



MUTASI KROMOSOM

SMA Regina Pacis Jakarta

by Ms. Evy Anggraeny

Video

- Mekanisme mutasi

<https://www.youtube.com/watch?v=j37yhauvlmc>

- Kelainan akibat mutasi

<https://www.youtube.com/watch?v=8Xyhv9e4F2g>

- Mutations and their types (11.33 minutes)

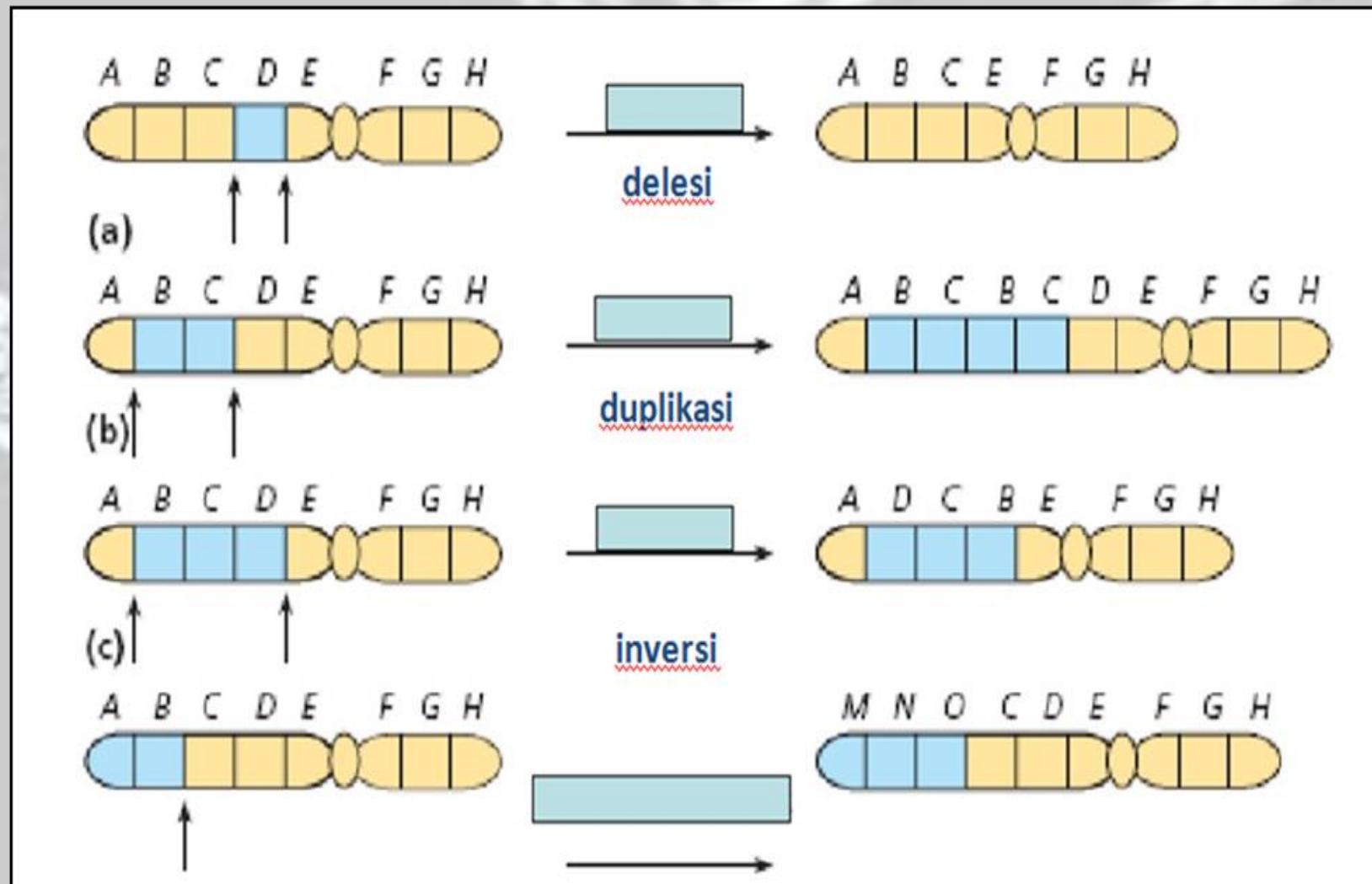
<https://www.youtube.com/watch?v=mCOMD2910BM>

