

# Mutasi

## Kromosom & Gen

Diah Kusumawaty, M.Si

Jurusan Pendidikan Biologi  
FPMIPA UPI

# Mutasi Kromosom

Perubahan pada jumlah atau struktur dari kromosom  
structure

sumber: kesalahan selama proses meiosis

# Mutasi

- Perubahan secara acak apa urutan DNA
- Mutasi Kromosom
  - Perubahan jumlah kromosom
  - Perubahan struktur kromosom
- Mutasi gen
  - Perubahan pada gen
  - Perubahan pada alel yang berbeda

# Mutation:

## Changes in Chromosome Structure

- Kesalahan selama proses crossing over/ pindah silang
  - Duplikasi
  - Inversi
  - Delesi
  - Translokasi

# Duplication

normal chromosome



one segment repeated

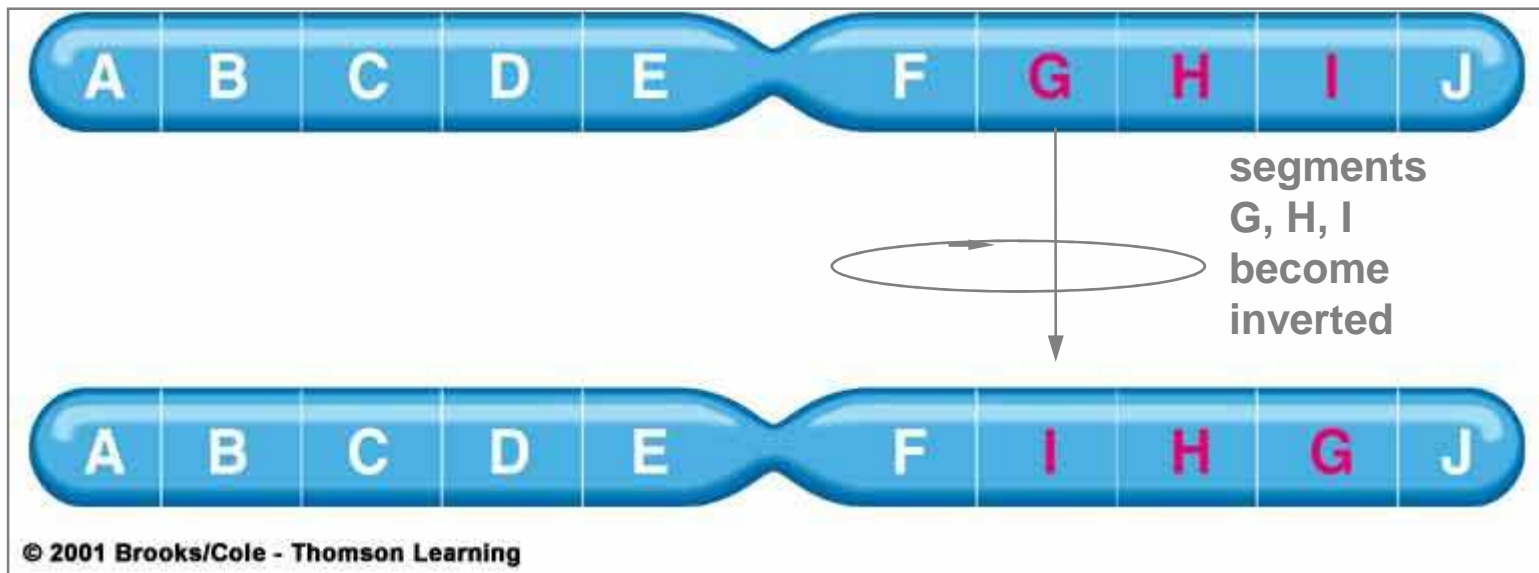


three repeats



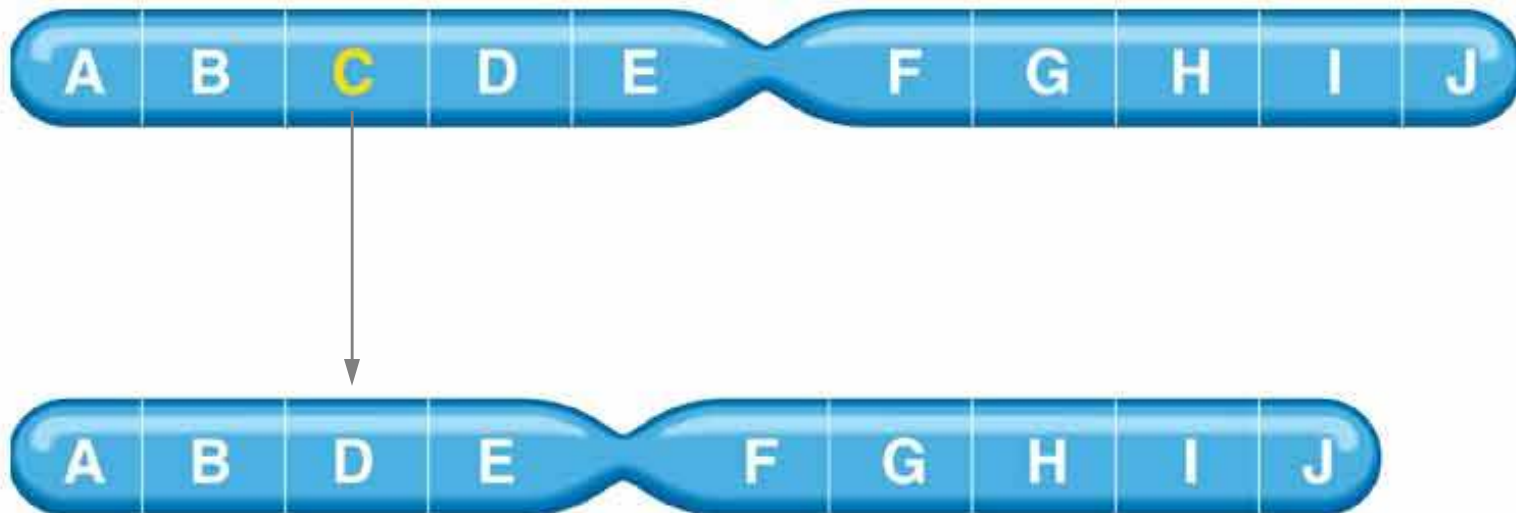
# Inversion

A linear stretch of DNA is reversed within the chromosome



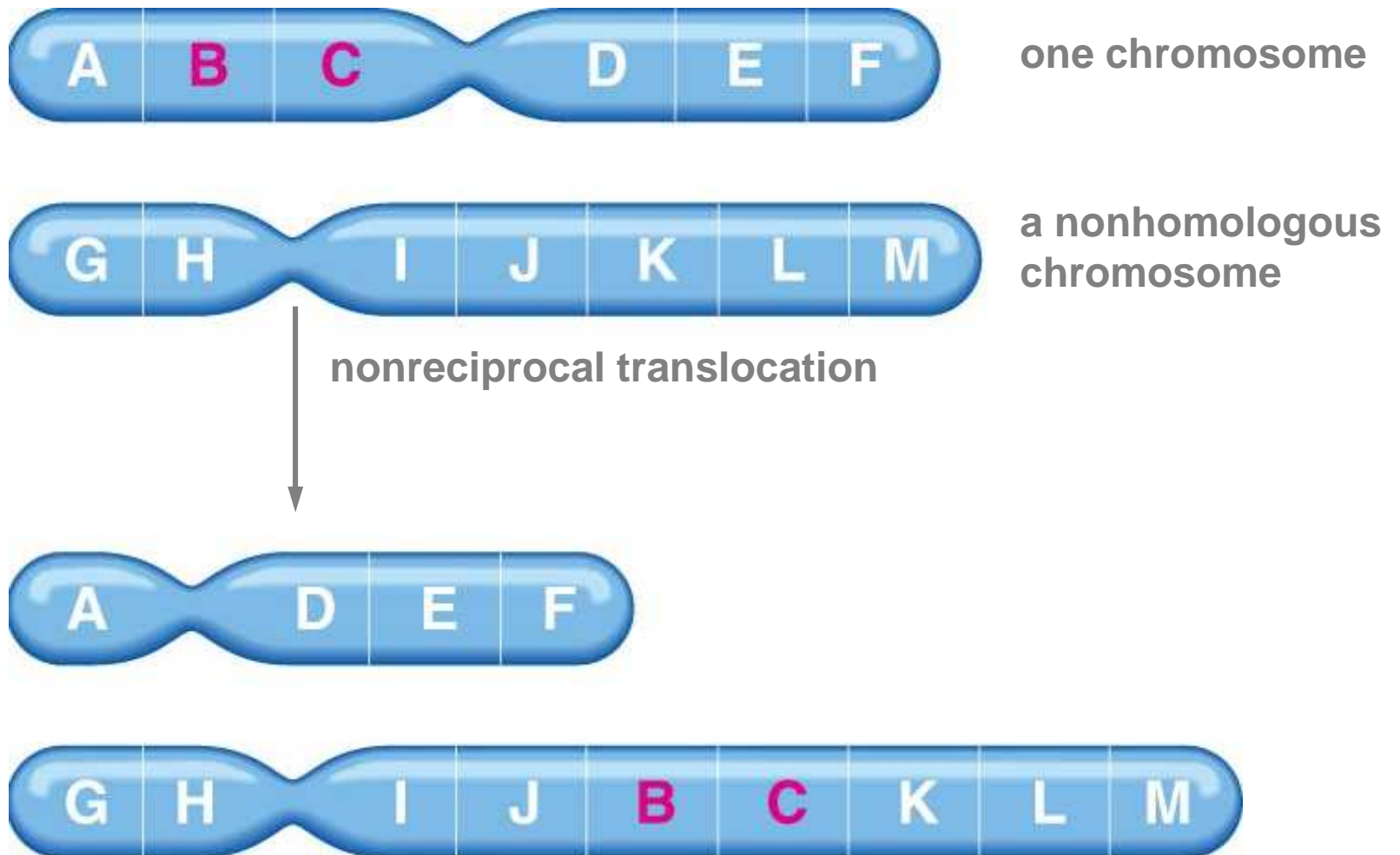
# Deletion

- Loss of some segment of a chromosome
- Most are lethal or cause serious disorder



