



Sumber : Freepik.com

Bagaimana teknologi DNA rekombinan digunakan dalam pengobatan penyakit diabetes tipe 1 dan penyakit mutasi genetik seperti talasemia?



Tujuan Pembelajaran:

Setelah mempelajari materi ini, peserta didik diharapkan dapat:

1. Menjelaskan pengertian DNA rekombinan
2. Menyebutkan penyebab, gejala dan mekanisme pewarisan penyakit Talasemia
3. Menjelaskan proses bioteknologi dan rekayasa genetika digunakan dalam pembuatan insulin dan prinsip terapi gen pada pasien talasemia.

JELAJAHI DUNIA SCIENCE



SCIENCE

Bayangkan jika seorang penderita diabetes tidak lagi bergantung pada insulin, atau seorang anak dengan penyakit genetik seperti talasemia dapat sembuh tanpa harus menjalani transfusi darah seumur hidup.

Hal-hal yang dahulu hanya menjadi impian kini mulai menjadi kenyataan berkat kemajuan di bidang bioteknologi. Salah satu terobosan terpenting adalah teknologi DNA rekombinan, yang memungkinkan para ilmuwan menggabungkan gen dari berbagai organisme untuk menghasilkan produk-produk biologis yang bermanfaat. Teknologi ini tidak hanya merevolusi dunia kedokteran, tetapi juga membuka peluang besar dalam pengobatan penyakit-penyakit genetik yang sebelumnya sulit diatasi.

Untuk memahami cara kerja DNA rekombinan, kita perlu terlebih dahulu mengenal struktur dasar DNA



Gambar 1. Struktur DNA
Sumber : Assmblr

 Pindai QR Code berikut untuk melihat struktur DNA secara interaktif! Visualisasi ini akan membantumu memahami susunan basa nitrogen, pasangan komplementer,



STRUKTUR DNA

DNA adalah materi genetik yang menyimpan seluruh informasi kehidupan. DNA (*Deoxyribonucleic Acid*) tersusun dari dua untai berpilin membentuk struktur heliks ganda, dengan empat jenis basa nitrogen: adenin (A), timin (T), sitosin (C), dan guanin (G). Urutan basa-basa inilah yang membentuk kode genetik, yaitu instruksi untuk membuat protein-protein penting bagi fungsi tubuh, seperti insulin dan hemoglobin.

Pada penderita diabetes atau talasemia, terdapat gangguan pada gen tertentu yang menghambat produksi protein tersebut. Dengan memahami struktur dan cara kerja DNA, para ilmuwan dapat mengidentifikasi gen yang rusak, memotongnya, dan menggantinya dengan gen sehat menggunakan teknologi rekombinan.

Jelaskan perbedaan gangguan DNA pada pasien diabetes tipe 1 dan pasien talasemia

.....

.....

.....

.....

.....

.....

CARA KERJA DNA

DNA bekerja sebagai petunjuk bagi tubuh untuk membuat protein molekul penting yang menjalankan hampir semua fungsi biologis.

✿ Tahapan Kerja DNA:

1. Transkripsi (di inti sel)

- Gen (sebagian kecil DNA) disalin menjadi mRNA (messenger RNA) oleh enzim RNA polimerase.
- mRNA membawa salinan instruksi keluar dari inti menuju ribosom.

2. Translasi (di ribosom)

- Ribosom membaca kode mRNA dalam triplet (kodon).
- Setiap kodon diterjemahkan menjadi asam amino, yang dirangkai membentuk rantai polipeptida → protein.

💡 Contoh:

- Gen insulin pada DNA akan ditranskripsi → menjadi mRNA insulin → diterjemahkan → menjadi hormon insulin.



1. DNA REKOMBINAN

DNA rekombinan adalah DNA buatan yang disusun dengan menggabungkan materi genetik dari dua organisme berbeda. Teknologi ini memungkinkan para ilmuwan untuk menyisipkan gen tertentu ke dalam organisme lain agar dapat menghasilkan protein yang bermanfaat.

Dalam memanipulasi DNA, enzim-enzim yang berperan dapat berupa:

- Enzim nuklease yang berfungsi memotong, memendekkan dan mende- gradasi asam nukleat;
- Enzim ligase yang menyambung asam nukleat menjadi satu;
- Enzim polimerase yang membuat kopi dari molekul;
- Enzim modifikasi yang menghilangkan atau menambah gugus kimiawi, dan
- Enzim topoisomerase yang mengubah DNA berlilitan dari DNA sirkular yang tertutup secara kovalen

Apa saja contoh aplikasi DNA rekombinan yang bermanfaat bagi manusia?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Jelaskan tujuan para ilmuwan dengan ditemukannya teknologi DNA rekombinan

.....

.....

.....

.....

.....

.....



