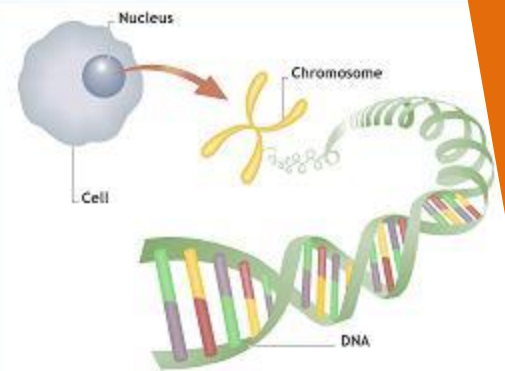


BAB 3

HEREDITAS



Tujuan Pembelajaran

Setelah mempelajari bab ini, siswa diharapkan dapat :

- Mendiskripsikan struktur RNA dan DNA serta sifat dan fungsinya.
- Menjelaskan hubungan antara DNA, gen dan kromosom.
- Menjelaskan hubungan gen dengan sintesis protein.
- Menjelaskan tentang pembelahan mitosis dan meiosis.
- Menghubungkan pembelahan mitosis dan meiosis pada pewarisan sifat.

- Menjelaskan pola khas hereditas (penyimpangan semu, tautan, pindah silang, gagal berpisah dengan letal, sistem ABO, dan tertaut seks kromosom).
- Menjelaskan penyakit menurun pada masyarakat .
- Menerapkan konsep pewarisan sifat memperoleh strain organisme unggul.
- Mengidentifikasi macam-macam mutasi kromosom dengan adanya perubahan jumlah, struktur atau aturan susunan DNA pada kromosom.
- Menghubungkan antara faktor penyebab mutasi yang terjadi.
- Mengkaji dampak dan keuntungan mutasi bagi makhluk hidup lain dan manusia.

A. MATERI GENETIK

1. DNA

a. Struktur DNA

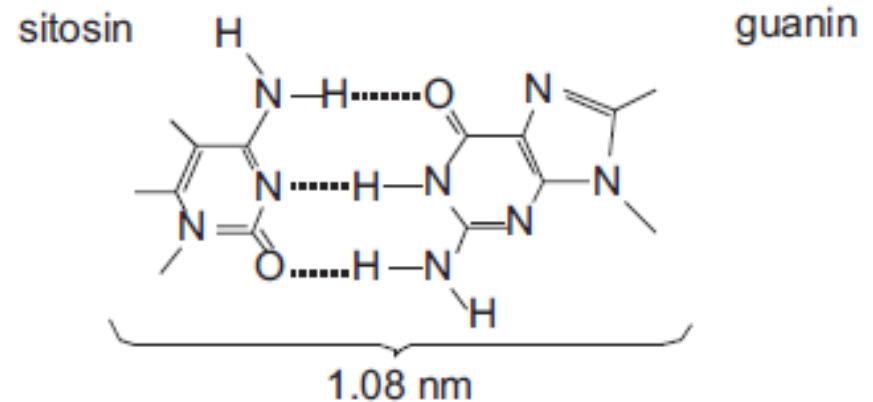
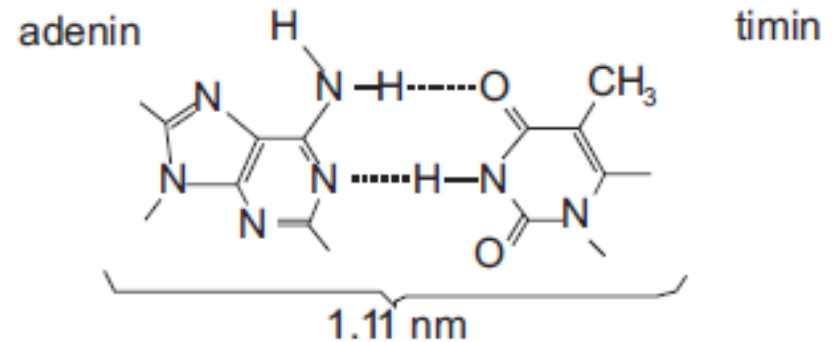
Asam deoksiribonukleat dibentuk oleh 3 macam molekul.

1. Gula pentosa (deoksiribosa)
2. Fosfat (PO_4^-)
3. Basa nitrogen, terdiri dari:
 - a. purin: guanin (G) dan adenin (A).
 - b. pirimidin: timin (T) dan sitosin (C).

Struktur DNA

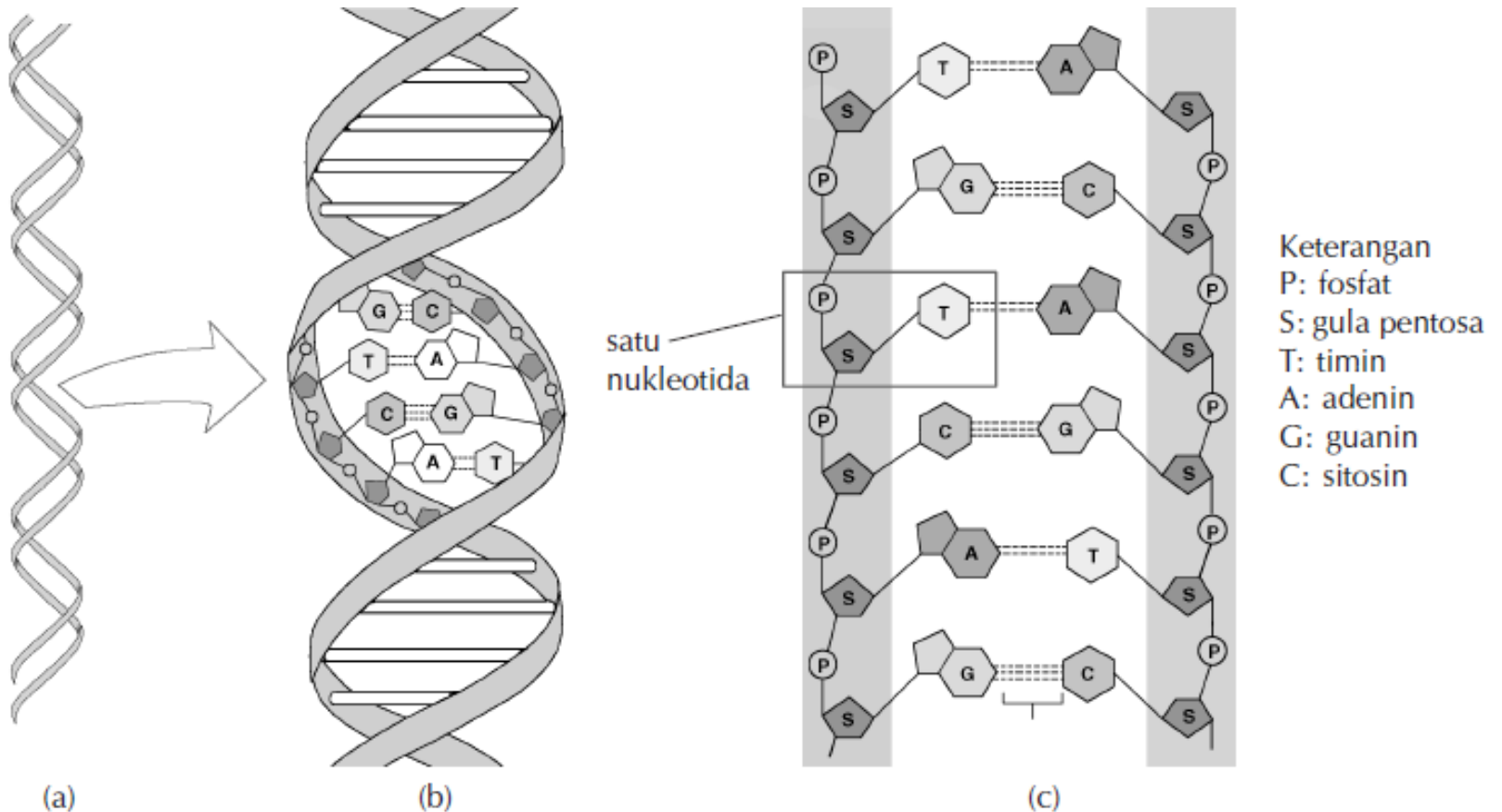
Suatu molekul nukleotida dapat berbentuk:

1. Adenin nukleotida = adenin deoksiribosafosfat
2. Guanin nukleotida = guanin deoksiribosafosfat
3. Sitosin nukleotida = sitosin deoksiribosafosfat
4. Timin nukleotida = timin deoksiribosafosfat.



Struktur kimia gen (DNA) menurut Watson-Crick :

1. Gula dan fosfat sebagai induk / ibu tangga
2. Basa nitrogen, dengan pasangan tetapnya sebagai anak tangga:
G dengan C dihubungkan oleh ikatan lemah 3 atom H (hidrogen).
T dengan A dihubungkan oleh ikatan lemah 2 atom H (hidrogen).

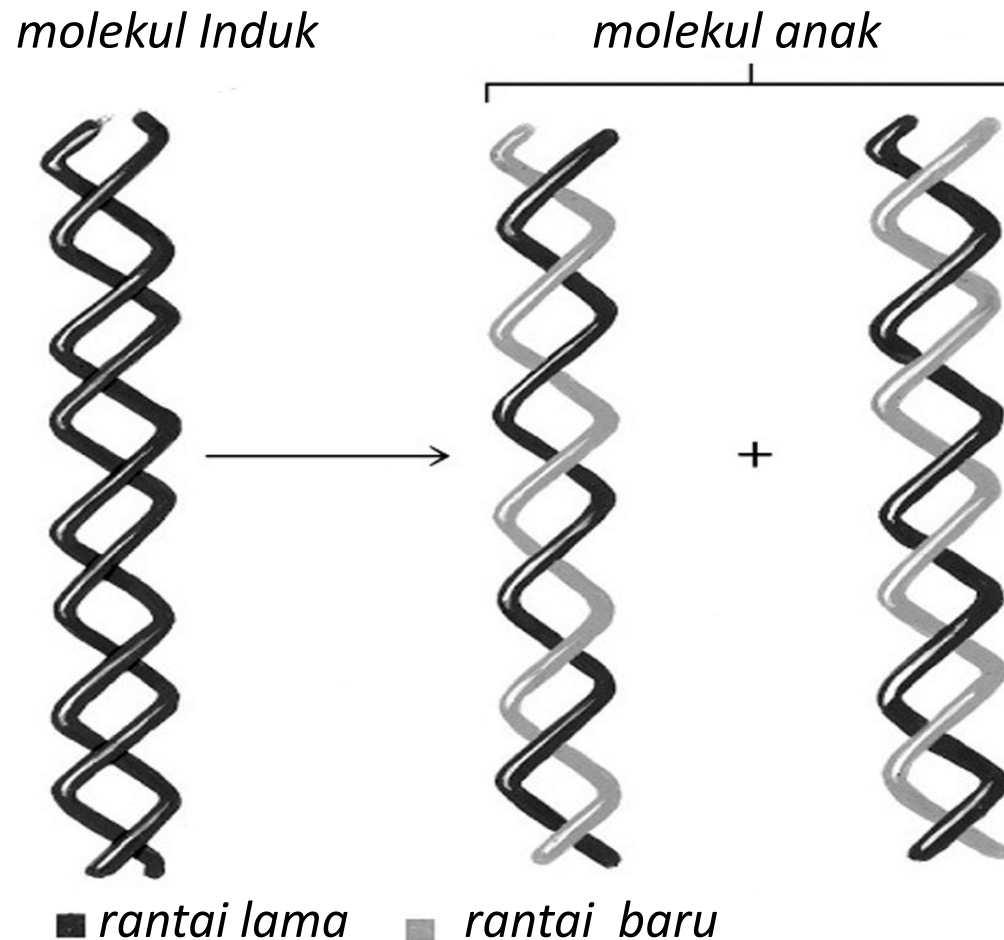


b. *Replikasi DNA*

Ada tiga hipotesis tentang terjadinya replikasi DNA.

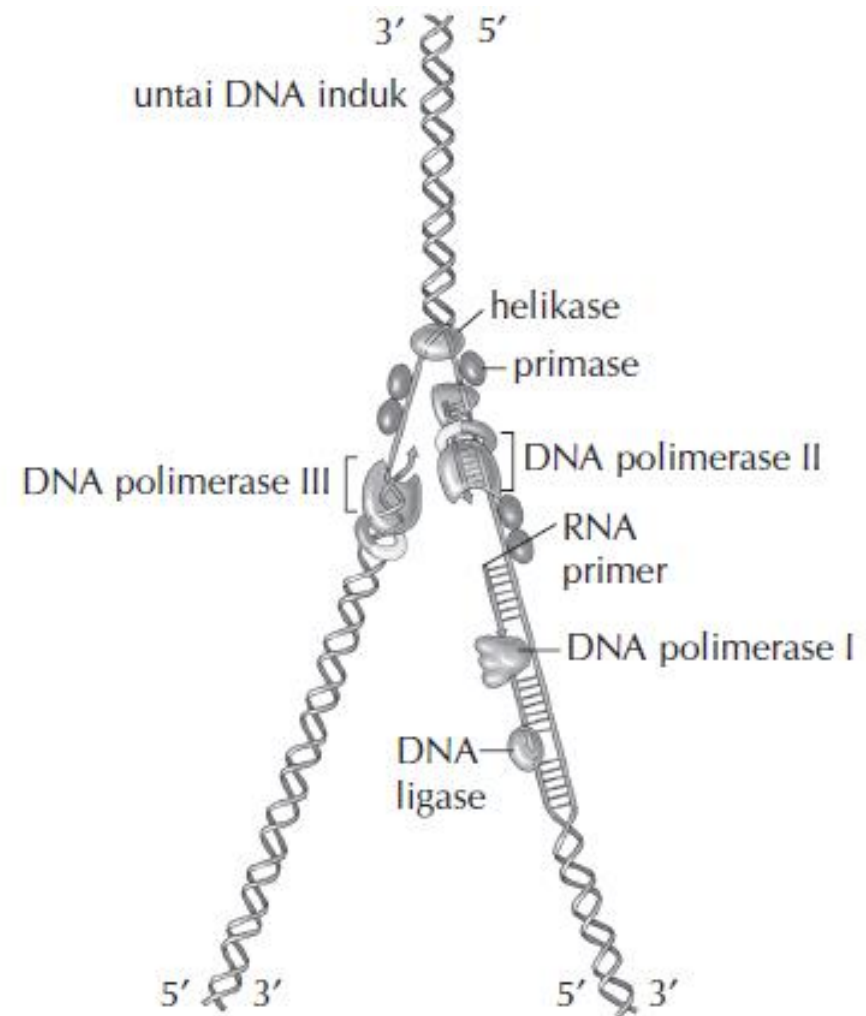
1. *Teori konservatif* menyatakan bahwa *double helix* yang lama tetap (tidak berubah), dan langsung terbentuk *double helix* yang baru.
2. *Teori dispersif* menyatakan bahwa *double helix* yang lama terputus-putus. Potongan-potongan tersebut memisah dan membentuk potongan-potongan baru yang akan bersambungan dengan potongan-potongan lama, sehingga kembali menjadi dua DNA baru yang sama persis.

3. *Teori semikonservatif* menyatakan bahwa dua pita dari *double helix* memisahkan diri dan masing-masing pita yang lama mendapatkan pasangan pita baru.



Proses replikasi DNA melibatkan beberapa enzim.

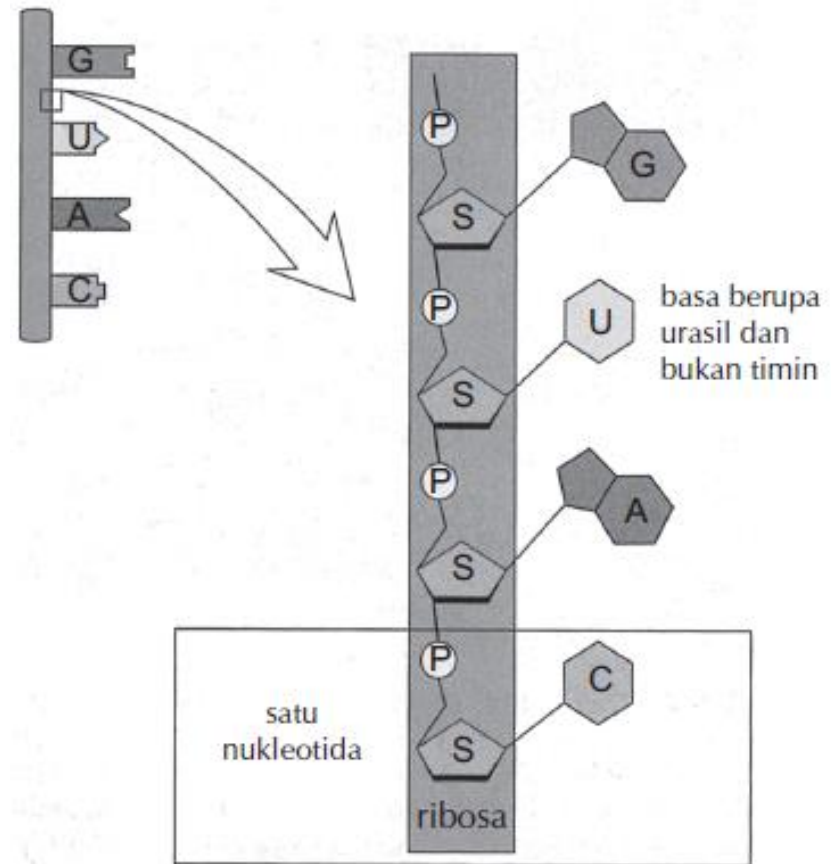
1. *Helikase*, untuk mempermudah membuka rantai ganda DNA menjadi dua buah rantai tunggal.
2. *Polimerase*, untuk menggabungkan deoksiribonukleosida trifosfat.
3. *Ligase*, untuk menyambung bagian – bagian rantai tunggal DNA yang baru terbentuk.



