

ABSTRAK

STUDI MUTASI G9053A PADA GEN ATP6 MITOKONDRIA ISOLAT KLINIS DIABETES MELITUS TIPE 2

Diabetes melitus tipe II merupakan penyakit yang disebabkan oleh resistensi insulin dan disfungsi sekresi insulin karena adanya penghambatan dalam produksi ATP. Penurunan produksi ATP akibat gangguan pada fosforilasi oksidatif dapat menyebabkan penurunan fungsi kerja mitokondria. Sistem fosforilasi oksidatif di dalam mitokondria berperan penting dalam sekresi insulin maka kerusakan pada mitokondria menyebabkan efek berkelanjutan yang tidak normal. Terdapat mutasi G9053A pada isolat klinis yang diperoleh menggunakan metode qPCR, dengan data berupa nilai Cq. Penelitian ini bertujuan untuk mengkonfirmasi data hasil qPCR tersebut menggunakan PCR konvensional. Dilakukan Identifikasi mutasi pada mtDNA secara *in vitro* menggunakan metode *Polymerase Chain Reaction* (PCR), hasil PCR kemudian disequensing dengan hasil berupa urutan nukleotida pada Gen ATP6. Hasil analisis *in silico* yang diperoleh pada sampel B46 terdeteksi mutasi pada titik G9053A yang menunjukkan perubahan urutan nukleotida pada basa Guanin (G) menjadi Adenin (A), dan pada sampel B56 tidak terdeteksi mutasi pada titik G9053A. Hasil sekuensing yang diperoleh dari dua sampel tersebut dapat mengkonfirmasi data hasil mutasi dari qPCR mengenai titik G9053A.

Kata-kata kunci: mitokondria; ATP6 ; mutasi ; PCR; diabetes melitus tipe II

