

Sumber: New Lower Secondary: Science 1, Tho Lai Hoong & Ho Peck Leng

Dampak peristiwa pengeboman Hiroshima dan Nagasaki pada Perang Dunia kedua sangat mengerikan. Peristiwa tersebut dikecam oleh penduduk dunia. Korban yang meninggal begitu banyak dan penduduk yang masih hidup, seringkali mempunyai keturunan yang cacat akibat mutasi. Bom tersebut ternyata mengeluarkan bahan radioaktif yang membahayakan makhluk hidup.

Pada bab ini Anda akan mempelajari pengertian dan macam-macam mutasi serta penyebab dan dampaknya bagi kehidupan. Setelah mempelajari bab ini Anda akan mengenal macam-macam mutasi dan mampu melindungi tubuh dari bahan-bahan mutagen.



Kata Kunci

mutasi
mutagen
mutan
duplikasi
adisi
translokasi
delesi
inversi
substitusi
nondisjunction
eupoliploidi
aneuploidi

Bom yang dijatuhkan di Hiroshima dan Nagasaki sebenarnya bom nuklir yang tersusun atas bahan-bahan radioaktif. Bahan-bahan tersebut juga dimanfaatkan untuk pembangkit listrik tenaga nuklir. Mungkin Anda pernah membaca di media massa tentang peristiwa meledaknya pembangkit listrik tenaga nuklir di Chernobyl, Uni Soviet. Pembangkit listriknya hancur, penduduk sekitarnya banyak yang meninggal, dan yang hidup menderita cacat tubuh karena sel-sel tubuhnya mengalami mutasi. Oleh karena dampak penggunaan nuklir sangat berbahaya bagi manusia, mayoritas penduduk dunia menentang pemanfaatan nuklir.

Tenaga nuklir pada saat ini masih digunakan dalam penelitian-penelitian oleh badan-badan khusus dan hasilnya terus dipantau. Berikut ini akan diuraikan mengenai macam-macam mutasi. Namun, sebelumnya Anda sebaiknya mempelajari kembali materi-materi pada bab III (Substansi Genetik), bab IV (Pembelahan sel), dan bab V (Hereditas) karena materi bab-bab tersebut sangat berhubungan dengan materi berikut.

A. Pengertian dan Macam-Macam Mutasi

Istilah mutasi pertama kali dikemukakan oleh **Hugo de Vries** (Belanda) dalam bukunya yang berjudul *The Mutation Theory* pada tahun 1901. Istilah mutasi digunakan untuk mengemukakan adanya perubahan fenotip pada bunga *Oenothera lamarckiana*. Perubahan fenotip tersebut disebabkan oleh perubahan gen. Jadi, mutasi merupakan perubahan informasi genetik yang terjadi dalam organisme. Berikut ini diuraikan mengenai jenis-jenis mutasi.

1. Mutasi Gen (*Point Mutation*)

Perubahan struktur DNA (gen) yang terjadi pada lokus tunggal kromosom dinamakan mutasi gen atau *point mutation*. Telah dijelaskan pada bab-bab sebelumnya bahwa fenotip pada suatu organisme ditentukan oleh susunan nukleotida dalam molekul DNA. Perubahan pada satu atau lebih nukleotida dapat menyebabkan kesalahan pembentukan asam amino yang akan membentuk protein (enzim).

Mutasi tidak selalu diwariskan kepada keturunan. Bila mutasi gen terjadi pada sel-sel somatis (sel tubuh) maka perubahan fenotip yang terjadi tidak diturunkan pada generasi berikutnya. Hanya mutasi gen pada sel-sel kelamin (gamet) saja yang perubahan fenotipnya diwariskan kepada keturunan.

Kita dapat membuat perumpamaan untuk dapat memahami adanya mutasi gen. Anggaplah tiap-tiap nukleotida itu sebagai huruf-huruf dalam alfabet. Huruf-huruf tersebut akan menjadi satu kelompok sebagai mesin kimia sel yang berfungsi menginstruksikan untuk membuat protein khusus. Satu per satu huruf akan tersusun dan membuat suatu kata yang mempunyai arti khusus. Jika terjadi kesalahan penyusunan huruf-huruf, misalnya terbalik susunannya atau hilang salah satu hurufnya maka kata tersebut tidak dapat diartikan lagi atau memiliki arti lain (tak sesuai dengan yang diharapkan). Dalam keadaan tersebut, sel tidak dapat membentuk protein karena informasi tidak jelas atau membentuk protein lain. Dalam kasus yang lain, perubahan gen menimbulkan informasi khusus yang baru. Selanjutnya, akan dibentuk protein

Baca kembali tabel kode genetik mRNA di bab III.



sesuai dengan instruksi yang baru tersebut. Protein yang terbentuk setelah sel mengalami mutasi gen berbeda dengan protein pada sel normal.

Mutasi gen dapat terjadi karena hal-hal berikut.

- a. **Duplikasi**, yaitu terjadi pengulangan sebagian rantai nukleotida.

Contoh:

Gen normal

Kode DNA	CGG	GCG	ACA	GTG	TTC	CAA	CGA
Kode mRNA	GCC	CGC	UGU	CAC	AAG	GUU	GCU
Asam amino	alanin	arginin	sistein	histidin	lisin	valin	alanin

Setelah gen normal mengalami pengulangan nukleotida A pada kodon ke-3, maka nukleotida di belakangnya akan bergeser sehingga terbentuk susunan rantai nukleotida berikut.

Kode DNA	CGG	GCG	AAC	AGT	GTT	CCA	ACG	A
Kode mRNA	GCC	CGC	UUG	UCA	CAA	GGU	UGC	U
Asam amino	alanin	arginin	leusin	serin	glutamin	glisin	sistein	

- b. **Adisi** (*insersi*), yaitu terjadi penambahan atau penyisipan nukleotida dalam rantai.

Contoh:

Gen normal

Kode DNA	CGG	GCG	ACA	GTG	TTC	CAA	CGA
Kode mRNA	GCC	CGC	UGU	CAC	AAG	GUU	GCU
Asam amino	alanin	arginin	sistein	histidin	lisin	valin	alanin

Setelah gen normal mengalami penambahan satu nukleotida T pada kodon ke-2 maka nukleotida di belakangnya akan bergeser sehingga membentuk susunan rantai nukleotida berikut.

Kode DNA	CGG	GCT	GAC	AGT	GTT	CCA	ACG	A
Kode mRNA	GCC	CGA	CUG	UCA	CAA	GGU	UGC	U
Asam amino	alanin	arginin	leusin	serin	glutamin	glisin	serin	

- c. **Delesi**, yaitu hilangnya sebagian nukleotida dalam rantai.

Contoh

Gen normal

Kode DNA	CGG	GCG	ACA	GTG	TTC	CAA	CGA
Kode mRNA	GCC	CGC	UGU	CAC	AAG	GUU	GCU
Asam amino	alanin	arginin	sistein	histidin	lisin	valin	alanin

Setelah gen normal mengalami kehilangan nukleotida G pada kodon ke-2 maka nukleotida di belakang bergeser maju sehingga terbentuk susunan rantai nukleotida berikut.

Kode DNA	CGG	GCA	CAG	TGT	TCC	AAC	GA
Kode mRNA	GCC	CGU	GUC	ACA	AGG	UUG	CU
Asam amino	alanin	arginin	valin	treonin	arginin	leusin	

- d. **Inversi**, yaitu sebagian nukleotida terpisah dan bergabung lagi dengan posisi terbalik.

Contoh:

Gen normal

Kode DNA	CGG	GCG	ACA	GTG	TTC	CAA	CGA
Kode mRNA	GCC	CGC	UGU	CAC	AAG	GUU	GCU
Asam amino	alanin	arginin	sistein	histidin	lisin	valin	alanin

Setelah nukleotida-nukleotida pada kodon ke-5 terputus kemudian bergabung lagi dengan posisi terbalik maka terbentuk susunan rantai nukleotida berikut.

Kode DNA	CGG	GCG	ACA	GTG	GAA	CAA	CGA
Kode mRNA	GCC	CGC	UGU	CAC	CUU	GUU	GCU
Asam amino	alanin	arginin	sistein	histidin	leusin	valin	alanin

- e. **Substitusi**, yaitu salah satu dari nukleotida diganti dengan nukleotida lain yang mempunyai basa nitrogen yang berbeda.

Contoh

Gen normal

Kode DNA	CGG	GCG	ACA	GTG	TTC	CAA	CGA
Kode mRNA	GCC	CGC	UGU	CAC	AAG	GUU	GCU
Asam amino	alanin	arginin	sistein	histidin	lisin	valin	alanin

Setelah nukleotida C pada kodon ke-2 diganti dengan nukleotida T maka terbentuk susunan rantai nukleotida berikut.

Kode DNA	CGG	GTG	ACA	GTG	CTT	CAA	CGA
Kode mRNA	GCC	CAC	UGU	CAC	GAA	GUU	GCU
Asam amino	alanin	histidin	sistein	histidin	glutamin	valin	alanin

Anda akan lebih memahami adanya duplikasi, adisi, delesi, dan inversi melalui kegiatan berikut.



Forum Diskusi

Misalnya terdapat rantai mRNA (kodon) dengan susunan:

AUC CUC AGG GAG UUA CGC ACC

Setelah mengalami mutasi dihasilkan rantai mRNA dengan susunan sebagai berikut.

- AUC CUC AGG UGA GUU ACG CAC C
- AUC CUC AGG AGU UAC GCA CC
- AUC CUC AGG UAG UUA CGC ACC
- AUC CUC AGG GGA GUU ACG CAC C
- AUC CUC AGG GAG AUU CGC ACC

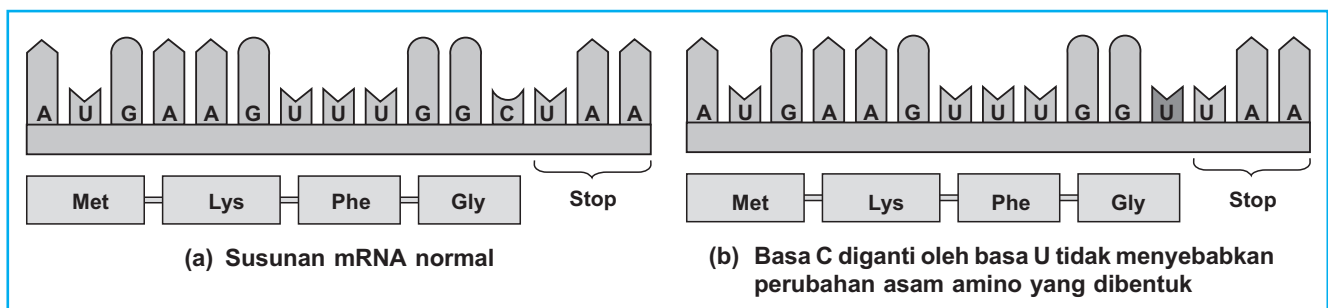
Berdasarkan data di depan, diskusikan bersama teman sekelompok Anda mengenai hal berikut.

- Jelaskan perubahan gen yang terjadi pada a, b, c, d, dan e.
- Sebutkan tipe mutasi gen pada a, b, c, d, dan e.

Presentasikan hasil diskusi kelompok Anda di depan kelas.

Terjadinya mutasi gen dapat mempengaruhi penerjemahan kode-kode basa mRNA dalam sintesis protein. Jika mutasi gen tidak mempengaruhi jenis protein yang dihasilkan dinamakan *silent mutation*, tetapi jika mutasi gen menyebabkan perubahan hasil protein yang dibentuk disebut *missense mutation*. Sementara itu, ada mutasi gen yang menyebabkan pembentukan kodon *stop*, akibatnya akan terbentuk protein baru atau tidak sama sekali. Peristiwa ini disebut *nonsense mutation*. Bagaimana terjadinya ketiga jenis mutasi tersebut? Marilah kita pelajari dalam uraian berikut.

Misalnya suatu mRNA normal mempunyai susunan seperti Gambar 6.1 (a) dan mengalami mutasi seperti Gambar 6.1 (b).



Sumber: Dokumentasi Penerbit

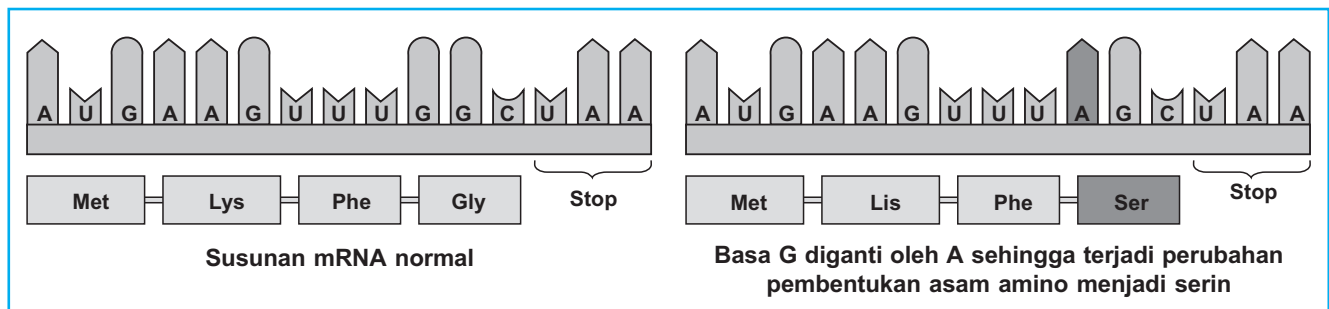
Gambar 6.1

Perbedaan susunan mRNA normal dan mRNA yang mengalami *silent mutation*

Coba perhatikan gambar di atas. Pada peristiwa tersebut terlihat kodon GGC digantikan oleh GGU. Penggantian kodon ini tidak mempengaruhi pembentukan asam amino. Mengapa? Beberapa kodon, seperti GGU, GGA, GGC, dan GGG mengkode satu jenis asam amino, yaitu glisin. Peristiwa mutasi yang tidak menyebabkan terjadinya perubahan pembentukan asam amino seperti di atas disebut *silent mutation*.

