



# GENETIC DISEASE

Kelompok....

Anggota Kelompok:



1. .....
2. .....
3. .....
4. .....
5. .....
6. .....
7. .....

# GENETIC DISEASE

## A. Introduction

Pertanyaan	Jawaban yang di Harapkan
Apakah kamu tahu tentang "Sequence Manipulation Suite (SMS) ?	
Apa yang kamu ketahui tentang Genetik?	
Apa yang kamu ketahui tentang Mutasi Gen?	
Apa saja contoh dari Penyakit Genetik yang kamu ketahui?	
Apakah kamu tahu tentang penyakit Cystic Fibrosis?	
Apakah kamu tahu tentang gen CFTR?	

Sekarang, mari kita menonton video tentang Mutasi dan Cystic Fibrosis.

a). Genetics

<https://www.youtube.com/watch?v=8rbMQwzmQrk>



b). Mutations

<https://www.youtube.com/watch?v=vl6Vlf2thvI>



c). Cystic Fibrosis

<https://www.youtube.com/watch?v=ppM ZwjcEfxs>



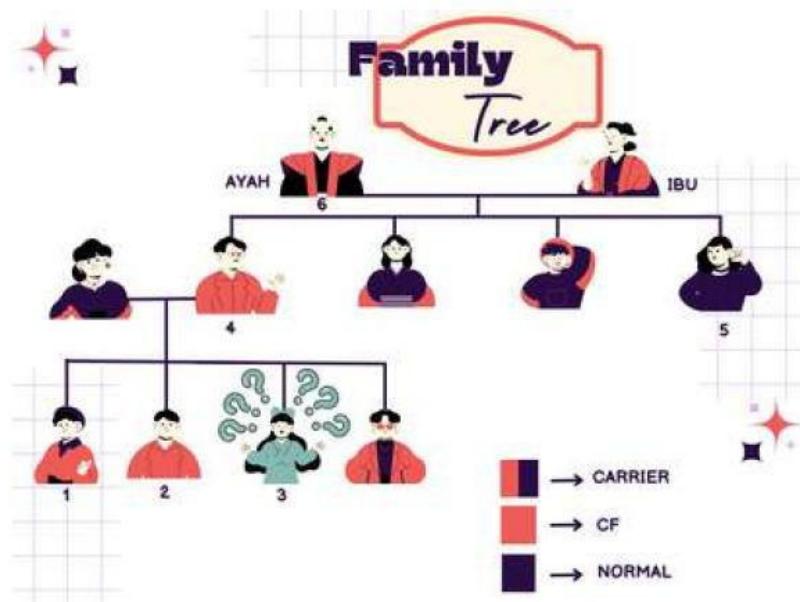
Setelah menonton ketiga video di atas, berikan komentar dan pendapatmu!

## B. Investigations

**Cystic fibrosis (CF)** memengaruhi 1 dari 2500 kelahiran dengan gejala meliputi infeksi paru-paru berulang, batuk yang sulit diatasi, keringat yang asin, dan tinja yang tidak normal di Australia. Gen yang terkait dengan CF menghasilkan protein yang bertanggung jawab untuk mentransfer garam masuk dan keluar dari sel-sel dalam tubuh kita. Gen ini disebut gen CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) dan terletak pada kromosom tujuh. Karena setiap orang memiliki dua salinan kromosom tujuh, setiap orang juga memiliki dua salinan gen CFTR.

Di modifikasi dari Artikel : Health Engine. (2008).Genetic Testing for Hereditary Diseases.  
<https://healthinfo.healthengine.com.au/genetic-testing-for-hereditary-diseases>

Berikut terdapat silsilah keluarga dari fenotip nya.



**Pertanyannya, apakah anak dengan nomor 3 bisa terkena gejala cystic fibrosis?**

Untuk menjawab pertanyaan tersebut, peneliti melakukan ekstraksi DNA dan mengurutkannya dari 6 anggota keluarga dalam diagram keluarga di atas.

SAMPLE 1

TTCCAAGTCTAGATGTAAAATATTAAGAAACAGATCAACTTGGCAGTCAAGATGAAAATA  
TACTGAAT

SAMPLE 2

TTCCAAGTCTAGATGTAAAAAATTAAGAAACAGATCAACCTTGGCAGTCAAGATGAAAAT  
GCGCTGAAT

SAMPLE 3

TTCCAAGTCTAGATGTAAAAAATTAAGAAACAGATCAACCTTGGCAGTCAAGATGAAAAT  
GCGCTGAAT

SAMPLE 4

TTCCAAGTCTAGATGTAAAAAATTAAGAAACAGATCAACCTTGGCAGTCAAGATGAAAAT  
GCGCTGAAT

SAMPLE 5

TTCCAAGTCTAGATGTAAATATTAAGAAACAGATCAACCCTGGCAGTCAAGATGAAAAT  
ATACTGAAT

SAMPLE 6

TTCCAAGTCTAGATGTAAAATATTAAGAAACAGATCAACTTGGCAGTCAAGATGAAAATA  
TACTGAAT

**1. Melakukan dengan Manual**

- a. Tulis kembali hasil dari DNA Sequences
- b. Carilah perbedaan dari DNA Sequences di setiap sample
- c. Berikan tanda sebagai bentuk pembeda DNA Sequences pada setiap sample

Tolong jawab kembali pertanyaan dibawah ini.

Pertanyaan	Jawaban yang di Harapkan
Apakah kamu tahu tentang "Sequence Manipulation Suite (SMS) ?	
Apa yang kamu ketahui tentang Genetik?	
Apa yang kamu ketahui tentang Mutasi Gen?	
Apa saja contoh dari Penyakit Genetik yang kamu ketahui?	
Apakah kamu tahu tentang penyakit Cystic Fibrosis?	
Apakah kamu tahu tentang gen CFTR?	

Mari kita lihat jawabanmu setelah melakukan aktivitas-aktivitas dalam pelajaran ini. Jika jawabanmu berubah, menjadi lebih rinci dan lebih baik daripada sebelumnya, selamat! Pemahamanmu sedang meningkat. Namun, jika jawabanmu setelah aktivitas ini tetap sama, jangan khawatir, silakan pelajari lagi dan konsultasikan kepada guru.