

**KAJIAN VARIASI SEKUENS GENOM MITOKONDRIA
MANUSIA DENGAN METODE *GENOM MINING***

SKRIPSI

**Untuk memenuhi sebagian persyaratan mencapai derajat Sarjana S-1
Program Studi Biologi**



**Diajukan oleh:
Haris Hamdani
NIM. 11640039**

**STATE ISLAMIC UNIVERSITY
SUNAN KALIJAGA
YOGYAKARTA**

PROGRAM STUDI BIOLOGI

FAKULTAS SAINS DAN TEKNOLOGI

UNIVERSITAS ISLAM NEGERI SUNAN KALIJAGA

YOGYAKARTA

2017



PENGESAHAN TUGAS AKHIR

Nomor : B-3143/Un.02/DST/PP.00.9/12/2017

Tugas Akhir dengan judul : Kajian Variasi Sekuens Genom Mitokondria Manusia dengan Metode Genom Mining

yang dipersiapkan dan disusun oleh:

Nama : HARISHAMDANI
Nomor Induk Mahasiswa : 11640039
Telah diujikan pada : Jumat, 20 Oktober 2017
Nilai ujian Tugas Akhir : A/B

dinyatakan telah diterima oleh Fakultas Sains dan Teknologi UIN Sunan Kalijaga Yogyakarta

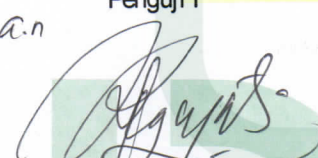
TIM UJIAN TUGAS AKHIR

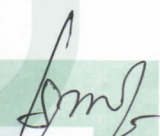
Ketua Sidang


Jumilatus Solihah, S.Si., M.Si.
NIP. 19760624 200501 2 007

Penguji I

Penguji II

a.n

Anti Damayanti, H S.Si., M.Mol.Bio.
NIP. 19810522 200604 2 005


Dr. Isma Kurniatanty, S.Si., M.Si.
NIP. 19791026 200604 2 002

Yogyakarta, 20 Oktober 2017
UIN Sunan Kalijaga
Fakultas Sains dan Teknologi
D E K A N



SURAT PERNYATAAN KEASLIAN SKRIPSI

Saya yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Haris Hamdani
NIM : 11640039
Prodi : Biologi
Fakultas : Sains dan Teknologi

Menyatakan bahwa skripsi saya yang berjudul "**kajian variasi sekuens genom mitokondria manusia dengan metode Genom mining**" merupakan hasil penelitian saya sendiri, tidak terdapat karya yang pernah diajukan untuk memperoleh gelar kesarjanaan di suatu perguruan tinggi, dan sepanjang pengetahuan saya, tidak terdapat karya atau pendapat yang pernah ditulis atau diterbitkan orang lain kecuali secara tertulis diacu dalam naskah ini dan disebutkan dalam daftar pustaka.

Yogyakarta, 01 Oktober 2017

Penulis,



Haris Hamdani

NIM. 11640039



SURAT PERSETUJUAN SKRIPSI/TUGAS AKHIR

Hal :

Lamp :

Kepada

Yth. Dekan Fakultas Sains dan Teknologi

UIN Sunan Kalijaga Yogyakarta

di Yogyakarta

Assalamu'alaikum wr. wb.

Setelah membaca, meneliti, memberikan petunjuk dan mengoreksi serta mengadakan perbaikan seperlunya, maka kami selaku pembimbing berpendapat bahwa skripsi Saudara:

Nama : Haris Hamdani
NIM : 11640039
Judul Skripsi : KAJIAN VARIASI SEKUENS GENOM MITOKONDRIA MANUSIA DENGAN METODE GENOM MINING

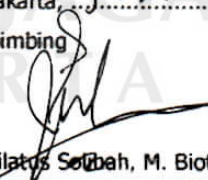
sudah dapat diajukan kembali kepada Program Studi Biologi Fakultas Sains dan Teknologi UIN Sunan Kalijaga Yogyakarta sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Strata Satu dalam ilmu sains dan teknologi

Dengan ini kami mengharap agar skripsi/tugas akhir Saudara tersebut di atas dapat segera dimunaqsyahkan. Atas perhatiannya kami ucapkan terima kasih.

Wassalamu'alaikum wr. wb.

STATE ISLAMIC UNIVERSITY
SUNAN KALIJAGA
YOGYAKARTA

Yogyakarta, 9 Okt 2017
Pembimbing


Jumailatus Solihah, M. Biotech
NIP. 19760624 200501 2 007



SURAT PERSETUJUAN SKRIPSI/TUGAS AKHIR

Hai : Persetujuan Skripsi

Lamp : -

Kepada

Yth. Dekan Fakultas Sains dan Teknologi

UIN Sunan Kalijaga Yogyakarta

di Yogyakarta

Assalamu'alaikum wr. wb.