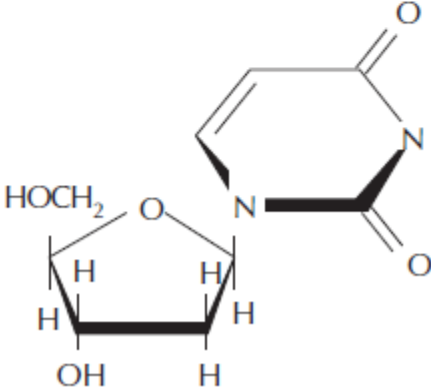
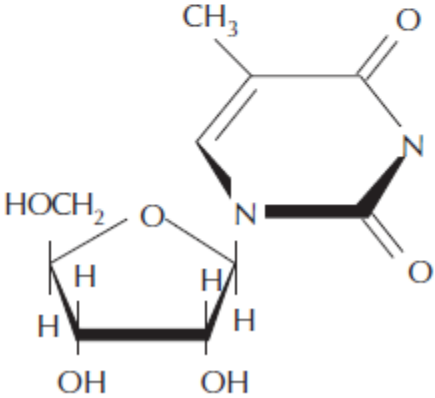
2. RNA

Ada macam-macam RNA, antara lain:

- RNA duta, disebut juga mRNA (*messenger* RNA), dibentuk oleh DNA di dalam nukleus, berperan membawa kode genetika dari DNA.
- RNA ribosom (rRNA), dibentuk oleh DNA, banyak terdapat di dalam ribosom.
- RNA transfer (tRNA), dibentuk oleh DNA, berada dalam sitoplasma, berperan mengikat asam amino.



Perbedaan DNA dan RNA

DNA	RNA
Hanya ditemukan di dalam nukleus, yaitu di dalam kromosom, mitokondria, plastida, dan sentriol.	Ditemukan di dalam sitoplasma, terutama di dalam ribosom, dan juga di dalam nukleus.
Berupa rantai panjang dan ganda (<i>double helix</i>).	Berupa rantai pendek dan tunggal.
Fungsinya berhubungan erat dengan penurunan sifat dan sintesis protein.	Fungsinya berhubungan erat dengan sintesis protein.
Kadarnya tidak dipengaruhi oleh aktivitas sintesis protein.	Kadarnya dipengaruhi oleh aktivitas sintesis protein.
Basa nitrogennya terdiri atas purin: <i>adenin</i> (A) dan <i>guanin</i> (G), serta pirimidin: <i>timin</i> (T) dan <i>sitosin</i> (C).	Basa nitrogennya terdiri atas purin: <i>adenin</i> (A) dan <i>guanin</i> (G), serta pirimidin: <i>urasil</i> (U) dan <i>sitosin</i> (C).
<p>Komponen gulanya <i>deoksiribosa</i>, yaitu ribosa yang kehilangan satu atom oksigen.</p>  <p>struktur deoksiribosa</p>	<p>Komponen gulanya <i>ribosa</i> (pentosa).</p>  <p>struktur ribosa</p>

3. Peran DNA dan RNA dalam Sintesis Protein

Sintesis protein berlangsung melalui dua tahap, yaitu transkripsi dan translasi.

a. Transkripsi

Adalah pembentukan mRNA (*messenger* RNA/RNA duta) dari salah satu pita DNA dengan bantuan enzim RNA polimerase.

Tahapan transkripsi:

1. RNA polimerase melekat pada molekul DNA sehingga menyebabkan sebagian dari *double helix* membuka.
2. Basa-basa pada salah satu pita bebas, sehingga memberi kesempatan basa-basa pasangannya menyusun mRNA.

3. mRNA yang sudah dicetak meninggalkan inti sel menuju sitoplasma dan melekat pada ribosom.

Transkripsi mirip dengan replikasi DNA, bedanya:

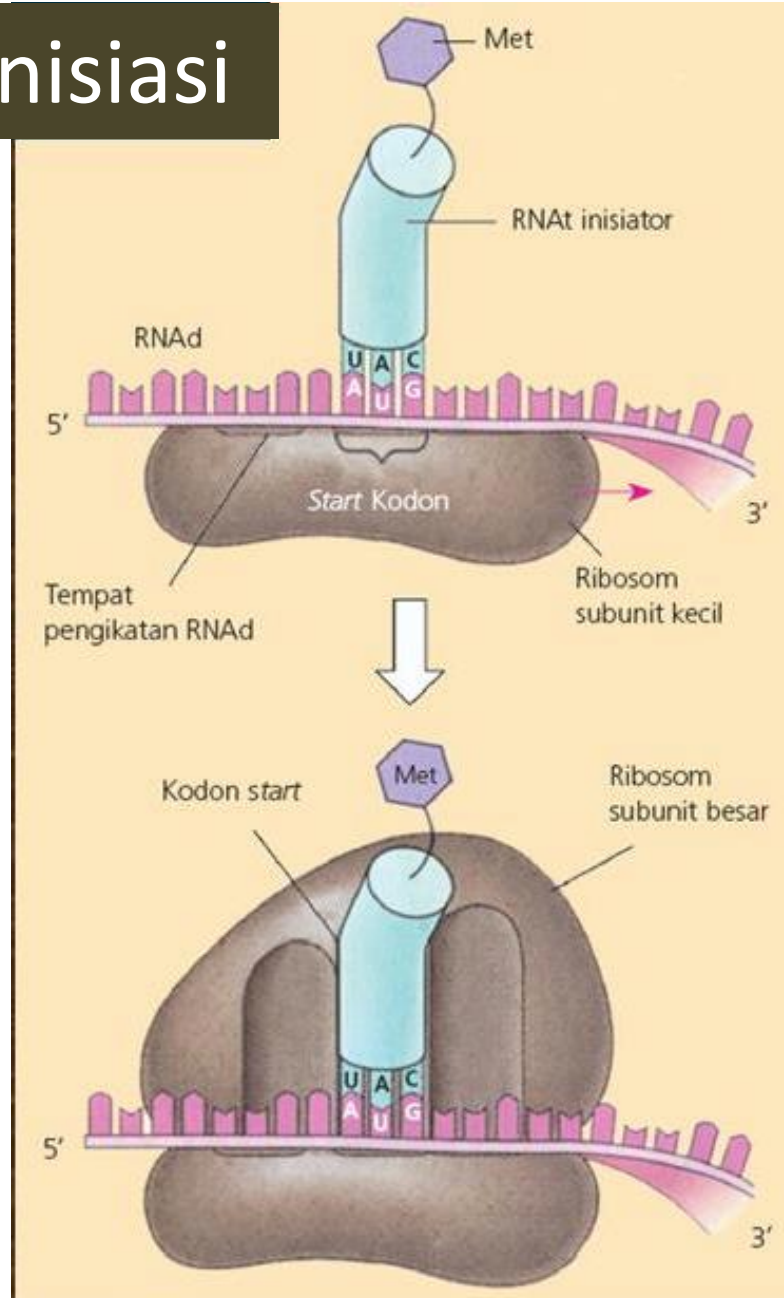
1. Basa urasil RNA mengganti timin DNA.
2. mRNA yang terbentuk tidak tetap berpasangan dengan pita DNA pembuatnya.
3. Replikasi DNA memberikan hasil yang tetap di dalam genom, sedangkan pembentukan molekul RNA berlangsung dengan interval dan hasilnya langsung dalam waktu singkat untuk sintesis protein.

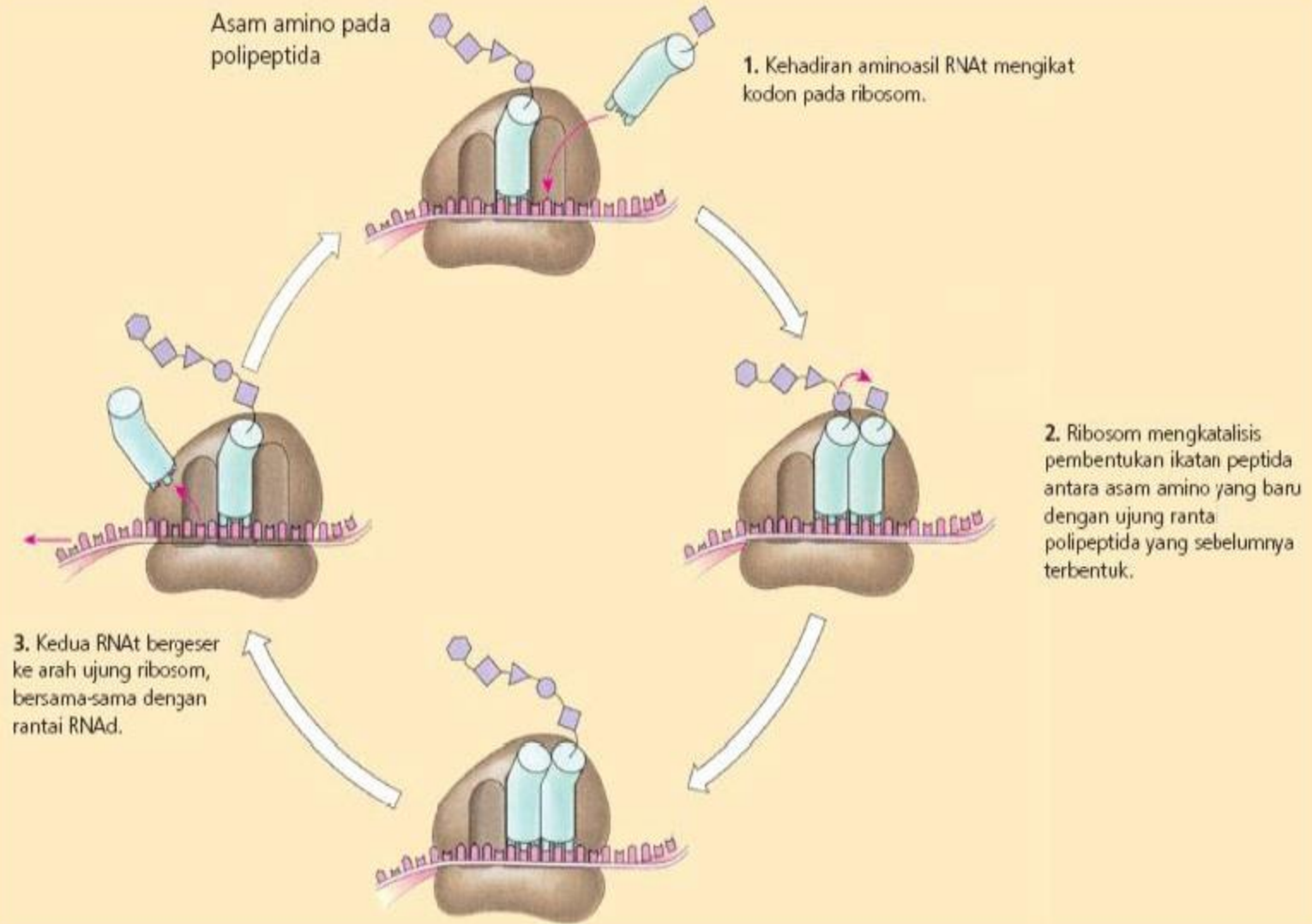
b. Translasi

Tahapan translasi:

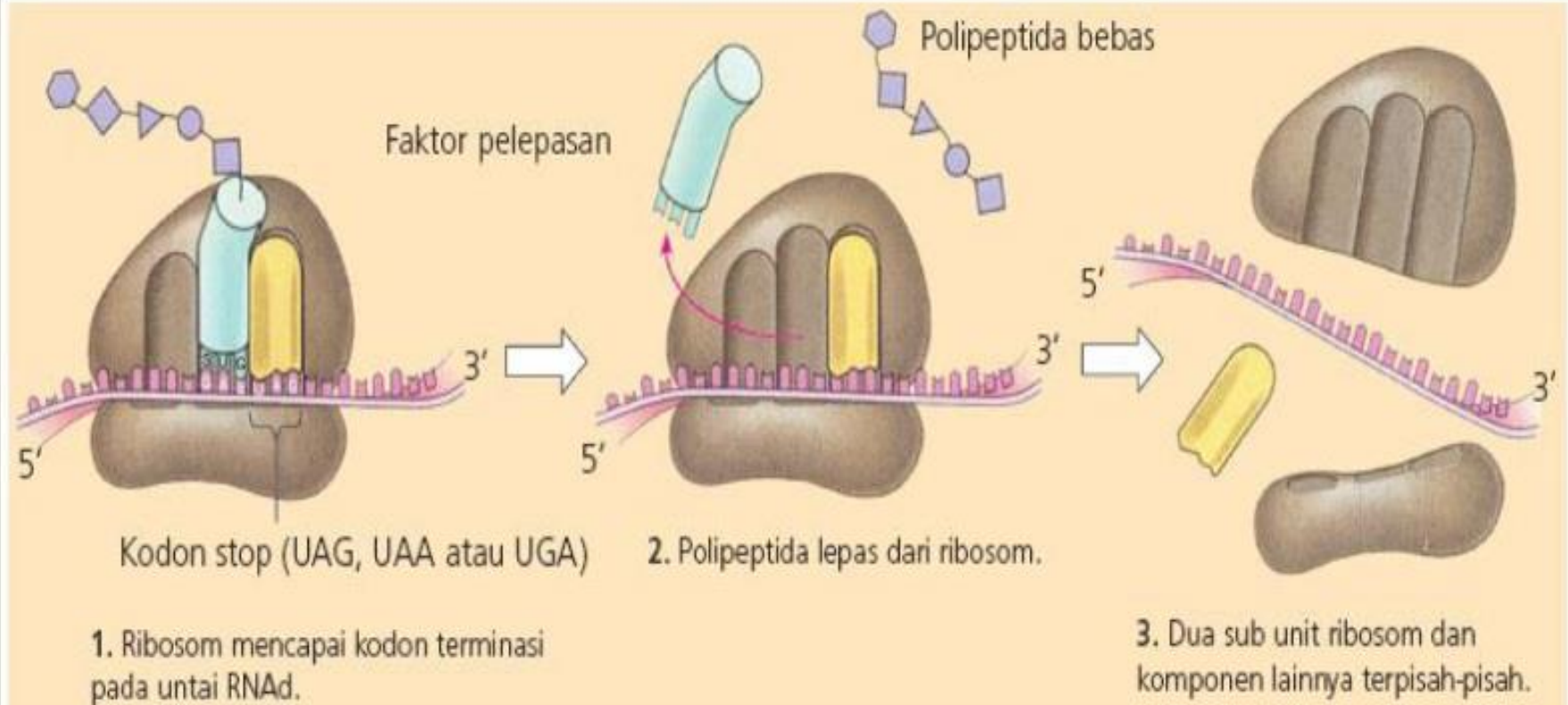
1. Pemindahan asam amino dari sitoplasma ke ribosom dilakukan oleh tRNA.
2. AA-AMP diikat oleh tRNA untuk dibawa ke ribosom.
3. Ujung bebas tRNA memiliki tiga basa nitrogen pada salah satu sisi yang dapat mengikat asam amino tertentu yang telah diaktifkan.
4. mRNA telah melekat di ribosom. Antikodon harus sesuai dengan pasangan basa dari kodon.
5. tRNA yang telah melepaskan asam amino kemudian meninggalkan ribosom.

Translasi Inisiasi





ELONGASI - TRANSLASI



Terminasi Translasi.

Urutan singkat sintesis protein:

1. DNA membentuk mRNA untuk membawa kode sesuai urutan basa N-nya.
2. mRNA meninggalkan inti, pergi ke ribosom dalam sitoplasma.
3. tRNA datang membawa asam amino yang sesuai dengan kode yang dibawa oleh mRNA.
4. Asam-asam amino akan berjajar-jajar dalam urutan yang sesuai dengan kode sehingga terbentuklah protein yang diharapkan.
5. Protein yang terbentuk merupakan enzim yang mengatur metabolisme sel dan reproduksi.

4. Kode Genetik

- a. Jika sebuah kodon hanya terdiri dari satu nukleotida, akan didapatkan $4^1 = 4$ kodon, yaitu: A, G, C, dan U.
- b. Jika sebuah kodon terdiri dari dua nukleotida, akan didapatkan $4^2 = 16$ kodon dan disebut kode duplet.
- c. Jika sebuah kodon terdiri dari tiga nukleotida, didapatkan $4^3 = 64$ kodon, disebut kode triplet.

Kode Genetik

		Basa kedua				
		U	C	A	G	
Basa pertama	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn ACC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

Keterangan:

Ala = alanin
 Arg = arginin
 Asn = asparagin
 Asp = asam asparta
 Cys = sistein
 Gln = glutamin
 Glu = asam glutam
 Gly = glisin
 His = histidin
 Ile = isoleusin
 Leu = leusin
 Lys = lisin
 Met = metionin
 Phe = fenilalanin
 Pro = prolin
 Ser = serin
 Thr = treonin
 Try = triptofan
 Tyr = tirosin
 Val = valin

Basa ketiga

5. Gen

Gen dianggap sebagai kesatuan terkecil di dalam sel yang berperan menentukan hereditas.

a. Komponen Penyusun Gen

1. *Rekon* ialah komponen yang lebih kecil dari gen yang terdiri atas satu atau dua pasang nukleotida saja.
2. *Muton* ialah komponen yang terdiri atas lebih dari dua atau beberapa nukleotida.
3. *Sistron* ialah komponen yang terdiri atas ratusan nukleotida.

Gen struktural dan gen regulator pada bakteri *Escherichia coli*:

1. *Gen struktural* ialah gen-gen yang melaksanakan pembentukan mRNA.
2. *Gen regulator* ialah gen yang mengontrol kelompok-kelompok gen struktural.

b. Fungsi Gen

Fungsi pokok:

1. Mengatur perkembangan dan metabolisme individu.
2. Menyampaikan informasi genetik kepada generasi berikutnya.

Thomas Hunt Morgan

Mengemukakan gen adalah substansi hereditas, yang memiliki sifat:

1. Gen merupakan zarah tersendiri yang kompak di dalam kromosom.
2. Gen mengandung informasi genetik.
3. Gen dapat menduplikasi diri pada peristiwa mitosis.
4. Setiap gen menduduki tempat tertentu dalam kromosom.

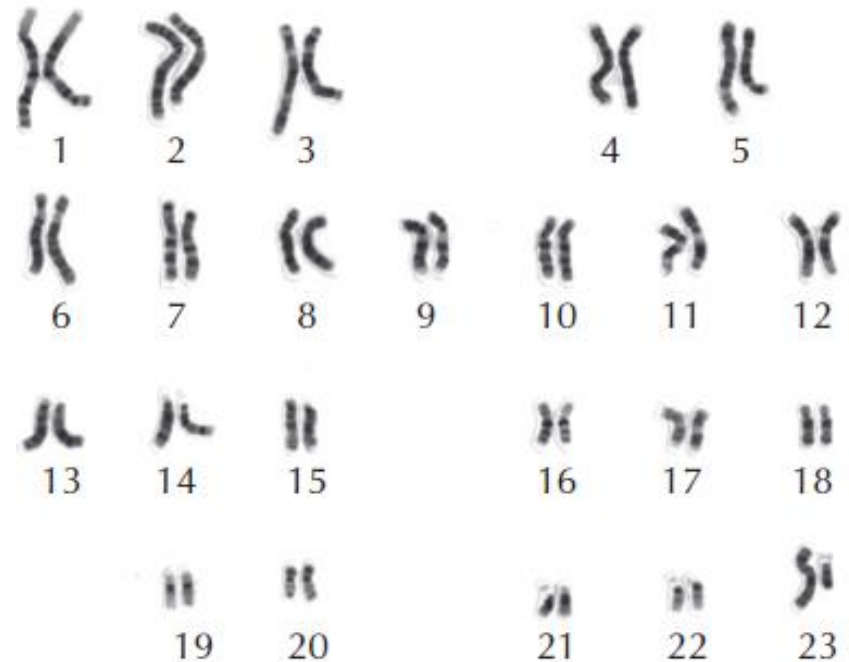
6. Kromosom

Kromosom ialah benda-benda halus berbentuk lurus seperti batang atau bengkok dan terdiri dari zat yang mudah mengikat zat warna di dalam nukleus.

a. Ukuran dan Jumlah Kromosom Individu

Benden dan Boveri

Bahwa banyaknya kromosom di dalam nukleus berbeda-beda pada tiap spesies dan jumlahnya untuk tiap spesies adalah konstan.