Akibat mutasi gen yang lain, yaitu perubahan pada satu nukleotida atau lebih yang mengakibatkan berubahnya asam amino yang dibentuk oleh mRNA. Misalnya jika kodon GGC yang mengkode

glisin digantikan oleh AGC yang mengkode serin. Oleh karena susunan asam amino berubah maka protein yang dibentuk pun juga berubah. Oleh karena susunan asam amino pembentuk protein berubah maka ada kemungkinan fungsi protein juga berubah. Peristiwa ini dinamakan *missense mutation*. Perhatikan Gambar 6.2 berikut.

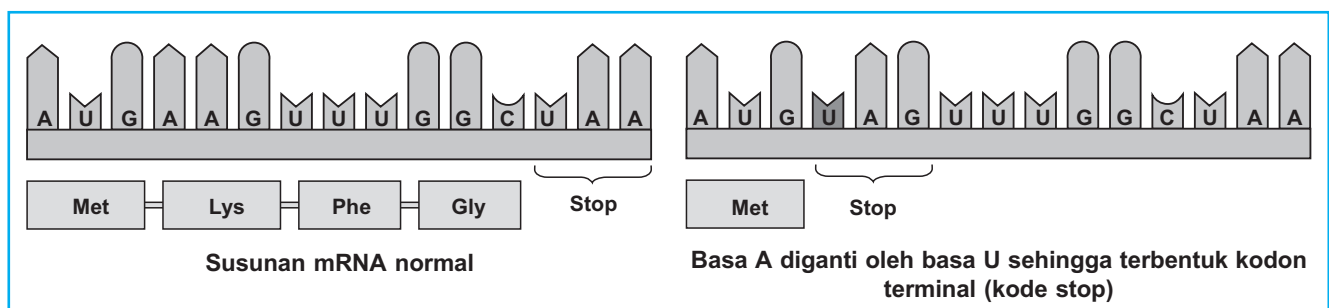


Sumber: Dokumentasi Penerbit

Gambar 6.2

Perbedaan susunan mRNA normal dan mRNA yang mengalami *missense mutation*

Jenis mutasi yang berikutnya yaitu *nonsense mutation*. Jenis mutasi ini mengakibatkan tidak terbentuknya protein. Kapan hal ini terjadi? Perhatikan Gambar 6.3 berikut.



Sumber: Dokumentasi Penerbit

Gambar 6.3

Perbedaan susunan mRNA normal dan mRNA yang mengalami *nonsense mutation*

Pada gambar terlihat bahwa kodon kedua yaitu AAG mengalami mutasi sehingga menjadi UAG (penggantian basa A dengan basa U). Semula AAG merupakan kodon yang mengkode pembentukan lisin. Setelah basa A diganti dengan basa U menjadi UAG maka kodon ini tidak lagi mengkode lisin melainkan kodon yang mengakhiri pembacaan gen (kode "stop"). Telah Anda ketahui bahwa setiap sintesis protein selalu diawali dengan kodon AUG yang mengkode "start" dan diakhiri dengan kode "stop" misalnya kodon UAA. Adanya kode "stop" ini menyebabkan kodon ketiga (UUU) dan seterusnya (GGC dan UAA) tidak diterjemahkan. Dengan demikian, sintesis protein menjadi gagal.

Lakukan Eksperimen berikut agar Anda lebih memahami pengaruh mutasi terhadap pembacaan gen.

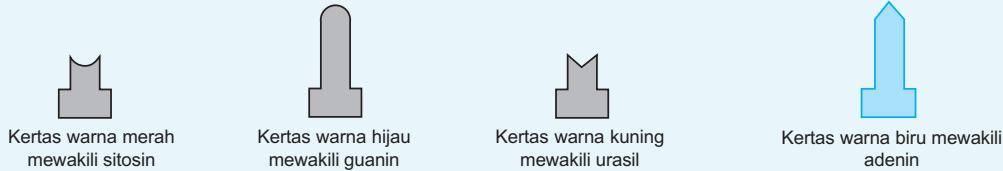


Ekspirimen 1

Melakukan Simulasi Mutasi Gen dan Pengaruhnya terhadap Pembacaan Gen

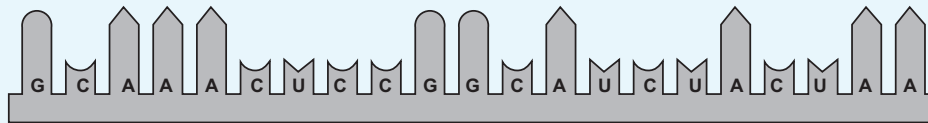
Sediakan kertas HVS, kertas tebal seperti

karton dengan 4 macam warna (misalnya merah, biru, kuning, dan hijau), gunting, dan spidol warna hitam. Potong-potong kertas tebal tersebut dengan bentuk berikut.



Tuliskan pada potongan-potongan kertas huruf depan nama basa N yang diwakilinya. Siapkan kertas HVS sebagai alas untuk menyusun

potongan-potongan kertas. Susunlah potongan-potongan kertas tersebut seperti berikut.



Tuliskan nama-nama asam amino dengan cara mencocokkan kode-kode basa N dengan tabel kode genetik mRNA kemudian susun 3 rantai mRNA yang baru sama seperti rantai yang telah Anda susun. Gantilah salah satu nukleotida pada susunan rantai pertama sehingga menyebabkan *silent mutation*. Lanjutkan mengganti salah satu nukleotida pada susunan rantai kedua dan ketiga sehingga berturut-turut terjadi *missense mutation* dan *nonsense mutation*. Mintalah kepada bapak atau ibu guru untuk mengecek kebenaran susunan rantai nukleotida yang telah Anda susun.

Setelah melakukan kegiatan di atas, jawablah pertanyaan berikut.

1. Sebutkan 3 macam mutasi.
2. Sebutkan perubahan-perubahan pada rantai nukleotida sehingga menyebabkan terjadinya 3 macam mutasi berdasarkan kegiatan yang telah Anda lakukan.
3. Bila nukleotida U pada kodon ketiga diganti oleh nukleotida A, mutasi apa yang terjadi?

Buatlah laporan tertulis dari kegiatan ini dan kumpulkan kepada bapak atau ibu guru.

Salah satu contoh mutasi gen pada manusia yang menyebabkan terjadinya perubahan fungsi akibat terbentuknya protein baru yaitu kelainan *sickle-cell anemia*. Gen penderita kelainan ini mengalami penggantian 1 jenis basa dan menghasilkan kesalahan dalam susunan rantai polipeptida asam amino pada molekul hemoglobin. Perhatikan susunan nukleotida pada DNA hemoglobin normal dan DNA hemoglobin mutan di samping. Hemoglobin yang tidak normal ini menyebabkan sel darah merah berbentuk bulan sabit. Sel darah merah abnormal tersebut lebih cepat rusak daripada sel darah merah normal sehingga penderita mengalami anemia. Anemia yang berat dapat menimbulkan kematian.

Terjadinya *sickle-cell anemia* dijelaskan dalam uraian berikut.

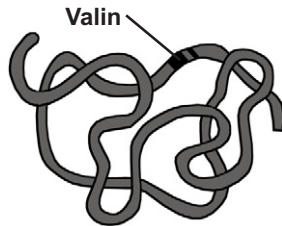
- a. Molekul DNA mengalami mutasi berupa penggantian basa timin dengan adenin pada rantai nukleotida.



- b. mRNA menghasilkan triplet kodon GUA (menggantikan GAA).



- c. Asam amino yang dihasilkan berupa valin (menggantikan asam glutamat).



- d. Molekul hemoglobin yang tersusun dari rantai asam amino abnormal ini dinamakan hemoglobin-S.



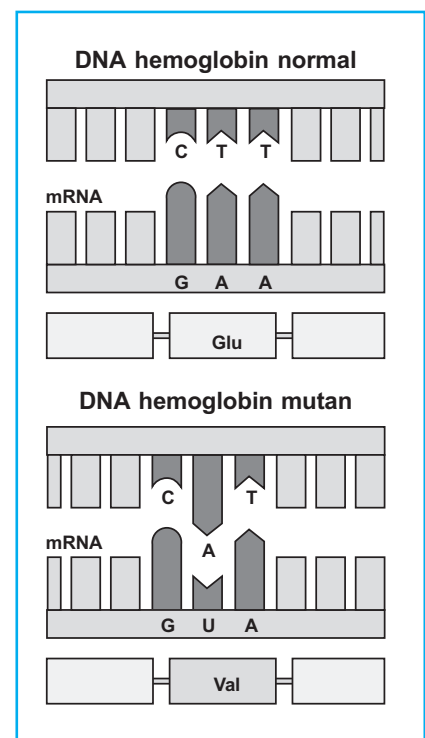
- e. Hemoglobin-S menyebabkan sel darah merah berbentuk seperti bulan sabit. Sel darah abnormal tidak mampu mengangkut oksigen secara efisien dan sifatnya cepat rusak sehingga penderita mengalami anemia.



Gen yang mengalami mutasi (gen mutan) penyebab *sickle-cell anemia* bersifat intermediat (kodominan). Dalam keadaan dominan homozigot, seseorang akan menderita kelainan tersebut dan menyebabkan kematian. Dalam keadaan heterozigot, kemungkinan menderita *sickle-cell anemia* berkisar 30–40% dan yang lainnya dalam keadaan normal karier. Individu-individu heterozigot lebih sedikit menderita *sickle-cell anemia* dan jarang sampai terjadi kematian. Perbedaan alel normal dan alel penyebab *sickle-cell anemia* dapat Anda lihat pada gambar 6.4.

Contoh lain akibat adanya mutasi gen yaitu tumor dan kanker. Tumor merupakan sekelompok sel hasil pembelahan yang tidak terkendali dari sel normal. Ada dua jenis tumor berdasarkan sifatnya, yaitu jinak dan ganas. Sel-sel tumor jinak mengalami pembelahan relatif lebih lambat dibandingkan dengan sel-sel pada tumor ganas. Tumor ganas sering dikenal sebagai kanker.

Penyakit kanker pada awalnya timbul pada sel-sel tertentu di dalam tubuh. Sel-sel tersebut akan membelah terus-menerus tanpa membentuk suatu fungsi khusus. Pada suatu saat, beberapa bagian sel terlepas kemudian diangkut dalam cairan getah bening dan darah ke bagian lain tubuh. Sel-sel kanker tertanam dan tumbuh menjadi tumor-tumor baru. Peristiwa



Sumber: Dokumentasi Penerbit

Gambar 6.4

Perbedaan alel normal dan alel penyebab *sickle-cell anemia*

tersebut dinamakan **metastasis**. Pembelahan sel-sel kanker sangat cepat sehingga seringkali menimbulkan kematian bila terlambat ditangani. Hal ini karena pertumbuhan sel-sel kanker mendesak pertumbuhan sel-sel normal.

Hilangnya heterozigot pada beberapa wilayah dalam kromosom 21 diketahui menyebabkan berbagai jenis tumor, di antaranya kanker leher dan kepala, kanker payudara, pankreas, mulut, usus, esophagus, dan kanker paru-paru. Ketidadaan heterozigot pada penderita kanker tersebut mengindikasikan kemungkinan adanya gen penghambat tumor pada kromosom 21.

Berikut ini disajikan mengenai kanker payudara yang seringkali dianggap sebagai momok bagi kaum wanita. Namun, pria juga berisiko menderita kanker payudara, meskipun persentasenya sangat kecil. Bacalah artikel ini baik-baik setelah membacanya, semoga Anda dapat berjaga-jaga dari serangan kanker payudara (utamanya kaum wanita).

Kanker Payudara, yang Penting dan Perlu Diketahui

Kanker payudara merupakan masalah yang besar, di Indonesia maupun di negara lain. Di Amerika Serikat, diperkirakan jumlah kasus baru pada tahun 2003 akan mencapai 211.300 orang dan 39.800 pasien meninggal akibat kanker payudara pada tahun yang sama. Di Indonesia kanker payudara berada di urutan kedua sebagai kanker yang paling sering ditemukan pada perempuan, setelah kanker mulut rahim. Penelitian di Jakarta Breast Center pada April 2001 sampai dengan April 2003 menunjukkan bahwa 2.834 orang yang memeriksakan benjolan di payudaranya, 368 orang (13%) terdiagnosa kanker payudara.

Kanker payudara adalah tumor ganas yang berasal dari sel payudara. Selnya berkembang tanpa kontrol, melebihi perkembangan sel normal dan menyebar ke jaringan organ lain.

Tidak semua benjolan di payudara merupakan kanker, kebanyakan bersifat jinak. Penelitian di Jakarta Breast Center menunjukkan dari 2.834 orang yang memeriksakan benjolan di payudaranya, 2.229 di antaranya (78,6%) merupakan tumor jinak (*fibrocystic disease of the breast*, *fibroadenoma mammae*, *cysta*, *lymphoma*, *mammari displasia*), 368 orang (13%) terdiagnosa kanker payudara, dan sisanya merupakan infeksi (abses) dan kelainan bawaan payudara (*mammaria aberans*).

