaikan dengan baik. Buku ini merupakan hasil kolaborasi para akademisi dari berbagai perguruan tinggi di Indonesia yang memiliki kepedulian terhadap perkembangan ilmu genetika dan kebutuhan akan sumber referensi yang mutakhir, mudah dipahami, serta relevan dengan kebutuhan pendidikan tinggi. Di tengah pesatnya kemajuan bioteknologi dan ilmu molekuler, kehadiran buku ini diharapkan dapat menjadi fondasi penting bagi mahasiswa, peneliti, dan pembaca umum yang ingin memahami mekanisme dasar pewarisan sifat dan dinamika kerja gen di tingkat molekuler.

Proses penyusunan buku ini melibatkan kerja sama yang erat antara para penulis dan editor, yang masing-masing memiliki keahlian pada bidang genetika, biologi molekuler, bioteknologi, dan kesehatan. Setiap bab dirancang untuk memberikan pemahaman bertahap, mulai dari konsep dasar hingga aplikasi genetika molekuler dalam berbagai disiplin ilmu. Tidak hanya menyajikan teori, buku ini juga memperkaya pembaca dengan penjelasan kontekstual, contoh kasus, serta gambaran penerapan teknologi genetika modern seperti CRISPR, analisis genom, dan teknik rekayasa molekuler lainnya. Dengan demikian, kami berharap buku ini tidak hanya menjadi sumber belajar, tetapi juga inspirasi bagi lahirnya penelitian dan inovasi baru di bidang iptek hayati.

Kami menyadari bahwa buku ini tentu belum sepenuhnya sempurna, mengingat luas dan cepatnya perkembangan dunia genetika molekuler. Namun, dengan semangat kolaboratif dan komitmen untuk terus belajar, kami percaya bahwa karya ini akan memberikan manfaat yang berarti bagi perkembangan pendidikan dan penelitian di Indonesia. Ucapan terima kasih kami sampaikan kepada seluruh penulis, editor, dan pihak-pihak yang

berkontribusi, serta semua pembaca yang akan memanfaatkan buku ini dalam kegiatan akademik maupun profesional. Semoga buku ini dapat menjadi amal jariyah dan memberikan nilai kebermanfaatan bagi generasi ilmu pengetahuan di masa yang akan datang.

Bandung, Desember 2025

Penulis

DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR ..... **iii**
DAFTAR ISI ..... **v**
BAB 1 PENGANTAR GENETIKA MOLEKULER **1**
A. Pengertian Genetika Molekuler 1
B. Sejarah Perkembangan Genetika Molekuler 1
C. Konsep Dasar Molekuler: Hubungan Gen, Protein dan Karakter Fenotipik 5
D. Kesimpulan 7
BAB 2 STRUKTUR DAN FUNGSI DNA **9**
A. Struktur DNA 9
B. Struktur Sekunder: Konformasi DNA Kanonik dan Alternatifnya 13
C. Struktur Tersier dan Quartener DNA: Kromosom dan Struktur 3D Genom 14
D. Fungsi Biologis DNA: Dari *Template* sampai Regulasinya 15
BAB 3 ORGANISASI GENOM DAN STRUKTUR GEN **21**
A. Organisasi Genom 21
B. Struktur Gen 26
BAB 4 REPLIKASI DNA **31**
A. Konsep Dasar dan Prinsip Replikasi DNA 31
B. Struktur DNA sebagai Dasar Replikasi 35
C. Tahapan Replikasi DNA 41
D. Implikasi Replikasi DNA & PCR bagi Kemaslahatan Manusia 58
BAB 5 TRANSKRIPSI DNA **61**
A. Pengertian dan Fungsi Transkripsi 61
B. Tahapan Proses Transkripsi 63
C. Koordinasi dan Akurasi dalam Transkripsi 71
D. Pemrosesan RNA pada Eukariot 72
BAB 6 TRANSLASI DAN SINTESIS PROTEIN **77**
A. Komponen yang Terlibat dalam Translasi 78
B. Tahapan Translasi: Inisiasi, Elongasi, dan Terminasi 81

C. Lipatan dan Modifikasi Pascatranslasi 86
BAB 7 REGULASI EKSPRESI GEN 91
A. Tingkat-Tingkat Regulasi Ekspresi Gen 93
B. Mekanisme Epigenetik dan Lingkungan 96
C. Teknologi Analisis Ekspresi Gen 98
D. Aplikasi Regulasi Gen dalam Penelitian 100
BAB 8 MUTASI DAN PERBAIKAN DNA 105
A. Hakikat Mutasi: Sumber Perubahan Genetik 105
B. Jenis dan Dampak Mutasi pada Makhluk Hidup 108
C. Mekanisme Perbaikan DNA: Upaya Alam Menjaga Kestabilan Genetik 110
BAB 9 TEKNOLOGI GENETIKA MOLEKULER 113
A. Reaksi Rantai Polimerase (PCR = *Polymerase Chain Reaction*) 113
B. Elektroforesis Gel Agarosa 117
C. *Sekuensing* DNA 119
BAB 10 GENETIKA MOLEKULER DI BIDANG KESEHATAN 123
A. Pengantar Genetika Molekuler di Bidang Kesehatan 123
B. Genetika Molekuler dalam Penyakit 124
C. Aplikasi Klinis Genetika Molekuler 135
D. Etika, Hukum, Sosial dalam Genetika Molekuler 140
BAB 11 APLIKASI DAN ETIKA GENETIKA MOLEKULER 145
A. Aplikasi Genetika Molekuler 145
B. Etika dalam Genetika Molekuler 149
BAB 12 PROSPEK DAN TREN MASA DEPAN GENETIKA MOLEKULER 153
A. Pendahuluan 153
B. Sejarah Perkembangan Genetika Molekuler 154
C. Peran Teknologi dan Bioinformatika 155
D. Dampak dan Implikasi 156
E. Jenis dan *Platform* Teknologi NGS 157
F. Aplikasi NGS dalam Berbagai Bidang 158
G. Tantangan dan Arah Masa Depan terhadap Prospek dan Tren Masa Depan Genetika Molekuler: Arah Menuju Terapi Gen 160

DAFTAR PUSTAKA 163
PROFIL PENULIS 183

PENGANTAR GENETIKA MOLEKULER

A. PENGERTIAN GENETIKA MOLEKULER

Genetika molekuler merupakan bidang ilmu yang merangkum prinsip-prinsip pewarisan sifat (Genetika) dan biologi molekuler untuk dapat memahami interaksi gen dalam organisme hidup. Genetika molekuler adalah salah satu cabang ilmu biologi yang mempelajari struktur dan fungsi materi genetik ditingkat molekul. Materi genetik yang diamati adalah DNA/RNA. Studi genetika molekuler meliputi informasi genetik, penyimpanan informasi genetik, transfer gen, ekspresi gen dan regulasi gen.

B. SEJARAH PERKEMBANGAN GENETIKA MOLEKULER

Genetika klasik merupakan fondasi utama dari genetika molekuler. Genetika klasik dipelopori oleh George Mendel pada tahun 1822-1884. Penelitian sederhana telah dilakukan oleh Mendel menggunakan tanaman kacang polong sebagai objek penelitian. Hasil penelitian yang didapatkan adalah pewarisan sifat dari tetua atau *wildtype* ke individu turunannya. Data-data yang dikumpulkan dan dianalisis adalah data kualitatif yaitu sifat fisik atau fenotipik. Fenomena ini dirangkum dalam hukum Mendel I dan Mendel II. Walaupun pada saat itu Mendel belum dapat menjelaskan tentang konsep molekul genetik secara baik. Namun penelitiannya sudah dapat menjawab teori genetika klasik.

STRUKTUR DAN FUNGSI DNA

Bagian ini memberikan gambaran sistematis tentang struktur molekuler DNA dan fungsi selulernya. Dimulai dengan komposisi kimia dasar dan aturan pasangan basa, organisasi struktural tingkat tinggi (struktur sekunder dan tersier) dan fungsi biologis utama DNA yaitu replikasi DNA, regulasi transkripsi, perbaikan, rekombinasi, dan kontrol epigenetik serta struktur DNA *non*-kanonik dan peran biologisnya.

A. STRUKTUR DNA

Asam deoksiribonukleat (DNA) adalah molekul pewarisan sifat yang menyimpan informasi genetik melalui urutan linear empat basa nukleotida (A, T, C, G). Stabilitas kimia, pasangan basa komplementer, dan kemampuan DNA untuk dikompres menjadi kromosom memungkinkan penyimpanan informasi yang akurat dan akses dinamis untuk proses seluler.

Model heliks ganda Watson–Crick menjelaskan bagaimana geometri tulang punggung kovalen dan pasangan basa komplementer mengkodekan stabilitas dan informasi—memungkinkan replikasi yang akurat dan interaksi spesifik urutan dengan protein. Daya penjelas model asli untuk replikasi, spesifisitas, dan penyimpanan informasi tetap menjadi landasan bagi genetika molekuler.

BAB
3

ORGANISASI GENOM DAN STRUKTUR GEN

A. ORGANISASI GENOM

Istilah "genom" diciptakan oleh ahli sitologi H. Winkler pada tahun 1920 untuk merujuk pada set kromosom haploid suatu spesies. Istilah ini digunakan ketika membahas analisis alopoliploidi atau mutasi genom (seperti perubahan jumlah kromosom). Maknanya telah meluas hingga mencakup keseluruhan konstitusi hereditas sel (yaitu, aspek struktural dan dinamis dari pengkodean, penyimpanan, dan transfer informasi hereditas spesifik spesies). Genom tidak hanya berisi cetak biru, tetapi juga program sintesis protein yang terkoordinasi (Jacob dan Monod, 1961). Genom dan perkembangan yang dikendalikan genom melibatkan: (i) elemen struktural, (ii) dinamikanya, dan (iii) sifat "*emergen*" *system* (Golubovsky, 2000).

Organisasi genom mencakup motif regulasi dan pengkodean yang dibagikan di antara banyak lokus. Lokus tidak mengkode protein, tetapi bertindak sebagai sinyal yang menentukan fungsi genom seperti transkripsi, translasi, pemrosesan RNA, replikasi DNA, kondensasi kromatin, dan pengemasan. Lokus genetik terorganisasi menjadi jaringan genom yang saling terhubung dan berfungsi secara dinamis. Lokus genetik yang beragam aktif di berbagai jaringan dan tahap perkembangan dengan interkoneksi pada tingkat DNA, protein, dan kromosom (King dkk, 2002).