Jumlah Kromosom Organisme

Nama organisme	Jumlah kromosom (buah)	Jumlah kromosom (pasang)
Jagung	20	10
Padi	24	12
Tebu	86	43
Tembakau	48	24
Kubis	12	6
Bawang merah	16	8
Kentang	48	24
Kapas	52	26
Pinus	24	12
Bunga matahari	34	17
Kucing	32	16
Mencit	40	20
Kera	42	21
Manusia	46	23
Lembu	60	30
Marmot	64	32
Kuda	64	32
Anjing	78	39
Merpati	80	40
Ikan mas	94	47
Lalat buah	8	4
Cacing tanah	36	18
<i>Planaria</i>	16	8
<i>Hydra</i>	32	16
<i>Amoeba</i>	50	25

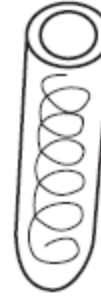
b. Struktur dan Macam Kromosom

Berdasarkan jumlah sentromer, kromosom dibagi menjadi tiga, yaitu:

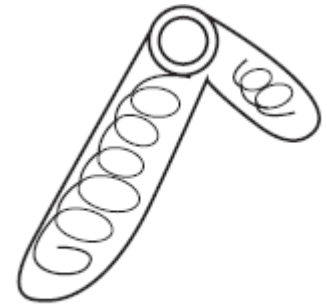
1. *Monosentris*: adalah kromosom yang hanya memiliki sebuah sentromer.
2. *Disentris*: adalah kromosom yang memiliki dua sentromer.
3. *Polisentris*: adalah kromosom yang memiliki banyak sentromer.

Berdasarkan letak sentromernya:

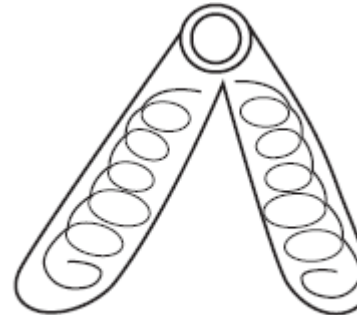
1. *Telosentrik*: jika sentromer terletak di ujung lengan kromosom.
2. *Akrosentrik*: jika sentromer terletak di dekat ujung kromosom.
3. *Metasentrik*: jika sentromer terletak di tengah-tengah antara kedua lengan.
4. *Submetasentrik*: jika sentromer terletak agak di tengah sehingga kedua lengan tidak sama panjang



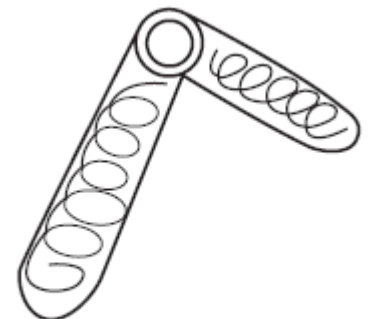
telosentrik



akrosentrik



metasentrik

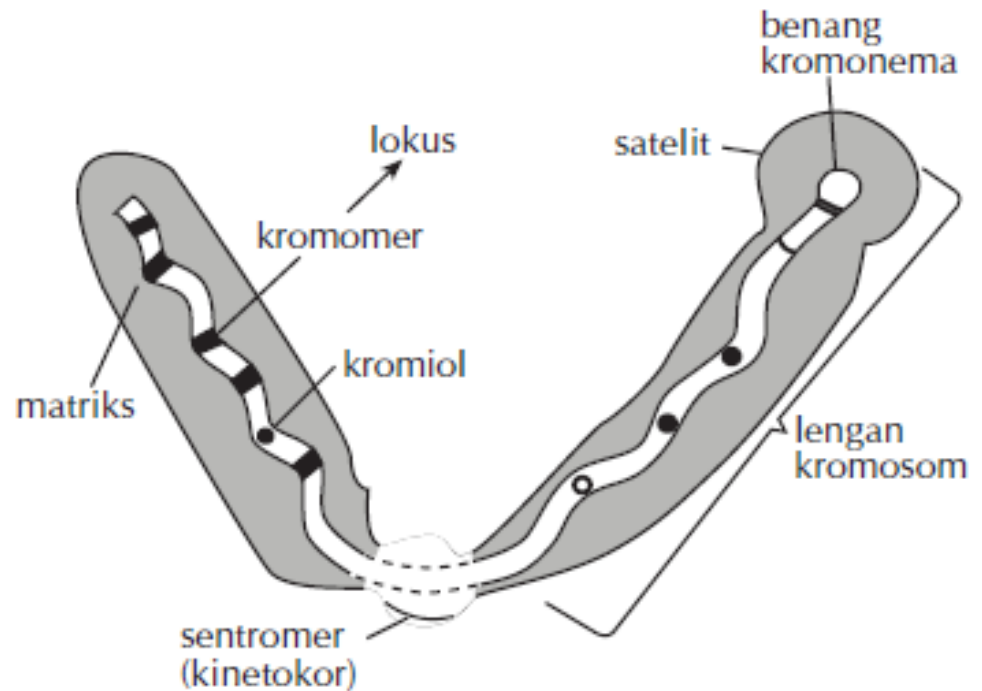


submetasentrik

Struktur dan Macam Kromosom

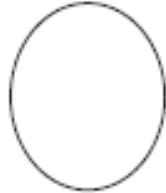
Badan kromosom adalah bagian kromosom yang mengandung *kromonema*. Selubung pembungkus kromonema disebut *matriks*. Bagian kromonema yang mengalami pembelahan disebut *kromomer*.

Kromomer berfungsi sebagai pembawa sifat keturunan disebut *lokus gen*. Granula kecil (butir-butir) disebut *kromiol*.



Menurut bentuknya, kromosom digolongkan:

1. Bentuk bulat



bulat

2. Bentuk cerutu



cerutu

3. Bentuk koma



koma

4. Bentuk batang



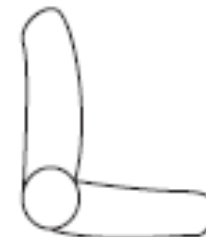
batang

5. Bentuk huruf V



huruf V

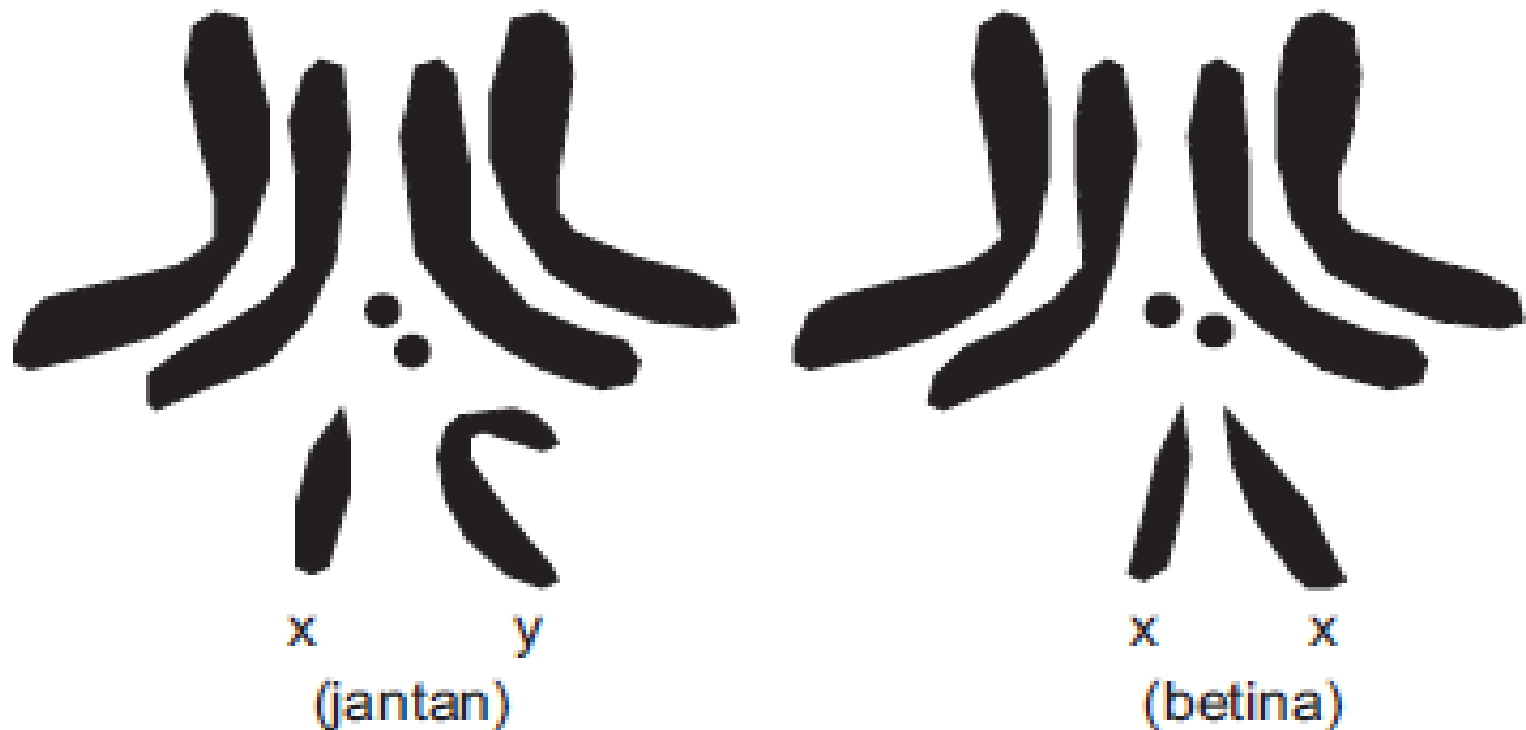
6. Bentuk huruf L



huruf L

c. Autosom dan Kromosom Seks

Individu jantan, pasangan kromosom seks kromosom x dan kromosom y . Pada individu betina kedua kromosom seks disebut kromosom x.

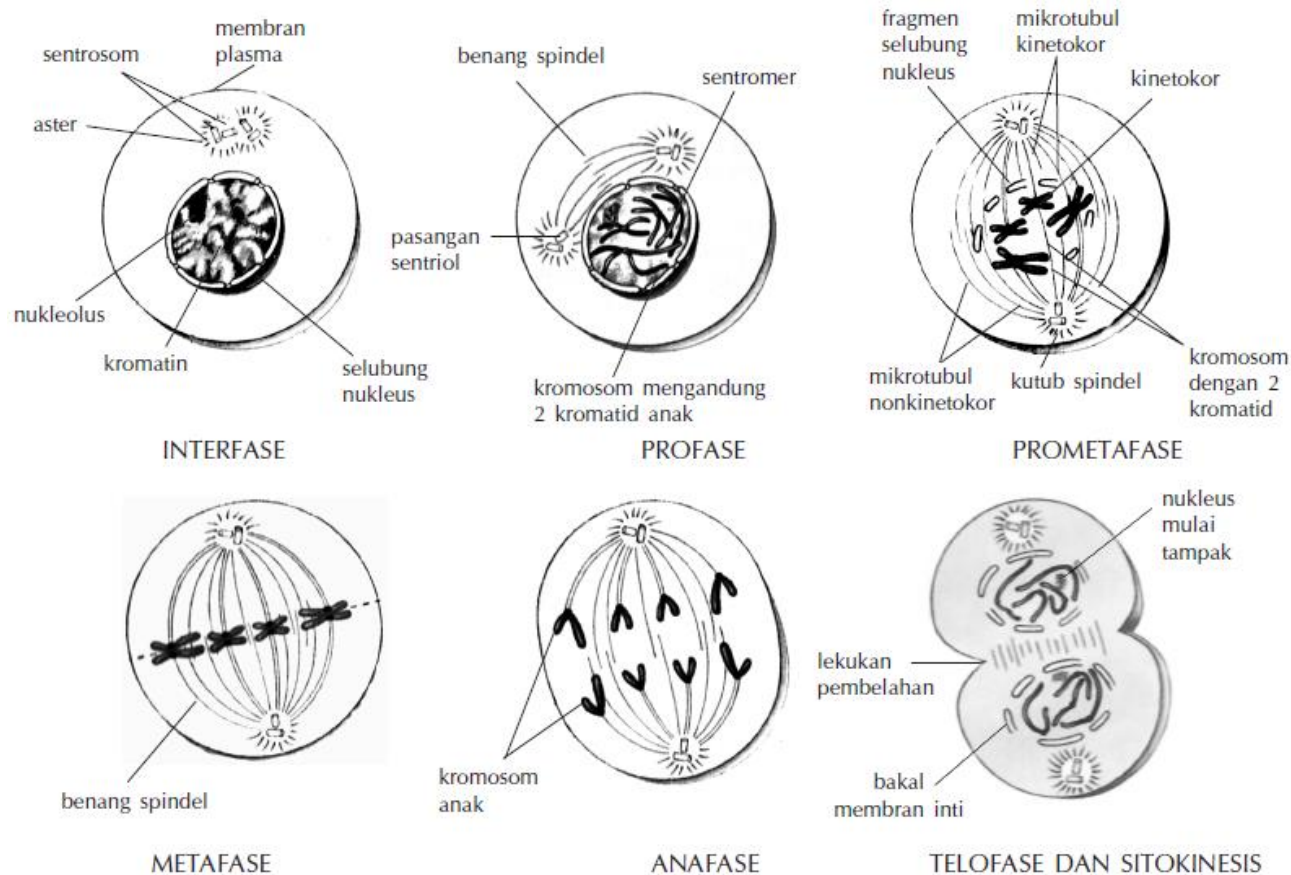


Kromosom *Drosophila melanogaster*

C. PEMBELAHAN SEL

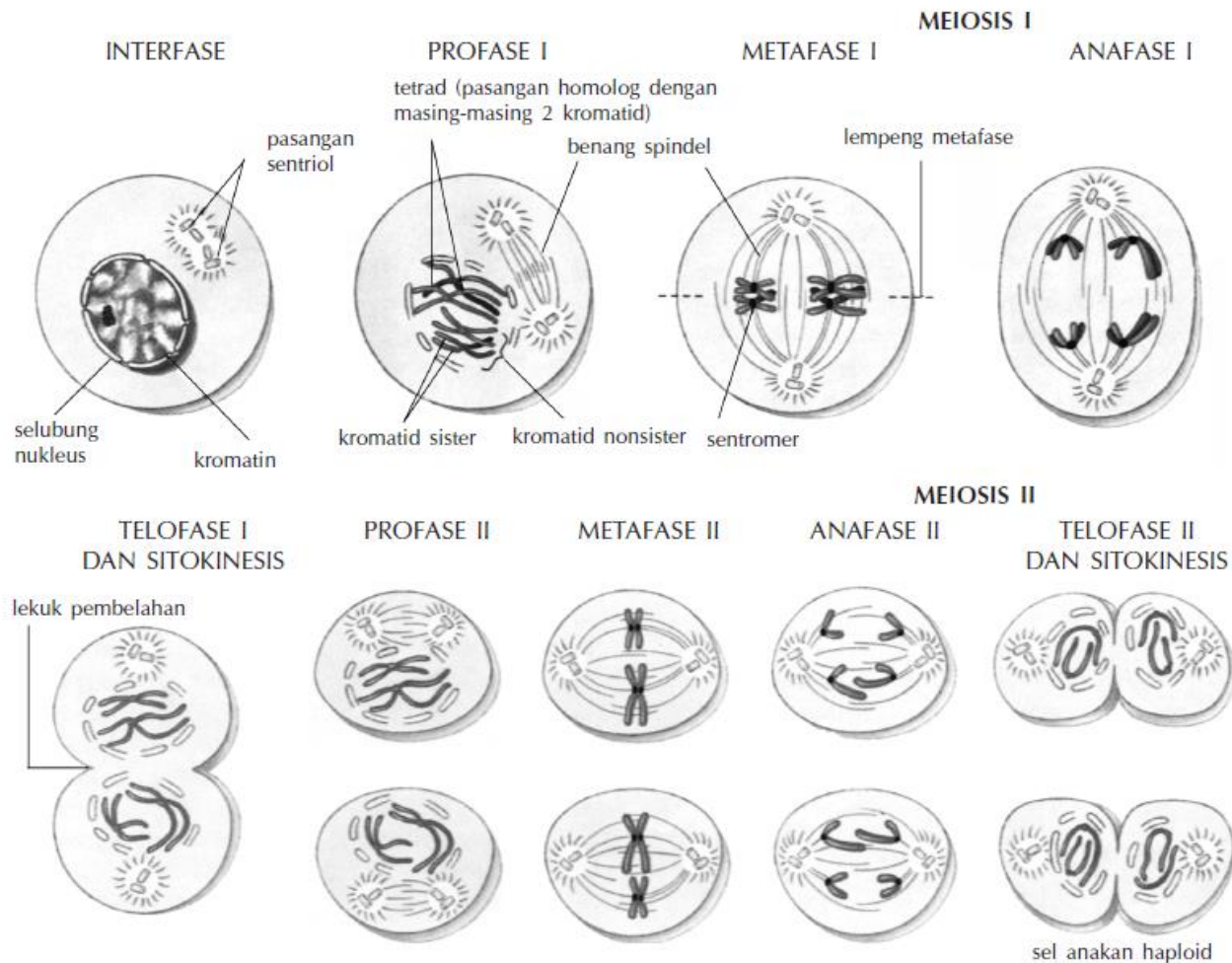
1. Mitosis

Proses pembelahan sel yang menghasilkan dua sel anak yang masing-masing memiliki sifat dan jumlah kromosom yang sama dengan sel induknya.