Faktor risiko:

1. Jenis kelamin wanita.
2. Usia.
Angka kejadian kanker payudara meningkat seiring dengan bertambahnya usia. Pada usia 30–40 tahun kemungkinan terkena kanker payudara adalah 1 di antara 252 orang, pada usia 40–50 tahun angka itu meningkat menjadi 1 di antara 68 orang, pada usia 50–60 tahun menjadi 1 di antara 35 orang, dan pada usia 60–70 tahun 1 di antara 27 orang.
3. Riwayat tumor atau kanker payudara sebelumnya.
4. Menstruasi pertama pada atau di bawah usia 11 tahun.
5. Menopause terlambat.
6. Belum pernah melahirkan dan tidak menyusui.

Kanker bukan penyakit yang menular ataupun menurun. Sebagian kecil (5–10%) kanker payudara berasal dari kalangan keluarga risiko tinggi kanker payudara. Untuk 5–10% kanker payudara yang terkait dengan keturunan tersebut, faktor genetik memegang peranan penting. Mutasi dua gen tertentu yang dinamakan gen BRCA 1 dan BRCA 2 ternyata mempunyai hubungan erat dengan risiko kanker payudara, kanker indung telur, atau keduanya. Artinya, sebagian besar (50–85%) wanita dengan mutasi gen BRCA 1 atau BRCA 2 akan sakit kanker payudara di kemudian hari.

Kanker payudara dapat ditemukan secara dini dengan pemeriksaan sadari, pemeriksaan klinik, dan pemeriksaan mamografi. Deteksi dini dapat menekan angka kematian sebesar 25–30%.

1. Pemeriksaan Sadari (Periksa Payudara Sendiri atau *Breast Self Examination*)

Semua wanita di atas usia 20 tahun sebaiknya melakukan sadari setiap bulan dan segera periksakan diri ke dokter bila ditemukan benjolan.

2. Pemeriksaan Klinik

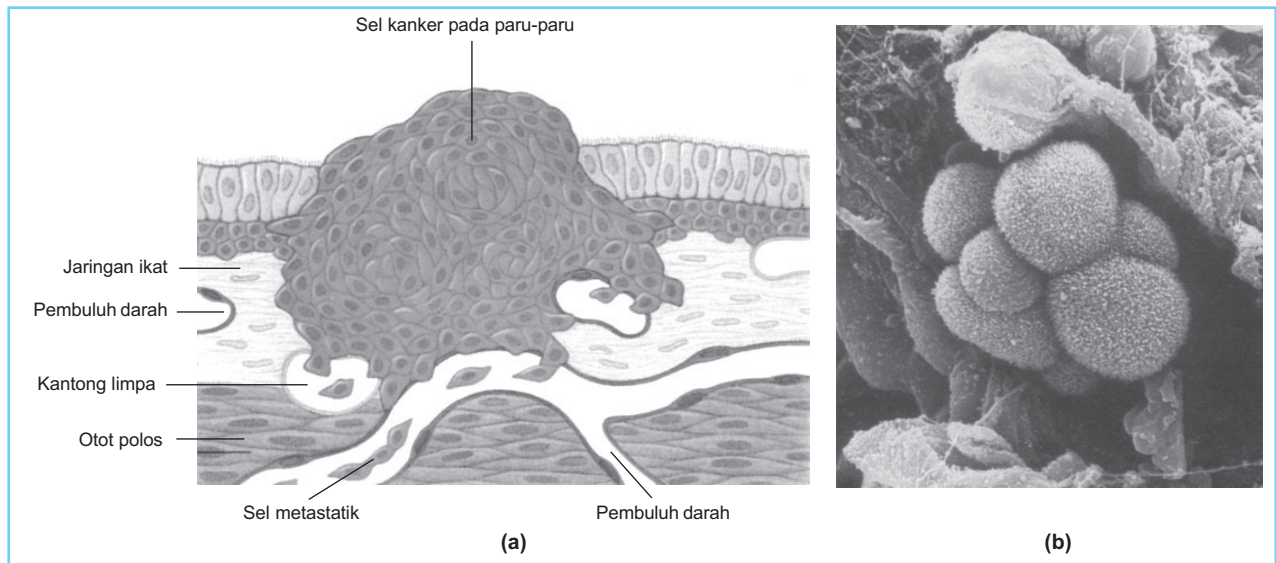
Pada usia 20–39 tahun setiap wanita sebaiknya memeriksakan payudaranya ke dokter tiap 3 tahun sekali. Pada usia 40 tahun ke atas sebaiknya dilakukan tiap tahun.

3. Pemeriksaan Mamografi

Mamografi adalah pemeriksaan sinar-X terhadap payudara. Skrining kanker payudara dengan mamografi dianjurkan untuk perempuan berusia lebih dari 40 tahun dengan risiko standar. Untuk wanita dengan risiko tinggi (khususnya dengan mutasi gen tersebut di atas) mamografi sebaiknya dimulai pada usia 25 tahun atau pada usia 5 tahun lebih muda dari anggota keluarganya yang termuda yang mempunyai riwayat kanker payudara. Misalnya ada kakaknya menderita kanker pada usia 26 tahun, maka adiknya sebaiknya memulai pemeriksaan mamografi pada usia 21 tahun.

Dikutip dari: <http://www.medicinal-jk.com/Vol4no2/kankeryangperluDiketahui.htm>

Kanker lain yang perlu diwaspadai di antaranya kanker paru-paru. Salah satu penyebab kanker paru-paru yaitu rokok. Rokok mengandung banyak bahan kimia yang bersifat karsinogenik. Bahan-bahan kimia tersebut antara lain, vinil klorida (bahan plastik PVC), karbon monoksida (hasil pembakaran tidak sempurna), kadmium (dipakai pada aki mobil), polonium (bersifat radioaktif), arsenik (sering terdapat pada racun tikus), aseton (bahan utama penghapus cat), dan hidrogen sianida (gas beracun). Perhatikan sel kanker pada permukaan dalam paru-paru dan alveolus pada Gambar 6.5 berikut.



Sumber: *Biology, Raven & Johnson*

Gambar 6.5

Sel kanker pada permukaan bagian dalam paru-paru (a) dan pada alveolus (b)

Selain kanker paru-paru, penyakit yang dapat dipicu oleh rokok yaitu kanker tenggorok dan kanker pita suara. Jenis-jenis kanker dari hari ke hari selalu bertambah. Jumlah penderitanya pun semakin besar. Hal ini disebabkan oleh semakin banyaknya bahan-bahan atau zat yang menimbulkan mutasi masuk ke tubuh.

Anda telah mengenali berbagai macam mutasi gen dan gangguan pada tubuh akibat mutasi tersebut. Selanjutnya Anda dapat mencermati mengenai mutasi kromosom. Pada umumnya orang yang mengalami mutasi kromosom mengalami kelambatan dalam perkembangan mental.

2. Mutasi Kromosom (Mutasi Besar)

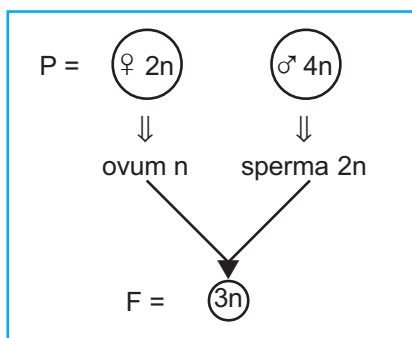
Mutasi kromosom merupakan perubahan kromosom sehingga menimbulkan perubahan sifat yang diturunkan pada generasi berikutnya. Sebagian besar mutasi kromosom disebabkan oleh kesalahan pada proses meiosis, misalnya terjadi pindah silang atau tautan. Mutasi kromosom dapat dibedakan sebagai berikut.

a. Perubahan Set Kromosom (*Eupoliploidi*)

Pada umumnya makhluk hidup mempunyai $2n$ kromosom (diploid). Kadang-kadang inti sel suatu organisme mengalami kesalahan dalam proses pembelahan sehingga mengalami perubahan jumlah kromosom di dalam inti sel,

Ingat kembali peristiwa pindah silang dan pautan pada bab V Biologi Kelas XII.





Sumber: Dokumentasi Penerbit

Gambar 6.6

Perkawinan 2 individu yang menghasilkan organisme triploid

misalnya menjadi $3n$ (triploid), $4n$ (tetraploid), dan seterusnya. Organisme yang mempunyai jumlah kromosom lebih dari $2n$ dinamakan **poliploidi**. Poliploidi dapat terjadi karena pada waktu sel menduplikasi DNA-nya tidak dilanjutkan dengan pembelahan sel. Poliploidi umumnya terjadi pada tumbuh-tumbuhan, sedangkan pada hewan sangat jarang karena bersifat letal.

Poliploidi dapat terjadi melalui berbagai cara, di antaranya melalui perkawinan ataupun perlakuan zat kimia. Perkawinan antara dua gamet yang mempunyai jumlah kromosom berbeda, dapat menghasilkan zigot yang jumlah kromosomnya merupakan gabungan dari jumlah kromosom kedua gamet tersebut. Misalnya saja, gamet jantan dihasilkan dari individu $4n$ dan gamet betina dari individu $2n$. Gamet jantan bersifat $2n$ dan gamet betina bersifat n . Jika kedua gamet tersebut bergabung maka zigot yang terbentuk dapat bersifat $3n$. Organisme triploid umumnya bersifat steril. Organisme tersebut hanya dapat diperbanyak secara aseksual. Tipe penggandaan set kromosom dari hasil penyatuan gamet dinamakan **alloploiploidi**. Perhatikan jumlah kromosom pada Gambar 6.6 di samping.

Tipe penggandaan set kromosom yang lain yaitu **autopoliploidi**. Tipe penggandaan ini bukan merupakan hasil penyatuan gamet dari dua individu, tetapi merupakan penggandaan set kromosom individu. Autopoliploidi dapat dipacu dengan zat kimia, misalnya kolkisin. Pemberian kolkisin pada tanaman menyebabkan penggandaan set kromosom pada suatu individu, misalnya dari $2n$ menjadi $3n$, $4n$, $5n$, dan seterusnya. Pembuatan tanaman poliploidi akan dibahas lebih lanjut pada subbab 2.

b. Perubahan Jumlah Kromosom (Aneuploidi)

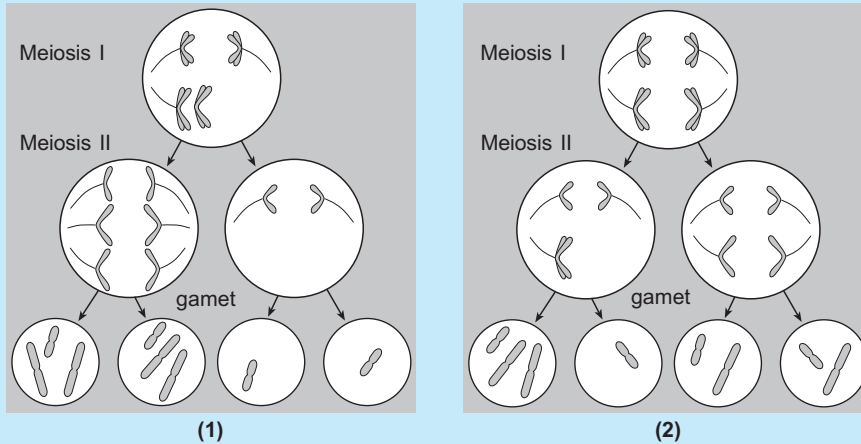
Aneuploidi merupakan suatu keadaan keturunan yang mempunyai kromosom kurang atau lebih dari jumlah kromosom induknya. Aneuploidi dapat terjadi karena hal berikut.

- 1) *Anafase lage*, yaitu tidak melekatnya kromatid pada gelendong pada waktu anafase meiosis I sehingga kromatid tidak terpisah pada 2 kutub yang berlainan. Keadaan ini menyebabkan kromatid terdapat lebih banyak pada salah satu kutub pembelahan sehingga mempengaruhi jumlah kromosom setelah proses-proses meiosis selesai. Hal ini berarti kromosom pada sel anakan yang satu lebih banyak daripada sel anakan yang lain.
- 2) *Nondisjunction* (gagal berpisah), yaitu gagal berpisahnya kromosom homolog pada waktu anafase dari meiosis I atau meiosis II. Oleh karena kromosom tidak terpisah maka terdapat lebih banyak kromosom pada sel anakan yang satu daripada yang lain setelah mengalami pemisahan.

Lakukan kegiatan berikut agar Anda lebih paham mengenai proses *nondisjunction* yang dapat menghasilkan variasi jumlah kromosom pada organisme.



Forum Diskusi



Berdasarkan pengamatan gambar di atas, diskusikan pertanyaan berikut.

- Pada proses apakah pembelahan meiosis terjadi?
- Pada pembelahan meiosis ke berapa dapat terjadi *nondisjunction*? Ceritakan proses *nondisjunction* pada gambar (1) dan (2).
- Berapa jumlah kromosom gamet yang mungkin terjadi akibat *nondisjunction* tersebut?
- Bagaimana jumlah kromosom gamet-gamet abnormal tersebut jika dibuahi oleh gamet normal?

Tulislah hasil diskusi kelompok Anda dalam buku kerja. Selanjutnya, presentasikan di depan kelas.

