

BUKU AJAR

MUTASI GENETIK



Dr. Dewi Ayu Warmadewi, S.Pt., M.Si

**FAKULTAS PETERNAKAN
UNIVERSITAS UDAYANA
DENPASAR
2017**

PRAKATA

Mutasi adalah perubahan materi genetik (gen atau kromosom) suatu sel yang diwariskan kepada keturunannya. Tujuan mutasi adalah menghadapi perubahan alam yang sewaktu-waktu akan timbul. Kalau perubahan sudah muncul, ada dua kemungkinan yang dapat timbul yaitu: 1) sifat yang bermutasi lebih mudah beradaptasi dibandingkan dengan sifat yang asli, sehingga karakter asli kemungkinan hilang dari peredaran, 2) sifat yang bermutasi tidak cocok terhadap lingkungan yang baru, sehingga individu atau populasi suatu spesies yang memilikinya akan susut atau punah. Berdasarkan hal ini dapat dikatakan bahwa cocok atau tidaknya bagi individu yang bermutasi tergantung pada daerah dimana individu atau populasi tersebut tinggal.

Maksud dari tulisan ini adalah untuk memberikan panduan bagi mahasiswa S1, S2 dan S3 mengenai materi genetik yang merupakan dasar untuk mempelajari pemuliaan. Dalam buku ajar ini dikupas mengenai mutasi secara lebih mendalam mulai dari pengertian, penyebab, jenis, proses, pembentukan mutan, perubahan akibat mutasi, dampak mutasi genetik pada manusia dan ternak.

Buku ajar ini akan sangat berguna dan membantu sekali dalam mendalami dan memahami mengenai genetika khususnya pada bagian perubahan genetik atau mutasi genetik. Sasaran utama pengguna buku ajar ini, adalah mahasiswa peternakan tingkat sarjana maupun pascasarjana bidang peternakan dan yang terkait dengannya. Selain itu, buku ini juga akan bermanfaat bagi mereka yang

berkecimpung atau setidaknya menaruh minat di bidang usaha peternakan.

Pada kesempatan ini penulis mengucapkan banyak terimakasih kepada Dekan Fakultas Peternakan atas waktu dan dorongan yang diberikan sehingga penyusunan buku ajar ini dapat terselesaikan. Penerbitan buku ini pun akan sulit terwujud bila tidak ada kesempatan dan bimbingan dari para guru besar dan teman sejawat di lingkungan Fakultas Peternakan, Unud.

Akhirnya, penulis berharap semoga buku ini berguna untuk menambah pengetahuan dan menjadi rujukan dalam pengembangan ilmu pengetahuan dan teknologi. Buku ajar yang sederhana ini, tidak akan sempurna bila tidak ada kritik saran dari pembaca. Oleh karena itu, segala kritik dan saran untuk kesempurnaan buku ajar ini, sangat kami harapkan.

Denpasar, Desember 2017

Hormat kami,

Penyusun

DAFTAR ISI

HALAMAN SAMPEL	i
PRAKATA	ii
DAFTAR ISI	iv
DAFTAR GAMBAR	v
BAB I. PENDAHULUAN	1
BAB II MUTASI	4
2.1 Pengertian	4
2.2 Penyebab Mutasi	5
2.3 Macam-macam Mutasi	9
2.4 Proses Mutasi	28
2.5 Pembentukan Mutan	31
BAB III PERUBAHAN AKIBAT MUTASI	33
3.1 Perubahan Karena Faktor Penyebab	33
3.2 Perubahan Vegetatif dan Generatif	37
3.3 Dampak Mutasi Genetik pada Manusia dan Ternak	40
3.3.1 Dampak mutasi genetik pada manusia	40
3.3.2 Dampak mutasi genetik pada ternak	43
BAB IV. PENUTUP	46
DAFTAR PUSTAKA	47

DAFTAR GAMBAR

No.	Judul Gambar	Halaman
2.1	Nonsense Mutation	15
2.2	Mutan Pergeseran Kerangka	16
2.3	Defisiensi/Delesi Terminal	22
2.4	Delesi Intertitial	22
2.5	Delesi Cincin	23
2.6	Delesi Loop	23
2.7	Kelinci Tanpa Telinga	43
2.8	Sapi Double Muscling	44

I. PENDAHULUAN

Genetika adalah ilmu pewarisan faktor keturunan (hereditas) yang meliputi studi mengenai apa yang dimaksud dengan gen, bagaimana gen dapat membawa informasi genetik, gen direplikasikan dan dilewatkan dari generasi ke generasi, dan bagaimana gen dapat mengekspresikan informasi di dalam organisme yang akan menentukan karakteristik organisme yang bersangkutan.

Informasi genetik di dalam sel disebut genom. Genom sel diorganisasi di dalam kromosom. Kromosom adalah suatu struktur yang mengandung DNA, dimana DNA secara fisik membawa informasi hereditas. Kromosom mengandung gen. Gen adalah segmen dari DNA (kecuali pada beberapa virus RNA), dimana gen mengkode protein.

Bahan genetik bersifat tidak konstan karena suatu ketika akan mengalami perubahan. Bahan genetik sesungguhnya terlindung jauh di dalam jaringan tubuh. Merupakan suatu hal yang luar biasa kekuatan daya tembusnya yang bisa mencapai dan melakukan perubahan genetik pada struktur dan molekul materi genetik. Agar perubahan genetik itu diwariskan kepada keturunannya terus menerus harus dibawa lewat gamet. Gamet dihasilkan dalam gonad. Gonad memiliki selaput yang berlapis-lapis dan pada umumnya tersimpan aman dalam rongga tubuh.

Secara umum perubahan sifat keturunan disebut dengan mutasi. Mutasi adalah perubahan materi genetik (gen atau kromosom) suatu sel yang diwariskan kepada keturunannya. Mutasi

dapat disebabkan oleh kesalahan replikasi materi genetika selama pembelahan sel oleh radiasi, bahan kimia (mutagen), atau virus, atau dapat terjadi selama proses meiosis. Tetapi ada juga mutasi yang tidak jelas mutagennya, yang diperkirakan hanya karena suatu kealpaan atau kekeliruan suatu proses metabolisme dalam sel. Hal ini terjadi karena adanya ilmu kemungkinan (*probability*), bukan karena pengaruh luar tetapi karena kebetulan belaka.

Mutasi belum tentu menimbulkan perubahan mendadak pada fenotip. Hal ini karena ada mutasi kecil dan mutasi besar. Mutasi kecil hanya menimbulkan perubahan kecil yang kadang tidak jelas pada fenotip. Atau dengan kata lain terdapat variasi dimana individu yang bermutasi hanya sedikit berbeda dari tetuanya. Sebaliknya, mutasi besar menimbulkan perubahan yang jelas pada fenotip yang menyebabkan fenotip keturunannya berbeda dan mengarah ke abnormal atau cacat. Mutasi besar merupakan dasar bagi sumber variasi organisme hidup yang bersifat terwariskan (*heritable*).

Tujuan mutasi adalah menghadapi perubahan alam yang sewaktu-waktu akan timbul. Kalau perubahan sudah muncul, ada dua kemungkinan yang dapat timbul yaitu: 1) sifat yang bermutasi lebih mudah beradaptasi dibandingkan dengan sifat yang asli, sehingga karakter asli kemungkinan hilang dari peredaran, 2) sifat yang bermutasi tidak cocok terhadap lingkungan yang baru, sehingga individu atau populasi suatu spesies yang memilikinya akan susut atau punah. Berdasarkan hal ini dapat dikatakan bahwa cocok atau tidaknya bagi individu yang bermutasi tergantung pada daerah dimana individu atau populasi tersebut tinggal.

Istilah mutasi pertama kali dipergunakan oleh Hugo de vries, untuk mengemukakan adanya perubahan fenotip yang mendadak pada *bunga oenothera lamarckiana* dan bersifat menurun. Ternyata perubahan tersebut terjadi karena adanya penyimpangan dari kromosomnya. Seth wright juga melaporkan peristiwa mutasi pada domba jenis Ancon yang berkaki pendek dan bersifat menurun.

Untuk mengetahui lebih dalam mengenai mutasi dan contoh mutasi khususnya pada ternak maka tulisan ini dibuat

BAB II. MUTASI

2.1 Pengertian

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

Istilah mutasi pertama kali digunakan oleh Hugo de Vries, untuk mengemukakan adanya perubahan fenotipe yang mendadak pada bunga *Oenothera lamarckiana* dan bersifat menurun. Ternyata perubahan tersebut terjadi karena adanya penyimpangan dari kromosomnya. Seth wright juga melaporkan peristiwa mutasi pada domba jenis Ancon yang berkaki pendek dan bersifat menurun. Penelitian ilmiah tentang mutasi dilakukan pula oleh Morgan (1910) dengan menggunakan *Drosophila melanogaster* (lalat buah). Akhirnya murid Morgan yang bernama Herman Yoseph Muller berhasil dalam percobaannya terhadap lalat buah, yaitu menemukan mutasi buatan dengan menggunakan sinar X (Anonim, 2009).