Setelah membaca, meneliti, memberikan petunjuk dan mengoreksi serta mengadakan perbaikan seperlunya, maka kami selaku pembimbing berpendapat bahwa skripsi Saudara:

Nama : Haris Hamdani
NIM : 11640039
Judul Skripsi : kajian variasi sekuens genom mitokondria manusia dengan metode
Genom mining

sudah dapat diajukan kembali kepada Program Studi Biologi Fakultas Sains dan Teknologi UIN Sunan Kalijaga Yogyakarta sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Strata Satu dalam bidang Biologi

Dengan ini kami berharap agar skripsi/tugas akhir Saudara tersebut di atas dapat segera dimunaqsyahkan. Atas perhatiannya kami ucapkan terima kasih.

Wassalamu'alaikum wr. wb.

STATE ISLAMIC UNIVERSITY
SUNAN KALIJAGA
YOGYAKARTA

Anti Damayanti, MMolbio

NIP. 19841203 201503 1 003

MOTTO

Saat Manusia mencintai Dunia, Tuhan akan menyerahkannya
pada Dunia, dan Dunia akan menghancurkannya.

Saat Manusia diliputi kerinduan pada Tuhannya. Tuhannya akan
menyertainya.



STATE ISLAMIC UNIVERSITY
SUNAN KALIJAGA
YOGYAKARTA

PERSEMBAHAN

Kupersembahkan karya ini untuk...

Mamah dan Bapakku tersayang

Mamah Tati Suhartati dan Bapak Edi Suhaedi

atas doa, dorongan, dan kasih sayang yang tiada henti...

Tiga kakakku yang juga ikut membantu dalam menyelesaikan studi ini

Terima kasih atas dukungan, arahan, dan doanya selama ini....

Almamater kebanggaanku

Biologi

Fakultas Sains dan Teknologi

UIN Sunan Kalijaga Yogyakarta



STATE ISLAMIC UNIVERSITY
SUNAN KALIJAGA
YOGYAKARTA

KATA PENGANTAR



Segala puji dan syukur atas kehadiran Allah SWT pemelihara dan pemelihara alam semesta, yang telah memberikan cinta tulus-Nya kepada seluruh ciptaan-Nya juga khususnya kepada penulis, yang dalam perawatan kasih sayang-Nya sehingga penulis dapat menyelesaikan skripsi ini. Penulisan skripsi ini tidak terlepas dari bantuan berbagai pihak. Untuk itu penulis mengucapkan terima kasih kepada:

1. Bapak Dr. Murtono, M.Si. selaku Dekan Fakultas Sains dan Teknologi Universitas Islam Negeri Sunan Kalijaga Yogyakarta.
2. Ibu Erny Qutul Ainy, S. Si, M.Si. selaku Ketua Program Studi Biologi UIN Sunan Kalijaga Yogyakarta.
3. Ibu Ika Nugraheni selaku Dosen Pembimbing Akademik yang selalu meluangkan waktu untuk memberikan nasehat, masukan, dan motivasi dalam menyelesaikan kewajiban akademis.. *Jazakumullah khoiron katsiroh.*
4. Ibu Jumailatus Solihah, M. Biotech dan Ibu Anti Damayanti Hamdani, MMolbio selaku dosen pembimbing tugas akhir yang selalu meluangkan waktu untuk memberikan nasehat, masukan, dan motivasi dalam menyelesaikan tugas akhir ini.
5. Seluruh dosen Program Studi Biologi Fakultas Sains dan Teknologi Universitas Islam Negeri Sunan Kalijaga Yogyakarta, yang telah memberikan banyak ilmu kepada penulis.

6. Ayah, Bunda serta seluruh keluarga yang tiada lelah dan bosan memberikan dukungan dalam menyelesaikan pendidikan ini.
7. Seluruh Jemaah dan pengurus Takmir Masjid Nur Farhan yang telah menerima kehadiran penulis.
8. Seluruh warga Papringan yang telah mengakui penulis sebagai salah seorang warganya sehingga penulis merasa nyaman berada di lingkungan Papringan tersebut.
9. Semua pihak yang telah membantu penulis dalam menyelesaikan skripsi ini yang tidak dapat penulis sebutkan satu per satu.

Semoga segala bantuan dan motivasi dari mereka akan terbalas dengan balasan yang berlipat dari Allah SWT. Penulis sadar bahwa penulisan skripsi ini jauh dari kata sempurna. Oleh karena itu, saran dan kritik yang bersifat membangun selalu di harapkan demi kesempurnaan skripsi ini. Akhir kata penulis berharap semoga dengan melalui skripsi ini Allah memberikan manfaat bagi kita semua. Amin.

STATE ISLAMIC UNIVERSITY
SUNAN KALIJAGA
YOGYAKARTA

Yogyakarta, 21 Juli 2017

Penulis

Haris Hamdani

NIM. 11640039

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PERSETUJUAN	ii
HALAMAN PERNYATAAN	iii
HALAMAN MOTTO	iv
HALAMAN PERSEMBAHAN	v
KATA PENGANTAR	vi
DAFTAR ISI	ix
DAFTAR TABEL	xii
DAFTAR GAMBAR	xiii
ABSTRAK	xiv
BAB I PENDAHULUAN	1
A. Latar Belakang	1
B. Rumusan Masalah	6
C. Tujuan Penelitian	6
D. Manfaat Penelitian	6
BAB II TIJAUAN PUSTAKA	7
A. Genom DNA Mitokondria	7
B. Studi Asal Manusia dan Studi Variasi Genetik Sebelumnya	10
BAB III METODE PENELITIAN	16
A. Waktu dan Tempat Penelitian	16
B. Alat dan Bahan	16
C. Prosedur Kerja	16
1. <i>Genom mining</i>	16