2. Meiosis

Proses pembelahan sel dengan dua kali pembelahan yang menghasilkan empat sel anak, yang masing-masing memiliki separuh dari jumlah kromosom sel induk.



3. Perbedaan Mitosis dan Meiosis

Faktor pembanding	Mitosis	Meiosis
Tujuan	<ul style="list-style-type: none">• Untuk memperbanyak sel dan pertumbuhan• Pada tumbuhan juga untuk membentuk sel gamet	<ul style="list-style-type: none">• Untuk membentuk sel gamet (pada hewan) dan spora (pada tumbuhan). Meiosis berfungsi mengurangi jumlah kromosom agar keturunannya memiliki jumlah kromosom yang sama dengan induk
Tempat terjadi	<ul style="list-style-type: none">• Pada tumbuhan, terjadi di jaringan meristematis, misalnya di ujung batang, ujung akar, dan kambium• Pada hewan, terjadi di sel-sel somatis (sel tubuh)	<ul style="list-style-type: none">• Pada tumbuhan, terjadi di benang sari dan putik• Pada hewan, terjadi di alat kelamin
Tahap pembelahan	<ul style="list-style-type: none">• Terjadi lewat rangkaian tahap, yaitu profase, metafase, anafase, dan telofase	<ul style="list-style-type: none">• Terjadi lewat dua rangkaian tahap, yaitu meiosis I dan meiosis II<ul style="list-style-type: none">- Meiosis I: profase I (leptonema, zigonema, pakinema, diplonema, diakinesis), metafase I, anafase I, telofase I- Meiosis II: profase II, metafase II, anafase II, dan telofase II
Hasil	<ul style="list-style-type: none">• Dua sel anakan yang memiliki jumlah kromosom seperti sel induknya (diploid)	<ul style="list-style-type: none">• Empat sel anakan yang memiliki setengah jumlah kromosom sel induknya (haploid)

(a)

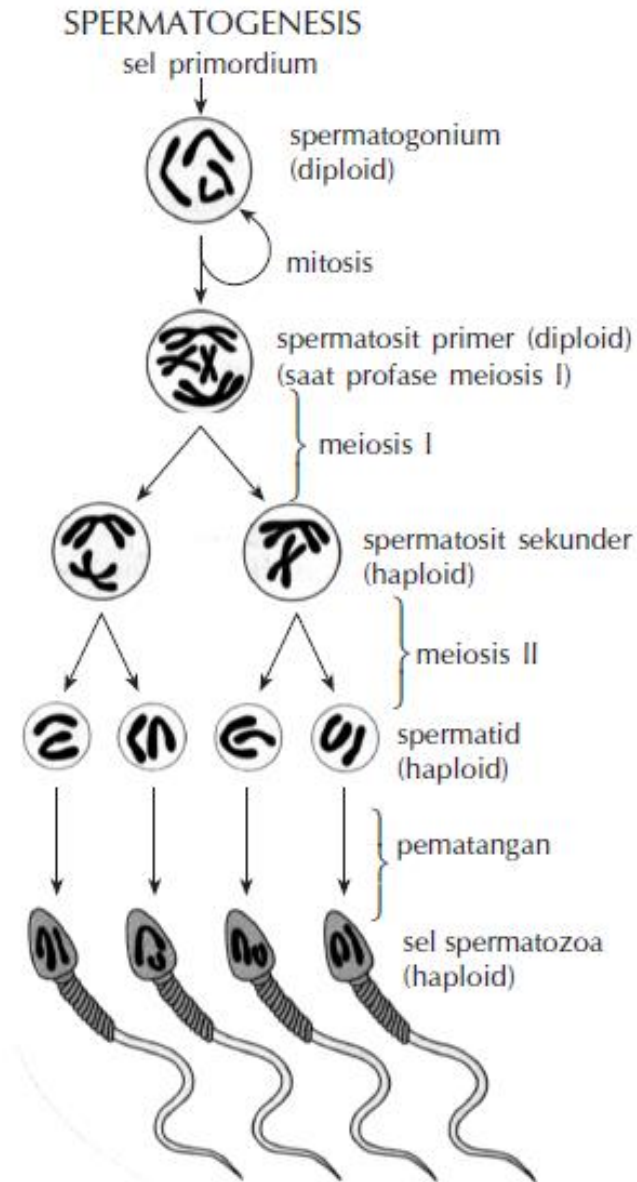


a. Gametogenesis pada Tumbuhan

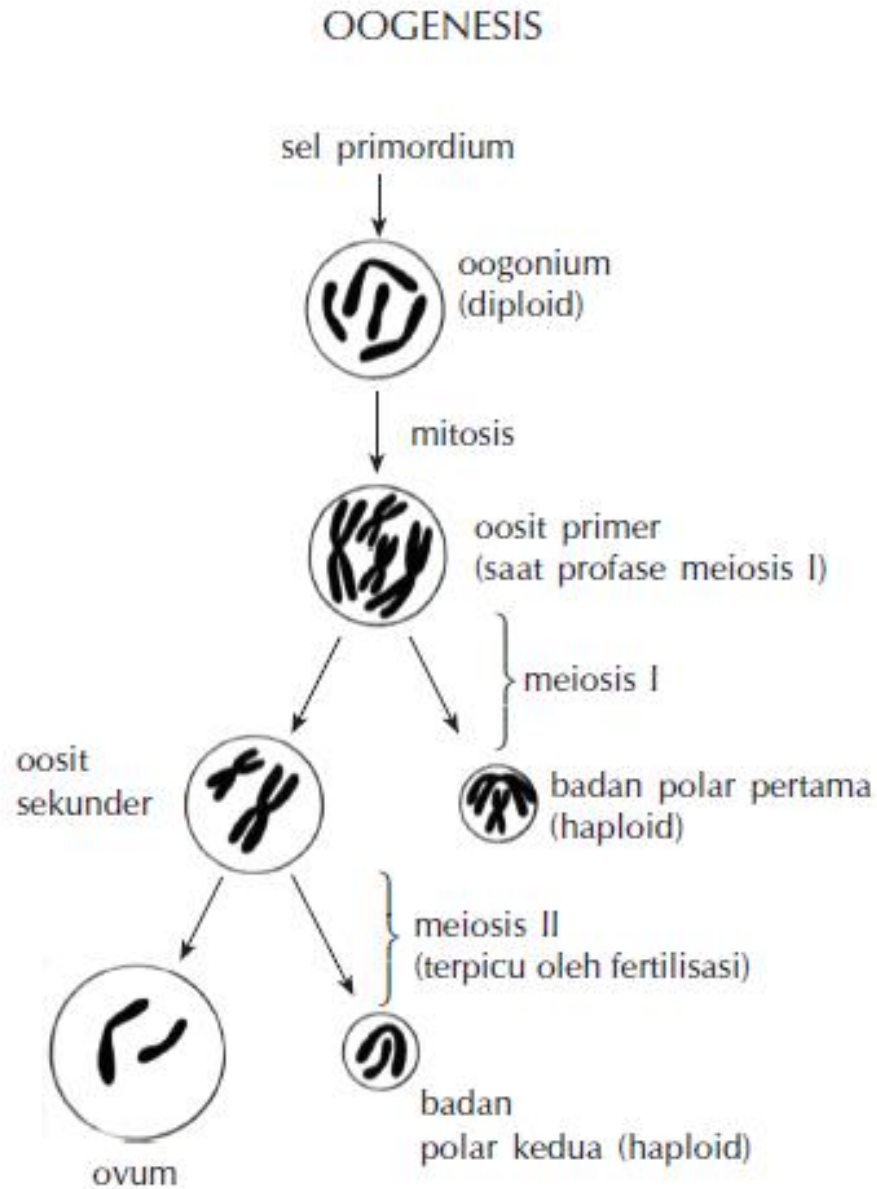
- Gametogenesis pada tumbuhan terjadi melalui mitosis, bukan meiosis.
- Meiosis pada tumbuhan tidak menghasilkan gamet, melainkan spora.
- Spora selalu berkembang menjadi gametofit haploid multiseluler.
- Hewan tidak pernah memiliki fase haploid multiseluler, sedangkan tumbuhan selalu memiliki fase haploid multiseluler.

b. Gametogenesis pada Hewan

1. *Spermatogenesis*



2. Oogenesis



D. PEWARISAN SIFAT















- ❖ *Teori Darah*; pewarisan sifat dibawa oleh darah.
- ❖ *Teori Preformasi*; adanya makhluk hidup kecil di dalam gamet sebagai calon individu baru.
- ❖ *Teori Epigenesis* ; sel telur yang telah dibuahi oleh spermatozoa akan mengadakan pertumbuhan sedikit demi sedikit.
- ❖ *Teori Pangenesis*; setelah ovum dibuahi oleh spermatozoa maka dalam ovum terdapat tunas-tunas yang tumbuh menjadi makhluk hidup baru.
- ❖ *Teori Heckel*; yang bertanggung jawab atas pewarisan sifat adalah substansi inti dari spermatozoa.

1. Pewarisan Sifat Menurut Mendel

Kacang kapri (*Pisum sativum*), memiliki kelebihan:

- a. Mudah melakukan penyerbukan silang.
- b. Mudah didapat.
- c. Mudah hidup atau mudah dipelihara.
- d. Cepat berbuah atau berumur pendek.
- e. Dapat terjadi penyerbukan sendiri.
- f. Terdapat jenis-jenis yang memiliki sifat beda yang menyolok, misalnya:
 - 1. Warna bunga: ungu atau putih

Sifat Beda yang Mencolok pada Tanaman Kacang Kapri

	Bentuk biji	Warna biji	Warna bunga	Sifat kulit	Buah muda	Letak bunga	Tinggi batang
Sifat beda yang kontras	 bulat	 kuning	 ungu	 halus	 hijau	 di ketiak	 2–2,5 m
	 kisut	 hijau	 putih	 kasar	 kuning	 di ujung	 25–50 cm

Pada persilangan, induk jantan dan induk betina disebut *parental* disimbolkan huruf P.

Hasil persilangan parental disebut *filius* disimbolkan huruf F.

Persilangan induk jantan dengan induk betina disebut P1, filialnya disebut F1.

Persilangan antara jantan F1 dengan betina F1 disebut P2, filialnya disebut F2.

Genotipe ialah sifat tidak tampak yang ditentukan oleh pasangan gen dalam individu. Sifat yang tampak dari luar atau yang dapat kita amati dengan panca indra disebut *fenotipe*.

Variasi-Variasi yang dapat Diturunkan oleh Manusia

Ciri-ciri	Dominan	Resesif
Pipi	Berlesung pipit	Tidak berlesung pipit
Warna kulit	Berpigmen	Tidak berpigmen
Paruh rambut	Pertumbuhan rambut ke arah dahi seperti paruh	Pertumbuhan rambut rata
Lidah	Dapat menggulung	Tidak dapat menggulung
Daun telinga	Tidak menggantung	Menggantung
Ibu jari tangan	Dapat melipat sampai pergelangan	Tidak dapat melipat sampai pergelangan
Tinggi badan	Pendek	Jangkung
Golongan darah	Golongan darah A dan B, golongan A terhadap B tidak dominan sesamanya	Golongan darah O
Rambut kepala	Botak	Tidak botak
Bentuk mata	Miring	Lurus
Warna mata/kulit	Warna gelap	Warna terang
Rambut	Dominan beruntun dari ikal, keriting, berombak	Lurus
Bulu mata	Panjang	Pendek
Hidung	Besar/lebar	Kecil/sempit
Rahang	Persegi	Tidak persegi

a. Persilangan Monohibrid

Suatu persilangan dengan satu sifat beda.

Parental (P1): ♂ TT >< ♀ tt
 tinggi pendek

Gamet: T t

F1 (generasi pertama): Tt
 tinggi

P2: F1 >< F1
 ♂ Tt >< ♀ Tt

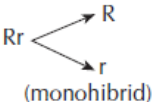
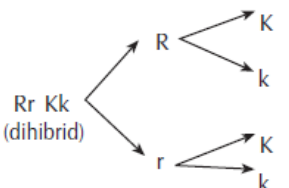
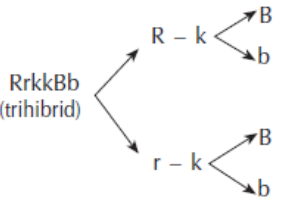
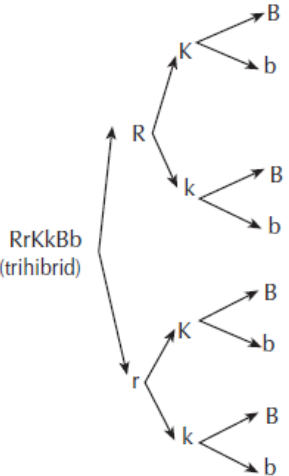
Gamet: T T
 t t

F2:

♀ \ ♂	T	t
T	TT tinggi	Tt tinggi
t	Tt tinggi	tt pendek

Perbandingan monohibrid = 3 : 1, dan perbandingan genotipe = 1 : 2 : 1.

Cara Mencari Macam dan Jumlah Gamet

No.	Genotipe induk dan cara mencarinya	Jumlah dan macam gamet
1	 <p>Rr (monohybrid)</p>	2 macam: R dan r
2	 <p>Rr Kk (dihybrid)</p>	4 macam: RK Rk rK rk
3	 <p>RrkkBb (trihybrid)</p> <p>kk di sini homozigot</p>	4 macam: RkB Rkb rkB rkb
4	 <p>RrKkBb (trihybrid)</p> <p>Kk di sini heterozigot</p>	8 macam: RKB RKB RkB Rkb rKB rKb rkB rkb

Mendel menyusun hipotesis yang menerangkan hukum hereditas:

1. Tiap sifat organisme dikendalikan oleh sepasang faktor keturunan (gen), satu dari induk jantan, lainnya dari induk betina.
2. Tiap pasangan faktor keturunan menunjukkan bentuk alternatif sesamanya.
3. Satu dari pasangan alel itu dominan.

3. Pada pembentukan sel kelamin yaitu proses meiosis, pasangan faktor-faktor keturunan memisah.
4. *Individu murni* mempunyai dua alel yang sama, dominan semua atau resesif semua.
5. Semua individu F1 adalah seragam.
6. Jika dominansi tampak sepenuhnya, maka individu F1 memiliki fenotipe seperti induknya yang dominan.

b. Persilangan Dihybrid

Suatu persilangan (pembastaran) dengan dua sifat beda.

P1: $\begin{array}{cc} \text{BBKK} & \times & \text{bbkk} \\ (\text{bulat, kuning}) & & (\text{kisut, hijau}) \end{array}$

Gamet: $\begin{array}{cc} \text{BK} & \text{bk} \end{array}$

F1: $\begin{array}{c} \text{BbKk} \\ (\text{bulat, kuning}) \end{array}$

P2: $\text{F1} \times \text{F1}$

$\text{BbKk} \times \text{BbKk}$

Gamet: BK, Bk, bK, dan bk

F2:

 	BK	Bk	bK	bk
BK	BBKK ₁	BBKk ₂	BbKK ₃	BbKk ₄
Bk	BBKk ₅	BBkk ₆	BbKk ₇	Bbkk ₈
bK	BbKK ₉	BbKk ₁₀	bbKK ₁₁	bbKk ₁₂
bk	BbKk ₁₃	Bbkk ₁₄	bbKk ₁₅	bbkk ₁₆

Rasio genotipe:

$\text{BBKK} : \text{BBKk} : \text{BbKK} : \text{BbKk} : \text{BBkk} : \text{Bbkk} : \text{bbKK} : \text{bbKk} : \text{bbkk} = 1 : 2 : 2 : 4 : 1 : 2 : 1 : 2 : 1$

Rasio fenotipe:

bulat kuning: bulat hijau: kisut kuning: kisut hijau = 9 : 3 : 3 : 1

Prinsip Mendel:

1. *Prinsip hereditas*: menyatakan bahwa pewarisan sifat-sifat organisme dikendalikan oleh faktor-faktor menurun (gen).
2. *Prinsip segregasi bebas*: pada pembentukan gamet, pasangan gen memisah secara bebas sehingga tiap gamet mendapatkan salah satu gen dari pasangan gen (alel) tersebut.
3. *Prinsip berpasangan secara bebas*: pada pembuahan (fertilisasi), gen-gen dari gamet jantan maupun gen-gen dari gamet betina akan berpasangan secara bebas.
4. *Prinsip dominansi penuh atau tidak penuh (intermediet)*.

Hubungan Antra Banyaknya Sifat Beda, Jumlah Gamet, serta Kombinasi Fenotipe dan Genotipe F2-nya

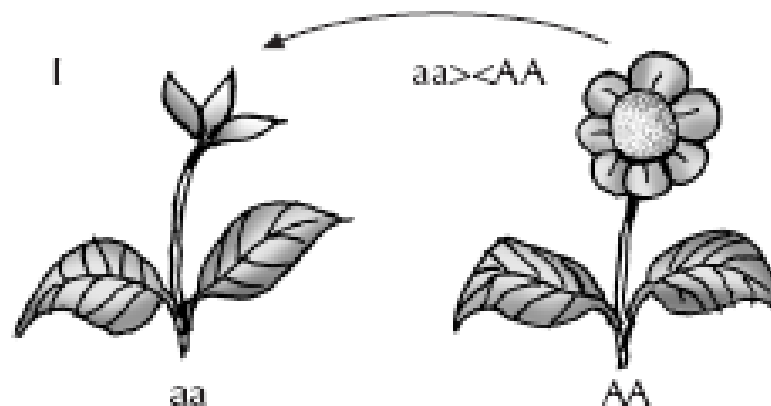
Banyaknya sifat beda	Macam gamet dari F1	Banyaknya kombinasi dalam F2	Banyaknya fenotipe dalam F2	Banyaknya kombinasi persis F1	Banyaknya kombinasi homozigot	Banyaknya kombinasi baru yang homozigot	Banyaknya macam genotipe dalam F2
1	2	4	2	2	2	0	3
2	4	16	4	4	4	2	9
3	8	64	8	8	8	6	27
4	16	256	16	16	16	14	81
n	2_n	$(2^n)^2$	2_n	2_n	2_n	$2^n - 2$	3^n

Hubungan Antra Banyaknya Sifat Beda dengan Perbandingan Fenotipe F2 dan Macam Fenotipe dengan Metode Segitiga Pascal

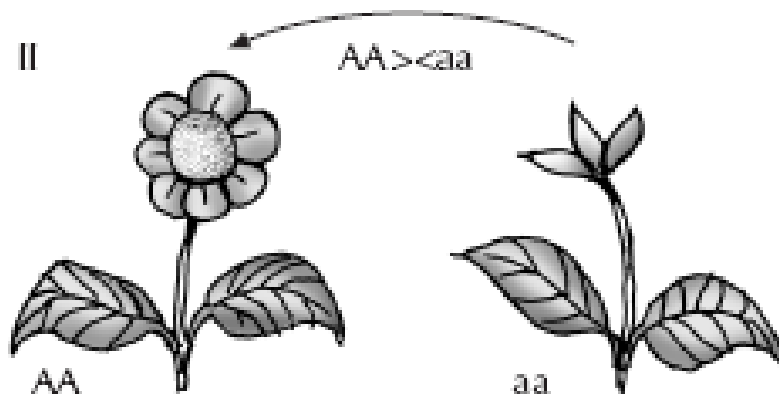
Jumlah sifat beda	Kemungkinan macam fenotipe	Jumlah macam fenotipe	Perbandingan fenotipe F2
1	1 1	2	3 : 1
2	1 2 1	4	9 : 3 : 3 : 1
3	1 3 3 1	8	27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1
4	1 4 6 4 1	16	81 : 27 : 27 : 27 : 27 : 9 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 3 : 1
5	1 5 10 10 5 1	32	243 . . . dan seterusnya
n	dan seterusnya	2 ⁿ dan seterusnya	3 ⁿ . . . dan seterusnya

c. *Persilangan Resispok*

Persilangan resispok ialah persilangan dengan gamet betina dipertukarkan sehingga menghasilkan keturunan yang sama.



