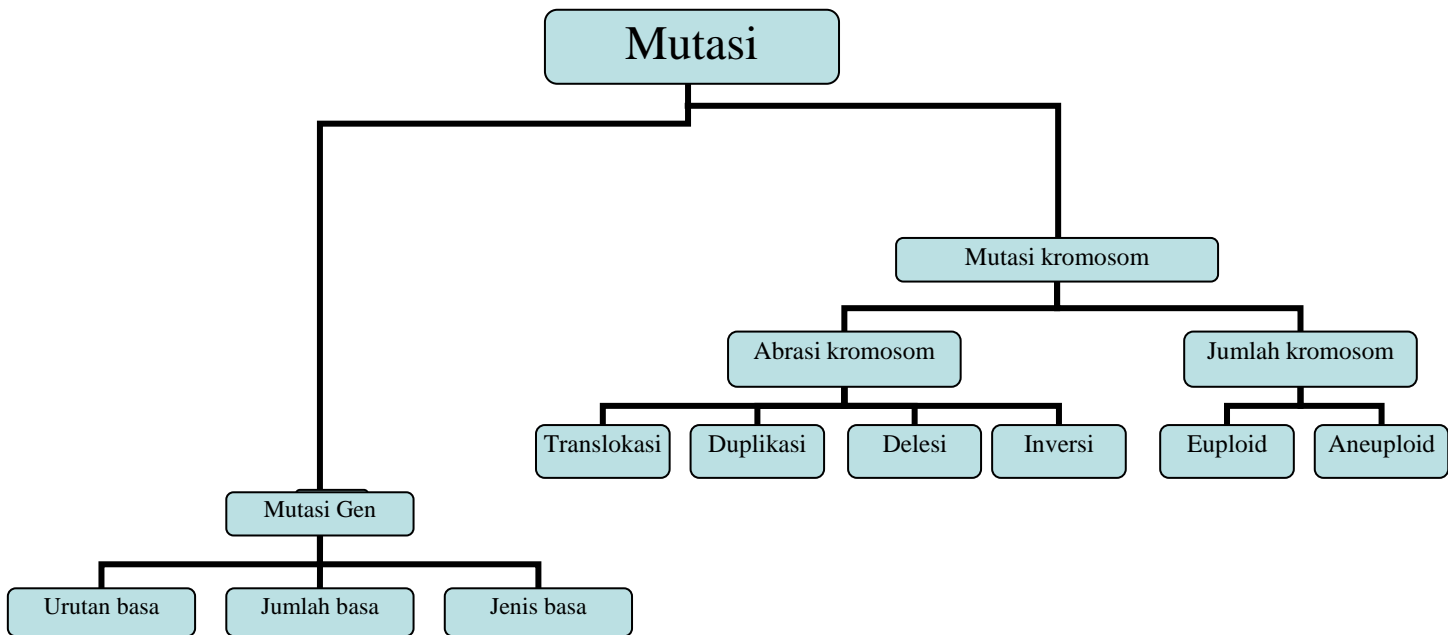


# MUTASI



# MUTASI

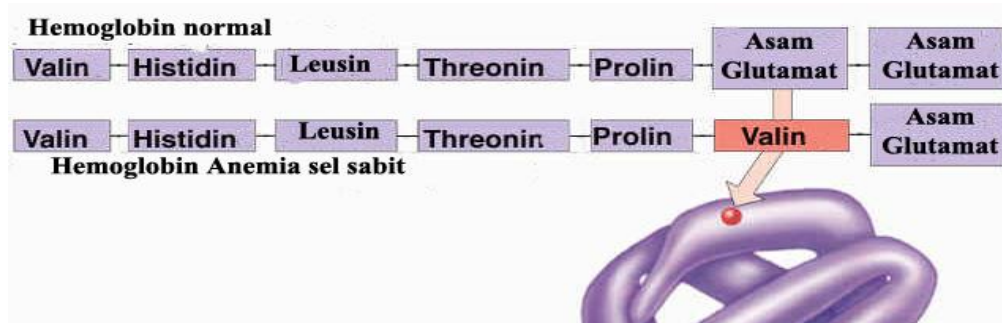
## Pengertian

Mutasi adalah perubahan materi genetik (gen atau kromosom) suatu sel yang diwariskan kepada keturunannya. Mutasi dapat disebabkan oleh kesalahan replikasi materi genetika selama pembelahan sel oleh radiasi, bahan kimia (mutagen), atau virus, atau dapat terjadi selama proses meiosis. Terdapat dua jenis mutasi, yaitu

### 1. Mutasi gen (*Point mutation*)

Mutasi gen ialah perubahan kimiawi pada satu atau beberapa pasangan basa dalam satu gen tunggal yang menyebabkan perubahan sifat individu tanpa perubahan jumlah dan susunan kromosomnya. Mutasi gen dapat terjadi melalui berbagai cara, diantaranya :

- Penggantian/substitusi pasangan basa; terjadi karena penggantian satu nukleotida dengan pasangannya di dalam untaian DNA komplementer dengan pasangan nukleotida lain. Contoh; anemia bulan sabit.



