

# BAB I

## PENDAHULUAN

### 1.1 Latar Belakang Masalah

Setiap lingkungan hidup selalu memicu penghuninya untuk beradaptasi, jika terjadi perubahan lingkungan yang baru, maka tubuh pun beradaptasi sesuai dengan perubahan yang terjadi. Misalnya, pada daerah panas kulit manusia akan berubah menjadi lebih gelap, sedangkan daerah yang dingin menjadi lebih terang. Di daerah pegunungan dengan kadar oksigen yang lebih rendah dari daerah pantai, maka bentuk jantung dan paru-paru juga akan menyesuaikan menjadi lebih besar. Oksigen sangat diperlukan untuk memproduksi energi, jika seseorang kekurangan oksigen di dalam tubuhnya, maka energi yang dihasilkan untuk seluruh proses yang berlangsung di dalam tubuh akan terganggu, sehingga tubuh akan menyesuaikan dengan keadaan ini dengan cara meningkatkan produksi sel darah merah. Sel darah merah ini berfungsi untuk mengikat oksigen. Adaptasi penduduk dataran rendah terhadap lingkungannya dapat terlihat jelas dari ciri fisik, kadar hemoglobin di dalam darah dan jumlah oksigen di dalam tubuh.

Mishmar, *et al.*, (2003) menemukan indikasi kuat bahwa seleksi alam khususnya faktor geografi, iklim dan nutrisi memiliki peran penting dalam membentuk variasi profil DNA mitokondria (mtDNA). Faktor ketinggian geografis biasanya dihubungkan dengan kadar oksigen. Udara kering mengandung 20,93% oksigen pada semua ketinggian (Beall, 2006) dengan tekanan rata-rata barometrik 760 mmHg. Ketika ketinggian bertambah, kadar oksigen tetap sama

namun jumlah partikel oksigen mengalami pengurangan yang signifikan akibat turunnya tekanan barometrik. Dampak dari kejadian tersebut adalah tubuh akan melakukan adaptasi dengan kondisi tersebut, misalnya meningkatkan frekuensi pernafasan dan denyut jantung dan meningkatkan jumlah sel darah merah di dalam tubuh (Wildiarmoni, 2010).

Penelitian tentang adaptasi genetik manusia terhadap ketinggian geografis belum banyak dilakukan, terutama penelitian yang menghubungkan ketinggian geografis dengan mtDNA manusia pada dataran rendah dan dataran tinggi di Indonesia. Gelvi, *et al.*, (2004) meneliti tentang adaptasi ketinggian pada dataran tinggi Tibet yaitu, bagaimana protein menjaga enzim yang berperan dalam mekanisme perlindungan otot terhadap adanya bahaya oksidatif. Adapun Simonson, *et al.*, (2010) menemukan gen yang menyebabkan orang Tibet tahan di dataran tinggi. Kedua penelitian tersebut menganalisis adaptasi genetik manusia pada ketinggian yang sangat ekstrim, yaitu kurang dari 5500 m. Daerah kajian penelitian mereka adalah pada tingkat DNA inti dan protein.

Berdasarkan latar belakang tersebut, maka dalam penelitian ini dilakukan penentuan urutan nukleotida daerah hipervariabel I (HVI) mtDNA manusia pada populasi dataran rendah Pameungpeuk, Garut. Hasil penelitian diharapkan dapat memberikan informasi variasi mutasi daerah HVI mtDNA manusia populasi dataran rendah dan Indonesia secara keseluruhan. Selain itu, diharapkan juga dapat diketahui mutasi spesifik pada populasi dataran rendah yang dapat menjadi pembeda dengan populasi dataran tinggi pada tingkat genetiknya.

## 1.2 Perumusan Masalah Penelitian

Berdasarkan latar belakang di atas, maka rumusan masalah yang dikaji pada penelitian ini adalah “Bagaimanakah variasi mutasi daerah HV1 mtDNA manusia pada populasi dataran rendah”. Adapun sub-sub masalahnya sebagai berikut:

1. Mutasi apa yang memiliki frekuensi kemunculan terbanyak pada daerah HV1 mtDNA manusia populasi dataran rendah?
2. Apakah terdapat mutasi spesifik pada daerah HVI mtDNA manusia pada populasi dataran rendah?

## 1.3 Tujuan Penelitian

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui adanya variasi mutasi daerah HV1 mtDNA manusia pada populasi dataran rendah. Adapun tujuan lebih lanjut dari penelitian ini adalah:

1. Mengetahui jenis mutasi yang memiliki frekuensi kemunculan terbanyak pada daerah HV1 mtDNA manusia populasi dataran rendah.
2. Mengetahui mutasi spesifik pada daerah HVI mtDNA manusia pada populasi dataran rendah.

## 1.4 Manfaat Penelitian

Manfaat yang diharapkan dari hasil penelitian ini adalah dapat memberikan informasi profil genetik mtDNA manusia yang khas pada populasi dataran rendah. Selain itu, hasil yang diperoleh dari penelitian ini juga diharapkan dapat

berkontribusi dalam penyusunan *database* mtDNA populasi manusia di dunia pada umumnya dan Indonesia pada khususnya.