Nondisjunction dapat terjadi pada autosom maupun kromosom seks. Aneuploidi pada autosom dapat mengakibatkan organisme yang dalam keadaan normal ($2n$) mengalami perubahan jumlah kromosom menjadi $2n - 1$ (monosomik, yaitu mutasi karena kekurangan satu kromosom), $2n - 2$ (nulisomik, yaitu mutasi karena kekurangan 2 kromosom), $2n + 1$ (trisomik, yaitu mutasi karena kelebihan 1 kromosom), $2n + 2$ (tetrasomik, yaitu mutasi karena kelebihan 2 kromosom), dan seterusnya.

Nondisjunction autosom pada manusia, salah satunya dapat mengakibatkan sindrom Down. Kelainan ini mula-mula disebut *mongolisme* karena penderita mempunyai mata sipit, mirip dengan bangsa Mongol. Sindrom Down paling sedikit 200 ribu anak di seluruh Indonesia dan 8 juta manusia di seluruh dunia pada tahun 2000. Sindrom Down bukan merupakan penyakit genetik yang diturunkan, tetapi disebabkan oleh kromosom 21 yang memiliki 2 kembaran. Lakukan kegiatan diskusi berikut untuk mengetahui kariotipe penderita sindrom Down.



Tahukah Anda

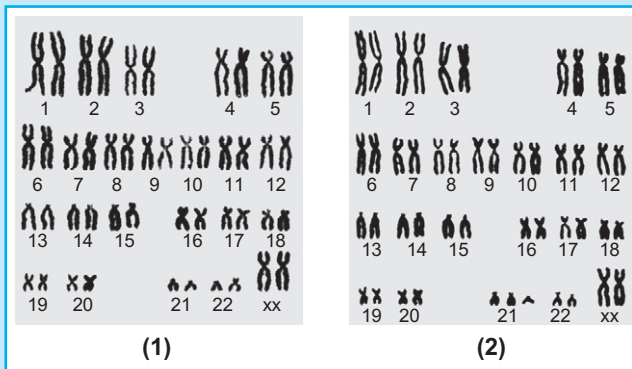
Analisis Kromosom 21

Kromosom 21 tersusun atas rantai panjang yang memiliki sekuens DNA sepanjang 33.546.361 pasang basa. Panjang totalnya $\pm 33,65$ juta pasang basa. Kromosom 21 mempunyai 225 gen dan 59 pseudogen. Pseudogen merupakan gen sampah yang sebelumnya pernah aktif, tetapi kemudian tidak aktif lagi akibat mutasi.

Sumber: http://www.icbb.org/indonesia/manusia/down_kromo21.htm



Forum Diskusi



Perhatikan dua kariotipe di atas kemudian diskusikan bersama teman sekelompok Anda mengenai hal berikut.

1. Berapa jumlah seluruh kromosom pada kariotipe (1) dan (2)?
2. Sebutkan perbedaan susunan kromosom pada kedua kariotipe di atas.
3. Kariotipe mana yang menunjukkan kariotipe penderita sindrom Down?

Tulislah hasil diskusi kelompok Anda dalam buku kerja. Selanjutnya, presentasikan di depan kelas.

Kesalahan penggandaan kromosom 21 berhubungan erat dengan usia wanita saat mengandung. Wanita yang hamil pada umur belasan mempunyai kemungkinan melahirkan anak penderita sindrom Down 1 : 1.000. Pada usia 40 tahun, kemungkinannya menjadi 1 : 100. Di atas usia 45 tahun, seorang ibu berisiko 3 kali lebih besar untuk melahirkan anak yang sindrom Down.

Kelambatan mental merupakan ciri utama penderita sindrom Down. Selain itu, anak yang sindrom Down seringkali juga menderita penyakit jantung bawaan, perkembangan abnormal pada tubuh, alzheimer semasa muda, leukemia, defisiensi sistem pertahanan tubuh, serta berbagai problem kesehatan yang lain. Perhatikan penderita sindrom Down pada Gambar 6.7 di samping.

Selain sindrom Down, manusia juga dapat mengalami sindrom Patau. Sindrom Patau disebabkan oleh penambahan satu kromosom pada kromosom 13. Penderita sindrom Patau dapat memiliki kelainan yang bervariasi, misalnya sebagai berikut.

- a) Berat badan ketika lahir rendah
- b) Kelainan tulang tengkorak dan wajah:
 - kepala kecil dengan dahi landai,
 - hidung lebar dan rata, serta
 - sumbing pada bibir disertai dengan atau tanpa sumbing palatum.
- c) Kelainan mata:
 - buta,
 - mata kecil, dan
 - katarak.



Sumber: www.flickr.com

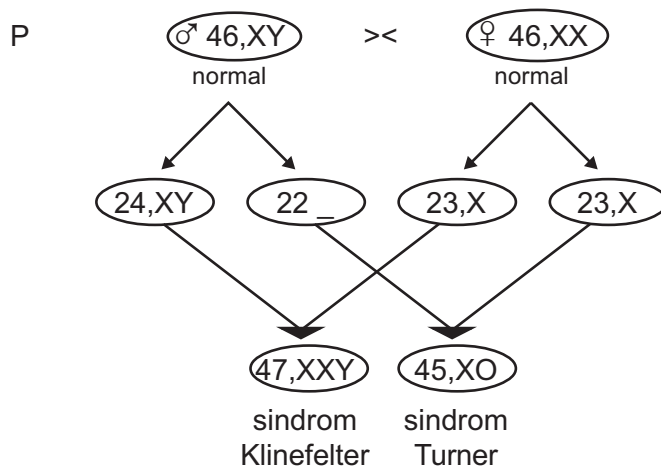
Gambar 6.7

Kesalahan penggandaan kromosom 21 mengakibatkan sindrom Down

- d) Kelainan telinga:
- tuli dan
 - radang telinga tengah berulang (*otitis media rekurens*).
- e) Kelainan tulang
- tulang belakang tipis dengan atau tanpa disertai hilangnya tulang dada.
- f) Kelainan ekstremitas:
- berjari lebih dari 5 (polidaktili),
 - ketiadaan sebagian/seluruh jari (ekstrodaktili),
 - kuku jari sempit dan sangat cembung, dan
 - tumit menonjol ke belakang.

Sindrom Patau jarang ditemukan pada anak-anak dan tidak pernah pada orang dewasa. Karena begitu banyaknya variasi kelainan yang menyebabkan kematian. Hal yang sama ditemukan pada penderita sindrom Edward. Sindrom Edward disebabkan oleh penambahan satu kromosom pada kromosom 18. Lebih dari 90% penderita meninggal dunia dalam 6 bulan pertama setelah lahir. Penderita mengalami banyak bentuk kelainan pada alat-alat tubuh, telinga rendah, rahang bawah rendah, mulut kecil, tuna mental, dan tulang dada (sternum) pendek.

Selama pembelahan sel, kromosom seks kadang-kadang juga mengalami *nondisjunction*. Pada manusia peristiwa ini akan mengakibatkan berbagai variasi kromosom pada gamet. Keturunan yang dihasilkan di antaranya dapat mengalami sindrom Turner (XO), sindrom Klinefelter (XXY), sindrom Triple-X (XXX) atau wanita super, dan pria XYY. Diagram berikut menunjukkan proses terbentuknya beberapa variasi kromosom pada gamet.



Adanya variasi kromosom pada gamet tersebut menyebabkan perubahan fisik maupun psikologis bagi penderita. Sebelum Anda mengetahui beberapa ciri fisik dan psikologis penderita beberapa kelainan kromosom, lakukan Tugas kelompok berikut.



Tugas Kelompok

Carilah informasi melalui buku-buku referensi mengenai jenis kelainan lain yang diakibatkan karena adanya perubahan jumlah autosom dan ciri-ciri yang ada pada penderitanya. Setelah itu, susunlah laporan dan presentasikan di depan kelas.



Tahukah Anda

Amniosentesis untuk Mengetahui Kelainan Kromosom

Kemajuan di bidang kedokteran memungkinkan para dokter untuk mengetahui adanya kelainan akibat mutasi pada janin. Cara tersebut dinamakan amniosentesis. Amniosentesis umumnya dilakukan pada saat kehamilan 14–16 minggu dengan cara mengambil cairan amnion yang mengandung sel-sel bebas dari fetus menggunakan jarum injeksi. Sel-sel fetus dibiakkan di laboratorium kemudian diperiksa kromosomnya untuk dibuat kariotipenya. Berdasarkan kariotipe tersebut dapat diketahui kelainan kromosom yang terjadi.

Beberapa ciri fisik dan psikologis penderita kelainan kromosom sebagai berikut.

a) *Sindrom Turner (XO)*

Fenotip berupa perempuan normal. Akan tetapi, ia kehilangan sebuah kromosom X sehingga hanya memiliki 45 kromosom, dengan formula kromosom 22AAXO. Wanita demikian biasanya disebut wanita XO. Ciri-ciri yang terdapat padanya antara lain tubuh pendek, tidak mengalami haid karena steril, ciri kelamin sekunder tidak tumbuh sempurna, leher pendek, dan di samping leher terdapat lipatan kulit yang mudah ditarik ke samping, serta umumnya mengalami keterlambatan mental.

b) *Sindrom Klinefelter (XXY)*

Fenotip berupa laki-laki normal terutama saat kanak-kanak. Ia memiliki kelebihan sebuah kromosom X sehingga memiliki 47 kromosom, dengan formula 22AAXXY. Laki-laki demikian biasanya disebut laki-laki XXY. Ciri-ciri tubuh keseluruhan tampak panjang, pinggul lebar, buah dada membesar, testis mengecil, dan mandul.

c) *Sindrom Triple-X (XXX) atau wanita super*

Wanita ini memiliki kelebihan sebuah kromosom X sehingga memiliki 47 kromosom dengan formula 22AAXXX atau disebut wanita XXX. Hidupnya tidak lama, dan biasanya meninggal saat masih kanak-kanak, karena banyak alat tubuh yang mengalami pertumbuhan tidak sempurna.

d) *Pria XYY*

Pria XYY (sindrom Jacob) merupakan manusia dengan fenotip yang memiliki jumlah kromosom 47, dengan formula 22AAXYY. Tubuh pria ini hampir sama dengan pria pada umumnya, tetapi kadang berukuran lebih tinggi. Tahun 1965, Jacobs dan kawan-kawan melakukan studi terhadap mereka. Pria XYY lebih agresif dibanding pria normal sehingga orang tersebut cenderung berbuat jahat dan melanggar hukum.



Tugas Mandiri

Mutasi dapat menyebabkan perubahan jumlah autosom maupun kromosom seks manusia. Berdasarkan materi yang telah diuraikan sebelumnya, lengkapilah tabel berikut.

No.	Kelainan	Jenis Kelamin	Kromosom
1.	Sindrom Down	Laki-laki, perempuan	47, XY, +21
2.			
3.			
4.			
5.			

Tuliskan tabel jawaban Anda di papan tulis dan presentasikan di depan kelas.

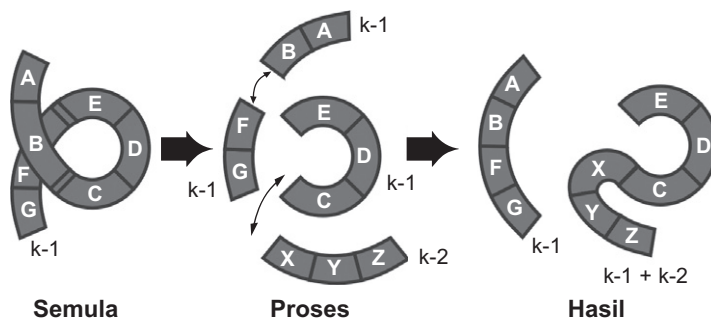
Anda telah mengenal adanya perubahan-perubahan informasi genetik berupa mutasi gen dan mutasi kromosom. Kedua macam mutasi tersebut menyebabkan kelainan pada tubuh organisme yang mengalami mutasi. Lebih lanjut, Anda akan mempelajari penyebab terjadinya mutasi lainnya, yaitu perubahan atau kerusakan struktur kromosom.

c. Perubahan atau Kerusakan Struktur Kromosom

Mutasi karena perubahan struktur kromosom disebut juga **aberasi**. Abersasi dapat terjadi karena hal-hal berikut.

1) Translokasi

Keadaan ini timbul bila suatu bagian dari satu kromosom pindah ke kromosom lain yang bukan homolognya. Perhatikan proses terjadinya translokasi pada Gambar 6.8 berikut.



Sumber: *Biology for Advanced Level, Glenn and Susan Toole*

Gambar 6.8

Terjadinya translokasi kromosom

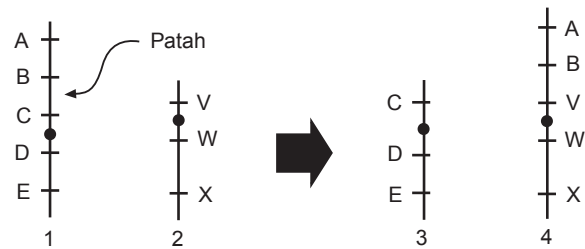
Pada gambar di atas ditunjukkan kromosom yang mempunyai alel ABCDEFG. Kromosom tersebut mengalami pematangan sehingga terbentuk 3 patahan kromosom, yaitu kromosom beralel AB, kromosom beralel EDC, dan kromosom beralel FG. Pada proses selanjutnya, kromosom beralel AB bergabung lagi dengan kromosom beralel FG dan kromosom beralel EDC bergabung dengan kromosom bukan homolog XYZ sehingga terbentuk kromosom EDCXYZ.