# Translocation

- Cri-du-chat
- Chronic myelogenous leukemia





# Mutation: Changes in Chromosome Number

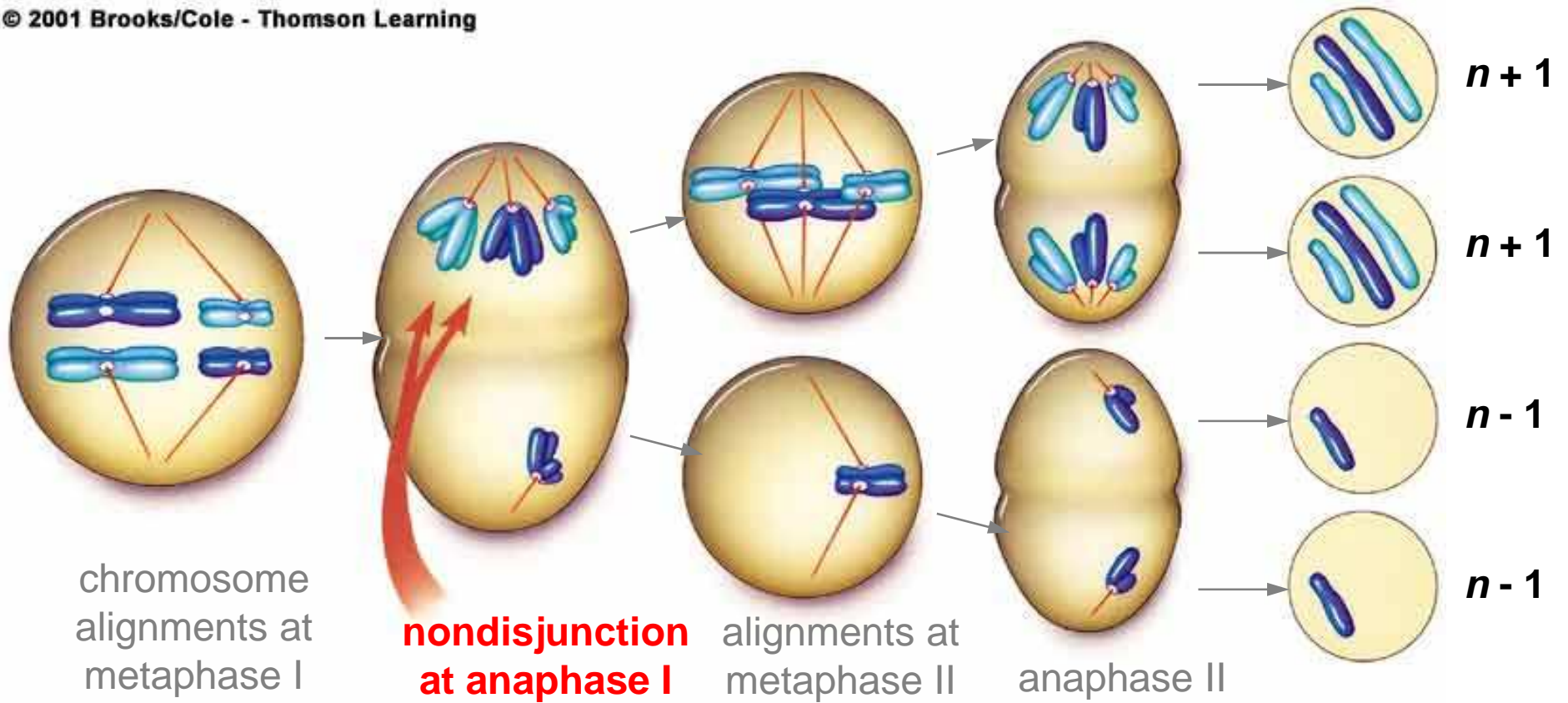
- Kesalahan pada saat pemisahaan kromosom
  - Nondisjunction
- Hasil
  - Aneuloploidy
  - Polyploidy
- Biasanya menyebabkan kematian
- Bertahan hanya jika kromosom kecil

# Aneuploidy

- Kelebihan atau kekurangan satu kromosom
- Penyebab utama kegagalan reproduksi manusia
- Kebanyakan keguguran manusia

