

## **BAB III**

### **MUTASI**

#### **3.1 Pengertian Mutasi**

Mutasi adalah perubahan yang terjadi pada bahan genetik (ADN maupun ARN), baik pada taraf urutan gen (disebut mutasi titik) maupun pada taraf kromosom [Wikipedia]. Beberapa pengertian lain dari mutasi:

- 1) perubahan tetap pada urutan ADN (F. Hoffmann-La Roche)
- 2) semua perubahan gen pada keadaan alaminya (ghr.nlm.nih.gov)

Mutasi di alam dapat terjadi akibat zat pembangkit mutasi (mutagen, termasuk karsinogen), radiasi matahari maupun radioaktif, serta loncatan energi listrik seperti petir.

Mutagen dibagi menjadi 3, yaitu:

- 1) Mutagen bahan kimia, contohnya adalah kolkisin dan zat digitonin. Kolkisin adalah zat yang dapat menghalangi terbentuknya benang-benang spindel pada proses anafase dan dapat menghambat pembelahan sel pada anafase.
- 2) Mutagen bahan fisika, contohnya sinar ultraviolet, sinar radioaktif, dan sinar gamma. Sinar ultraviolet dapat menyebabkan kanker kulit.
- 3) Mutagen bahan biologi, diduga virus dan bakteri dapat menyebabkan terjadinya mutasi. Bagian virus yang dapat menyebabkan terjadinya mutasi adalah ADN-nya.

#### **3.2 Jenis Mutasi**

Jenis mutasi dibagi menjadi 2 yaitu,

##### **1) Macam-macam Mutasi Berdasarkan Sel yang Bermutasi**

- a) Mutasi somatik adalah mutasi yang terjadi pada sel somatik, yaitu sel tubuh seperti sel kulit. Mutasi ini tidak akan diwariskan pada keturunannya.

- b) Mutasi gametik adalah mutasi yang terjadi pada sel gamet, yaitu sel organ reproduksi yang meliputi sperma dan sel telur pada manusia. Karena terjadinya di sel gamet, maka akan diwariskan kepada keturunannya.

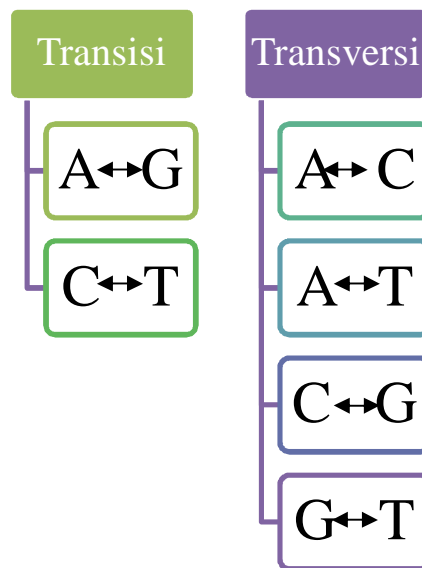
## 2) Macam-macam Mutasi Berdasarkan Bagian yang Bermutasi

- a) Mutasi titik merupakan perubahan pada basa nitrogen dari ADN atau ARN. Mutasi titik dapat berakibat berubahnya urutan asam amino pada protein, dan dapat mengakibatkan berkurangnya, berubahnya atau hilangnya fungsi enzim.
- b) Mutasi kromosom, sering juga disebut dengan mutasi besar/*gross mutation* atau aberasi kromosom adalah perubahan jumlah kromosom dan susunan atau urutan gen dalam kromosom. Mutasi kromosom sering terjadi karena kesalahan meiosis dan sedikit dalam mitosis.