Peristiwa terjadinya mutasi disebut mutagenesis. Makhhluk hidup yang mengalami mutasi disebut mutagen. Mutasi bersifat acak, 90% sesungguhnya bersifat merugikan bagi individu atau populasi suatu spesies. Dikatakan bersifat merugikan karena mutasi

menimbulkan perubahan suatu karakter dari keadaan yang biasanya padahal karakter itu sudah beradaptasi selama jutaan tahun terhadap lingkungan. Dengan adanya perubahan, maka makhluk itu harus beradaptasi lagi.

Pada umumnya, mutasi itu merugikan, mutannya bersifat letal dan homozigot resesif. Namun mutasi juga menguntungkan, diantaranya, melalui mutasi, dapat dibuat tumbuhan poliploid yang sifatnya unggul. Contohnya, semangka tanpa biji, jeruk tanpa biji, buah stroberi yang besar, dll. Mutasi ini juga menjadi salah satu kunci terjadinya evolusi di dunia ini. Terbentuknya tumbuhan poliploid ini menguntungkan bagi manusia, namun merugikan bagi tumbuhan yang mengalami mutasi, karena tumbuhan tersebut menjadi tidak bisa berkembang biak secara generatif.

2.2 Penyebab Mutasi

Makhluk hidup akan selalu berusaha untuk menyesuaikan diri terhadap lingkungan yang selalu berubah-ubah karena alam tidak selalu konstan. Mutasi terjadi karena adanya perubahan lingkungan yang luar biasa. Sesungguhnya mutasi itu dimaksudkan untuk menghadapi perubahan alam yang sewaktu-waktu akan timbul. Kalau perubahan itu sudah terjadi, maka sifat yang bermutasi tersebut kemungkinan akan lebih mudah beradaptasi daripada sifat yang asli. Bagi makhluk yang tidak dapat menyesuaikan diri, maka mereka secara perlahan akan menyusut selanjutnya akan punah. Untuk bertahan hidup dan menjaga kelestarian spesies itu di alam, maka makhluk hidup harus selalu mengikuti perubahan sesuai

dengan sifat alam sekelilingnya yang selalu mengalami perubahan. Perubahan ini dinamakan dengan evolusi yang sumbernya adalah mutasi. Sedangkan pelaksanaannya disebut dengan seleksi alam.

Penyebab mutasi disebut dengan mutagen (agen mutasi). Kebanyakan mutagen adalah bahan fisika, kimia atau biologi yang memiliki daya tembus yang kuat sehingga dapat mencapai bahan genetik dalam inti sel. Contohnya: zat radioaktif, zat kimia yang keras dan virus. Namun, ada juga mutagen yang tidak begitu jelas.

Contoh spesies yang bermutasi adalah ngengat, dimana pada awalnya ngengat berwarna putih kemudian bermutasi menjadi warna hitam. Ngengat hitam ini cocok tinggal di daerah industry yang penuh dengan asap dan jelaga, tapi tidak cocok hidup di daerah pertanian dan kehijauan. Di daerah industry, ngengat warna hitam tidak akan mudah terlihat oleh burung yang hendak memangsanya, sedangkan yang berwarna putih justru terlihat dengan jelas. Sebaliknya, di daerah pertanian yang berwarna putih cocok hidup disini.

Mutasi terjadi pada frekuensi rendah di alam, biasanya lebih rendah daripada 1:10.000 individu. Mutasi di alam dapat terjadi akibat zat pembangkit mutasi (mutagen, termasuk karsinogen), radiasi surya, radioaktif, sinar ultraviolet, sinar X, serta loncatan energi listrik seperti petir. Individu yang memperlihatkan perubahan sifat (fenotipe) akibat mutasi disebut mutan. Dalam kajian genetik, mutan biasa dibandingkan dengan individu yang tidak mengalami perubahan sifat (individu *tipe liar* atau "wild type").

Bahan-bahan yang menyebabkan terjadinya mutasi (mutagen) dibagi menjadi 3, yaitu:

1. Mutagen bahan kimia

Contohnya adalah kolkisin dan zat digitonin. Kolkisin adalah zat yang dapat menghalangi terbentuknya benang-benang spindle pada proses anafase dan dapat menghambat pembelahan sel pada anafase.

Penyebab mutasi dalam lingkungan yang bersifat kimiawi disebut juga mutagen kimiawi. Mutagen-mutagen kimiawi tersebut dapat dipilah menjadi 3 kelompok, yaitu analog basa, agen pengubah basa, agen penyela.

- a) Senyawa yang merupakan contoh analog basa adalah 5-Bromourasil (5BU). 5-BU adalah analog timin. Dalam hubungan ini posisi karbon ke-5 ditempati oleh gugus brom padahal posisi itu sebelumnya ditempati oleh gugus metil. Keberadaan gugus brom mengubah distribusi muatan serta meningkatkan peluang terjadinya tautomerik.
- b) Senyawa yang tergolong agen pengubah basa adalah mutagen yang secara langsung mengubah struktur maupun sifat kimia dari basa, yang termasuk kelompok ini adalah agen deaminasi, agen hidrosilasi serta agen alkilasi. Perlakuan dengan asam nitrit, misalnya, terhadap sitosin akan menghasilkan urasil yang berpasangan dengan adenin sehingga terjadi mutasi dari pasangan basa S-G menjadi T-A. Agen hidrosilasi adalah mutagen hydroxammin yang bereaksi khusus dengan sitosin dan mengubahnya sehingga

sitosin hanya dapat berpasangan dengan adenin. Sebagai akibatnya terjadi mutasi dari SG menjadi TA. Agen alkilasi mengintroduksi gugus alkil ke dalam basa pada sejumlah posisi sehingga menyebabkan perubahan basa yang akibatnya akan terbentuk pasangan basa yang tidak lazim.

- c) Senyawa yang tergolong agen interkalasi akan melakukan insersi antara basa-basa yang berdekatan pada satu atau kedua untai DNA. Contoh agen interkalasi adalah proflavin, aeridine, ethidium bromide, dioxin dan ICR-70.

2. Mutagen bahan fisika

Contoh mutagen bahan fisika adalah sinar ultraviolet, sinar radioaktif, dan sinar gamma. Sinar ultraviolet dapat menyebabkan kanker kulit. Penyebab mutasi dalam lingkungan yang bersifat fisik adalah radiasi dan suhu.

Radiasi sebagai penyebab mutasi dibedakan menjadi radiasi pengion dan radiasi bukan pengion. Radiasi pengion adalah radiasi berenergi tinggi sedangkan radiasi bukan pengion adalah radiasi berenergi rendah. Contoh radiasi pengion adalah radiasi sinar X, sinar gamma, radiasi sinar kosmik. Contoh radiasi bukan pengion adalah radiasi sinar UV. Radiasi pengion mampu menembus jaringan atau tubuh makhluk hidup karena berenergi tinggi. Sementara radiasi bukan pengion hanya dapat menembus lapisan sel-sel permukaan karena berenergi rendah.

Radiasi sinar tersebut akan menyebabkan perpindahan elektron-elektron ke tingkat energi yang lebih tinggi. Atom-atom yang memiliki elektron-elektron sedemikian dinyatakan

terekstasi. Molekul-molekul yang mengandung atom yang berada dalam keadaan terekstasi maupun terionisasi secara kimiawi lebih reaktif daripada molekul yang memiliki atom-atom yang berada dalam kondisi stabil. Aktivitas yang meningkat tersebut mengundang terjadinya sejumlah reaksi kimia, terutama mutasi. Radiasi pengion dapat menyebabkan terjadinya mutasi gen dan pemutusan kromosom yang berakibat delesi, duplikasi, insersi, translokasi serta fragmentasi kromosom umumnya.

3. Mutagen bahan biologi

virus dan bakteri diperkirakan dapat menyebabkan terjadinya mutasi. Bagian virus yang dapat menyebabkan terjadinya mutasi adalah DNA-nya.

2.3 Macam-macam Mutasi

Mutasi adalah peristiwa perubahan genetik (gen atau kromosom) dari suatu individu yang bersifat menurun.

1. Berdasarkan sel yang bermutasi dapat dibedakan menjadi 2 jenis:

- Mutasi somatik
- Mutasi gametik

Mutasi somatik adalah mutasi yang terjadi pada sel somatik, yaitu sel tubuh seperti sel kulit. Mutasi ini tidak akan diwariskan pada keturunannya. Mutasi Gametik adalah mutasi yang terjadi pada sel gamet, yaitu sel organ reproduksi yang meliputi sperma dan ovum pada manusia. Karena terjadinya di sel gamet, maka akan diwariskan kepada keturunannya.

