

DIKTAT 3

# GENETIKA

volume 5

# MUTASI

## A. Pendahuluan

Setiap tubuh makhluk hidup merupakan hasil dari gen yang terdapat di dalam tubuh. Apa yang diinformasikan oleh gen adalah apa yang dapat kita lihat dalam tubuh makhluk hidup, mulai dari seorang bayi lahir sampai ia mati. Apa yang terlihat merupakan ekspresi dari gen.

Gen merupakan pewaris sifat yang diturunkan dari induk kepada anaknya. Tetapi, dalam kehidupan sehari-hari, gen dapat dipengaruhi oleh faktor-faktor luar yang dapat mengubah susunan dan struktur dari gen itu sendiri. Perubahan susunan gen tersebut dinamakan dengan mutasi.

## B. Pengertian

**Mutasi** adalah perubahan yang terjadi pada bahan genetik (DNA maupun RNA), baik pada taraf urutan gen (disebut **mutasi titik**) maupun pada taraf kromosom. Mutasi pada tingkat kromosomal biasanya disebut **aberasi**. Mutasi pada gen dapat mengarah pada munculnya alel baru dan menjadi dasar bagi kalangan pendukung evolusi mengenai munculnya variasi-variasi baru pada spesies.

Mutasi terjadi pada frekuensi rendah di alam, biasanya lebih rendah daripada 1:10.000 individu. Mutasi di alam dapat terjadi akibat zat pembangkit mutasi (**mutagen**, termasuk karsinogen), radiasi surya maupun radioaktif, serta loncatan energi listrik seperti petir.

Individu yang memperlihatkan perubahan sifat (fenotipe) akibat mutasi disebut **mutan**. Dalam kajian genetik, mutan biasa dibandingkan dengan individu yang tidak mengalami perubahan sifat (individu *tipe liar* atau "wild type").

## C. Macam-Macam Mutasi Berdasarkan Sel Yang Mengalaminya

**Mutasi somatik** adalah mutasi yang terjadi pada sel somatik. mutasi ini tidak akan diwariskan pada keturunannya. **Mutasi Gametik** adalah mutasi yang terjadi pada sel gamet. Karena terjadinya di sel gamet, maka akan diwariskan oleh keturunannya.

Pada umumnya, mutasi itu merugikan, mutannya bersifat letal dan homozigot resesif. namun mutasi juga menguntungkan, diantaranya, melalui mutasi, dapat dibuat tumbuhan poliploid yang sifatnya unggul. Contohnya, semangka tanpa biji, jeruk tanpa biji, buah stroberi yang be sar,dll.

Terbentuknya tumbuhan poliploid ini menguntungkan bagi manusia, namun merugikan bagi tumbuhan yang mengalami mutasi, karena tumbuhan tersebut menjadi tidak bisa berkembang biak secara generatif.

Bahan-bahan yang menyebabkan terjadinya mutasi disebut MUTAGEN. Mutagen dibagi menjadi 3, yaitu:

Mutagen bahan Kimia, contohnya adalah kolkisin dan zat digitonin. Kolkisin adalah zat yang dapat menghalangi terbentuknya benang-benang spindel pada proses anafase dan dapat menghambat pembelahan sel pada anafase.

Mutagen bahan fisika, contohnya sinar ultraviolet, sinar radioaktif, dll. Sinar ultraviolet dapat menyebabkan kanker kulit.

Mutagen bahan biologi, diduga virus dan bakteri dapat menyebabkan terjadinya mutasi. Bagian virus yang dapat menyebabkan terjadinya mutasi adalah DNA-nya.

#### **D. Macam-Macam Mutasi Berdasarkan Bagian Yang Mengalami Mutasi**

##### ***Mutasi titik***

Mutasi titik merupakan perubahan pada basa N dari DNA atau RNA. Mutasi titik relatif sering terjadi namun efeknya dapat dikurangi oleh mekanisme pemulihan gen. Mutasi titik dapat berakibat berubahnya urutan asam amino pada protein, dan dapat mengakibatkan berkurangnya, berubahnya atau hilangnya fungsi enzim. Teknologi saat ini menggunakan mutasi titik sebagai marker (disebut SNP) untuk mengkaji perubahan yang terjadi pada gen dan dikaitkan dengan perubahan fenotipe yang terjadi.

