



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>



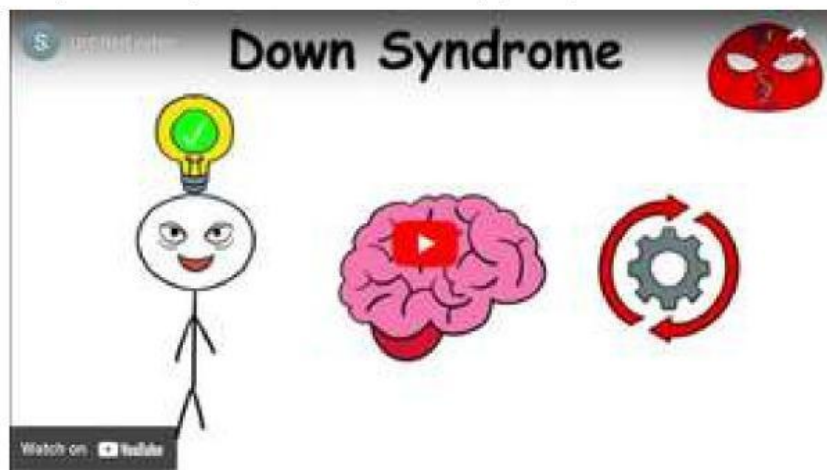
b). Genetic Diseases

<https://www.youtube.com/watch?v=vl6Vlf2thvl>



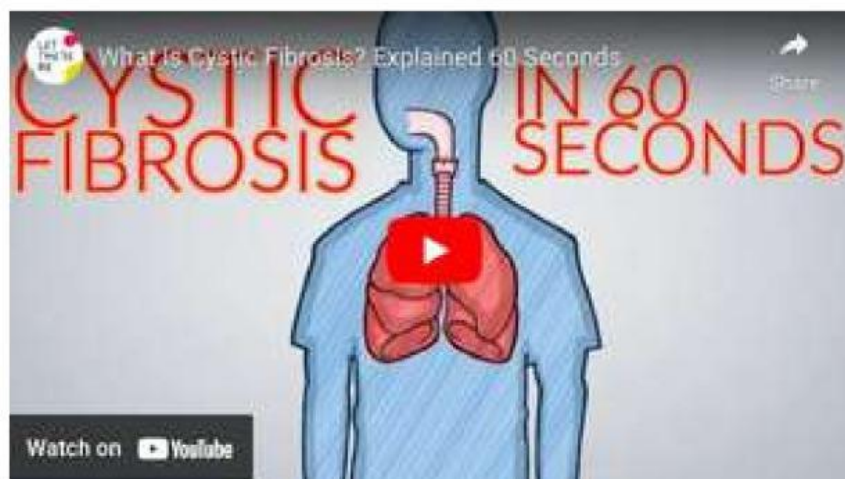
c). Genetic Disorder

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



d). Cystic Fibrosis

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

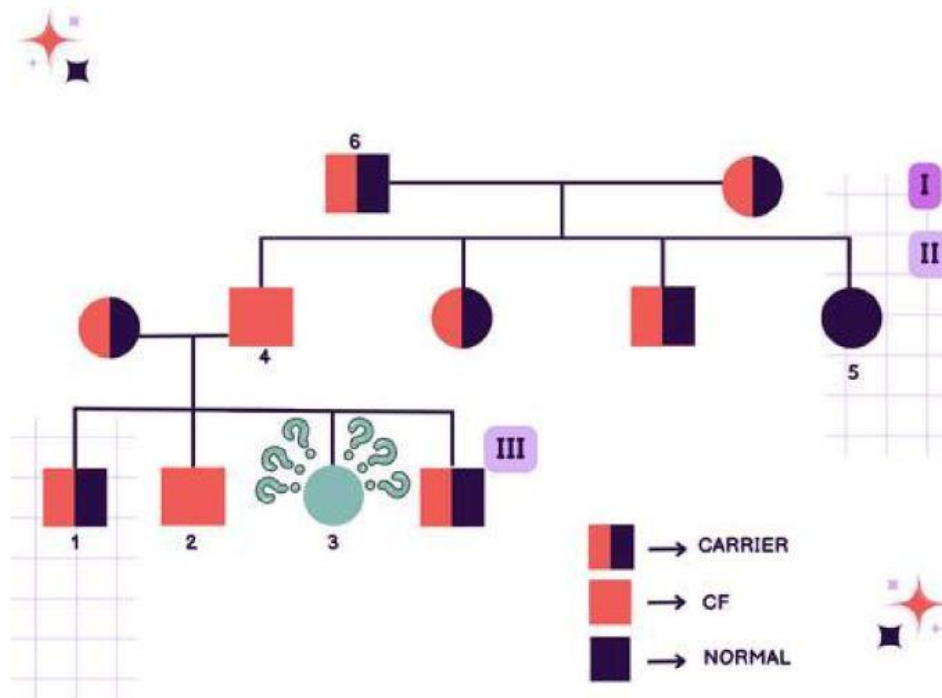


B. Investigations

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

TTCCAAGTCTAGATGTAAAATATTAAGAAACAGATCAACTTTGGCAGTCAAGATGAAAATA
TACTGAAT

SAMPEL 2

TTCCAAGTCTAGATGTAAAAAATTAAGAAACAGATCAACCTTGGCAGTCAAGATGAAAAT
GCGCTGAAT

SAMPLE 3

TTCCAAGTCTAGATGTAAAAAATTAAGAAACAGATCAACCTTGGCAGTCAAGATGAAAAT
GCGCTGAAT

SAMPLE 4

TTCCAAGTCTAGATGTAAAAAATTAAGAAACAGATCAACCTTGGCAGTCAAGATGAAAAT
GCGCTGAAT

SAMPLE 5

TTCCAAGTCTAGATGTAATATATTAAGAAACAGATCAACCCTGGCAGTCAAGATGAAAAT
ATACTGAAT

SAMPLE 6

TTCCAAGTCTAGATGTAAAATATTAAGAAACAGATCAACTTTGGCAGTCAAGATGAAAATA
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

2. Menggunakan *Sequences Manipulation Suite* (SMS)

- a. Akses link berikut <http://bioinformatics.org/sms/>

General

- [ORF Finder](#)
- [Positional Base Frequencies](#)
- [Restriction Summary](#)
- [Simple Plot](#)
- [TestCode](#)
- [Translate](#)