2. Pencarian homologi-paralog	17
3. Rekonstruksi pohon filogenetik pada gen dan non-gen	17
BAB IV HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN	18
A. Hasil.....	18
1. Genom mitokondria manusia	18
2. Konstruksi pohon filogenetik DNA Mitokondria manusia	19
a. Daerah gen.....	19
b. Daerah non-gen.....	24
3. Analisa SNP	26
a. Daerah gen.....	26
b. Daerah non-gen.....	59
B. Pembahasan	66
BAB V KESIMPULAN DAN SARAN	74
A. Kesimpulan	74
B. Saran	75
DAFTAR PUSTAKA	76
LAMPIRAN-LAMPIRAN	77

DAFTAR TABEL

Tabel 1. Struktur <i>mitochondrial DNA complete genom</i> pada manusia.....	18
Tabel 2. titik variasi SNP berdasarkan gen 12S Ribosomal RNA	26
Tabel 3. titik variasi SNP berdasarkan gen 16S Ribosomal RNA	28
Tabel 4. titik variasi SNP berdasarkan gen ND1	30
Tabel 5. titik variasi SNP berdasarkan gen ND2	33
Tabel 6. titik variasi SNP berdasarkan gen COX1.....	36
Tabel 7. titik variasi SNP berdasarkan gen COX2.....	39
Tabel 8. titik variasi SNP berdasarkan gen ATP8.....	40
Tabel 9. titik variasi SNP berdasarkan gen ATP6.....	41
Tabel 10. titik variasi SNP berdasarkan gen COX3.....	42
Tabel 11. titik variasi SNP berdasarkan gen ND3	45
Tabel 12. titik variasi SNP berdasarkan gen ND4L.....	47
Tabel 13. titik variasi SNP berdasarkan gen ND4	48
Tabel 14. titik variasi SNP berdasarkan gen ND5	51
Tabel 15. titik variasi SNP berdasarkan gen ND6	54
Tabel 16. titik variasi SNP berdasarkan gen CYTB	56
Tabel 17. titik variasi SNP berdasarkan lokus HVI.....	59
Tabel 18. titik variasi SNP berdasarkan lokus HVII.....	61

DAFTAR GAMBAR

Gambar 1. Genom mitokondria dengan bagian-bagiannya	9
Gambar 2. Konstruksi pohon filogenetik daerah gen DNA mitokondria	23
Gambar 3. Konstruksi pohon filogenetik daerah HVI (a) dan daerah HVII (b)	25
Gambar 4. Arah persebaran manusia berdasarkan gen 12 S Ribosomal RNA	27
Gambar 5. Arah persebaran manusia berdasarkan gen 16 S Ribosomal RNA	29
Gambar 6. Arah persebaran manusia berdasarkan gen ND1	32
Gambar. 7 Arah persebaran manusia berdasarkan gen ND2	35
Gambar. 8 Arah persebaran manusia berdasarkan gen COX1	38
Gambar 9. Arah persebaran manusia berdasarkan gen ATP6.....	42
Gambar10. Arah persebaran manusia berdasarkan gen COX3.....	44
Gambar11. Arah persebaran manusia berdasarkan gen ND3	46
Gambar 12. Arah persebaran manusia berdasarkan gen ND4	50
Gambar13. Arah persebaran manusia berdasarkan gen ND5	53
Gambar14. Arah persebaran manusia berdasarkan gen ND6	55
Gambar 15. Arah persebaran manusia berdasarkan gen CYTB	58
Gambar16. Dugaan arah persebaran berdasarkan analisa SNP daerah gen	71
Gambar17. Peta persebaran karakter genetik manusia menurut teori saat ini	72

KAJIAN VARIASI SEKUENS GENOM MITOKONDRIA MANUSIA DENGAN METODE *GENOM MINING*

Haris Hamdani

11640039

ABSTRAK

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui pola persebaran karakter genetik manusia modern saat ini dan kesesuaiannya dengan teori persebaran manusia modern sebelumnya. Penelitian ini memanfaatkan data sekuens DNA mitokondria yang telah tersimpan pada layanan *genbank* yang selanjutnya dibandingkan karakter genetik antar data tersebut. Data sekuens diperoleh dengan menggunakan program BLAST pada laman NCBI. Data dari *genbank* kemudian diolah dan ditampilkan dalam bentuk pohon filogenetik dan hasil analisa SNP. Hasil analisa sekuens menunjukkan adanya perbedaan komposisi SNP antara sampel Afrika dan non-Afrika pada daerah gen. Perbedaan ditunjukkan dengan cukup banyaknya notasi basa yang berbeda di antara keduanya. terdeteksi bahwa terdapat sejumlah 82 titik pada sekuens Tanzania yang memiliki perbedaan basa dengan sampel non-Afrika. Selain itu, daerah gen juga memperlihatkan bahwa sampel Siberia merupakan sampel yang terindikasi sebagai populasi awal di antara sampel non-Afrika lainnya. Terdeteksi sebanyak 143 titik SNP yang memiliki variasi basa pada sekuens konsensus Siberia. Teridentifikasinya sampel Siberia sebagai sampel dengan variasi SNP terbanyak pada penelitian ini mengindikasikan bahwa daerah Siberia merupakan titik pertemuan jalur migrasi dari berbagai wilayah di Asia menuju Amerika. Hal ini didukung dengan teori sebelumnya yang menunjukkan Siberia sebagai lintasan pergerakan migrasi manusia dari Asia ke Benua Amerika. Kemudian penelitian ini juga melihat tidak adanya perbedaan SNP yang berarti antara manusia Asia dan Eropa sebagaimana disebutkan pada teori yang menggolongkan manusia Asia dan Eropa kepada dua makrohaplogrup yaitu haplogrup M dan Haplogrup N.