2. PEMBUATAN HORMON INSULIN

Diabetes tipe 1 adalah penyakit autoimun di mana sistem kekebalan tubuh menghancurkan sel β (beta) di pankreas. Sel β inilah yang menghasilkan hormon insulin, yaitu hormon yang berfungsi mengatur kadar gula (glukosa) dalam darah. Akibatnya, tubuh penderita diabetes tipe 1 tidak bisa memproduksi insulin sendiri, sehingga mereka memerlukan insulin dari luar tubuh (suntikan atau pompa insulin) seumur hidup.

Apa saja gejala yang dialami oleh penderita diabetes tipe 1?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Sebelum ada bioteknologi modern, insulin untuk terapi diproduksi dari pankreas sapi atau babi.

Sebutkan kelemahan dari insulin yang diproduksi dari pankreas hewan

.....

.....

.....

.....

.....

.....

DNA rekombinan memungkinkan produksi hormon insulin manusia dalam skala besar, steril, murah, dan aman bagi penderita diabetes tipe 1.



3. TALASEMIA

Talasemia adalah penyakit kelainan darah yang disebabkan oleh mutasi pada gen pengkode hemoglobin, yang mengakibatkan produksi hemoglobin yang abnormal dan sel darah merah yang lebih mudah rusak. Mutasi ini menyebabkan hemoglobin tidak terbentuk sempurna sehingga sel darah merah mudah rusak (anemia hemolitik kronis).

Di Indonesia, talasemia menjadi salah satu masalah kesehatan yang signifikan, dengan data yang menunjukkan bahwa sekitar 1 dari 20 orang Indonesia adalah pembawa sifat talasemia (sebagai pembawa gen talasemia atau talasemia carrier), dan lebih dari 10.000 penderita talasemia memerlukan transfusi darah rutin setiap tahunnya.



Data di samping menunjukkan prevalensi talasemia di berbagai provinsi Indonesia pada tahun 2023.

Scan tautan di samping untuk melihat Peta Persebaran Talasemia di Indonesia

Gambar 1. Peta Persebaran
Thalasemia di Indonesia
Sumber : Kemenkes

Apa perbedaan antara alfa talasemia dengan beta talasemia?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Apa saja gejala yang dialami oleh penderita talasemia?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

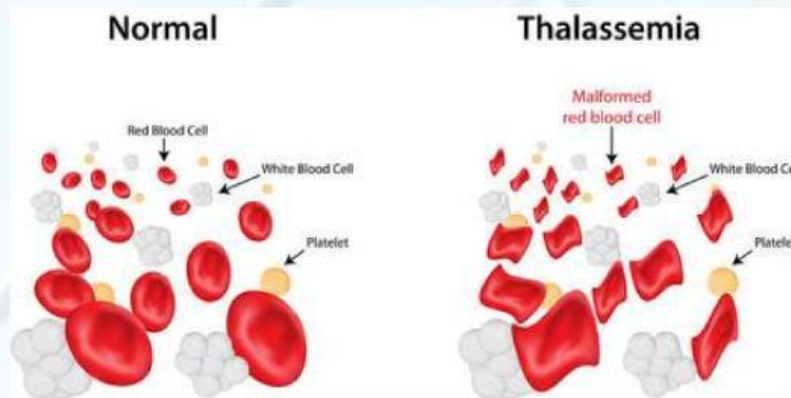


TALASEMIA DISEBABKAN OLEH...

Penyebab penyakit talasemia adalah kekurangan salah satu zat pembentuk hemoglobin (Hb) sehingga produksi hemoglobin berkurang. Penyakit ini diturunkan melalui gen yang disebut gen globin beta yang terletak pada kromosom 11.

HEMOGLOBIN ADALAH...

Hemoglobin adalah suatu zat di dalam sel darah merah yang berfungsi mengangkut zat asam dari paru-paru ke seluruh tubuh, selain itu yang memberikan warna merah sel darah merah. Hemoglobin terdiri dari 4 molekul zat besi (heme), 2 molekul rantai globin alpha dan 2 molekul rantai globin alpha dan beta. Rantai globin alpha dan beta adalah protein yang produksinya disandi oleh gen globin alpha dan beta.



Gambar 1. Struktur globin normal dan thalassemia
Sumber : themedicalbiochemistrypage.org

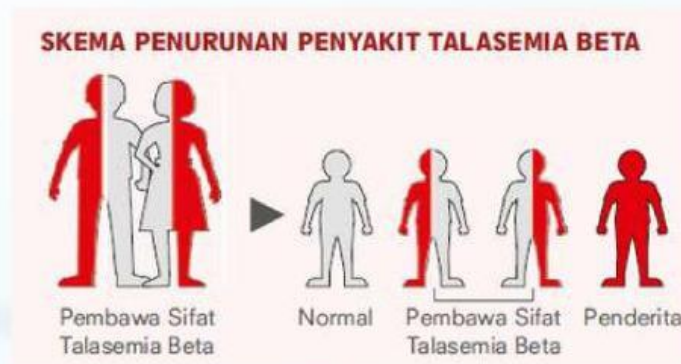
GLOBIN ALPHA DAN BETA ADALAH...

