

KROMATIN DAN KROMOSOM MUTASI DAN MUTAGEN

Oleh
Dr. Hasnar Hasjim

A 3D grid of spheres on a blue background. The spheres are arranged in a regular, repeating pattern, creating a perspective effect that recedes into the distance. The background is a solid, dark blue color.

KROMATIN DAN KROMOSOM

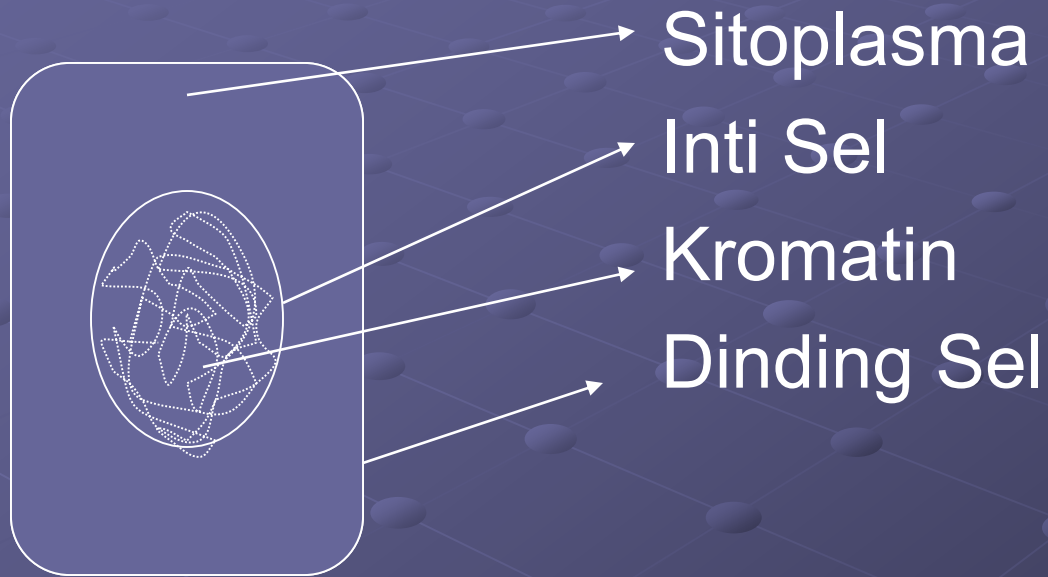
Kromatin

- ❑ Yaitu benang halus yang terdapat pada plasma inti
- ❑ Bila sel dalam keadaan istirahat, dengan mikroskop biasa tidak terlihat
- ❑ Pada saat pembelahan sel benang ini menjadi tebal dan memendek sehingga dapat dilihat dibawah mikroskop dan berpasangan pada tingkat metafase ini yang disebut **kromosom**

Sel

1. Prokariota

2. Eukariota



❖ Flemming 1882 kromatin adalah benang halus dalam plasma inti

❖ Waldeyer 1882 Kromosom adalah benang kromatin yang memendek dan menebal waktu metafase

Berdasarkan letak sentromer kromosom dibedakan atas :

