

# Sekilas tentang Mutasi

*by Abdul Toha*

---

**Submission date:** 30-Apr-2022 01:00PM (UTC+0900)

**Submission ID:** 1824470558

**File name:** Toha\_et\_al.\_2015\_Mutasi\_removed.pdf (410.32K)

**Word count:** 2427

**Character count:** 15587

# Sekilas tentang Mutasi

Abdul Hamid A. Toha, Nashi Widodo, Luchman Hakim, Sutiman B. Sumitro

## Abstrak

Mutasi adalah perubahan materi genetik (DNA atau RNA) pada tingkat gen atau pada kromosom. Mutasi merupakan salah satu faktor yang mempengaruhi keanekaragaman makhluk hidup. Berbagai faktor menyebabkan terjadinya mutasi. Mutasi sendiri dapat dipelajari dalam tiga tingkatan berbeda, yaitu tingkat molekular, kromosom dan genom. Tulisan ini memberikan tinjauan singkat mengenai mutasi dalam arti umum.

Kata kunci: Mutasi, Tingkat Mutasi, Mutasi molekuler

## Pendahuluan

Variasi genetik disebabkan oleh mutasi. Teori mutasi pertama kali dirumuskan oleh de Vries pada 1901. De Vries mendalilkan bahwa variasi genetik disebabkan oleh beberapa faktor yang tidak diketahui dan mengarah ke spesies baru. Meskipun asal usul spesies baru oleh mutasi tunggal terbukti salah, asal spontan variasi genetik baru didukung oleh banyak karya berikutnya. Sekarang, kita tahu bahwa berbagai faktor yang menyebabkan perubahan genetik fenotip. Hal ini dapat dipelajari melalui mutasi pada tiga tingkat yang berbeda, yaitu molekul, kromosom, dan tingkat genom.

Secara umum mutasi merupakan munculnya jenis sifat pewarisan baru pada makhluk hidup atau perubahan pada materi genetik. Mutasi dalam arti sempit merupakan perubahan dalam gen (intragenik). Mutasi dalam gen merupakan faktor penentu timbulnya keanekaragaman genetik yang berakibat pada timbulnya keanekaragaman dalam kehidupan. Mutasi dalam arti luas dapat disebabkan oleh tiga hal, yaitu mutasi noktah yang meliputi perubahan-perubahan pada kodon-kodon tunggal; aberasi kromosom yang menyebabkan perubahan bagian besar kromosom seperti inversi, translokasi dan duplikasi; dan perubahan dalam jumlah

kromosom. Sementara dalam arti sempit, mutasi terdiri atas dua kelompok besar, yaitu penggantian basa dan mutasi pergeseran kerangka.

Mutasi dapat menguntungkan dan merugikan. Klasifikasi mutasi dan keuntungannya disajikan untuk memberikan informasi singkat tentang mutasi materi genetik.

## Keuntungan dan Kerugian

Umumnya mutasi menyebabkan gangguan pada kebugaran (*fitness*) individu, bahkan kematian. Meskipun demikian, mutasi dapat juga menguntungkan. Penelitian telah menunjukkan bahwa hanya 7% dari mutasi titik dalam DNA noncoding ragi yang merusak dan 12% di coding DNA yang merusak. Sisa mutasi baik, netral atau sedikit menguntungkan (Doniger dkk. 2008).

Mutasi DNA dapat menyebabkan kesalahan dalam urutan protein, menciptakan sebagian atau seluruh protein non-fungsional. Ketika mutasi mengubah protein, kondisi medis dapat terjadi. Kondisi yang disebabkan oleh mutasi satu atau lebih gen disebut kelainan genetik. Beberapa mutasi mengubah urutan basa DNA gen, mungkin berbahaya, dengan perkiraan 70 persen asam amino polimorfism memiliki efek merusak, dan sisanya netral ataupun sedikit menguntungkan (Sawyer dkk. 2007).

Mutasi merupakan salah satu kunci bagi kemampuan beradaptasi makhluk hidup terhadap lingkungan baru atau lingkungan yang berubah. Mutasi juga merupakan faktor penting evolusi, munculnya keseragaman dan keanekaragaman makhluk hidup di muka bumi. Mutan organisme dapat digunakan untuk identifikasi tahap-tahap antara di dalam metabolisme. Manusia juga sengaja melakukan percobaan untuk menciptakan mutan (individu yang mengalami mutasi, mengalami perubahan sifat) untuk menghasilkan organisme unggul, tahan terhadap penyakit, dan hal lain yang menguntungkan untuk manusia. Sisi positif ini dimanfaatkan oleh sejumlah bidang biologi terapan dan bidang-bidang lain.