Setiap gen selalu berpasangan. Satu belah gen berasal dari ibu, dan yang lainnya dari ayah yang mengontrol pembentukan hemoglobin pada setiap sel darah merah. Gen tersebut dinamakan gen globin. Gen-gen tersebut terdapat di dalam kromosom.

TALASEMIA TERJADI KETIKA..

Pada proses pembuahan, anak hanya mendapat sebelah gen globin beta dari ibunya dan sebelah lagi dari ayahnya. Bila kedua orang tuanya masing – masing pembawa sifat talasemia maka pada setiap pembuahan akan terdapat beberapa kemungkinan





Gambar 1. Skema penurunan penyakit thalassemia

Sumber : Kemenkes

Dari skema di atas dapat dilihat bahwa kemungkinan anak dari pasangan pembawa sifat talasemia beta adalah 25% normal, 50% pembawa sifat talasemia beta, dan 25% talasemia beta mayor (anemia berat).

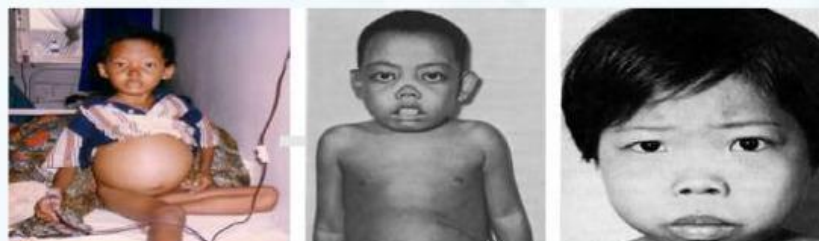
TALASEMIA MEMILIKI DAMPAK...

Talasemia, terutama dalam bentuk yang lebih parah seperti talasemia major, bisa berpotensi mematikan jika tidak diobati dengan baik. Penyakit ini menyebabkan anemia berat, penumpukan zat besi dalam tubuh akibat transfusi darah yang rutin, dan kerusakan organ vital seperti jantung, hati, dan pankreas. Komplikasi seperti gagal jantung, sirosis hati, atau infeksi serius dapat mengancam nyawa jika tidak dikelola dengan tepat.

PERUBAHAN BENTUK TULANG MUKA PADA PENDERITA

TALASEMIA TERJADI KARENA...

Sumsun tulang pipih adalah tempat memproduksi sel darah. Tulang muka adalah salah satu tulang pipih. Pada talasemia karena tubuh selalu kekurangan darah, maka pabrik sel darah dalam hal ini sumsum tulang pipih akan berusaha memproduksi sel darah merah sebanyakbanyaknya. Karena pekerjaannya yang meningkat maka sumsum tulang ini akan membesar, pada tulang muka pembesaran ini dapat dilihat dengan jelas dengan adanya penonjolan dahi, jarak antara kedua mata menjadi jauh, tulang pipi menonjol.



Gambar 1. Perubahan tulangwajah penderit penyakit thalassemia

Sumber : Kemenkes

4. Bagaimana DNA rekombinan diterapkan pada pembuatan hormon insulin dan terapi gen pada pasien talasemia?

Teknologi DNA rekombinan memungkinkan produksi hormon insulin secara efisien dan aman untuk penderita diabetes tipe 1. Proses ini dimulai dengan mengambil gen pengkode insulin dari manusia, kemudian gen tersebut disisipkan ke dalam plasmid bakteri menggunakan enzim khusus. Plasmid rekombinan tersebut dimasukkan ke dalam bakteri *E. coli*, yang kemudian memproduksi insulin manusia dalam jumlah besar. Insulin hasil rekayasa ini dipanen, dimurnikan, dan digunakan sebagai terapi pengganti bagi pasien yang tidak mampu memproduksi insulin secara alami, menggantikan metode lama yang menggunakan insulin dari hewan.

Pada pasien talasemia, terapi gen menggunakan prinsip DNA rekombinan untuk memperbaiki mutasi pada gen pembentuk hemoglobin. Caranya adalah dengan mengambil sel punca dari sumsum tulang pasien, kemudian menyisipkan gen β -globin normal menggunakan vektor virus yang telah dimodifikasi agar aman. Setelah proses penyisipan, sel yang telah diperbaiki dikembalikan ke dalam tubuh pasien, sehingga tubuh mulai memproduksi hemoglobin normal secara mandiri. Pendekatan ini berpotensi memberikan efek terapi jangka panjang bahkan permanen, sehingga pasien tidak lagi bergantung pada transfusi darah rutin.



Gambar 1. Ilustrasi Terapi Gen
Sumber : BBC.com

