
	KEMENTERIAN PENDIDIKAN DAN KEBUDAYAAN UNIVERSITAS LAMPUNG Jl. Prof. Dr. Sumantri Brojonegoro No.1, Gedong Meneng, Bandarlampung		
	PANDUAN PRAKTIKUM GENETIKA 5. WEB APLIKASI BIOINFORMATIC		
No. Dokumen	No. Revisi	Halaman	Tanggal Terbit 1 November 2020
Mata Kuliah: Genetika	Semester: 4 SKS: 3 (2-1) Kode MK: 619204/ 620202		
Program Studi: Pendidikan Biologi	Dosen Penanggungjawab : Dr. Dewi Lengkana, M.Sc. Dosen Anggota : Ismi Rakhmawati, M.Pd.		
Capaian Pembelajaran Mata kuliah (CPMK)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Mahasiswa mampu menjelaskan genetika dan keterkaitannya dengan ilmu lain. 2. Mahasiswa mampu menjelaskan ekspresi gen, mutasi, dan pola pewarisan sifat. 3. Mahasiswa mampu mengaplikasikan teori genetika menggunakan perhitungan teori kemungkinan. 4. Mahasiswa mampu merumuskan masalah kelainan genetika, menemukan penyebabnya, dan mencari solusi terhadap permasalahan genetika. 5. Mahasiswa mampu mempresentasikan hasil diskusi genetika. 6. Mahasiswa mampu membandingkan variabilitas genetika makhluk hidup 		
Tujuan Praktikum	<ol style="list-style-type: none"> 1. Menganalisis peta kromosom makhluk hidup 2. Membandingkan peta kromosom antar spesies 3. Memahami ekspresi gen penyebab kelainan atau penyakit genetic pada manusia 4. Menganalisis penyebab dan efek kelainan/penyakit genetik pada manusia 		

A. Dasar Teori

Kemajuan teknik biologi molekular dalam mengungkap sekuens biologis dari protein (sejak awal 1950-an) dan asam nukleat (sejak 1960-an) mengawali perkembangan basis data dan teknik analisis sekuens biologis. Basis data sekuens protein mulai dikembangkan pada tahun 1960-an di Amerika Serikat, sementara basis data sekuens DNA dikembangkan pada akhir 1970-an di Amerika Serikat dan Jerman (pada European Molecular Biology Laboratory, Laboratorium Biologi Molekular Eropa). Penemuan teknik sekuensing DNA yang lebih cepat pada pertengahan 1970-an menjadi landasan terjadinya ledakan jumlah sekuens DNA yang berhasil diungkapkan pada 1980-an dan 1990-an, menjadi salah satu pembuka jalan bagi proyek-proyek pengungkapan genom, meningkatkan kebutuhan akan pengelolaan dan analisis sekuens, dan pada akhirnya menyebabkan lahirnya bioinformatika (Wikipedia, 2020).

Perkembangan Internet juga mendukung berkembangnya bioinformatika. Basis data bioinformatika yang terhubung melalui Internet memudahkan ilmuwan mengumpulkan hasil sekuensing ke dalam basis data tersebut maupun memperoleh sekuens biologis sebagai bahan analisis. Selain itu, penyebaran program-program aplikasi bioinformatika melalui Internet memudahkan ilmuwan mengakses program-program tersebut dan kemudian memudahkan pengembangannya.

Sesuai dengan jenis informasi biologis yang disimpannya, basis data sekuens biologis dapat berupa basis data primer untuk menyimpan sekuens primer asam nukleat maupun protein, basis data sekunder untuk menyimpan motif sekuens protein, dan basis data struktur untuk menyimpan data struktur protein maupun asam nukleat.

Basis data utama untuk sekuens asam nukleat saat ini adalah GenBank (Amerika Serikat), EMBL (Eropa), dan DDBJ (Inggris) (DNA Data Bank of Japan, Jepang). Ketiga basis data tersebut bekerja sama dan bertukar data secara harian untuk menjaga keluasan cakupan masing-masing basis data. Sumber utama data sekuens asam nukleat adalah submisi langsung dari periset individual, proyek sekuensing genom, dan pendaftaran paten. Selain berisi sekuens asam nukleat, entri dalam basis data sekuens asam nukleat umumnya mengandung informasi tentang jenis asam nukleat (DNA atau RNA), nama organisme sumber asam nukleat tersebut, dan pustaka yang berkaitan dengan sekuens asam nukleat tersebut.