Kromosom mana yang merupakan hasil translokasi?

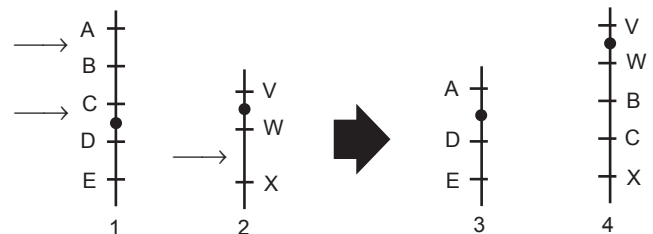


Tipe-tipe translokasi

- a) *Tunggal*, satu pematahan tunggal pada satu kromosom dan bagian yang patah langsung pindah ke ujung kromosom lain.

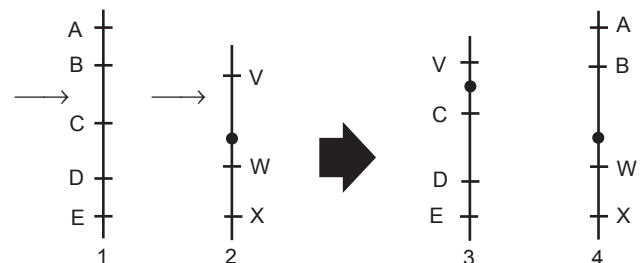


- b) *Perpindahan*, yang melibatkan tiga pematahan. Bagian tengah dari kromosom yang putus di dua tempat disisipkan pada kromosom lain yang putus pada satu tempat.



Setelah pematahan rangkap pada satu kromosom dan bagian yang patah pindah, ujung yang patah bergabung kembali karena lekat.

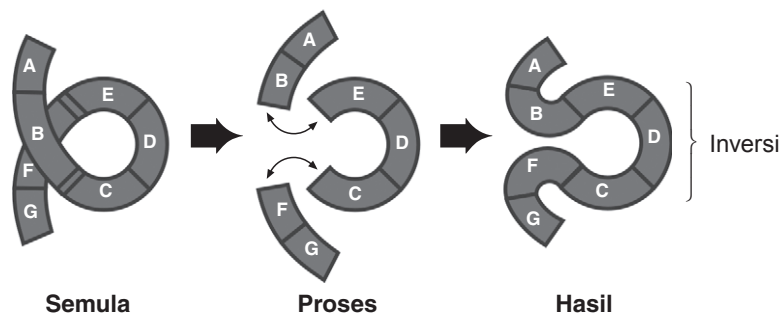
- c) *Resiprok (interchange)*, satu pematahan pada dua kromosom nonhomolog dan bagian yang patah saling tertukar. Tipe translokasi ini merupakan translokasi yang paling banyak terjadi.



2) Inversi

Susunan ini terjadi ketika kromosom patah di dua tempat yang diikuti dengan penyisipan kembali gen-gen pada kromosom yang sama dengan urutan terbalik.

Suatu inversi terjadi selama berpilinnya kromosom pada profase ketika satu bagian dari DNA melengkung. Pada inversi terjadi pematahan rangkap sehingga terbentuk dua ujung bebas yang bersifat "lengket" (bila dibandingkan dengan ujung normal yang tidak lengket) dan cenderung untuk bergabung kembali. Dalam penggabungan, bagian itu menjadi terbalik seperti terlihat pada Gambar 6.9 berikut.



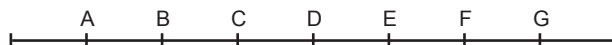
Sumber: *Biology for Advanced Level, Glenn and Susan Toole*

Gambar 6.9

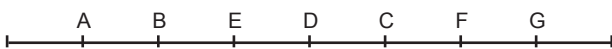
Skema terjadinya inversi pada kromosom

Perhatikan gambar di atas. Suatu kromosom mengalami pematahan menjadi 3 bagian dengan alel AB, CDE, dan FG. Setelah mengalami penggabungan kromosom, beberapa alel kromosom tersusun terbalik sehingga membentuk kromosom dengan alel ABEDCFG.

Pada satu kromosom normal, gen-gen tampak dalam satu susunan linear sebagai berikut.



Pada satu kromosom dengan inversi ada patahan antara B-C dan E-F yang diikuti dengan pelekatan kembali sehingga terjadi bentuk kromosom sebagai berikut.



Suatu individu yang mempunyai kromosom normal dan inversi disebut *inversi heterozigot*, serta biasanya membentuk lengkungan inversi (*inversion loop*).

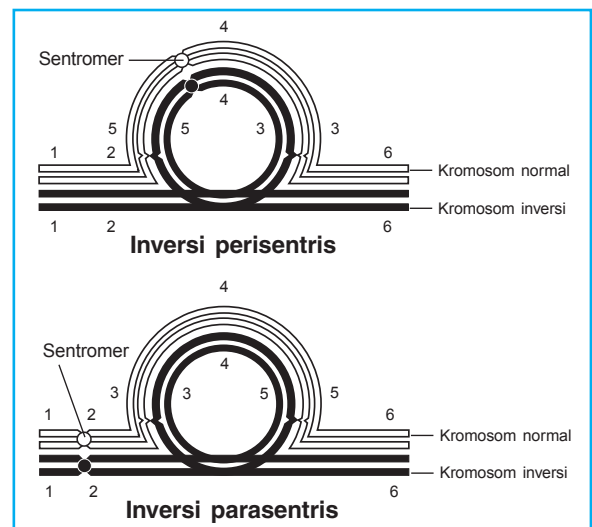
Perhatikan Gambar 6.10 di samping. Inversi dapat dibedakan menjadi dua tipe, yaitu inversi perisentris dan inversi parasentris.

a) *Inversi perisentris*

Pada peristiwa ini sentromer terletak di dalam lengkung inversi.

b) *Inversi parasentris*

Apabila inversi terjadi pada daerah kromosom yang tidak mempunyai sentromer, maka peristiwa tersebut dinamakan inversi parasentris.



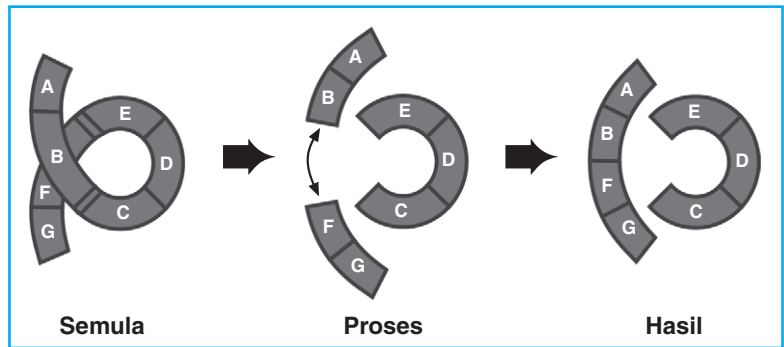
Sumber: *Genetika Manusia, Suryo*

Gambar 6.10

Tipe-tipe inversi kromosom

3) *Delesi atau Defisiensi*

Delesi atau defisiensi adalah pematahan kromosom terjadi di alam tanpa sebab yang jelas dan mengakibatkan hilangnya satu bagian kromosom. Terjadinya pematahan kromosom, dapat Anda perhatikan pada Gambar 6.11 berikut.



Sumber: *Biology for Advanced Level, Glenn and Susan Toole*

Gambar 6.11

Skema terjadinya delesi pada kromosom

Pada gambar tersebut, ditunjukkan suatu kromosom yang mempunyai alel ABCDEFG mengalami pematahan menjadi 3 bagian dengan alel AB, CDE, dan FG. Dalam proses selanjutnya, kromosom dengan alel AB bergabung dengan kromosom beralel FG tetapi kehilangan alel CDE.

Tipe-tipe delesi/defisiensi sebagai berikut.

- Delesi/defisiensi terminal* yaitu satu pematahan dekat ujung suatu kromosom yang mengakibatkan hilangnya bagian ujung tersebut.
- Delesi/defisiensi interkalar (interticial)* yaitu dua pematahan di bagian tengah dari suatu kromosom yang mengakibatkan bagian tengah tersebut terlepas. Bagian yang terlepas tidak mempunyai sentromer dan hilang pada anafase selama mitosis. Bagian itu terdapat dalam sitoplasma, tetapi gen-gennya tidak berfungsi dan akhirnya bagian itu akan hilang.

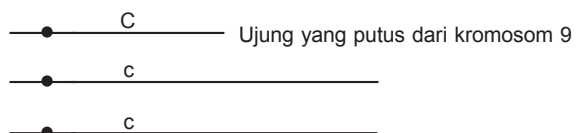
Contoh delesi pada jagung, yaitu terjadi pada butir-butir jagung belang-belang. Gen C diperlukan untuk perkembangan warna aleuron. Alel resesifnya tidak aktif sehingga aleuron tidak berwarna. *Aleuron* merupakan jaringan triploid sehingga mempunyai genotip Ccc berwarna.

Butir jagung belang-belang dapat terjadi akibat pematahan ujung kromosom (*delesi*), kemudian diikuti penggabungan ujung yang putus tersebut sehingga terbentuk jembatan pada anafase.

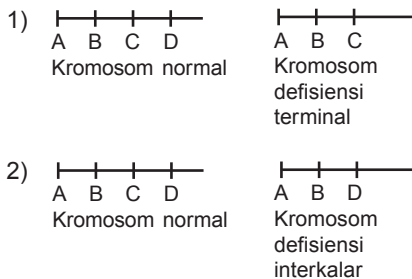
Kromosom dan kromatid yang lengkap mempunyai ujung yang stabil (*telomer*), tetapi apabila satu ujungnya putus akan menjadi lengket dan mudah melekat pada ujung lain yang patah.

Proses terjadinya delesi/defisiensi pada jagung sebagai berikut.

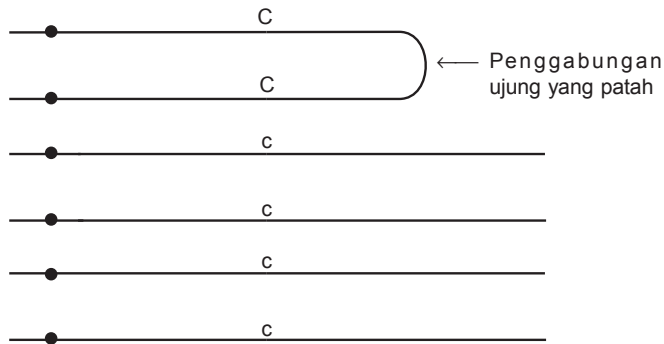
a) Kromosom awal



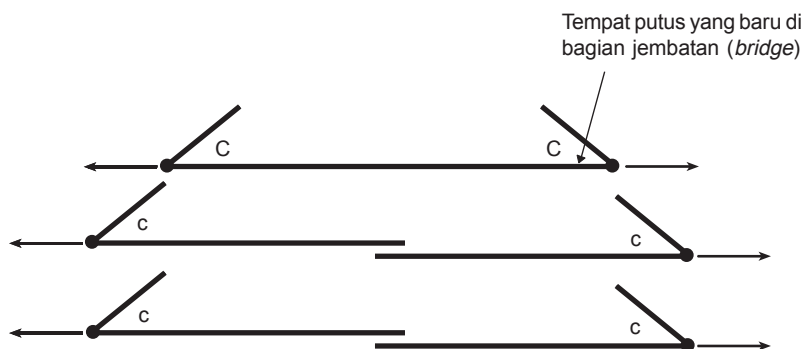
Catatan: Keadaan di atas menunjukkan kromosom triploid dalam satu sel dari lapisan aleuron (3n) yang memperlihatkan satu dari kromosom homolog dengan bagian ujungnya hilang.



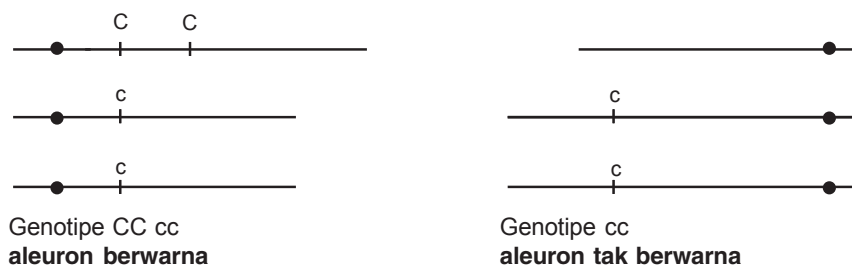
b) *Proses pertama*



c) *Proses kedua*



d) *Hasil*



Kromosom membelah pada tahap profase pembelahan mitosis. Kromosom yang delesi menghasilkan satu kromosom homolog, juga merupakan kromosom delesi dan keduanya mempunyai ujung saling menarik dan bisa tergabung. Perhatikan gambar a) dan b).

Pada tahap anafase, kromatid memisah dan bergerak ke arah kutub yang berlawanan seperti ditunjukkan dengan anak panah pada gambar c). Kromosom yang membawa alel warna C telah tergabung dan membentuk jembatan yang kemudian membentangi ketika sentromer membelah dan bergerak ke arah kutub.