BAB
4

REPLIKASI DNA

A. KONSEP DASAR DAN PRINSIP REPLIKASI DNA

a. Definisi Replikasi DNA

Replikasi DNA adalah proses biologis esensial yang berfungsi untuk menggandakan molekul DNA agar setiap sel anak hasil pembelahan memperoleh informasi genetik yang identik dengan sel induknya. Proses ini memastikan kelangsungan pewarisan sifat genetik antar generasi sel dan organisme. Berdasarkan model heliks ganda yang diperkenalkan oleh Watson dan Crick, replikasi DNA berlangsung melalui mekanisme semi-konservatif, di mana setiap molekul DNA baru terdiri atas satu untai DNA parental (lama) dan satu untai DNA baru hasil sintesis (Cooper, 2021). Hal ini menunjukkan bahwa molekul DNA tidak disalin secara keseluruhan sekaligus, melainkan menggunakan satu untai sebagai cetakan (*template*) untuk membentuk pasangan komplementer. Secara molekuler, replikasi DNA didefinisikan sebagai proses sintesis nukleotida baru mengikuti urutan nukleotida pada cetakan DNA dengan prinsip komplementeritas basa nitrogen: adenin (A) berpasangan dengan timin (T), dan guanin (G) berpasangan dengan sitosin (C). Replikasi berlangsung dalam arah 5′ ke 3′, yang berarti DNA polimerase hanya dapat menambahkan nukleotida baru pada ujung 3′ rantai yang sedang disintesis (Berg *et al*., 2022). Sebelum proses ini dimulai, molekul DNA harus dibuka terlebih dahulu oleh enzim helicase sehingga terbentuk dua untai tunggal yang renggang, yang dapat digunakan sebagai cetakan.

BAB
5

TRANSKRIPSI DNA

A. PENGERTIAN DAN FUNGSI TRANSKRIPSI

Transkripsi merupakan salah satu proses fundamental dalam biologi molekuler yang menandai awal dari ekspresi genetik. Dalam dogma sentral biologi molekuler, informasi genetik mengalir dari DNA menjadi mRNA, dan mRNA diterjemahkan menjadi asam amino (protein) (Crick, 1970). Tahap pertama adalah proses penyalinan informasi genetik yang tersimpan dalam molekul DNA menjadi molekul mRNA yang lebih sederhana dan dapat digunakan oleh sel untuk berbagai keperluan fisiologis, terutama sintesis protein (Alberts *et al*., 2022). Melalui proses transkripsi, pesan genetik yang terdapat dalam urutan basa DNA diubah menjadi urutan ribonukleotida yang membentuk mRNA, sehingga memungkinkan sel menerjemahkan kode genetik menjadi aktivitas biologis yang nyata (Kornberg, 2007). Proses transkripsi sel eukariot berlangsung di dalam nukleus karena DNA terletak dalam inti dan dilindungi oleh membran inti. Setelah mRNA terbentuk, molekul tersebut harus diproses terlebih dahulu sebelum keluar dari inti untuk proses translasi di ribosom (Sainsbury *et al*., 2015). Sebaliknya, pada sel prokariot seperti bakteri, transkripsi berlangsung di sitoplasma karena tidak memiliki inti sel yang memisahkan DNA dari tempat translasi. Perbedaan lokasi ini memberikan konsekuensi biologis yang signifikan, yaitu pada prokariot transkripsi dan translasi dapat terjadi secara bersamaan, sedangkan

BAB
6

TRANSLASI DAN SINTESIS PROTEIN

Translasi merupakan tahap penting dalam ekspresi gen, yaitu proses penerjemahan informasi genetik dari DNA menjadi protein fungsional. Dalam tahap ini, urutan basa nitrogen pada *messenger RNA* (mRNA) diterjemahkan menjadi urutan asam amino yang membentuk rantai polipeptida. Proses tersebut berlangsung di ribosom, organel sel yang berfungsi sebagai tempat sintesis protein (Rodnina, 2018). Setiap tiga basa nitrogen (kodon) pada mRNA menyandikan satu jenis asam amino tertentu. Dengan demikian, kombinasi kodon yang beragam memungkinkan sel menyusun berbagai jenis protein dengan struktur dan fungsi spesifik, mulai dari enzim hingga hormon. Translasi menjadi bentuk nyata dari "bahasa genetik" yang menghubungkan kode DNA dengan aktivitas biologis organisme. Dalam ekspresi gen, translasi merupakan tahapan lanjutan setelah transkripsi. DNA ditranskripsikan menjadi mRNA oleh enzim RNA polimerase. Molekul mRNA yang terbentuk membawa salinan informasi genetik keluar dari inti sel menuju ribosom untuk diterjemahkan menjadi protein. Proses ini melibatkan tiga komponen utama: mRNA sebagai cetakan, tRNA sebagai pembawa asam amino, dan ribosom (rRNA) sebagai tempat berlangsungnya sintesis protein (Noller, 2017; Rodnina, 2018). Tanpa translasi, informasi genetik hanya akan menjadi rangkaian basa yang tidak memiliki fungsi biologis, karena translasi yang mengubah kode genetik menjadi produk fungsional. Hubungan antara transkripsi, translasi, dan sintesis protein dikenal sebagai dogma sentral

REGULASI EKSPRESI GEN

Ekspresi gen merupakan proses fundamental dalam biologi molekuler yang menjelaskan bagaimana informasi genetik yang tersimpan di dalam DNA diterjemahkan menjadi produk fungsional berupa RNA dan protein. Proses ini terdiri atas dua tahap utama, yaitu transkripsi dan translasi. Pada tahap transkripsi, urutan basa DNA berfungsi sebagai cetakan untuk membentuk molekul mRNA (*messenger* RNA) melalui kerja enzim RNA polimerase. Selanjutnya, mRNA yang terbentuk akan keluar dari inti sel menuju sitoplasma untuk menjalani tahap translasi, di mana kodon pada mRNA dibaca oleh ribosom guna menyusun rantai asam amino yang kemudian membentuk protein spesifik yang berperan dalam berbagai fungsi seluler dan fisiologis tubuh (Alberts *et al*., 2022; Griffiths *et al*., 2020). Dengan demikian, ekspresi gen dapat dianggap sebagai mekanisme utama yang mengubah informasi genetik menjadi aktivitas biologis yang nyata dalam suatu organisme.

Regulasi ekspresi gen memiliki peranan yang sangat penting dalam mengatur diferensiasi sel, pertumbuhan jaringan, serta produksi ternak. Tidak semua gen di dalam genom diekspresikan pada waktu dan kondisi yang sama, sehingga diperlukan mekanisme pengaturan yang kompleks untuk menyesuaikan kebutuhan sel terhadap lingkungan internal dan eksternal. Dalam proses diferensiasi, misalnya, gen yang sama dapat mengekspresikan protein berbeda tergantung jenis jaringan, seperti pada sel otot yang

BAB
8

MUTASI DAN PERBAIKAN DNA

A. HAKIKAT MUTASI: SUMBER PERUBAHAN GENETIK

Setiap makhluk hidup membawa cetak biru kehidupan di dalam dirinya, yaitu DNA. Dalam setiap sel, untaian DNA menyimpan informasi genetik yang menentukan warna mata, bentuk daun, atau daya tahan tubuh terhadap penyakit. Namun, DNA bukanlah dokumen yang tak pernah berubah. Ia bisa mengalami kesalahan kecil dalam proses penyalinan, atau rusak akibat faktor lingkungan. Perubahan itulah yang disebut mutasi.

Mutasi adalah perubahan pada urutan basa nitrogen di DNA, yang bisa terjadi secara spontan atau karena pengaruh luar seperti radiasi, bahan kimia, atau virus. Istilah mutasi sering terdengar menakutkan, mungkin karena di film-film sains fiksi sering dikaitkan dengan makhluk aneh atau kekuatan super. Padahal, dalam dunia biologi, mutasi adalah bagian alami dari evolusi dan keberagaman hayati. Tanpa mutasi, tidak akan ada variasi genetik yang memungkinkan spesies beradaptasi terhadap lingkungan baru.

BAB
9

TEKNOLOGI GENETIKA MOLEKULER

A. REAKSI RANTAI POLIMERASE (PCR = *POLYMERASE CHAIN REACTION*)

Reaksi Rantai Polimerase (PCR) adalah teknik yang penting dan banyak dilakukan dalam bidang genetika molekuler, yaitu amplifikasi DNA/RNA secara *in vitro*. Teknik ini ditemukan oleh Kary Mullis pada tahun 1985, yang pada akhirnya mendapatkan penghargaan Nobel dalam kontribusinya di bidang Kimia. Selain memperbanyak hingga jutaan kopi segmen, PCR juga memungkinkan untuk mendeteksi dan menganalisis DNA/RNA secara presisi dan menjadi fondasi bagi riset biologi molekuler. Selain itu, PCR telah dimodifikasi untuk mendiagnosa gen dan mutasi tertentu, serta mendukung teknik atau studi genetik dan molekuler lainnya.

1. Prinsip PCR

PCR mengombinasikan prinsip hibridisasi asam nukleat dengan replikasi asam nukleat, dengan adanya variasi suhu pemanasan dan pendinginan siklik sepanjang proses. Hal tersebut terjadi karena DNA untai ganda dapat mengalami denaturasi karena panas menjadi segmen DNA untai tunggal. Pada cetakan DNA untai tunggal tersebut, primer dapat menempel untuk melengkapi sekuens komplementernya berdasarkan prinsip hibridisasi asam nukleat. DNA polimerase kemudian mengelongasi primer dengan menambahkan nukleotida ke ujung 3′ secara berurutan dan menghasilkan

BAB
10

GENETIKA MOLEKULER DI BIDANG KESEHATAN

A. PENGANTAR GENETIKA MOLEKULER DI BIDANG KESEHATAN

Perkembangan ilmu pengetahuan di bidang biologi dan kedokteran dalam beberapa dekade terakhir menunjukkan kemajuan pesat, terutama melalui studi genetika molekuler. Cabang ini mempelajari struktur, fungsi, dan interaksi gen pada level molekul, khususnya DNA, RNA, dan protein. Pendekatan ini memungkinkan ilmuwan memahami mekanisme dasar kehidupan, pewarisan informasi genetik, serta bagaimana ekspresi dan pengaturan gen terjadi di dalam sel makhluk hidup.