Sementara itu, contoh beberapa basis data penting yang menyimpan sekuens primer protein adalah PIR (Protein Information Resource, Amerika Serikat), Swiss-Prot (Eropa), dan TrEMBL (Eropa). Ketiga basis data tersebut telah digabungkan dalam UniProt (yang didanai terutama oleh Amerika Serikat). Entri dalam UniProt mengandung informasi tentang sekuens protein, nama organisme sumber protein, pustaka yang berkaitan, dan komentar yang umumnya berisi penjelasan mengenai fungsi protein tersebut.

BLAST (Basic Local Alignment Search Tool) merupakan perkakas bioinformatika yang berkaitan erat dengan penggunaan basis data sekuens biologis. Penelusuran BLAST (BLAST search) pada basis data sekuens memungkinkan ilmuwan untuk mencari sekuens asam nukleat maupun protein yang mirip dengan sekuens tertentu yang dimilikinya. Hal

ini berguna misalnya untuk menemukan gen sejenis pada beberapa organisme atau untuk memeriksa keabsahan hasil sekuensing maupun untuk memeriksa fungsi gen hasil sekuensing. Algoritme yang mendasari kerja BLAST adalah penjejajaran sekuens.

PDB (Protein Data Bank, Bank Data Protein) adalah basis data tunggal yang menyimpan model struktural tiga dimensi protein dan asam nukleat hasil penentuan eksperimental (dengan kristalografi sinar-X, spektroskopi NMR dan mikroskopi elektron). PDB menyimpan data struktur sebagai koordinat tiga dimensi yang menggambarkan posisi atom-atom dalam protein ataupun asam nukleat.

Penjejajaran sekuens (sequence alignment) adalah proses penyusunan/pengaturan dua atau lebih sekuens sehingga persamaan sekuens-sekuens tersebut tampak nyata. Hasil dari proses tersebut juga disebut sebagai sequence alignment atau alignment saja. Baris sekuens dalam suatu alignment diberi sisipan (umumnya dengan tanda "-") sedemikian rupa sehingga kolom-kolomnya memuat karakter yang identik atau sama di antara sekuens-sekuens tersebut. Berikut adalah contoh alignment DNA dari dua sekuens pendek DNA yang berbeda, "ccatcaac" dan "caatgggcaac" (tanda "|" menunjukkan kecocokan atau match di antara kedua sekuens).

Sequence alignment merupakan metode dasar dalam analisis sekuens. Metode ini digunakan untuk mempelajari evolusi sekuens-sekuens dari leluhur yang sama (common ancestor). Ketidakcocokan (mismatch) dalam alignment diasosiasikan dengan proses mutasi, sedangkan kesenjangan (gap, tanda "-") diasosiasikan dengan proses insersi atau delesi. Sequence alignment memberikan hipotesis atas proses evolusi yang terjadi dalam sekuens-sekuens tersebut. Misalnya, kedua sekuens dalam contoh alignment di atas bisa jadi berevolusi dari sekuens yang sama "ccatgggcaac". Dalam kaitannya dengan hal ini, alignment juga dapat menunjukkan posisi-posisi yang dipertahankan (conserved) selama evolusi dalam sekuens-sekuens protein, yang menunjukkan bahwa posisi-posisi tersebut bisa jadi penting bagi struktur atau fungsi protein tersebut.

Selain itu, sequence alignment juga digunakan untuk mencari sekuens yang mirip atau sama dalam basis data sekuens. BLAST adalah salah satu metode alignment yang sering digunakan dalam penelusuran basis data sekuens. BLAST menggunakan algoritme heuristik dalam penyusunan alignment.

Beberapa metode alignment lain yang merupakan pendahulu BLAST adalah metode "Needleman-Wunsch" dan "Smith-Waterman". Metode Needleman-Wunsch digunakan untuk menyusun alignment global di antara dua atau lebih sekuens, yaitu alignment atas keseluruhan panjang sekuens tersebut. Metode Smith-Waterman menghasilkan alignment lokal, yaitu alignment atas bagian-bagian dalam sekuens. Kedua metode tersebut menerapkan pemrograman dinamik (dynamic programming) dan hanya efektif untuk alignment dua sekuens (pairwise alignment)

Clustal adalah program bioinformatika untuk alignment multipel (multiple alignment), yaitu alignment beberapa sekuens sekaligus. Dua varian utama Clustal adalah ClustalW dan ClustalX.

