

Variasi Urutan nukleotida Daerah D-Loop DNA Mitokondria Manusia pada Dua Populasi Asli Indonesia Tenggara

Heli Siti HM, M.Si., Gun Gun Gumilar, M.Si.¹⁾
Dessy Natalia, Ph.D., Achmad Saifuddin Noer, Ph.D.,²⁾

¹⁾ Program Studi Kimia FPMIPA UPI

²⁾ Program Studi FMIPA ITB

Abstrak

DNA mitokondria (mtDNA) manusia mudah mengalami mutasi sehingga memiliki laju polimorfisme yang tinggi. Daerah genom mtDNA yang memiliki laju polimorfisme tertinggi adalah D-Loop, yaitu daerah non penyandi. Penelitian ini merupakan bagian dari upaya untuk mendapatkan database varian normal mtDNA manusia Indonesia. Pada penelitian ini dilaporkan urutan nukleotida daerah D-Loop menggunakan metode *direct sequencing* untuk populasi Nusa Tenggara Barat dan Nusa Tenggara Timur. Beberapa tahapan yang dilakukan meliputi amplifikasi fragmen mtDNA dengan teknik *Polymerase Chain Reaction* (PCR) dilanjutkan dengan sekuensing menggunakan metode dideoksi Sanger. Deteksi hasil PCR menggunakan elektroforesis untuk 9 sampel yang diamati memperlihatkan satu pita pada daerah 0,9 kb, dan hasil sekuensing seluruh sampel menghasilkan kurang lebih 7141 pb. Urutan nukleotida hasil sekuensing kemudian dibandingkan dengan urutan nukleotida daerah D-loop *Cambridge* (rCRS) sebagai standar. Hasil sekuensing menunjukkan adanya 53 variasi nukleotida pada daerah non penyandi dari 9 manusia Indonesia dengan jumlah mutasi yang terjadi berkisar antara 5 sampai 11 mutasi, namun tidak ditemukan mutasi spesifik untuk populasi tertentu. Meskipun demikian, hasil analisis homologi menunjukkan dua mutasi yang memiliki frekuensi tertinggi pada dua populasi manusia Indonesia, yakni mutasi insersi 310.1C dan mutasi transisi A263G. Munculnya kedua jenis mutasi tersebut pada kedua populasi mengindikasikan bahwa mutasi yang terjadi tidak bersifat spesifik terhadap populasi tertentu.

Kata kunci : DNA mitokondria, *direct sequencing*, D-Loop, mutasi

1. Pendahuluan

Salah satu organel yang ditemukan dalam sitoplasma dari setiap sel organisme eukariotik adalah mitokondria. Jumlah mitokondria dalam setiap sel berbeda tergantung pada sel dan fungsinya. Mitokondria mempunyai beberapa DNA tersendiri yang dikenal juga dengan DNA mitokondria (mtDNA) dan dapat membuat sejumlah proteinnya. mtDNA ini berbentuk sirkular dan berada dalam matriks, yang bisa mengandung 4-5 kopi DNA mitokondria. Berbeda dengan DNA inti, mtDNA tidak mengalami perubahan pada tiap generasi sehingga perubahan

terjadi pada laju yang sangat lambat. Kenyataan ini kemudian digunakan untuk mempelajari evolusi manusia.

Urutan lengkap genom mtDNA manusia mengandung 16.569 pb yang terdiri dari gen penyandi 12S dan 16S, 22 tRNA dan 13 protein sub unit kompleks enzim rantai respirasi [Anderson, 1981]. Dalam perkembangan studi genetika molekul selanjutnya, urutan nukleotida mtDNA yang ditemukan oleh Anderson ini dijadikan sebagai standar yang kemudian dikenal juga dengan urutan nukleotida *Cambridge*.