Dalam bidang kesehatan, genetika molekuler memiliki peranan yang sangat penting dalam mempelajari pola penyakit, kepentingan diagnosis, penentuan terapi, dan pengawasan penyakit menular melalui deteksi patogen secara cepat, dan pengembangan terapi gen.

Pemahaman mengenai struktur dan fungsi gen memungkinkan identifikasi penyebab genetik dari berbagai penyakit, baik yang bersifat herediter (diturunkan) seperti talasemia, hemofilia, dan fibrosis kistik, maupun penyakit kompleks multifaktorial seperti diabetes melitus, kanker, dan penyakit kardiovaskular. Pada penyakit infeksi, genetika molekuler berperan dalam memahami genetika penyebab penyakit sekaligus produk molekuler yang dapat digunakan untuk diagnosis dna pengobatan. Kemajuan teknologi seperti *polymerase chain reaction* (PCR), *next generation sequencing*

BAB
11

APLIKASI DAN ETIKA GENETIKA MOLEKULER

Genetika molekuler memiliki peran penting dalam berbagai bidang, termasuk kesehatan, pertanian, dan lingkungan. Pada bidang-bidang tersebut, teknik genetika molekuler dapat digunakan untuk pemuliaan, deteksi penyakit, serta berbagai aplikasi lainnya.

A. APLIKASI GENETIKA MOLEKULER

1. Deteksi Penyakit Berbasis Genetik

Penyakit bawaan akibat kelainan genetik sering kali sulit dideteksi melalui pemeriksaan fisik atau gejala klinis saja, terutama pada tahap awal. Teknik genetika molekuler memberikan keunggulan dalam mendeteksi perubahan DNA, RNA, atau ekspresi gen yang menjadi penanda suatu penyakit. Metode-metode seperti *Polymerase Chain Reaction* (PCR), *microarray*, dan *Next-Generation Sequencing* (NGS) menjadi alat utama untuk mengidentifikasi mutasi, variasi genetik, serta pola ekspresi abnormal yang berkaitan dengan berbagai penyakit. Deteksi berbasis molekuler digunakan untuk diagnosis kelainan genetik monogenik, kanker, penyakit jantung bawaan, hingga penyakit infeksi tertentu. Pendekatan ini tidak hanya meningkatkan akurasi diagnosis, tetapi juga memungkinkan intervensi medis lebih awal dan personalisasi pengobatan.

BAB
12

PROSPEK DAN TREN MASA DEPAN GENETIKA MOLEKULER

A. PENDAHULUAN

Genetika molekuler merupakan bidang ilmu yang berfokus pada kajian struktur, fungsi, dan mekanisme kerja gen pada tingkat molekul, terutama DNA dan RNA. Melalui genetika molekuler, manusia berusaha memahami bagaimana informasi genetik disimpan, ditransmisikan, dan diekspresikan dalam makhluk hidup. Sejak penemuan struktur heliks ganda DNA oleh James Watson dan Francis Crick pada tahun 1953, genetika berkembang pesat dan menjadi tulang punggung bioteknologi modern.

Perkembangan genetika molekuler tidak terjadi secara tiba-tiba, tetapi merupakan hasil akumulasi penemuan ilmiah selama lebih dari satu abad. Awalnya, genetika hanya mempelajari pola pewarisan sifat melalui pengamatan fenotipik — misalnya warna bunga kacang ercis dalam eksperimen Gregor Mendel. Kini, genetika molekuler memungkinkan ilmuwan membaca urutan gen, mengeditnya dengan presisi, bahkan merancang kehidupan baru melalui biologi sintetik.

Bidang ini telah membawa perubahan besar dalam berbagai aspek kehidupan. Dalam kedokteran, genetika molekuler menjadi dasar bagi *precision medicine* yang menyesuaikan terapi berdasarkan profil genetik pasien. Dalam pertanian, genetika molekuler digunakan untuk menciptakan tanaman yang tahan kekeringan, hama, dan memiliki produktivitas tinggi. Sementara

DAFTAR PUSTAKA

Aartsma-Rus, A., Ginjaar, I.B. and Bushby, K., 2016. The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy. Journal of medical genetics, 53(3), pp.145-151.

Aiello, D., Patel, K., & Lasagna, E. (2021). The myostatin gene: An overview of mechanisms of action and its relevance to livestock animals. Animals, 11(2), 312. https://doi.org/10.3390/ani11020312

Al Aboud NM. Genetics, Epigenetic Mechanism. StatPearls. 2023. (overview definisi dan mekanisme epigenetik).

Alberts, B., *et al*., 2002. Molecular Biology of the Cell. 4th edition. Isolating, Cloning, and Sequencing DNA. Garland Science, New York. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26837

Alberts, B., Johnson, A. & Lewis, J., 2002. Molecular Biology of the Cell. 4th ed. New York: Garland Science.

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. 2022. Molecular Biology of the Cell (7th ed.). W. W. Norton and Company.

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., Walter, P., 2022. Molecular Biology of the Cell (7th ed.). W. W. Norton and Company.

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. (2022). Molecular Biology of the Cell (7th ed.). W. W. Norton & Company.

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Raff, M., Roberts, K., Walter, P., 2002. General recombination, in: Molecular Biology of the Cell. 4th Edition. Garland Science.

Allis, C. D., Jenuwein, T., 2016. The molecular hallmarks of epigenetic control. Nature Reviews Genetics, 17(8), 487–500. https://doi.org/10.1038/nrg.2016.59

Altan, Ö., Dobrzański, Z., & Vinoth, A. (2022). Epigenetic responses to heat stress in poultry: DNA methylation and chromatin remodeling under tropical conditions. Poultry Science, 101(3), 101558. https://doi.org/10.1016/j.psj.2021.101558

Amberger, J.S., Bocchini, C.A., Schiettecatte, F., Scott, A.F. and Hamosh, A., 2015. OMIM. org: Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®), an online catalog of human genes and genetic disorders. Nucleic acids research, 43(D1), pp.D789-D798.

Amshawee, A., 2024. Structure, Functions And Clinical Significance Of DNA: A Review Article. Int. J. Health Med. Res. 3, 464–468.

Archana, P. R., Sejian, V., Ruban, W., Bagath, M., Krishnan, G., & Bhatta, R. (2020). Comparative study on heat shock protein 70 expression in Zebu and crossbred cattle under heat stress. Tropical Animal Health and Production, 52(2), 655–662.

Aryal, S., 2022. DNA Sequencing-Definition, Principle, Steps, Types, Uses. Microbe Notes. 20 Oktober 2025. https://microbenotes.com/dna-sequencing-maxam-gilbert-and-sanger-dideoxy-method/

Astuti, P. K., Rahman, N., & Pratama, A. (2024). A systematic review on the trend of transcriptomic study in livestock using microarray and RNA-seq. Livestock Science, 281, 105393. https://doi.org/10.1016/j.livsci.2024.105393

Ayoubi, T.A. and Van De Yen, W.J., 1996. Regulation of gene expression by alternative promoters. The FASEB Journal, 10(4), pp.453-460.

Ban, N., Beckmann, R., Cate, J. H. D., Dinman, J. D., Dragon, F., Ellis, S. R., Lafontaine, D. L. J., Lindahl, L., Liljas, A., Lipton, J. M., McAlear, M. A., Moore, P. B., Noller, H. F., Ortega, J., Panse, V. G., Ramakrishnan, V., Spahn, C. M. T., Steitz, T. A., Tchorzewski, M., Williamson, J. R., 2014. A new system for naming ribosomal proteins. Current Opinion in Structural Biology, 24, 165–169. https://doi.org/10.1016/j.sbi.2014.01.002

Ban, N., Nissen, P., Hansen, J., Moore, P. B., Steitz, T. A., 2000. The complete atomic structure of the large ribosomal subunit at 2.4 Åresolution. Science, 289(5481), 905–920. https://doi.org/10.1126/science.289.5481.905

Bansal, A., Kaushik, S., Kukreti, S., 2022. Non-canonical DNA structures: Diversity and disease association. Front. Genet. 13, 959258.

Bartel, D. P., 2018. Metazoan microRNAs. Cell, 173(1), 20–51. https://doi.org/10.1016/j.cell.2018.03.006

Bayona-Feliu, A., Aguilera, A., 2025. Transcription-*Replication* Conflicts: Unlocking New Frontiers in Cancer. BioEssays e70025.

Bentley, D. L., 2014. Coupling mRNA processing with transcription in time and space. Nature Reviews Genetics, 15(3), 163–175. https://doi.org/10.1038/nrg3662

Berg, J. M., Tymoczko, J. L., Gatto, G. J., & Stryer, L. 2022. Biochemistry (10th ed.). W. H. Freeman.

Bevilacqua, C., D'Andrea, M., & Groenen, M. A. M. (2022). Expression of β-lactoglobulin gene and its regulation in dairy cattle: A molecular perspective. Frontiers in Genetics, 13, 894376. https://doi.org/10.3389/fgene.2022.894376

Blackburn, E. H., & Epel, E. S. 2017. The Telomere Effect: A Revolutionary Approach to Living Younger, Healthier, Longer. Grand Central Publishing.

Bochman, M. L., & Schwacha, A. 2009. The MCM complex: Unwinding the mechanism of a replicative helicase. Microbiology and Molecular Biology Reviews, 73(4), 652-683. https://doi.org/10.1128/MMBR.00019-09

Brown, T. A. (2012). Introduction to Genetics: a Molecular approach. In Garland Science eBooks. https://doi.org/10.1201/9781135000011

Buatkan ulasan tentang genetika molekuler berkaitan dengan penyakit karena adanya mutasi kromosom termasuk contoh penyakitnya beserta rujukan dan daftar pustakanya!

Bure I.V., *et al*. Histone Modifications and Non-Coding RNAs — review (PMC). 2022.