# Nondisjunction

© 2001 Brooks/Cole - Thomson Learning

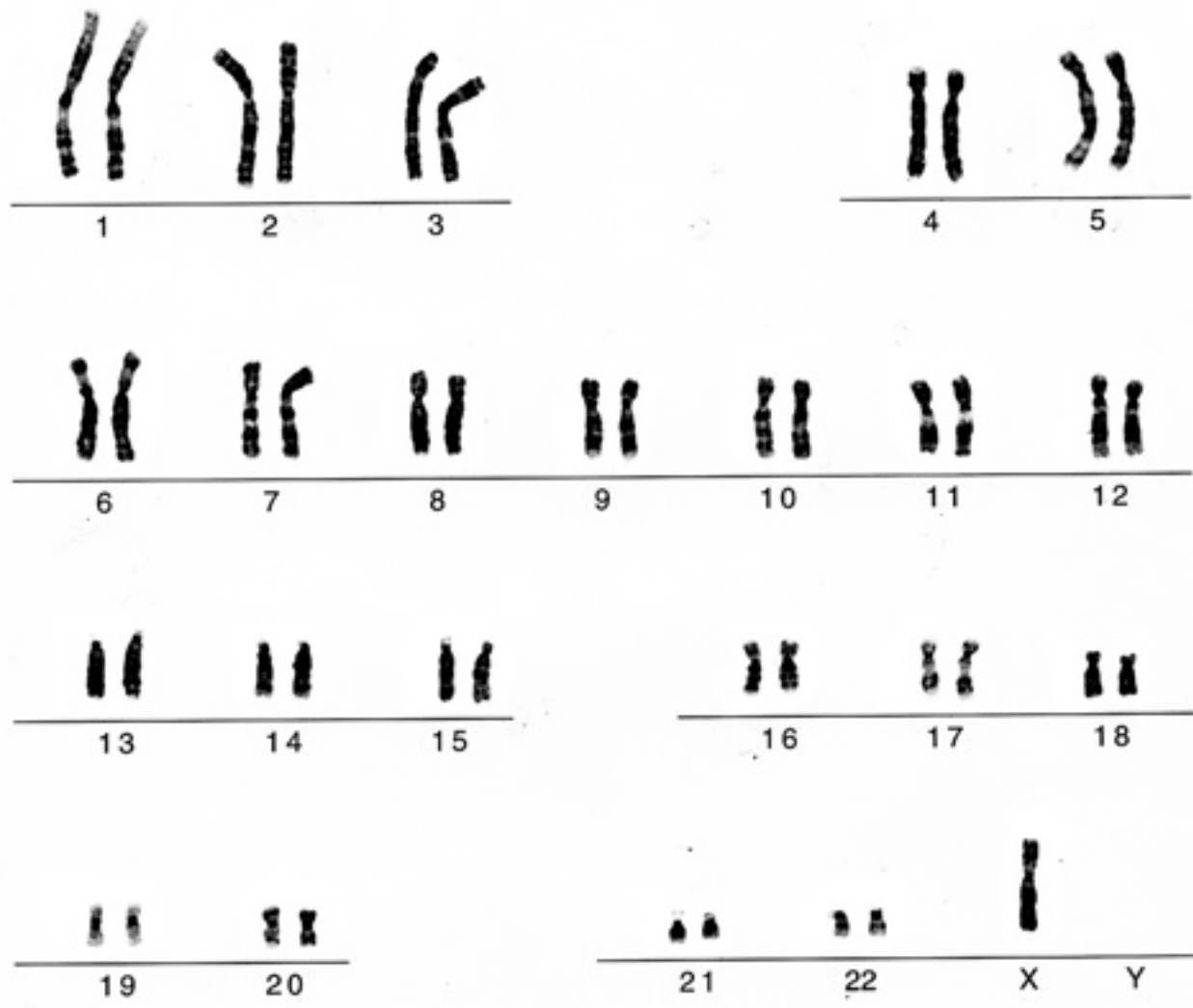


# Down Syndrome

- Trisomi kromosom 21
- Gangguan mental dan berbagai cacat tambahan
- Dapat dideteksi sebelum lahir
- Meningkatkan secara dramatis dengan usia orang tua

# Turner Syndrome

- Diturunkan hanya satu X
- Nondisjunction di ayah (75%)
- 98% spontan dibatalkan
- Selamat berukuran pendek dan tidak subur betina