Protein Entry

- [Filter Protein](#)
- [GenBank Trans Extractor](#)
- [Random Protein Sequence](#)

Protein Manipulation

- [One To Three](#)
- [Shuffle Protein](#)
- [Three To One](#)

Protein Figures

- [COMBOSA](#)
- [Group Protein](#)
- [Multiple Align Show](#)

Protein Analysis

- [Ident and Sim](#)
- [Protein Stats](#)
- [Protein Pattern Find](#)
- [Protein Molecular Weight](#)
- [Multi Rev Trans](#)
- [Reverse Translate](#)

Miscellaneous

- [Acknowledgements](#)
- [Browser Compatibility](#)
- [Download](#)
- [FAQ](#)
- [Figures](#)
- [Home](#)
- [IUPAC codes](#)
- [Reference](#)

The Sequence Manipulation Suite

- The Sequence Manipulation Suite is a collection of web-based programs for analyzing and formatting DNA and protein sequences.
- The output of each program is a set of HTML commands, which is rendered by your web browser as a standard web page. You can print and save the results, and you can edit them using an HTML editor or a text editor.
- Check out some [figures](#) made using the Sequence Manipulation Suite.
- If you are having trouble using a program in the Sequence Manipulation Suite check the [FAQ](#).

[\[home\]](#)

Silahkan buat tahapan dalam membandingkan DNA Sequences di atas!

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.