Mutasi Kromosom

- Yaitu perubahan kromosom yang dapat diamati.
- Disebut juga sebagai variasi kromosom atau **aberasi**.
- Disebut dengan **mutasi besar**/*gross mutation*
- Disebut juga **aberasi kromosom** yaitu perubahan jumlah kromosom dan struktur (susunan atau urutan) gen dalam kromosom.
- Mutasi kromosom sering **terjadi karena** kesalahan meiosis dan sedikit karena kesalahan mitosis.

Mutasi Kromosom

- Proses mutasi delesi, duplikasi dan inversi.
- Sumber:
edukasibiologi.com



Penggolongan Mutasi Kromosom

Akibat Perubahan Struktur Kromosom

1) Delesi

- Yaitu mutasi karena **hilangnya sebagian** kromosom karena adanya patahan segmen kromosom.
- Terjadi pada bagian ujung (**delesi terminal**) atau bagian tengah (**delesi interkalar**).

Penggolongan Mutasi Kromosom

Akibat Perubahan Struktur Kromosom

2) Duplikasi

- Yaitu terjadinya **penambahan lokus** dari patahan lengan kromosom homolognya.
- Terjadi pada kromosom X yang disebut dengan *Fragile X syndrome*.

Penggolongan Mutasi Kromosom

Akibat Perubahan Struktur Kromosom

3) Inversi

- Yaitu perubahan urutan lokus (gen) terbalik atau berpindah akibat dari kromosom yang terpilin sehingga menyebabkan terjadinya penyisipan gen-gen pada lokus dengan urutan berbeda dengan sebelumnya.
- Terjadi yang melewati sentromer (**inversi perisentrik**) atau tidak melalui sentromer (**inversi parasentrik**)

