

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang Masalah Penelitian

Indonesia merupakan negara dengan budaya dan suku yang beragam, dimana kondisi lingkungan geografis antara suku yang satu dengan suku lainnya berbeda. Keanekaragaman tersebut dapat juga terlihat dari sifat fisik (fenotip) yang berbeda pada tiap suku. Hal ini dapat terjadi akibat pola adaptasi yang berbeda di tiap wilayah. Adaptasi terhadap lingkungan sangat penting agar individu tersebut dapat bertahan hidup dan berkembang biak. Selain pada tingkat fenotif, pola adaptasi yang berbeda dapat juga menyebabkan perbedaan pada tingkat genetik (genotif).

Pada dasarnya, untuk proses identifikasi individu pada tingkat genetik dapat digunakan DNA inti atau DNA mitokondria (mtDNA). Akan tetapi, mayoritas peneliti memanfaatkan mtDNA dalam penentuan keanekaragaman genetica. Hal ini disebabkan oleh karakteristik khas yang dimiliki oleh mtDNA, yaitu sifat maternal, ukuran genom yang kecil, serta laju polimorfisme yang tinggi.

Berbeda halnya dengan DNA inti, yang merupakan hasil rekombinasi antara DNA ibu dan ayah. mtDNA tidak mengalami proses rekombinasi. Hal ini

yang menyebabkan mtDNA diwariskan secara maternal (hanya melalui garis keturunan ibu).

Bila dibandingkan dengan DNA inti, ukuran genom mtDNA jauh lebih kecil, sehingga mempermudah dan mempercepat dalam proses analisis. Selain itu, laju polimorfisme mtDNA lebih tinggi dibandingkan DNA inti, yaitu 10-17 kali dari DNA inti (Neckelmann, 1987; Wallace, 1987).

Daerah mtDNA yang memiliki laju mutasi paling tinggi adalah daerah D-loop, yaitu daerah bukan pengkode. D-loop memiliki tiga daerah hipervariabel (HV), yaitu HVI pada urutan 16024-16383, HVII pada urutan 57-732, dan HVIII pada urutan 438-594 (Anderson, et al., 1981; Hiroaki *et al.*, 2006). Ketiga daerah ini, khususnya HVI memiliki variasi mutasi yang relatif tinggi antar individu yang tidak memiliki kekerabatan.

Terdapat beberapa penelitian yang menghubungkan antara variasi mutasi di daerah HVI D-loop mtDNA dengan etnis tertentu. Penelitian tersebut diantaranya dilakukan oleh Hiroaki (2006), yang menemukan adanya mutasi khas pada daerah HVI mtDNA dalam hampir semua sampel etnis Jepang. Sehingga dirinya menyimpulkan mutasi tersebut sebagai mutasi khas etnis Jepang. Penelitian lainnya dilakukan oleh Ratnayani (2007), yang menemukan enam mutasi pada daerah D-loop untuk suku Bali normal (yang tidak memiliki

penyakit). Namun demikian belum ada penelitian yang mengkaji variasi mutasi HVI mtDNA untuk menentukan profil genetik populasi Indonesia.



Berdasarkan latar belakang yang telah dikemukakan, dalam penelitian ini dilakukan penentuan profil genetik populasi Indonesia berdasarkan urutan HVI mtDNA. Hasil penelitian diharapkan dapat memberikan gambaran tentang profil genetik populasi baik pada tiap wilayah di Indonesia maupun secara keseluruhan.

1.2. Rumusan Masalah Penelitian

Berdasarkan latar belakang yang telah dikemukakan maka rumusan masalah dalam penelitian ini adalah “Bagaimanakah profil genetik populasi Indonesia berdasarkan variasi mutasi HVI mtDNA?”. Rumusan masalah ini dibagi menjadi sub masalah sebagai berikut:

1. Bagaimana variasi mutasi daerah HVI mtDNA di tiap wilayah Indonesia?
2. Bagaimana variasi mutasi daerah HVI mtDNA untuk populasi Indonesia secara keseluruhan?

I.3 Tujuan penelitian

Adapun tujuan dilakukannya penelitian ini adalah untuk mengetahui profil genetik populasi Indonesia berdasarkan variasi mutasi HVI mtDNA baik secara wilayah maupun secara keseluruhan Indonesia. Adapun tujuan lebih lanjut dari penelitian ini adalah:

1. Mengetahui variasi mutasi di daerah HVI pada sampel di tiap wilayah Indonesia
2. Mengetahui variasi mutasi di daerah HVI mtDNA untuk populasi Indonesia secara keseluruhan

I.4 Manfaat penelitian

Hasil yang didapatkan dari penelitian ini diharapkan dapat memberikan gambaran mengenai profil genetik populasi manusia di Indonesia baik di tiap wilayah Indonesia maupun secara keseluruhan. dan juga memberikan kontribusi dalam penentuan marker genetik untuk daerah Indonesia.