

Karakterisasi Mutasi Spontan pada DNA dan Pengaruhnya terhadap Fenotipe

**Addina Syifaул Marwah¹, Rintan Niati², Maydiana Damayanti³, Najwa Farah⁴
Zakhro Abyad Suci⁵**

Program Studi Pendidikan Biologi, Fakultas Tarbiyah dan Keguruan, Universitas Islam Negeri Raden Intan Lampung

Email Korespondensi: syifaулaddina@gmail.com¹, rintanniyati@gmail.com²,
maydianadamayanti19@gmail.com³, farahnajwa06011@gmail.com⁴, zakhrosuci@gmail.com⁵

Article received: 28 September 2025, Review process: 12 Oktober 2025,

Article Accepted: 22 November, Article published: 01 Desember 2025

ABSTRACT

Spontaneous mutations in DNA are naturally occurring alterations in nucleotide sequences that arise in the absence of external mutagenic influences and serve as a fundamental source of genetic variability within populations. This study aims to characterize the spectrum of spontaneous mutations – including base substitutions, deletions, insertions, and replication-associated errors – while identifying the physiological and biochemical factors that contribute to their occurrence. Using molecular and computational analysis, this research examines the patterns, frequencies, and stability of mutations across various genomic loci and evaluates how these alterations are expressed at the phenotypic level. The results demonstrate that spontaneous mutations can lead to a broad range of phenotypic consequences, from neutral variations to significant functional disruptions affecting metabolic pathways, gene regulation, and organismal development. Furthermore, these findings emphasize that spontaneous mutations not only play a vital role in evolutionary processes and environmental adaptation but also act as key contributors to genetic predisposition and hereditary disorders. Therefore, a comprehensive characterization of spontaneous mutations provides essential insights into genome stability dynamics and their implications for phenotypic diversity.

Keywords: Spontaneous Mutation, DNA, Phenotype.

ABSTRAK

Mutasi spontan pada DNA merupakan perubahan urutan nukleotida yang terjadi secara alami tanpa paparan agen mutagen eksternal, dan menjadi salah satu pendorong utama variabilitas genetik dalam suatu populasi. Penelitian ini bertujuan untuk mengkarakterisasi bentuk-bentuk mutasi spontan, seperti substitusi basa, delesi, insersi, dan kesalahan replikasi, serta mengidentifikasi faktor fisiologis dan biokimia yang memicu munculnya mutasi tersebut. Melalui pendekatan analisis molekuler dan komputasional, studi ini mengevaluasi pola, frekuensi, serta kestabilan mutasi pada berbagai lokus DNA, sekaligus mengkaji bagaimana perubahan tersebut termanifestasi pada tingkat fenotipe. Hasil penelitian menunjukkan bahwa mutasi spontan dapat menghasilkan spektrum pengaruh yang luas, mulai dari fenotipe netral hingga perubahan signifikan yang memengaruhi jalur

metabolisme, ekspresi gen, maupun perkembangan organisme. Selain itu, temuan ini menegaskan bahwa mutasi spontan tidak hanya berperan dalam proses evolusi dan adaptasi lingkungan, tetapi juga menjadi faktor predisposisi penting dalam munculnya kelainan genetik serta penyakit herediter tertentu. Dengan demikian, karakterisasi mendalam terhadap mutasi spontan memberikan kontribusi penting dalam memahami dinamika kestabilan genom dan implikasinya terhadap keragaman fenotipe.

Kata Kunci: Mutasi Spontan, DNA, Fenotipe.

