

## ABSTRAK

### IDENTIFIKASI MUTASI FRAGMEN *D-LOOP* DNA MITOKONDRIA MANUSIA PADA PENDERITA ASMA

Asma merupakan peradangan kronis pada saluran nafas yang melibatkan banyak sel-sel inflamasi seperti eosinofil, sel mast, leukotrin dan lain-lain. Inflamasi kronik ini berhubungan dengan hiperresponsif jalan nafas yang menimbulkan episode berulang dari mengi, sesak nafas, dada terasa berat dan batuk. Asma disebabkan oleh beberapa faktor lingkungan dan kombinasi rangsangan genetik dan lingkungan, salah satunya mempengaruhi urutan DNA mitokondria (mtDNA). Penelitian ini bertujuan untuk menentukan mutasi pada penderita asma yang nantinya akan dijadikan sebagai standar dalam menentukan pola genetik mtDNA penderita asma dengan skala yang lebih besar. Untuk tujuan tersebut maka dilakukan penentuan urutan nukleotida fragmen *D-Loop* mtDNA pada individu penderita asma dan normal dengan menggunakan sampel sel folikel akar rambut. Dalam penentuan urutan nukleotida tersebut, dilakukan beberapa tahap penelitian yaitu lisis terhadap sampel akar rambut, amplifikasi fragmen *D-Loop* mtDNA dengan metode *Polimerase Chain Reaction* (PCR), deteksi hasil PCR dengan elektroforesis gel agarosa, sekuensing dengan metode dideoksi Sanger menggunakan primer M1, dan analisis hasil sekuensing urutan nukleotida untuk penderita asma dan normal dengan *Cambridge Reference Sequence* (CRS). Pada penelitian ini amplifikasi fragmen *D-Loop* dengan primer M1 dan HV2R menghasilkan DNA berukuran 1 kb. Urutan nukleotida fragmen *D-Loop* mtDNA pada penderita asma didapat 7 mutasi yaitu a(16037)-, c(16108)T, g(16129)A, a(16162)G, t(16172)C, t(16304)C, t(16519)C yang diperoleh dari CRS. Mutasi yang sama terjadi pada individu normal didapat 3 mutasi yaitu a(73)G, a(249)-, a(263)G yang diperoleh dari CRS. Berdasarkan hasil yang didapat penderita asma dipengaruhi karena adanya gen pemicu ADAM33 yang menyebabkan mutasi.

Kata kunci: Asma, mtDNA, *D-Loop*, PCR, sekuensing, dideoksi Sanger, mutasi.

## **ABSTRACT**

### **IDENTIFICATION OF MUTATION OF HUMAN MITOCHONDRIA D-LOOP FRAGMENTS IN ASTHMA PATIENTS**

*Asthma is a chronic inflammation of the airways that involves many inflammatory cells such as eosinophils, mast cells, leukotrin and others. This chronic inflammation is associated with hyperresponsive airway which causes recurring episodes of wheezing, shortness of breath, chest feeling heavy and coughing. Asthma is caused by several environmental factors and a combination of genetic and environmental stimuli, one of which affects the mitochondrial DNA sequence (mtDNA). This study aims to determine mutations in asthmatics who later will be used as a standard in determining the genetic pattern of mtDNA for asthmatics with a larger scale. For this purpose, the mtDNA fragment D-loop fragment nucleotide sequence was determined in individuals with asthma and normal using hair root follicle cell samples. In determining the nucleotide sequence, several research stages were carried out, namely lysis of hair root samples, amplification of mtDNA D-Loop fragments by Polymerase Chain Reaction (PCR) method, detection of PCR results with agarose gel electrophoresis, sequencing by the Sanger dideoxy method using M1 primers, and analysis of the results of sequencing of nucleotide sequences for asthmatics and normal with the Cambridge Reference Sequence (CRS). In this study amplification of D-Loop fragments with M1 and HV2R primers yielded 1 kb DNA. The nucleotide sequence of mtDNA D-Loop fragments in asthmatics obtained 7 mutations namely a (16037) -, c (16108) T, g (16129) A, a (16162) G, t (16172) C, t (16304) C, t (16519) C obtained from CRS. The same mutations that occur in normal individuals are obtained by 3 mutations namely a (73) G, a (249) -, a (263) G obtained from CRS. Based on the results obtained by asthmatics affected because of the ADAM33 trigger gene that causes mutations*

*Keywords: Asthma, mtDNA, D-Loop, PCR, sequencing, dideoxy Sanger, mutation.*