

# MUTASI KROMOSOMAL (PENYIMPANGAN KROMOSOMAL)

- 1. PERUBAHAN JUMLAH KROMOSOM**
- 2. PERUBAHAN STRUKTUR KROMOSOM**

# 1. PERUBAHAN JUMLAH KROMOSOM

## A. Poliploidi

Sel mempunyai satu atau lebih set kromosom melebihi jumlah set normalnya.

Contoh : Triploid ( $3n$ )

- mempunyai kelebihan satu set kromosom

## B. Aneuploidi

Perubahan jumlah individual pada kromosom-kromosom homolog dalam satu set kromosom

Akibat adanya nondisjunction (kegagalan berpisah) selama meiosis.

Contoh : Trisomi ( $2n+1$ )

Langdon-Down (1866)

Idiot mongoloid  $\longrightarrow$  Sindroma Down

Khas : Sidik dermatoglik , garis-garis pada kedua telapak tangan. (Umur rata-rata 16 th)

# PENYIMPANGAN KROMOSOM SEKS

	Fenotipe Seks	Kromosom Seks
Pria normal	Pria	XY
Wanita normal	Wanita	XX
Sindroma Turner	Wanita	XO
Sindroma Klinefelter	Pria	XXY
Sindroma XYY	Pria	XYY
Sindroma tripel X	Wanita	XXX

## 2. PERUBAHAN STRUKTUR KROMOSOM

### A. Delesi

Hilangnya satu atau lebih segmen gen atau kromosom.

### B. Duplikasi

Terdapat satu atau lebih salinan segmen kromosom pada kromosom itu sendiri atau kromosom lain.

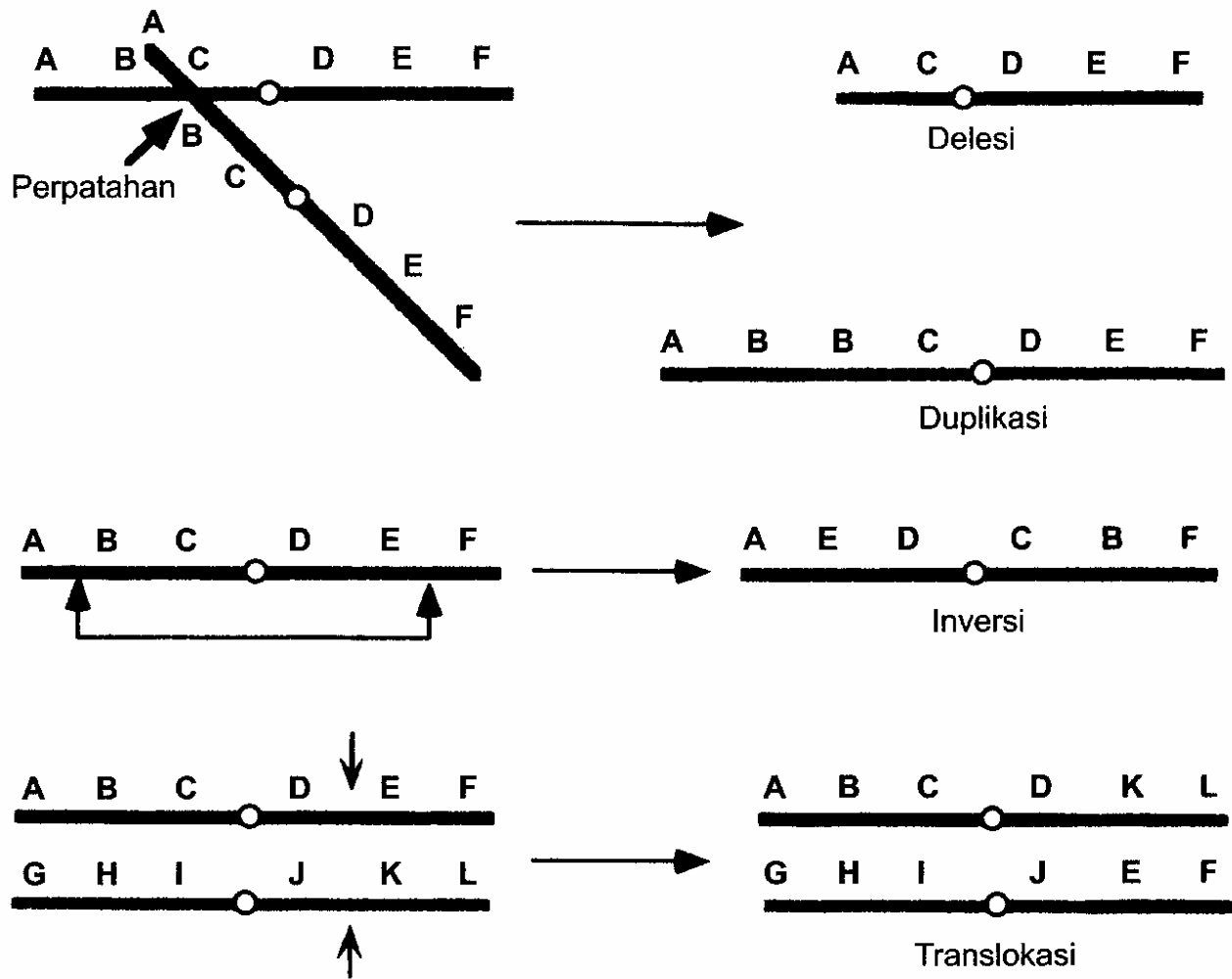
Terjadi pada 2 untai DNA homolog saling tumpang tindih, putus pada 2 tempat berbeda