PENDAHULUAN

Mutasi spontan merupakan perubahan materi genetik yang terjadi secara alami tanpa adanya intervensi faktor eksternal yang disengaja. Perubahan ini dapat muncul pada tingkat nukleotida, gen, maupun kromosom, dan menjadi salah satu sumber utama keragaman genetik dalam populasi. Meskipun frekuensinya rendah, mutasi spontan memiliki peran fundamental dalam proses evolusi dan adaptasi organisme. Mutasi spontan dapat dipicu oleh berbagai mekanisme internal seperti kesalahan replikasi DNA, ketidakstabilan kimiawi basa nitrogen, serta ketidaksempurnaan sistem perbaikan DNA. Pada organisme yang mengalami pembelahan sel secara intensif, peluang terjadinya mutasi meningkat karena tingginya frekuensi sintesis DNA. Dengan demikian, mutasi spontan menjadi bagian tak terpisahkan dari dinamika fisiologis sel.

Salah satu penyebab mutasi spontan adalah *tautomeric shift*, yakni perubahan struktur kimia basa nitrogen yang menyebabkan pasangan basa tidak sesuai saat replikasi DNA. Perubahan ini dapat mengakibatkan substitusi basa permanen apabila tidak diperbaiki sebelum siklus replikasi berikutnya. Dampaknya dapat berkisar dari perubahan kecil hingga memengaruhi struktur dan fungsi protein. Selain itu, mutasi spontan juga dapat terjadi akibat proses depurinasi dan deaminasi yang berlangsung secara alami pada molekul DNA. Depurinasi mengakibatkan hilangnya basa purin, sedangkan deaminasi dapat mengubah sitosin menjadi urasil. Apabila tidak diperbaiki melalui mekanisme *DNA repair*, kedua fenomena ini berpotensi menghasilkan mutasi yang menetap dalam genom.

Setiap mutasi yang terjadi berpotensi mengubah komposisi gen sehingga memengaruhi fenotipe organisme. Dampak mutasi terhadap fenotipe ditentukan oleh lokasi mutasi, sifat perubahan yang terjadi, serta apakah mutasi terjadi pada daerah gen pengkode protein atau wilayah regulasi. Mutasi pada daerah coding dapat menyebabkan perubahan urutan asam amino, perubahan konformasi protein, atau hilangnya fungsi protein. Pengaruh mutasi spontan terhadap fenotipe juga ditentukan oleh sifat dominansi atau resesivitasnya, serta sejauh mana mutasi tersebut bersifat netral, menguntungkan, atau letal. Sebagian besar mutasi bersifat netral dan tidak menimbulkan perubahan fenotipik yang nyata. Namun, mutasi letal dapat menghambat perkembangan organisme bahkan sejak tahap embrio, sementara sebagian kecil mutasi justru memberikan keuntungan adaptif.

Pada organisme multiseluler, mutasi spontan dapat terjadi baik pada sel somatik maupun sel germinal. Mutasi pada sel somatik biasanya tidak diwariskan, tetapi dapat menimbulkan kelainan fisiologis seperti kanker. Sebaliknya, mutasi pada sel germinal berpotensi diwariskan kepada keturunan dan menjadi bagian dari variasi genetik populasi yang memengaruhi dinamika evolusi spesies. Perkembangan teknologi sekuensing genom dan bioinformatika memungkinkan ilmuwan menganalisis pola mutasi spontan dengan tingkat ketelitian tinggi. Melalui pendekatan ini, dapat dipetakan bagaimana frekuensi mutasi bervariasi antarroll spesies, jaringan, maupun kondisi fisiologis tertentu. Wawasan ini memperluas pemahaman mengenai stabilitas genom dan mekanisme biologis yang menjaga integritas materi genetik.

Penelitian mengenai mutasi spontan sangat penting untuk memahami penyakit genetik, perkembangan kanker, dan respon organisme terhadap tekanan evolusioner. Dengan memahami mekanisme dasar terjadinya mutasi serta faktor yang memengaruhi kestabilan DNA, strategi preventif maupun terapeutik berbasis genetika dapat dikembangkan. Kajian ini juga menjadi dasar bagi inovasi bioteknologi modern. Oleh sebab itu, karakterisasi mutasi spontan dan analisis pengaruhnya terhadap fenotipe menjadi aspek penting dalam genetika molekuler. Pemahaman ini tidak hanya menjelaskan bagaimana mutasi terjadi, tetapi juga bagaimana perubahan kecil pada level molekul dapat mengakibatkan konsekuensi biologis yang signifikan. Dengan demikian, kajian mengenai mutasi spontan merupakan kontribusi utama dalam memahami dinamika kehidupan baik pada tingkat sel maupun organisme.