2. Berdasarkan tempat terjadinya mutasi dapat dibagi 2 jenis :

- Mutasi besar
- Mutasi kecil

Mutasi besar (*gross mutation*) adalah perubahan yang terjadi pada struktur dan susunan kromosom. Mutasi kecil (*point mutation*) adalah perubahan yang terjadi pada susunan molekul (ADN gen). Lokus gen itu sendiri tetap. Mutasi jenis inilah yang menimbulkan alel. Mutasi dapat terjadi pada tingkat DNA, Gen dan kromosom.

Perubahan pada sekuens basa DNA akan menyebabkan perubahan pada protein yang dikode oleh gen. Contohnya, bila gen yang mengkode suatu enzim mengalami mutasi, maka enzim yang dikode oleh gen mutan tersebut akan menjadi inaktif atau berkurang keaktifannya akibat perubahan sekuens asam amino. Namun mutasi dapat pula menjadi menguntungkan bila enzim yang berubah oleh gen mutan tersebut justru meningkat aktivitasnya dan menguntungkan bagi sel.

Mutasi Gen

Mutasi gen pada dasarnya merupakan mutasi titik (*point mutation*). Pada mutasi ini terjadi perubahan kimiawi pada satu atau beberapa pasangan basa dalam satu gen tunggal yang menyebabkan perubahan sifat individu tanpa perubahan jumlah dan susunan kromosomnya. Peristiwa yang terjadi pada mutasi gen adalah perubahan urutan-urutan DNA atau lebih tepatnya mutasi titik merupakan perubahan pada basa N dari DNA atau RNA.

Penggantian/substitusi pasangan basa terjadi karena penggantian satu nukleotida dengan pasangannya di dalam untaian DNA komplementer dengan pasangan nukleotida lain. Pasangan basa nitrogen (basa N) pada DNA antara timin dengan adenine atau antara guanine dengan sitosin dihubungkan oleh ikatan hydrogen yang lemah. Atom-atom hydrogen dapat berpindah dari satu posisi ke posisi lain pada purin atau pirimidin. Perubahan kimia yang seperti itu disebut dengan perubahan tautomer. Misalnya secara tidak normal, adenine berpasangan dengan sitosin dan timin dengan guanine. Peristiwa perubahan genetik seperti itu disebut dengan mutasi gen karena hanya terjadi di dalam gen.

Contoh: anemia bulan sabit.

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

Mutasi gen disebabkan oleh adanya perubahan dalam urutan nukleotida perubahan genotif. Bahan-bahan penyebab terjadinya mutasi disebut dengan mutagen. Sedangkan individu yang memperlihatkan perubahan sifat (fenotipe) akibat mutasi disebut mutan.

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

Jenis-jenis Mutasi Gen

1. Berdasarkan kejadiannya

a). Spontan (*spontaneous mutation*)

Mutasi spontan adalah mutasi (perubahan materi genetik) yang terjadi akibat adanya sesuatu pengaruh yang tidak jelas, baik dari lingkungan luar maupun dari internal organisme itu sendiri. Mutasi ini terjadi di alam secara alami (spontan), dan secara kebetulan.

b). Induksi (*induced mutation*)

Mutasi terinduksi adalah mutasi yang terjadi akibat paparan dari sesuatu yang jelas, misalnya paparan sinar UV. Secara mendasar tidak terdapat perbedaan antara mutasi yang terjadi secara alami dan mutasi hasil induksi.

2. Berdasarkan jenis sel yang bermutasi

a) Mutasi somatik

adalah mutasi yang terjadi pada sel-sel somatik. Mutasi somatik dapat diturunkan dan dapat pula tidak diturunkan. Mutasi somatik dapat dialami oleh embrio/janin maupun orang dewasa.

- Mutasi somatik pada embrio/janin menyebabkan cacat bawaan

-Mutasi somatik pada orang dewasa cenderung menyebabkan kanker

b) Mutasi genetik germinal adalah mutasi yang terjadi pada sel gamet. Karena terjadinya di sel gamet, maka akan diwariskan oleh keturunannya. Mutasi genetik disebut mutasi germinal. Bila mutasi tersebut menghasilkan sifat dominan, akan terekspresi pada keturunannya. Bila resesif maka ekspresinya akan tersembunyi.

3. Berdasarkan perubahan kode genetik

a). Mutasi salah arti (*missense mutation*), yaitu perubahan suatu kode genetik (umumnya pada posisi 1 dan 2 pada kodon) sehingga menyebabkan asam amino yang terkait pada rantai polipeptida berubah. Perubahan pada asam amino dapat menghasilkan fenotip mutan apabila asam amino yang berubah merupakan asam amino esensial bagi protein tersebut. Jenis mutasi ini dapat disebabkan oleh peristiwa transisi dan tranversi.

Contoh *missense mutation*

TACAAC**GTC**ACCATT

Untai sense mRNA

AUGUUG**CAG**UGGUA

Metionin-fenilalanin-**glisin**-triptofan

TACAAC**tTC**ACCATT

AUGUUG**aAG**UGGUA

Metionin-fenilalanin-**lisin**- triptofan

- b). Mutasi diam (*silent mutation*), yaitu perubahan suatu pasangan basa dalam gen (pada posisi 3 kodon) yang menimbulkan perubahan satu kode genetik tetapi tidak mengakibatkan perubahan atau pergantian asam amino yang dikode. Mutasi diam biasanya disebabkan karena terjadinya mutasi transisi dan tranversi.

Contoh Silent mutation :

TACAACGTCACCATT

Untai sense mRNA

AGUUGCAGUGGUAA

Metionin-fenilalanin-glisin-triptofan

TACAAgGTCACCATT

Untai sense mRNA

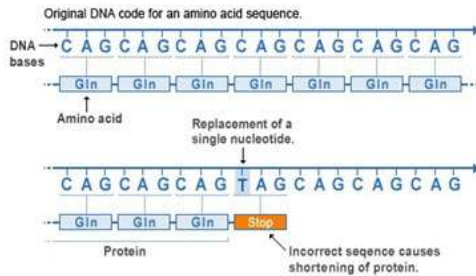
AGUUcAGUGGUAA

Metionin-fenilalanin-glisin-triptofan

- c). Mutasi tanpa arti (*nonsense mutation*), yaitu perubahan kodon asam amino tertentu menjadi kodon stop, yang mengakhiri rantai, mengakibatkan berakhirnya pembentukan protein sebelum waktunya selama translasi. Dengan kata lain pada mutasi tanpa arti terjadi perubahan kodon (triplet) dari kode basa N asam amino tetapi tidak mengakibatkan kesalahan pembentukan protein. Hasilnya adalah suatu polipeptida tak lengkap yang tidak berfungsi. Hampir semua mutasi tanpa arti mengarah pada inaktifnya suatu protein sehingga menghasilkan fenotip mutan.

Mutasi ini dapat terjadi baik oleh tranversi, transisi, delesi, maupun insersi.

Nonsense mutation

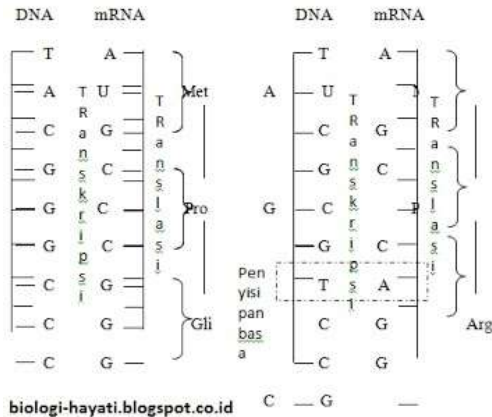


U.S. National Library of Medicine biologi-hayati.blogspot.co.id

Gambar 2.1 Nonsense mutation

- d) Mutasi Pergeseran Kerangka/perubahan rangka baca (*frameshift mutation*). Mutasi ini merupakan akibat penambahan atau kehilangan satu atau lebih nukleotida di dalam suatu gen. Hal ini mengakibatkan bergesernya kerangka pembacaan. Selama berlangsungnya sintesis protein, pembacaan sandi genetik dimulai dari satu ujung acuan protein yaitu mRNA, dan dibaca sebagai satuan tiga basa secara berurutan. Karena itu mutasi pergeseran kerangka pada umumnya menyebabkan terbentuknya protein yang tidak berfungsi sebagai akibat disintesisnya rangkaian asam amino yang sama sekali baru dari pembacaan rangkaian nukleotida mRNA yang telah bergeser kerangkanya (yang ditranskripsikan dari mutasi

pada DNA sel). Tipe mutasi ini digambarkan pada gambar di bawah ini.