Tanaman aa diserbuki tanaman AA



Tanaman AA diserbuki tanaman aa

d. Backcross dan Testcross

Backcross ialah persilangan antara individu F1 dengan salah satu induknya (induk dominan atau induk resesif)

Backcross

P1: ♂ Hh (hitam) × ♀ hh (putih)
Gamet: H h

F1:

♂ \ ♀	H	h
h	Hh (hitam)	hh (putih)

hitam : putih = 1 : 1

P2: ♂ Hh × ♀ HH
Gamet: H h

♂ \ ♀	H	h
H	HH (hitam)	Hh (hitam)

Semuanya hitam

Testcross ialah perkawinan F1 dengan salah satu induk yang resesif.

Testcross

P1: ♂ HH (hitam) × ♀ hh (putih)

F1: Hh (hitam)

F2: Hh (hitam) × hh (putih)

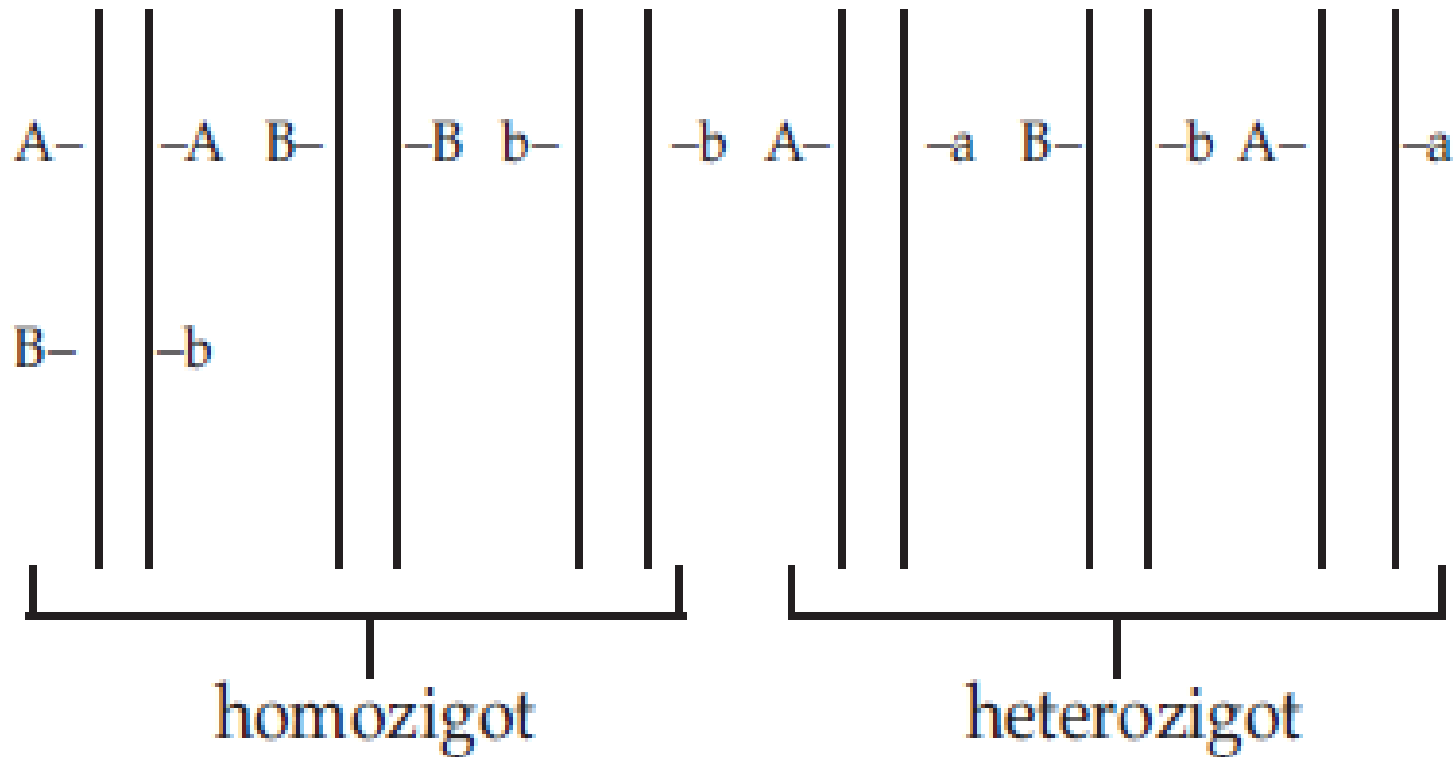
Gamet: H h

♀ \ ♂	h
H	Hh = hitam 50%
h	hh = putih 50%

2. Alel

Alel ialah anggota dari pasangan gen yang memiliki pengaruh yang sama atau berlawanan untuk suatu sifat.

Alel dalam kromosom, sering digambar skematis sebagai berikut:



3. Alel Ganda

a. Alel Ganda pada Kelinci

Warna bulu kelinci

$$W > w^k > w^h > w$$

Gen W : berfenotipe kelabu

Gen w^k : berfenotipe kelabu muda (chinchilla)

Gen w^h : berfenotipe himalaya, yaitu berwarna putih dengan ujung hidung, ujung telinga, ekor dan kaki berwarna kelabu gelap

Gen w : berfenotipe albino (tak berpigmen)

Kemungkinan genotipenya

Fenotipe	Kemungkinan genotipe
Kelabu (normal)	WW, Ww^k, Ww^h, Ww
Kelabu muda (chinchilla)	w^kw^k, w^kw^h, w^kw
Himalaya	w^hw^h, w^hw
Albino	ww

4. Pola-Pola Hereditas

- a. Walter Stanborough Sutton pola hereditas kromosom.
- b. Jumlah kromosom yang dikandung oleh sel sperma dan sel telur sama.
- c. Organisme baru sebagai hasil fertilisasi mengandung dua perangkat kromosom pada setiap selnya.
- d. Dalam meiosis, kedua perangkat kromosom memisah secara bebas.
- e. Bentuk dan identitas setiap kromosom adalah tetap.

a. Penyimpangan Semu Hukum Mendel

1. Interaksi gen

Ditemukan oleh **William Bateson** dan **R.C. Punnet**.

Empat macam bentuk jengger ayam:

- a. bentuk biji (pea), dengan genotipe: $rrPb$
- b. bentuk mawar atau gerigi (ros), dengan genotipe : Rpp
- c. bentuk sumpel (walnut), dengan genotipe: $R-Pd$
- d. bentuk belah atau tunggal (*single*), dengan genotipe $rrpp$.



biji



sumpel



gerigi



belah

Persilangan antara ayam berjengger gerigi dengan biji.

P1 : ♀ RRpp (gerigi) × ♂ rrPP (biji)

Gamet : Rp rP

F1 : RrPp (sumpel)

Apabila terjadi persilangan antara F1 X F1

P2 : RrPp X RrPp

Gamet : RP, Rp, rP, rp RP, Rp, rP, rp

F2 :

♀ \ ♂	RP	Rp	rP	rp
RP	RRPP sumpel	RRPp sumpel	RrPP sumpel	RrPp sumpel
Rp	RRPp sumpel	RRpp gerigi	RrPp sumpel	Rrpp gerigi
rP	RrPP sumpel	RrPp sumpel	rrPP biji	rrPp biji
rp	RrPp sumpel	Rrpp gerigi	rrPp biji	rrpp belah

Perbandingan F2 jengger sumpel: gerigi: biji: belah = 9 : 3 : 3 : 1

2. Kriptomeri

Correns adalah ahli yang menyelidiki peristiwa kriptomeri.

Kriptomeri adalah peristiwa pembastaran, di mana suatu faktor dominan tertutup oleh faktor dominan lainnya dan baru tampak jika tidak bersama dengan faktor penutup itu. Misalnya, pada bunga *Linaria maroccana*.

3. Epistasis-hipostasis

Peristiwa di mana gen dominan menutupi gen dominan lain yang bukan alelnya.

H. Nilson dan **Ehle** menyelidiki peristiwa tersebut.

Misalnya gandum berkulit biji warna hitam disilangkan dengan gandum berkulit biji warna kuning.

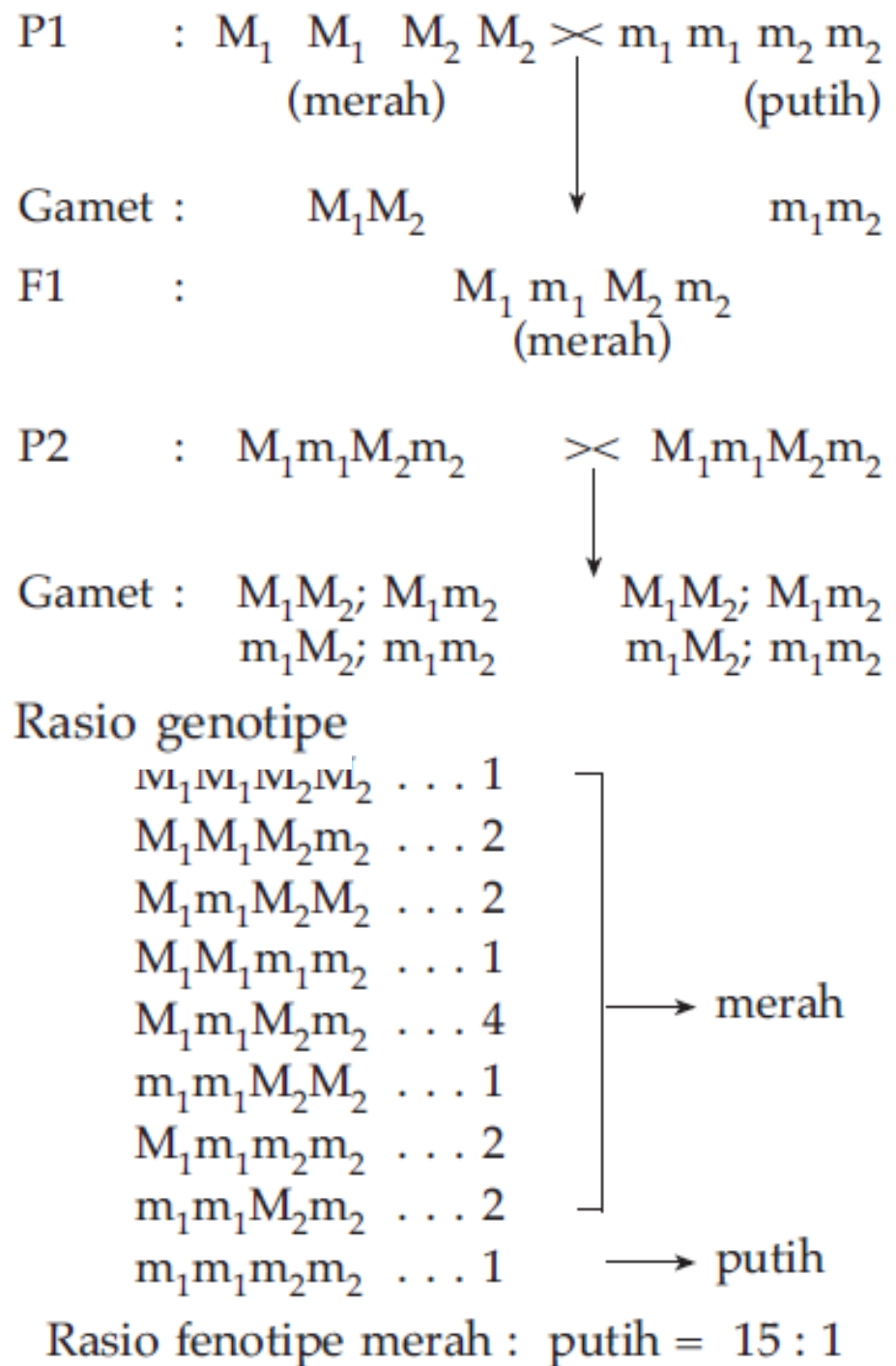
P1	:	HHkk (hitam)	><	hhKK (kuning)
Gamet	:	Hk	↓	hK
F1	:	HhKk (hitam)		
P2	:	HhKk	><	HhKk
Gamet	:	HK; Hk hK; hk		HK; Hk hK; hk
F2	:	9 gandum berkulit biji hitam (H-K-) 3 gandum berkulit biji hitam (H-kk) 3 gandum berkulit biji kuning (hhK-) 1 gandum berkulit biji putih (hhkk)		

Perbandingan fenotipe = 12 : 3 : 1.

4. Polimeri

Gen yang banyak sifat beda yang berdiri sendiri-sendiri, tetapi mempengaruhi bagian yang sama dari suatu organisme.

Nilson-Enle mengadakan percobaan persilangan suatu jenis gandum.



5. Gen-gen komplementer

Perkawinan pria bisu tuli dengan wanita bisu tuli.

P1 : ♂ RRbb (bisu tuli) × ♀ rrBB (bisu tuli)
Gamet: Rb rB
F1 : RrBb (normal)

P2 : ♂ RrBb (normal) × ♀ RrBb (normal)
Gamet: RB, Rb, rB, rb RB, Rb, rB, rb

F2 :

♀ \ ♂	RB	Rb	rB	rb
RB	RRBB	RRBb	RrBB	RrBb
Rb	RRBb	RRbb*	RrBb	Rrbb*
rB	RrBB	RrBb	rrBB*	rrBb*
rb	RrBb	Rrbb*	rrBb*	rrbb*

Perbandingan F2 9 : 7

6. Gen dominan rangkap

Persilangan
antara tanaman
yang buahnya
berbentuk oval
dengan tanaman
yang buahnya
bulat:

P1 : ♂ RRBB (oval) × ♀ rrbp (bulat)
Gamet : RB rb
F1 : RrBb (oval)

P2 : RrBb (oval) × RrBb (oval)
Gamet : RB Rb rB rb
 RB Rb rB rb

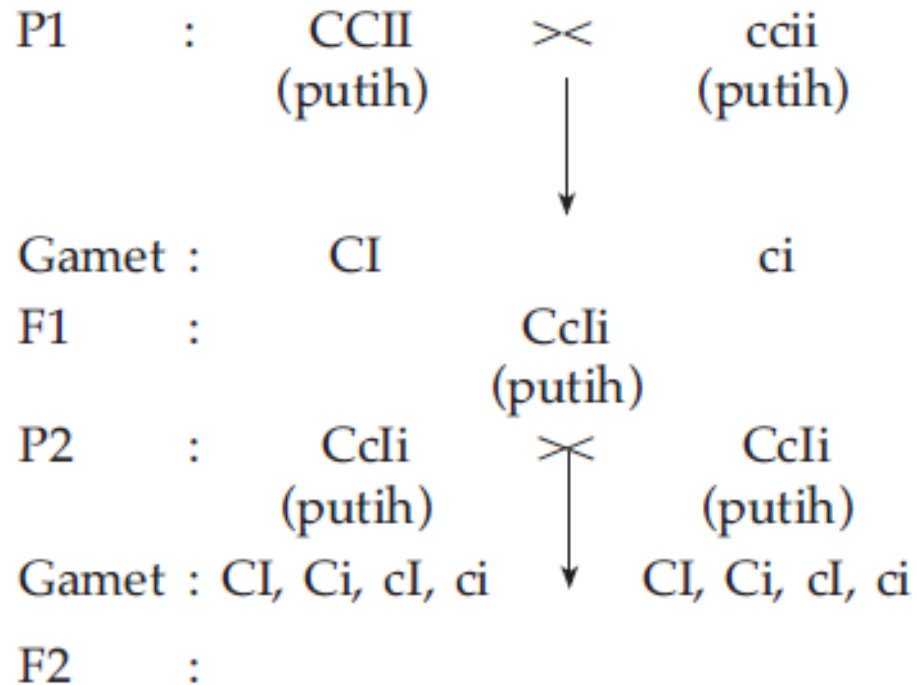
F2 :

♀ \ ♂	RB	Rb	rB	rb
RB	RRBB ⁺	RRBb ⁺	RrBB ⁺	RrBb ⁺
Rb	RRBb ⁺	RRbb [×]	RrBb ⁺	Rrbb [×]
rB	RrBB ⁺	RrBb ⁺	rrBB [×]	rrBb [×]
rb	RrBb ⁺	Rrbb [×]	rrBb [×]	rrbb [*]

Perbandingan fenotipe, oval : lonjong : bulat = 9 : 6 : 1.

7. Gen penghambat

Persilangan ayam berbulu putih dengan ayam yang berbulu putih.