**Gambar 1.** Mutasi yang terjadi karena adanya penggantian basa Timin oleh adenine sehingga terjadi penggantian satu tempat yaitu asam amino glutamat digantikan oleh valin. Mutasi ini menyebabkan hemoglobin bulan sabit (Sumber: Campbell I).

- Insersi dan delesi; Insersi merupakan penyisipan atau penambahan satu atau lebih nukleotida ke dalam rantai polinukleotida. Delesi adalah pengurangan satu atau lebih pasangan nukleotida pada suatu gen saat replikasi DNA.

### 2. Mutasi Kromosom

Mutasi kromosom adalah perubahan yang terjadi pada kromosom yang disertai dengan perubahan struktur dan jumlah kromosom. Mutasi kromosom dibedakan ke dalam dua jenis, yaitu :

#### a). *Perubahan struktur kromosom (aberasi kromosom).*

Mutasi ini menyebabkan kerusakan (aberasi) pada bentuk kromosom, diantaranya:

1. **Translokasi** adalah pemindahan sebagian dari segmen kromosom ke kromosom lainnya yang bukan kromosom homolognya

2. **Duplikasi** terjadi karena adanya segmen kromosom yang mengakibatkan jumlah segmen kromosom lebih banyak dari kromosom aslinya. Berikut ini contoh duplikasi.
3. **Delesi** adalah mutasi yang terjadi karena sebagian segmen kromosom lenyap sehingga kromosom kekurangan segmen.
4. **Inversi** adalah mutasi yang terjadi karena selama meiosis kromosom terpinil dan terjadinya kiasma, sehingga terjadi perubahan letak/kedudukan gen-gen.

**b). Perubahan Jumlah Kromosom**

- Mutasi yang terjadi ditandai dengan perubahan jumlah kromosom individual atau dalam jumlah perangkat kromosom.
- *Euploid* terjadi karena adanya penambahan atau pengurangan perangkat kromosom (genom). Contoh: haploid, diploid, triploid, tetraploid, poliploid dll.
- *Aneuploid* terjadi karena adanya perubahan salah satu kromosom dari genom individu Contoh; monosomik, Nullisomik Trisomik dan Tetrasomik

**Mutasi Alami dan Mutasi Buatan**

1. Mutasi alam atau mutasi spontan biasanya terjadi karena kesalahan pemasangan basa pada waktu proses replikasi, perbaikan, atau rekombinasi DNA sehingga mengarah pada terjadinya substitusi, insersi atau delesi pasangan basa. Selain itu mutasi secara alami dapat terjadi karena radiasi radioaktif alam, sinar kosmik dan sinar ultraviolet.
2. Mutasi buatan, yaitu mutasi yang ditimbulkan akibat campur tangan manusia (telah direncanakan). Dengan memperlakukan sel menggunakan zat-zat kimia, sinar-X, sinar gamma, sinar alfa, dan beberapa jenis radiasi hasil sampingan tenaga nuklir

**Tabel 1.** Karakteristik berbagai jenis radiasi.

Tipe Radiasi	Sumber	Deskripsi	Energi	Daya Tembus
Sinar-X	Mesin sinar-X	Radiasi elektromagnetik	50-300 kV	Beberapa mm – banyak cm
Sinar Gamma	Radioisotop dan reaksi nuklir	Radiasi elektromagnetik	– beberapa MeV	Banyak cm
Neutron	Reaktor nuklir dan aselerator	Partikel tidak berubah	< 1 – berjuta eV	Banyak cm
Partikel Beta	Radioistope atau aselerator	Berupa elektron	– beberapa MeV	– beberapa mm
Partikel Alfa	Radioisotop	Inti Helium	2-9 MeV	Sedikit mm
Proton atau Deutron	Reaktor nuklir atau aselerator	Inti Hidrogen	– beberapa GeV	– banyak cm

