

Pola Mutasi DNA Mitokondria Manusia Daerah HVI Yang Mengandung Poli-C

Heli Siti HM, M.Si., Achmad Saifuddin Noer, Ph.D., ²⁾

¹⁾ **Program Studi Kimia FPMIPA UPI**

²⁾ **Program Studi FMIPA ITB**

Abstrak

Penentuan urutan nukleotida DNA mitokondria (mtDNA) manusia penting dilakukan untuk mempelajari polimorfisme varian normal maupun yang berkaitan dengan penyakit tertentu. Data urutan nukleotida 16024-16385, daerah hipervariabel I (HVI), dapat diperoleh melalui *direct sequencing*. Namun, cara tersebut tidak dapat digunakan untuk sampel yang mengalami mutasi T16189C sehingga menghasilkan rangkaian poli-C. Dalam penelitian ini dilaporkan urutan nukleotida mtDNA HVI yang mengandung poli-C melalui cara kloning. Strategi penelitian yang dilakukan meliputi amplifikasi mtDNA dengan teknik *Polymerase Chain Reaction* (PCR), kloning DNA rekombinan dan sekuensing menggunakan metode *Dideoksi Sanger*. Hasil penelitian menunjukkan adanya mutasi lain di luar T16189C pada tiga sampel yaitu XXAM, ESG dan GMR. Dua mutasi substitusi pada posisi 16182 16183, dan lima mutasi insersi yaitu pada posisi 16059, 16074, 16041, 16188 dan 16193. Adanya mutasi insersi 16188 dan 16193 terkait mutasi utama (T16189C) menghasilkan pola poli-C yang berbeda. Perbedaan pola poli-C yang diamati yaitu 10[C], 11[C], 13[C] dan 15[C] berturut-turut untuk sampel C4B, GMR, ESG, dan XXAM. Melalui cara ini telah diperoleh informasi spesifik identitas individu yang mengalami mutasi T16189C yang sebelumnya tidak dapat dibaca dengan *direct sequencing*, sehingga telah bertambah *database* HVI untuk pembuatan sistem penomoran mtDNA manusia.

Kata kunci : DNA mitokondria, Poli-C, *direct sequencing*, kloning, HVSI