

ABSTRAK

IDENTIFIKASI MUTASI GEN ATP6 mtDNA ISOLAT KLINIS DIABETES MELITUS TIPE II

Diabetes melitus tipe II merupakan penyakit metabolik salah satunya dapat dipengaruhi oleh mutasi pada DNA mitokondria khususnya gen ATP6. Penelitian ini bertujuan mengidentifikasi keberadaan mtDNA pada sel urin serta mutasi pada gen ATP6 dari isolat klinis diabetes melitus tipe II di Bandung Raya. Metode yang digunakan meliputi amplifikasi gen ATP6 dengan PCR konvensional, elektroforesis gel agarosa, penentuan kemurnian ampikon menggunakan spektrofotometer nanodrop, dan *sequencing* DNA. Analisis hasil *sequencing* dianalisis secara *in silico* menggunakan DNASTAR. Hasil menunjukkan bahwa mtDNA terdeteksi pada sampel urin pasien dengan ditemukannya mutasi pada gen ATP6, yaitu pada sampel U31 terdapat mutasi G9053A dan C9040T, sedangkan pada sampel U46 ditemukan mutasi G9053A, G9039C, dan C9040T. Mutasi G9053A mengindikasikan perubahan nukleotida dari Guanin (G) menjadi Adenin (A) yang berpotensi memengaruhi fungsi mitokondria dan risiko perkembangan diabetes melitus tipe II. Temuan ini mendukung bahwa mutasi pada gen ATP6 mtDNA dapat menjadi faktor risiko serta biomarker potensial untuk diagnosis dini dan pengelolaan diabetes melitus tipe II.

Kata-kata kunci: mutasi; ATP6; mtDNA; diabetes melitus tipe II; G9053A.