## **Implikasi Mutasi Alami dan Buatan**

1. Sindrom Down, terjadi ketidaknormalan pada kromosom autosom, sindrom ini terjadi karena adanya tiga kromosom pada kromosom no.21 (trisomi). ciri-ciri sindrom ini
  - Kariotipe 47 XX atau 47XY.
  - IQ rendah ( $\pm 40$ )
  - Mata sipit, gigi keci-kecil dan jarang, liur selalu menetes, daya tahan terhadap penyakit menurun
  - Mongolism, bertelapak tebal seperti telapak kera.
2. Sindrom Klinefelter, terjadi ketidaknormalan pada kromosom seks dan biasanya diderita oleh laki-laki. Ciri-cirinya :
  - mempunyai kelebihan kromosom seks-X, sehingga kariotipenya 47 XXY.
  - Lelaki dengan testis kecil, gagal menghasilkan sperma.
  - Rambut dada tidak tumbuh.
  - Suara dan dada seperti wanita, memiliki tangan dan kaki yang panjang.
3. Sindrom Turner, terjadi ketidaknormalan pada kromosom seks yaitu adanya pengurangan satu kromosom seks dan biasanya diderita oleh wanita. Ciri-cirinya :
  - Hanya mempunyai satu kromosom seks, dengan kariotipenya 45X0.
  - Perempuan mandul, bentuk kaki X, dada dan ovarium tidak berkembang.
  - Tidak mengalami haid.
  - Ukuran tubuh kecil, IQ rendah.

Selain merugikan beberapa mutasi dapat berguna bagi manusia, diantaranya :

- a. Mutasi pada mikroorganisme dapat meningkatkan hasil antibiotika, misalnya mutan *Penicillium* penghasil antibiotik penisilin.
- b. Meningkatkan hasil panen produksi pangan dengan membuat hasil panen poliploid dengan mutasi induksi.
- c. Mutasi melalui radiasi menggunakan radioisotop dapat digunakan untuk memeriksa proses biologi, misalnya transfer elektron pada fotosintesis.

## Istilah Biologi

Aberasi kromosom	Perubahan yang terjadi pada susunan kromosom
Alel	Gen yang dapat menempati lokus yang sama seperti gen lainnya pada kromosom tertentu.
Antibiotik	Zat kimia yang dalam kadar rendah sudah mempunyai kemampuan untuk menghambat kehidupan atau menghancurkan bakteri atau mikroorganisme.
Asam amino	Zat organik yang mengandung gugus amino dan karboksil
Aseksual	Diproduksi tanpa kegiatan seksual(pembuahan gamet jantan dan betina.
Bakteri	Makhluk hidup terkecil bersel satu terdapat di mana-mana, dapat berkembang biak dengan cepat dengan jalan membelah diri.
Carrier	Penular, orang atau binatang yang tidak sakit tetapi mengandung kuman pathogen sehingga menjadi sumber infeksi.
embrio	Bakal anak (dalam kandungan)hasil pembuahan sel telur pada stadium antara satu minggu sampai delapan minggu.
Enzim	Molekul protein yang kompleks yang dihasilkan oleh sel hidup dan bekerja sebagai katalisator dalam berbagai proses kimia di dalam tubuh makhluk hidup.
Evolusi	Perubahan (pertumbuhan, perkembangan) secara berangsur-angsur dan perlahan-lahan dalam kurun waktu ratusan sampai ribuan tahun.
Fertil	Subur yang mampu menghasilkan gamet untuk membuahi
Fiksasi N	Membuat senyawa nitrit atau nitrat $\text{NH}_3$ atau $\text{N}_2$ bebas dari udara
Fotosintesis	Pemanfaatan energi cahaya matahari oleh tumbuhan hijau.
genom	Satu gugus kromosom yang selaras dengan segugus sel dari suatu jenis.
Generasi gonad	Sekalian orang yang kira-kira sama waktu hidupnya, turunan. Orga hewan yang menghasilkan gamet-gamet.
Kanker	Penyakit yang disebabkan oleh ketidakteraturan perjalanan hormone sehingga mengakibatkan tumbuhnya daging pada jaringan tubuh yang normal.
Kiasma	Persilangan berbentuk huruf X (dalam ilmu kedokteran).
Mongolism	Penyakit mongoloid
Mutageni	Dapat menyebabkan mutasi
Mutan	Variasi yang dapat diturunkan mutan konstitutif
Polipeptida	Polimer yang terdiri atas tiga atau lebih molekul asam amino.
Prenatal	Sebelum kelahiran
Radiasi	Pancaran
Radioaktif	Berkeanaan dengan radioaktivitas
Sitogenik	Ilmu sel, mengkaji tentang kromosom, aberasi, dan kaitan aberasi itu sendiri dengan suatu penyakit
Steril	Tidak subur, mandul.