Kata kunci : Variasi sekuens, DNA mitokondria, *genom mining*

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Studi tentang asal-usul manusia merupakan hal yang menarik minat beberapa peneliti sejak abad pertengahan. Penyelidikan tentang asal mula manusia modern telah lama dilakukan, salah satunya oleh cendekiawan klasik yaitu Ibnu Khaldun dengan karya klasiknya Mukhadimah. Penyelidikan tersebut pada awalnya didasarkan kepada kenampakan fisik dari manusia dalam populasi ataupun antar populasi. Selanjutnya studi tentang manusia berkembang, dan mulai menggunakan penemuan-penemuan kesamaan artefak-artefak kuno, kesamaan budaya dan kesamaan bahasa dalam perbandingannya.

Penelitian tentang asal manusia selanjutnya mendapat sudut pandang pengkajian baru. Pengkajian baru tersebut menggunakan cara yang lebih modern dengan teknologi biomolekular. Teknologi biomolekular membuat kajian asal-usul manusia menjadi bagian dari kajian sains, yang sebelumnya merupakan objek kajian ilmu sosial. Imbas dari ditemukannya teknologi biomolekular adalah semakin ramainya penelitian tentang analisis variasi genetik dalam satu populasi atau antar populasi.

Penelitian-penelitian molekular pada materi genetika sebelumnya, menyatakan bahwa migrasi manusia secara umum berawal dari Benua Afrika. Kemudian dari Afrika persebaran bercabang menjadi 2 kelompok. Kelompok pertama merupakan kelompok yang dikemudian hari berkembang menjadi

manusia yang tersebar di kawasan Asia dan Amerika. Kelompok kedua menyebar dan menjadi penduduk Eropa dan kawasan Timur tengah. Penelitian-penelitian tersebut pada umumnya menggunakan perbandingan tipe-tipe haplogrup untuk membandingkan kekerabatan antara populasi satu dengan yang lainnya.

Pengelompokan manusia berdasarkan ras dan bangsa secara genetik, dinilai kurang relevan dilakukan dewasa ini. Berkembang pesatnya teknologi transportasi saat ini, memungkinkan mobilitas manusia semakin cepat dari satu daerah geografis ke daerah geografis yang lain. Semakin mudahnya manusia berpindah secara geografis memungkinkan penyebaran genetik dari satu daerah geografis ke daerah yang lain, serta didukung maraknya perkawinan lintas ras, dapat mempengaruhi komposisi genetik manusia yang telah dipetakan dalam penelitian-penelitian sebelumnya.

Beberapa data penelitian-penelitian genetika terbaru disimpan di *Genebank*. Data penelitian-penelitian terbaru tersebut diperkirakan akan memberikan hasil berbeda dari penelitian-penelitian yang sebelumnya membandingkan kelompok-kelompok manusia berdasarkan ilmu antropologi juga berdasarkan temuan-temuan artefak. Data-data sekuens yang telah terkumpul dan tersimpan tersebut dapat diolah lebih lanjut untuk merekonstruksi peta variasi genetik antara ras.

Cabang ilmu biologi yang memfokuskan kajian pada pengolahan dan pemanfaatan data yang telah tersimpan di dalam situs penyedia layanan *Genebank* tersebut adalah Bioinformatika. Bioinformatika merupakan kajian yang memadukan disiplin ilmu biologi molekular, matematika dan teknik informasi

(TI). Ilmu ini didefinisikan sebagai aplikasi dari alat komputasi dan analisa untuk menangkap dan menginterpretasikan data-data biologi, sehingga data yang telah terhimpun pada layanan *Genebank* diharapkan dapat dimanfaatkan melalui kajian Bioinformatika.

Pengumpulan data tersebut dilakukan dengan cara *Genom mining* (penambangan genom), yaitu proses pemilahan informasi genetik mengenai genom dari layanan *Genebank*. Dengan demikian, hanya informasi tentang genom yang sesuai sajalah yang diambil dari proses pemilahan tersebut. Selanjutnya data hasil dari *Genom mining* tersebut dianalisis dan dihubungkan satu sama lain dengan menggunakan perangkat Bioinformatika

Penelitian studi genetik tersebut umumnya dilakukan dalam rangka melanjutkan penelitian yang didasarkan kepada informasi sejarah atau penelitian Anthropologi sebelumnya. Berbeda dengan penelitian sebelumnya, penelitian ini dilakukan berdasarkan pada pertimbangan perubahan jaman yang memungkinkan manusia untuk dapat berpindah secara cepat dari satu daerah ke daerah lain, serta didukung dengan fenomena perkawinan antar ras yang berbeda sehingga dimungkinkan memunculkan karakter genetika yang agak berbeda dengan penelitian sebelumnya, sehingga penelitian ini akan mengungkap fenomena manusia modern yang persebarannya diduga berbeda dengan persebaran manusia menurut teori sebelumnya.

Materi genetik yang dipakai untuk mengetahui kekerabatan adalah materi genetik yang tidak mengalami pindah silang dalam proses pewarisannya. Materi tersebut bisa didapat dari dua sumber materi genetik. Sumber pertama bisa

didapatkan dari kromosom Y. Kromosom Y hanya bisa diperoleh dari inti sel manusia yang berjenis kelamin laki-laki, materi genetik ini diturunkan melalui jalur silsilah laki-laki. Contoh penelitian penelusuran jalur kekerabatan menggunakan kromosom Y dilakukan oleh Hudjashov dkk (2007). Hudjashov dkk (2007) telah mengidentifikasi mtDNA dan kromosom Y dari orang-orang Aborigin (orang Australia asli) dan orang Melanesia (Penduduk Oceania dan Papua). Penelitian tersebut menyebutkan bahwa dalam genetik orang Aborigin dan Melanesia terdapat gen founder group, yang juga ditemukan di dalam gen orang Afrika. Gen tersebut adalah lineages M dan N di dalam DNA mitokondria, dan lineages C dan F pada kromosom Y-nya. Penelitian tersebut juga menyatakan bahwa ada kekerabatan yang dekat antara orang Aborigin, Papua Nugini dan juga Oceania yang diduga ketiganya adalah populasi dalam satu grup besar yang sama sebelum terpisahkan oleh samudra saat ini (Hudjashov *et al.*, 2007). Akan tetapi penggunaan kromosom Y dalam penelusuran kekerabatan lebih sukar dibanding dengan menggunakan DNA mitokondria, mengingat kromosom Y memiliki basa yang lebih panjang dibanding DNA mitokondria.

Sumber materi genetik lain adalah genom DNA mitokondria (mtDNA). Materi genetik ini diturunkan secara linier melalui jalur ibu. Materi genetik ini sama seperti kromosom Y, yaitu tidak mengalami pindah silang sehingga dapat dipakai untuk studi genetika populasi. Genom DNA mitokondria diwariskan secara maternal atau dari jalur ibu. Karena pewarisannya melalui jalur ibu maka aliran gennya diwariskan secara linier, dan tidak mengalami rekombinasi sehingga memudahkan saat menentukan nenek moyang asalnya. Dengan demikian genom

DNA mitokondria ini sering dipakai dalam mengkaji hubungan kekerabatan dan laju evolusi suatu spesies. Selain itu, genom DNA mitokondria sangat melimpah di dalam setiap selnya dan juga memiliki laju mutasi yang tinggi. Genom mitokondria memiliki laju mutasi 10 kali lebih cepat dari genom inti sel. Hal ini disebabkan karena tidak adanya pelindung yang berbentuk protein Histon seperti pada genom inti sel (William, 2012). Hipotesis sementara migrasi manusia menyebutkan, bahwa asal mula manusia modern berasal dari benua Afrika. Manusia modern pertama menyeberang dari Afrika ke kawasan Timur Tengah, kemudian manusia modern menyebar ke seluruh penjuru bumi (*Wallace et al.*, 1999 dalam William 2012).

Hipotesis di atas didukung oleh penelitian yang dilakukan oleh *Can et al.* (1987 dalam William, 2012). Penelitian membandingkan DNA mitokondria (mtDNA) dari 147 sampel manusia dari 5 kelompok populasi yang ada di dunia, yaitu dari Afrika, Asia, Australia, Papua Nugini dan Eropa dengan menggunakan *Restriction Fragment Length Polymorphisme* (RFLP). Dari penelitian tersebut didapatkan bahwa dari lima populasi besar tersebut terbentuk 2 kelompok jenis DNA mitokondria secara garis besar. Kelompok pertama adalah jenis DNA mitokondria hanya terdiri dari mtDNA jenis Afrika saja, sedangkan kelompok yang kedua adalah jenis mtDNA yang mengandung mtDNA selain Afrika. Penelitian itupun menyimpulkan bahwa orang Papua Nugini dan Australia asli lebih dekat kekerabatannya terhadap orang Afrika dibanding dengan orang Eropa dan Asia (*Can et al.*, 1987; dalam William 2012).

Berdasarkan fungsinya, materi genetik dibedakan menjadi dua jenis, yaitu terdiri dari daerah gen dan daerah non-gen. Daerah gen memiliki tingkat konservatifitas tinggi sehingga cukup sulit untuk mengalami mutasi. Berbeda dengan daerah gen, daerah non-gen, tingkat konservatifitasnya kurang begitu kuat apabila dibandingkan dengan daerah gen. dengan demikian daerah non-gen lebih dapat digunakan untuk melihat variasi genetik berdasar mutasi. Namun hal tersebut tidak menutup kemungkinan bahwa bagian gen dapat juga digunakan untuk melihat variasi genetik seperti melihat SNP.