Contoh mutasi gen adalah reaksi asam nitrit dengan adenin menjadi zat hipoxanthine. Zat ini akan menempati tempat adenin asli dan berpasangan dengan sitosin, bukan lagi dengan timin.

##### ***Aberasi***

Mutasi kromosom, sering juga disebut dengan mutasi besar/gross mutation atau aberasi kromosom adalah perubahan jumlah kromosom dan susunan atau urutan gen dalam kromosom. Mutasi kromosom sering terjadi karena kesalahan meiosis dan sedikit dalam mitosis.

**Aneuploidi** adalah perubahan jumlah n-nya. Aneuploidi dibagi menjadi 2, yaitu: >> Autopoliploidi, yaitu n-nya mengganda sendiri karena kesalahan meiosis. >> Allopoliploidi, yaitu perkawinan atau hibrid antara spesies yang berbeda jumlah set kromosomnya.

**Aneusomi** adalah perubahan jumlah kromosom. Penyebabnya adalah anafase lag (peristiwa tidak melekatnya benang-benang spindel ke sentromer) dan non disjunction (gagal berpisah).

Aneusomi pada manusia dapat menyebabkan:

*Sindrom Turner*, dengan kariotipe (22AA+X0). Jumlah kromosomnya 45 dan kehilangan 1 kromosom kelamin. Penderita Sindrom Turner berjenis kelamin wanita, namun ovariumnya tidak berkembang (ovarian disgenesis).

*Sindrom Klinefelter*, kariotipe (22 AA+XXY), mengalami trisomik pada kromosom gonosom. Penderita Sindrom Klinefelter berjenis kelamin laki-laki, namun testisnya tidak berkembang (testicular disgenesis) sehingga tidak bisa menghasilkan sperma (aspermia) dan mandul (gynaecomastis) serta payudaranya tumbuh.

*Sindrom Jacobs*, kariotipe (22AA+XYY), trisomik pada kromosom gonosom. Penderita sindrom ini umumnya berwajah kriminal, suka menusuk-nusuk mata dengan benda tajam, seperti pensil, dll dan juga sering berbuat kriminal. Penelitian di luar negeri mengatakan bahwa sebagian besar orang-orang yang masuk penjara adalah orang-orang yang menderita Sindrom Jacobs.

*Sindrom Patau*, kariotipe (45A+XX/XY), trisomik pada kromosom autosom. kromosom autosomnya mengalami kelainan pada kromosom nomor 13, 14, atau 15.

*Sindrom Edward*, kariotipe (45A+XX/XY), trisomik pada autosom. Autosom mengalami kelainan pada kromosom nomor 16,17, atau 18. Penderita sindrom ini mempunyai tengkorak lonjong, bahu lebar pendek, telinga agak ke bawah dan tidak wajar.

**Delesi** Terjadi ketika sebuah fragmen kromosom patah dan hilang pada saat pembelahan sel.kromosom tempat fragmen tersebut berasal kemudian akan kehilangan gen-gen tertentu.namun dalam beberapa kasus,frgamen patahan tersebut dapat berikatan dengan kromosom homolog,menghasilkan **Duplikasi**.Fragmen tersebut juga dapat melekat kembali pada kromosom asalnya dengan arah terbalik,menghasilkan **Inversi**

Pengaruh bahan mutagen, khususnya radiasi, yang paling banyak terjadi pada kromosom tanaman adalah pecahnya benang kromosom (chromosome breakage atau chromosome aberation). Pecahnya benang kromosom dibagi dalam 4 kelompok yaitu translokasi (translocations), inversi (inversions), duplikasi (duplications), dan defisiensi (deficiencies).