Penggolongan Mutasi Kromosom

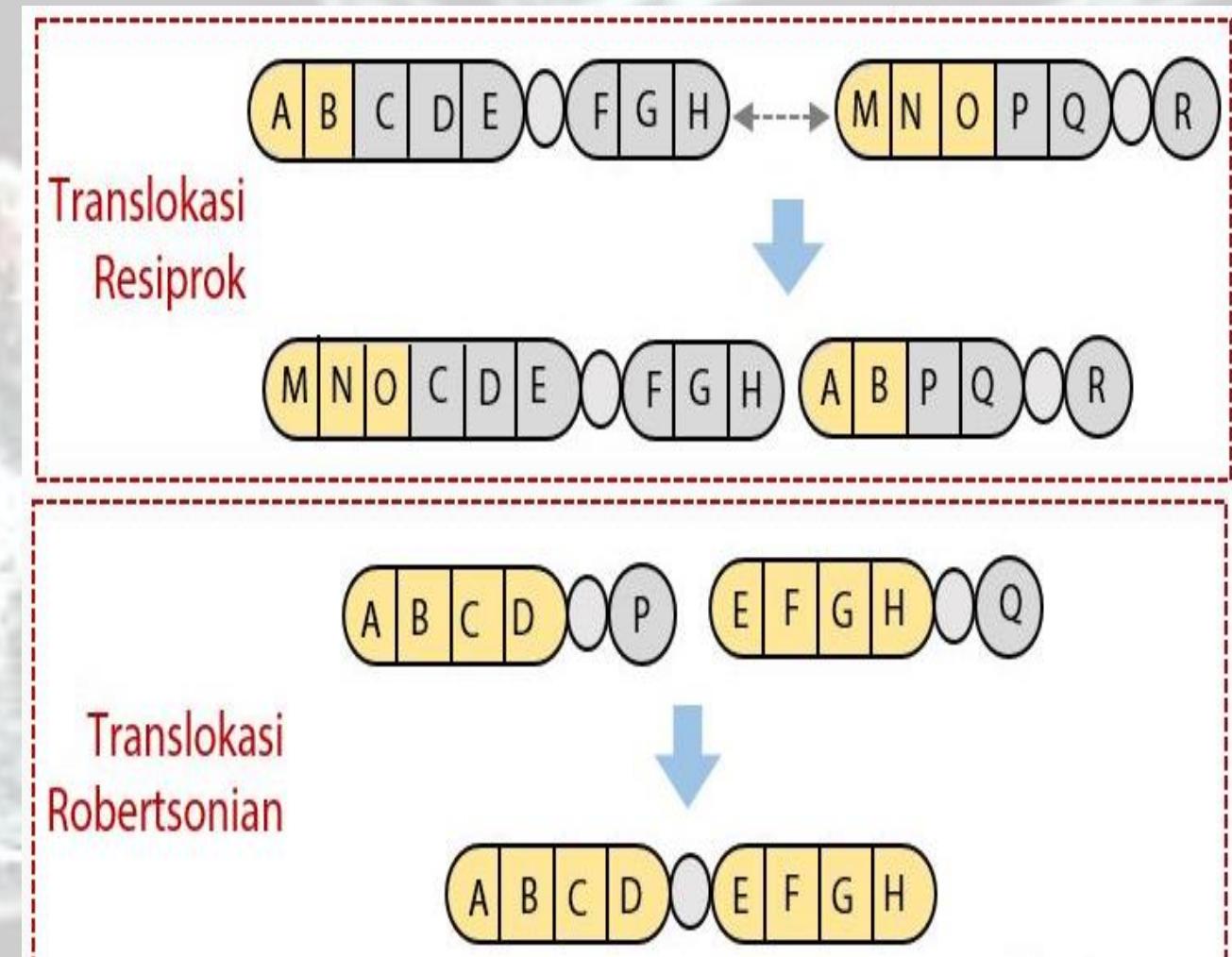
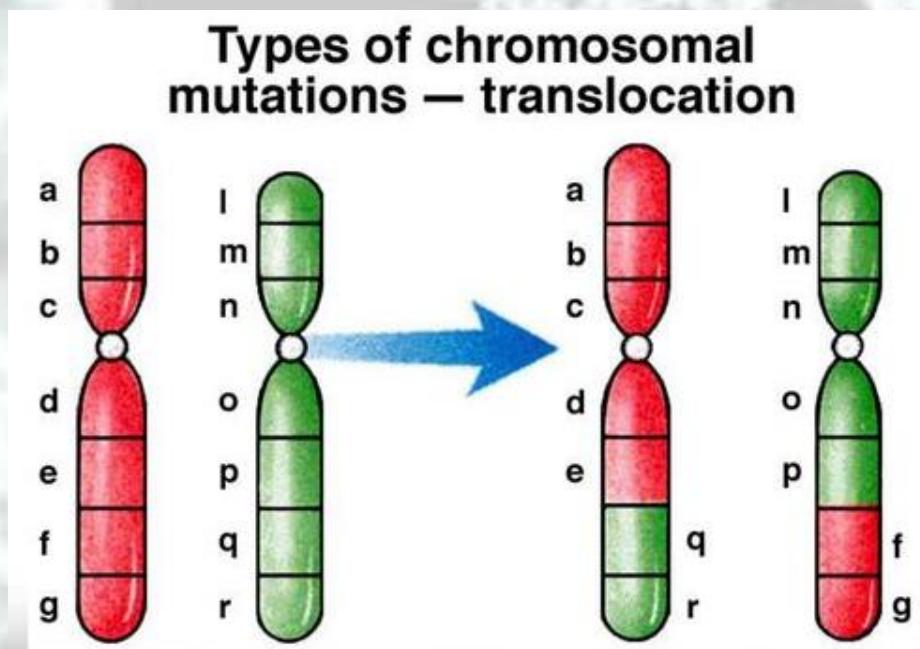
Akibat Perubahan Struktur Kromosom