Gambar 2.2 Mutan Pergeseran Kerangka

Gambar di atas merupakan mutasi pergeseran kerangka, sebagai akibat penyisipan satu nukleotida pada suatu gen. Penyisipan satu nukleotida pada suatu gen mengakibatkan transkripsi satu nukleotida tambahan pada mRNA. Ini mengakibatkan pergeseran kerangka ketika kodon-kodon dibaca selama berlangsungnya translasi sehingga semua kodon setelah penyisipan menjadi berubah dan semua asam amino yang disandikan menjadi berubah pula. Mutasi pergeseran kerangka sebagai akibat delesi satu nukleotida pada pokoknya akan mempunyai efek yang sama.

Mutasi kromosom

Istilah mutasi pada umumnya digunakan untuk perubahan gen, sedangkan perubahan kromosom yang dapat diamati dikenal sebagai variasi kromosom atau aberasi.

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

Jenis-jenis mutasi kromosom pada sel gamet:

1 Mutasi autosomal

Mutasi sel kelamin yang terjadi pada kromosom autosom. Mutasi jenis ini menghasilkan mutasi yang dominan dan mutasi yang resesif.

2 Mutasi tertaut kelamin

Mutasi sel kelamin yang terjadi pada kromosom seks (kromosom kelamin), berupa tertautnya beberapa gen dalam kromosom kelamin

Mutasi kromosom yaitu mutasi yang disebabkan karena perubahan struktur kromosom atau perubahan jumlah kromosom. Istilah mutasi pada umumnya digunakan untuk perubahan gen, sedangkan perubahan kromosom yang dapat diamati dikenal sebagai variasi kromosom atau mutasi besar/ gross mutation atau aberasi. Mutasi kromosom sering terjadi karena kesalahan pada meiosis maupun pada mitosis.

Pada prinsipnya, mutasi kromosom digolongkan menjadi dua, yaitu:

1. Mutasi Kromosom Akibat Perubahan Jumlah Kromosom

Mutasi kromosom yang terjadi karena perubahan jumlah kromosom (ploidi) melibatkan kehilangan atau penambahan perangkat kromosom (genom) disebut euploid, sedang yang hanya terjadi pada salah satu kromosom dari genom disebut aneuploid.

Euploid (eu = benar; ploid = unit) yaitu jenis mutasi dimana terjadi perubahan pada jumlah n . Makhluk hidup yang terjadi dari perkembangbiakan secara kawin, pada umumnya bersifat diploid, memiliki 2 perangkat kromosom atau 2 genom pada sel somatisnya ($2n$ kromosom). Organisme yang kehilangan 1 set kromosomnya sehingga memiliki satu genom atau satu perangkat kromosom (n kromosom) dalam sel somatisnya disebut monoploid. Sedang organisme yang memiliki lebih dari dua genom disebut poliploid. Misalnya: triploid ($3n$ kromosom); tetraploid ($4n$ kromosom); heksaploid ($6n$ kromosom). Poliploid yang terjadi pada tumbuhan misalnya pada apel dan tebu. Poliploid pada hewan misalnya pada daphnia, rana esculenta dan ascaris.

Mutasi poliploid ada dua, yaitu:

- a) Autopoliploid yang terjadi akibat n -nya mengganda sendiri karena kesalahan meiosis dan terjadi pada kromosom homolog, misalnya semangka tak berbiji.

- a) Aloploid yang terjadi karena perkawinan atau hybrid antara spesies yang berbeda jumlah set kromosomnya dan terjadi pada kromosom non homolog, misalnya *Rhaphanobrassica* (akar seperti kol, daun mirip lobak).

Aneuploid (an = tidak; eu = benar; Ploid = Unit) yaitu jenis mutasi dimana terjadi perubahan jumlah kromosom atau perubahan jumlah n-nya. Dalam hal ini, "n" menandakan jumlah set kromosom. Sebagai contoh, sel tubuh manusia memiliki 2 paket kromosom sehingga disebut 2n, dimana satu paket n manusia berjumlah 23 kromosom.

Mutasi kromosom ini tidak melibatkan seluruh genom yang berubah, melainkan hanya terjadi pada salah satu kromosom dari genom. Mutasi ini disebut juga dengan istilah **aneusomik**. Penyebab mutasi ini adalah *anafase lag* (peristiwa tidak melekatnya benang-benang spindel ke sentromer) dan nondisjunction (gagal berpisah).

Aneuploid/Aneusomi pada manusia dapat menyebabkan:

- Sindrom Turner, dengan kariotipe (22AA+X0). Jumlah kromosomnya 45 dan kehilangan 1 kromosom kelamin. Penderita Sindrom Turner berjenis kelamin wanita, namun ovariumnya tidak berkembang (ovarian dysgenesis).
- Sindrom Klinefelter, kariotipe (22 AA+XXY), mengalami trisomik pada kromosom gonosom. Penderita Sindrom Klinefelter berjenis kelamin laki-laki, namun testisnya tidak berkembang (testicular dysgenesis) sehingga tidak

bisa menghasilkan sperma (aspermia) dan mandul (gynaecomastis) serta payudaranya tumbuh.

- Sindrom Jacobs, kariotipe ($22AA+XYY$), trisomik pada kromosom gonosom. Penderita sindrom ini umumnya berwajah kriminal, suka menusuk-nusuk mata dengan benda tajam, seperti pensil, dll dan juga sering berbuat kriminal. Penelitian di luar negeri mengatakan bahwa sebagian besar orang-orang yang masuk penjara adalah orang-orang yang menderita Sindrom Jacobs.
- Sindrom Patau, kariotipe ($45A+XX/XY$), trisomik pada kromosom autosom. kromosom autosomnya mengalami kelainan pada kromosom nomor 13, 14, atau 15.
- Sindrom Edward, kariotipe ($45A+XX/XY$), trisomik pada autosom. Autosom mengalami kelainan pada kromosom nomor 16,17, atau 18. Penderita sindrom ini mempunyai tengkorak lonjong, bahu lebar pendek, telinga agak ke bawah dan tidak wajar.

Macam-macam aneusomik antara lain sebagai berikut.

- a) Monosomik ($2n-1$); yaitu mutasi karena kekurangan satu kromosom, misalnya Sindrom Turner pada manusia dimana jumlah kromosomnya 45 dan kehilangan 1 kromosom kelamin ($22AA+X0$).
- b) Nullisomik ($2n-2$); yaitu mutasi karena kekurangan dua kromosom trisomik ($2n + 1$, misalnya Sindrom Klinefelter pada manusia.

- c) Trisomik ($2n + 1$); yaitu mutasi karena kelebihan satu kromosom
- d) Tetrasomik ($2n + 2$); yaitu mutasi karena kelebihan dua kromosom

2. Mutasi Kromosom Akibat Perubahan Struktur Kromosom

Mutasi karena perubahan struktur kromosom atau kerusakan pada bentuk kromosom. Mutasi ini disebut juga dengan istilah **aberasi (kerusakan)** pada bentuk kromosom. Macam-macam aberasi adalah:

a) Delesi atau defisiensi

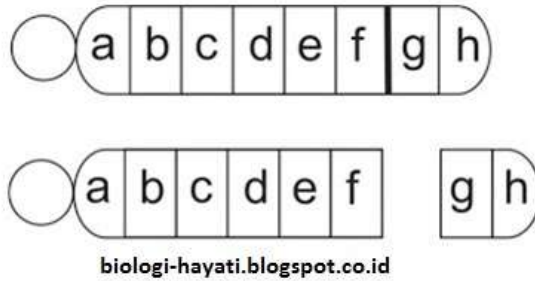
Delesi adalah mutasi karena kekurangan segmen kromosom. Hal ini yang terjadi karena sebagian segmen kromosom lenyap sehingga kromosom kekurangan segmen. Delesi terjadi ketika sebuah fragmen kromosom patah dan hilang pada saat pembelahan sel. Kromosom tempat fragmen tersebut berasal kemudian akan kehilangan gen-gen tertentu. Namun dalam beberapa kasus, fragmen patahan tersebut dapat berikatan dengan kromosom homolog menghasilkan **Duplikasi**. Fragmen tersebut juga dapat melekat kembali pada kromosom asalnya dengan arah terbalik dan menghasilkan **Inversi**.

Defisiensi dapat menyebabkan kematian, separuh kematian, atau menurunkan viabilitas. Pada tanaman, defisiensi yang ditimbulkan oleh perlakuan bahan mutagen (radiasi) sering ditunjukkan dengan munculnya mutasi klorofil. Kejadian mutasi klorofil biasanya dapat

diamati pada stadium muda (*seedling stag*), yaitu dengan adanya perubahan warna pada daun tanaman.