1. Metasentrik
2. Sub metasentrik
3. Akrosentrik
4. Telosentrik



1



2



3



4

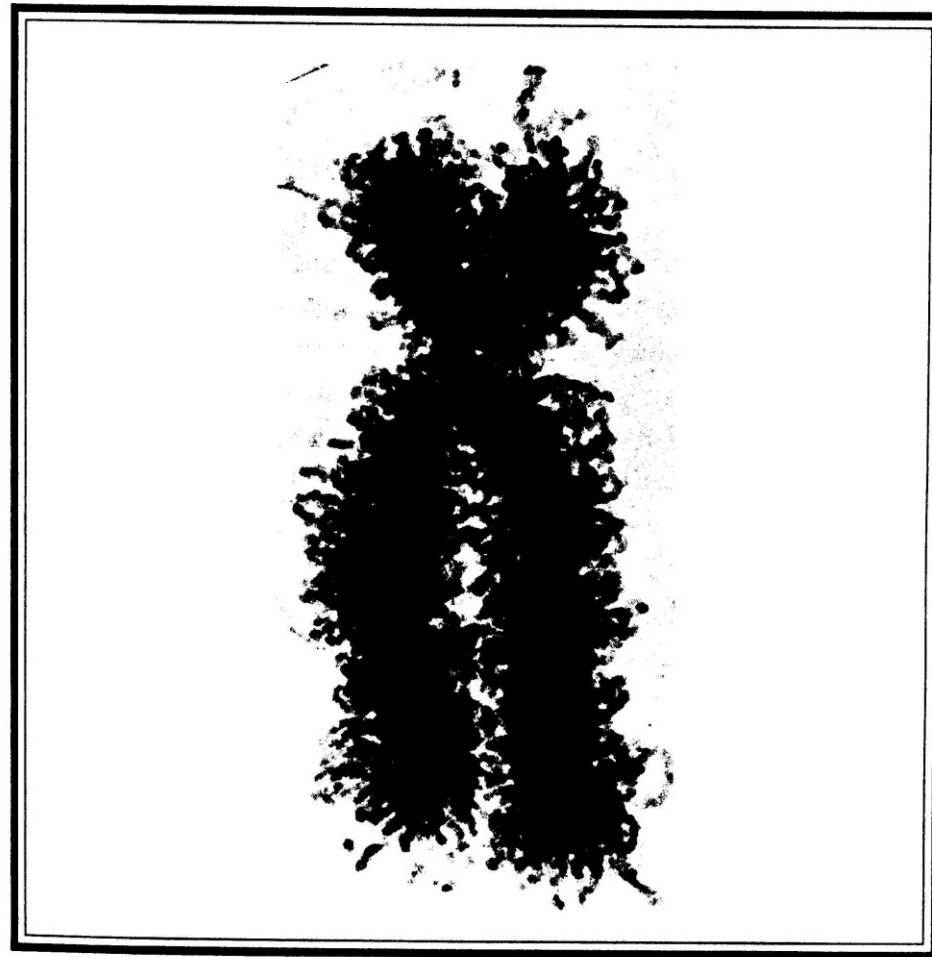
Pemeriksaan kromosom dan kariotip

Caranya :

1. 5cc darah + pha
2. Leukosit dikultur 72 jam + colchisin
Dibuat slide diperiksa
3. Direk
4. Indirek dengan membuat kariotip