Penerapan 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. Mutagen menyebabkan sel-sel target berhenti tumbuh karena tidak mampu lagi memperbanyak diri. Pada tanaman, radiasi sinar mengion (sinar gamma dan lain-lain) dalam waktu dan kadar tertentu, dapat digunakan untuk menginduksi mutasi. Mutasi ini tidak ditujukan untuk mematikan sel, tetapi untuk mengubah susunan basa nitrogen DNA atau untuk menyebabkan mutasi segmental. Harapannya ada sel mengalami mutasi yang menguntungkan.

### Klasifikasi

Mutasi dapat dikelompokkan atas berbagai dasar yaitu berdasarkan ukuran, efek, asal, arah dan tipe sel. Mutasi dapat juga dikelompokkan berdasarkan tipe perubahan DNA. Berdasarkan hal terakhir, ada empat jenis mutasi dasar pada DNA yaitu penggantian nukleotida, penghilangan nukleotida, penambahan nukleotida, dan inversi nukleotida. Dasar klasifikasi berbeda bisa menghasilkan jenis mutasi sama dan sebaliknya.

1 Berdasarkan ukuran, mutasi terdiri atas mutasi titik (*point mutation*) dan mutasi besar (*gross mutation*). Mutasi titik adalah perubahan segmen DNA yang sangat kecil, biasanya dianggap melibatkan satu nukleotida tunggal atau pasangan nukleotida. Mutasi besar adalah perubahan yang melibatkan lebih dari satu atau beberapa nukleotida DNA (dapat megabasa DNA, keseluruhan gen, keseluruhan kromosom, atau set kromosom (poliploidi)).

Berdasarkan efeknya, mutasi dapat mempengaruhi protein, gen, DNA, dan fenotipik. Mutasi berdasarkan efek pada protein (kodon) terdiri atas mutasi bisu/diam (*silent mutation*), mutasi nonsense (*nonsense mutation*), mutasi salah makna (*missense mutation*), mutasi netral (*netral mutation*), dan mutasi pergeseran kerangka (*frameshift mutation*). Mutasi diam adalah perubahan pada sebuah kodon (biasanya pada posisi nukleotida ketiga) yang tidak mempengaruhi asam amino yang dikodekan. Mutasi nonsense adalah perubahan pada

sebuah kodon dari pengkode asam amino menjadi kodon stop; mengandung terminasi prematur rantai asam amino saat translasi. Mutasi salah makna adalah perubahan sebuah kodon yang mengubah spesifitasnya menjadi asam amino yang berbeda; mengubah sekuens primer rantai polipeptida dan mengubah fungsi protein.

Mutasi netral adalah perubahan kodon sedemikian rupa sehingga dispesifikasikan sebuah asam amino yang berbeda tetapi asam amino yang baru berlaku seperti asam amino asli (misalnya, memiliki gugus fungsi yang mirip) dan tidak mengubah fungsi protein. Mutasi pergeseran kerangka (*frameshift mutations*) menghasilkan banyak kodon *missense* dan *nonsense* ke arah hilir peristiwa mutasi. Mutasi pergeseran kerangka terjadi apabila satu pasang basa atau lebih ditambahkan atau terhapus dari molekul DNA. Mutasi yang mempengaruhi hanya satu pasang basa tunggal disebut mutasi titik (*point mutations*). Mutasi ini berasal dari gabungan dari nukleotida yang tidak benar selama replikasi DNA. Mutasi titik dapat terjadi karena (jarang) kesalahan dalam proses replikasinya sendiri atau jika nukleotida residen mengalami transformasi kimia ke dalam nukleotida lain yang kemudian langsung bergabung dengan nukleotida komplemennya pada proses replikasi berikut.

Tambahan (mutasi insersi = *insertions*) atau pengurangan basa (delesi = *deletions*) dalam urutan DNA, menyebabkan pembacaan triplet nukleotida menjadi bergeser. Akibatnya asam amino yang disandi juga mengalami perubahan di sebelah distal mutasi. Kedua jenis mutasi dapat terjadi melalui jenis rekombinasi dan transposisi genetik tertentu atau sesudah perlakuan senyawa kimia. Pergeseran kerangka biasanya menghasilkan kodon nonsense dalam kerangka baca baru, yang menyebabkan translasi berhenti secara prematur.

