

Profil Polimorfisme Urutan Nukleotida Daerah Hipervariabel I DNA Mitokondria Manusia Suku Ende Nusa Tenggara Timur

Gun Gun Gumilar, Amalia Rezekyani, Heli Siti HM.
Kelompok Bidang Kajian Kimia Hayati Program Studi Kimia FPMIPA UPI
(gunsgmr@gmail.com)

Abstrak

Penelitian polimorfisme daerah Hipervariabel I (HVI) pada mtDNA manusia sudah banyak dilakukan, namun masih sangat sedikit yang meneliti tentang keterkaitan polimorfisme mtDNA dengan suku-suku di Indonesia. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui profil polimorfisme daerah HVI mtDNA manusia pada Suku Ende provinsi Nusa Tenggara Timur. Tahapan penelitian meliputi penyiapan templat mtDNA, amplifikasi fragmen HVI mtDNA manusia menggunakan teknik PCR, deteksi fragmen D-Loop menggunakan elektroforesis gel agarosa, sekuensing menggunakan metode dideoksi Sanger, serta analisis hasil sekuensing. Hasil deteksi produk amplifikasi dengan primer M1 dan HV2R menunjukkan satu pita pada daerah 0,9 kb yang merupakan fragmen nukleotida daerah D-Loop. Analisis urutan nukleotida daerah HVI suku Ende menemukan adanya polimorfisme urutan nukleotida daerah HVI terhadap standar Cambridge hasil revisi (rCRS). Polimorfisme yang terjadi ditunjukkan dengan adanya 17 jenis mutasi. Pada empat sampel yang berbeda ditemukan 2 mutasi dengan frekuensi tertinggi yaitu A16183C dan T16189C dan membentuk rangkaian poli-C yang berbeda. Berdasarkan hasil penelitian ini belum diperoleh mutasi spesifik untuk populasi suku Ende provinsi Nusa Tenggara Timur. Namun ditemukan lima mutasi yang belum dipublikasikan pada mitomap maupun data sekunder yaitu 16037.1D, 16046.1A, A16109G, T16154A, 16182.1C. Hasil penelitian ini diharapkan dapat memberikan kontribusi terhadap penyusunan basis data mtDNA daerah D-Loop genom mtDNA manusia Indonesia, yang salah satunya dapat dimanfaatkan untuk kepentingan identifikasi individu.

Kata Kunci: polimorfisme, mtDNA, Hipervariabel I, Suku Ende, mutasi.

PENDAHULUAN

Pada dasarnya perbedaan ciri fenotip individu merupakan hasil dari informasi genetik dan pengaruh lingkungannya. Beberapa individu yang berasal dari keturunan yang sama boleh jadi berbeda setelah tinggal pada daerah dengan perbedaan kondisi lingkungan yang sangat signifikan. Informasi

genetik seseorang diturunkan melalui persilangan atau perkawinan. Molekul yang sangat berperan dalam penurunan sifat adalah Deoxyribonucleic Acid (DNA). DNA terdapat dalam sel setiap individu terutama pada inti sel. Selain itu, DNA juga terdapat dalam organel sel yang lain yaitu mitokondria.