

**KERAGAMAN GENETIK DAN ASAL USUL KAMBING
LOKAL INDONESIA TIMUR BERBASIS
DNA MITOKONDRIA *Cyt-B***

SKRIPSI

**MUH. ASIDDIK N
I011 18 1511**



**FAKULTAS PETERNAKAN
UNIVERSITAS HASANUDDIN
MAKASSAR
2024**

**KERAGAMAN GENETIK DAN ASAL USUL KAMBING
LOKAL INDONESIA TIMUR BERBASIS
DNA MITOKONDRIA *Cyt-B***

SKRIPSI

**MUH. ASIDDIK N
I011 18 1511**

**Skripsi sebagai Salah Satu Syarat untuk Memperoleh
Gelar Sarjana Peternakan pada Fakultas Peternakan
Universitas Hasanuddin**

**FAKULTAS PETERNAKAN
UNIVERSITAS HASANUDDIN
MAKASSAR
2024**

PERNYATAAN KEASLIAN

Yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Muh. Asiddik N

NIM : I 11181511

Menyatakan dengan sesungguhnya bahwa skripsi yang saya tulis dengan judul: **Keragaman Genetik dan Asal Usul Kambing Lokal Indonesia Timur Berbasis DNA Mitokondria *Cyt- B*** adalah asli.

Apabila sebagian atau seluruhnya dari karya skripsi ini tidak asli atau plagiasi maka saya bersedia dikenakan sanksi akademik sesuai peraturan yang berlaku.

Demikian pernyataan ini dibuat untuk dapat digunakan sebagaimana mestinya.

Makassar, 7 Agustus 2024

Peneliti



Muh. Asiddik N

HALAMAN PENGESAHAN

Judul Skripsi : Keragaman Genetik dan Asal Usul Kambing Lokal Indonesia Timur Berbasis DNA Mitokondria *Cyt-B*

Nama : Muh. Asiddik N

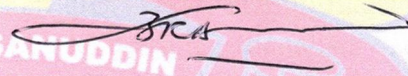
NIM : I 011181511

Skripsi ini Telah Diperiksa dan Disetujui oleh :



Dr. Muh. Ihsan A. Dagong, S.Pt., M.Si

Pembimbing Utama



Prof. Rr. Sri Rachma A.B., M.Sc., Ph.D

Pembimbing Pendamping



Dr. Ags. Iru Renny Fatmyah Utamy, S.Pt., M.Agr., IPM.

Ketua Program Studi

Tanggal Lulus : 1 Juli 2024

RINGKASAN

MUH. ASIDDIK N. I 011181511 Keragaman Genetik Dan Asal Usul Kambing Lokal Indonesia Timur Berbasis DNA Mitokondria *Cyt-B*.
Pembimbing Utama: Muh. Ihsan A. Dagong dan Pembimbing Anggota: Rr. Sri Rachma A. B.

Kambing lokal yang berasal dari Indonesia Timur khususnya kambing Lakor dari Pulau Lakor, Kabupaten Maluku Barat Daya, Provinsi Maluku dan kambing kacang yang berasal dari Kepulauan Selayar, Sulawesi Selatan. Minimnya suatu informasi mengenai asal usul kambing Indonesia Timur, sehingga perlu dilakukan identifikasi dengan menggunakan analisis genom DNA mitokondria penanda *Cyt-B* sebagai eksplorasi dan pengembangan sumber daya genetik dengan tetap menjaga kemurnian kambing Lokal asli Indonesia. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui keragaman genetik pada kambing lokal Indonesia Timur berdasarkan identifikasi menggunakan penanda mtDNA *Cyt-B*. Metode penelitian yang dilakukan yaitu sampel yang telah dikoleksi akan diekstraksi, diamplifikasi pada sekuen Sitokrom-b dan disekuensing. Hasil sekuensing dianalisis secara bioinformatik menggunakan aplikasi MEGA. Panjang basa dari hasil sekuensing setelah disesjajarkan *C. hircus* adalah 860 bp. Analisis bioinformatik yang dilakukan berupa komposisi nukleotida, haplotype, jarak genetik, dan pohon filogeni. Komposisi nukleotida menunjukkan bahwa persentase komposisi nukleotida pada kambing lakor identik dengan kambing Kacang dan kambing kejobong. *haplotype* menunjukkan sampel L34 mengalami mutasi delesi dan KE2 terjadi mutasi substitusi. Berdasarkan jarak genetik terdapat variasi genetik pada sample KE2 yang memiliki jarak genetik 0.001 jika dibandingkan dengan kambing lokal lainnya. Pohon filogeni menunjukkan bahwa kambing Lakor dan Kacang terkluster bersama kambing lokal lainnya pada *haplogroup* B. Keragaman genetik disebabkan oleh rekombinasi genetik dan mutasi hingga terjadinya seleksi alam. Kesimpulan, kambing Lakor identik dengan kambing Kacang walaupun terjadi mutasi delesi pada sampel L34. Kambing lokal Indonesia Timur memiliki hubungan kekerabatan dan genetik yang dekat sebagai rumpun kambing Indonesia.