Mutasi yang berpengaruh pada fungsi gen dapat dikelompokkan menjadi mutasi yang menghilangkan fungsi dan mutasi yang memberikan fungsi. Mutasi pertama mengakibatkan hilangnya fungsi gen; hal ini dapat terjadi akibat sejumlah tipe mutasi berbeda dan bersifat resesif. Mutasi kedua mengakibatkan gen memiliki fungsi baru atau berbeda; hal ini dapat terjadi akibat sejumlah tipe mutasi berbeda dan bersifat dominan.

1 Mutasi yang mempengaruhi DNA terdiri atas mutasi struktural dan mutasi penyusunan ulang kromosom. Mutasi struktural adalah perubahan pada kandungan nukleotida gen. Mutasi ini terdiri atas mutasi substitusi basa yaitu substitusi sebuah nukleotida dengan nukleotida lainnya. Misalnya mutasi transisi yang menggantikan satu purin atau pirimidin dengan purin atau pirimidin lainnya dan mutasi transversal yang menggantikan satu purin dengan satu pirimidin atau sebaliknya. Mutasi struktural lain adalah mutasi delesi yaitu mutasi karena hilangnya sebagian DNA, dan mutasi insersi yaitu penambahan satu atau lebih nukleotida.

Mutasi penyusunan ulang kromosom adalah perubahan lokasi sepotong DNA di dalam genom dapat menyebabkan perubahan struktural besar (translokasi atau inversi) pada gen atau dapat mengubah ekspresi sebuah gen dengan cara menempatkannya di bawah kendali sebuah promotor berbeda (disebut efek posisi). Translokasi sendiri merupakan pergerakan DNA ke sebuah kromosom nonhomolog; biasanya terjadi pertukaran antara dua kromosom non homolog. Sedangkan inversi adalah pergerakan DNA di dalam kromosom yang sama; rotasi 180 derajat atau jungkir balik (flip). Kromosom melakukan translokasi (*translocations*) dan transversal (*transversions*) tampak, dalam penguraian dan penggabungan rantai pada kromosom berbeda, atau inversi (*inversions*) dimana rantai jadi disisipkan dalam posisi atau orientasi berbeda dalam kromosom yang sama. Dalam banyak kasus, ini berperan untuk mengubah ekspresi gen, dengan gen yang diam secara normal menjadi aktif atau gen yang aktif secara normal menjadi tidak aktif.

Berdasarkan asal (penyebab), mutasi diklasifikasikan sebagai mutasi spontan dan mutasi terinduksi. Mutasi spontan adalah mutasi yang terjadi saat aktivitas selular normal. Mutasi spontan disebabkan oleh kondisi alami selama replikasi, perbaikan dan rekombinasi DNA. Mutasi dapat terjadi secara spontan, karena hasil kesalahan jarang dalam replikasi dan rekombinasi DNA normal. Perubahan gen yang terjadi setelah waktu evolusi tidak hanya melibatkan substitusi nukleotida sederhana, delesi atau insersi, tetapi juga duplikasi dan perubahan gen ekstensif dari DNA antara gen-gen yang berbeda.

Sedangkan mutasi terinduksi adalah mutasi yang terjadi sebagai akibat perlakuan dengan agen mutagenik atau lingkungan. Laju mutasi biasanya lebih tinggi daripada mutasi spontan. Mutasi terinduksi diklasifikasikan atas radiasi pengionisasi yaitu sinar-sinar  $\alpha$ ,  $\beta$  atau X yang biasanya mengakibatkan delesi atau insersi DNA. Radiasi nonpengionisasi-sinar UV menyebabkan timin-timin yang bersebelahan pada seuntai DNA membentuk ikatan (dimer timin) yang mengakibatkan sebuah struktur yang harus diperbaiki agar replikasi DNA dapat terus berlangsung; perbaikan yang tidak efisien dapat menyebabkan mutasi titik. Zat-zat kimia yaitu zat-zat yang berinteraksi dengan DNA sehingga mengakibatkan perubahan basa seperti analog basa, zat-zat kimia yang mirip secara struktural dengan basa-basa DNA, tapi kemungkinan memiliki sifat-sifat berpasangan basa yang berbeda. Misalnya Bromourasil (BrdU) mirip secara struktural dengan timin sehingga akan diinkorporasikan ke dalam rantai DNA yang sedang tumbuh sebagai ganti T, tapi akibat sifat-sifatnya, bromourasil lebih sering berpasangan basa dengan G daripada A. Pengaruh mutageniknya sebagian besar disebabkan oleh perpasangan basa secara salah dengan G, mengarahkan pada transisi GC-AT.