B. Rumusan Masalah

Bagaimanakah variasi sekuens gen dan non-gen pada genom Mitokondria pada berbagai manusia modern yang tersimpan dalam *genebank*.

C. Tujuan Penelitian

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui pola persebaran manusia dengan menggunakan sampel DNA mitokondria yang telah terkumpul pada *genebank* dan kesesuaiannya dengan teori persebaran manusia dengan metode berbeda yang ditinjau dari variasi sekuens pada genom mitokondria.

D. Manfaat Penelitian

Penelitian ini sebagai bahan pembandingan antara teori persebaran manusia yang didasarkan pada kondisi variasi genetik manusia masa lalu dengan pembandingnya adalah variasi genetik manusia modern saat ini.

BAB V

KESIMPULAN DAN SARAN

A. Kesimpulan

Hasil analisis sekuens memperlihatkan perbedaan antara sampel Afrika dan non-Afrika pada daerah gen, perbedaan antara sampel Afrika dan non-Afrika ditunjukkan dengan cukup banyaknya kemunculan notasi basa pada SNP yang berbeda diantara keduanya. Selain itu, daerah gen juga memperlihatkan bahwa Siberia merupakan titik pertemuan jalur migrasi dari berbagai wilayah di Asia menuju Amerika. Dugaan tersebut didasarkan kepada kenampakan titik SNP yang bervariasi paling banyak dibanding dengan sampel dari daerah lain, yaitu sebanyak 143 titik. Hal ini didukung dengan teori sebelumnya yang menunjukkan Siberia sebagai lintasan pergerakan migrasi manusia dari Asia ke Benua Amerika. Selain itu, penelitian ini juga menemukan bahwa susunan genetik manusia non-Afrika baik Eropa maupun Asia mirip satu sama lain, sehingga belum menemukan indikasi yang mengarah kepada perbedaan antara *derivat* makrohaplogrup N dan M sebagaimana yang disebutkan pada teori sebelumnya. Salah satu faktor yang diduga menyebabkan ketidaksesuaian ini adalah beberapa sampel yang didapat kemungkinan bukan merupakan sampel dengan jenis haplogrup dominan sebagaimana yang digunakan dalam pemetaan sebelumnya.

B. Saran

Perlu diadakan penelitian lanjutan dengan memperbanyak sampel dari setiap bangsa agar didapatkan sekuens konsensus yang lebih akurat. Selain itu, perlu data tambahan untuk melengkapi data pada penelitian ini atau perlu melakukan penelitian pelengkap dengan membandingkan data gen dan non-gen dari genom Nukleus.



Daftar pustaka

- Achilli, A., Rengo, C., Battaglia, V., Pala, M., Olivieri, A., Fornarino, S., Magri, C., Scozzari, R., Babudi, N., Santachiara-Benerecetti, A.S., Bandelt, H-J., Semino, O., Torrioni, A. (2005). Saami and Berbers – An Unexpected Mitochondrial DNA Link. *American Journal of Human Genetics*. 76:883-886.
- Anderson, D.D. (1997). Cave archaeology in Southeast Asia. *Geoarchaeology*. 12:607–638.
- Babak, R., Azimi, C., Omranipour, R., Raoofian, R., Zendehtel, K., Saeed-Rad, S., Heidari, M. (2012). Mutation screening in the mitochondrial D-Loop region of tumoral and non-tumoral breast cancer in Iranian patient. *Acta Medica Iranica*. 50(7), 447-453.
- Basu, A., Mukherjee, N., Roy, S., et al. (2003). Ethnic India : a genomic view with special reference to peopling and strukture. *Genome Research*. 13, 2277-2290.
- Bellwood, P.(1996). The northern Moluccas as a crossroad between Indonesia and the Pacific. International Conference on Linguistics and Culture Relations in East Indonesia, New Guinea and Australia. Gadjah Mada University, Yogyakarta.
- Celafell, F., Tolun, A., Angelicheva, D., Kalaydjieva, L. (1996). From Asia to Europe : Mitochondrial DNA sequence variability in Bulgarians and Turks. *Ann. Hum. Genet.* 60,35-49.
- Cordaux, R., Weiss, G., Saha, N. And Stoneking, M. (2004). The Northeast Indian passageway : a barrier or corridor for human migration ?. *Molecular Biology and Evolution*. 21(8).1525-1533.
- Currat, M., and Excoffier, L. (2011). Strong reproductive isolation between humans and Neanderthals inferred from observed patterns of interogression. *PNAS*. 108(37), 15129-15134.
- Clyde, W. (2010). The ancient Indian populations were not homogenous. *Current Reaseach Journal of Biological Sciences*. 3(2), 129-131.
- Clyde, W. (2008). Origin and spread of Dravidian speakers. *Int. J. Hum Genet*. 8(4), 325-329.
- Davoudi, E., Foroughman, A. M., Saffari, B., et al. (2011). Mitochondrial DNA sequence diversity in three ethnic population from South-west Iran : a preliminary study. *Front Biol*. 6(5), 422-432.
- Dostii, A., and Payam, G.D. (2011). Genetic Polymorphisms of Mitochondrial Genom D-Loop Region in Bakhtiarian Population by PCR-RFLP. *International Journal of Biology*. 3(4).
- Filliol,I., Motiwala, A.S., Cavatore, M., et al. (2006). Global Phylogeny of *Mycobacterium tuberculosis* Based on Single Nucleotide Polymorphism (SNP) Analysis: Insights into Tuberculosis Evolution, Phylogenetic