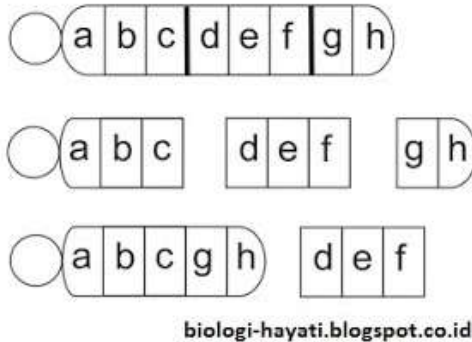
Macam-macam delesi antara lain:

- Delesi terminal
ialah delesi yang kehilangan ujung segmen kromosom



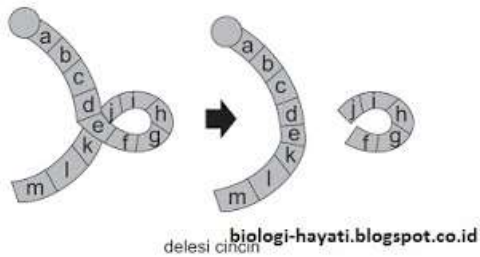
Gambar 2.3 Defisiensi/delesi terminal

- Delesi interstitial
ialah delesi yang kehilangan bagian tengah kromosom.



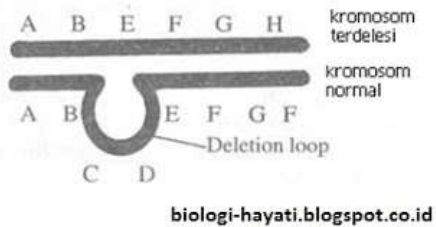
Gambar 2.4 Delesi interstitial

- Delesi cincin: ialah delesi yang kehilangan segmen kromosom sehingga berbentuk lingkaran seperti cincin.



Gambar 2.5 Delesi cincin

- Delesi loop; ialah delesi cincin yang membentuk lengkungan pada kromosom lainnya.



Gambar 2.6 Delesi loop

b) Duplikasi

Mutasi karena kelebihan segmen kromosom. **Duplikasi** terjadi karena adanya segmen kromosom yang

mengakibatkan jumlah segmen kromosom lebih banyak dari kromosom aslinya.

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

c) Translokasi

Translokasi adalah pemindahan sebagian dari segmen kromosom ke kromosom lainnya yang bukan kromosom homolognya atau mutasi yang mengalami pertukaran segmen kromosom ke kromosom non homolog. Macam-macam translokasi antara lain sebagai berikut.

- Translokasi tunggal.

Translokasi ini terjadi jika kromosom yang patah pada satu tempat, kemudian bagian yang patah tersebut

bersambungan dengan kromosom lain yang bukan homolognya

- Translokasi perpindahan

Terjadi jika kromosom patah di dua tempat dan patahannya bersambungan dengan kromosom lain yang bukan homolognya

- Translokasi resiprok

Terjadi jika dua buah kromosom yang bukan homolognya patah pada tempat tertentu, kemudian patahan tersebut saling tertukar.

Translokasi resiprok dapat dibedakan menjadi tiga, yaitu sebagai berikut :

- i. Translokasi resiprok homozigot

Translokasi homozigot ialah translokasi yang mengalami pertukaran segmen dua kromosom homolog dengan segmen dua kromosom non homolog.

- ii. Translokasi resiprok heterozigot

Translokasi heterozigot ialah translokasi yang hanya mengalami pertukaran satu segmen kromosom ke satu segmen kromosom nonhomolognya.

- iii. Translokasi Robertson

Translokasi Robertson ialah translokasi yang terjadi karena penggabungan dua kromosom akrosentrik menjadi satu kromosom metasentrik,

maka disebut juga fusion (penggabungan). Translokasi terjadi apabila dua benang kromosom patah setelah terkena energi radiasi, kemudian patahan benang kromosom bergabung kembali dengan cara baru. Patahan kromosom yang satu berpindah atau bertukar pada kromosom yang lain sehingga terbentuk kromosom baru yang berbeda dengan kromosom aslinya. Translokasi dapat terjadi baik di dalam satu kromosom (intrachromosome) maupun antar kromosom (interchromosome). Translokasi sering mengarah pada ketidakseimbangan gamet sehingga dapat menyebabkan kemandulan (sterility) karena terbentuknya chromatids dengan duplikasi dan penghapusan. Alhasil, pemasangan dan pemisahan gamet jadi tidak teratur sehingga kondisi ini menyebabkan terbentuknya tanaman aneuploidi. Translokasi dilaporkan telah terjadi pada tanaman *Aegilops umbellulata* dan *Triticum aestivum* yang menghasilkan mutan tanaman tahan penyakit.

d). Inversi

Inversi adalah mutasi yang terjadi karena selama meiosis kromosom terpinil dan terjadinya kiasma, sehingga terjadi perubahan letak/kedudukan gen-gen atau dengan kata lain inversi ialah mutasi yang mengalami

perubahan letak gen-gen, karena selama meiosis kromosom terpinil.

Inversi terjadi karena kromosom patah dua kali secara simultan setelah terkena energi radiasi dan segmen yang patah tersebut berotasi 180° dan menyatu kembali. Kejadian bila sentromer berada pada bagian kromosom yang terinversi disebut perisentrik, sedangkan bila sentromer berada di luar kromosom yang terinversi disebut parametik. Inversi perisentrik berhubungan dengan duplikasi atau penghapusan kromatid yang dapat menyebabkan aborsi gamet atau pengurangan frekuensi rekombinasi gamet.

Perubahan ini akan ditandai dengan adanya aborsi tepung sari atau biji tanaman, seperti dilaporkan terjadi pada tanaman jagung dan barley. Inversi dapat terjadi secara spontan atau diinduksi dengan bahan mutagen, dan dilaporkan bahwa sterilitas biji tanaman heterozigot dijumpai lebih rendah pada kejadian inversi daripada translokasi.

Macam-macam inversi antara lain sebagai berikut.

- Inversi parasentrik
terjadi pada kromosom yang tidak bersentromer.
- Inversi perisentrik
terjadi pada kromosom yang bersentromer.

e). Isokromosom

Isokromosom ialah mutasi kromosom yang terjadi pada waktu menduplikasikan diri, pembelahan sentromernya mengalami perubahan arah pembelahan sehingga terbentuklah dua kromosom yang masing masing berlengan identik (sama).

Dilihat dari pembelahan sentromer maka isokromosom disebut juga fision, jadi peristiwanya berlawanan dengan translokasi Robertson (fusion) yang mengalami penggabungan.

f). Katenasi

Katenasi ialah mutasi kromosom yang terjadi pada dua kromosom non homolog yang pada waktu membelah menjadi empat kromosom, saling bertemu ujung-ujungnya sehingga membentuk lingkaran.

2.4. Proses Mutasi

a. Menurut tipe sel atau macam sel yang mengalami mutasi

1. Mutasi somatis yaitu mutasi yang terjadi pada sel-sel tubuh atau sel soma. Mutasi somatis kurang mempunyai arti genetis.
2. Mutasi germina yaitu mutasi yang terjadi pada sel kelamin (gamet) sehingga dapat diturunkan.

b. Menurut sifat genetiknya

1. Mutasi dominan, terlihat pengaruhnya dalam keadaan heterozigot

2. Mutasi resesif, pada organisme diploid tidak akan (diketahui selama dalam keadaan heterozigot, kecuali resesif pautan seks. Namun pada organisme haploid (monoploid) seperti virus dan bakteri, pengaruh mutasi dominan dan juga resesif dapat dilihat pada fenotipe virus dan bakteri tersebut.

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 alam atau mutasi spontan, yaitu mutasi yang penyebabnya tidak diketahui. Mutasi ini terjadi di alam secara spontan (alami), secara kebetulan dan jarang terjadi. Contoh mutagen alam adalah sinar kosmis, radio aktif alam, dan sinar ultraviolet. .
2. Mutasi buatan, yaitu mutasi yang terjadi dengan adanya campur tangan manusia. Proses perubahan gen atau kromosom secara sengaja diusahakan oleh manusia dengan zat kimia, sinar x, radiasi. dan sebagainya maka sering disebut juga mutasi induksi.

Mutasi buatan dengan sinar x dipelopori oleh, Herman Yoseph Muller (murid Morgan) yang berkebangsaan Amerika Serikat (1890-1945). Muller berpendapat bahwa mutasi pada sel soma tidak mengalami perubahan,

sedangkan mutasi pada sel-sel generatif atau gamet kebanyakan letal dan membawa kematian sebelum atau segera sesudah lahir. selanjutnya pada tahun 1927 dapat diketahui bahwa sinar X dapat menyebabkan gen mengalami ionisasi sehingga sifatnya menjadi labil. Dan akhirnya mutasi buatan dilaksanakan pula dengan pemotongan daun dan penyisipan DNA pada organism-organism yang kita inginkan. Mutan-mutan buatan yang telah kita peroleh antara lain: anggur tanpa biji, tomat tanpa biji, hewan atau tumbuhan poliploidi (misal: kol poliploidi), *Pamato raphanohrassica* (akar seperti kol, daun seperti lobak).