Pada tahap telofase, terbentuk 2 nukleus. Akibat pematangan yang terjadi seperti pada gambar c) maka satu nukleus menerima dua gen untuk warna dan nukleus yang lain menerima bagian kromosom yang defisiensi. Perhatikan gambar d). Kromosom defisiensi mengakibatkan *dominansi palsu* yaitu penampakan sifat tak berwarna. Apabila beberapa sel mengandung delesi/

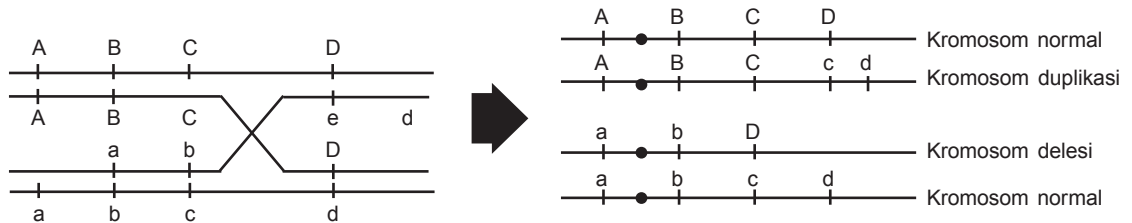
defisiensi, dapat terjadi sejumlah daur pematangan, penggabungan, dan terbentuknya jembatan yang menyebabkan butir-butir jagung belang-belang.

4) Duplikasi

Keadaan ini timbul bila ada penambahan bahan kromosom sehingga suatu bagian kromosom terdapat lebih dari dua kali dalam satu sel diploid yang normal. Contohnya, kromosom normal yang mempunyai alel ABCDEFG. Setelah mengalami penambahan alel FG maka terbentuk kromosom baru dengan alel ABCDEFGFG. Perhatikan gambar 6.12 di samping.

Pematangan dua kromatid pada lokus yang berbeda diikuti dengan pertukaran bahan dan penggabungan kembali kromatid tadi. Hal ini akan menghasilkan satu kromatid dengan delesi dan yang lain dengan duplikasi. Proses pematangan, penggabungan, dan pembentukan jembatan seperti yang dijelaskan pada warna aleuron jagung mengakibatkan duplikasi maupun delesi bahan kromosom.

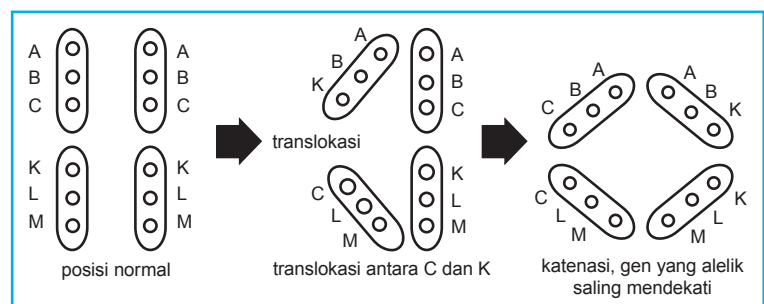
Pindah silang pada meiosis dapat terjadi pada pasangan kromosom yang agak meleset susunannya. Akibatnya duplikasi dan delesi terjadi bersama-sama seperti terlihat dalam diagram berikut.



Contoh delesi dan duplikasi dapat dilihat pada Gambar 6.13 di samping ini.

5) Katenasi

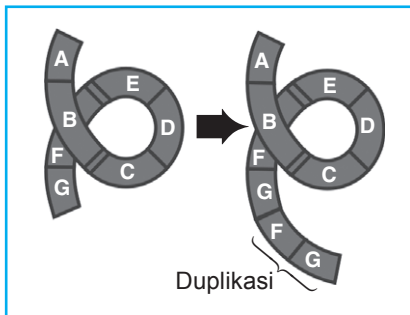
Katenasi adalah kerusakan kromosom karena kromosom homolog ujungnya saling berdekatan sehingga membentuk lingkaran. Perhatikan Gambar 6.14 berikut.



Sumber: Dokumentasi Penerbit

Gambar 6.14

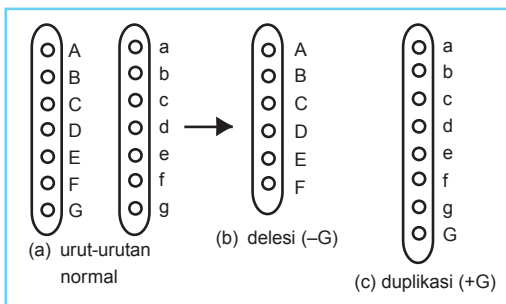
Skema terjadinya katenasi



Sumber: *Biology for Advanced Level, Glenn and Susan Toole*

Gambar 6.12

Duplikasi



Sumber: Dokumentasi Penerbit

Gambar 6.13

Delesi dan duplikasi



Uji Kompetensi A

Jawablah soal-soal berikut.

- Suatu rantai mRNA mempunyai susunan:
GCU ACC CCG UGC AUC mengalami perubahan dengan susunan baru sebagai berikut.
 - GCU ACC GCC UGC AUC
 - GCU GCC CGG UGC AUC
 - GCU ACC CGU GCA UC
 - GCU ACC CCG CUG CAU C
 - GCC UAC CCC GUG CAU C
 Dinamakan perubahan apa yang terjadi pada susunan a, b, c, d, dan e?
- Jelaskan mutasi yang terjadi pada penderita *sickle-cell anemia*.
- Jenis-jenis kanker apa saja yang sering menyerang perokok berat?
- Mutasi kromosom dapat terjadi karena perubahan set kromosom. Apa yang dimaksud perubahan set kromosom tipe allopoliploidi dan autopoliploidi?
- Akibat *nondisjunction*, kromosom manusia dapat mengalami perubahan jumlah pada autosom maupun seks kromosom.
 - Sebutkan 2 kelainan pada manusia yang mengalami perubahan jumlah autosom.
 - Sebutkan 2 kelainan pada manusia yang mengalami perubahan jumlah kromosom seks.

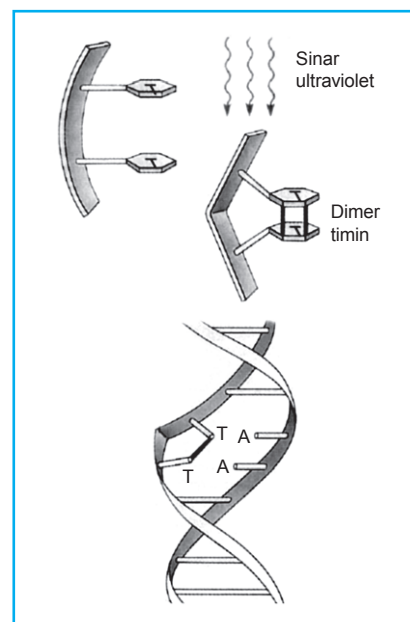
B. Penyebab Mutasi dan Dampaknya bagi Kehidupan

Bahan-bahan atau zat yang dapat menyebabkan mutasi disebut **mutagen**. Secara garis besar, ada tiga macam mutagen yaitu bahan fisik, bahan kimia, dan bahan biologi.

Mutagen bahan fisik, misalnya sinar bergelombang pendek. Pada umumnya setiap bentuk radiasi dengan panjang gelombang lebih pendek daripada sinar tampak, dapat menyebabkan mutasi. Beberapa sinar radioaktif, seperti sinar alfa, sinar beta, sinar gamma, dan sinar-X merupakan penyebab terjadinya mutasi. Gen-gen yang terkena radiasi pengion akan terputus ikatannya sehingga terjadi ionisasi pada sel-sel pembentuk jaringan tubuh. Ionisasi terjadi jika elektron terlepas dari suatu atom dan bergabung dengan atom lainnya. Molekul-molekul DNA yang tersusun atas atom-atom yang terionisasi dapat menyebabkan gen menjadi labil dan mudah berubah. Perubahan susunan kimia gen tersebut menyebabkan fungsinya juga berubah. Selain oleh radiasi, temperatur yang terlalu tinggi atau terlalu rendah juga dapat menyebabkan mutasi.

Mutasi akibat sinar ultraviolet (UV) tidak menyebabkan timbulnya radikal bebas. Di dalam DNA, sinar UV akan terserap oleh basa pirimidin, yaitu timin dan sitosin. Energi dari sinar UV tersebut menyebabkan terjadinya ikatan silang antarpirimidin yang berdekatan sehingga membentuk dimer pirimidin. Perhatikan pembentukan dimer timin pada Gambar 6.15 di samping. Pembentukan dimer pirimidin mengakibatkan perubahan pembentukan asam amino. Orang-orang yang terlalu banyak mendapatkan paparan sinar matahari yang terik dapat menderita tumor atau kanker kulit.

Pada masa modern yang serba canggih, kita tidak dapat terlepas dari berbagai bahan kimia yang dapat menimbulkan mutasi. Bahan kimia banyak digunakan dalam berbagai kegiatan industri, pertanian, dan rumah tangga. Bahan-bahan kimia seperti dimetil sulfat dan nitro metil sulfat dapat menyebabkan reaksi antara gugus alkil dengan



Sumber: *Biology, Raven & Johnson*

Gambar 6.15

Pembentukan dimer timin akibat sinar UV

gugus fosfat DNA yang dapat mengganggu replikasi DNA. Beberapa bahan kimia lain yang menyebabkan perubahan pada basa nitrogen, misalnya HNO_2 (asam nitrit) dan NH_2OH (hidroksil amin). Jika HNO_2 bereaksi dengan adenin, maka terbentuk zat baru yang dinamakan hipoxanthin. Zat tersebut menempati kedudukan yang sebelumnya ditempati adenin dan berpasangan dengan sitosin, bukan lagi dengan timin. Proses deaminasi tersebut menyebabkan perubahan asam amino yang dibentuk. Basa N lain, seperti guanin dan sitosin juga dapat mengalami deaminasi oleh adanya HNO_2 .



Tahukah Anda

Penerapan Teknologi Analisis DNA dalam Menanggulangi Cacat Genetik Hewan Ternak

Seleksi secara konvensional biasanya dilakukan untuk menghindari cacat genetik pada hewan ternak. Cara tersebut dilakukan dengan membuat catatan reproduksi dan silsilah. Kelemahan seleksi konvensional yaitu membutuhkan waktu lama dan biaya yang mahal. Cara lainnya, yaitu menggunakan teknik analisis DNA. Ternak yang akan dijadikan bibit unggul, dianalisis DNA-nya dahulu. Setelah dianalisis, hanya hewan ternak yang mengandung DNA normal saja yang dijadikan bibit unggul.



Tugas Mandiri

Banyak bahan kimia bersifat mutagen. Di antaranya telah dibahas pada uraian di atas. Setiap bahan kimia mempunyai rumus bangun tertentu sehingga pengaruhnya terhadap susunan gen juga berbeda. Carilah informasi mengenai bahan kimia lain yang bersifat mutagen serta macam mutasi yang diakibatkannya. Buatlah laporan tertulis dan kumpulkan kepada bapak atau ibu guru.

Bahan biologi yang menyebabkan mutasi, antara lain bakteri dan virus. Misalnya, bagian dari virus yang mampu mengadakan mutasi yaitu asam nukleatnya. Virus epstein-bar merupakan salah satu penyebab mutasi pada sel tubuh manusia. Beberapa jenis virus dan bakteri mempunyai kemampuan memindahkan potongan gen dari satu individu ke individu lain. Jenis-jenis virus dan bakteri tersebut umumnya dimanfaatkan dalam penelitian-penelitian di bidang bioteknologi, terutama dalam teknik rekombinan. Anda akan mempelajari teknik rekombinan lebih lanjut pada Bab Bioteknologi.

Mutagen dapat menyebabkan mutasi secara alami dan buatan. Mutasi alami dapat terjadi secara spontan oleh faktor-faktor alam, seperti sinar kosmis, radioaktif alam, perubahan temperatur yang tinggi, dan sinar ultraviolet. Namun, mutasi alami hanya terjadi secara kebetulan dan sangat jarang terjadi.

Individu-individu yang mengalami mutasi disebut **mutan**. Sifat-sifat yang diwariskan oleh mutan umumnya bersifat resesif dan merugikan bagi mutan dan keturunannya. Perkawinan sedarah (*inbreeding*) merupakan salah satu faktor yang memperbesar kemungkinan terbentuknya individu-individu cacat akibat mutasi. Contoh kelainan-kelainan pada manusia akibat mutasi telah Anda pelajari pada subbab A. Perhatikan contoh-contoh mutasi yang terjadi pada hewan ternak berikut.

Tabel 6.1 Contoh-Contoh Mutasi yang Terjadi pada Hewan

No.	Spesies	Cacat Genetik	Ciri-Ciri
1.	Sapi potong Hereford	Cebol (<i>dwarfism</i>)	Cebol dan mati menjelang dewasa.
2.	Sapi perah	<i>Cerebral hernia</i>	Tulang kepala bagian atas terbuka disebabkan oleh gagalnya pembentukan tulang pada tahap embrio. Anak sapi langsung mati setelah lahir.

No.	Spesies	Cacat Genetik	Ciri-Ciri
3.	Kuda Thoroughbred	<i>Bleeding</i>	Pembuluh darah di bagian mukosa hidung sangat rapuh sehingga dapat menyebabkan pendarahan.

Kebanyakan mutan bersifat steril (mandul) dan tidak mampu bertahan hidup dalam waktu yang lama. Hanya mutan-mutan yang mampu beradaptasi dengan lingkungan saja yang tetap hidup. Jika mutasi selalu terjadi dalam waktu yang cukup lama maka ada kemungkinan akan terbentuk individu baru yang mempunyai ciri-ciri dan sifat yang berbeda dengan generasi pendahulunya. Mekanisme tersebut menyebabkan terjadinya evolusi makhluk hidup.