4) Translokasi

- Yaitu pemindahan sebagian dari segmen kromosom ke kromosom lainnya yang bukan kromosom homolognya.
- Atau mutasi yang mengalami pertukaran segmen kromosom ke kromosom non homolog.

Penggolongan Mutasi Kromosom

- Proses mutasi translokasi.
- Sumber:
transplayer.info

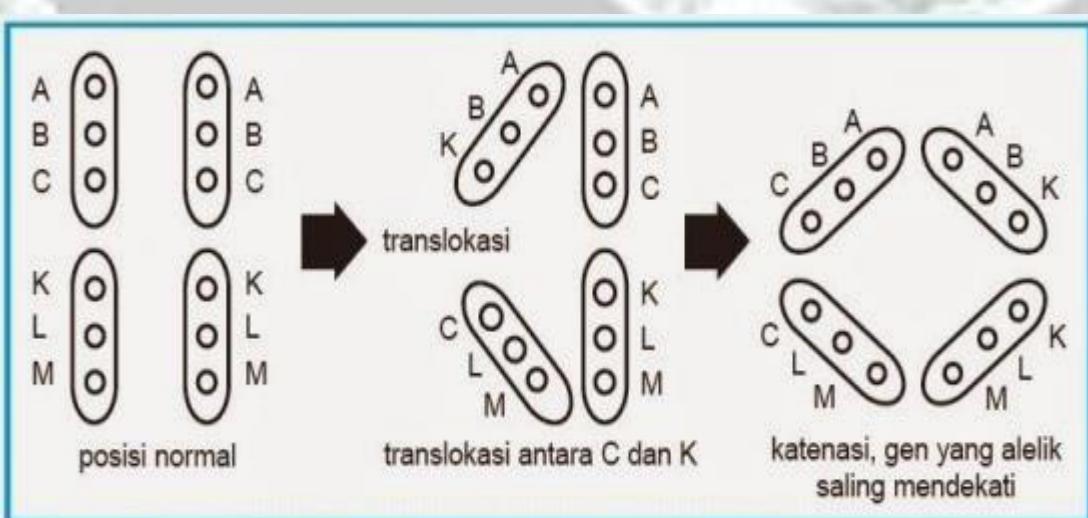
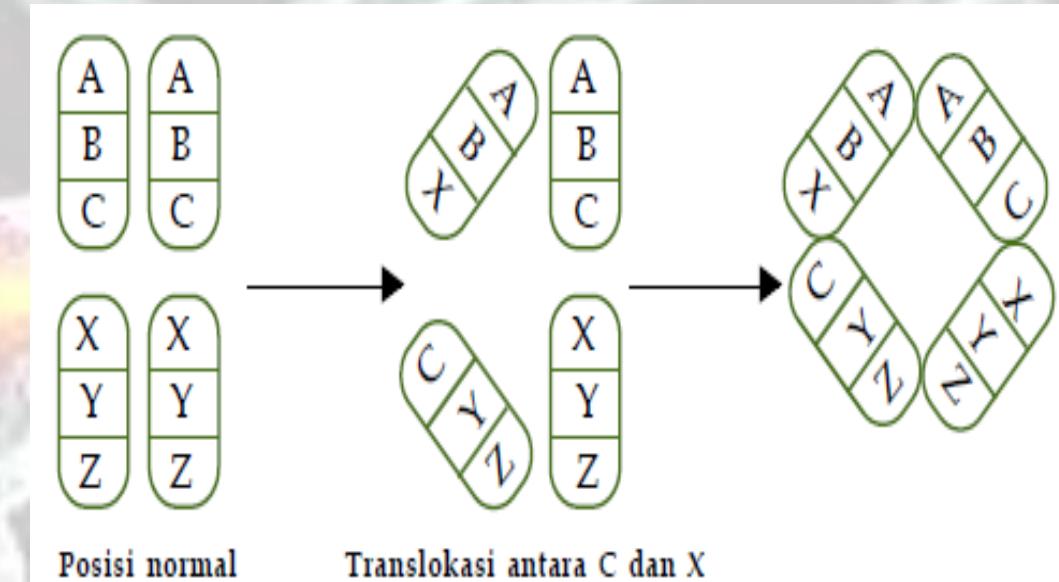


