



DETEKSI MUTASI DNA MIKROSATELIT PADA TIGA GENERASI MASYARAKAT BALI

Ayu Saka Laksmita W¹ dan I Ketut Junitha²

¹⁾PS. Teknik Analisa Lab. Medik, Inst. Ilmu Kesehatan Medika Persada Bali, ²⁾ Lab. Genetika Prodi Biologi F MIPA Unud

²⁾E-mail koresponden: juneth@unud.ac.id

ABSTRAK

Uji paternitas dengan penanda DNA mikrosatelite merupakan suatu metode yang dapat diandalkan dengan akurasi yang tinggi untuk membuktikan kebenaran hubungan biologis antara orang tua dengan anak, namun bila terjadi mutasi akan menimbulkan perbedaan alel antara orang tua dengan anaknya yang dapat menyulitkan dalam pengambilan kesimpulan hasil tes DNA. Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi mutasi yang terjadi pada lokus-lokus yang biasa digunakan dalam tes paternitas untuk kepentingan forensik. Sampel dari penelitian ini adalah sel epitel mukosa mulut yang berasal dari 25 keluarga tiga generasi masyarakat Bali, yang terdiri dari suami, istri, anak, ayah ibu suami, ayah ibu istri. Sampel DNA diekstraksi dengan metode Fenol-Kloroform yang dimodifikasi. DNA diamplifikasi menggunakan lima pasang primer untuk lokus yaitu FGA, D18S51, D2S1338, TPOX, dan D16S539 dengan teknik PCR. Elektroforesis produk PCR dilakukan pada PAGE 10%. Visualisasi DNA dengan metode pewarnaan perak nitrat. Mutasi satu motif ditemukan pada kelima lokus. Mutasi paling banyak terjadi pada lokus TPOX, yaitu terjadi pada 6 keluarga, diikuti oleh lokus D18S51 dan D16S539 masing-masing 2 keluarga dan lokus FGA dan D2S1338 masing-masing 1 keluarga. Mutasi dua motif ditemukan pada lokus TPOX dan D16S539. Perbedaan jumlah motif digunakan dasar kesimpulan eksklusi dalam uji paternitas.

Kata kunci: DNA Mikrosatelite, tiga generasi, mutasi, forensik

PENDAHULUAN

Tes DNA untuk kepentingan forensik umumnya dilakukan menggunakan penanda *Short Tandem Repeats* (STRs) yang juga disebut DNA mikrosatelite (Ellegren, 2004), merupakan metode utama yang digunakan untuk kepentingan identifikasi manusia (Gill et al., 1994). *Short Tandem Repeat* merupakan fragmen DNA yang berisi unit-unit berulang yang terdiri dari dua sampai tujuh nukleotida bergantung (Butler, 2005). Jumlah ulangan bervariasi antar individu dan biasanya diwariskan dari generasi ke generasi (Ellegren, 2004). DNA mikrosatelite dapat membantu dalam mengidentifikasi manusia dengan tingkat akurasi yang tinggi (Junitha dan Alit, 2011).

Penanda DNA mikrosatelite memiliki kecepatan mutasi yang tinggi, sehingga memberikan perbedaan antar individu ataupun kelompok (Weber and Wong, 1993; Unadi dkk., 2010), namun kecenderungan untuk mudah bermutasi pada lokus-lokus tertentu dapat menimbulkan perbedaan ulangan antar orangtua dan anak yang dapat menimbulkan kesimpulan yang salah dalam uji paternitas. Penelitian tentang kecepatan mutasi mikrosatelite pada manusia menyebutkan bahwa lokus FGA, D2S1338, D16S539, dan D18S51 sering bermutasi (Brinkmann et al., 1998; Geada et al., 2003). Menurut Ma et al. (2006), dalam tes paternitas jumlah perbedaan alel antara orangtua dan anak tidak boleh lebih dari dua lokus. Perbedaan pada lokus tersebut dapat diperkirakan terjadi akibat adanya mutasi. Untuk lebih menjamin kepastian hasil tes DNA, maka perlu dilakukan penelitian terhadap lokus-lokus yang biasa digunakan untuk tes DNA untuk paternitas (lokus FGA, D2S1338, D16S539, D18S51, dan lokus TPOX). Mutasi dilihat pada tiga generasi keluarga masyarakat Bali. Data hasil penelitian ini dapat digunakan sebagai *database* dan menentukan lokus-lokus yang cocok untuk kepentingan forensik terutama pada masyarakat lokal.

CARA KERJA

Sebanyak 127 probandus dari 25 keluarga tiga generasi diambil sampel sel epitelnya menggunakan *Cotton bud* steril. Ekstraksi DNA menggunakan metode fenol-kloroform (Junitha, 2007). DNA diamplifikasi dengan primer mikrosatelite lokus FGA, D2S1338, D18S51, TPOX, dan lokus D16S539 menggunakan pereaksi PCR adalah Go-Taq™. Hasil amplifikasi dielektroforesis pada gel poliakrilamide (PAGE) 10% dan visualisasi DNA amplikon pewarnaan perak nitrat (Tegelström, 1986). DNA typing dengan plot semilog (Hutscinson, 2001). Menghitung *mutation rate* dengan rumus yang digunakan oleh Foster (1999) dan Rosche dan Foster (2000).

HASIL

Tabel : Kejadian mutasi yang terdeteksi

	SA	SI	S	A1	A2	I	II	IA
FGA	193-193	193-193	193-193	193*-193	193-201	197-201	197-197	177-177
D18S51	292-292	272-292	292-292	288-288*	N/A	288-292	272-288	X
	292-292	280-288	292-292*	N/A	288-292	288-292	288-288	288-292
D2S1338	165-185	185-185	169*-185	185-185	185-185	185-185	185-185	185-185
	255-263	225-225	255-255	225-225	N/A	247*-247*	235-235	235-235
TPOX	247-247	255-225	247-247*	X	N/A	247-247*	239-247	239-239
	231-231	X	231-231	X	N/A	231*-231*	235-235	235-235
	X	239-239	247-247	238-239*	N/A	239-239	239-239	X
	231-231	X	X	X	N/A	235-235*	231-231	235-235
	231-231	231-231	X	235-235*	N/A	231-235	X	231-235
D16S539	164-156	164-164	164-156	164-156	164-164*	156-156	156-156	156-156
	156-156	152-164	152*-164	164-164	152-164	156-164	156-164	156-164

Keterangan: *one step mutation, **two step mutation, *null alel, *mutasi naik, *mutasi turun, X = tidak teramplifikasi, N/A = Not Applicable (tidak ada sampel)

KESIMPULAN

Mutasi satu motif ditemukan pada kelima lokus dan mutasi dua motif ditemukan pada lokus TPOX dan D16S539.



CERTIFICATE OF PARTICIPATION



ENIGMA
SAINTIA SOLUSINDO

This is to certify that

Prof. Dr. Drs. I Ketut Junitha, MS.

has participated in poster presentation entitled

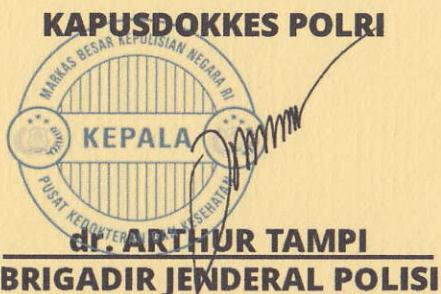
DETEKSI MUTASI DNA MIKROSATELIT PADA TIGA GENERASI MASYARAKAT BALI

at 1-day Seminar

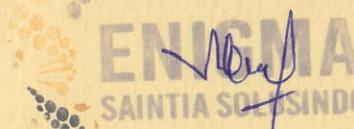
THE DNA FORENSICS: CURRENT STATE, FUTURE AND NATION-WIDE IMPLICATION FOR SAFER INDONESIA

13 August 2018

Titan Center - Indonesia



DIREKTUR
PT. ENIGMA SAINTIA SOLUSINDO



Dra. NURUL AINI, M.Si