

## VARIASI MUTASI GEN *MT-ATP6* DAN *MT-ATP8* PADA POPULASI PENDUDUK DATARAN TINGGI DIENG, KABUPATEN WONOSOBO

Febilia Windarsari  
18/423334/BI/09968

Pembimbing: Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M. Sc.

### INTISARI

DNA mitokondria merupakan materi genetik yang terletak pada mitokondria dan berperan dalam mengkode kompleks protein pada rantai respirasi yang akan dibutuhkan dalam proses pembentukan ATP. Dalam struktur DNA mitokondria terdapat bagian gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* yang berperan pada proses fosforilasi oksidatif dalam proses respirasi. Proses respirasi dapat dipengaruhi oleh kondisi geografis, termasuk kondisi ketinggian suatu daerah yang akan mempengaruhi mekanisme fisiologis manusia yang tinggal di daerah tersebut. Kondisi geografis ini dapat menyebabkan mutasi pada gen, salah satu mutasi yang dapat terjadi adalah pada gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* yang berhubungan langsung dengan proses respirasi. Adanya proses mutasi ini sebagai bentuk dari penyesuaian diri terhadap kondisi lingkungan. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui variasi mutasi gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* pada populasi dataran tinggi Dieng dan untuk mengetahui jenis mutasi gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8*. Ada lima tahapan metode yang digunakan dalam penelitian ini yaitu pengambilan sampel DNA genom berupa *saliva* di dataran tinggi Dieng dengan ketinggian 2300 mdpl, kemudian ekstraksi DNA genom, amplifikasi, sekuensing dan proses terakhir adalah analisis data. Variasi gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* pada populasi dataran tinggi Dieng disebabkan oleh terbentuknya 11 titik SNP dan 9 haplotype pada gen *MT-ATP6* dan 3 titik *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP) serta 4 haplotype pada gen *MT-ATP8*. Diperoleh 13 *point mutation* pada gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* pada populasi dataran tinggi Dieng dan jenis mutasi yang terbentuk yaitu mutasi transisi serta terdapat jenis mutasi *missense* dan *silent mutation* dalam pengkodean asam amino.

Kata kunci : dataran tinggi, metabolisme, mutasi, *MT-ATP6*, *MT-ATP8*

## VARIATION OF *MT-ATP6* AND *MT-ATP8* GENE MUTATIONS ON HUMAN POPULATION IN DIENG PLATEAU, WONOSOBO REGENCY

Febilia Windarsari  
18/423334/BI/09968

Supervisor: Dr. Niken Satuti Nur Handayani, M. Sc.

### ABSTRACT

Mitochondrial DNA is located in the mitochondria and plays a role in coding protein complexes in the respiratory chain that can be required for ATP forming. In the mitochondrial DNA structure, the *MT-ATP6* and *MT-ATP8* genes play a role in oxidative phosphorylation in the respiration process. The process of respiration can be effect by geographical conditions, including the altitude conditions of an area which will affect the physiological mechanisms of humans living in the area. This geographical condition can cause mutations in genes, one of the mutations that can occur is in the *MT-ATP6* and *MT-ATP8* genes which are directly related to the respiration process. The existence of this mutation process is a form of adjustment to environmental conditions. This study aims to determine the variation of the *MT-ATP6* and *MT-ATP8* gene mutations in the Dieng highland population and to specify the type of mutation of the *MT-ATP6* and *MT-ATP8* genes. There are five stages of the method used in this research, genomic DNA sampling of saliva in the Dieng plateau with an altitude of 2300 masl, DNA extraction, amplification, sequencing, and the last process is data analysis. The analysis of variations in the *MT-ATP6* and *MT-ATP8* genes in the Dieng highland population was relatively high due to the formation of 11 Single Nucleotide Polymorphism (SNP) points and 9 haplotypes in the *MT-ATP6* gene and 3 SNP points and 4 haplotypes in the *MT-ATP8* gene. There were 13-point mutations in the *MT-ATP6* and *MT-ATP8* genes. The types of mutations formed were transitional mutations, also missense mutations and silent mutations in amino acid coding.

Keywords: highlands, metabolism, mutation, *MT-ATP6*, *MT-ATP8*