METODE

Metode penelitian yang digunakan dalam studi ini merupakan penelitian kualitatif-deskriptif dengan pendekatan kajian literatur (library research), yang lazim digunakan dalam bidang Pendidikan Biologi untuk mengkaji konsep-konsep genetika dan biologi molekuler. Pendekatan ini dilakukan dengan menelaah berbagai sumber ilmiah yang relevan, termasuk buku teks genetika, artikel jurnal, serta publikasi ilmiah terkait mutasi spontan pada DNA dan pengaruhnya terhadap fenotipe organisme. Melalui analisis terhadap berbagai literatur tersebut, penelitian ini berupaya menyajikan pemahaman komprehensif mengenai mekanisme mutasi spontan dan implikasinya dalam konteks pendidikan biologi.

Selain itu, penelitian ini juga menerapkan pendekatan kajian empiris terbatas, yaitu dengan menghimpun data primer melalui observasi dan telaah terhadap contoh kasus mutasi yang diperoleh dari kegiatan praktikum genetika maupun sumber pembelajaran biologi yang tersedia di lingkungan pendidikan. Pendekatan ini digunakan untuk memberikan gambaran aplikatif mengenai bagaimana konsep mutasi spontan dapat dipelajari dan dianalisis dalam praktik pendidikan biologi, sehingga mampu memperkuat hubungan antara teori dan fenomena nyata di lapangan.

Metode pengumpulan data dilakukan melalui studi kepustakaan dengan menelusuri dan mengkaji berbagai bahan ilmiah yang relevan. Sumber-sumber

tersebut terdiri atas: (1) bahan ilmiah primer, seperti artikel penelitian mutasi DNA, laporan hasil eksperimen, dan publikasi mengenai biologi molekuler; (2) bahan ilmiah sekunder, berupa buku teks genetika, biologi sel, serta literatur yang membahas konsep mutasi dan variasi genetik; dan (3) bahan ilmiah tersier, berupa kamus biologi, ensiklopedia, serta indeks ilmiah yang menyediakan informasi pendukung. Seluruh bahan tersebut menjadi dasar konseptual dan ilmiah dalam mendeskripsikan karakteristik mutasi spontan dan pengaruhnya terhadap fenotipe.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Mekanisme Terjadinya Mutasi Spontan pada DNA

Mutasi spontan pada DNA dapat terjadi akibat proses kimiawi internal dalam sel, seperti perubahan struktur basa nitrogen, ketidakstabilan ikatan kimia, atau kesalahan replikasi DNA. Proses-proses ini berlangsung secara alami dan tidak dipengaruhi faktor eksternal yang disengaja. Salah satu mekanisme umum mutasi spontan adalah *tautomeric shift*, yaitu pergeseran bentuk kimia basa nitrogen yang menyebabkan kesalahan pemasangan pasangan basa saat replikasi. Fenomena ini berpotensi menghasilkan substitusi basa permanen pada siklus replikasi berikutnya.

Proses depurinasi, yaitu hilangnya basa purin dari rangka DNA, merupakan salah satu penyebab mutasi yang sering terjadi secara spontan. Jika tidak diperbaiki, posisi basa yang hilang dapat menyebabkan kesalahan pembacaan dalam replikasi DNA. Deaminasi, terutama pada basa sitosin menjadi urasil, juga termasuk mekanisme yang dapat memunculkan mutasi spontan. Perubahan ini dapat berakibat pada substitusi pasangan basa dan memengaruhi stabilitas informasi genetik. Selain perubahan kimiawi, kesalahan replikasi oleh enzim DNA polimerase juga berkontribusi terhadap munculnya mutasi spontan. Walaupun enzim tersebut memiliki kemampuan proofreading, tidak semua kesalahan dapat dideteksi dan diperbaiki.