## C. Inversi

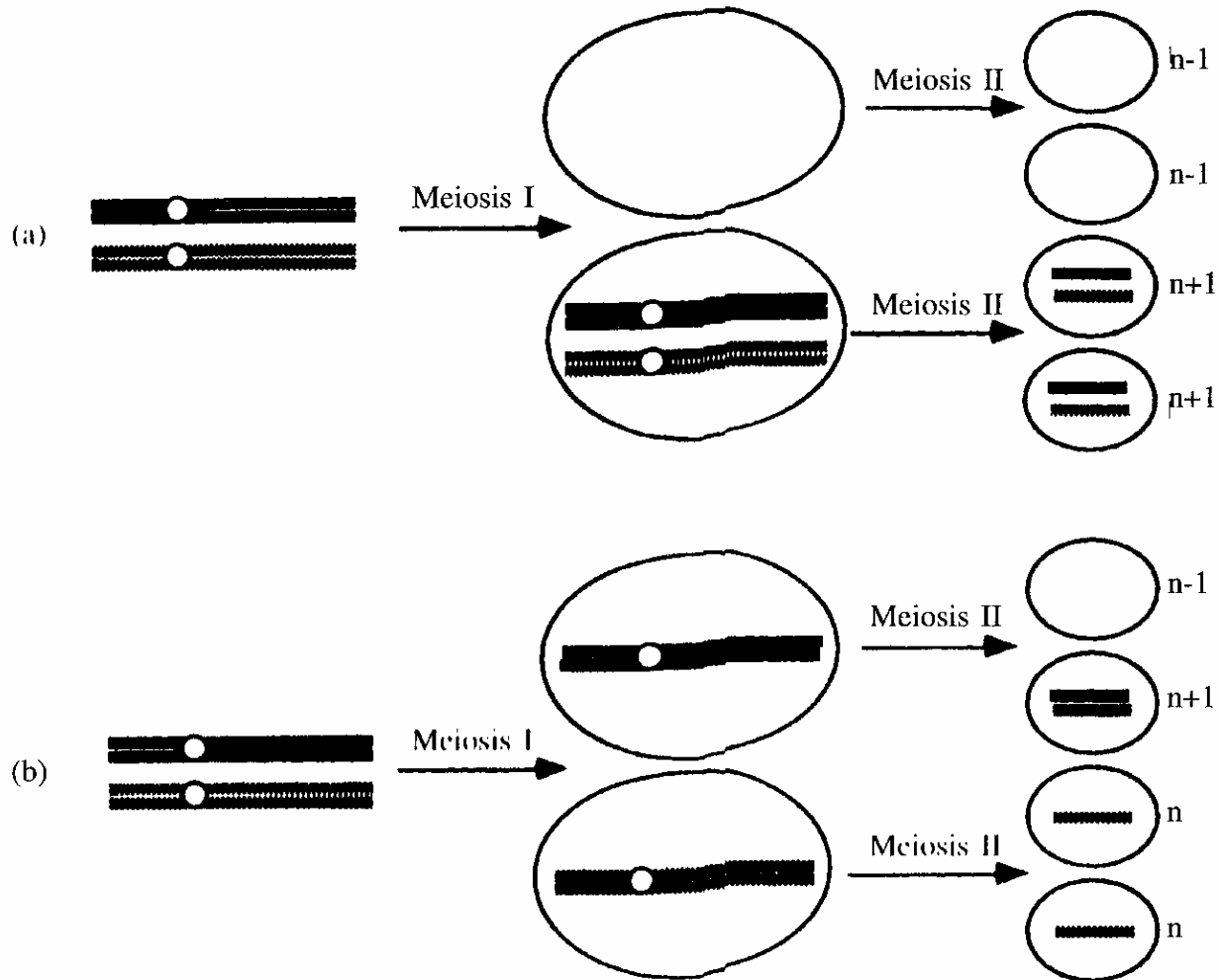
Terjadi perpatahan dalam sebuah kromosom dan segmen tersebut berputar 180° sebelum akhirnya bergabung kembali.

## D. Translokasi

Terjadi ketika kromosom-kromosom nonhomolog patah dan saling bertukar segmen.



Gambar 6-2 Penyimpangan struktural pada kromosom.



Gambar 6-3 Pembentukan gamet aneuploid akibat *nondisjunction* selama (a) meiosis I dan (b) meiosis II.



## Lingkup Penyakit Genetik

Penyakit dalam lingkup genetik diklasifikasikan menjadi 4 yaitu :

- kromosomal,
- single-gene,
- multifaktorial,
- dan mitokondrial.

Sindrom Down adalah contoh kelainan kromosomal. Kromosom yang terlibat adalah kromosom 21 yang jumlahnya sebanyak tiga (trisomi). Sekitar 50% janin sindrom Down akan mengalami aborsi spontan.

Kelainan single-gene atau monogenetic disorders adalah terjadinya mutasi pada satu **gen** saja namun sudah menimbulkan penyakit. Contohnya adalah cystic fibrosis dan Huntington disease. Kelainan ini lebih jarang ditemui.

Kelainan multifaktorial (kompleks)

paling sering dijumpai di populasi.

Multifaktorial karena tidak hanya melibatkan beberapa **gen** tetapi juga lingkungan, dan bagaimana interaksi antara **gen** dan lingkungan tersebut.

Seringkali peranan **gen** yang terlibat hanya kecil dampaknya tetapi ketika ada interaksi dengan lingkungan, manifestasi itu berdampak besar (kasus kardiovaskular, diabetes, asma, obesitas, demensia, osteoporosis, dll)

Kelainan mitokondria terjadi karena ada mutasi pada kromosom sitoplasma mitokondria.

Uniknya, kelainan mitokondria hanya diturunkan secara maternal karena saat pembuahan mitokondria sperma tidak ikut melebur ke dalam ovum.

Contoh kasusnya adalah Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON).