

ABSTRAK

IDENTIFIKASI FRAGMEN *D-LOOP* DNA MITOKONDRIA MANUSIA PADA KETURUNAN PENDERITA DIABETES MELITUS KOMPLIKASI JANTUNG

Diabetes Melitus (DM) merupakan kelainan metabolisme yang ditandai dengan peningkatan kadar glukosa darah dan berhubungan dengan faktor genetik yang diduga mempengaruhi urutan DNA mitokondria (mtDNA). Dalam penelitian ini dilakukan penentuan mutasi daerah *D-Loop* DNA mitokondria manusia pada keturunan penderita diabetes melitus komplikasi jantung yang dibandingkan dengan penderita diabetes melitus dari *Cambridge Reference Sequence* (CRS) dan penderita jantung dari *National Center for Biotechnology Information* (NCBI). Pada penelitian ini digunakan akar rambut dari generasi ke-II dan ke-III penderita diabetes melitus komplikasi jantung sebagai sumber DNA mitokondria yang dapat dijadikan sebagai cetakan amplifikasi fragmen DNA mitokondria manusia. Tahapan yang dilakukan meliputi lisis terhadap sampel akar rambut, amplifikasi fragmen *D-Loop* dengan menggunakan metode *Polimerase Chain Reaction* (PCR), deteksi hasil PCR dengan elektroforesis gel agarosa, dan identifikasi mutasi yang terjadi pada daerah *D-Loop* DNA mitokondria. Amplifikasi fragmen *D-Loop* dengan primer M1 dan HV2R menghasilkan DNA berukuran 1 kb. Urutan nukleotida daerah *D-Loop* DNA mitokondria dianalisis melalui sekuensing menggunakan metode dideoksi sanger menggunakan primer M1. Analisis hasil sekuensing menggunakan urutan nukleotida penderita diabetes melitus dari *Cambridge Reference Sequence* (CRS) sedangkan urutan nukleotida penderita jantung diperoleh dari *National Center for Biotechnology Information* (NCBI). Hasil yang diperoleh menunjukkan bahwa sampel penderita diabetes melitus generasi ke-II memiliki mutasi sebanyak 6 mutasi sesuai dengan standar penderita diabetes melitus dari CRS yaitu -(15896)C , -(15898)C , a(16058)- , a(16121)- , t(16261)- , c(16022)T. Berdasarkan standar penderita jantung dari NCBI, pada generasi ke-II diperoleh 1 mutasi, yaitu a(16422)G namun, pada generasi ke-III tidak teridentifikasi adanya mutasi. Berdasarkan penelitian, generasi ke-II diduga menderita Diabetes melitus komplikasi jantung dipengaruhi karena adanya gen pemicu TCF7L2 aktif yang menyebabkan mutasi.

Kata-kata kunci: mtDNA, *D-Loop*, PCR, diabetes melitus (DM), sekuensing, dideoksi sanger, mutasi.

ABSTRACT

IDENTIFICATION OF DESCENDANT HUMAN MITOCHONDRIAL D-LOOP DNA FRAGMENT OF DIABETIC MELLITUS CARDIAC COMPLICATION

Diabetic mellitus (DM) is a metabolic disorder characterized by an increase in blood glucose levels and is associated with genetic factors that are thought to affect the sequence of mitochondrial DNA (mtDNA). In this study, the determination of the mutation of human mitochondrial DNA D-Loop in cardiac complications of diabetes mellitus compared with diabetic mellitus patients from the Cambridge Reference Sequent (CRS) and heart patients from the National Center for Biotechnology Informaton (NCBI). In this study used hair roots from the second and third generation of patients with cardiac complications of diabetes mellitus as a source of mitochondrial DNA which can be used as a template for amplification of human mitochondrial DNA fragments. Stages carried out included lysis of hair root samples, amplification of D-Loop fragments using the Polymerase Chain Reaction (PCR) method, detection of PCR results by agarose gel electrophoresis, and identification of mutations that occurred in the mitochondrial DNA D-Loop region. Amplification of the D-Loop fragment with primers M1 and HV2R produces 1 kb of DNA. Nucleotide sequence of D-Loop region of mitochondrial DNA was analyzed by sequencing using the deoxy sanger method using M1 primer. Analysis of sequencing results using the nucleotide sequence of patients with diabetes mellitus from the Cambridge Reference Sequent (CRS) while the nucleotide sequences of heart patients were obtained from the National Center for Biotechnology Informaton (NCBI). The results obtained showed that the sample of patients with second generation diabetes mellitus had a mutation of 6 mutations according to the standard of patients with diabetes mellitus from CRS, that is -(15896)C , -(15898)C , a(16058)- , a(16121)- , t(16261)- , c(16022)T. Based on the standard of heart patients from NCBI, in the second generation 1 mutation was obtained, that is a(16422)G but, in the third generation there was no identification of mutations. Based on the research, the second generation is thought to suffer from cardiac complications of diabetes mellitus due to the presence of active TCF7L2 trigger genes that cause mutations.

Keywords: mtDNA, D-Loop, PCR, diabetic mellitus (DM), sequencing, dideoxy sange, mutation.