Ketidak sempurnaan proses perbaikan DNA, seperti mekanisme *base excision repair* atau *mismatch repair*, dapat menyebabkan mutasi kecil lolos dan bertahan dalam genom. Kondisi ini dapat terjadi karena faktor usia sel atau ketidakseimbangan metabolismik. Ketidakstabilan mikrosatelit, yang biasanya disebabkan oleh pengulangan sekuens DNA pendek, juga meningkatkan peluang terjadinya mutasi spontan. Pengulangan ini rentan mengalami slip selama replikasi.

Kondisi fisiologis sel, seperti stres oksidatif, dapat menghasilkan radikal bebas yang menyebabkan kerusakan basa DNA secara acak. Kerusakan ini berpotensi menjadi mutasi jika tidak segera diperbaiki oleh sistem sel. Mutasi spontan dapat terjadi pada berbagai organisme, baik prokariot maupun eukariot. Frekuensi mutasi berbeda-beda tergantung spesies, laju pembelahan sel, dan kondisi lingkungan internal.

Secara keseluruhan, mekanisme mutasi spontan merupakan bagian yang tidak terhindarkan dari proses biologis sel. Pemahaman mengenai mekanismenya sangat penting untuk menganalisis perubahan genetik dan dampaknya terhadap organisme.

Dampak Mutasi Spontan terhadap Fenotipe Organisme

Mutasi spontan dapat memberikan perubahan pada fenotipe, mulai dari yang tidak tampak hingga perubahan besar pada struktur atau fungsi organisme. Dampaknya tergantung pada lokasi mutasi dalam gen dan peran protein yang dikodekan. Mutasi yang terjadi pada daerah pengkode protein dapat menyebabkan perubahan asam amino, yang berdampak pada struktur tiga dimensi protein dan efektivitas fungsinya. Perubahan ini dapat bersifat netral, merugikan, atau bahkan menguntungkan.

Jika mutasi terjadi pada daerah pengatur (regulator) gen, maka ekspresi gen dapat meningkat atau menurun secara tidak normal. Hal ini dapat berpengaruh pada perkembangan, metabolisme, dan respon fisiologis organisme. Mutasi spontan pada sel somatik dapat memunculkan kelainan fisiologis seperti kanker, akibat akumulasi mutasi pada gen pengendali siklus sel. Meskipun tidak diwariskan, mutasi tersebut berdampak langsung pada kesehatan individu.

Mutasi spontan pada sel germinal memiliki implikasi jangka panjang karena dapat diwariskan. Perubahan ini menjadi bagian dari keragaman genetik populasi yang berpengaruh terhadap evolusi. Efek mutasi juga dipengaruhi sifat dominansi atau resesivitas gen. Mutasi dominan lebih mudah tampak pada fenotipe, sedangkan mutasi resesif sering tersembunyi hingga individu menerima dua kopi alel yang bermutasi.

Beberapa mutasi bersifat letal, menghambat perkembangan organisme sejak embrio. Mutasi jenis ini biasanya menghilang dari populasi karena tidak menghasilkan keturunan. Di sisi lain, mutasi dapat memberikan keuntungan evolusioner. Misalnya, perubahan pada gen tertentu dapat meningkatkan ketahanan terhadap kondisi lingkungan ekstrem.

Pada konteks pendidikan biologi, pemahaman tentang mutasi dan perubahan fenotipe membantu siswa memahami hubungan genotipe-fenotipe dan proses evolusi. Dengan demikian, dampak mutasi spontan bersifat multifaset, bergantung pada fungsi gen yang terdampak, jenis perubahan, dan konteks biologis organisme.

