

**EKSPLORASI DAERAH *HOTSPOT* MUTASI GEN *TYRP1*  
PADA KELUARGA DENGAN RAMBUT MERAH  
DI TUDU AOG, KABUPATEN BOLAANG  
MONGONDOW, SULAWESI UTARA**

**Nur Alam  
21/489955/PBI/01801**

**INTISARI**

Rambut merah merupakan salah satu ciri individu dengan rufous OCA (ROCA). Ciri tersebut memiliki kemiripan pada keluarga di Tudu Aog, Kecamatan Bilalang, Kabupaten Bolaang Mongondow, Sulawesi Utara dengan rambut merah, iris mata coklat, *freckles* atau bintik-bintik berpigmen pada wajah, dan kulit coklat kemerahan. Hal ini dimungkinkan karena adanya mutasi pada ekson gen *TYRP1* penyebab fenotip OCA3. Tujuan penelitian yaitu mengetahui jenis dan letak mutasi pada ekson gen *TYRP1* yang telah dilaporkan sebagai penyebab OCA3 dengan rambut merah. Subjek merupakan empat keluarga dengan rambut merah dengan 16 individu. Gen *TYRP1* diekstraksi dan diamplifikasi menggunakan metode PCR dengan primer ekson 2, 3, 5, 6, dan 8. Sekuensing DNA dilakukan dengan metode Sanger. *Alignment* sekuen menggunakan Benchling untuk mengetahui perbandingan sekuen ekson-ekson gen *TYRP1* pada subjek penelitian dengan sekuen referensi dari *GenBank* NCBI dengan *accession number* NM\_000550.3. Hasil penelitian empat keluarga dengan rambut merah memiliki fenotip terkait OCA yaitu rambut merah, alis merah, bulu mata merah, iris mata coklat dan kulit terang coklat kemerahan. Tidak ditemukan mutasi pada ekson 2,3,5,6, tetapi terdapat mutasi delAAGT pada 3' UTR di ekson 8 gen *TYRP1* dengan varian rs71329877 dan bersifat homozigot pada semua anggota keluarga. Varian rs71329877 diperkirakan bersifat predominan pada populasi yang diteliti.

Kata Kunci: rambut merah, mutasi, *TYRP1*, OCA3.

## ABSTRACT

Hair red is one of the characteristics of individuals with rufous OCA (ROCA). These characteristics own family resemblance in Tudu Aog, District Bilalang, Regency Bolaang Mongondow, North Sulawesi with hair red, and iris brown, freckles or spots pigmented on the face, and reddish-brown skin. This matter is possible because existing mutations in the exon of the TYRP1 gene reason the OCA3 phenotype. Research purposes to know the type and location mutation in the exon of the TYRP1 gene which has been reported as a cause of OCA3 with hair red. The subject is four families of hairy red with 16 individuals. TYRP1 gene was extracted and amplified using PCR method with primers exons 2, 3, 5, 6, and 8. DNA sequencing was performed with the Sanger method. Alignments sequence using Benchling to determine the comparison sequence exons of the TYRP1 gene in the subject study with sequence reference from NCBI GenBank with accession number NM\_000550 .3. This study reported that four families with red hair had OCA-related phenotypes, specifically red hair, red eyebrows, red eyelashes, brown irises, and light reddish-brown skin. However, no mutations in exons 2,3,5,6, but there is a mutation delAAGT in the 3' UTR in exon 8 of the TYRP1 gene with variant rs71329877, and is homozygous in all family members. The rs71329877 variant is the most common in the population that was studied.

Keywords: red hair, mutation, TYRP1, OCA3.