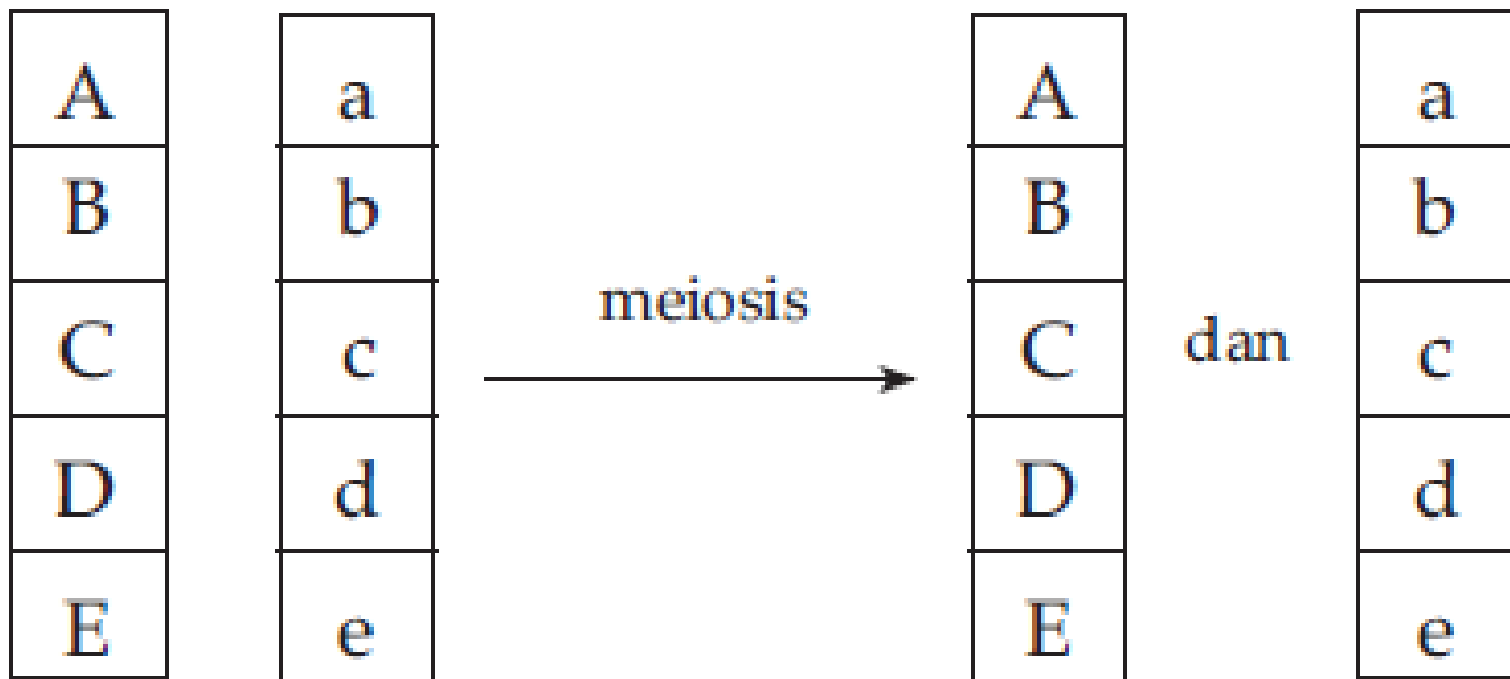


$\begin{array}{c} \text{♀} \backslash \text{♂} \\ \text{♀} \end{array}$	CI	CI	cI	ci
CI	CCII	CCII	CcII	Ccli
CI	CCII	CCii *	CcII	Ccii *
cI	CcII	Ccli	ccII	ccli
ci	Ccli	Ccii *	ccli	ccii

Perbandingan fenotipe, = putih : berwarna = 13 : 3.

b. Tautan Gen

Apabila dalam satu kromosom terdapat lebih dari satu gen yang mengendalikan sifat berbeda.



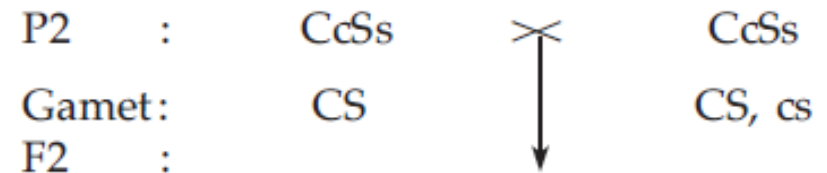
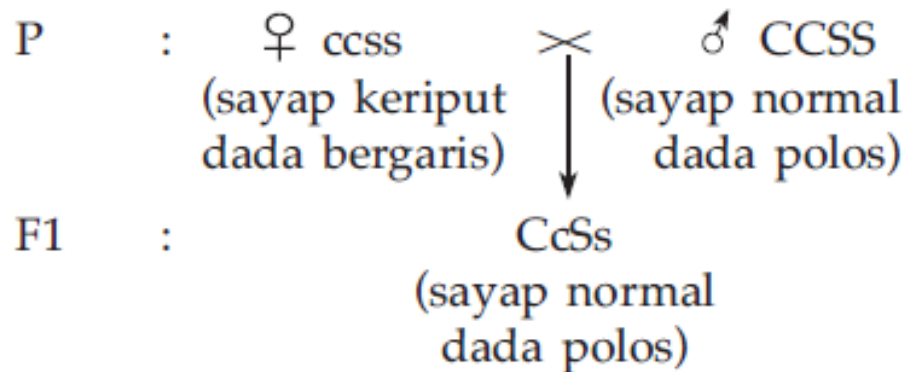
Contohnya pada lalat *Drosophila*

C = gen untuk sayap normal

c = gen untuk sayap keriput
(lalat tak dapat terbang)

S = gen untuk dada polos

s = gen untuk dada bergaris-garis.

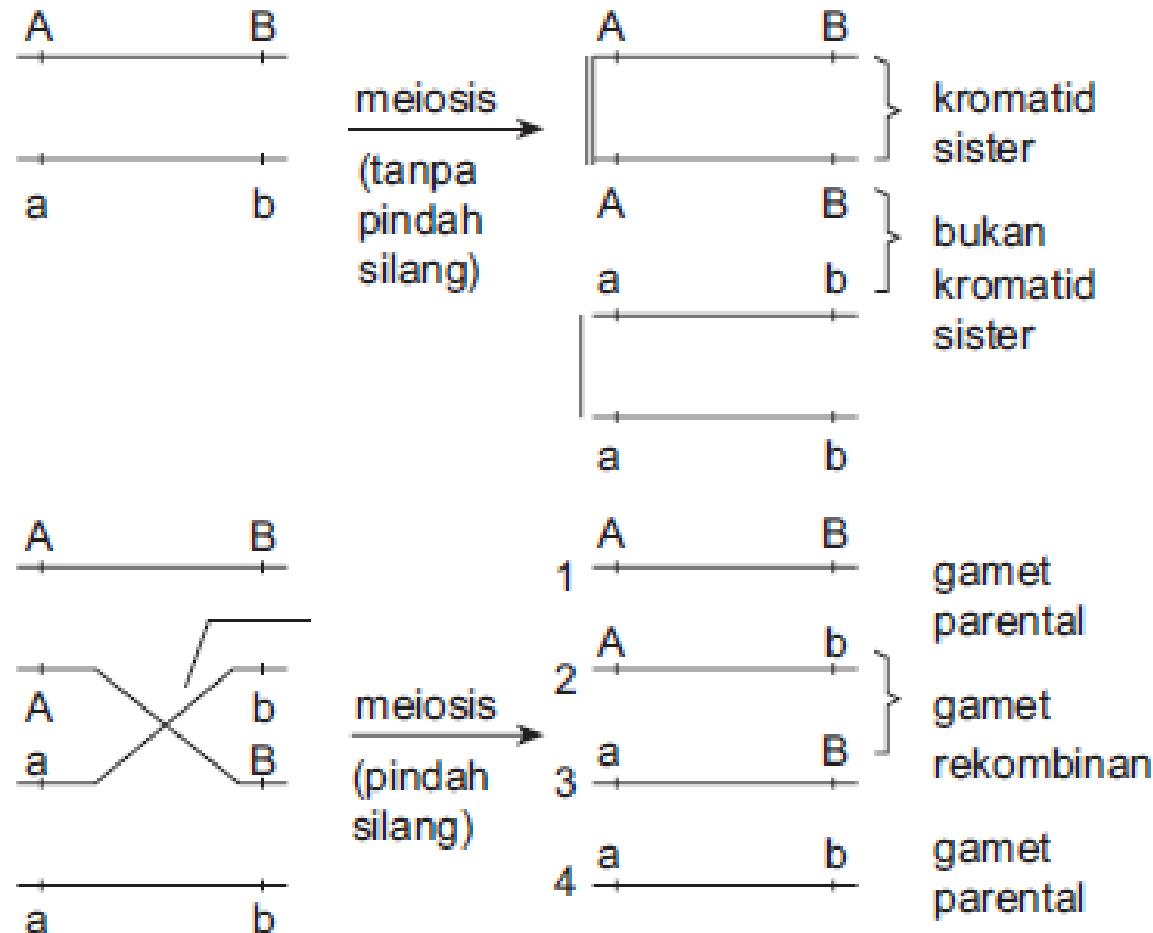


♀ \ ♂	CS	Cs tidak ada	cS tidak ada	cs
CS	CCSS sayap normal dada polos	-	-	CcSs sayap normal dada polos
Cs tidak ada	-	-	-	-
cS tidak ada	-	-	-	-
cs	CcSs sayap normal dada polos	-	-	ccss sayap keriput dada bergaris

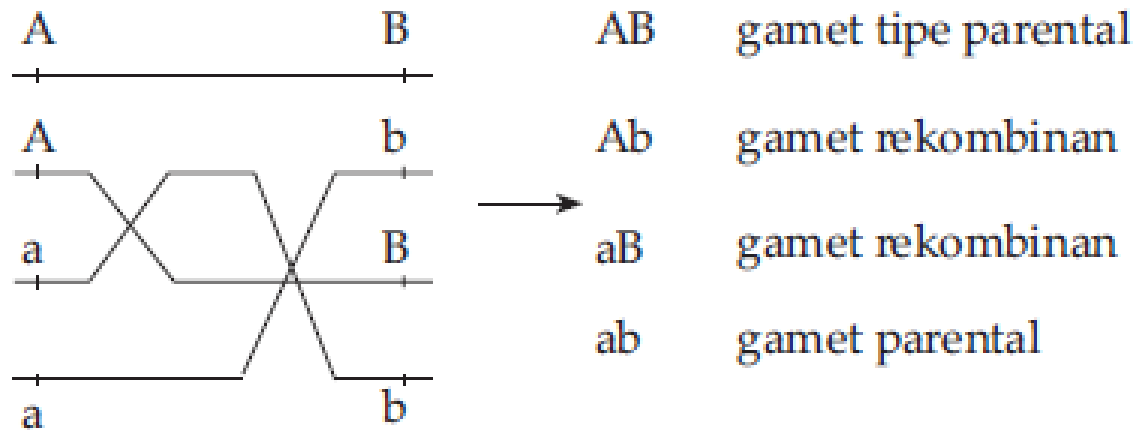
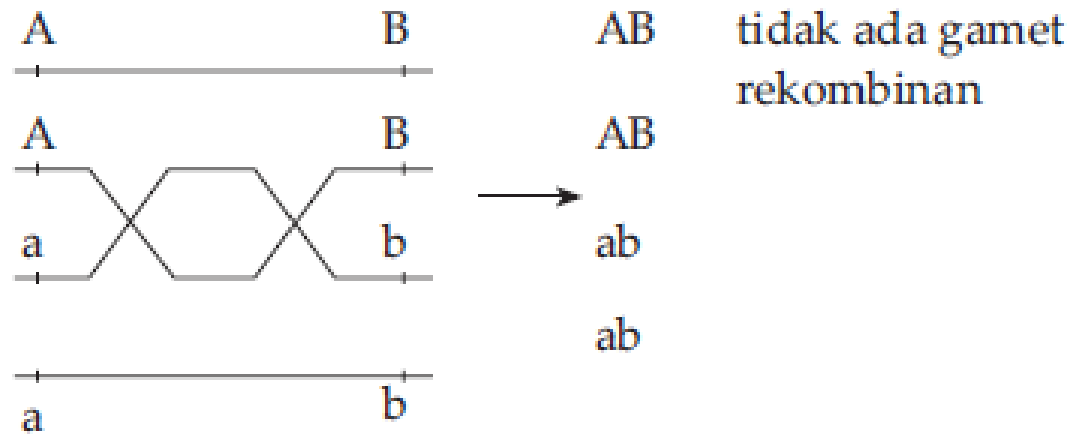
Perbandingan fenotipe 3 : 1.

c. Pindah Silang

Pada profase I, setiap kromosom mengganda menjadi dua kromatid terjadi peristiwa pindah silang (*crossing over*).



Contoh pindah silang tunggal



Contoh pindah silang ganda

$$\text{NSP} = \frac{\text{jumlah tipe rekombinasi}}{\text{jumlah seluruh individu}} \times 100\%$$

Lalat jantan bermata merah, bersayap normal (PPVV) disilangkan dengan lalat betina bermata ungu, bersayap keriput (ppv).
keriput (ppv).

P : ♂ PPVV ♀ ppvv
(mata merah (mata ungu
sayap normal) sayap keriput)

F1 : PpVv
(mata merah
sayap normal)

Testcross pada lalat betina:

♀ PpVv ♂ ppvv
(mata merah (mata ungu
sayap normal) sayap keriput)

F2 :
mata merah, sayap normal (PpVv) = 382
mata merah, sayap keriput (Ppvv) = 16
mata ungu, sayap normal (ppVv) = 22
mata ungu, sayap keriput (ppvv) = 353

Testcross pada lalat jantan:

$$\begin{array}{ccc} \text{♂ PpVv} & \times & \text{♀ ppvv} \\ \text{(mata merah)} & & \text{(mata ungu)} \\ \text{sayap normal)} & & \text{sayap keriput)} \end{array}$$

F2 :

Mata merah, sayap normal (PpVv) = 74

Mata ungu, sayap keriput (ppvv) = 72

Jadi, nilai pindah silang (NPS) =

$$\frac{16 + 22}{773} \times 100\% = 4,90\%$$

d. Tautan Seks

Determinan Seks (Penentuan Jenis Kelamin)

1. *Faktor genetik*

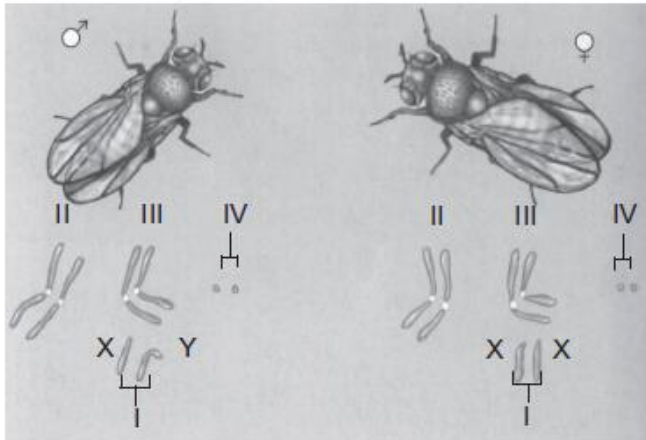
Ditentukan oleh komposisi kromosom.

2. *Faktor lingkungan*

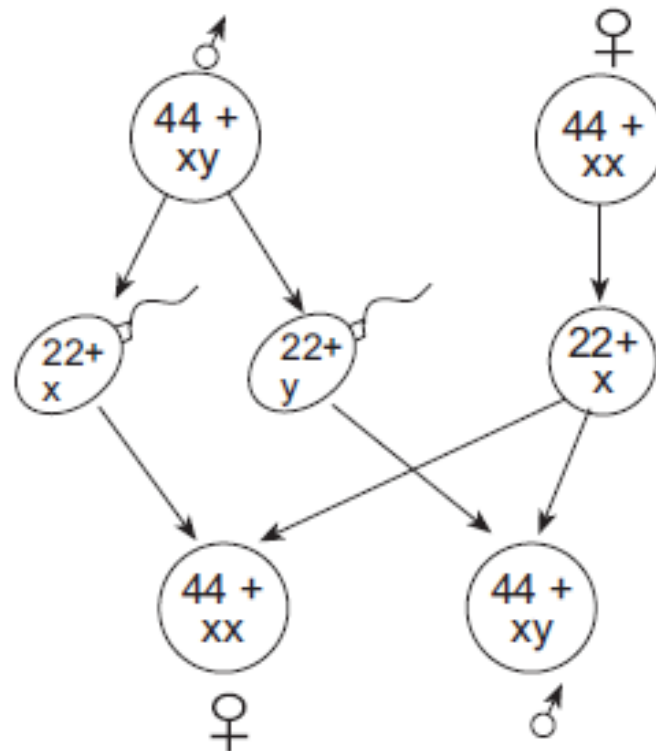
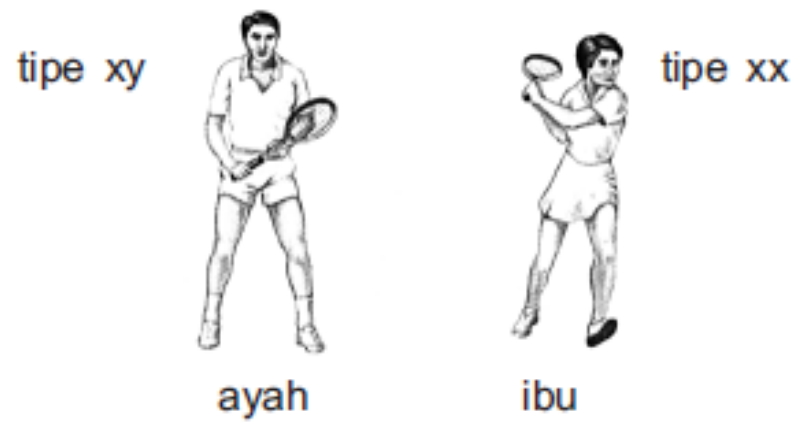
Ditentukan oleh keadaan fisiologis.

Tipe penentuan jenis kelamin.