Burley, S.K., Berman, H.M., Duarte, J.M., Feng, Z., Flatt, J.W., Hudson, B.P., Lowe, R., Peisach, E., Piehl, D.W., Rose, Y., 2022. Protein data bank: a comprehensive review of 3D structure holdings and worldwide utilization by researchers, educators, and students. Biomolecules 12, 1425.

Campbell, N., Reece, J., 2005. Biology. Seventh Edition. Pearson, Benjamin Cummings.

Caroli, A. M., Chessa, S., & Erhardt, G. J. (2009). Invited review: Milk protein polymorphisms in cattle: Effect on animal breeding and human nutrition. Journal of Dairy Science, 92(11), 5335–5352.

Carroll, D. (2017). Genome engineering with targetable nucleases. Annual Review of Biochemistry, 86, 409–438.

Chen, J., Potlapalli, R., Quan, H., Chen, L., Xie, Ying, Pouriyeh, S., Sakib, N., Liu, L., Xie, Yixin, 2024. Exploring DNA damage and repair mechanisms: A review with computational insights. BioTech 13, 3.

Clancy, S. (2008). Genetic mutation. Nature Education, 1(1), 187. Retrieved from https://www.nature.com/scitable/topicpage/genetic-mutation-441/

Colgan, D. F., Manley, J. L., 1997. Mechanism and regulation of mRNA polyadenylation. Genes & Development, 11(21), 2755–2766. https://doi.org/10.1101/gad.11.21.2755

Coller, Barry S. "Ethics of human genome editing." Annual review of medicine 70, no. 1 (2019): 289-305.

Cooper G.M., 2000. The Cell: A Molecular Approach. 2nd edition. Sinauer Associates, Sunderland. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK9950/

Cooper, D. N., 2010. Functional intronic polymorphisms: Buried treasure awaiting discovery within our genes. Nature Reviews Genetics, 11(5), 285–291. https://doi.org/10.1038/nrg2761

Cooper, G. M. 2021. The Cell: A Molecular Approach (9th ed.). Sinauer Associates.

Cramer, P., 2019. Organization and regulation of gene transcription. Nature, 573(7772), 45–54. https://doi.org/10.1038/s41586-019-1517-4

Crick, F. H. C., 1970. Central dogma of molecular biology. Nature, 227(5258), 561–563. https://doi.org/10.1038/227561a0

Crick, F. H. C., 1970. Central dogma of molecular biology. Nature, 227(5258), 561–563. https://doi.org/10.1038/227561a0

Cutting, G. R. (2015). Cystic fibrosis genetics: From molecular understanding to clinical application. Nature Reviews Genetics, 16(1), 45–56. https://doi.org/10.1038/nrg3849

Dahal, P., 2025. *Polymerase Chain Reaction* (PCR): Principle, Enzymes, Steps, Types, Uses. Microbe Notes. 19 Oktober 2025. https://microbenotes.com/pcr-principle-enzymes-steps-types-uses/

Dawnay, N., Williams, C., & Harper, L. (2024). Development of a multiplex qPCR assay for quantification of autosomal and Y-specific targets in animal genetics. Journal of Molecular Diagnostics, 26(2), 115–127. https://doi.org/10.1016/j.jmoldx.2023.09.012

Deccottignies, A., Sanchez-Perez, I. & Nurse, P., 2003. Schizosaccharomyces pombe essential genes: A pilot study. Genome Research, 13, pp.399–401.

DePamphilis, M. L., & Bell, S. D. 2019. DNA *Replication* and Human Disease (2nd ed.). Cold Spring Harbor Laboratory Press.

Dever, T. E., Green, R., 2012. The elongation, termination, and recycling phases of translation in eukaryotes. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 13(6), 447–459. https://doi.org/10.1038/nrm3358

Dolan, D.D., Lee, S.S.J. and Cho, M.K., 2022. Three decades of ethical, legal, and social implications research: Looking back to chart a path forward. Cell genomics, 2(7).

Doudna, J. A., & Charpentier, E. (2014). The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9. Science, 346(6213), 1258096.

Dunbar, C. E., High, K. A., Joung, J. K., Kohn, D. B., Ozawa, K., & Sadelain, M. (2018). Gene therapy comes of age. Science, 359(6372), eaan4672.

Dunbar, C.E., High, K.A., Joung, J.K., Kohn, D.B., Ozawa, K. and Sadelain, M., 2018. Gene therapy comes of age. Science, 359(6372), p.eaan4672.

Eaton, J. D., West, S., 2021. Termination of transcription by RNA *polymerase* II: BOOM! Trends in Genetics, 37(7), 600–613. https://doi.org/10.1016/j.tig.2021.03.002

Enemark, E. J., & Joshua-Tor, L. 2008. On helicases and other motor proteins. Current Opinion in Structural Biology, 18(2), 243-257. https://doi.org/10.1016/j.sbi.2008.01.007

Fajri, N., Petryk, N., 2024. Monitoring and quantifying *replication fork* dynamics with high-throughput methods. Commun. Biol. 7, 729.

Fiveable Content Team. (2025, September). 7.2 DNA Damage and Repair Mechanisms [Study guide]. In Biochemistry Unit 7 – DNA *Replication* and Repair. Retrieved from https://fiveable.me/biochemistry/unit-7/dna-damage-repair-mechanisms/study-guide/4YTTOHBCdbuXSjz8

Gardiner, K. (2015). Molecular basis of Down syndrome: Current status and future perspectives. Developmental Disabilities Research Reviews, 21(2), 79–89.

Ge, F., Arif, M., Yan, Z., Alahmadi, H., Worachartcheewan, A., & Shoombuatong, W. (2024). Review of computational methods and database sources for predicting the effects of coding frameshift small insertion and deletion variations. ACS Omega, 9(2), 2032–2047. https://doi.org/10.1021/acsomega.3c07662.

Gebauer, F., Hentze, M. W., 2004. Molecular mechanisms of translational control. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 5(10), 827–835. https://doi.org/10.1038/nrm1488

Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (GINA) — U.S. federal law; EEOC / govinfo.

Golubovsky, M. & Manton, K.G., 2005. Genome Organization and Three Kinds of Heritable Changes: General Description and Stochastic Factors (A Review). Frontiers in Bioscience, 10, pp.335–344.

Golubovsky, M.D., 2000. A Century of Genetics: Evolution of Ideas and Concepts. St. Petersburg: Borey Publishers.

Good KV, *et al*. MeCP2: The Genetic Driver of Rett Syndrome Epigenetics. 2021. (review MeCP2/RTT).

Gravholt, C. H., *et al*. (2019). Clinical and molecular aspects of Turner syndrome. Nature Reviews Endocrinology, 15(10), 601–614.

Greider, C. W. 2020. Telomeres and telomerase: The means to the end. Annual Review of Biochemistry, 89(1), 331-354. https://doi.org/10.1146/annurev-biochem-062917-012339

Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Carroll, S. B., & Doebley, J. 2020. Introduction to Genetic Analysis (12th ed.). W. H. Freeman and Company.

Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Carroll, S. B., & Doebley, J. (2020). Introduction to Genetic Analysis (12th ed.). W. H. Freeman and Company.

Grobet, L., Martin, L. J. R., Poncelet, D., Pirottin, D., Brouwers, B., Riquet, J., … & Georges, M. (1997). A deletion in the bovine myostatin gene causes the double-muscled phenotype in cattle. Nature Genetics, 17(1), 71–74.

Halli, K., Ramesha, K. P., & Sejian, V. (2025). Heat stress induces specific methylation, transcriptomic and metabolomic responses in dairy cows. Scientific Reports, 15(1), 2411. https://doi.org/10.1038/s41598-025-12411-7

Harner MK, *et al*. 2025. Copy Number Variants: Deletion and Duplication Syndromes. Annual Review (review article summarizing CNV clinical impact).

Hartl, F. U., Hayer-Hartl, M., 2009. Converging concepts of protein folding in vitro and in vivo. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 10(11), 759–770. https://doi.org/10.1038/nrm2787

Herceg, Z., & Hainaut, P. (2007). Genetic and epigenetic alterations as biomarkers for cancer detection, diagnosis and prognosis. Molecular Oncology, 1(1), 26–41. https://doi.org/10.1016/j.molonc.2007.01.004

Hetz, C., Saxena, S., 2017. ER stress and the unfolded protein response in neurodegeneration. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 18(9), 545–561. https://doi.org/10.1038/nrm.2017.99

Hidayah, N., 2025. Regulasi transkripsi dan pasca transkripsi pada ekspresi gen. Trimurti. 1, 1, 33-43.

High, K. A., & Roncarolo, M. G. (2019). Gene therapy. New England Journal of Medicine, 381(5), 455–464.

Hill, T. M., & Marians, K. J. 2020. Escherichia coli DNA *replication* termination: Mechanisms and regulation. Microbiology and Molecular Biology Reviews, 84(3), e00043-19. https://doi.org/10.1128/MMBR.00043-19

Hinnebusch, A. G., 2014. The scanning mechanism of eukaryotic translation initiation. Annual Review of Biochemistry, 83(1), 779–812. https://doi.org/10.1146/annurev-biochem-060713-035802

Huang, R., Zhou, PK., 2021. DNA damage repair: historical perspectives, mechanistic pathways and clinical translation for targeted cancer therapy. Sig Transduct Target Ther 6, 254.

Hudson, K.L., Holohan, M.K. and Collins, F.S., 2008. Keeping pace with the times—the Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008. New England Journal of Medicine, 358(25), pp.2661-2663.

Hülter, N., Ilhan, J., Wein, T., Kadibalban, A.S., Hammerschmidt, K. & Dagan, T., 2017. An Evolutionary Perspective on Plasmid Lifestyle Modes. Current Opinion in Microbiology, 38, pp.74–80.

International Declaration on Human Genetic Data — UNESCO, 2003.

International Human Genome Sequencing Consortium, 2001. Initial Sequencing and Analysis of the Human Genome. Nature, 409(6822), pp.860–921.

Jacob, F. & Monod, J., 1961. Genetic Regulatory Mechanisms in the Synthesis of Proteins. Journal of Molecular Biology, 3, pp.318–356.