Kata kunci: Amplifikasi, Ekstraksi, Sekuensing, Kambing Lakor, mtDNA, Sitokrom-B,

SUMMARY

MUH. ASIDDIK N. I 011181511 Genetic Diversity and Origin of Local Goats in Eastern Indonesia Based on *Cyt-B* Mitochondrial DNA. Supervisor : Muh. Ihsan A. Dagong dan Co-Supervisor : Rr. Sri Rachma A. B.

Local goats from Eastern Indonesia, especially Lakor goats from Lakor Island, Southwest Maluku Regency, Maluku Province and Kacang goats from the Selayar Islands, South Sulawesi. The lack of information on the origin of Eastern Indonesian goats, so it is necessary to identify using genomic analysis of mitochondrial DNA *Cyt-B* markers as an exploration and development of genetic resources while maintaining the purity of local goats native to Indonesia. This study aims to determine the genetic diversity of local goats in Eastern Indonesia based on identification using mtDNA *Cyt-B* markers. The research method carried out is that the samples that have been collected will be extracted, amplified on the Cytochrome-b sequence and sequenced. The sequencing results were analyzed bioinformatically using the MEGA application. The base length of the sequencing results after alignment of *C. hircus* was 860 bp. Bioinformatic analysis was conducted in the form of nucleotide composition, haplotype, genetic distance, and phylogeny tree. The nucleotide composition shows that the percentage of nucleotide composition in lakor goats is identical to Kacang goats and Kejobong goats. The haplotype shows that sample L34 has a deletion mutation and KE2 has a substitution mutation. Based on genetic distance there is genetic variation in sample KE2 which has a genetic distance of 0.001 when compared to other local goats. The phylogeny tree shows that Lakor and Kacang goats are clustered with other local goats in haplogroup B. Genetic diversity is caused by genetic recombination and mutation until natural selection occurs. In conclusion, Lakor goats are identical to Kacang goats despite the deletion mutation in sample L34. Local goats of Eastern Indonesia have a close kinship and genetic relationship as a clade of Indonesian goats.

Keywords : Amplification, Extraction, Sequencing, Lakor Goat, mtDNA
Sitokrom-B,

KATA PENGANTAR

Assalamualaikum Warahmatullahi Wabarakatuh

Segala puji bagi Allah SWT yang telah memberikan penulis kemudahan sehingga dapat menyelesaikan makalah ini tepat pada waktunya. Tak lupa pula penulis haturkan salawat serta salam kepada junjungan baginda Nabi Muhammad sallallahu'alaihi wasallam, yang telah memimpin umat Islam dari jalan addinul yang penuh dengan cahaya kesempurnaan. Penulis mengucapkan syukur kepada Allah SWT atas limpahan nikmat sehat-Nya sehingga penulis mampu menyelesaikan pembuatan skripsi dengan judul "Identifikasi Keragaman Genetik Kambing Lakor Berbasis DNA Mitokondria Sitokrom-B (*Cyt-B*)". Limpahan rasa hormat, kasih sayang, cinta dan terima kasih tiada tara, penulis sampaikan kepada:

1. Kedua orang tua penulis yakni ibunda Sunarti dan ayahanda Nasaruddin yang senantiasa memberikan bantuan dan doa dalam menyelesaikan skripsi ini. Serta kepada saudara saya Magfirah Nasaruddin dan Nurhana Muharram yang juga tak henti-hentinya memotivasi penulis untuk menyelesaikan skripsi ini.
2. Dr. Muhammad Ihsan A. Dagong, S.Pt., M.Si. dan Prof. Rr. Sri Rachma A.B., M.Sc., Ph.D selaku dosen pembimbing yang senantiasa meluangkan waktu, tenaga dan pikiran dalam mengarahkan dan membimbing penulis dalam menyusun skripsi ini.
3. Prof. Dr. Ir. Lellah Rahim, M.Sc., IPU, ASEAN Eng. dan Dr. Muhammad Hatta, S.Pt., M.Si selaku dosen pembahas yang telah membantu memberi masukan demi penyempurnaan skripsi ini.