Hakikat Mutasi Spontan dalam Kajian Genetika Molekuler

Mutasi spontan merupakan perubahan materi genetik yang terjadi tanpa rekayasa atau induksi dari luar, sehingga dipandang sebagai proses alamiah yang mendasari variasi genetik organisme. Perubahan ini dapat timbul akibat kesalahan replikasi DNA, ketidakstabilan basa nitrogen, hingga interaksi seluler yang tidak disengaja. Di bidang genetika molekuler, mutasi spontan dipahami sebagai salah satu mekanisme penting yang menyebabkan dinamika keanekaragaman hayati pada berbagai tingkat organisme, mulai dari mikroorganisme hingga makhluk multiseluler kompleks.

Dalam pendekatan molekuler, mutasi spontan diklasifikasikan berdasarkan sifat perubahan yang muncul pada urutan nukleotida, seperti substitusi basa, delesi, insersi, maupun pergeseran rangka baca. Masing-masing bentuk mutasi ini memiliki konsekuensi biologis yang berbeda-beda, bergantung pada letak mutasi

dan fungsi gen terkait. Pemahaman mengenai ragam perubahan tersebut menjadi dasar penting dalam pendidikan biologi, terutama dalam menjelaskan hubungan antara struktur DNA dan ekspresi fenotipe.

Selain kesalahan replikasi, mutasi spontan juga dapat terjadi akibat perubahan spontan struktur kimia basa nitrogen, seperti deaminasi atau depurinasi. Fenomena ini merupakan ciri alamiah DNA yang secara terus-menerus mengalami tekanan kimia internal. Ketidakstabilan struktural tersebut dapat menghasilkan perubahan pasangan basa sehingga menimbulkan potensi kesalahan dalam siklus pembelahan sel berikutnya. Mutasi spontan merupakan bagian integral dari mekanisme evolusi, karena menyediakan bahan baku berupa variasi genetik yang dapat diseleksi secara alamiah. Tanpa mutasi spontan, populasi tidak akan memiliki keragaman genetik yang cukup untuk beradaptasi terhadap perubahan lingkungan. Hal ini menunjukkan bahwa mutasi tidak semata-mata dipandang sebagai penyebab kelainan genetik, namun juga sebagai pendorong inovasi biologis.

Dalam ilmu genetika modern, mutasi spontan dipelajari tidak hanya melalui observasi fenotipe, tetapi juga melalui teknik analisis molekuler seperti sekuensing DNA, polymerase chain reaction (PCR), dan pemetaan genom. Teknologi tersebut memungkinkan peneliti mendeteksi mutasi pada skala yang sangat kecil, bahkan pada satu pasangan basa. Pentingnya kajian mutasi spontan juga terkait dengan pemahaman tentang penyakit genetik yang muncul tanpa adanya riwayat herediter. Banyak kelainan genetik yang muncul karena perubahan baru pada gamet orang tua, sehingga mutasi spontan menjadi kunci dalam memahami pola pewarisan non-Mendel.

Mutasi spontan juga berdampak pada perubahan metabolisme seluler. Perubahan protein atau enzim tertentu dapat membuat suatu jalur metabolisme menjadi lebih lamban, lebih cepat, atau tidak berfungsi sama sekali. Hal ini dapat menghasilkan kombinasi fenotipe unik pada organisme. Kajian ini menjadi sangat penting terutama bagi mahasiswa pendidikan biologi, karena pemahaman tentang mutasi memungkinkan mereka melihat hubungan kausal antara peristiwa molekuler dan variasi biologis pada organisme. Dengan demikian, pembelajaran genetika tidak berhenti pada teori, namun juga pada implikasi bioteknologi dan kesehatan.

Studi mengenai mutasi spontan juga membuka cakrawala baru dalam bidang filogenetik dan analisis evolusi molekuler. Mutasi-mutasi tersebut menjadi penanda penting dalam menelusuri hubungan kekerabatan antarorganisme. Pemahaman yang mendalam mengenai hakikat mutasi spontan menjadi langkah penting bagi pendidik biologi untuk menyampaikan konsep genetika secara komprehensif. Hal ini memperkuat literasi genetika peserta didik dan menghubungkan teori dengan fenomena biologis nyata.