Jonkers, I., Lis, J. T., 2015. Getting up to speed with transcription elongation by RNA *polymerase* II. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 16(3), 167–177. https://doi.org/10.1038/nrm3953

June, C. H., O'Connor, R. S., Kawalekar, O. U., Ghassemi, S., & Milone, M. C. (2018).

Kadri, K., 2019. *Polymerase Chain Reaction* (PCR): Principle and Applications. Synthetic Biology-New Interdisciplinary Science. IntechOpen Limited, London. http://dx.doi.org/10.5772/intechopen.86491.

Kay, M. A. (2021). State-of-the-art gene-based therapies: the road ahead. Nature Reviews Genetics, 22(8), 557–579.

Kayser, M. and De Knijff, P., 2011. Improving human forensics through advances in genetics, genomics and molecular biology. Nature Reviews Genetics, 12(3), pp.179-192.

Kelleher, M. M., Kearney, J. F., & Berry, D. P. (2023). Integration of gene expression and genomic data for identification of eQTL in complex traits. Frontiers in Genetics, 14, 1192384. https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1192384

Khehra, N., Padda, I.S., Zubair, M., 2025. *Polymerase Chain Reaction*. StatPearls Publishing, Treasure Islan Florida. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK589663/

King, R.C. & Stansfield, W.D., 2002. A Dictionary of Genetics. 6th ed. Oxford: Oxford University Press.

Kornberg, A., & Baker, T. A. 2005. DNA *Replication* (2nd ed.). W. H. Freeman and Company.

Kornberg, A., & Baker, T. A. 2021a. DNA *Replication* (3rd ed.). University Science Books.

Kornberg, A., & Baker, T. A. 2021b. DNA *Replication* (3rd ed.). W. H. Freeman and Company.

Kornberg, R. D., 2007. The molecular basis of eukaryotic transcription. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 104(32), 12955–12961. https://doi.org/10.1073/pnas.0704138104

Kralik, P., & Ricchi, M., 2017. A basic guide to real time PCR in microbial diagnostics: definitions, parameters, and everything. Frontiers in microbiology. 8, 108.

Kumar, D., Singh, R. V., & Sharma, R. (2021). Regulation of gene expression and its application in animal breeding. Indian Journal of Animal Sciences, 91(7), 523–532.

Kunkel, T. A., & Erie, D. A. 2019. Eukaryotic mismatch repair in relation to DNA *replication*. Annual Review of Genetics, 53, 291-313. https://doi.org/10.1146/annurev-genet-112618-043705

Kurkela, S. and Brown, D.W., 2009. Molecular diagnostic techniques. Medicine, 37(10), pp.535-540.

Learning Pathwayz Limited. (n.d.). Chromosomal mutations [Web page]. Retrieved October 23, 2025, from https://www.pathwayz.org/Tree/Plain/CHROMOSOMAL+MUTATIONS

Lee, J., Mo, H.-L., Ha, Y., Nam, D.Y., Lim, G., Park, J.-W., Park, S., Choi, W.-Y., Lee, H.J., Rhee, J.-K., 2025. Unraveling the three-dimensional genome structure using machine learning. BMB Rep. 58, 203.

Levine, M., Cattoglio, C., & Tjian, R., 2014. Looping back to leap forward: Transcription enters a new era. Cell, 157(1), 13–25.

https://doi.org/10.1016/j.cell.2014.02.009

Li, J., Zhou, Z., Sun, H.X., Ouyang, W., Dong, G., Liu, T., Ge, L., Zhang, X., Liu, C. and Gu, Y., 2020. Transcriptome analyses of β-thalassemia− 28 (a> G) mutation using isogenic cell models generated by crispr/cas9 and asymmetric single-*strand*ed oligodeoxynucleotides (Assodns). Frontiers in Genetics, 11, p.577053.

Li, L., Hu, S., & Chen, X. (2022). Non-viral delivery systems for CRISPR/Cas-based genome editing: Challenges and opportunities. Biomaterials, 283, 121436.

Li, R., Zhang, T., & Liu, X. (2022). Expression quantitative trait loci and marker-assisted selection in livestock breeding. Animals, 12(9), 1152. https://doi.org/10.3390/ani12091152

Lino, C. A., Harper, J. C., Carney, J. P., & Timlin, J. A. (2018). Delivering CRISPR: A review of the challenges and approaches. Drug Delivery, 25(1), 1234–1257.

Liu XS, *et al*. Rescue of Fragile X Syndrome Neurons by DNA Demethylation. Cell. 2018. (studi reaktivasi FMR1 via demetilasi).

Liu, H., Tsai, H., Yang, M., Li, G., Bian, Q., Ding, G., Wu, D., Dai, J., 2023. Three-dimensional genome structure and function. MedComm 4, e326.

Liu, Q., Jin, X., Cheng, J., Zhou, H., Zhang, Y. and Dai, Y., 2023. Advances in the application of molecular diagnostic techniques for the detection of infectious disease pathogens. Molecular Medicine Reports, 27(5), p.104.

Lodish, H., Berk, A., Kaiser, C. A., Krieger, M., Bretscher, A., & Ploegh, H. 2021. Molecular Cell Biology (9th ed.). W. H. Freeman.

Lyubimov, A. Y., Strycharska, M., & Berger, J. M. 2011. The nuts and bolts of ring-translocase structure and mechanism. Current Opinion in Structural Biology, 21(2), 240-248. https://doi.org/10.1016/j.sbi.2011.01.008

Mahdieh, N., & Rabbani, B. (2013). An overview of mutation detection methods in genetic disorders. PubMed, 23(4), 375–388. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24427490

Makova, K.D., Weissensteiner, M.H., 2023. Noncanonical DNA structures are drivers of genome evolution. Trends Genet. 39, 109–124.

Mali, P., Esvelt, K. M., & Church, G. M. (2013). Cas9 as a versatile tool for engineering biology. Nature Methods, 10(10), 957–963.

Manickam, K., McClain, M.R., Demmer, L.A., Biswas, S., Kearney, H.M., Malinowski, J., Massingham, L.J., Miller, D., Yu, T.W., Hisama, F.M. and ACMG Board of Directors documents@ acmg. net, 2021. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine, 23(11), pp.2029-2037.

Matson, S. W., & Kaiser-Rogers, K. A. 1990. DNA Helicases. Annual Review of Biochemistry, 59, 289-329. https://doi.org/10.1146/annurev.bi.59.070190.001445

Mencia, A., Modamio-Høybjør, S., Redshaw, N., Morin, M., Mayo-Merino, F., Olavarrieta, L., Aguirre, L.A., del Castillo, I., Steel, K.P., Dalmay, T. and Moreno, F., 2009. Mutations in the seed region of human miR-96 are responsible for nonsyndromic progressive hearing loss. Nature genetics, 41(5), pp.609-613.

Miller, D. T., *et al*. (2010). Consensus statement: Chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. American Journal of Human Genetics, 86(5), 749–764.

Mishra, A., 2018. Encyclopedia of Animal Cognition and Behavior. Springer International Publishing.

Mitsis, T., Efthimiadou, A., Bacopoulou, F., Vlachakis, D., Chrousos, G.P. and Eliopoulos, E., 2020. Transcription factors and evolution: An integral part of gene expression. World Academy of Sciences Journal. 2, 1, 3-8.

Miyagishima, S.-Y. & Tanaka, K. 2021. The unicellular red alga Cyanidioschyzon merolae—The simplest model of a photosynthetic eukaryote, Plant and Cell Physiology, 62(6), pp. 926–941. doi:10.1093/pcp/pcab052.

Mullis, K. B. 1990. The unusual origin of the *Polymerase Chain Reaction*. Scientific American, 262(4), 56-65.

Musunuru, K. (2021). The Promise and Challenges of In Vivo Gene Editing for Heart Disease. Journal of the American College of Cardiology, 78(2), 214–231.

Nabenishi, H., Takagi, S., & Nishimoto, T. (2021). Heat stress influences ovarian function through downregulation of LHR and CYP19A1 genes in dairy cows. Reproduction in Domestic Animals, 56(10), 1334–1343. https://doi.org/10.1111/rda.14003

Nachtomy, O., Shavit, A. and Yakhini, Z., 2007. Gene expression and the concept of the phenotype. Studies in History and Philosophy of Science Part C: Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences. 38, 1, 238-254.

Naldini, L. (2015). Gene therapy returns to centre stage. Nature, 526(7573), 351– 360.

Nascimento, I.P. and Leite, L., 2012. Recombinant vaccines and the development of new vaccine strategies. Brazilian journal of medical and biological research, 45, pp.1102-1111.

Nelson, D. L., & Cox, M. M. 2021. Lehninger Principles of Biochemistry (8th ed.). W. H. Freeman and Company.

Nelson, D. L., Cox, M. M., Lehninger, A. L., & Cox, K. M. 2023. Lehninger Principles of Biochemistry (9th ed.). W. H. Freeman.

Nogales, E., & Greber, B. J., 2019. RNA *polymerase* II transcription initiation: Structure and mechanism. Annual Review of Biophysics, 48, 119–141. https://doi.org/10.1146/annurev-biophys-070317-033058

Noller, H. F., 2017. Translation: The ribosome takes control. Current Opinion in Structural Biology, 47, 64–71. https://doi.org/10.1016/j.sbi.2017.05.001

Nowell, P. C., & Hungerford, D. A. (1960). A minute chromosome in human chronic granulocytic leukemia. Science, 132(3438), 1497.

Nuffield Council on Bioethics, 2018. Genome Editing and Human Reproduction: social and ethical issues.

Nurnaeni, N., & Bachri, S. (2025). Studi yuridis tentang Penggunaan genetik dalam diagnosis kanker: Tantangan hukum dan etika dalam implementasi teknologi genomik. Jurnal Berita Kesehatan, 18(1), 65–76. https://doi.org/10.58294/jbk.v18i1.250

O'Donnell, M. E., Langston, L. D., & Stillman, B. 2013. Principles and concepts of DNA *replication* in bacteria, archaea, and eukarya. Cold Spring Harbor Perspectives in Biology, 5(7), a010108. https://doi.org/10.1101/cshperspect.a010108

Oligonucleotide Therapeutics Society. 2012. Could a Single Oligonucleotide Medication Treat Multiple Different Diseases? https://oligotherapeutics.org. 3 November 2025 https://oligotherapeutics.org/wp-content/uploads/2022/03/OTS-tRNA.pdf

Olson, W.K., Young, R.T., Czapla, L., 2024. DNA simulation benchmarks revealed with the accumulation of high-resolution structures. Biophys. Rev. 16, 275–284.