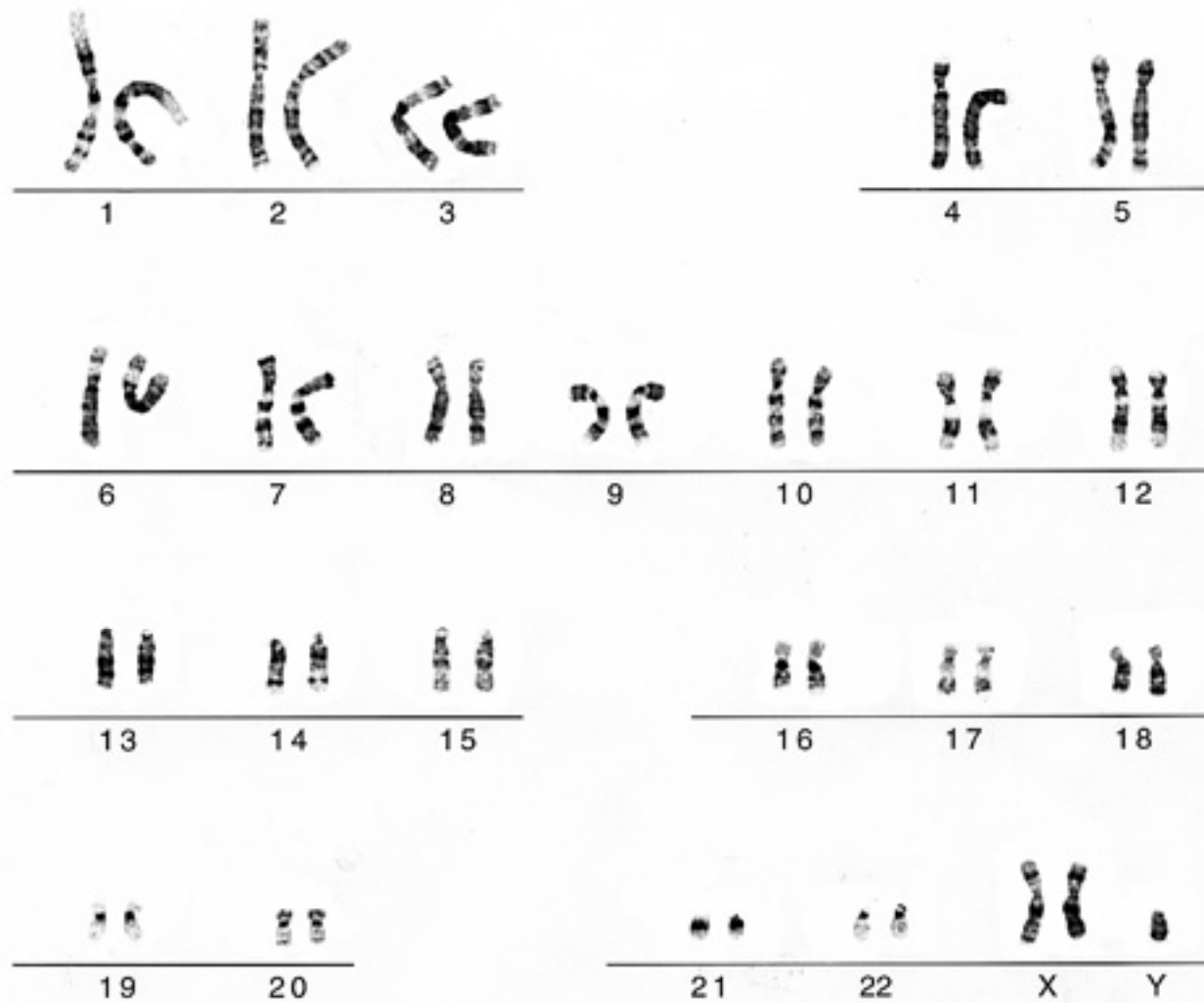
Turner Syndrome (45,X)

Credit: © Science VU/Valerie Lindgren

Karyotype of a female affected by Turner Syndrome.

# Klinefelter Syndrome (aneuploidy)

- Kondisi XXY
- nondisjunction di ibu (67%)
- Tinggi, steril (atau hampir jadi) laki-laki dengan ciri-ciri feminin



Klinefelter Syndrome (47,XXY)

Credit: © Science VU/Valerie Lindgren

Karyotype of a male affected by Klinefelter Syndrome.



# XYY Condition

- Lebih tinggi daripada rata-rata laki-laki
- Kalau tidak fenotipik normal
- Beberapa gangguan mental
- Pernah dianggap perilaku cenderung kriminal, tapi sekarang studi mendiskreditkan

# Polyploidy

- Individu memiliki tiga atau lebih dari setiap jenis kromosom ( $3n$ ,  $4n$ )
- Umum di tanaman berbunga
- Mematikan bagi manusia
  - 99% mati sebelum lahir
  - Bayi yang baru lahir mati segera setelah lahir