

Tiga Mutasi Frekuensi Terbanyak Daerah D-Loop DNA Mitokondria Manusia Empat Populasi

Gun Gun Gumilar, M.Si., Heli Siti HM, 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

Penentuan urutan nukleotida DNA mitokondria (mtDNA) manusia penting dilakukan untuk mempelajari polimorfisme varian normal maupun varian-varian yang berkaitan dengan penyakit tertentu. Kemudahan mtDNA manusia untuk mengalami mutasi menyebabkan DNA ini memiliki laju polimorfisme yang tinggi. Daerah genon mtDNA yang memiliki laju polimorfisme tertinggi adalah D-Loop. Pada penelitian ini dilaporkan urutan nukleotida daerah D-Loop menggunakan metode *direct sequencing* untuk populasi Tasikmalaya, Padang, Nusa Tenggara Barat dan Nusa Tenggara Timur. DNA mitokondria manusia diperoleh melalui amplifikasi templat mtDNA hasil lisis sel epitel serta sel rambut keempat populasi dengan teknik *Polymerase Chain Reaction* (PCR). Fragmen hasil amplifikasi yang diperoleh disekuensing dengan metode Dideoksi Sanger menggunakan *Automatic DNA Sequencer*. Urutan nukleotida yang diperoleh kemudian dibandingkan dengan urutan nukleotida daerah HVI dan HVII *Cambridge* (rCRS) sebagai standar. Hasil sekuensing menunjukkan adanya variasi mutasi dari keempat populasi dengan jumlah mutasi yang terjadi berkisar antara 2 sampai 11 mutasi, namun tidak ditemukan mutasi yang spesifik untuk populasi tertentu. Meskipun demikian, hasil analisis homologi menunjukkan tiga mutasi umum yang terdapat pada empat populasi, yakni mutasi insersi 310.1C dan dua mutasi substitusi C16223T, A263G. Munculnya ketiga jenis mutasi tersebut pada seluruh populasi menunjukkan mengindikasikan bahwa mutasi yang terjadi tidak bersifat spesifik terhadap populasi tertentu.

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