Mutagen Zat Kimia atau Faktor Fisik

Secara garis besar macam-macam mutagen dapat dibagi tiga. sebagai berikut :

a. Radiasi

Radiasi (penyinaran dengan sinar radio aktif); misal: sinar alfa, beta, gamma, ultraviolet, dan sinar x. Radiasi ultra ungu merupakan mutagen penting untuk organisme uniseluler. Radiasi alamiah berasal dari sinar kosmis dari angkasa. Benda-benda radioaktif dari kerak bumi dan lain-lain. Gen-gen yang terkena radiasi, ikatannya putus dan susunan kimianya berubah dan terjadilah mutasi.

b. Mutasi Kimia

Mutagen kimia yang Pertama kali ditemukan ialah gas mustard (belerang mustard) oleh C Averbach dan kawan-

kawan. Beberapa mutagen kimia penting lainnya ialah: gas metan, asam nitrat, kolkisin, digitonin, hidroksil amin, akridin, etilmetan sulfat (EMS), etiletan sulfonat (ESES, 5-bromo urasil, 2-aminopurin dan lain-lain. Zat-zat kimia tersebut dapat menyebabkan replikasi yang dilakukan oleh kromosom yang mengalami kesalahan sehingga mengakibatkan susunan kimianya berubah pula.

c. Temperatur

Kecepatan mutasi akan bertambah karena adanya kenaikan suhu. Setiap kenaikan temperatur sebesar 100°C , kecepatan mutasi bertambah 2-3 kali lipat. Tetapi apakah temperatur merupakan mutagen, hal ini masih merupakan penelitian para ahli.

2.5 Pembentukan Mutan

Individu yang memperlihatkan perubahan sifat (fenotipe) akibat mutasi disebut mutan.

Aspek praktis dari pembentukan mutan, sebagai berikut :

1. Diketahui ada beberapa mikroorganisme yang menggambarkan resistensi terhadap antibiotik-antibiotik tertentu akibat mutasi. Kenyataan ini sangat penting dalam pengobatan penyakit.
2. Dapat diisolasi mutan biokimiawi yang mampu menghasilkan suatu produk akhir dalam jumlah besar. Hal ini penting dalam industri.
3. Memungkinkan persyaratan untuk pemeliharaan biakan murni spesies mikroba yang khas tercegah dari mutasi

4. Mutan-mutan yang mengalami kerusakan/terhambatnya proses-proses enzimatik yang berbeda dapat dimanfaatkan untuk mempelajari lebih jauh proses biokimia, seluk-beluk jalur metabolisme atau jalur biosintesis.

Salah satu mutagen yang banyak dimanfaatkan manusia dalam berbagai keperluan adalah radiasi. Perbuatan yang menimbulkan radiasi dapat menyebabkan terjadinya mutasi, misalnya :

1. Penggunaan zat-zat kimia yang radioaktif
2. Penggunaan bahan kimia dalam minuman dan makanan
3. Penggunaan sinar x dalam penelitian dan pengobatan
4. Kebocoran radiasi dari pembuangan sampah-sampah industri, reaktor atom, roket, dll
5. Penggunaan bom radioaktif (ingat peledakan bom di Hiroshima dan Nagasaki yang menyebabkan terbentuknya kelapa poliploid)

Meski sifat mutasi adalah merugikan namun dalam beberapa hal berguna pula bagi manusia dalam kehidupannya, misalnya:

1. Meningkatkan hasil panen produksi pangan, seperti gandum, tomat, kacang tanah, kelapa poliploid, kol poliploid, dengan mutasi induksi
2. Meningkatkan hasil antibiotika, seperti mutan penicillium
3. Untuk pemeriksaan proses biologi melalui mutasi, misalnya transport elektron pada fotosintesis, fiksasi nitrogen pada bakteri
4. Sebagai proses penting untuk evolusi dan variasi genetik

III. PERUBAHAN AKIBAT MUTASI

Mutasi terjadi akibat adanya perubahan lingkungan yang luar biasa. Alam tidaklah konsisten, tetapi selalu berubah. Untuk tetap bertahan hidup dan menjaga kelestarian spesies itu sendiri di alam, makhluk harus ikut berubah sesuai dengan sifat alam sekelilingnya yang selalu mengalami perubahan. Ada beberapa perubahan yang terjadi akibat mutasi antara lain:

3.1 Perubahan karena faktor penyebab:

- a. Perubahan spontan
- b. Perubahan induksi

Perubahan spontan atau alamiah ialah perubahan genetik yang terjadi dengan sendirinya di alam. Penyebabnya adalah:

- Sinar kosmis
- Batuan radioaktif
- Sinar ultraviolet matahari
- Sesuatu yang tidak jelas dalam metabolisme sehingga terjadi kekeliruan dalam sintesis bahan genetik
- Radiasi ionisasi internal dari bahan radioaktif yang mungkin terkandung dalam jaringan (lewat makanan atau minuman yang kena pencemaran zat radioaktif).

Sinar kosmos berasal dari angkasa luar, meradiasi bumi dengan butiran (partikel) berenergi tinggi, yakni foton, positron (bagian sinar- β), meson dan proton. Sebagian besar sinar kosmos itu bersama dengan sinar ultraviolet dari matahari kita, disaring oleh lapisan ionosfer bumi dan mencapai bumi kurang dari 100 erg saja. Sinar kosmos sementara itu memiliki daya pancar yang tinggi

sehingga dapat menembus masuk sel tubuh dan mencapai susunan molekul bahan genetik dalam inti sel. Sinar ini sama diterima tubuh, baik di dalam maupun di luar rumah. Bisa juga dijumpai dalam tambang sampai ratusan meter ke bawah. Intensitasnya meningkat dengan kenaikan dari permukaan laut dan makin tinggi pula makin dekat ke kutub.

Unsur radioaktif alam seperti thorium (Th), uranium (U), radium (Ra) dan isotop K tersebar luas di permukaan bumi. Jumlah yang diterima penduduk bergantung pada daerah bersangkutan. Pada beberapa daerah bisa tinggi sekali kadarnya seperti Brazilia dan Kerala di India.

Beberapa zat radioaktif alam ini dapat masuk tubuh lewat makanan, minuman atau pernapasan. Ini menimbulkan radiasi dalam tubuh. Sinar ultraviolet dari matahari tidak radioaktif dan daya tembusnya hanya beberapa mm ke dalam kulit. Karena itu kalau ada terjadi mutasi atau aberasi, terbatas pada daerah kulit itu saja dan tidak sampai diwariskan kepada keturunan karena bukan mengenai gamet.

Perubahan induksi atau buatan ialah perubahan genetik yang terjadi oleh usaha manusia. Usaha manusia itu dalam bentuk berikut :

1. Pemakaian bahan radioaktif untuk diagnosa, terapi, deteksi, sterilisasi dan pengawetan bahan makanan.
2. Penggunaan senjata nuklir
3. Roket, televisi, reaktor yang menggunakan bahan bakar yang radioaktif.

Jika alat nuklir beraksi ia melepaskan energi besar dalam bentuk panas, cahaya, radiasi ionisasi dan zat radioaktif yang banyak dilepaskan ialah C^{14} , Sr^{90} , Cs^{137} dan I^{131} . Cs^{137} dan Sr^{90} paling penting, karena banyak dan tetap radioaktif bertahun-tahun. Gas panas ledakan nuklir membawa bahan radioaktif tadi ke lapisan atas atmosfer. Di sana tinggal beberapa lama sebelum kembali jatuh ke permukaan bumi, lalu tersebar ke mana-mana. Cs^{137} dan Sr^{90} tinggal dalam air yang kemudian terminum atau masuk dalam tumbuhan yang akan dimakan sapi atau orang. Masuk tubuh manusia bisa juga lewat daging dan susu sapi. Cs^{137} tersebar ke seluruh tubuh, tapi lebih banyak disimpan dalam otot. Sr^{90} semata-mata masuk ke dalam tulang dan disimpan disitu.

Sinar-X atau Rontgen populer kini dipakai untuk diagnosa berbagai macam penyakit. Pada saatnya ini juga dapat menimbulkan radiasi ionisasi yang akhirnya menciptakan mutasi dan aberasi. I^{131} , P^{32} , C^{060} dan Au^{98} biasa dipakai untuk pengobatan penyakit kanker. Tapi sering terjadi akibat sampingnya, yakni radiasi ionisasi di jaringan sekitar yang diobati itu dan terjadi perubahan bahan genetik. Pada suatu ketika dapat pula mencapai gonad sehingga diwariskan kepada keturunan.