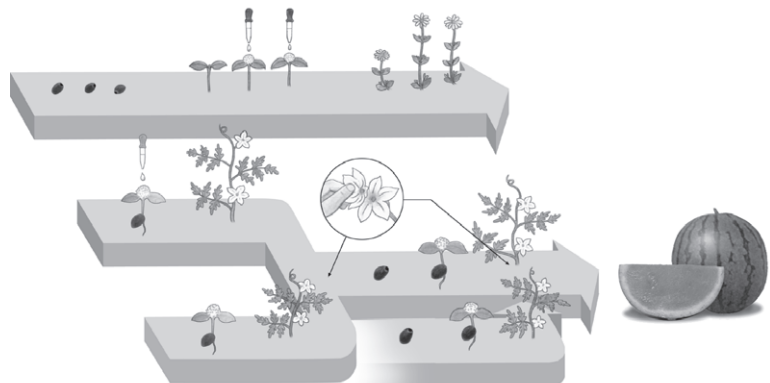
Meskipun sebagian besar mutasi alami bersifat merugikan, tetapi beberapa di antaranya menghasilkan mutan yang sifatnya menguntungkan bagi manusia. Contoh mutasi alami pada tumbuhan yaitu munculnya buah nanas dalam jumlah banyak (biasanya hanya 1 buah dalam 1 tumbuhan), tumbuhnya beberapa tandan pisang dalam satu batang tanaman pisang, dan pertumbuhan batang palem yang bercabang-cabang. Berdasarkan beberapa kelebihan yang diperoleh dari mutasi alami tersebut, para peneliti melakukan mutasi pada tumbuhan secara buatan.

Semangka tanpa biji merupakan salah satu hasil mutasi buatan. Secara alami, semangka tanpa biji sangat jarang kita dapat. Bagaimana cara membuatnya?

Mutagen yang paling sering digunakan dalam pembuatan semangka tanpa biji yaitu kolkisin. Kolkisin merupakan alkaloid yang dihasilkan oleh umbi *Colchicum autumnale*, sejenis tanaman hias berumبی yang hidup di daerah tropis.

Kolkisin bersifat menghambat pembentukan benang-benang spindel dari mikrotubulus pada tahap anafase pembelahan mitosis atau meiosis. Akibatnya, gerakan kromatid ke kutub-kutub sel terhambat sehingga terbentuklah poliploid.

Bibit semangka diploid yang diberi perlakuan menggunakan kolkisin akan menghasilkan semangka tetraploid ($4n$) dengan 44 kromosom. Bagian-bagian tubuh tumbuhan $4n$, seperti batang, daun, dan bunga berukuran lebih besar dibandingkan bagian-bagian tumbuhan $2n$. Bibit semangka ini kemudian ditanam untuk dijadikan induk seleksi. Biji-biji yang dihasilkan oleh semangka tetraploid ini ditanam dan diserbukkan dengan semangka diploid. Persilangan ini akan menghasilkan biji-biji bersifat $3n$ (triploid) yang merupakan bibit semangka tanpa biji. Perhatikan cara pembuatan semangka tanpa biji pada Gambar 6.16. Tumbuhan poliploid berjumlah gasal dan umumnya mandul sehingga sering dimanfaatkan untuk memproduksi buah-buahan tanpa biji.



Sumber: Dunia Tumbuhan, Tira Pustaka

Gambar 6.16


Cara membuat semangka tanpa biji

?

Tahukah Anda

Membuat Bunga Raksasa

Pucuk bunga aster yang ditetesi kolkisin dapat menunjukkan perubahan ukuran bunga yang dihasilkan. Ukuran bunga aster lebih besar daripada bunga normal. Kolkisin dijual bebas. Kita dapat memperolehnya di toko yang menyediakan alat dan bahan-bahan kimia.



Sumber: Dunia Tumbuhan, Tira Pustaka

Termasuk perubahan set kromosom tipe apakah yang terjadi pada pembuatan semangka tanpa biji?

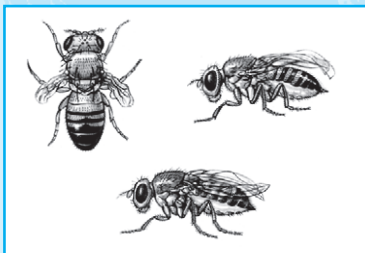




Tahukah Anda

Drosophila, Hewan Penelitian Akibat Mutasi

Umumnya, para ahli menggunakan *Drosophila melanogaster* untuk mengetahui dampak penggunaan sinar radioaktif pada hewan. Beberapa dampak tersebut, antara lain terjadinya perubahan warna mata, bentuk sayap (ada yang melengkung berbentuk kurva, bersudut, dan ada yang keriting), kaki yang tumbuh di kepala, serta terbentuknya dua abdomen sehingga terjadi penambahan jumlah kaki dan sayap.



Kelainan bentuk sayap pada *Drosophila* yang mengalami mutasi

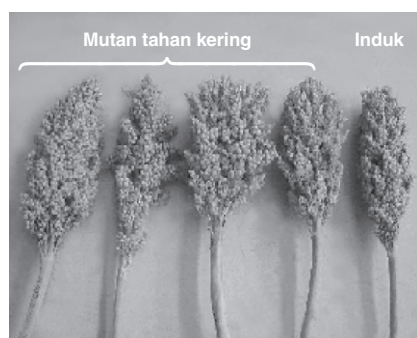
Selain kolkisin yang dapat menggandakan ploidi suatu tanaman, sinar radioaktif juga sering digunakan untuk memperoleh mutan. Mutan pada sel-sel generatif umumnya bersifat letal. Keturunannya akan mati sebelum atau beberapa waktu setelah lahir. Hanya sebagian kecil saja yang mampu bertahan hidup sehingga dibutuhkan biji dalam jumlah banyak ketika diradiasi. Perlu dilakukan penelitian berkali-kali untuk menentukan tingkat radiasi yang optimal agar diperoleh mutan dengan sifat-sifat tertentu yang diinginkan.

Negara kita mempunyai badan khusus di bidang penelitian, pengembangan, dan pemanfaatan tenaga nuklir. Badan tersebut dinamakan BATAN atau Badan Tenaga Nuklir Nasional. Beberapa jenis bibit unggul hasil mutasi ditemukan oleh BATAN. Bibit-bibit berkualitas unggul tersebut telah ditanam di berbagai daerah pertanian di Indonesia. Perhatikan tabel 6.2 berikut.

Tabel Jenis-Jenis Bibit Unggul yang Ditemukan BATAN

No.	Bibit Unggul	Kegunaan	Penerapan
1.	Padi: Atomita I–IV, Cilosari, Woyla, Merauke	Peningkatan produksi dan mendukung ketersediaan benih	Padi Cilosari, Atomita IV, tersebar dan ditanam petani antara lain Sulawesi Utara, Sulawesi Selatan, NTB, DIY, Wonosobo, Garut, Bengkulu, Deli Serdang, Asahan, dan Sumatra Utara.
2.	Padi gogo: Situginting		Padi Situginting telah ditanam di Sulawesi Utara, Sulawesi Selatan, NTB, Wonosobo, dan Bengkulu.
3.	Kedelai: Muria, Tengger, Meratus		Kedelai ditanam di NTB, Bengkulu, dan Wonosobo.

Sumber: http://www.batan.go.id/organisasi/hasil_litbangyasa.php



B-100 B-95 B-72 B-68 Durra

Sumber: <http://www.batan.go.id/p3tir/sorghum-Indonesia.html>

Gambar 6.17

Beberapa varietas sorghum hasil mutasi

Sorghum merupakan salah satu tanaman pangan di Indonesia selain padi. Tanaman tersebut mempunyai kelebihan dibanding tanaman pangan lain, misalnya tahan kekeringan (biasanya petani menanamnya secara tumpang sari dengan tanaman pangan lainnya), produksi dan kandungan nutrisinya tinggi. Kandungan protein, lemak, dan mineralnya lebih tinggi dibandingkan padi.

Berdasarkan kelebihan tersebut, BATAN mengembangkan sorghum unggul dengan cara radiasi sinar gamma. Seleksi tanaman dilakukan mulai generasi kedua setelah perlakuan radiasi. Seleksi tersebut dilanjutkan pada generasi-generasi berikutnya yang bersifat unggul sampai diperoleh tanaman homozigot. Sejumlah mutan tanaman sorghum mempunyai sifat-sifat unggul, seperti tahan rebah, genjah, produksi tinggi, kualitas biji baik, dan lebih tahan terhadap kekeringan. Perhatikan beberapa varietas sorghum hasil mutasi pada Gambar 6.17.

Beberapa jenis tanaman hias yang diperlakukan dengan radiasi bertujuan untuk memperoleh variasi-variasi baru. Mutasi oleh radiasi dapat mengakibatkan terjadinya bentuk morfologi tanaman atau warna yang unik dan langka. Misalnya bentuk daun keriting (normal : rata) dan warna daun putih (normal : hijau). Mutan-mutan yang berpenampilan unik dapat meningkatkan nilai ekonomisnya. Para hobiis bersedia membayar mahal tanaman atau hewan unik yang digemarinya. Lakukan kegiatan berikut untuk mengetahui berbagai keunggulan jenis-jenis tumbuhan budi daya yang sudah mengalami mutasi.



Tugas Kelompok

Kunjungi dinas pertanian atau perkebunan di daerah Anda. Carilah informasi mengenai kelebihan-kelebihan tumbuh-tumbuhan mutan yang sudah dibudidayakan. Buatlah laporan tertulis dan kumpulkan kepada guru Anda.

Setelah penelitian-penelitian tentang gen semakin berkembang, para peneliti mulai mengembangkan teknik rekombinan untuk memperoleh bibit unggul. Gen-gen yang bersifat unggul pada suatu organisme dipotong kemudian disisipkan ke dalam susunan gen organisme lain. Gen-gen yang bersifat tidak unggul dapat dipotong dan dibuang. Perlakuan-perlakuan tersebut dapat menyebabkan adanya mutasi gen. Mutasi dengan cara-cara tersebut dinamakan *site directed mutagenesis*. Jadi, mutasi tersebut dapat secara langsung diarahkan pada tujuan-tujuan tertentu sesuai dengan keinginan pembuat mutan. Contoh-contoh organisme hasil mutasi ini antara lain tanaman bebas virus (dengan cara menyisipkan gen virus ke dalam susunan gen tanaman) dan tanaman tembakau yang dapat mengeluarkan cahaya fosfor dengan cara penyisipan gen kunang-kunang ke dalam susunan gen tembakau.

Anda telah mengetahui beberapa hal yang menyebabkan terjadinya mutasi pada makhluk hidup. Bagaimana pengaruh mutasi terhadap sumber plasma nutfah? Lakukan kegiatan berikut untuk mengetahuinya.



Forum Diskusi

Semua makhluk hidup merupakan sumber plasma nutfah. Bila suatu makhluk hidup mengalami mutasi maka akan terjadi perubahan pada plasma nutfah. Diskusikan bersama teman sekelompok Anda mengenai hal-hal berikut.

1. Tunjukkan jenis mutasi yang menyebabkan penambahan sumber plasma nutfah.
2. Tunjukkan jenis mutasi yang menyebabkan pengurangan sumber plasma nutfah.

Buatlah laporan kelompok secara tertulis dan presentasikan di depan kelas.

Telah diuraikan di atas bahwa sinar radioaktif merupakan salah satu mutagen. Sinar radioaktif dapat menyebabkan mutasi maju dan mutasi balik. Mutasi maju terjadi jika ada perubahan fenotip normal menjadi abnormal. Akibatnya, terjadi kelainan-kelainan pada tubuh suatu organisme. Sedangkan mutasi balik terjadi karena adanya perubahan fenotip abnormal menjadi normal. Contoh mutasi balik di antaranya pada penggunaan radioterapi. Radioterapi dikenal juga dengan pengobatan menggunakan sinar radioaktif. Radioterapi merupakan salah satu metode pengobatan menggunakan sinar radioaktif. Radioterapi merupakan salah satu metode pengobatan penyakit kanker selain pembedahan dan kemoterapi. Kombinasi antara ketiga metode tersebut dapat memberikan hasil pengobatan yang optimal.

Mana yang lebih menguntungkan, mutasi alam atau buatan?



Tahukah Anda

Manfaat Lain Sinar Radioaktif

Beberapa sinar radioaktif dimanfaatkan untuk membunuh mikroba pembusuk dalam makanan kaleng. Bahan makanan tersebut dapat bertahan sampai beberapa tahun.

Radioterapi telah dilakukan sejak kurang lebih seratus tahun lalu, tidak lama setelah Prof. Willem Conrad Roentgen menemukan sinar-X. Seiring berkembangnya ilmu kedokteran dan teknologi, metode ini semakin banyak digunakan dalam pengobatan penyakit kanker.

Sinar-X dan sinar gamma paling banyak digunakan dalam pengobatan kanker di samping partikel radioaktif lain. Pada prinsipnya apabila berkas sinar radioaktif dipaparkan ke jaringan maka akan terjadi beberapa peristiwa, antara lain ionisasi molekul air. Ionisasi molekul air ini mengakibatkan terbentuknya radikal bebas di dalam sel yang kemudian menyebabkan kematian sel. Lintasan sinar juga menimbulkan kerusakan akibat tertumbuknya DNA yang dapat diikuti dengan kematian sel.