Translokasi terjadi apabila dua benang kromosom patah setelah terkena energi radiasi, kemudian patahan benang kromosom bergabung kembali dengan cara baru. Patahan kromosom yang satu berpindah atau bertukar pada kromosom yang lain sehingga terbentuk kromosom baru yang berbeda dengan kromosom aslinya. Translokasi dapat terjadi baik di dalam satu kromosom (intrachromosome) maupun antar kromosom (interchromosome). Translokasi sering mengarah pada ketidakseimbangan gamet sehingga dapat menyebabkan kemandulan (sterility) karena terbentuknya chromatids dengan duplikasi dan penghapusan. Alhasil, pemasangan dan pemisahan gamet jadi tidak teratur sehingga kondisi ini menyebabkan terbentuknya tanaman aneuploidi. Translokasi dilaporkan telah terjadi pada tanaman *Aegilops umbellulata* dan *Triticum aestivum* yang menghasilkan mutan tanaman tahan penyakit. Inversi terjadi karena kromosom patah dua kali secara simultan setelah terkena energi radiasi dan segmen yang patah tersebut berotasi 180o dan menyatu kembali. Kejadian bila centromere berada pada bagian kromosom yang terinversi disebut pericentric, sedangkan bila centromere berada di luar kromosom yang terinversi disebut paracentric. Inversi pericentric berhubungan dengan duplikasi atau penghapusan chromatid yang dapat menyebabkan aborsi gamet atau pengurangan frekuensi rekombinasi gamet. Perubahan ini akan ditandai dengan adanya aborsi tepung sari atau biji tanaman, seperti dilaporkan terjadi pada tanaman jagung dan barley. Inversi dapat terjadi secara spontan atau diinduksi dengan bahan mutagen, dan dilaporkan bahwa sterilitas biji tanaman heterosigot dijumpai lebih rendah pada kejadian inversi daripada translokasi.

Duplikasi menampilkan cara peningkatan jumlah gen pada kondisi diploid. Dulikasi dapat terjadi melalui beberapa cara seperti: pematihan kromosom yang kemudian diikuti dengan transposisi segmen yang patah, penyimpangan dari mekanisme crossing-over pada meiosis (fase pembelahan sel), rekombinasi kromosom saat terjadi translokasi, sebagai konsekuensi dari inversi heterosigot, dan sebagai konsekuensi dari perlakuan bahan mutagen. Beberapa kejadian duplikasi telah dilaporkan dapat meningkatkan viabilitas tanaman. Pengaruh radiasi terhadap duplikasi kromosom telah banyak dipelajari pada bermacam jenis tanaman seperti jagung, kapas dan barley.

Defisiensi adalah penghilangan satu atau lebih segmen gen pada kromosom. Penghilangan dapat terjadi pada segmen panjang lengan kromosom seperti yang dilaporkan pada tanaman gandum. Tergantung pada gen dan tingkat ploidi, defisiensi dapat menyebabkan kematian, separuh kematian, atau menurunkan viabilitas. Pada tanaman defisiensi yang ditimbulkan oleh perlakuan bahan mutagen (radiasi) sering ditunjukkan dengan munculnya mutasi klorofil. Kejadian mutasi klorofil biasanya dapat diamati pada stadia muda (seedling stag), yaitu dengan adanya perubahan warna pada daun tanaman.

Evolusi pada umumnya dapat disebabkan oleh dua faktor penyebab, yaitu antara lain :

### 1. Faktor Dalam / Faktor Gen / Faktor Genetika

Pada setiap makhluk hidup pasti memiliki substansi gen pada kromosom. Perubahan pada gen atau genetika pada makhluk tersebut akan berakibat pada terjadinya perubahan sifat organisme tersebut. Perubahan pada gen kromosom dapat terjadi akibat :

#### Mutasi Gen

Mutasi adalah perubahan pada struktur kimia gen yang bersifat turun-temurun yang terjadi bisa secara spontan atau tidak spontan oleh zat kimia, radiasi sinar radioaktif, terinfeksi virus, dan lain sebagainya.

#### Rekombinasi Gen

Pengertian dan arti definisi rekombinasi gen adalah penggabungan beberapa gen induk jantan dan betina ketika pembuahan ovum oleh sperma yang menyebabkan adanya susunan pasangan gen yang berbeda dari induknya. Akibatnya adalah lahirnya varian spesies baru.

### 2. Faktor Lingkungan Luar

Makhluk hidup dalam kesehariannya pasti berada di lingkungan habitat tempat tinggalnya sesuai dengan kondisi fisik maupun kondisi karakteristiknya. Organisme makhluk hidup dituntut untuk dapat menyesuaikan atau adaptasi dengan kondisi lingkungan sekitarnya. Makhluk hidup yang melakukan perubahan fisik dan karakter secara terus-menerus untuk dapat selalu beradaptasi dengan lingkungannya menyebabkan munculnya varian spesies baru yang bermacam-macam dan beraneka ragam.

Sumber Referensi :

Kepala Sekolah,

Nunukan Selatan, 04 Desember 2009  
Guru Mata Pelajaran,

**HUSIN MANU, S.IP**

NIP. 19600314 198302 1 007

**SUPARMUJI, S.Pd**

NIP. 19831029 200604 1 007