## Latihan soal ujian

**1. (SKALU 1977, No. 9)**

Gen adalah substansi hereditas. Bila suatu individu di dalam kromosomnya mempunyai gen yang berubah dari aslinya, maka perubahan gen semacam itu disebut...

- a. modifikasi
- b. adaptasi
- c. hibridisasi
- d. mutasi
- e. evolusi

**2. (UMPTN 1995, Rayon B)**

Bila suatu individu di dalam kromosomnya mempunyai gen yang berubah dari aslinya, maka perubahan semacam itu disebut....

- a. Adaptasi
- b. Evolusi
- c. Mutasi
- d. Hibrid
- e. Variasi

**3. (UMPTN 1995, Rayon A)**

Kerusakan kromosom ada beberapa macam, diantaranya adalah....

1. Inversi
2. Mutasi
3. Delesi
4. Sukresi

**4. (PP 1 1980, No. 98)**

Kelainan atau penyakit genetik pada manusia yang disebabkan karena adanya mutasi gen pada kromosom X ialah....

1. albinisma
2. buta warna merah-hijau
3. polidaktili
4. hemofili

**5. (PP 1 1982, No. 68)**

Gen yang termutasi akan diwariskan kepada anak cucu kita. Hal ini benar bila mutasi gen itu terjadi di dalam.....

1. sel rahim
2. sel plasenta
3. sel somatik
4. sel kelamin

## Soal Latihan

- Berikut ini merupakan contoh mutasi aneuploid, kecuali....
  - Poliploid pada bunga Chrisant
  - Tetraploid pada tomat
  - Nullisomi
  - heksaploid pada gandum
  - triploid
- Tetrasomi adalah terjadi perubahan pada jumlah kromosom, yaitu.....
  - Penambahan satu kromosom ( $2n+1$ )
  - Pengurangan satu kromosom ( $2n-1$ )
  - pengurangan dua kromosom ( $2n-2$ )
  - penambahan tiga kromosom ( $2n+3$ )
  - penambahan dua kromosom ( $2n+2$ )
- Berikut ini tergolong pada kerusakan kromosom.....
  - Substitusi pasangan basa
  - insersi basa
  - delesi basa
  - Translokasi
  - Frameshift*
- Kelainan akibat monosomi pada kromosom kelamin adalah.....
  - Sindrom patau
  - Sindrom turner
  - Sindrom Down
  - Sindrom Edward
  - Sindrom Klenifelter
- Bayi laki-laki yang lahir dengan tanda-tanda sindrom Patau memiliki formula kromosom....
  - 47 XY. + 18
  - 47, XY, +13
  - 46, XY, +13
  - 46, XY, t(14q21q)
  - 45X0
- jika seseorang memiliki jumlah kromosom  $2n-2$ , maka mengalami mutasi .....

  - trisomik
  - Nullisomik
  - monosomik
  - tetrasomik
  - tetraploid

- Genom yang terkandung memiliki jumlah kelipatan yang berbeda sebab berasal dari dua atau lebih species yang berbeda (interspecies), istilah ini disebut juga.....
  - Autopoliploid
  - Tetraploid
  - Poliploid
  - Heksapopoliploid
  - Alopoliploid
- Jika mutasi terjadi pada sel-sel gamet dan sifatnya diturunkan disebut mutasi.....
  - Mutasi vegetatif
  - Mutasi generatif
  - mutasi titik
  - mutasi kromosom
  - mutasi spontan
- Terjadinya hemoglobin bulan sabit disebabkan oleh.....
  - mutasi titik
  - Mutasi vegetatif
  - mutasi spontan
  - mutasi buatan
  - mutasi kromosom
- Aneuploid terjadi karena.....
  - nondisjungsi pada mitosis
  - nondisjungsi pada metaphase I dan II
  - nondisjungsi pada anaphase I dan II
  - nondisjungsi pada anaphase akhir
  - pindah silang
- Seorang perempuan normal tetapi 'carier' untuk sindroma Down translokasi menikah dengan seorang pria normal. Keturunannya dapat diharapkan.....
  - semua normal
  - 1 normal : 2 sindrom Down
  - 2 normal : 1 sindrom Down
  - 1 normal : 1 sindrom Down
  - Semua sindrom Down
- Individu hermaphrodit sejati unilateral memiliki.....
  - terdapat testis pada satu sisi dan ovarium pada sisi lain
  - memiliki ovotestis pada satu sisi dan ovarium atau testis pada sisi lain
  - memiliki ovotestis pada kedua sisi
  - testis dan ovarium pada kedua sisi
  - Ovarium dan testis tidak berfungsi

