

I. PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Variasi genetik adalah variasi yang terjadi pada genom suatu organisme baik pada basa nukleotida, gen ataupun kromosom. Variasi genetik pada tingkat dasar ditunjukkan oleh adanya perbedaan pada urutan basa nukleotida yang membentuk DNA di dalam sel (Harrison, Lavery and Sterling, 2004). Variasi yang sering terjadi pada manusia adalah *single nucleotide polymorphism* (SNPs) yaitu variasi atau perubahan satu basa nukleotida yang terjadi pada individu (Dudley and Karczewski, 2013). Analisis variasi nukleotida dapat dilakukan dengan menggunakan penanda molekuler. Salah satu penanda molekuler yang sering digunakan dalam analisis variasi nukleotida pada manusia adalah DNA mitokondria.

DNA mitokondria telah banyak digunakan dalam berbagai studi yaitu variasi genetik dan filogenetik. DNA mitokondria memiliki beberapa karakter unik dibandingkan dengan DNA inti. DNA mitokondria hanya diwariskan oleh Ibu tanpa adanya proses rekombinasi (Crispim *et al.* 2006) dan setiap sel mengandung ratusan bahkan ribuan kopi DNA mitokondria. Tingkat mutasi pada DNA mitokondria dibandingkan DNA inti lebih tinggi sekitar 5-10 kali lebih cepat (Giles *et al.* 1980). Keunikan sistem penurunan DNA mitokondria telah dimanfaatkan dalam berbagai bidang ilmu seperti filogenetik, studi evolusi dan migrasi global manusia, bidang forensik dan identifikasi penyakit genetik (Wallace, 1997).

Salah satu gen pada DNA mitokondria (mtDNA) yang digunakan dalam analisis molekuler yaitu gen sitokrom b. Gen sitokrom b yang merupakan daerah pengkode pada DNA mitokondria sudah banyak digunakan pada identifikasi spesies, studi evolusi (Tsai *et al.* 2001) dan filogenetik (Hsieh *et al.* 2001). Gen sitokrom b

memiliki tingkat polimorfisme yang tinggi dan telah digunakan untuk identifikasi manusia serta studi taksonomi. Menurut Lee *et al.* (2008), polimorfisme gen sitokrom b pada manusia diusulkan sebagai penanda tambahan untuk identifikasi individu sedangkan daerah *hypervariable* sebagai penanda utama (Farghadani and Babadi, 2015). Gen sitokrom b lebih konservatif dan lebih rendah laju mutasinya dibandingkan dengan daerah *D-Loop* (Andreu *et al.* 1999). Dari beberapa penelitian yang telah dilakukan, Ahmic *et al.* (2019) menyimpulkan bahwa gen sitokrom b (14747 – 15887 bp) DNA mitokondria manusia sangat informatif untuk analisis filogenetik dan filogeografi, forensik dan studi populasi. Penelitian variasi nukleotida berdasarkan gen sitokrom b telah dilakukan di berbagai negara, diantaranya pada populasi Malaysia (Farghadani and Babadi, 2015) dan Thailand (Rungruang *et al.* 2019).

Analisis variasi DNA mitokondria dan kromosom Y biasanya berfokus pada tingkat haplotipe atau haplogrup (Hart, 2003). Menurut Wallace (2013), haplogrup merupakan kumpulan haplotipe serupa yang ditentukan oleh adanya *single nucleotide polymorphism* (SNP) tertentu yang berasal dari nenek moyang yang sama pada garis keturunan ayah (patrilineal) ataupun garis keturunan ibu (matrilineal). Penelitian mengenai filogenetik haplogrup manusia menggunakan DNA mitokondria telah dilakukan pada populasi Asia Timur (Kong *et al.* 2003), Eropa (Finnilä *et al.* 2001) dan India (Rajkumar *et al.* 2005). Sedangkan di Indonesia dilakukan penelitian mengenai haplogrup pada populasi Indonesia oleh Tumonggor *et al.* (2013) dengan mengambil sampel dari pulau Sumatera, Mentawai, Nias, Jawa, Bali, Sulawesi, Sumba, Flores, Lambata, Timor, Alor dan Pantar.

Indonesia terdiri dari berbagai ras yang saling berintegrasi membentuk berbagai suku bangsa. Ras Melayu adalah ras terbesar yang ditemukan di Indonesia. Ras Melayu dibagi atas ras Melayu Tua (Proto Melayu) dan ras Melayu Muda

(Deutro Melayu). Ras Proto Melayu terbagi atas beberapa suku yaitu suku Mentawai, Nias dan Batak sedangkan ras Deutro Melayu terdiri atas dua suku yaitu suku Minang dan Jawa (Koentjaraningrat, 2002).

Filogenetik haplogrup pada populasi Asia Tenggara masih belum dilakukan karena adanya keterbatasan data pada populasi Asia Tenggara (Nohira, Maruyama and Minaguchi, 2010). Berdasarkan hal tersebut, maka dilakukanlah penelitian variasi nukleotida terhadap suku Nias, Minangkabau, Batak dan Jawa yang merupakan suku dari ras Melayu sebagai langkah awal untuk mengetahui variasi nukleotida yang akan digunakan dalam filogenetik haplogrup suku di Indonesia. Penelitian ini perlu dilakukan untuk melihat variasi nukleotida yang terdapat pada suku tersebut.

1.2 Rumusan Masalah

Rumusan masalah dari penelitian ini yaitu bagaimana variasi nukleotida suku Nias, Batak, Minangkabau dan Jawa di Sumatera Barat berdasarkan gen sitokrom b ?

1.3 Tujuan Penelitian

Tujuan dari penelitian ini yaitu untuk mengetahui variasi nukleotida suku Nias, Batak, Minangkabau dan Jawa di Sumatera Barat berdasarkan gen sitokrom b.

1.4 Manfaat

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menambah referensi dalam kajian evolusi dan dapat menambah khazanah ilmu pengetahuan serta melengkapi informasi ilmiah yang dapat digunakan untuk menyusun *database* DNA etnis untuk kepentingan studi evolusi, migrasi dan forensik.