Deteksi dan mengukur tebal suatu metal dengan cepat dipakai zat radioaktif. Begitu pula untuk melakukan sterilisasi terhadap serangga dan pengawetan bahan makanan dan minuman. Roket, televisi, reaktor yang memproduksi zat radioaktif, bahan arloji yang bersinar waktu malam, juga

melancarkan zat radioaktif. Para peneliti dan pekerja yang langsung berhubungan dengan pengoperasian alat-alat radioaktif itu lebih banyak kemungkinan akan kena radiasi ionisasi dari pada penduduk pada umumnya. Namun semua radiasi yang lepas ke alam itu akan tersebar rata ke mana-mana dan akan menambah dosis radiasi alam.

Namun perubahan induksi tidak selalu berakibat buruk. Banyak sekali kini jasa bahan radioaktif terhadap kesejahteraan hidup manusia. Terutama untuk mengembangkan keturunan baru tanaman. Perubahan induksi yang dilakukan terhadap jelai, gandum, buncis, tomat dan pohon buah ternyata dapat meningkatkan mutunya. Jelai umpamanya yang mutannya dapat meningkatkan produksi dan jadi kebal terhadap jamur api, berbatang kukuh, kadar protein bijipun meningkat dan tak meninggalkan sekam.

Banyak biji tanaman panen (padi, gandum, jagung, jelai) yang dikembangkan sehingga tahan terhadap suatu jenis hama. Mula-mula biji tanaman itu diradiasi. Biji hasil radiasi itu dicampur dengan toxin hama. Biji itu ditumbuhkan pada kertas saring basah. Biji yang tak tahan toxin akan mati, yang tahan akan berkecambah. Beberapa biji akan ada yang mengalami mutasi ke arah yang tahan terhadap toxin hama tadi, dan inilah yang berkecambah. Lalu ditanam dan dikembangkan. Kalau sudah berbuah didapatlah benih yang tahan terhadap hama tadi.

Dengan radiasi pun kini dapat diciptakan mutasi induksi yang menguntungkan terhadap apel, orange dan anggur. Jadi lebih enak atau buahnya jadi tak berbiji. Dulu

penicillin yang dihasilkan jamur penicillium sulit dan mahal. karena produksi jamurnya rendah. Setelah sporanya diradiasi berjuta-juta butir, beberapa koloni dipilih dan didapat yang menghasilkan penicillin jauh lebih banyak

Menurut penelitian J.V. Neel dan W.J. Schull, perubahan spontan pada orang rata-rata untuk L lokus tertentu 1:100.000 telur/sperma. Diperkirakan kurang lebih 30% perubahan spontan oleh radiasi alam (sinar kosmos, batuan radioaktif, ultraviolet), dan radiasi buatan (sinar-X. terapi, dsb). akan melipatgandakan jumlah perubahan spontan.

3.2 Perubahan vegetatif dan generatif

Melihat pada daerah tubuh yang mengalami perubahan. dapat di bagi atas :

- a. perubahan vegetatif
- b. perubahan generatif

Perubahan vegetatif atau somatis ialah perubahan yang terjadi pada jaringan vegetatif bukan jaringan generatif, yaitu epitel, otot penunjang, pengikat dan saraf. Perubahan generatif atau gametis ialah perubahan yang terjadi pada jaringan benih (germa) yang terdapat dalam gonad.

Kalau perubahan itu demikian besar, sel-sel bisa mati dan kalau dapat bertahan hidup memiliki kelainan atau berfungsi tak normal. Kalau sel somatis mati, tidak meliputi daerah luas yang kurang penting tidak akan membahayakan. Tapi kalau meliputi daerah luas atau alat yang amat penting bisa membahayakan

bahkan bisa letal.

Kalau perubahan itu terjadi ketika sel somatis sedang giat membelah seperti dalam embrio, bisa menimbulkan karakter abnormal waktu lahir, tapi tidak diturunkan kepada anak-cucu. Makin muda jaringan mengalami perubahan genetik makin luas akibat keabnormalan yang ditimbulkannya. Sebaliknya makin dewasa jaringan itu ketika mengalami perubahan genetik makin sempit darah yang mengalami keabnormalan dan bisa ditolerir.

Kalau perubahan berlangsung pada gametogonium atau gametosit mungkin begitu hebat perubahan itu dan gamet pun segera mati. Atau begitu lemah dan tak mampu melakukan pembuahan dengan wajar. Karena itu perubahan itu tak diteruskan kepada keturunan, hilang di tengah jalan begitu saja. Tapi kalau perubahan itu tak begitu hebat dan gamet bisa melakukan pembuahan terjadilah generasi baru yang menerima perubahan bahan genetik itu.

Jelaslah, hanya perubahan genetik yang terdapat pada sel gamet sajalah yang diwariskan kepada anak-cucu. Perubahan sel somatis tidak. Kalau gonad langsung kena radiasi atau diberi bahan kimia yang keras seperti gas mustard di atas memang akan besar sekali kemungkinan mengalami perubahan genetik pada gamet. Namun kalau radiasi itu terjadi di bagian lain tubuh bukan langsung ke gonad, tiba saatnya nanti gonad itu menerima akibat radiasi secara tak langsung. Kalau radiasi itu dengan zat yang menimbulkan

ionisasi, akan terjadi ionisasi berantai pada jaringan dan pada akhirnya dapat mencapai inti sel gamet.

Makin dekat bagian tubuh yang kena radiasi ke gonad, makin besar kemungkinan bahwa gamet sendiri akan menerima perubahan genetik. Sebaliknya makin jauh bagian tubuh yang kena radiasi itu dari gonad makin kecil kemungkinan gamet menerima perubahan genetik. Kalau yang diradiasi kelenjar gondok umpamanya, yakni dalam usaha terapi akan menimbulkan perubahan yang lebih sedikit bagi gonad dari pada kalau yang diradiasi itu usus umpamanya.

Para pekerja dan sarjana yang langsung berhubungan dengan penggunaan radioaktif, seperti radiolog rumah sakit harus melindungi daerah abdomennya dengan semacam perisai dari bahan logam, agar kesempatan gonad kena radiasi lebih kecil.

Dalam bidang pertanian perubahan vegetatif kini banyak dipakai untuk meninggikan produksi dan mutu, seperti terhadap apel, anggur dan orange. Dibuat perubahan induksi pada suatu cabang pohon dewasanya (dengan colchicine umpamanya). Lain cabang ini disetek atau dicangkok, dan dibiakkan secara vegetatif pula.

Secara alamiah perubahan vegetatif pada tumbuhan menimbulkan beraneka warna (belang) pada endosperm (biji). daun dan mahkota bunga, seperti dijumpai pada ercis manis, kembang pukul 4 dan bunga mulut naga.

3.3 Dampak mutasi genetik pada manusia dan ternak

3.3.1 Dampak mutasi genetik pada manusia

1. Kanker

Sel kanker adalah sel normal yang mengalami mutasi/perubahan genetik dan tumbuh tanpa terkoordinasi dengan sel-sel tubuh lain. Proses pembentukan kanker (karsinogenesis) merupakan kejadian somatik dan sejak lama diduga disebabkan karena akumulasi perubahan genetik dan epigenetik yang menyebabkan perubahan pengaturan normal kontrol molekuler perkembangbiakan sel. Sel kanker yang tak mampu berinteraksi secara sinkron dengan lingkungan dan membelah tanpa kendali bersaing dengan sel normal dalam memperoleh bahan makanan dari tubuh dan oksigen.

Tumor dapat menggantikan jaringan sehat dan terkadang menyebar ke bagian lain dari tubuh yakni suatu proses pemendekan umur yang lazim disebut metastasis. Potensi metastasis ini diperbesar oleh perubahan genetik yang lain. Jika tidak diobati, kebanyakan kanker mengarah ke pesakitan dan bahkan kematian. Kanker muncul melalui perubahan genetik rangkap/ganda dalam sel induk dari organ tubuh. Sebagian perubahan yang tidak dapat dihapuskan akan terus menumpuk bersamaan dengan bertambahnya umur dan tidak dapat dihindari, akan tetapi predisposisi genetik, faktor lingkungan dan yang paling banyak yakni gaya hidup adalah faktor-faktor yang penting.

Beberapa orang lahir dengan mutasi tertentu dalam DNA-nya yang dapat mengarah ke kanker. Sebagai contoh, seorang wanita lahir dengan mutasi pada gen yang disebut *BRCA1* akan membentuk kanker payudara atau rahim jauh lebih banyak daripada wanita yang tidak mempunyai mutasi demikian.

Karsinogen eksogen (dari luar) dan proses biologik endogen dapat menyebabkan mutasi delesi, insersi atau substitusi basa baik transisi maupun transversi. Mekanisme endogen kerusakan DNA yang telah diketahui dengan baik adalah fenomena deaminasi 5-metilsitosin.