Jenis mutasi yang dijumpai pada ADN mitokondria adalah mutasi titik karena ukuran mitokondria yang jauh lebih kecil (16.569 unit pasangan basa) dibandingkan inti sel ( $3 \cdot 10^9$  unit pasangan basa). Mekanisme terjadinya mutasi titik terbagi atas dua macam, yaitu substitusi basa dan perubahan rangka baca akibat adanya penambahan basa atau kehilangan basa (delesi). Mutasi titik yang disebabkan oleh substitusi basa dinamakan mutasi substitusi basa, sedangkan mutasi yang terjadi karena perubahan rangka baca dinamakan mutasi rangka baca (*frameshift mutation*). (Adiyani, 2008)

Mutasi substitusi basa dapat dibedakan menjadi dua kelompok, yaitu transisi dan transversi. Pada transisi terjadi substitusi basa purin oleh purin atau substitusi pirimidin oleh pirimidin, sedangkan pada transversi terjadi substitusi purin oleh pirimidin atau pirimidin oleh purin. Secara skema kedua macam substitusi basa tersebut dapat dilihat pada Gambar 6.

Gambar 6  
Substitusi Basa



Sementara itu, mutasi rangka baca akan mengakibatkan perubahan rangka baca semua triplet kodon di belakang tempat terjadinya mutasi tersebut. Akan tetapi, adisi atau pun delesi sebanyak kelipatan tiga basa pada umumnya tidak akan menimbulkan pengaruh fenotipik mutasi rangka baca. Demikian pula, adisi satu basa yang diimbangi oleh delesi satu basa di tempat lain, atau sebaliknya, akan memperbaiki kembali rangka baca di belakang tempat tersebut.

Dalam tugas akhir ini, jenis mutasi yang dianalisis adalah mutasi substitusi basa dan untuk mengetahui apakah terjadinya mutasi substitusi basa pada suatu posisi (misalkan posisi  $i$ ) dipengaruhi oleh basa pada posisi  $i+1$  digunakanlah metode uji tanda (*sign test*).

### 3.3 Akibat Mutasi

Individu yang memperlihatkan perubahan sifat (fenotip) akibat mutasi disebut mutan. Beberapa contoh mutasi yang menyerang manusia diantaranya sebagai berikut.

#### 1) *Cyclopia*

Cacat kelahiran yang satu ini menyebabkan kedua mata menjadi tidak berpisah satu sama lain melainkan bersatu. Mukanya menjadi tidak

beraturan atau hidung menjadi tidak berfungsi semestinya dan bisa jadi hidungnya terdapat di atas mata maupun di bagian belakang kepala. Tapi kebanyakan pengidap kelainan ini akan mati saat masih di kandungan.

#### 2) *Mermaid Syndrome*

Mutasi ini menyebabkan bayi yang ketika lahir, kedua kakinya bergabung dan menjadi satu seperti ekor putrid duyung. Setelah satu atau dua hari, bayi yang terkena kelainan tersebut biasanya akan meninggal dikarenakan adanya komplikasi di kandung kemih dan ginjalnya.

#### 3) *Werewolf Syndrome*

Kelainan ini disebabkan terjadinya mutasi genetik pada rambut penderita. Rambutnya akan terus tumbuh banyak. Kelainan genetik ini bisa dilihat saat kelahiran. Bayi yang lahir penuh dengan rambut adalah penderita mutasi ini. Kelainan ini menyebabkan penderitanya nampak seperti manusia serigala.

#### 4) Gigantisme

Kelainan genetik dimana seseorang tumbuh sangat tinggi melebihi batas normal rata-rata tinggi manusia. Ada dua macam gigantisme, yang pertama *pituitary gigantism*, yang menyebabkan seseorang tumbuh sangat tinggi dan yang kedua yaitu *cerebral gigantism*, dimana otak akan tumbuh dengan volume yang berlebih, sehingga penderitanya mengalami penghambatan mental.

#### 5) *Dwarfism*

Kelainan genetik dimana seseorang yang hanya memiliki tinggi 4 sampai 10 inchi. Tidak ada pengobatan untuk kasus yang satu ini, karena telah terjadi kekacauan dalam susunan genetiknya.

#### 6) *Elephantiasis*

Mutasi yang satu ini akan menyebabkan kulit dan jaringan di bawahnya membesar dan menjadi tebal. Biasanya menyerang kaki, *scrotum* dan payudara. Penyakit ini biasanya disebabkan oleh parasit yang dilepaskan ke aliran darah oleh gigitan nyamuk.