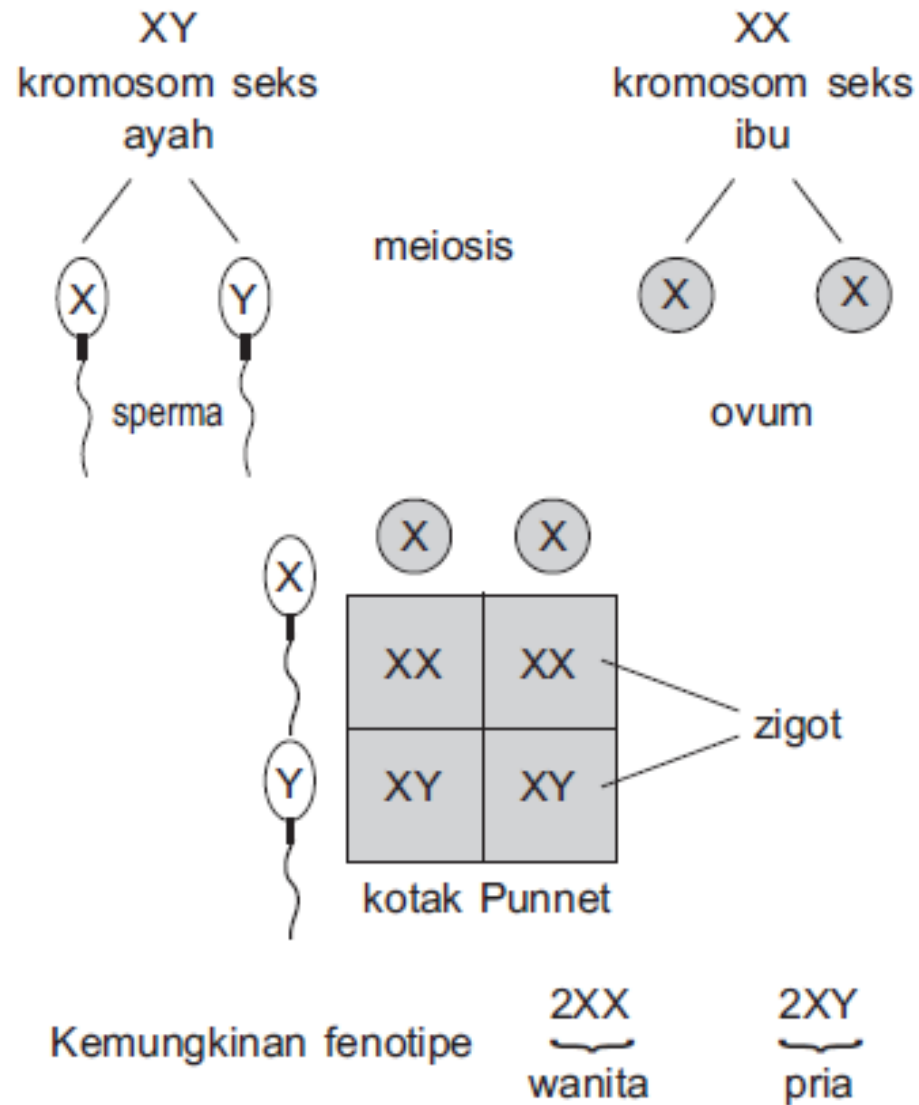
- a. **Tipe XY**, misalnya pada lalat buah (*Drosophila*), manusia, dan mamalia.



Kromosom lalat buah *Drosophila*



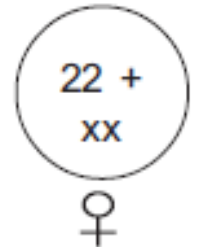
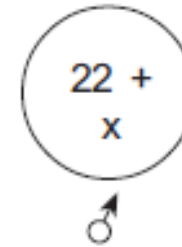
Tipe kromosom manusia



Terjadinya anak perempuan dan anak laki-laki

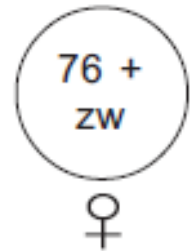
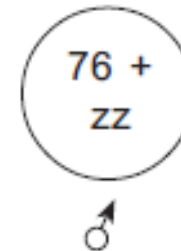
b. **Tipe XO**, berlaku bagi banyak jenis serangga, misalnya belalang. Serangga betina disebut XX serangga jantan disebut XO.

tipe xo

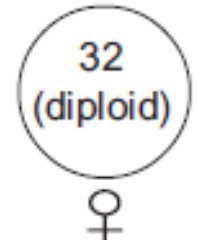
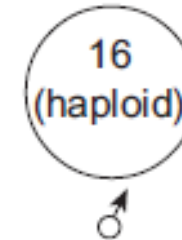


c. **Tipe ZW**, misalnya pada burung, kupu-kupu, dan ikan. Burung betina adalah ZW (atau XY), burung jantan adalah ZZ (atau XX).

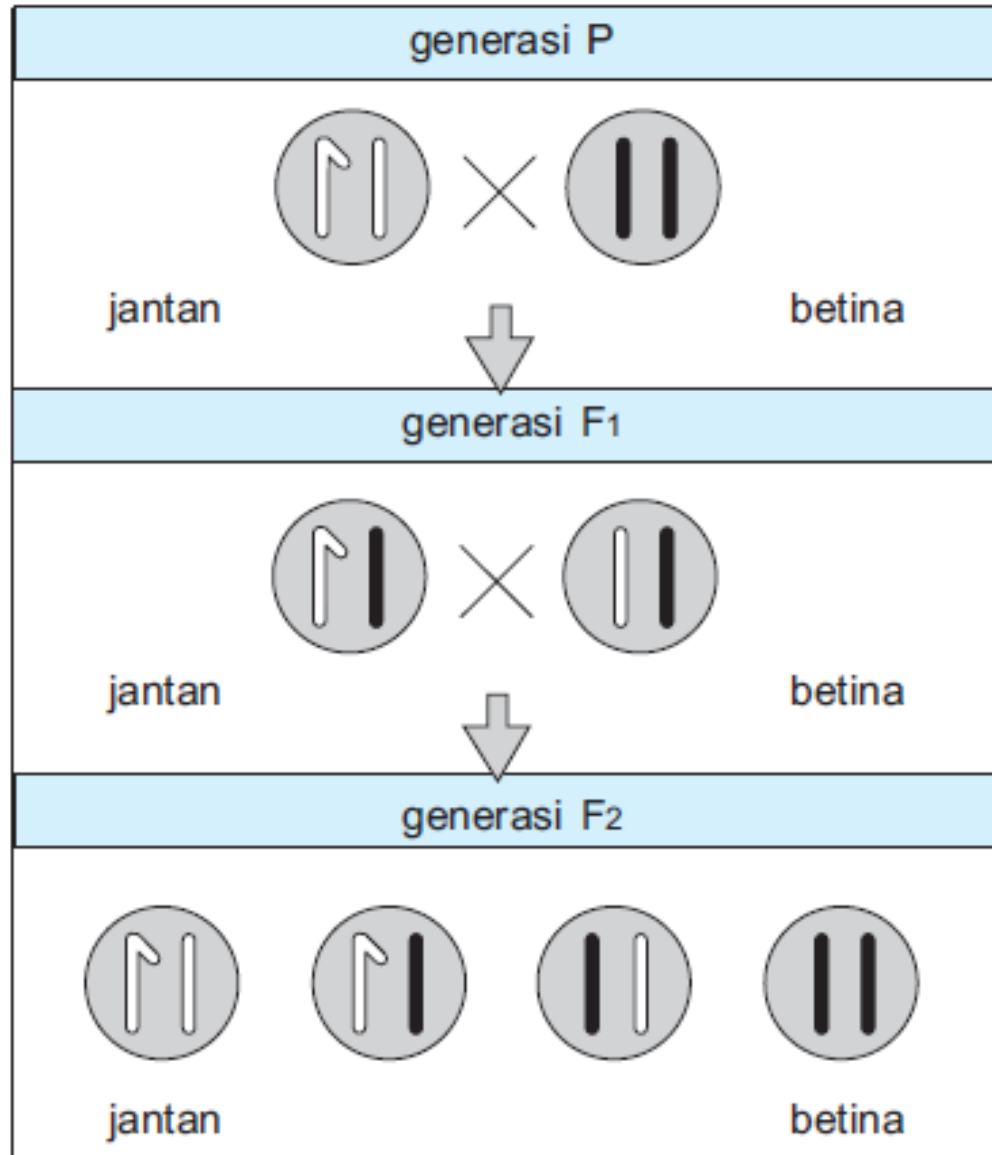
tipe zw



d. **Tipe haplo-diploid**, misalnya pada serangga.



1. Tautan seks pada *Drosophila*



Tautan seks pada lalat buah

Morgan membuat hipotesis:

- a. Faktor warna merah pada mata dominan terhadap warna putih.

Gen resesif menentukan warna mata putih hanya memperlihatkan pengaruhnya pada lalat jantan.

- b. Gen yang menentukan warna mata *Drosophila* tertaut pada kromosom X.

Morgan menyatakan bahwa gen yang terdapat pada kromosom seks (X) disebut tertaut seks.

2. *Tautan seks pada Manusia*

a. Buta warna

Dibedakan atas:

1. Buta warna *deutan*.

2. Buta warna *protan*.

genotipe $X X$: menunjukkan wanita normal

genotipe $X X^{cb}$: menunjukkan wanita *carrier* buta warna

genotipe $X^{cb} X^{cb}$: menunjukkan wanita buta warna

genotipe $X Y$: menunjukkan laki-laki normal

genotipe $X^{cb} Y$: menunjukkan laki-laki buta warna.

b. Hemofilia

Suatu penyakit menurun yang mengakibatkan darah sukar membeku.

Kemungkinan genotipe orang normal dan penderita hemofilia:

Jenis kelamin	Normal	Hemofilia
Perempuan	$X^H X^H$, $X^H X^h$ (<i>carier</i>)	$X^h X^h$
Laki-laki	$X^H Y$	$X^h Y$

1. Perkawinan antara wanita normal homozigot ($X^H X^H$) dengan pria hemofilia ($X^h Y$).
2. Perkawinan antara wanita *carier* dengan pria hemofilia.
3. Perkawinan antara wanita *carier* dengan pria normal.

c. Anadontia

Merupakan kelainan menurun disebabkan oleh gen resesif pada kromosom X.

d. Sindrom *Lesch-Nyhan*

Karena pembentukan purin yang berlebihan, terutama basa guanin.

e. Hidrosefali tertaut-X

Penyakit yang ditandai dengan kepala membesar akibat penimbunan cairan serebrospinal di dalam otak.

f. Gigi coklat

Disebabkan oleh gen dominan B tertaut kromosom X. Alel resesif gen b menentukan gigi normal.

$$\begin{array}{lcl} \text{P} & : & \text{♀ } X^bX^b \quad \times \quad \text{♂ } X^BY \\ & & \text{(gigi normal)} \quad \quad \text{(gigi coklat)} \end{array}$$

$$\begin{array}{lcl} \text{Gamet} : & X^b & X^B \\ & & Y \end{array}$$

$$\begin{array}{l} \text{F1} : X^BX^b = 50\% \text{ perempuan gigi coklat} \\ X^bY = 50\% \text{ laki-laki gigi normal} \end{array}$$

3. *Tautan seks pada Mamalia*

Contoh: gen yang menentukan warna rambut kucing tertaut pada kromosom X.

B = gen yang menentukan warna hitam

b = gen yang menentukan warna kuning

Bb = genotipe untuk kucing belang tiga
(hitam-kuning-putih).

Perkawinan antara kucing jantan berwarna kuning dengan kucing betina berwarna hitam homozigot:

- a. kucing betina belang tiga
- b. kucing jantan hitam.

4. *Tautan seks pada Ayam*

Ayam betina ZW dan ayam jantan ZZ. Pada ayam gen tertaut kromosom seks.

B = gen untuk bulu bergaris-garis (lurik)

b = gen untuk bulu polos.

Perkawinan ayam jantan berbulu polos dengan ayam betina berbulu lorek menghasilkan ayam jantan berbulu lurik dan ayam betina berbulu polos.

e. Gen Letal

Gen yang dalam keadaan homozigot menyebabkan kematian individu.

1. *Gen dominan letal*

a. Ayam “*creeper*”

C = gen untuk ayam *creeper* (tubuh normal kaki pendek)

c = gen untuk ayam normal.

P	:	Cc	><	Cc
		(<i>creeper</i>)		(<i>creeper</i>)
Gamet	:	C		C
		c		c
F1	:	CC = letal		
		Cc = kuning		
		Cc = kuning		
		cc = hitam		

b. Tikus kuning

A^* = gen untuk warna kuning atau juga yang menggunakan simbol A^Y

a = gen untuk warna hitam

Dua ekor tikus kuning menghasilkan keturunan dengan perbandingan 2 kuning : 1 hitam.

P	:	A^*a (kuning)	><	A^*a (kuning)
Gamet	:	A^* a		A^* a
F1	:	$A^*A^* = \text{letal}$ $A^*a = \text{kuning}$ $A^*a = \text{kuning}$ $aa = \text{hitam}$		

c. Penyakit Huntington

Gejala penderita menunjukkan gejala abnormal, kejang-kejang, dan sering membuang barang yang dipegangnya tanpa disadari.

d. Brakidaktili

Memiliki jari pendek (brakidaktili) karena tulang-tulang ujung jari pendek dan tumbuh menjadi satu.

2. *Gen resesif letal*

Gen resesif yang bila homozigot akan menyebabkan kematian individu.

a. Tanaman jagung

G = membentuk klorofil (zat hijau daun)

g = tidak membentuk klorofil

$$\begin{array}{llll} \text{P} & : & \text{Gg} & \times & \text{Gg} \\ & & (\text{hijau}) & & (\text{hijau}) \\ \\ \text{Gamet} & : & \text{G} & & \text{G} \\ & & \text{g} & & \text{g} \\ \\ \text{F1} & : & \text{GG} = \text{hijau} & = & 1 \\ & & \text{Gg} = \text{hijau} & = & 2 \\ & & \text{gg} = \text{putih} & = & 1 \text{ (letal)} \end{array}$$

b. Ichthyosis congenita

Penyakit keturunan pada manusia yang berakibat kematian (letal).

Sifat letal disebabkan gen homozigot resesif (ii), alel dominan I menentukan bayi normal.

P : Ii × Ii
 (normal) (normal)

Gamet : I I
 i i

F1 : II = normal = 1

 Ii = normal = 2

 ii = *Ichthyosis congenita* = 1 (letal)

4. Hereditas pada manusia

a. Cacat dan Penyakit Bawaan

1. Albino

Ditandai proses pigmentasi yang tidak normal pada kulit dan bagian tubuh yang lain.

Jika gen P = normal
 p = albino

P : Pp \times Pp
Gamet : P dan p P dan p

F1 : PP, Pp, Pp , dan pp
normal (75%) dan albino (25%)

Penderita albino juga dapat dilahirkan oleh orang tua yang satu normal dan lainnya menderita albino:

P : Pp \times pp
(normal) (albino)

Gamet : P dan p p

F1 : Pp dan pp
normal (50%) dan albino (50%)

2. *Brakidaktili, sindaktili, dan polidaktili*

Brakidaktili adalah cacat yang menyebabkan jari-jari menjadi pendek. Sindaktili adalah cacat yang menyebabkan jari-jari tangan atau kaki saling berlekatan. Polidaktili adalah cacat yang menyebabkan jumlah jari lebih dari lima.



3. Buta Warna

Pewarisan sifat buta warna disebabkan oleh gen yang tertaut kromosom X.

4. Hemofilia

Sifat ketidakmampuan darah untuk membeku. Hemofilia ada dua jenis.

- a. Hemofilia A penderita tidak memiliki faktor pembeku darah yang disebut FAH.
- b. Hemofilia B penderita tidak memiliki faktor KPT.

b. Gol Darah

1. Golongan darah sistem ABO

Contoh, perkawinan antara laki-laki yang bergolongan darah AB dengan perempuan bergolongan darah O.

P	:	AB	><	O
Genotipe	:	$I^A I^B$		$I^O I^O$
Gamet	:	I^A I^B		I^O
F1	:	$I^A I^O = 50\%$ golongan darah A		
		$I^B I^O = 50\%$ golongan darah B		

Jadi, anak-anaknya memiliki kemungkinan bergolongan darah A (50%) dan bergolongan darah B (50%).

2. Golongan darah sistem MN

Penggolongan Darah Sistem MN

Golongan darah	Antigen dalam eritrosit	Genotipe
<i>M</i>	<i>M</i>	<i>LMLM</i>
<i>N</i>	<i>N</i>	<i>LNLN</i>
<i>MN</i>	<i>MN</i>	<i>LMLN</i>

P : M >< MN
Genotipe : $I^M I^M$ $I^M I^N$
Gamet : I^M I^M dan I^N
F1 : $I^M I^M$ = golongan darah M
 $I^M I^N$ = golongan darah MN

3. Golongan darah sistem Rh

K. Landsteiner dan **Weiner tahun 1940**

menemukan cara penggolongan darah yang disebut *Rhesus* (Rh).

Anti serum dari kelenci digunakan untuk menguji darah manusia dengan hasil sebagai berikut.

- a. Seseorang bergolongan darah (Rh⁺), apabila mempunyai antigen Rh, sehingga darah menggumpal jika diuji dengan antiserum antiRh.
- b. Seseorang yang bergolongan darah (Rh⁻), apabila di dalam eritrositnya tidak terdapat antigen Rh , darah tidak menggumpal jika diuji dengan antiserum anti Rh.

Menurut Landsteiner, golongan darah Rh ini diatur oleh gen yang terdiri dari dua buah alel (Rh^+) dan (Rh^-).

Embrio (Rh^+) yang dikandung oleh seorang ibu (Rh^-) pada kandungan pertamanya biasanya normal (tidak ada kelainan).

Kalau ibu itu mengandung lagi, embrionya (Rh^+) maka kandungan yang kedua dilahirkan menderita anemia parah.

E. MUTASI

Hugo de Vries mengemukakan perubahan fenotipe mendadak pada bunga *Oenothera lamarckiana* dan terjadi karena penyimpangan gen.

Seth Wright melaporkan mutasi pada domba jenis Ancon berkaki pendek dan bersifat menurun.

Penelitian ilmiah tentang mutasi dilakukan oleh **Morgan** menggunakan *Drosophila melanogaster*.

Herman Yoseph Muller berhasil melakukan mutasi buatan menggunakan sinar X terhadap lalat buah.

Proses terjadinya mutasi disebut *mutagenesis*.

Makhluk hidup yang mengalami mutasi disebut *mutan*
faktor penyebab mutasi disebut *mutagen*.

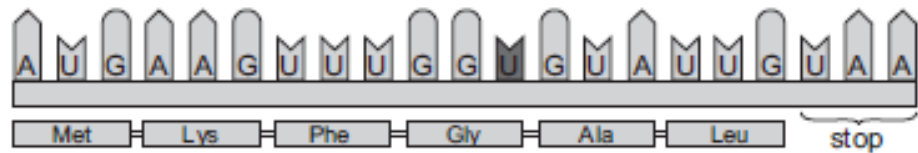
1. Tingkatan Mutasi

a. Mutasi Gen

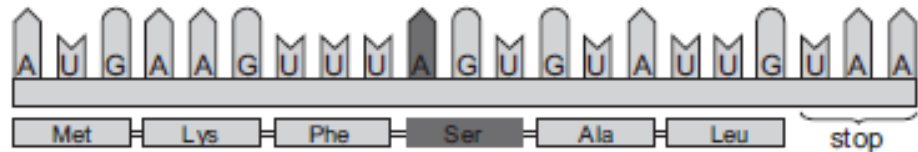
Macam-macam mutasi gen:

1. Mutasi tak bermakna (*nonsense mutation*): karena perubahan susunan basa pada kodon (triplet) dari asam amino tetapi tidak mengakibatkan kesalahan pembentukan protein.
2. Mutasi ganda tiga (*triplet mutations*): karena penambahan atau pengurangan tiga basa secara bersamaan.
3. Mutasi bingkai (*frameshift mutations*): karena pengurangan satu / beberapa atau penambahan sekaligus pasangan basa secara bersamaan.