→ Direk



KROMOSOM

Kromosom manusia

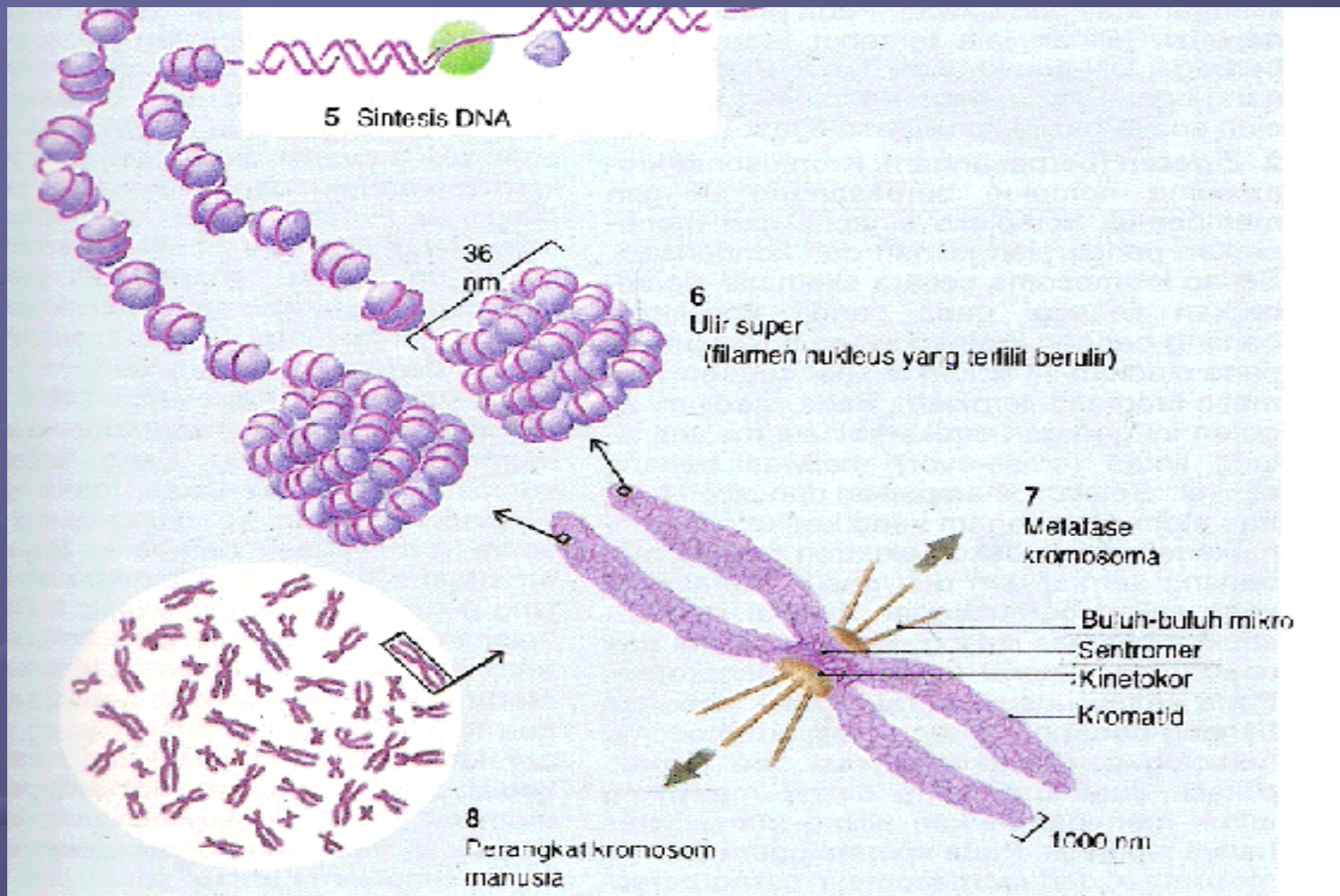
■ Terdiri dari

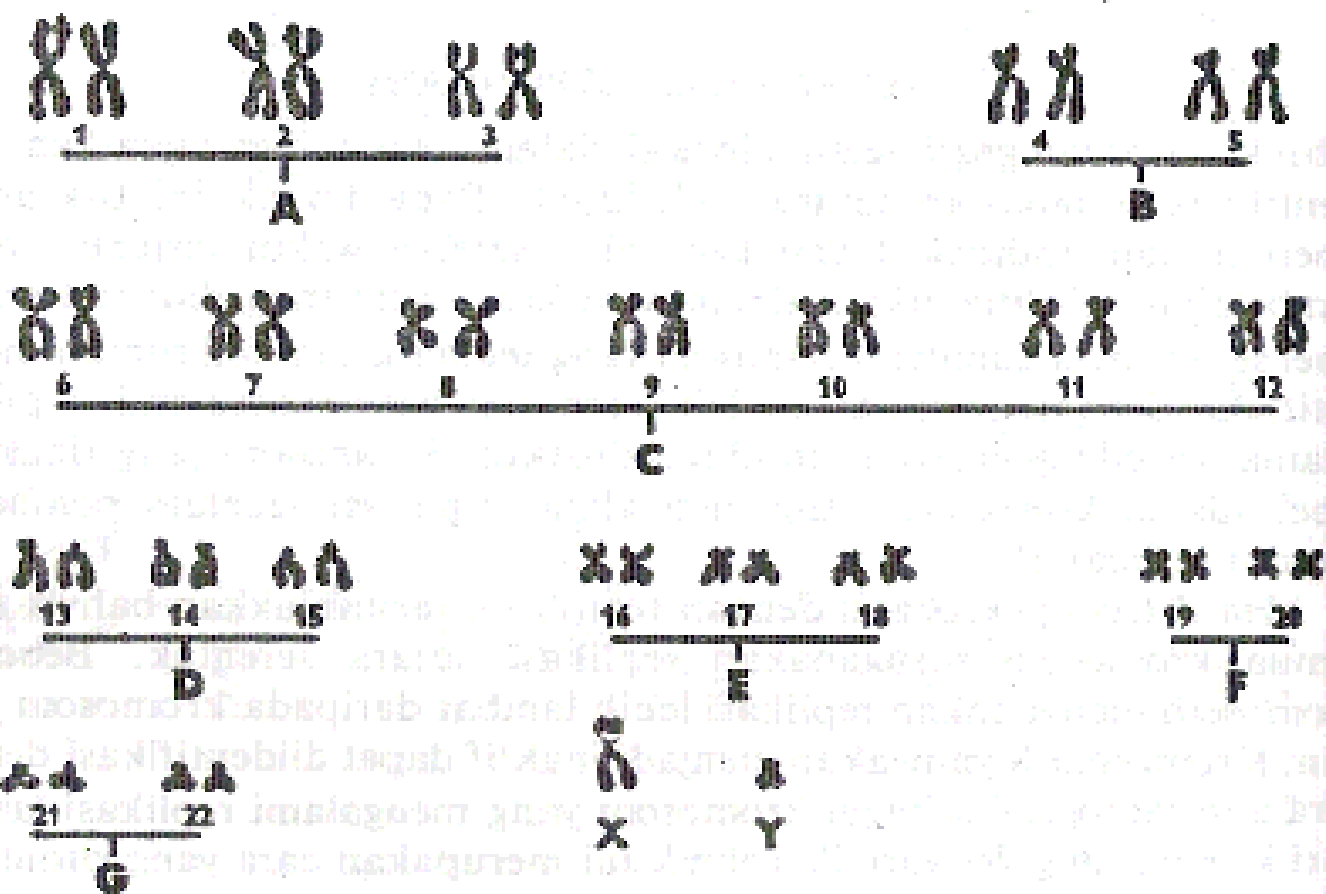
■ 22 pasang kromosom autosom

■ 1 pasang kromosom seks

wanita genotip----- 46. XX

pria genotip-----46. XY





Gambar 17. Kariotipe seorang laki-laki normal. Gambaran dengan cara pengecatan konvensional

Letak gen pada kromosom

Kromosom ----- garis vertikal

Gen ----- horizontal terputus-putus

Dominan ----- huruf besar

Resesif ----- huruf kecil

Homozigot----- dominan atau resesif

Heterozigot ----- pasangan gen tidak sama



A A



A a



a a

MUTASI

Perubahan yang terjadi pada susunan biokimia gen (DNA) atau kromosom

Mutasi somatis

Mutasi germinal

Mutasi gen = point mutation = mutasi noktah

Mutasi kromosom = cross mutation =
Aberasi

MUTAGEN

Apa saja yang dapat menimbulkan mutasi

Berdasarkan timbulnya :

Spontan

Induksi

Berdasarkan penyebabnya :

1. Fisika --- radioaktif

2. Kimia ----- zat pengawet, penyedap, zat warna, pestisida, obat2 an

3. Biologi---- virus, bakteri

MUTASI GEN

- ❑ Mutasi gen
- ❑ Terjadi akibat perubahan susunan basa dari DNA.
- ❑ Mutasi gen pada hemoglobin
- ❑ 1. Anemia sel sabit (sickle cell anemia)
normal Hb A Hb A pada penderita anemia sel sabit HbS HbS bentuk sel eritrositnya seperti sabit

2. Talasemia umur eritrositnya pendek yaitu kurang dari 120 hari

3. Hemoglobin lepore , terjadi pindah silang antara gen yang menentukan sintesa rantai beta dengan rantai delta