Penggolongan Mutasi Kromosom

Akibat Perubahan Struktur Kromosom

5) Katenasi

- Yaitu peristiwa kromosom homolog yang saling berdekatan pada ujungnya sehingga membentuk lingkaran/belah ketupat.
- Sumber: *biologiedukasi.com*



Penggolongan Mutasi Kromosom

Akibat Perubahan Jumlah Kromosom

- Yaitu mutasi kromosom yang terjadi karena perubahan jumlah kromosom (**ploidi**).
- Melibatkan kehilangan atau penambahan perangkat kromosom (genom) disebut **euploidi**
- Bila hanya terjadi pada salah satu kromosom dari genom/perubahan sel disebut **aneuploidi**.
- Terjadi perubahan penggandaan (**aneusomi**)

Penggolongan Mutasi Kromosom

Akibat Perubahan Jumlah Kromosom

- Normal = 2^n (diploid)
- Monosomi = 2^{n-1} , pada autosom akan letal
- Nulisomi = 2^{n-2}
- Trisomi = 2^{n+1} , pada autosom awal kehamilan akan letal/sindrom.
 - a) Trisomi 18 = sindrom Edwards (45A+XX/XY)
 - b) Trisomi 13-15 = sindrom Patau (45A+XX/XY)
 - c) Trisomi 21 = sindrom Down

Penggolongan Mutasi Kromosom

Akibat Perubahan Jumlah Kromosom

Trisomi pada gonosom:

- a) Sindrom Klinefelter (22 AA+XXY)
- b) Sindrom Turner (22AA+Xo)
- c) Sindrom Jacobs (22AA+XYY).
- Tetrasomi = 2^{n+2} , terjadi pada wanita.

