

## VARIASI MUTASI GEN *MT-ATP6* DAN *MT-ATP8* PADA POPULASI PENDUDUK DATARAN RENDAH KOTA SURAKARTA

Milenia Amarta Dwitasari  
18/423354/BI/09988

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

### INTISARI

Setiap individu memiliki variasi genetik yang membedakan satu dengan yang lain. Studi mengenai variasi genetik dilakukan untuk mengetahui pola genetik suatu populasi termasuk populasi menurut wilayah geografis. Dataran rendah dan dataran tinggi memiliki perbedaan kondisi lingkungan yang menyebabkan perbedaan metabolisme individu di dalamnya. Adaptasi ini terkait dengan gen yang terdapat dalam genom mitokondria. Beberapa diantaranya adalah gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* yang mengkode subunit 6 dan 8 enzim ATP sintase. Perubahan basa nitrogen pada gen disebut sebagai mutasi gen. Mutasi yang terjadi dapat menimbulkan variasi yang berpotensi menjadi penanda suatu kondisi tertentu. Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui variasi mutasi gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* serta mengetahui jenis mutasi pada populasi dataran rendah Kota Surakarta. Penelitian ini menggunakan sampel berupa *saliva* dari 30 penduduk dataran rendah Kota Surakarta. Variasi mutasi gen diketahui melalui metode *Sanger sequencing* dan dianalisis menggunakan program Benchling, MEGA11, dan DnaSP ver. 6. Hasil analisis menunjukkan bahwa variasi mutasi gen *MT-ATP6* dan *MT-ATP8* populasi dataran rendah disebabkan oleh *Single Nucleotide Polymorphism* (SNP). Pada gen *MT-ATP6* terdapat 14 SNP dan 14 haplotipe serta terdapat dua SNP dan tiga haplotipe pada gen *MT-ATP8*. Terdapat 16 *point mutation* yang merupakan substitusi transisi dan transversi. Adapun jenis mutasi yang ditemukan berdasarkan pengaruhnya terhadap asam amino yang dikode adalah *missense mutation* dan *silent mutation*.

Kata kunci: mutasi, *MT-ATP*, ATP sintase, metabolisme, dataran rendah

# VARIATION OF *MT-ATP6* AND *MT-ATP8* GENE MUTATIONS ON HUMAN POPULATION IN THE LOWLAND OF SURAKARTA

Milenia Amarta Dwitasari  
18/423354/BI/09988

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

## ABSTRACT

Genetic variations in each person differentiate them from one another. The study of genetic variation is carried out to determine the genetic pattern of a population, including populations by geographic area. Individuals from lowland and plateaus areas have different environmental conditions that cause differences in metabolism. This adaptation is related to the genes contained in the mitochondrial genome. Some of these genes are *MT-ATP6* and *MT-ATP8*, which encode the ATP synthase's subunits 6 and 8. Nucleotide bases substitutions are referred to as gene mutations. Mutations that occur can cause variations that have the potential to serve as markers of specific diseases. This study aims to determine the variation of *MT-ATP6* and *MT-ATP8* gene mutations and the type of mutation. This study used saliva samples from 30 people living in the lowlands of Surakarta. Variation of gene mutations are known by Sanger sequencing method and analyzed using Benchling, MEGA11, and DNASP ver.6. The results showed that the variation of the *MT-ATP6* and *MT-ATP8* gene mutations in the lowland population of Surakarta was caused by Single Nuclear Polymorphism (SNP). In the *MT-ATP6* gene, there are 14 SNP and 14 haplotypes. In the *MT-ATP8* gene, there are two SNP and three haplotypes. There were 16 total point mutations discovered, including transition and transversion substitutions. The types of mutations found based on their effects on the encoded amino acids are missense mutations and silent mutations.

Keywords : mutation, *MT-ATP*, ATP synthase, metabolism, lowland