

ABSTRAK

ANALISIS SEKUENS DAN IDENTIFIKASI PERBEDAAN MUTASI PADA GEN ND1 MITOKONDRIA MANUSIA PENDERITA DIABETES MELLITUS TIPE 2 DAN KOMPLIKASI

Deoxyribonucleic acid (DNA) merupakan pembawa sifat genetik dan merupakan polimer asam nukleat yang tersusun secara sistematis dalam bentuk kodon berupa tiga pasang basa nukleotida. Terkadang, bisa terjadi perubahan acak pada suatu bagian DNA yang disebut mutasi. Mutasi homoplasmis DNA mitokondria terutama pada gen ND1, diketahui dapat menyebabkan penyakit. Mutasi gen pada mtDNA menyebabkan suatu bentuk diabetes mellitus tipe 2. Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis sekuens dengan teknik *sequence alignment* menggunakan perangkat lunak dan mengidentifikasi perbedaan mutasi pada gen ND1 mitokondria, serta mutasi DNA mitokondria pada jurnal penelitian 10 tahun terakhir pada manusia penderita diabetes mellitus tipe 2 dan komplikasi. Hasil identifikasi mutasi pada gen ND1 menggunakan perangkat lunak menunjukkan adanya beberapa mutasi yaitu m.3367T>C pada SEKUENS 1, m.3421G>A pada SEKUENS 2, m.3310C>T pada SEKUENS 3, m.3316G>A pada SEKUENS 4, m.3316G>A dan m.3394T>C pada SEKUENS 5, m.3308T>C pada SEKUENS 6, m.3337G>A pada SEKUENS 7, m.3394T>C pada SEKUENS 8, m.3316G>A, m.3394T>C, m.3593T>C, m.3391G>A, dan m.3537A>G pada SEKUENS 9, serta m.3397A>G pada SEKUENS 10. Sedangkan hasil identifikasi mutasi DNA mitokondria dari beberapa jurnal penelitian 10 tahun terakhir menunjukkan adanya m.16189T>C pada daerah HV1 D-Loop DNA mitokondria, m.3254C>A pada gen tRNA^{Leu(UUR)}, m.10003T>C pada gen tRNA^{Gly}, m.5628T>C pada gen tRNA^{Ala}, m.15897G>A pada gen tRNA^{Thr}, m.4216T>C pada gen ND1, m.5178C>A pada gen ND2, m.8241T>G pada gen MT-CO2, m.14530T>C pada gen MT-ND6, m.1555A>G pada gen 12S rRNA, m.3308T>C pada gen ND1, m.7444G>A pada daerah COI/prekursor gen tRNA mitokondria^{Ser(HCN)}, m.6498C>A pada gen COI mitokondria.

Kata-kata kunci: DNA mitokondria; diabetes mellitus tipe 2; gen ND1; mutasi; penyejajaran sekuens.

ABSTRACT

SEQUENCE ANALYSIS AND IDENTIFICATION OF MUTATION DIFFERENCES IN THE NDI GENE OF HUMAN MITOCHONDRIA WITH TYPE 2 DIABETES MELLITUS AND COMPLICATIONS

Deoxyribonucleic acid (DNA) is a carrier of genetic traits and is a nucleic acid polymer that is systematically arranged in the form of codons in the form of three pairs of nucleotide bases. Sometimes, a random change in a part of DNA is called a mutation. Mitochondrial DNA homoplasmy mutations, especially in the NDI gene, are known to cause disease. Gene mutations in mtDNA cause a form of type 2 diabetes mellitus. This study aims to analyze sequences using a sequence alignment technique using software and identify different mutations in the mitochondrial NDI gene, as well as mitochondrial DNA mutations in research journals in the last 10 years in humans with type 2 diabetes mellitus. and complications. The results of the identification of mutations in the NDI gene using software showed that there were several mutations, namely m.3367T>C in SEQUENS 1, m.3421G>A in SEQUENS 2, m.3310C>T in SEQUENS 3, m.3316G>A in SEQUENS 4, m.3316G>A and m.3394T>C on SEQUENS 5, m.3308T>C on SEQUENCE 6, m.3337G>A on SEQUENCE 7, m.3394T>C on SEQUENCE 8, m.3316G>A, m.3394T >C, m.3593T>C, m.3391G>A, and m.3537A>G in SEQUENCE 9, and m.3397A>G in SEQUENS 10. Meanwhile, the identification of mitochondrial DNA mutations from several research journals in the last 10 years shows that there are m.16189T>C in the HVI D-Loop region of mitochondrial DNA, m.3254C>A in the tRNA^{Leu}(UUR) gene, m.10003T>C in the tRNA^{Gly} gene, m.5628T>C in the tRNA^{Ala} gene, m.15897G>A in tRNA^{Thr} gene, m.4216T>C in NDI gene, m.5178C>A in ND2 gene, m.8241T>G in MT-CO2 gene, m.14530T>C in MT-ND6 gene, m.1555A>G in gene 12S rRNA, m.3308T>C in the NDI gene, m.7444G>A in the COI region / precursor of the mitochondrial tRNA gene Ser(HCN), m.6498C>A in the mitochondrial COI gene.

Keywords: mitochondrial DNA; type 2 diabetes mellitus; NDI gene; mutation; sequence alignment.