

IDENTIFIKASI MUTASI EKSON 4 DAN EKSON 7 GEN *TYRP1* PADA INDIVIDU DENGAN RAMBUT MERAH

Khofifa Irwa Saraswati

(20/454751/BI/10446)

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

INTISARI

Sebagian individu dalam keluarga di Tudu Aog, Bilalang, Bolaang Mongondow, Sulawesi Utara, memiliki rambut berwarna merah, kulit cerah, iris mata berwarna coklat, serta memiliki bintik-bintik *freckles*. Ciri fisik ini memiliki kemiripan dengan fenotipe *rufous* OCA, salah satu fenotipe dari OCA3, yang terjadi akibat adanya mutasi pada gen *TYRP1*. Penelitian mengenai ekson 2, 3, 5, 6, dan 8 gen *TYRP1* telah dilakukan dan hanya dijumpai mutasi pada ekson 8 pada daerah 3' UTR dengan jenis mutasi yang diidentifikasi adalah delesi. Namun, penelitian untuk ekson 4 dan 7 gen *TYRP1* belum dilakukan. Oleh karena itu, penelitian ini dilakukan untuk mengetahui keberadaan mutasi pada ekson 4 dan 7 gen *TYRP1*, sehingga dapat diketahui hubungan rambut merah pada individu yang diteliti dengan fenotipe OCA3. Penelitian dilakukan dengan menggunakan arsip sampel saliva dari individu rambut merah di Laboratorium Genetika dan Pemuliaan Fakultas Biologi Universitas Gadjah Mada. Sampel kemudian diamplifikasi dan dilakukan pengurutan DNA menggunakan metode Sanger *Sequencing*. Analisis hasil identifikasi keberadaan mutasi dilakukan dengan membandingkan urutan DNA yang ada pada *database* dengan urutan DNA subjek menggunakan Benchling. Hasil yang diperoleh menunjukkan bahwa tidak dijumpai mutasi pada ekson 4 dan ekson 7 gen *TYRP1* dan menunjukkan bahwa fenotipe rambut merah pada subjek yang diteliti tidak berkaitan dengan OCA3.

Kata kunci: albinisme, gen *TYRP1*, OCA3, rambut merah

IDENTIFICATION OF EXON 4 AND EXON 7 MUTATION OF THE TYRP1 GENE IN INDIVIDUALS WITH RED HAIR

Khofifa Irwa Saraswati

(20/454751/BI/10446)

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

ABSTRACT

Some individuals in families in Tudu Aog, Bilalang, Bolaang Mongondow, North Sulawesi, have red hair, light skin, brown irises and freckles. This physical characteristic is similar to the rufous OCA phenotype, one of the OCA3 phenotypes that occurs due to mutations in the TYRP1 gene. Research on exons 2, 3, 5, 6, and 8 of the TYRP1 gene has been carried out and only mutations were found in exon 8 in the 3' UTR region with the type of mutation identified is deletion. However, research for exons 4 and 7 of the TYRP1 gene has not been carried out. Therefore, this research was conducted to determine the presence of mutations in exons 4 and 7 of the TYRP1 gene, so that we can determine the relationship between red hair in the individuals studied and the OCA3 phenotype. The research was carried out using archived saliva samples from red-haired individuals at the Genetics and Breeding Laboratory, Faculty of Biology, Universitas Gadjah Mada. The sample was amplified and DNA sequenced using the Sanger Sequencing method. Analysis of the results to identify the presence of mutations was carried out by comparing the DNA sequence in the database with the DNA sequence of the subjects using Benchling. The results obtained showed that no mutations were found in exon 4 and exon 7 of the TYRP1 gene. This means that the red hair phenotype in the subjects studied was not related to OCA3.

Keywords: albinism, OCA3, red hair, TYRP1 gene