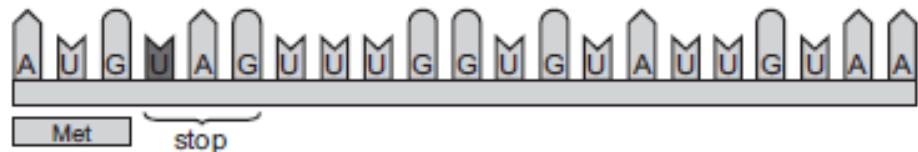
tidak berpengaruh pada urutan asam amino



bermakna



tak bermakna



b. Mutasi Kromosom

Mutasi kromosom digolongkan menjadi dua:

1. Mutasi karena perubahan jumlah kromosom

Karena perubahan jumlah kromosom disebut *ploidi*.

a. Euploid

Organisme yang kehilangan 1 set kromosom disebut *monoploid*. Organisme yang memiliki lebih dari dua genom disebut *poliploid*.

Macam Poliploid ada dua; *autopoliploid* terjadi pada kromosom homolog, *alopoliploid* terjadi pada kromosom nonhomolog.

b. Aneuploid

Macam-macam aneuploid:

1. Monosomik ($2n - 1$); mutasi karena kekurangan satu kromosom.
2. Nulisomik ($2n - 2$); mutasi karena kekurangan dua kromosom.
3. Trisomik ($2n + 1$); mutasi karena kelebihan satu kromosom.
4. Tetrasomik ($2n + 2$); mutasi karena kelebihan dua kromosom.

2. *Mutasi karena perubahan struktur kromosom*

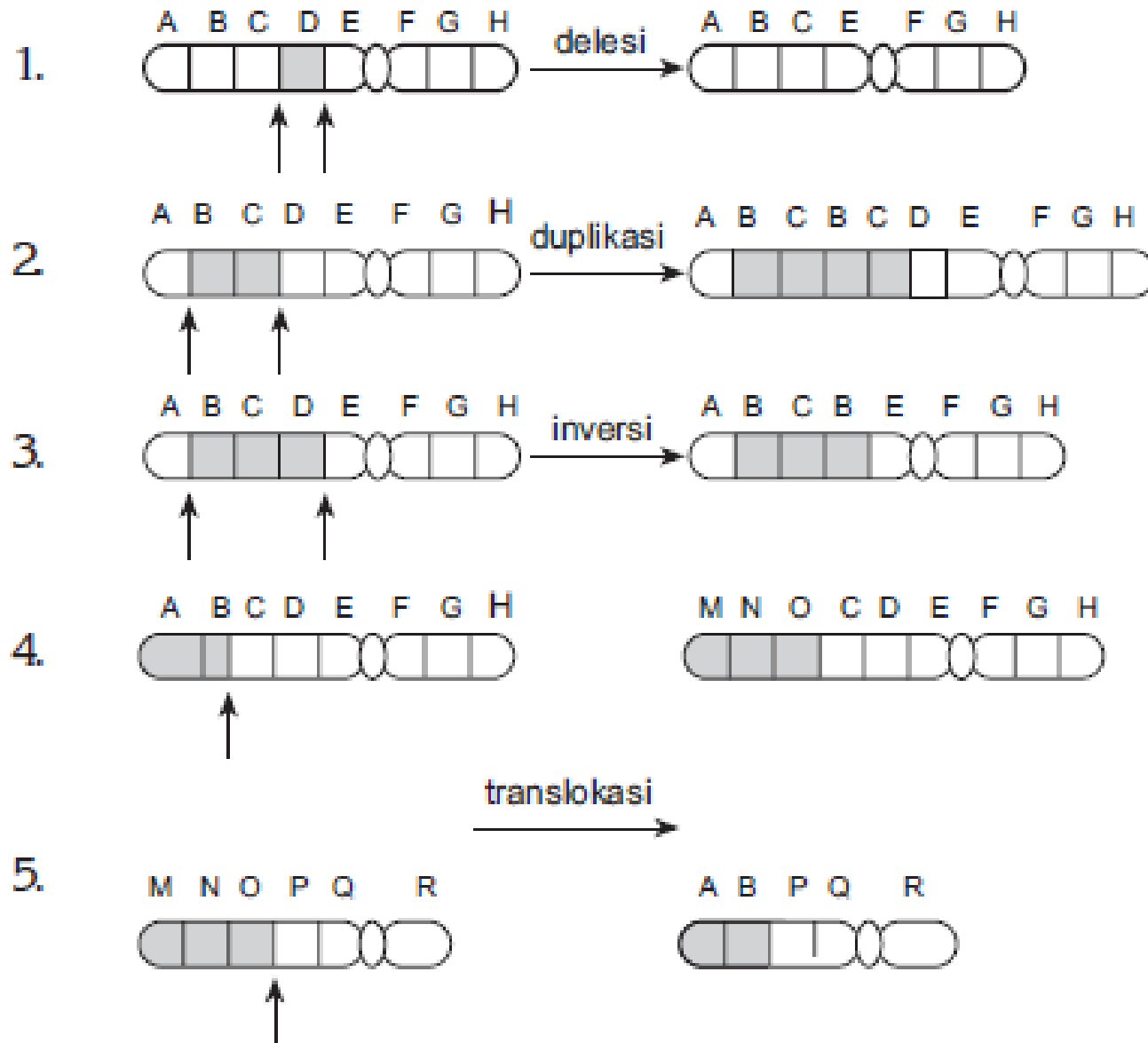
Mutasi perubahan struktur kromosom atau kerusakan bentuk kromosom disebut *aberasi*. Ada enam macam aberasi; delesi, duplikasi, translokasi, inversi, isokromosom, katenasi.

a. Delesi

Mutasi karena kekurangan segmen kromosom.

Macam-macam delesi:

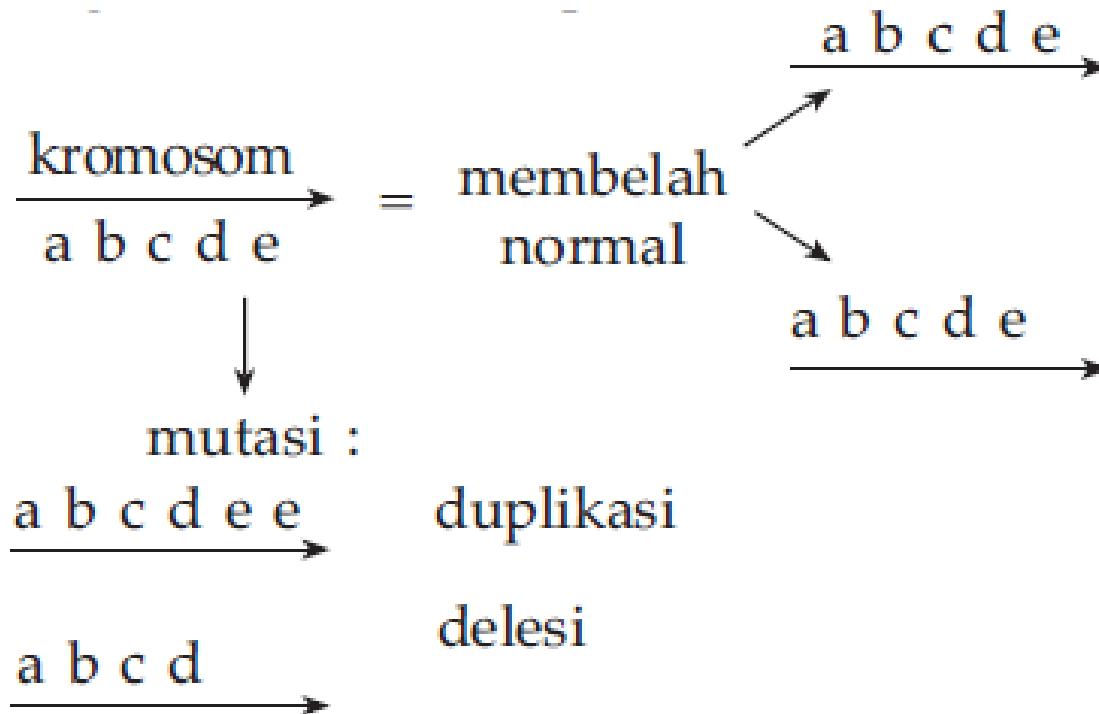
1. delesi terminal, yang menyebabkan hilangnya ujung segmen kromosom.
2. delesi interstitial, yang menyebabkan hilangnya bagian tengah kromosom.
3. delesi cincin, yang menyebabkan hilangnya segmen kromosom sehingga berbentuk lingkaran seperti cincin.
4. delesi *loop*, *delesi cincin* yang membentuk lengkungan pada waktu meiosis sehingga memungkinkan adanya kromosom lain (homolognya) yang tetap normal.



Macam-macam mutasi kromosom

b. Duplikasi

Mutasi karena kelebihan segmen kromosom.



c. Translokasi

Mutasi yang mengalami pertukaran segmen kromosom ke kromosom nonhomozigot.

Macam-macam translokasi :

1. Translokasi homozigot

Pertukaran segmen dua kromosom homolog dengan segmen dua kromosom nonhomolog.

2. Translokasi heterozigot

Pertukaran satu segmen kromosom ke satu segmen kromosom nonhomolog.

3. Translokasi Robertson

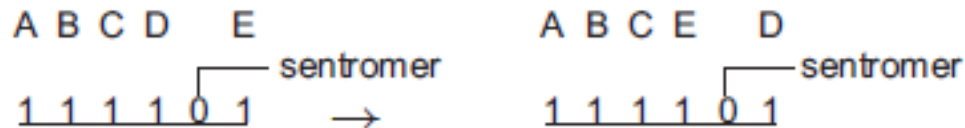
Karena penggabungan dua kromosom akrosentrik

d. Inversi

Mutasi yang terjadi karena perubahan letak gen akibat terpilinnya kromosom saat meiosis sehingga terbentuk kiasma.

Macam-macam inversi:

1. Inversi perisentrik: terjadi pada kromosom yang memiliki sentromer.



2. Inversi parasentrik: terjadi pada kromosom yang tidak memiliki sentromer.

e. Isokromosom

A B C D E

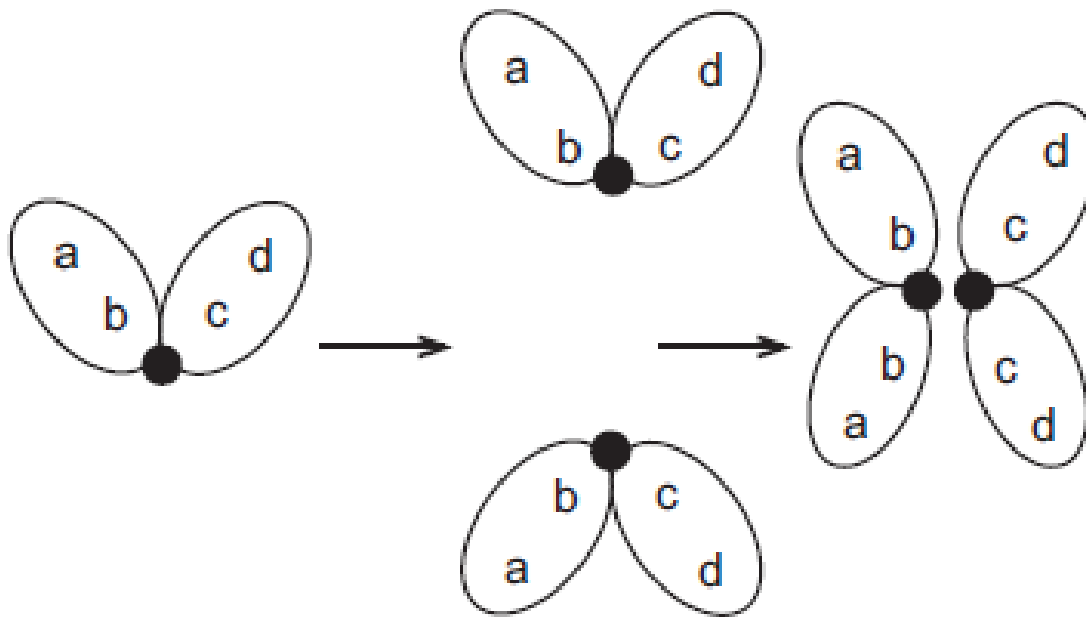
E B C D A

1 1 1 1 1



1 1 1 1 1

Isokromosom ialah mutasi kromosom yang terjadi pada waktu kromosom menduplikasikan diri.



f. Katenasi

Mutasi kromosom yang terjadi pada dua kromosom nonhomolog yang pada waktu membelah menjadi empat kromosom, saling bertemu ujungujungnya sehingga membentuk lingkaran.

2. Mutasi Alami dan Buatan

a. Menurut Macam Sel yang Mengalami Mutasi

1. *Mutasi somatik, yaitu mutasi yang terjadi pada sel-sel tubuh atau soma.*
2. *Mutasi germinal, yaitu mutasi yang terjadi pada sel kelamin (gamet), sehingga dapat diwariskan.*

a. Menurut Sifat Genetiknya

1. *Mutasi dominan*, tampak pengaruhnya dalam keadaan heterozigot.
2. *Mutasi resesif* pada organisme diploid tidak akan diketahui selama dalam keadaan heterozigot, kecuali resesif tertaut seks.

c. Menurut Arah Mutasinya

1. *Mutasi maju* atau *forward mutations*, yaitu mutasi dari fenotipe normal menjadi abnormal.
2. *Mutasi balik* atau *back mutations*, yaitu peristiwa mutasi yang dapat mengembalikan dari fenotipe tidak normal menjadi fenotipe normal.

d. Menurut Kejadiannya

1. *Mutasi alami* atau *mutasi spontan*, yaitu mutasi yang penyebabnya tidak diketahui spontan, kebetulan, dan jarang terjadi.
2. *Mutasi buatan*, yaitu mutasi yang terjadi dengan campur tangan manusia. Proses perubahan gen atau kromosom sengaja diusahakan oleh manusia dengan zat kimia, sinar X, radiasi, sehingga disebut mutasi induksi.

Mutasi buatan dengan sinar X dirintis oleh **Herman Yoseph Muller**. Muller berpendapat bahwa mutasi pada sel soma tidak membawa perubahan, mutasi pada sel-sel generatif atau gamet kebanyakan letal dan membawa kematian sebelum atau beberapa waktu sesudah lahir.

Sinar X dapat menyebabkan gen mengalami ionisasi sehingga sifatnya menjadi labil. Mutasi buatan dilaksanakan dengan pemotongan atau penyisipan DNA.

3. Mutagen

Faktor-faktor yang mempercepat laju mutasi. Zat-zat mutagen, misalnya memberikan radiasi, keadaan fisik, zat kimia. Selain faktor fisika dan kimia, ada pula faktor biologi berperan sebagai mutagen, misalnya virus.

a. Radiasi

Penyinaran dengan sinar radioaktif, misalnya sinar alfa, beta, gamma, ultraviolet, dan sinar X. Radiasi alami berasal dari sinar kosmis dan benda radioaktif dari kerak bumi. Gen-gen yang terkena radiasi akan putus ikatannya dan susunan kimianya berubah sehingga terjadilah mutasi.

b. Mutagen Kimia

Mutagen kimia penting lainnya misalnya gas metan, asam nitrat, kolkisin, digitonin, hidroksil amin, zat warna akridin, etilmetan sulfat (EMS), etiletan sulfonat (EES), 5 bromourasil, dan 2-aminopurin. Menyebabkan kesalahan pada replikasi yang dilakukan oleh kromosom sehingga mengakibatkan susunan kimianya berubah.

c. Temperatur

Mutasi semakin cepat jika temperatur naik. Kenaikan temperatur sebesar 10°C menyebabkan kecepatan mutasi bertambah 2–3 kali lipat.

4. Mutagen dan Manusia

Perbuatan manusia yang menimbulkan radiasi dan dapat menyebabkan terjadinya mutasi:

- a. penggunaan zat-zat kimia radioaktif atau radioisotop.
- b. penggunaan bahan kimia dalam minuman dan makanan.
- c. penggunaan sinar X dalam penelitian dan pengobatan.
- d. kebocoran radiasi dari pembuangan sampah industri, reaktor atom, dan roket.
- e. penggunaan bom radioaktif (ingat, peledakan bom di Hiroshima dan Nagasaki yang menyebabkan terbentuknya kelapa poliploid).

Beberapa hal berguna tentang mutasi bagi kehidupan manusia:

- a. meningkatkan hasil panen produksi pangan.
- b. meningkatkan hasil antibiotika.
- c. untuk pemeriksaan proses biologi melalui mutan.
- d. sebagai proses penting untuk evolusi dan variasi genetik.

5. Mutasi pada Manusia

- a. Sindrom Turner, ditentukan oleh **H. H. Tuner** tahun 1938.

Ciri-ciri:

- 1. kariotipe: 45 X0 (44 autosom + satu kromosom seks X) diderita oleh wanita.
- 2. tinggi badan cenderung pendek.
- 3. alat kelamin terlambat perkembangannya (*infantile*).
- 4. di sisi leher tumbuh embelan daging.
- 5. bentuk kaki X.
- 6. kedua puting susu berjarak melebar
- 7. keterbelakangan mental.

b. Sindrom Klinefelter, ditentukan oleh **Klinefelter** tahun 1942.

Ciri-ciri:

1. kariotipe : XXY (kelebihan kromosom seks X) diderita oleh pria
2. bulu badan tidak tumbuh
3. testis mengecil, mandul (steril)
4. buah dada membesar
5. tinggi badan berlebihan
6. jika jumlah kromosom X lebih dari dua, mengalami keterbelakangan mental.

c. Sindrom Jacob, ditentukan oleh **P.A. Jacob** tahun 1965.

Ciri-ciri:

1. kariotipe 47, XYY (kelebihan sebuah kromosom seks Y), diderita oleh pria
2. berperawakan tinggi
3. bersifat antisosial, agresif
4. suka melawan hukum.

d. Sindrom Down, ditentukan oleh **J. Langdon Down** tahun 1966.

Ciri-ciri:

1. mongolism, bertelapak tebal seperti telapak kera
2. mata sipit miring ke samping
3. bibir tebal, lidah menjulur, liur selalu menetes
4. gigi kecil-kecil dan jarang
5. IQ rendah (± 40).