Berdasarkan waktu pemberian sinar, radioterapi dibedakan menjadi radiasi prabedah dan pascabedah. Radiasi yang dilakukan sebelum operasi dinamakan radiasi prabedah. Radiasi tersebut sering dilakukan untuk kanker kolon (usus besar). Penyinaran ini bertujuan memperkecil jaringan kanker sehingga mempermudah pengangkatan semua jaringan kanker pada saat pembedahan. Perhatikan alat pengobatan kanker dengan cara radiasi pada Gambar 6.18 berikut.



Sumber: www.pontianakpost.com

Gambar 6.18

Alat pengobatan kanker dengan cara radiasi

Radiasi pascabedah dilakukan setelah operasi. Setelah jaringan kanker dan jaringan normal sekitarnya dioperasi maka dilakukan radiasi untuk membersihkan sel-sel kanker yang tertinggal. Tentunya akan timbul pertanyaan, apakah kematian hanya terjadi pada sel-sel kanker? Bagaimana dengan jaringan normal lainnya? Lakukan kegiatan berikut untuk menambah wawasan Anda mengenai pengobatan melalui radioterapi.



Tugas Kelompok

Pergilah ke rumah sakit terdekat yang mempunyai peralatan radioterapi. Tanyakan pada petugas radioterapi mengenai dampak negatif penggunaan sinar radioaktif dan cara-cara meminimalisasi dampak tersebut. Buatlah laporan tertulis dan kumpulkan kepada guru Anda.

Ternyata, mutasi tak selamanya menimbulkan kerugian, terutama mutasi buatan. Jika pengetahuan tentang mutasi ini diimbangi dengan kesadaran moral manusia, maka akan menghasilkan produk yang bermanfaat bagi kehidupan. Harapannya, pengetahuan tentang mutasi dapat dimanfaatkan secara bijaksana sehingga tragedi kemanusiaan seperti di Hiroshima dan Nagasaki tidak terulang kembali.



Uji Kompetensi B

Jawablah soal-soal berikut.

- Salah satu bahan kimia yang menyebabkan mutasi yaitu kolkisin. Apakah kolkisin itu? Bagaimana pengaruh kolkisin terhadap pembelahan sel?
- Anda telah mengenal mutasi alami dan mutasi buatan. Mutasi apakah yang lebih menguntungkan? Mengapa demikian?
- Jelaskan hubungan antara mutasi dengan proses evolusi.
- Apa manfaat mutasi bagi pemuliaan tanaman? Sebutkan 2 contoh hasil mutasi dan sifatnya.
- Sinar-X adalah salah satu mutagen fisik yang sering juga digunakan untuk terapi kanker. Langkah-langkah apa yang dilakukan untuk menghindari terjadinya mutasi pada sel-sel normal?



Rangkuman

- Mutasi yaitu perubahan informasi genetik yang terjadi dalam organisme. Macam-macam mutasi sebagai berikut.
 - Mutasi gen
Perubahan struktur DNA(gen) yang terjadi pada lokus tunggal
 - Macam-macam mutasi gen:
 - duplikasi
 - adesi
 - delesi
 - invasi
 - substitusi
 - Pengaruh mutasi terhadap pembacaan gen:
 - silent mutation*
 - missense mutation*
 - nonsense mutation*
 - Contoh kelainan akibat mutasi gen:
 - sickle cell anemia*
 - kanker
 - Mutasi kromosom
Perubahan kromosom sehingga menimbulkan perubahan sifat.
 - Perubahan set kromosom
 - autopoliploidi
 - allopoliploidi
 - Perubahan jumlah kromosom
Contoh:

monosomi : $2n - 1$
nulisomi : $2n - 2$
trisomi : $2n + 1$
tetrasomi : $2n + 2$
 - Perubahan struktur kromosom
 - translokasi
 - inversi
 - delesi
 - duplikasi
 - katensi
- Penyebab mutasi:
 - Bahan fisik
sinar alfa, sinar beta, sinar gamma, dan sinar-X
 - Sinar ultraviolet
sinar matahari
 - Bahan kimia
dimetil sulfat, nitro metil sulfat, HNO_3 , dan NH_2OH



Evaluasi

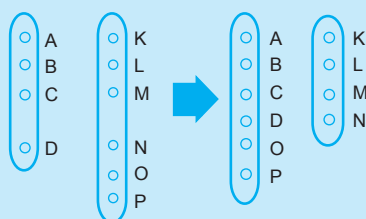
A. Pilihlah salah satu jawaban yang tepat.

- Pernyataan berikut benar mengenai mutasi, **kecuali**
 - dapat terjadi pada semua sel makhluk hidup
 - sebagian besar mutan yang terjadi secara alami bersifat menguntungkan
 - mutasi dapat terjadi setiap saat dan di mana saja
 - mutasi buatan dapat terjadi menggunakan sinar radioaktif
 - perubahan struktur gen atau kromosom dalam inti sel
- Contoh peristiwa mutasi di antaranya
 - perubahan warna kulit karena sengatan matahari
 - terbentuknya bibit unggul dengan penggunaan urea
 - pembentukan vitamin D di bawah permukaan kulit
 - terbentuknya bibit unggul karena penggunaan mutagen
 - adanya aroma pedas pada cabai budi daya
- Terdapat kelainan-kelainan pada tubuh manusia sebagai berikut.

1) sindrom Down	4) kanker rahim
2) kanker kulit	5) leukemia
3) sindrom Turner	6) wanita super

 Kelainan yang disebabkan oleh mutasi gen terdapat pada nomor
 - 1), 2), dan 3)
 - 1), 3), dan 5)
 - 2), 3), dan 4)
 - 2), 4), dan 5)
 - 2), 5), dan 6)
- Penderita *sickle-cell anemia* merupakan akibat mutasi gen karena adanya
 - duplikasi
 - substitusi
 - adisi
 - delesi
 - inversi

5.



Pernyataan yang sesuai dengan gambar di atas yaitu pematahan kromosom bagian

- tengah dan patahan menyatu dengan bagian tengah kromosom lain
 - ujung dan patahan menyatu dengan bagian tengah kromosom lain
 - tengah dan patahan menyatu dengan bagian ujung kromosom lain
 - ujung dan patahan menyatu dengan bagian ujung kromosom lain
 - ujung dan patahan menyatu dengan ujung kromosom lain dalam posisi terbalik
- Sindrom Down terjadi karena peristiwa

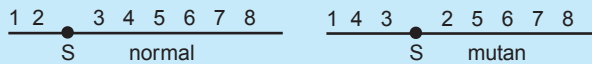
a. monosomi	d. aneuploidi
b. nulisomi	e. poliploidi
c. trisomi	
 - Berikut ini ciri-ciri penderita aneusomik.
 - Laki-laki tetapi memperlihatkan ciri-ciri sebagai wanita.
 - Wanita tetapi memperlihatkan ciri-ciri sebagai lelaki.
 - Mengalami cacat mental.
 - Bersifat kasar dan agresif.
 - Payudara membesar dan tubuh tinggi.
 - Payudara tidak tumbuh.
 Ciri-ciri penderita sindrom Klinefelter yaitu

a. 1), 3), dan 5)	d. 2), 4), dan 6)
b. 1), 4), dan 6)	e. 3), 4), dan 6)
c. 2), 3), dan 6)	
 - Penderita sindrom Turner memiliki jumlah kromosom . . . buah.

a. 44	d. 48
b. 45	e. 49
c. 46	
 - Sindrom Turner terjadi karena *nondisjunction* pada kromosom
 - seks induk jantan
 - seks induk betina
 - seks induk jantan atau betina
 - somatik induk jantan
 - somatik induk betina
 - Terdapat 5 kodon dengan urutan: CGC AAC CAC CGG UUC. Urutan rantai mRNA yang mengalami substitusi adalah
 - CGC AAC CAC GGC UUC
 - CGC AAC CAG CGG UUC
 - CGC AAC CAC CGU UC
 - CGC AAC CAC CGG UUU C
 - CGC AAC CAC CGG CUU

11. Delesi yang menyebabkan mutasi gen terjadi akibat . . . pada rantai mRNA.
- gen tersusun kembali dalam posisi terbalik
 - hilangnya salah satu gen
 - bertambahnya salah satu gen
 - hilangnya satu buah kromosom
 - bertambahnya lebih dari satu gen

12. Telah terjadi perubahan struktur kromosom sebagai berikut.



Mutasi semacam ini disebut . . .

- translokasi heterozigot
 - translokasi resiprok
 - inversi perisentrik
 - inversi parasentrik
 - duplikasi
13. Penggandaan kromosom 21 menyebabkan seseorang menderita kelainan . . .
- leukemia
 - sickle-cell anemia*
 - sindrom Down
 - sindrom Turner
 - sindrom Klinefelter
14. Suatu organisme kehilangan satu pasang kromosomnya. Organisme tersebut mengalami mutasi yang disebut . . .
- monosomi
 - trisomi
 - tetrasomi
 - aneusomi
 - nulisomi
15. Wanita mempunyai risiko besar terserang kanker apabila kondisinya . . .
- menstruasi pertama pada usia 12 tahun
 - mempunyai anak
 - menyusui anak sampai dua tahun
 - menopausenya terlambat
 - usianya masih muda
16. Orang yang mempunyai kelainan sindrom Down, terjadi akibat . . .
- gagal berpisah pada autosom
 - gagal berpisah pada kromosom seks
 - pindah silang gamet jantan dan gamet betina
 - putaran pada seks kromosom
 - pautan pada autosom
17. Jenis mikrobia yang dapat menyebabkan mutasi yaitu . . .
- ganggang
 - bakteri
 - algae
 - fungi
 - plankton

18. Kerugian akibat penggunaan kolkisin pada tanaman di antaranya . . .

- menghasilkan tanaman steril
 - menghasilkan biji fertil
 - buah cepat masak
 - kandungan gizi turun
 - pertumbuhan lambat
19. Mutasi yang terjadi akibat tindakan manusia antara lain . . .
- kanker kulit karena sinar ultraviolet
 - penggunaan bahan kimia dalam ilmu pengetahuan
 - pengembangan bibit lokal untuk menghindari kepunahan
 - penemuan varietas baru sebagai bibit unggul
 - terjadinya mekanisme evolusi
20. Pada bibit unggul Atomita merupakan hasil mutasi buatan dari padi Pelita dengan cara . . .
- persilangan
 - seleksi
 - hibridisasi
 - domestikasi
 - radiasi

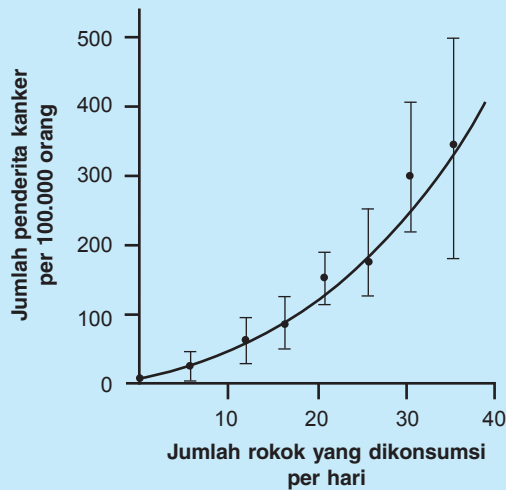
B. *Jawablah soal-soal berikut.*

- Jelaskan pengaruh bahan asam nitrit terhadap terjadinya mutasi.
- Mutagen dapat dibedakan menjadi tiga golongan. Sebutkan dan beri contohnya.
- Apa perbedaan mutasi alami dengan mutasi buatan?
- Mengapa penggunaan radioaktif secara terus-menerus dalam terapi membahayakan aktivitas gen?
- Apabila seorang ibu terkena radiasi pada bagian kepala dan mengalami mutasi pada bagian tersebut apakah akan diwariskan kepada keturunannya? Jelaskan alasan Anda.

C. *Berpikir kritis.*

Merokok dapat mempengaruhi tingkat kesehatan seseorang. Berbagai bahan kimia yang terkandung dalam rokok akan terserap ke dalam tubuh melalui saluran pernapasan. Bahan-bahan tersebut umumnya bersifat karsinogenik.

Mungkin, tidak ada keluhan pada tahun pertama, tetapi akan menimbulkan gangguan setelah beberapa puluh tahun kemudian. Grafik berikut menunjukkan hubungan antara jumlah populasi yang merokok dengan jumlah penderita kanker.



Pertanyaan:

1. Bagaimana pengaruh rokok terhadap kemungkinan serangan kanker?
2. Jenis mutasi apa yang terjadi pada penderita kanker?
3. Selain kanker paru-paru, kanker apa lagi yang sering menyerang perokok berat?



Refleksi

Mutasi

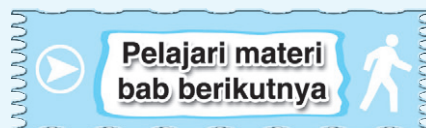
Jawablah beberapa pertanyaan berikut.

1. Apakah yang dimaksud dengan mutasi?
2. Sebut dan jelaskan jenis-jenis mutasi.
3. Sebutkan zat-zat maupun organisme yang dapat mengakibatkan terjadinya mutasi.
4. Sebutkan akibat terjadinya mutasi pada makhluk hidup.
5. Sebutkan dampak mutasi bagi manusia dan lingkungan.

Pelajari kembali

Jawaban betul < 60%

Jawaban betul ≥ 60%



Pelajari materi
bab berikutnya