MUTASI KROMOSOM

- Dapat terjadi berupa
- 1. kelainan jumlah kromosom
- 2. Kelainan struktur kromosom

Kelainan jumlah kromosom

1. **Poliploidi** (euploidi) terjadi perubahan pada seluruh kromosom , diberi akhiran ploidi

Mis; monoploidi (haploid) n , diploidi ($2n$), triploidi ($3n$), tetraploidi ($4n$)

2. **Aneuploidi**, terjadi perubahan pada sebagian (pasangan) kromosom saja , diberi akhiran somi

Mis: monosomi ($2n-1$), disomi ($2n$), trisomi ($2n+1$)

Kelainan jumlah kromosom autosom

- ❑ 1. **Sindroma Patau** (1960) Genotip 47 XX/XY +13 umurnya kurang dari 3 bulan
- ❑ 2. **Sindroma Edward** (1960) Genotip 47 XX/XY +18 umurnya kurang dari 6 bulan
- ❑ 3. **Sindroma Down** 1844 diketahui oleh Sequin 1866 tanda klinisnya ditemukan oleh J.Longdown Down Dulu disebut Mongoloid,

Kelainan kromosom gonosom

- 1. **Sindroma Turner 45 XO**, wanita .Has Webb neck tinggi badan 120 cm untuk orang dewasa steril terjadi karena non dysjunction gamet ibu
- 2. **Sindroma Kline felter 47 XXY** fenotip pria steril karena azoospermia Akibat non dysjunction gamet ibu atau ayah
- 3. **Sindroma triple X . 47 XXX** wanita

4. Sindroma Diplo Y . 47 XYY pria sikap
a sosial atau anti sosial

Kelainan struktur kromosom

- 1. **Delesi** .Lengan kromosomnya hilang sebagian
- 2. **Duplikasi** . Lengan kromosomnya bertambah panjang
- 3. **Inversi**. Terjadi pindah tempat dari susunan gen dalam kromosom
- 4. **Translokasi** . Sebagian kromosom pindah tempat ke kromosom lainnya

 SEKIAN