4. Seluruh dosen peternakan yang telah membantu dan mendidik penulis, terutama kepada Dr. Rinduwati S.Pt.,MP, drh. Kusumandari Indah Prahesti, M. Fadhlirrahman Latief, S.Pt., M.Si, Dr. Ir. Zulkharnaim, S.Pt., M.Si., IPM,
5. Seluruh sahabat yang senantiasa melangkah bersama yakni Dzariyat Zulfinas, Asrullah As, Rajamuddin, Ismail, Yusril Latief, Mustakar Yusuf, Fajriani Mutmainnah, dan lainnya yang tidak sempat saya sebutkan satu-persatu.
6. Humanika Unhas, UKM Pencak Silat Unhas, Crane 18, yang telah membantu penulis dalam berkembang.

Penulis menyadari bahwa skripsi ini masih jauh dari kesempurnaan. Oleh karena itu, kritik serta saran pembaca sangat diharapkan demi perkembangan dan kemajuan ilmu pengetahuan nantinya.

Makassar, Agustus 2024

Muh. Asiddik N

DAFTAR ISI

	Halaman
DAFTAR ISI.....	vi
DAFTAR TABEL.....	viii
DAFTAR GAMBAR	ix
BAB I PENDAHULUAN	1
1.1. Latar Belakang	1
1.2. Rumusan Masalah	3
1.3. Tujuan Penelitian	3
BAB II TINJAUAN PUSTAKA.....	4
2.1. Gambaran Umum Kambing Lokal.....	4
2.2. Keragaman Genetik Kambing Lokal	5
2.3. Kambing Lakor	6
2.4. Sitokrom B (<i>Cyt-B</i>)	7
2.5. Mutasi Substitusi.....	9
2.5. Mutasi Delesi.....	10
2.5. Mutasi Nukleotida.....	10
BAB III METODE PENELITIAN.....	12
3.1. Waktu dan Tempat	12
3.2. Materi Penelitian	12
3.3. Metode Pengambilan Data	13
3.4. Prosedur Penelitian.....	15
3.5. Analisis Data	20
BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN	22
4.1. Hasil Amplifikasi dan Sekuensing DNA	22
4.2. Komposisi Nukleotida.....	23
4.3. <i>Haplotype</i>	25
4.4. Jarak Genetik.....	28
4.5. Pohon Filogeni	29

BAB V KESIMPULAN DAN SARAN.....	34
5.1. Kesimpulan	34
5.2. Saran.....	34
DAFTAR PUSTAKA	35
BIODATA PENELITI	40

DAFTAR TABEL

No.	Halaman
1. Lokasi Pengambilan Sampel Kambing Lakor.....	14
2. Rumpun Kambing Lain sebagai Pembanding (<i>Reference Genome</i>).....	21
3. Persentase Komposisi Nukleotida kambing dibandingkan dengan <i>C. Hircus</i> (AB044308)	24
4. Variasi Basa Nukleotida pada kambing terhadap <i>C. Hircus</i> (AB044308)	26
5. <i>Haplotype</i> Sampel Kambing Lokal.....	27
6. Jarak Komposisi kambing dibandingkan dengan <i>C. Hircus</i> (AB044308)	28

DAFTAR GAMBAR

No.	Halaman
1. Fenotip Kambing Lakor	6
2. Daerah <i>Cyt-B</i>	7
3. Diagram Alir Prosedur Penelitian	15
4. Hasil Elektroforesis	22
5. Pohon Filogeni kambing berdasarkan <i>haplogroup</i> dan Spesies (<i>Capra Sp</i>)	30

DAFTAR LAMPIRAN

No.	Halaman
1. Dokumentasi	39

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Kambing Lakor merupakan salah satu rumpun ternak lokal Indonesia dan diakui sebagai rumpun kambing asli lokal asal Kecamatan Moa, Kabupaten Maluku Barat Daya, Provinsi Maluku yang ditetapkan melalui SK Menteri Pertanian RI Nomor 2913/Kpts/OT.140/6/2011. Pulau Lakor mempunyai populasi ternak kambing sebesar 11.792 ekor atau 27.55% populasi pada tahun 2018 (Siwa, 2020).

Kambing Lakor telah berkembang lama pada habitatnya dan telah beradaptasi dengan iklim setempat sehingga telah membentuk karakteristik yang khas. Upaya menjaga kelestarian dan kemurnian genetik ternak kambing Lakor adalah dengan menetapkan kebijakan pulau Lakor sebagai kawasan pengembangan dan pemurnian kambing lakor sebagai salah satu plasma nutfah asal Maluku.

