

# BAB I

## PENDAHULUAN

### 1.1. Latar Belakang

Indonesia merupakan negara dengan budaya dan suku yang beragam, dimana kondisi lingkungan geografis antara suku yang satu dengan suku yang lainnya berbeda. Adanya keanekaragaman suku (etnis) dimungkinkan ditemukannya keanekaragaman genetika. Hal ini dapat terjadi akibat dari adaptasi tiap individu terhadap lingkungan geografis yang berbeda-beda. Adaptasi terhadap perubahan lingkungan sangat penting agar individu tersebut dapat bertahan hidup dan berkembang biak.

Suku Bima-Dompu merupakan daerah yang terpisah cukup jauh dengan suku lainnya yang ada di Provinsi Nusa Tenggara Barat dan daerah lainnya yang ada di Indonesia. Dari karakteristik fisik yang umum terlihat, nampak bahwa individu-individu suku tersebut memiliki karakter morfologi yang khas sehingga dapat terbedakan dengan suku lainnya. Karakter morfologi yang jelas teramati, yaitu pada rambut yang ikal dan kulit sawo matang, sedangkan suku Sumbawa dan suku Sasak sulit terbedakan dari sisi fenotip karena hampir sama dengan suku-suku lain yang ada di Indonesia. Adanya perbedaan yang nampak dari karakter morfologi yang khas dimungkinkan ditemukannya informasi pada level genetik.

Pada dasarnya DNA yang digunakan dalam identifikasi individu adalah dari DNA inti dan DNA mitokondria (mtDNA). Namun kebanyakan peneliti

memanfaatkan genom mtDNA dalam penentuan keanekaragaman genetika. Hal ini disebabkan karena karakteristik khas yang dimilikinya, yaitu ukuran genom mtDNA relatif lebih kecil dibandingkan dengan genom DNA inti sehingga mempermudah dan mempercepat dalam proses analisis. Selain itu, yang menjadi latar belakang penelitian-penelitian mtDNA lainnya adalah laju polimorfisme yang tinggi, dimana laju evolusinya sekitar 10-100 kali lebih cepat dari DNA inti (Zhao, *et al.*, 2005).

Laju polimorfisme yang tertinggi dalam mtDNA terjadi pada daerah D-loop. D-loop berukuran 1122 pb, dimulai dari nukleotida 16024 sampai 576 dan terletak diantara gen tRNA<sup>pro</sup> dan tRNA<sup>phe</sup>. D-loop merupakan daerah berantai tiga (*triple stranded*), dimana untai ketiga lebih dikenal sebagai 7S DNA. D-loop juga memiliki tiga daerah hipervariabel yaitu daerah HVI, HVII, dan daerah HVIII. Daerah HVI terletak pada urutan nukleotida 16024-16383, HVII pada urutan nukleotida 57-732 dan HVIII berada pada urutan nukleotida 438-594 (Anderson, *et al.*, 1981; Hiroaki, *et al.*, 2006). Ketiga daerah ini dikenal memiliki variasi mutasi terbesar khususnya pada daerah HVI mtDNA manusia pada individu-individu yang tidak mempunyai hubungan kekerabatan.

mtDNA manusia memiliki sifat genetik khas lainnya yang membedakannya dengan DNA inti yaitu pola pewarisannya secara maternal atau melalui garis keturunan ibu tanpa rekombinasi serta ditemukan dalam jumlah banyak (jumlah kopi yang banyak) dalam tiap selnya terutama pada daerah yang memiliki aktifitas metabolisme tinggi atau yang memerlukan energi yang banyak seperti sperma pada bagian ekornya, sel otot jantung, darah, epidermis kulit, dan

sel folikel akar rambut. Keunikan system penurunan ini telah dimanfaatkan dalam berbagai bidang yaitu, studi evolusi dan migrasi global manusia modern, bidang forensik dan identifikasi penyakit genetik, serta penentuan hubungan kekerabatan atau etnis (Ratnayani, 2007).

Beberapa penelitian yang telah dilakukan khususnya yang berkaitan dengan etnis, misalnya dari penelitian Ratnayani (2007) ditemukan enam mutasi pada daerah D-loop yang berbeda dengan urutan standar *Cambridge* yang telah direvisi (rCRS) pada suku Bali normal. Penelitian lainnya oleh Hiroaki, *et al* (2006) yang menemukan adanya mutasi khas yang ditemukan pada hampir semua sampel pada daerah HVI mtDNA manusia etnis Jepang, sehingga mutasi tersebut disimpulkan sebagai mutasi khas pada etnis Jepang.

Berdasarkan hal tersebut, sangat menarik dan penting dilakukannya penelitian tentang penentuan variasi mutasi urutan nukleotida daerah HVI mtDNA manusia suku Bima-Dompu di NTB mengingat basis data genetik dari daerah ini sangat sedikit dan terbatas. Selain itu, diharapkan ditemukannya variasi urutan nukleotida yang berbeda atau khas dengan suku lainnya yang ada di Indonesia. Untuk tujuan tersebut, dilakukan analisis urutan nukleotida pada daerah HVI mtDNA manusia dari suku Bima-Dompu menggunakan sampel dari sel folikel akar rambut.

## 1.2. Perumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang diatas dapat dirumuskan beberapa masalah, antara lain:

- 1) Bagaimana variasi urutan nukleotida daerah HVI DNA mtDNA manusia dari suku Bima-Dompu?
- 2) Mutasi apa yang memiliki frekuensi tertinggi pada daerah HVI mtDNA manusia suku Bima-Dompu?
- 3) Adakah mutasi spesifik pada daerah HVI mtDNA manusia yang ditemukan pada suku Bima-Dompu?

## 1.3. Tujuan Penelitian

Penelitian ini dilakukan untuk mengetahui profil genetik daerah HVI pada suku Bima-Dompu, mencakup:

- 1) Mengetahui variasi urutan nukleotida daerah HVI mtDNA manusia dari suku Bima-Dompu.
- 2) Mengetahui jenis mutasi yang memiliki frekuensi tertinggi pada daerah HVI mtDNA manusia suku Bima-Dompu.
- 3) Menentukan ada atau tidaknya mutasi spesifik yang terjadi pada daerah HVI mtDNA manusia dari suku Bima-Dompu.

#### 1.4. Manfaat Penelitian

Hasil yang didapatkan dari penelitian ini diharapkan mampu memberikan sumbangan bagi perkembangan ilmu genetika di Indonesia, terutama dapat menambah basis data mengenai profil genetika daerah HVI mtDNA manusia dari suku Bima-Dompu dan juga dapat memperkaya basis data daerah HVI genom mtDNA di Indonesia yang nantinya dapat dimanfaatkan dalam berbagai bidang baik bidang medis, forensik maupun antropologi.