- Accuracy of Other DNA Fingerprinting Systems, and Recommendations for a Minimal Standard SNP Set. *J. BACTERIOL.*
- Fujimura, J.H., and Rajagopalan, R.(2011). Different differences: The use of ‘genetic ancestry’ versus race in biomedical human genetic research. *Social Study of Science.* 4(1) : 5-30.
- Gounder, M. P., Sun, C., Agrawal, S., et al. (2004). Phylogeny of mitochondrial DNA macrohaplogroup N in India, based on complete sequencing : implications for peopling of South Asia. . *Am. J.Hum.Genet.* 75, 966-978.
- Gonder, M.K., Mortensen, H.M., Reed, F.A., de Sousa, A., Tishkoff, S.A.(2007). Whole-mtDNA Genome Sequence Analysis of Ancient African Lineages. *Mol Biol Evol.*24(3) : 757-768.
- Kivisild, T., Bamshad, M.J., Kaldma, K., Metspalu, M., Metspalu, E., Reidla, M., Laos, S., Parik, J., Watkins, W.S., Dixon, M.E., Papiha, S.S., Mastana, S.S., Mir, M.R., Ferak, V., Villems, R. (1999). Deep Common Ancestry of Indian and Western- Eurasian Mitochondrial DNA Lineages. *Current Biology* 9:1331-1334.
- Kivisild, T., Rootsi, S., Metspalu, M. et al. (2003). The genetic heritage of the earliest settlers persists both in Indian tribal and caste population. *Am. J.Hum.Genet.* 72, 313-322.
- Maksum, I. P.. (2008). Analisis urutan nukleotida daerah hipervariabel I (HVI) DNA mitokondria untuk menentukan motif populasi suku Sunda. *Jurnal Bionatura.* 10(2), 116-128.
- Mikkelsen, M., Rockenbauer, E., Sørensen, E., Rasmussen, M., Børsting, C., Morling, N.(2008) A Mitochondrial DNA SNP Multiplex Assigning Caucasians into 36 Haplo- and Subhaplogroups. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series* 1 : 287-289.
- Mona, S. (2009). Genetic Admixture History of Eastern Indonesia as Revealed by Y-Chromosome and Mitochondrial DNA Analysis. *Mol. Biol. Evol.* 26(8):1865–1877.
- Mountain, J. L., Hebert, J. M., Bhattacharya, S., Underhill, P. A., Ottholengi, C., Gadgil, M., Cavalli-sforza, L.L. (1995). Demographic of history of India and mtDNA-sequence diversity. *Am. J. Hum. Genet.* 56, 979-992.
- Nachman, M. W., dan Crowell, S. L.(2000). Estimate of the mutation rate per nucleotide in humans. *Genetics Society America.* 156: 297-304.
- O’Connor, S., Spriggs, M., dan Veth, P.(2002). Excavations at Lene Hara Cave establishes occupation in East Timor at least 30,000 to 35,000 years ago. *Antiquity.* 76:45–50.
- Ousati, Z. A., Haidari, M., Hasheminasab, M., Ayati, M., Rahsani, N. (2012). Mitochondrial D-Loop polymorphism and microsatellite instability in prostatic cancer benign hyperplasia patient. *Asian Pasific Journal of Cancer Prevention.* 13, 3863-3868.
- Pawley A.(1999). Chasing rainbows: implications of the rapid dispersal of Austronesian languages for subgrouping and reconstruction. In: Zeitoun