Metode lain yang dapat diterapkan untuk alignment sekuens adalah metode yang berhubungan dengan Hidden Markov Model ("Model Markov Tersembunyi", HMM). HMM merupakan model statistika yang mulanya digunakan dalam ilmu komputer untuk mengenali pembicaraan manusia (speech recognition). Selain digunakan untuk alignment, HMM juga digunakan dalam metode-metode analisis sekuens lainnya, seperti prediksi daerah pengkode protein dalam genom dan prediksi struktur sekunder protein.

Salah satu website aplikasi yang dapat digunakan untuk bioinformatika adalah GeneDig. memungkinkan pengguna umum mengakses informasi genomik dengan mudah dan efisien. GeneDig memungkinkan untuk mencari dan menelusuri gen dan genom, sementara navigator dinamis menampilkan informasi genomik, RNA, dan protein secara bersamaan untuk navigasi bersama. Aplikasi ini memungkinkan akses yang lebih dari lima kali lebih cepat dan efisien ke informasi genom daripada metode apa pun yang tersedia saat ini. Kesimpulan Kami telah mengembangkan GeneDig sebagai platform untuk integrasi bioinformatika yang berfokus pada kegunaan sebagai desain utamanya. Platform ini akan memperkenalkan navigasi genomik ke khalayak yang lebih luas sambil membantu analisis bioinformatika yang dilakukan dalam penelitian biologi sehari-hari (Suciu, Chen, Aydin, 2015).

B. Alat dan Bahan

Alat yang digunakan dalam praktikum adalah *gadget* atau laptop Anda.

C. Prosedur Kerja

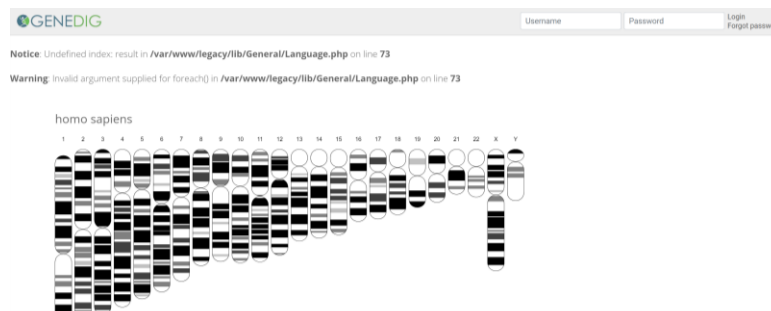
Prosedur kerja pada praktikum ini sebagai berikut:

