

**IDENTIFIKASI POLIMORFISME C275R  
PADA GEN RESEPTOR MELANOCORTIN 1 (MC1R)  
DI KELUARGA DENGAN RAMBUT MERAH  
DI SULAWESI UTARA**

**Hervin Indra Cahyana  
21/490179/PBI/01807**

**INTISARI**

Rambut merah merupakan fenotip yang dapat terjadi kepada manusia yang tinggal di berbagai daerah salah satunya di desa Tudu Aog, Kecamatan Bilalang, Kabupaten Bolaang Mongondow, Sulawesi Utara. Penentuan pigmentasi warna rambut ditentukan oleh gen *MC1R* yang terletak pada kromosom 16q24.3 dengan panjang gen 2.111 bp dan memiliki satu ekson. Gen *MC1R* akan mengkode protein MC1R yang berfungsi sebagai reseptor  $\alpha$ - *Melanocyte Stimulating Hormone* ( $\alpha$ -MSH), *Adrenocorticotrophic Hormone* (ACTH), atau *Agonist Stimulating Protein* (ASP) dalam proses melanogenesis. Perubahan susunan asam amino pada protein MC1R dapat mempengaruhi persinyalan dalam pembentukan melanin. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui polimorfisme gen *MC1R*, lokasi mutasi penyebab rambut merah, jenis mutasi rambut merah serta genotip dan pola pewarisan sifat rambut merah pada setiap subyek di desa Tudu Aog, Kecamatan Bilalang, Kabupaten Bolaang Mongondow, Sulawesi Utara. Sampel yang diambil berupa 16 saliva dari 16 individu yang berbeda dan berasal dari 6 keluarga berambut merah. Penelitian ini dilakukan beberapa tahap yaitu ekstraksi DNA, uji kuantitatif, uji kualitatif, amplifikasi DNA menggunakan PCR, elektroforesis, *Sequencing DNA* dan analisis polimorfisme menggunakan *GeneStudio* dan *Mesquite*. Hasil yang didapatkan pada penelitian ini adalah terdapat mutasi transisi berupa perubahan nukleotida timin (T) menjadi sitosin (C) di urutan nukleotida ke 1220 (NM\_002386.4) di gen *MC1R* sehingga menyebabkan perubahan asam amino C275R. Mutasi gen *MC1R* menyebabkan pembentukan pigmen pheomelanin sehingga rambut berwarna merah. Pola pewarisan rambut merah yang didapatkan dari penelitian ini adalah autosomal resesif. Genotip pada subyek berambut hitam berupa heterozigot (Rr) sedangkan genotip pada subyek berambut merah berupa homozigot resesif (rr). Kesimpulan dari penelitian ini adalah terdapat polimorfisme pada gen *MC1R* dan terdapat mutasi yang menyebabkan terekspresinya fenotip rambut merah pada anggota keluarga tersebut.

Keyword: rambut merah, *MC1R*, polimorfisme, C275R

**IDENTIFICATION OF C275R POLYMORPHISM  
IN THE MELANOCORTIN 1 RECEPTOR GENE (MC1R)  
IN FAMILIES WITH RED HAIR  
AT NORTH SULAWESI**

**Hervin Indra Cahyana**  
**21/490179/PBI/01807**

**ABSTRACT**

Red hair is a phenotype that can occur in humans living in various areas, one of which is Tudu Aog village, Bilalang District, Bolaang Mongondow Regency, North Sulawesi. Determination of hair color pigmentation is determined by the *MC1R* gene which is located on chromosome 16q24.3 with a gene length of 2,111 bp and has one exon. The *MC1R* gene will code for the MC1R protein which functions as a receptor for  $\alpha$ -Melanocyte Stimulating Hormone ( $\alpha$ -MSH), Adrenocorticotrophic Hormone (ACTH), or Agonist Stimulating Protein (ASP) in the process of melanogenesis. Changes in the amino acid sequence of the MC1R protein can influence signaling in melanin formation. This study aims to determine the polymorphism of the *MC1R* gene, the location of the mutation that causes red hair, the type of red hair mutation, the genotype of each subject and the inheritance pattern of red hair in Tudu Aog village, Bilalang District, Bolaang Mongondow Regency, North Sulawesi. The samples taken were 16 saliva from 16 different individuals and came from 6 families with red hair. The method used in this research is DNA extraction, quantitative testing, qualitative testing, DNA amplification using PCR, electrophoresis, DNA sequencing and polymorphism analysis using GeneStudio and Mesquite. The results obtained in this study were that there was a transition mutation in the form of changing the nucleotide thymine (T) to cytosine (C) at the 1220th nucleotide sequence (NM\_002386.4) in the *MC1R* gene, causing a change in the amino acid C275R. Mutations in the *MC1R* gene cause the formation of pheomelanin pigment, resulting in red hair. The inheritance pattern for red hair obtained from this research is autosomal recessive. The genotype for black-haired subjects is heterozygous (Rr) while the genotype for red-haired subjects is homozygous recessive (rr). The conclusion of this research is that there is a polymorphism in the *MC1R* gene and there is a mutation that causes the red hair phenotype to be expressed in members of this family.

Keyword: red hair, *MC1R*, polymorphism, C275R