13. Jika terjadi penggantian satu basa timin (CTT) menjadi adenine (CAT) dan menyebabkan asam amino glutamat berubah menjadi valin, maka akan terjadi.....
- nonsense mutation*
  - anemia bulan sabit*
  - Frameshift mutation*
  - Fusion*
  - Mutation chromosomal*
14. Zat-zat yang menyebabkan mutasi disebut.....
- mutan
  - aberasi
  - mutasi
  - Agen mutasi/mutagen
  - mutagenesis
15. mutasi yang diakibatkan oleh campur tagan manusia adalah.....
- mutasi spontan
  - mutasi titik
  - mutasi buatan
  - mutasi radiasi
  - mutasi kromosom
16. Berdasarkan tempat atau bagian tubuh yang mengalami mutasi, maka mutasi dapat dibagi menjadi.....E
- mutasi Somatis
  - mutasi Vegetatif
  - mutasi Gamet
  - mutasi Generatif
17. Yang termasuk mutasi kromosom adalah.....E
- Autopoliploid
  - Translokasi
  - Alopoliploid
  - Inversi
18. Radiasi adalah salah satu penyebab mutasi. Contoh dari radiasi adalah .....D
- Sinar X energi 10 MeV
  - Sinar gamma energi 25 Me V
  - Sinar alfa energi 15 MeV
  - Sinar UV
19. Radiasi alami bisa diakibatkan oleh adalah .....A
- Radioaktif alam
  - Sinar kosmis
  - Sinar UV
  - Sinar gamma
20. Delesi terbagi menjadi beberapa macam yaitu.....A
- Delesi Loop
  - Delesi Cincin
  - Delesi Terminalis
  - Delesi Respirok
21. *Chi du chat* merupakan penyakit pada manusia yang disebabkan oleh delesi kromosom A
- SEBAB
- Kromosom no 5 pada penderita *Chi du chat*, hilang
22. Translokasi dan Inversi merupakan mutasi kromosom C
- SEBAB
- Translokasi dan Inversi mengalami perpindahan segmen kromosom
23. Sindrom down merupakan mutasi kromosom yang termasuk translokasi C
- SEBAB
- Kariotipe 47 XXX atau 47XXY
24. Setelah gen mengalami mutasi, maka kecenderungan untuk mengalami mutasi sangat kecil daripada gen aslinya B
- SEBAB
- Karena mutasi dapat diwariskan kepada keturunannya
25. Anemia bulat sabit merupakan mutasi gen yang mengalami perubahan jumlah basa D
- SEBAB
- Dalam gennya asam amino glutamat digantikan oleh valin



## DAFTAR PUSTAKA

- Anonimous (2000). Mutasi. [Online]. Tersedia: [www.praweda.co.id](http://www.praweda.co.id). [11 November 2006].
- Anonimous (2000). Mutasi Genetika Sebabkan Kebotakan. [Online]. Tersedia: [www.Jaknews.com](http://www.Jaknews.com). [11 November 2006].
- Anonimous (2000). Mutasi Genetika dan Kanker Payudara. [Online]. Tersedia: [www.Jaknews.com](http://www.Jaknews.com). [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Frameshift Mutation. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Genetic Deletion. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Genetic Insertion. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Mutation. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Point Mutation. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Polyploidy. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Robertsonian Translocation. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Anonimous (2006). Translocation. [Online]. Tersedia: <http://en.wikipedia.org>. [11 November 2006].
- Campbell (2002). *Biologi*, Jakarta : Erlangga.
- Sitompul, Barita (2005). *Mutasi Gen Penyebab Penyakit Jantung*. [Online]. Tersedia: [www.google.com](http://www.google.com) [11 November 2006].
- Suryo (2003). *Genetika Manusia*. Yogyakarta: Gadjah Mada University Press.
- Villee, C.A., Walker, W.F., dan Barnes R.D. (1999). *Zoologi Umum, edisi keenam*. Bogor: Erlangga.
- Wah (2005). Gen yang Menentukan Awal Kehidupan. [Online]. Tersedia: [www.bbc.co.uk](http://www.bbc.co.uk). [11 November 2006].