- E, Li PJ-K, editors. Selected papers from the Eighth International Conference on Austronesian Linguistics. Taipei (Taiwan): *Academia Sinica*. p. 95–138.
- Royhcodhury, S., Roy, S., Dey, B., et al. (2000). Fundamental genomic unity of ethnic India is revealed by analysis of mitokondrial DNA. *Current Science*. 79 (9), 1182-1192.
- Scheidel, W.(2007). The Roman slave supply.*Princeton/Stanford Working Papers in Classic*.
- Spriggs, M. (2003). Chronology of the Neolithic transition in Southeast Asia and the Western Pacific. *Rev Archaeol*. 24:57–80.
- Sarkissian, C.D., Balanovsky, O., Brandt, G., et al. (2013). Ancient DNA Reveals Prehistoric Gene-Flow from Siberia in the Complex Human Population History of North East Europe.*PLOS Genetic*.9(2).
- Sartika, T., Duryadi, D., Mansjoer, S.S. dan Gunawan,B. (2000). Keragaman genetic ayam kampung berdasarkan analisis penanda daerah D-Loop mitokondria DNA.*JITV*.5(2).
- Seielstad, M. (ND). Some effect of culture on genetic variation. *Paper : program for population genetics*.
- Skulj, J .(2008). Indo-Aryan and Slavic linguistic and genetic affinities predate the origin of cereal farming.*Paper The Sixth International Topical Conference: Origin of European*.
- Starikovskaya, E. B.(2005). Mitochondrial DNA Diversity in Indigenous Populations of the Southern Extent of Siberia, and the Origins of Native American Haplogroups. *Annals of Human Genetics*.(69),67–89.
- Tabbada, K.A., Terajut, J., Loo, J., et al. (2010). Philiphine mitochondrial DNA diversity : a populated viaduct between Taiwan and Indonesia. *Mol.Biol.Evol*. 27(1), 21-31.
- Torrioni, A., Kirsi,H., Paolo,F., Maurizio, P., Laura, M., Rosaria, S., Demenica,U., Marja-liasa, S., and Douglas, C.W. (1996). Classification of European mtDNAs From an Analysis of Three European Populations. *Genetic Society of America*.
- Watkins, W.S., Bamsad, M., Dixon, M, E., et al. (1999). Multiple origins of the mtDNA 9-bp deletion in population of south India. *American Journal of Physical Anthropology*. 109, 147-158.
- William, W.J. (2012). Mitchondrial DNA Analysis of Four Ethic Groups of Afganistan.(*thesis*). University of Porthsmouth.
- Wilkinson, G.S., Frieder, M., Gerard, K., and Barbara, P. (1997). Evolution of Repeated Sequence Arrays in the D-Loop Region of Bat Mitochondrial DNA. *Genetic Society of Amerika*. 146, 1035-1048.

LAMPIRAN

Tabel keterangan accession number sambel bangsa yang diuji dan tahun publikasinya

No	Accecion number	Bangsa	Tahun Publikasi
1	KP900762.1	Brazil	2015
2	JX153460.1	Denmark	2012
3	KU752561.1	Filipin	2016
4	KU752565.1	Filipina2	2016
5	KU752563.1	Filipina3	2016
6	JX153262.1	Finlandia	2012
7	EU330412.1	Finlandia2	2007
8	HM436819.1	Indonesia Sunda3	2010
9	HM436816.1	Indonesia Sunda Indonesia	2010
10	JN048455.1	Sunda2	2011
11	J01415.2	Inggris	2008
12	JQ704346.1	Israel1	2012
13	JQ702287.1	Israel2	2012
14	JQ703864.1	Israel3	2012
15	FJ493505.1	Rusia	2008
16	FJ493508.1	Rusia2	2008
17	FJ493504.1	Rusia3	2008
18	FJ147313.1	Siberia Altai	2008
19	FJ493507.1	Siberia Mansi	2008
20	FJ858885.1	Siberia Yukhagir	2008
21	KU686608.1	Spanyol1	2016
22	KU686615.1	Spanyol2	2016
23	EF184596.1	Tanzania	2006
24	HQ610985.1	India	2010
25	HQ610984.1	India2	2010
26	HQ610983.1	India3	2010
27	KP340131.1	Italia	2015
28	KP340155.1	Italia2	2015
29	KP340157.1	Italia3	2015
30	FJ493500.1	Altai10	2008
31	FJ147318.1	Altai11	2008
32	FJ147322.1	Mansi2	2008
33	FJ493506.1	Nganasan	2008

34	FJ858887.1	Okhotsk	2008
35	FJ493501.1	Tubular	2008
36	FJ493502.1	Tuvan	2008
37	KJ446388.1	Tionggok	2014
38	KJ446390.1	Tionggok2	2014
39	KJ446387.1	Tionggok3	2014
40	U25377.1	Papua Nugini1	1995
41	U25380.1	Papua Nugini2	1995
42	U25392.1	Amerika Samoan1	1995
43	U25391.1	Amerika Samoan2	1995
44	U25363.1	Amerika Samoan3	1995
45	AF176125.1	Indonesia Timur1	1995
46	AF176150.1	Indonesia Timur2	1995
47	U25357.1	Indonesia Timur3	1995
48	AF176197.1	Indonesia Timur4	1995
49	GU069940.1	Uzbekistan	2009
50	AF278119.1	Portugal1	2000
51	AF278120.1	Portugal2	2000
52	AF278121.1	Portugal3	2000
53	EU034325.1	Argentina toba	2007
54	EU034224.1	Argentina wichi	2007
55	EU034318.1	Argentina pilaga1	2007
56	EU034321.1	Argentina pilaga2	2007
57	EU034323.1	Argentina pilaga3	2007

CURRICULUM VITAE

Data Pribadi

Nama : Haris Hamdani

Tempat, tanggal lahir : Banjar, 24 Desember 1991

Jenis kelamin : Laki-laki

Agama : Islam

Alamat : Cimenyan 2 RT 02/8 Kelurahan Mekarsari Kecamatan Banjar Kota Banjar Pataruman Jawa Barat

Status : Belum Menikah

Nomor handphone : 0819-4941-4339

Email : hamdani_haris@ymail.com

Latar Belakang Pendidikan

Formal:

1998 - 2004 : SD N 1 Banjar

2004 - 2017 : SMP N 3 Banjar

2007 - 2010 : SMK N 1 Pangandaran

Demikian *Curriculum Vitae* ini saya buat dengan sebenar-benarnya, semoga dapat dipergunakan sebagaimana mestinya.