Ong, C.T. and Corces, V.G., 2011. Enhancer function: new insights into the regulation of tissue-specific gene expression. Nature Reviews Genetics. 12, 4, 283-293.

Ostrowski, M.S., Yang, M.G., McNally, C.P., Abdulhay, N.J., Wang, S., Renduchintala, K., Irkliyenko, I., Biran, A., Chew, B.T., Midha, A.D., 2025. The single-molecule accessibility landscape of newly replicated mammalian chromatin. Cell 188, 237–252.

Paro, R., Grossniklaus, U., Santoro, R., Wutz, A., 2021. Introduction to epigenetics. Springer Nature.

Patel, S. S., & Picha, K. M. 2000. Structure and function of hexameric helicases. Annual Review of Biochemistry, 69, 651-697. https://doi.org/10.1146/annurev.biochem.69.1.651

Pedrotti, S., Castiglioni, I., Perez-Estrada, C., Zhao, L., Chen, J.P., Crosetto, N., Bienko, M., 2024. Emerging methods and applications in 3D genomics. Curr. Opin. Cell Biol. 90, 102409.

Peng, X., Zhao, D., & Xu, H. (2024). Integrative bioinformatics analysis reveals key regulatory pathways in livestock transcriptomes. BMC Genomics, 25(1), 451. https://doi.org/10.1186/s12864-024-10833-8

Peraturan Menteri Kesehatan RI (terkait izin edar alat kesehatan/diagnostik in vitro) — contoh dokumen KMK/PerMenkes (dokumen resmi terkait IVD di Indonesia).

Petrucelli, N., Daly, M. B., & Pal, T. (2016). BRCA1-and BRCA2-Associated hereditary breast and ovarian cancer. Europe PMC (PubMed Central). https://europepmc.org/article/MED/20301425

Portin P, Wilkins A, 2017. The evolving definition of the term "gene". Genetics. 205, 4, 1353-1364.

Proudfoot, N. J., 2016. Transcriptional termination in mammals: Stopping the RNA *polymerase* II machine. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 17(5), 283–296. https://doi.org/10.1038/nrm.2016.14

Ptashne, M. (2019). Genes and Signals. Cold Spring Harbor Laboratory Press.

Puiu, T. (2021, May 24). What is DNA: The blueprint of life – Everything you need to know about the hereditary material in humans and virtually all other organisms. ZME Scihttps://www.zmescie

Rahman, M. S., Lee, S. H., & Kim, H. J. (2022). Molecular regulation of reproductive hormone genes under nutritional stress. Animal Reproduction Science, 244, 107040. https://doi.org/10.1016/j.anireprosci.2022.107040

Rahman, S., Roussos, P., 2024. The 3D genome in brain development: an exploration of molecular mechanisms and experimental methods. Neurosci. Insights 19, 26331055241293455.

Ray-Soni, A., Bellecourt, M. J., Landick, R., 2016. Mechanisms of bacterial transcription termination: All good things must end. Annual Review of Biochemistry, 85, 319–347. https://doi.org/10.1146/annurev-biochem-060815-014844

Rediyanto, D. K. (2023). Deteksi Dini Thalassemia. Majalah Pratista Patologi, 8(1).

Reece, J. B., Urry, L. A., Cain, M. L., Wasserman, S. A., Minorsky, P. V., & Orr, R. B. (2018). Campbell Biology (11th ed.). Pearson.

Reece, J.B., Urry, L.A., Cain, M.L., Wasserman, S.A., Minorsky, P.V., Jackson, R.B., 2020. Campbell Biology, 10th ed. Pearson Boston.

Rees, D. C., Williams, T. N., & Gladwin, M. T. 2010. Sickle-cell disease. The Lancet, 376(9757), 2018–2031. https://doi.org/10.1016/S0140-6736(10)61029-X

Rein, B. and Yan, Z., 2020. 16p11. 2 copy number variations and neurodevelopmental disorders. Trends in neurosciences, 43(11), pp.886-901.

Roberts, J. W.. 2019. Mechanisms of bacterial transcription termination: New insights into an ancient process. Annual Review of Biochemistry, 88, 401–421. https://doi.org/10.1146/annurev-biochem-013118-111417

Rodnina, M. V., 2016. The ribosome in action: Tuning of translational efficiency and protein folding. Annual Review of Biochemistry, 85(1), 477–498. https://doi.org/10.1146/annurev-biochem-060815-014601

Rodnina, M. V., 2018. Translation in prokaryotes. Cold Spring Harbor Perspectives in Biology, 10(9), a032664. https://doi.org/10.1101/cshperspect.a032664

Roeder, R. G., 2019. 50+ years of eukaryotic transcription: An expanding universe of factors and mechanisms. Nature Structural & Molecular Biology, 26(10), 783–791. https://doi.org/10.1038/s41594-019-0304-8

Rowley, J. D. (1973). A new consistent chromosomal abnormality in chronic myelogenous leukemia identified by quinacrine fluorescence and Giemsa staining. Nature, 243, 290–293.

Sainsbury, S., Bernecky, C., & Cramer, P., 2015. Structural basis of transcription initiation by RNA *polymerase* II. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 16(3), 129–143. https://doi.org/10.1038/nrm3952

Satam, H., Joshi, K., Mangrolia, U., Waghoo, S., Zaidi, G., Rawool, S., Thakare, R.P., Banday, S., Mishra, A.K., Das, G. and Malonia, S.K., 2023. Next-generation sequencing technology: current trends and advancements. Biology, 12(7), p.997.

Schubert, C. (2009). The genomic basis of the Williams–Beuren syndrome. Cellular and Molecular Life Sciences, 66(7), 1178–1197.

Scriver, C. R. 2007. The PAH gene, phenylketonuria, and a paradigm shift. Human Mutation, 28(9), 831–845. https://doi.org/10.1002/humu.20527.

Sejian, V., Bhatta, R., Gaughan, J. B., Dunshea, F. R., & Lacetera, N. (2021). Review: Adaptation of biological systems to stress—An epigenetic perspective. Animal, 15(S1), 100285. https://doi.org/10.1016/j.animal.2021.100285

Shapiro, J.A., 2002. Genome Organization and Reorganization in Evolution: Formatting for Computation and Function. Annals of the New York Academy of Sciences, 981, pp.111–134.

Shashank, C. G., Das, K. S., & Sejian, V. (2024). Climate resilience in farm animals: Transcriptomics and gene expression under heat stress. Animals, 14(4), 849. https://doi.org/10.3390/ani14040849

Shi, Y., & Manley, J. L., 2015. The end of the message: Multiple protein–RNA interactions define the mRNA polyadenylation site. Genes & Development, 29(9), 889–897. https://doi.org/10.1101/gad.261974.115

Simonetti, A., Brito Querido, J., Myasnikov, A. G., Mancera-Martínez, E., Renaud, A., Kuhn, L., Hashem, Y., 2020. eIF3 peripheral subunits rearrangement after mRNA binding and start-codon recognition. Nature Structural Molecular Biology, 27(8), 781–792. https://doi.org/10.1038/s41594-020-0463-1

Singla, N., Thapa, R., Kulshrestha, R., Bhat, A.A., Gupta, S., Purohit, M., Singh, S.K., Gupta, G., 2023. Introduction to epigenetics, in: Targeting Epigenetics in Inflammatory Lung Diseases. Springer, pp. 17–41.

Singleton, M. R., Dillingham, M. S., & Wigley, D. B. 2007. Structure and mechanism of helicases and nucleic acid translocases. Annual Review of Biochemistry, 76, 23-50. https://doi.org/10.1146/annurev.biochem.76.052305.115300

Sirmaci, A., Spiliopoulos, M., Brancati, F., Powell, E., Duman, D., Abrams, A., Bademci, G., Agolini, E., Guo, S., Konuk, B. and Kavaz, A., 2011. Mutations in ANKRD11 cause KBG syndrome, characterized by intellectual disability, skeletal malformations, and macrodontia. The American Journal of Human Genetics, 89(2), pp.289-294.

Smith, J., & Porteus, M. H. (2022). Gene therapy advances in 2022: new vectors, new editing tools, and new frontiers. Nature Biotechnology, 40(12),

Sonenberg, N., & Hinnebusch, A. G., 2009. Regulation of translation initiation in eukaryotes: Mechanisms and biological targets. Cell, 136(4), 731–745. https://doi.org/10.1016/j.cell.2009.01.042

Sonenberg, N., Hinnebusch, A. G., 2007. New modes of translational control in development, behavior, and disease. Nature Reviews Molecular Cell Biology, 8(12), 933–944. https://doi.org/10.1038/nrm2294

Spitz, F., & Furlong, E. E. M., 2012. Transcription factors: From enhancer binding to developmental control. Nature Reviews Genetics, 13(9), 613–626. https://doi.org/10.1038/nrg3207

Squarcione, C., Torti, M.C., Di Fabio, F. and Biondi, M., 2013. 22q11 deletion syndrome: a review of the neuropsychiatric features and their neurobiological basis. Neuropsychiatric disease and treatment, pp.1873-1884.

Starchan, T., & Read, A. P. 2018. Human Molecular Genetics (5th ed.). CRC Press.

Suza, W., *et al*., 2021. PCR and Gel Electrophoresis. Pressbooks, Kanada. https://iastate.pressbooks.pub/genagbiotech/chapter/pcr-and-gel-electrophoresis/

Szymanski, M., Barciszewska, M. Z., Zywicki, M., & Barciszewski, J, 2003. Noncoding RNA transcripts. Journal of applied genetics. 44, 1, 1-20.

Tamang, S., 2024. Sanger Sequencing: Principle, Steps, Applications, Diagram. Microbe Notes. 20 Oktober 2025. https://microbenotes.com/sanger-sequencing/

Tamon, L., Ashford, J., Nicholls, M., de Bruijn, M.F., Sahakyan, A.B., 2025. The emerging sequence grammar of 3D genome organisation. Hum. Genet. 1–12.