Pemodifikasi basa adalah zat-zat kimia yang menyebabkan perubahan pada sebuah nukleotida spesifik sehingga tak mampu membentuk pasangan nukleotida (basa) dengan benar; misalnya, deaminasi sitosin menghasilkan nukleotida urasil yang akan berpasangan dengan A, bukannya G yang sesuai dengan C yang awal, atau agen-agen alkilasi yang menambahkan gugus metil yang menyebabkan guanine berpasangan secara salah dengan timin. Agen interkalasi adalah mutagen lain yaitu zat-zat kimia yang menyebabkan dirinya sendiri ke dalam heliks DNA dan menyebabkan masalah-masalah replikasi serta transkripsi DNA; biasanya mengakibatkan delesi atau insersi.

Mutasi mutator adalah mutasi-mutasi yang mempengaruhi mutabilitas gen lainnya. Mutasi mutator terdiri atas mutator spesifik dan non spesifik. Mutator spesifik terbatas pada satu lokus. Mutator nonspesifik efeknya tidak spesifik pada satu lokus, mutasi umumnya terjadi pada gen-gen yang mengontrol perbaikan DNA.

Berdasarkan efek fenotip, mutasi diklasifikasikan pada perubahan laju mutasi, isoalel, dan mutan-mutan yang mempengaruhi viabilitas. Perubahan laju mutasi adalah alel-alel bermutasi pada laju yang berbeda, beberapa di antaranya dapat dibedakan berdasarkan laju mutasinya. Isoalel menghasilkan fenotip-fenotip identic pada kombinasi homozigot maupun heterozigot dengan satu sama lain, tapi dapat dibedakan jika berkombinasi dengan alel-alel lain. Mutan-mutan yang mempengaruhi viabilitas terdiri atas subvital yaitu viabilitas relatif lebih dari 10% tapi kurang dari 100% jika dibandingkan dengan *wild type*. Semiletal menyebabkan mortalitas lebih dari 90% tapi kurang dari 100%. Letal membunuh semua individu sebelum mencapai tahap dewasa.

Mutasi berdasarkan arah terdiri atas mutasi maju (*forward*) yaitu menciptakan perbuahan dari *wild type* menjadi fenotip abnormal. Mutasi balik (*reverse mutation*) atau mutasi mundur (*back mutation*) merupakan perubahan sekuens nukleotida kembali menjadi sekuens awal. Mutasi supresor adalah mutasi yang menghasilkan perubahan dari fenotip abnormal (atau dengan kata lain, termutasi) kembali menjadi *wild type*. Jenis mutasi supresor terdiri atas supresor intragenic dan supresor intergenik. Supresor intragenic adalah sebuah mutasi pada gen yang sama dengan yang termutasi pada awalnya, tapi pada sisi berbeda. Hal ini mengembalikan fungsi *wild type* (sebagai contoh, jika sebuah kodon arginine CGU awalnya termutasi menjadi kodon serin AGU, supresi menyebabkan perubahan kembali menjadi sebuah kodon arginine, AGA) juga mengembalikan bingkai pembacaan melalui adisi atau delesi. Supresor intergenik merupakan sebuah mutasi pada gen lain yang mengembalikan fungsi *wild type* (misalnya mutasi nonsense bisa disupresi oleh mutasi pada tRNA bagi kodon tersebut, sehingga kodon itu menyisipkan asam amino). Kadangkala supresor intergenik disebut gen-gen supresor ataupun supresor ekstragenik.

Mutasi berdasarkan tipe sel, terdiri atas mutasi sel somatik dan mutasi lini nutfah (germ line, gametik). Mutasi sel somatic terjadi pada semua sel tubuh, kecuali sel-sel kelamin, seringkali menghasilkan fenotipe mutan hanya pada satu sector

organisme (mosaic atau kimera); bukan perubahan yang diwariskan. Mutasi lini nutfah (germ line, gametik) terjadi pada sel-sel kelamin, menghasilkan perubahan yang diwariskan.

### Ringkasan Istilah

**Mutasi Balik (*Back-mutation*).** Mutasi yang menyebabkan gen mutan memperoleh kembali deret basa normalnya.

**Mutasi Diam (*Silent Mutation*).** Mutasi yang menyebabkan protein masih mempunyai fungsi seperti asli karena urutan asam amino tidak berubah; Suatu mutasi gen yang menyebabkan perubahan yang tidak terdeteksidalam sifat-sifat biologis dari produk gennya.