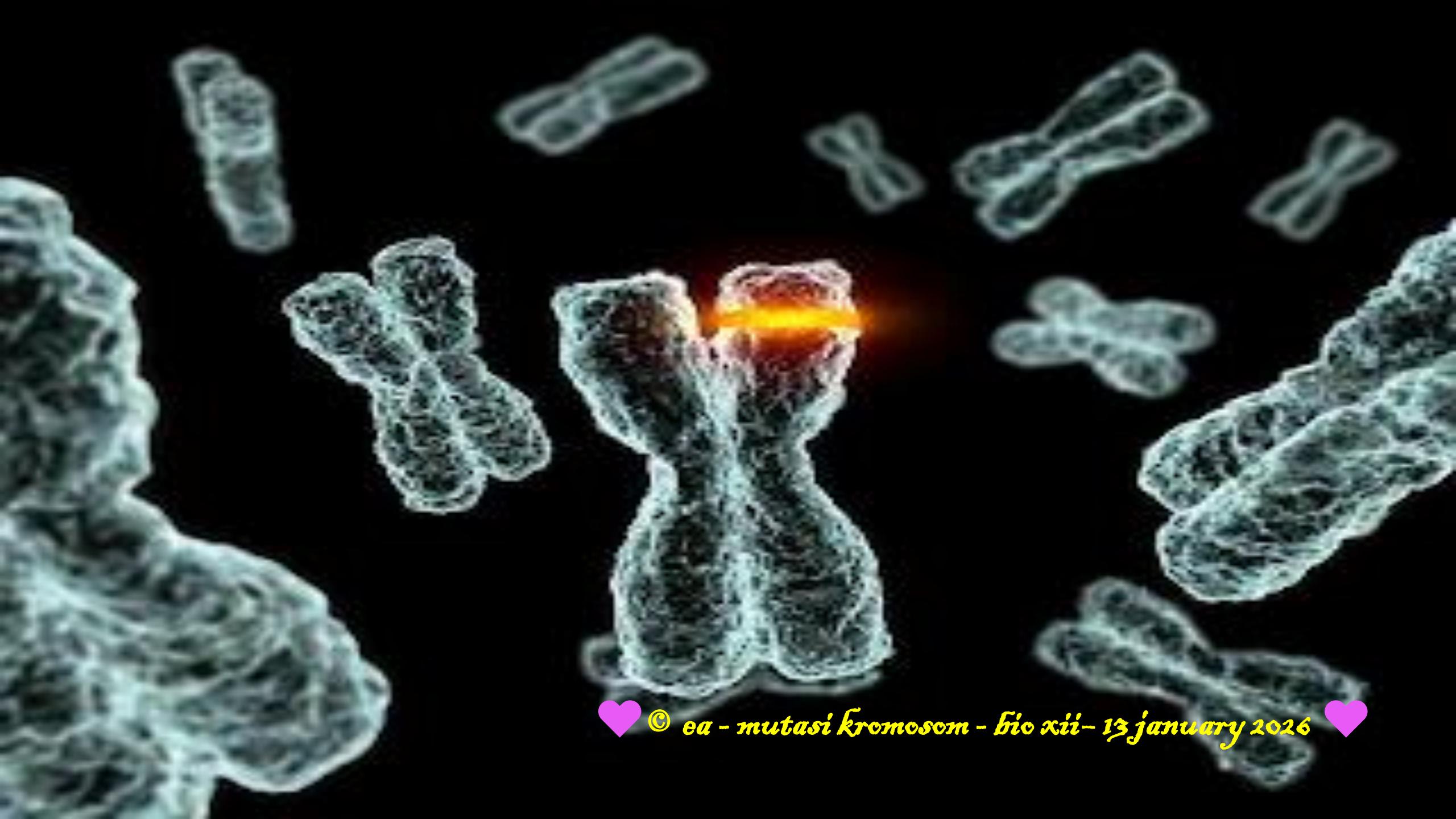
Penggolongan Mutasi Kromosom

Jumlah kromosom & sindrom pada aneuploidi

Kromosom normal dan Aneuploidi	Jumlah kromosom	Sindrom
Disomi (normal)	$2n$	-
Monosomi	$2n-1$	Sindrom Turner
Monosomi ganda	$2n-1-1$	
Nullisomi	$2n-2$	Peluang hidup kecil
Trisomi		
a. Trisomi 21	$2n+1$	Sindrom Down
b. Trisomi 18	$2n+1$	Sindrom Edward
c. Trisomi 13	$2n+1$	Sindrom Patau
47, XXX	$2n+1$	Sindrom XXX
47, XXY	$2n+1$	Sindrom Klinefelter
47, XYY	$2n+1$	Sindrom XYY (pria)
Tetrasomi	$2n+2$	
Tetrasomi ganda	$2n+2+2$	

Berdasarkan sumbernya

- 1) Sifat genetik terdiri dari mutasi dominan yaitu akan terlihat pengaruhnya dalam keadaan heterozigot & mutasi resesif .
- 2) Arah mutasi terdiri dari mutasi maju (*forward mutations*) yaitu mutasi dari fenotipe normal menjadi abnormal & mutasi balik (*back mutations*) yaitu peristiwa mutasi yang dapat mengembalikan dari fenotipe tidak normal menjadi fenotipe normal.



© ea - mutasi kromosom - bio xii - 13 january 2026