Tao, X., Zhang, C., Zhou, X., Li, M., & Wang, Z. (2022). Integrative analysis of miRNA–mRNA interaction in goat skeletal muscle development. BMC Genomics, 23(1), 812. https://doi.org/10.1186/s12864-022-08974-1

Thaldar, D. and Edgcumbe, A., 2025. WHO guidance for human genome data collection, access, use and sharing: why granularity maximisation in informed consent should be reconsidered. BMJ Global Health, 10(7).

Tran, V.H., 2018. Integrative Analysis of Genomic Data. Dissertation. Center for Bioinformatics. Saarland University.

Tsai, S.Q., & Joung, J.K., 2016. Defining and improving the genome-wide specificities of CRISPR–Cas9 nucleases. Nature Reviews Genetics. 17, 5, 300-312.

Van Eenennaam, A. L., & Oatley, J. M. (2021). Precision animal breeding through genome editing. Frontiers in Genetics, 12, 673999. https://doi.org/10.3389/fgene.2021.673999

Vinoth, A., Thirunalasundari, T., Shanmugam, M., Devi, P., & Thiagarajan, D. (2018). Evaluation of DNA methylation and heat-shock protein 70 expression associated with thermal stress in commercial broilers. British Poultry Science, 59(4), 449–456. https://doi.org/10.1080/00071668.2018.1471723

Vuu, Y.M., Roberts, C.T. and Rastegar, M., 2023. MeCP2 is an epigenetic factor that links DNA methylation with brain metabolism. International journal of molecular sciences, 24(4), p.4218.

Wahl, M. C., Will, C. L., & Lührmann, R., 2009. The spliceosome: Design principles of a dynamic RNP machine. Cell, 136(4), 701–718. https://doi.org/10.1016/j.cell.2009.02.009

Wahyudi, I.A., 2015. RESENSI Biologi Molekular adalah Ilmu yang Menyenangkan dan Mudah. J. Teknosains. 4, 2, 101-198.

Walsh, D., Mohr, I., 2011. Viral subversion of the host protein synthesis machinery. Nat Rev Microbiol 9, 860–875. https://doi.org/10.1038/nrmicro2655

Wang, X., Liu, Y., & Zhao, C. (2024). Advances in RNA-seq technologies for livestock functional genomics and phenotypic prediction. Frontiers in Genetics, 15, 1349821. https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1349821

Watson, J. D., Baker, T. A., Bell, S. P., Gann, A., Levine, M., & Losick, R. 2019. Molecular Biology of the Gene (8th ed.). Pearson Education.

Watson, J. D., Baker, T. A., Bell, S. P., Gann, A., Levine, M., & Losick, R., 2017. Molecular Biology of the Gene (7th ed.). Pearson Education.

Weatherall, D. J., & Clegg, J. B. 2001. The Thalassaemia Syndromes (4th ed.). Blackwell Science Ltd.

Wei, J.W., Huang, K., Yang, C. and Kang, C.S., 2017. Non-coding RNAs as regulators in epigenetics. Oncology reports, 37(1), pp.3-9.

Weissbach, H., 2012. Molecular mechanisms of protein biosynthesis. Elsevier.

Whirl-Carrillo, M., McDonagh, E.M., Hebert, J.M., Gong, L., Sangkuhl, K., Thorn, C.F., Altman, R.B. and Klein, T.E., 2012. Pharmacogenomics knowledge for personalized medicine. Clinical Pharmacology & Therapeutics, 92(4), pp.414-417.

WHO report: Accelerating the use of genomics for global health (WHO Science Council, 2022).

Wikström, A. M., *et al*. (2017). Klinefelter syndrome and testosterone treatment: Current perspectives. Therapeutic Advances in Endocrinology and Metabolism, 8(3), 83–90.

Wu, Y., Zhang, J., & Zhao, J. (2023). Myostatin gene editing via CRISPR/Cas9 enhances muscle development in livestock models. Frontiers in Animal Science, 4, 1026458. https://doi.org/10.3389/fanim.2023.1026458

Xu, C. L., Ruan, M. Z. C., Mahajan, V. B., & Tsang, S. H. (2019). Viral delivery systems for CRISPR. Viruses, 11(1), 28.

Xu, Y., Chen, L., & Li, D. (2023). Nutritional regulation of GnRH and FSH receptor gene expression in mammals. Frontiers in Endocrinology, 14, 1125984. https://doi.org/10.3389/fendo.2023.1125984

Yadav, B., Sejian, V., Rathwa, S. D., Kumar, P., & Bhatta, R. (2023). Heat shock proteins and their role in heat stress adaptation of livestock: Molecular and functional insights. Animals, 13(5), 866. https://doi.org/10.3390/ani13050866

Yang, F., Sun, C., & Gao, X. (2024). Targeted modification of β-lactoglobulin expression for improvement of milk protein content using CRISPR/Cas9 system. BMC Biotechnology, 24(1), 28. https://doi.org/10.1186/s12896-024-00811-1

Yu X., *et al*. Cancer Epigenetics: from laboratory studies and clinical applications. Nature-linked review, 2024. Nature

Yu, X., Chen, R., Zhao, H., & Liu, T. (2025). Heat stress and recovery induce transcriptomic changes in dairy cattle. Physiological Genomics, 57(3), 155–169. https://doi.org/10.1152/physiolgenomics.00031.2025

Zanin, I., Ruggiero, E., Nicoletto, G., Lago, S., Maurizio, I., Gallina, I., Richter, S.N., 2023. Genome-wide mapping of i-motifs reveals their association with transcription regulation in live human cells. Nucleic Acids Res. 51, 8309–8321.

Zhang, L., Wang, Y., Zhou, Y., Zheng, X., & Zhao, Y. (2021). miRNA expression profiling during skeletal muscle development in goats. Frontiers in Genetics, 12, 705215. https://doi.org/10.3389/fgene.2021.705215

Zhang, Z., *et al*. (2005). Molecular characterization of 5p deletion in Cri du Chat syndrome. Human Genetics, 117(3), 359–367.

Zhou, Y., Liang, S., & Guo, X. (2021). Expression of milk protein genes as molecular markers for dairy quality improvement. Journal of Dairy Science, 104(7), 7850–7863. https://doi.org/10.3168/jds.2020-19733

Zöller, L. and Genzel, G.H., 2018. The Role of Bioforensics in Medical Bio-Reconnaissance. In Defence Against Bioterrorism: Methods for Prevention and Control (pp. 177-187). Dordrecht: Springer Netherlands.

Zwart, H., 2015. Human Genome Project: history and assessment: "Human Genome Project: history and assessment. In: International Encyclopedia of Social & Behavioral Sciences. 2nd ed. Oxford: Elsevier, pp.311-317.

PROFIL PENULIS

Fuadiska Salamena, M.Si.

Penulis lahir di Ambon, 25 Januari 1996. Penulis menamatkan pendidikan sarjana pada Jurusan Biologi, Universitas Pattimura dengan topik karakterisasi genetik tanaman menggunakan marka molekuler *Random Amplified Polymhorpic* DNA (RAPD). Penulis melanjutkan studi magister pada program studi bioteknologi di Institut Pertanian Bogor (IPB) dengan topik peningkatan produksi tanaman pangan menggunakan pendekatan rekayasa genetika *Clustered Regularly Interspaced Palindromic Repeats* (CRISPR/Cas9). Penulis memiliki minat pada bidang biologi tumbuhan, bioteknologi tumbuhan dan rekayasa genetika. Penulis gemar membaca buku dan artikel ilmiah, berpartisipasi untuk belajar-mengajar di sekolah maupun perguruan tinggi dan menjadi anggita aktif dari komunitas Masyarakat Bioinformatika dan Biodiversitas Indonesia (MABBI). Saat ini, penulis merupakan staf pengajar tetap di program studi Bioteknologi, Fakultas Sains dan Teknologi, Universitas Pattimura dan aktif dalam menjalankan tridharma pendidikan tinggi.

Kristi Lenci Patty, S.Si., M.Si.

Penulis lahir pada 08 Juli 1986. Penulis menamatkan pendidikan sarjana pada Jurusan Biologi, Universitas Pattimura dengan topik penelitian tentang Isolasi dan Karakterisasi Kultur Murni Bakteri yang Berperan Dalam Proses Pembuatan Cuka Sageru. Penulis berkesempatan untuk melanjutkan pendidikan magister pada *Program Studi Bioteknologi* di *Institut Teknologi Bandung* melalui program beasiswa dengan topik penelitian Isolasi, Karakterisasi, dan Analisis Ekspresi Gen *MaACS1* dan *MaACO1* Selama Proses Pematangan Buah Pisang Tongkat Langit (*Musa troglodytarum*) menggunakan RT-PCR. Penulis pernah mengabdi sebagai staf pengajar pada Universitas Nani Bili Nusantara Sorong. Penulis memiliki

interest pada bidang Bioteknologi Tanaman, Bioteknologi Mikroba, dan Bioteknologi Kesehatan. Saat ini penulis merupakan staf pengajar pada Program Studi Bioteknologi, Universitas Pattimura, Ambon dan aktif dalam menjalankan tridharma perguruan tinggi dan anggota aktif dari komunitas Masyarakat Bioinformatika dan Biodiversitas Indonesia (MABBI) dan Forum Peneliti Muda Indonesia (ForMIND).

Meiliana Friska, S.Pd., M.Sc.