**Mutasi Gen (*Gene Mutation*).** Perubahan materi genetik, biasanya dari satu bentuk alel ke bentuk lain.

**Mutasi Letal (*Lethal Mutation*).** Mutasi gen untuk menghasilkan produk gen yang sama sekali rusak (berubah) yang tak dapat menunjang kehidupan organisme yang bersangkutan.

**Mutasi Penekan (*Suppressor Mutation*).** Mutasi yang keseluruhan atau sebagiannya mengembalikan suatu fungsi yang hilang oleh mutasi primer, terletak pada sisi gen yang berbeda dengan sisimutasi primernya.

**Mutasi Penghilangan (*Deletion Mutation*).** Mutasi yang dihasilkan oleh penghilangan satu atau lebih nukleotida dari suatu gen.

**Mutasi Sisipan (*Insertion Mutation*).** Mutasi yang disebabkan oleh suatu penyisipan basa ekstra atau mutagen antara dua basa berturut-turut dalam DNA.

**Mutasi Substitusi (*Substitution Mutation*).** Suatu mutasi yang disebabkan oleh penggantian satu basa oleh basa yang lain.

**Mutasi Titik (*Point Mutation*).** Perubahan satu atau sejumlah kecil basa yang berdekatan.

**Mutasi *Missence*.** Mutasi gen dimana perubahan pasang basa DNA menyebabkan perubahan kodon mRNA sehingga satu asam amino diinsersi ke dalam polipeptida tersebut yang menyebabkan perbedaan kodon dengan jenis yang asli.

Mutasi Nonsense (Nonsense Mutation). Mutasi gen dimana perubahan pasang basa di dalam DNA dan menyebabkan perubahan di dalam kodon mRNA dari kodon pengkode asam amino sampai kodon terminasi (nonsense). Akibatnya sintesis rantai polipeptida berhenti dini dan produknya tidak berfungsi atau berfungsi sebagian; Mutasi yang menghasilkan terminasi premature rantai polipeptida.

#### Untuk sitasi artikel ini:

Taha, AHA, Widodo N, Hakim L, Sumitro SB (2015) Sekilas tentang Mutasi. *Kons. Biod. Raja Ampat*(7): 9-13.

#### Rujukan

- Doniger SW, Kim HS; Swain D, Corcuera D, Williams M, Yang S-P, Fay JC (2008). Pritchard, Jonathan K., ed. A Catalog of Neutral and Deleterious Polymorphism in Yeast. *PLOS Genetics* (San Francisco, CA: Public Library of Science) 4 (8): e1000183.doi:10.1371/journal.pgen.1000183.
- Elrod S, Stansfield W (2007) *Schaum's Outlines Teori dan soal-soal Genetika*. Edisi Keempat. Alih Bahasa: Damaring Tyas. Penerbit Erlangga, Jakarta.
- Lawrence E (1989) *A Guide to Modern Biology. Genetic, Cells & Systems*. Longman Scientific & Technical. Copublished in the US with John Willey & Sons, Inc., New York.
- Sawyer SA, Parsch J, Zhang Z, Hartl DL (2007) Prevalence of positive selection among nearly neutral amino acid replacements in *Drosophila*. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* (Washington, D.C.: National Academy of Sciences) 104 (16): 6504–6510. Bibcode:2007PNAS..104.6504S.doi:10.1073/pnas.0701572104
- Toha AHA (2011) *Ensiklopedia Biokimia dan Biologi Molekuler*. Penerbit EGC, Jakarta.

# Sekilas tentang Mutasi

## ORIGINALITY REPORT

8%

SIMILARITY INDEX

5%

INTERNET SOURCES

0%

PUBLICATIONS

3%

STUDENT PAPERS

## PRIMARY SOURCES

1	Submitted to Sriwijaya University Student Paper	2%
2	id.scribd.com Internet Source	2%
3	idoc.pub Internet Source	1%
4	es.scribd.com Internet Source	1%
5	linda-haffandi.blogspot.com Internet Source	1%
6	ejournal-balitbang.kkp.go.id Internet Source	<1%
7	you-gonever.icu Internet Source	<1%

Exclude quotes Off

Exclude bibliography On

Exclude assignment template Off

Exclude matches Off