1. Akses website Genedig: <https://genedig.org/home>
2. Pilih spesies yang akan Anda analisa.

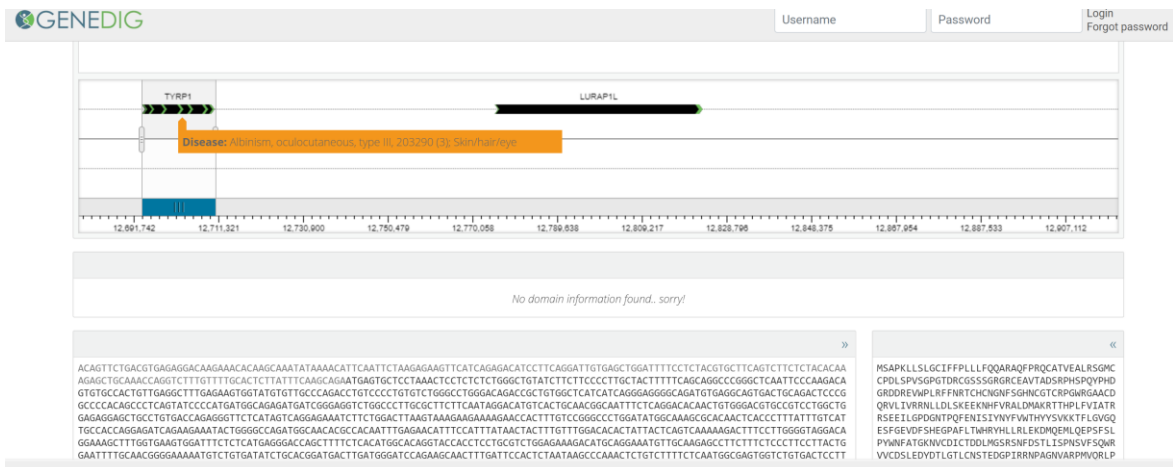


Homo sapiens
Drosophila
Mouse
Vertebrates

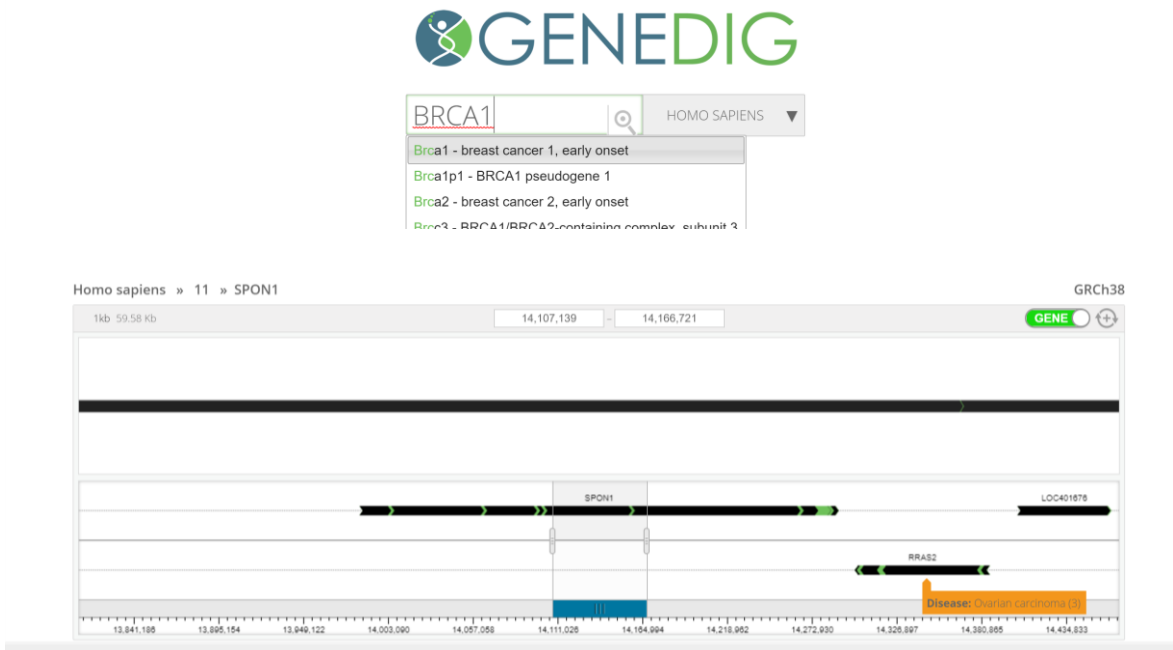
3. Pilih kromosom yang akan Anda Analisa gen-nya.



- Pilih lokus pada kromosom. Analisa penyakit/kelainan genetic sesuai informasi genomic yang muncul pada web app. Analisa perbandingan 2 lokus gen dari kromosom yang berbeda.



- Searching kelainan/penyakit genetic yang menarik menurut Anda. Kemudian search di web app GeneDig untuk mencari sekuens DNA dari gen-nya. Analisa seperti pada nomor 4.



D. Pertanyaan Diskusi

- Mengapa bioinformatika penting dalam penelitian biologi?
- Bagaimana mengaplikasikan informasi genomic dalam penelitian?
- Selain Genedig, web aplikasi apa saja yang dapat digunakan untuk mengetahui informasi genomic?

E. Format Laporan

Tuliskan laporan praktikum genetika dalam 2-5 halaman yang tersusun dari beberapa bagian yaitu:

- a. Identitas. Tuliskan nama, NPM, kelas, nama MK, judul praktikum.
- b. Pendahuluan. Tuliskan latar belakang Anda melaksanakan praktikum ini, manfaat dan tujuan praktikum.
- c. Metode. Tuliskan cara kerja praktikum dalam bentuk diagram alir/bagan yang diberi keterangan (gunakan foto Anda saat melakukan praktikum)
- d. Hasil dan Pembahasan. Tuliskan hasil/data praktikum dalam bentuk tabel yang dilengkapi dengan foto hasil praktikum. Lengkapi data dengan diagram persilangan (jika ada). Tuliskan pembahasan yang bersumber dari referensi buku, artikel penelitian dari jurnal, atau website (*credible*). Anda juga harus menuliskan argumen Anda terhadap hasil penelitian yang dihubungkan dengan referensi.
- e. Daftar Pustaka. Aturan penulisan APA reference. Minimal referensi yang dituliskan 2 buku, 2 artikel, 2 website.