Penulis lahir di Kota Padangsidimpuan pada tanggal 12 Juni 1990. Pendidikan S1 di Universitas Muhammadiyah Tapanuli Selatan dan meraih gelar Sarjana Pendidikan tahun 2013. Pendidikan S2 di Universitas Gadjah Mada Yogyakarta dan meraih gelar Master of Science tahun 2016. Tahun 2024 menempuh Pendidikan S3 di Prodi Doktor Ilmu Pertanian Universitas Medan Area. Sejak tahun 2016 tercatat sebagai dosen tetap di Prodi Agroteknologi Fakultas Pertanian Universitas Graha Nusantara. Mata kuliah yang diampu adalah Biologi, Genetika Dasar, Dasar Pemuliaan Tanaman dan Fisiologi Tumbuhan. Selain Pendidikan, ia aktif dalam kegiatan tridarma Penelitian dan Pengabdian kepada Masyarakat dengan menghasilkan publikasi pada Jurnal Internasional Bereputasi dan Jurnal Nasional terakreditasi SINTA. Tahun 2019 dan 2020 penulis lolos Hibah Penelitian skema Penelitian Dosen Pemula yang didanai oleh Kemenristekdikti sebagai ketua. Tahun 2024 penulis lolos Hibah Penelitian skema Penelitian Fundamental yang didanai oleh Kemendikti Saintek.
Karya buku yang telah ditulis sejak tahun 2019, diantaranya berjudul:

1. Mikoriza Arbuskular Bagi Pertumbuhan Anakan Salak Sidimpuan
2. Kompos Pelepah Daun Salak Sidimpuan
3. Pengantar Pemuliaan Tanaman
4. Genetika Tanaman
5. Salak Sidimpuan: Potensi Genetik Menuju Ketahanan Pangan Lokal
6. Fisiologi Tanaman

Dr. Pieter Agusthinus Riupassa, S.Si., M.Si.

Penulis lahir di Tiouw, Saparua Maluku Tengah, 9 Agustus 1971. Penulis menyelesaikan pendidikan strata satu di Jurusan Botani, Fakultas Biologi, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta tahun 1997. Pendidikan strata dua diselesaikan di Prodi Bioteknologi, Institut Pertanian Bogor, tahun 2003. Kemudian menyelesaikan pendidikan doktor di prodi Biologi Tumbuhan, Sekolah Pascasarjana, Institut Pertanian Bogor, tahun 2016. Sejak tahun 1999, bekerja sebagai dosen PNS di Jurusan Biologi, Fakultas Sains dan Teknologi, Universitas Pattimura, Ambon hingga saat ini. Penulis juga terlibat dalam banyak seminar, simposium, konferensi internasional, lokakarya/*workshop*, dan pengelola jurnal ilmiah. Selain itu, penulis juga telah memublikasikan beberapa artikel ilmiah di jurnal internasional bereputasi, dan menulis buku. Surat elektronik dapat dikirimkan ke alamat pieter.riupassa@lecturer.unpatti.ac.id

Dr. Anneke Pesik, S.P., M.Si.

Penulis lahir di Manado tanggal 1 Agustus 1978. Tahun 2001 menamatkan pendidikan sarjana di Jurusan Hama dan Penyakit Tanaman, Fakultas Pertanian Universitas Sam Ratulangi Manado. Tahun 2005 menyelesaikan pendidikan magister di Program Studi Bioteknologi, Institut Pertanian Bogor. Tahun 2006 diterima sebagai Dosen di Jurusan Biologi FMIPA Universitas Pattimura Ambon, saat ini FMIPA telah berganti nomenklatur menjadi Fakultas Sains dan Teknologi (FST). Tahun 2016 menyelesaikan pendidikan doktor di Program Studi Pemuliaan dan Bioteknologi Tanaman Fakultas Pertanian, Institut Pertanian Bogor. Penulis melakukan penelitian di bidang biologi molekuler tanaman, biologi tumbuhan dan rekayasa genetika. Penulis tergabung dalam organisasi keilmuwan Masyarakat Biodiversitas Indonesia (MBI) dan *Society for the Advancement of Breeding Research in Asia and Oceania* (SABRAO).

drh. Suriansyah, M.Si.

Penulis lahir di Kota Bima (NTB) pada tanggal 21 April 1990. Penulis menyelesaikan pendidikan sarjana pada Fakultas Kedokteran Hewan, Universitas Udayana (UNUD) tahun 2016. Penulis menyelesaikan pendidikan magister Kedokteran Hewan, Sekolah Pascasarjana Universitas Udayana tahun 2017. Penulis pernah bekerja dari tahun 2022 sampai sekarang bekerja di dunia digital *Start Up* Budidaya Ayam Broiler – PT Golden Rooster Indonesia. Serta Penulis aktif mengikuti seminar, mempublikasi artikel pada jurnal nasional bereputasi; aktif sebagai *reviewer* pada jurnal nasional. Penulis dapat dihubungi di suriansyah@unsulbar.ac.id

dr. Yusriani Mangarengi, M.Kes.

Penulis lahir di Kota Makassar pada tanggal 12 Desember 1975, Ia Lulus profesi dokter pada tahun 2003 hingga mendapat gelar Magister Biomedik di Universitas Hasanuddin Makassar pada tahun 2014, Saat ini ia tercatat sebagai dosen tetap YBW Universitas Muslim Indonesia Makassar untuk mata kuliah Mikrobiologi. Selain mengajar ia aktif dalam kegiatan tridarma lainnya diantaranya ialah penelitian dan pengabdian. Saat ini ia pun diamanahi sebagai kepala Bagian Mikrobiologi FK UMI Makassar, dan sebagai Tutor PBL dan *skill* lab serta penguji OSCE Nasional pada FK UMI Makassar. Aktif dalam penelitian dan pengabdian pada dana unggulan Lp2S dan Up3M UMI Makassar hingga sekarang.

Kenia Permata Sukma, M.Si.

Penulis lahir di Kota Jakarta pada tanggal 2 April. Ia lulus dari program studi sarjana Mikrobiologi dan magister Bioteknologi hingga mendapatkan gelar Magister Sains pada tahun 2020. Saat ini ia mengajar sebagai dosen tetap di program studi Biologi, Universitas Halim Sanusi, Bandung.
Selain beraktivitas melaksanakan tridarma perguruan tinggi di *homebase*, ia juga aktif menjadi tuton prodi Biologi di Universitas Terbuka.

Karya ilmiah yang telah dihasilkannya di antaranya sebagai penulis pertama artikel jurnal terindeks Scopus berjudul *Implementation of Dimer-Based Screening System in Escherichia coli* BL21(DE3) *for Selection of Actinomycetes Compounds as Anti-HIV Candidate* dan artikel jurnal terindeks Sinta berjudul *In Silico Study of γ-Lactamase Enzyme of Archaea Sulfolobus solfataricus: Structural and Functional Analysis.*

Martina Kurnia Rohmah, S.Si., M.Biomed.

Penulis lahir di Tulungagung pada tanggal 1 April 1989, saat ini menjadi Dosen Tetap di Program Studi Sarjana Farmasi, Fakultas Ilmu Kesehatan, Universitas Anwar Medika. Penulis menempuh pendidikan Sarjana Biologi FMIPA Universitas Negeri Malang, dan Magister Ilmu Biomedik Fakultas Kedokteran Universitas Brawijaya serta pernah mendapatkan beasiswa Riset dari JASSO *Scholarship* di *Graduated School of Science and Technology* (GSST) Kumamoto University, Japan. Bidang keahlian yang dimiliki penulis adalah biologi sel dan molekular, biokimia, bioteknologi, imunologi, dan biomedis. Adapun karya buku yang telah ditulisnya sejak tahun 2020, diantaranya berjudul: (1) Buku Ajar Biokimia, (2) Biologi Molekuler, (3) Fitoterapi, (4) Pengantar Bioteknologi, (5) Imunologi, (6) Anemia, dan (7) Biomarker.

Sri Utami, M.Si.

Penulis lahir di Bandung pada tanggal 22 Mei. Ia menyelesaikan pendidikan sarjana di Program Studi Mikrobiologi dan pendidikan magister di Program Studi Bioteknologi di Institut Teknologi Bandung. Saat ini ia berkarier sebagai dosen pada bidang Bioteknologi di UIN Raden Mas Said Surakarta. Keahliannya mencakup Bioteknologi Mikroba (seperti fermentasi dan produksi jamur) dan Biologi Molekuler (seperti PCR dan *Immunoassay*), serta kompetensi dalam aplikasi pembelajaran *online* dan analisis data. Penelitian tesisnya berjudul *Pengembangan Teknologi Produksi Jamur Isolat Lokal Pleurotus giganteus*,

sementara penelitian sarjananya berfokus pada pengembangan vaksin bivalen untuk mencegah infeksi bakteri patogen pada ikan nila (*Oreochromis niloticus*). Saat ini ia aktif dalam melaksanakan tridarma perguruan tinggi.

Jumaria Nasution, S.Pd., M.Sc.

Penulis lahir di Pintupadang Tapanuli Selatan pada tanggal 19 Oktober 1990. Penulis menempuh pendidikannya di Universitas Muhammadiyah Tapanuli Selatan dan melanjutkan pendidikan S2 Universitas Gadjah Mada dan mengambil prodi biologi selesai pada tahun 2016. Pada tahun 2024 penulis studi lanjut untuk S3 Universitas Medan area sedang dalam menempuh masa studi. Penulis menekuni konsentrasi biologi sains dan merupakan karya kelima penulis dalam pembuatan buku ajar. Penulis Aktif dalam penulisan jurnal ilmiah dan sesuai bidang ilmunya. Semoga buku ini memberikan infek yang baik pada bidang pendidikan dan masih banyak kekurangan buku ini menjadikan penulis semakin berkembang ilmunya dan lebih baik lagi dalam menulis.

GENETIKA MOLEKULER

Buku Genetika Molekuler ini disusun sebagai rujukan komprehensif bagi mahasiswa, peneliti, dan pembelajar yang ingin memahami dasar-dasar serta perkembangan mutakhir dalam kajian genetika. Dimulai dari konsep fundamental mengenai struktur dan fungsi materi genetik, buku ini menguraikan proses-proses biologis penting seperti replikasi, transkripsi, translasi, hingga regulasi ekspresi gen. Pembaca juga diperkenalkan pada teknologi genetika modern, analisis mutasi, dan aplikasi genetika dalam bidang kesehatan serta aspek etika yang menyertainya. Kehadiran buku ini diharapkan mampu memberikan pemahaman mendalam dan kontekstual tentang bagaimana mekanisme molekuler bekerja dalam organisme hidup, sekaligus menjadi pijakan ilmiah untuk penelitian dan inovasi bioteknologi masa kini.

www.penerbitwidina.com
@penerbitwidina
penerbit widina
penerbitwidina@gmail.com
widina store
widina bookstore

Layanan Pembaca & Penerbitan Buku
0815-7000-699

SCANME

Ilmu Alam, Matematika & Statistika

ISBN 978-634-246-507-3

9 786342 465073