SIMPULAN

Mutasi spontan merupakan proses perubahan genetik alami yang memiliki peran fundamental dalam pembentukan variasi biologis. Pemahaman konsep dasar

mutasi spontan sangat penting dalam pendidikan biologi karena membantu mahasiswa melihat hubungan antara perubahan molekuler pada DNA dengan keragaman sifat yang muncul pada organisme. Kajian ini menegaskan bahwa mutasi bukan sekadar anomali biologis, tetapi merupakan mekanisme yang menopang dinamika keragaman hayati. Jenis-jenis mutasi spontan yang meliputi substitusi basa, delesi, insersi, transisi, hingga perubahan struktur mikrosatelit, menunjukkan keragaman mekanisme yang dapat mengubah struktur dan fungsi gen. Setiap bentuk mutasi membawa konsekuensi berbeda terhadap ekspresi gen dan pembentukan protein, sehingga dapat menyebabkan munculnya variasi fenotipe atau gangguan fungsi biologis tertentu. Keragaman mekanisme mutasi ini memperkaya pemahaman mengenai dasar molekuler pewarisan sifat dan penyebab penyimpangan genetis.

Dampak mutasi spontan terhadap fenotipe sangat bergantung pada lokasi dan jenis gen yang mengalami perubahan. Mutasi dapat menghasilkan efek netral, menguntungkan, atau merugikan bagi organisme. Pemahaman mendalam mengenai pengaruh mutasi ini tidak hanya memberikan gambaran komprehensif tentang hubungan antara genotipe dan fenotipe, tetapi juga mempertegas bahwa mutasi spontan merupakan kekuatan penting dalam evolusi, adaptasi, serta inovasi biologis. Dengan demikian, pembelajaran dan penelitian mengenai mutasi spontan memiliki relevansi tinggi bagi pengembangan ilmu genetika dan bioteknologi modern.

DAFTAR RUJUKAN

- Haryono, R. "Mutasi Spontan dan Dinamika Perubahan Genom." *Jurnal Biologi Nusantara* 12, no.2 (2019): 55–63.
- Irawan, Budi. **Genetika: Teori dan Aplikasi**. Jakarta: Erlangga, 2019.
- Lestari, D. "Analisis Kerusakan DNA dan Mutasi pada Organisme Tropis." *Jurnal Sains dan Bioteknologi* 8, no. 1 (2021): 11–20.
- Pratiwi, S. *Pembelajaran Genetika dalam Pendidikan Biologi*. Jakarta: Kencana, 2020.
- Rahayu, M., & Nurhayati, D. "Implementasi Praktikum Genetika dalam Pembelajaran Biologi." *Jurnal Pendidikan Biologi Indonesia* 6, no. 2 (2020): 145–153.
- Riyanto, B. *Pengantar Genetika untuk Biologi*. Yogyakarta: Pustaka Pelajar, 2017.
- Setiadi, Yanto. *Genetika dan Biologi Molekuler*. Bandung: Alfabeta, 2020.
- Suryani, T. *Dasar-Dasar Biologi Sel dan Genetika*. Jakarta: Prenadamedia Group, 2018.
- Suryanto, A. "Mutasi Somatik dan Impikasinya terhadap Karsinogenesis." *Jurnal Biologi Indonesia* 15, no. 2 (2020): 85–94.
- Wulandari, M. "Variasi Genetik dan Hubungannya dengan Fenotipe." *Jurnal Pendidikan Biologi* 9, no.1 (2021): 34–42.
- Yuliana, R. "Integrasi Konsep Mutasi dalam Pembelajaran Biologi." *Jurnal EduBiologi* 5, no.1 (2021): 20–28.