Metilasi DNA adalah merupakan mekanisme epigenetik yang melibatkan pengaturan ekspresi suatu gen. Residu sitosin dan 5-metilsitosin masing-masing dapat secara spontan dideaminasi menjadi urasil dan timin yang jika tidak diperbaiki akan menyebabkan mutasi transisi G:C→A:T. Mutasi ini paling banyak terjadi pada dinukleotida CpG (sitosin diikuti oleh guanin) yang seringkali mengalami metilasi. Studi spektrum mutasi menyatakan adanya corak khas perubahan DNA yang diinduksi oleh mutagen endogen dan eksogen tertentu dalam gen yang berhubungan dengan kanker.

2. Sindrom Turner

(Ditemukan oleh H.H. Turner tahun 1938)

Ciri-ciri :

- a. Kariotipe : 45 X 0 (44 autusom + satu kromosom X) diderita oleh wanita
- b. Tinggi badan cenderung pendek

- c. Alat kelamin terlambat perkembangannya
- d. Sisi leher tumbuh tambahan daging
- e. Bentuk kaki X
- f. Kedua putting susu berjarak melebar
- g. Keterbelakangan mental

3. Sindrom Klinefelter

Ditemukan oleh Klinefelter tahun 1942

Ciri-ciri :

- a. Kariotipe : 47. XXY (kelebihan kromosom seks X) diderita oleh pria
- b. Bulu badan tidak tumbuh
- c. Testis mengecil, mandul (steril)
- d. Buah dada membesar
- e. Tinggi badan berlebih
- f. Jika jumlah kromosom X lebih dari dua mengalami keterbelakangan mental

4. Sindrom Jacob

Ditemukan oleh P.A. Jacobs tahun 1965

Ciri-ciri:

- a. Kariotipe 47.XYY (kelebihan sebuah kromosom seks Y) diderita oleh pria
- b. Berperawakan tinggi
- c. Bersifat antisocial, agresif

5. Sindrom Down

Ditemukan oleh Longdon Down tahun 1866

Ciri-ciri :

- a. Kariotipe 47,XX atau 47, XY
- b. Mongolism, telapak tebal seperti telapak kera
- c. Mata sipit miring ke samping
- d. Bibir tebal, lidah menjulur, liur selalu menetes
- e. Gigi kecil-kecil dan jarang
- f. IQ rendah (\pm)

3.3.2 Dampak mutasi genetik pada ternak

1. Kelinci

- a. Penyebab mutasi: radiasi nuklir Fukushima
- b. Jenis mutagen: mutagen fisika
- c. Nama mutan: kelinci tanpa telinga



Gambar 2.7 kelinci tanpa telinga

2. Sapi

- a. Penyebab mutasi: radiasi gen myostatin
- b. Jenis mutagen: mutagen fisika
- c. Nama mutan: sapi *double muscling*



Gambar 2.8 sapi *double muscling*

Meskipun secara biologi sebagian terbesar mutasi menyebabkan gangguan pada kebugaran (*fitness*) individu, bahkan kematian, mutasi sebenarnya adalah salah satu kunci bagi kemampuan beradaptasi suatu jenis (*spesies*) terhadap lingkungan baru atau yang berubah. Sisi positif ini dimanfaatkan oleh sejumlah bidang biologi terapan.

1. Terapi sel-sel tumor

Aplikasi radiasi sinar mengion (dikenal sebagai radioterapi, seperti penyinaran dengan sinar X) dan kemoterapi untuk menghambat perkembangan sel-sel tumor dan kanker pada dasarnya adalah menginduksi mutasi pada sel-sel kanker sebagai targetnya. Agensia mutasi tersebut akan menyebabkan sel-sel target berhenti tumbuh karena tidak mampu lagi memperbanyak diri.

2. Pemuliaan

Pemaparan tanaman terhadap radiasi sinar mengion, seperti sinar gamma dari Co-60, atau terhadap beberapa kemikalia, seperti EMS dan DS, dalam waktu dan kadar tertentu juga digunakan untuk

menginduksi mutasi. Dalam penerapan ini, mutasi tidak ditujukan untuk mematikan sel, tetapi untuk mengubah susunan basa nitrogen pada DNA atau untuk menyebabkan mutasi segmental. Harapannya adalah ada beberapa sel yang akan mengalami mutasi yang menguntungkan. Dengan demikian, tidak hanya sedikit yang dipaparkan, tetapi ribuan sampai ratusan ribu individu.

Cara pemuliaan dengan bantuan mutasi ini kebanyakan dilakukan terhadap tanaman hortikultura, seperti tanaman sayuran dan tanaman hias (ornamental). Batan telah menghasilkan beberapa kultivar unggul padi yang dirakit melalui mutasi.

IV. PENUTUP

Secara umum perubahan sifat keturunan disebut dengan mutasi. Mutasi adalah perubahan materi genetik (gen atau kromosom) suatu sel yang diwariskan kepada keturunannya. Mutasi dapat disebabkan oleh kesalahan replikasi materi genetik selama pembelahan sel oleh radiasi, bahan kimia (mutagen), atau virus, atau dapat terjadi selama proses meiosis. Tetapi ada juga mutasi yang tidak jelas mutagennya, yang diperkirakan hanya karena suatu kealpaan atau kekeliruan suatu proses metabolisme dalam sel.

Tujuan mutasi adalah menghadapi perubahan alam yang sewaktu-waktu akan timbul. Peristiwa terjadinya mutasi disebut mutagenesis. Penyebab mutasi disebut dengan mutagen (agen mutasi). Kebanyakan mutagen adalah bahan fisika, kimia atau biologi yang memiliki daya tembus yang kuat sehingga dapat mencapai bahan genetik dalam inti sel.

Mutasi dapat terjadi pada tingkat DNA, gen dan kromosom. Perubahan pada sekuens basa DNA akan menyebabkan perubahan pada protein yang dikode oleh gen. Peristiwa yang terjadi pada mutasi gen adalah perubahan urutan-urutan DNA atau lebih tepatnya mutasi titik merupakan perubahan pada basa N dari DNA atau RNA. Mutasi kromosom, sering juga disebut dengan mutasi besar/gross mutation atau aberasi kromosom adalah perubahan jumlah kromosom dan struktur (susunan atau urutan) gen dalam kromosom. Mutasi kromosom sering terjadi karena kesalahan meiosis dan sedikit dalam mitosis.

DAFTAR PUSTAKA

- Adrian M. S.R.D., R.D. Owen and R.S. Edgar. 1965. General Genetics. W H. Freeman and Company
- Brown, T.A. 1990. Gene cloning, 2nd edition. Champman and Hall, London.
- Chapman, A.B. 1985. General and Quantitative Genetics. Elsevier Science Publishers. Tokyo.
- Cunningham, E.P. 1999. Recent Develoement in Biotecnology as they related to animal genetic resources for food and agriculture. FAO. <http://www.fao.org>.
- Elseth, G.D. and K.D. Baumgardner. 1984. Genetics. Addison-Wesley Publishing Company.
- Feradis. 2010. Bioteknologi Reproduksi pada Ternak. Alfabeta. Bandung
- Feradis. 2010. Reproduksi Ternak. Alfabeta. Bandung
- Handayani, R. 2009. Produksi Ternak Transgenik sebagai Upaya Meningkatkan Mutu Genetik Ternak <http://repository.usu.ac.id/bitstream/123456789/802/1/>(diakses tanggal 21 Mei 2011)
- Honegger, W., H. Burla, M.Schnitter. 1962. Genetics, Heredity, Environment and Personality. Dell Publishing Co., Inc. New York
- [http:// www.scribd.com/doc/14824776](http://www.scribd.com/doc/14824776). 2011. Tanaman Transgenik. [http:// www. scribd. com/ doc/ 14824776](http://www.scribd.com/doc/14824776) (diakses tanggal 21 Mei 2011)
- http://en.wikipedia.org/wiki/DNA_extraction diakses pada 20 Juni 2012 pukul 19.35 wita.

<http://kirsman83.weebly.com/2/post/2010/01/isolasi-dna-buah.html>
<http://kirsman83.weebly.com/2/post/2010/01/isolasi-dna-buah.html>
diakses pada 20 Juni 2012 pukul 19.35 wita.

<http://www.macnature.com/2010/02/isolasi-dna-referensi-terpercaya.html>
<http://www.macnature.com/2010/02/isolasi-dna-referensi-terpercaya.html> diakses pada 20 Juni 2012 pukul 19.35 wita.

Johansson, I., J. Rendel and M. Taylor. 1966. Genetics and Animal Breeding. W H. Freeman and Company.

Knight, R.L.1948. Dictionary of Genetics. The Chronica Botani Company. Waltham, Mass, U.S.A.