Pengembangan kambing Lakor sebagai ternak lokal khususnya di Kabupaten Maluku Barat Daya masih memiliki kendala diantaranya minimnya informasi asal-usul aliran gen dan informasi karakteristik sifat fenotip dan genotip. Kondisi serupa banyak ditemukan pada kambing lokal Indonesia juga belum dikarakterisasi dan sebagian mungkin sudah hampir punah atau jumlah populasinya sudah mendekati punah namun belum dilakukan eksplorasi potensi keragaman genetik untuk dimanfaatkan sebagai sumber peningkatan mutu genetik kambing di Indonesia (Pamungkas et al., 2009)

Kambing Lakor sebagai salah satu kambing yang memiliki potensi genetik yang baik juga belum diteliti secara optimal. Oleh karena itu dibutuhkan berbagai usaha untuk mengidentifikasi berbagai informasi genetik dari kambing Lakor agar dapat digunakan dalam pengembangan sumber daya genetik (plasma nutfah) dengan tetap menjaga kemurnian kambing Lakor sebagai kambing asli Indonesia. Studi karakterisasi molekuler pada kambing Lakor perlu dilakukan agar diketahui bentuk dan pola keragaman genetiknya. Kegiatan identifikasi pada kambing Lakor diharapkan dapat memperkaya informasi karakteristik sifat fenotip dan genotip yang telah ada.

Salah satu cara yang dapat dilakukan untuk mempermudah identifikasi pada kambing Lakor adalah dengan menggunakan analisis genom DNA mitokondria. Analisis genom DNA mitokondria adalah analisis secara molekuler menggunakan penanda sitokrom b (*Cyt-B*) untuk melihat DNA. Gen Sitokrom B (*Cyt-B*) merupakan gen penyandi protein yang memiliki keunikan yaitu adanya daerah conserve atau daerah yang tidak banyak mengalami perubahan atau mutasi basa sehingga bersifat kekal oleh karena itu penggunaan informasi genetik menggunakan penanda *Cyt-B* dapat menyangkut sejarah dari suatu spesies. Selain itu penggunaan gen sitokrom B dapat digunakan sebagai penanda genetik untuk mengetahui pengelompokan berdasarkan jenis hewan, untuk penentuan hubungan kekerabatan antar jenis hewan dan dapat digunakan sebagai pembanding keragaman genetik antar spesies dalam genus atau famili yang sama (Adimaka et al., 2019). Pada penelitian ini penanda sitokrom-b (*Cyt-B*) digunakan untuk membandingkan keragaman genetik kambing Lakor dengan berbagai kambing

lokal lainnya untuk memahami informasi evolusi, identifikasi keturunan, jarak genetik, filogeni, dan basa nukleotida sehingga dapat diketahui informasi tentang penyediaan sumberdaya genetik.

1.2. Rumusan Masalah

1. Belum ada informasi ilmiah secara genetik tentang kambing Lokal Indonesia Timur dari sudut penanda mtDNA *Cyt-B* untuk mengetahui keragaman genetik.
2. Analisis pada komposisi nukleotida, *haplotype*, jarak genetik, dan pohon filogeni kambing lokal Indonesia Timur yang dibandingkan dengan kambing lokal lainnya berdasarkan genom mtDNA *Cyt-B* sebagai penentu keragaman genetik dan asal usul kambing.

2.1. Tujuan dan Kegunaan Penelitian

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui keragaman genetik pada kambing lokal Indonesia Timur berdasarkan identifikasi menggunakan penanda mtDNA sitokrom B (*Cyt-B*).

Kegunaan penelitian ini adalah memberikan informasi mengenai keragaman genetik kambing lokal Indonesia Timur berdasarkan identifikasi analisis genom mtDNA Sitokrom B (*Cyt-B*). Informasi yang didapatkan berupa keragaman dan asal – usul kambing melalui analisis komposisi nukleotida, *haplotype*, jarak genetik, dan pohon filogeni dalam pengembangan sumber daya genetik dengan tetap menjaga kemurnian kambing lokal di Indonesia.

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1. Gambaran Umum Kambing Lokal

Indonesia merupakan negara yang kaya akan keanekaragaman hayati dengan plasma nutfah yang mempunyai potensi yang sangat besar. Salah satu kekayaan plasma nutfah adalah ternak kambing yang telah mengabdikan kepada manusia sejak dahulu, terdapat dalam jumlah yang sangat besar dan tersebar luas di berbagai daerah tropis dengan proses adaptasi terhadap agroekosistem yang spesifik sesuai dengan lingkungan dan manajemen pemeliharaan yang ada di daerah setempat. Kondisi demikian memungkinkan terjadinya proses adaptasi atau evolusi yang memicu terbentuknya bangsa kambing yang baru.

Kambing yang kita kenal sekarang merupakan hasil domestikasi manusia sekitar 10.000 tahun yang lampau dan berasal dari tiga jenis kambing liar sebagai nenek moyang, yaitu *Capra aegagrus hircus* (jenis kambing liar yang berasal dari daerah sekitar perbatasan Pakistan-Turki), *Capra falconeri* (jenis kambing liar yang berasal dari daerah sepanjang Kashmir, India) dan *Capra prisca* (jenis kambing liar yang berasal dari daerah sepanjang Balkan) yang kemudian yang tersebar di seluruh dunia (Batubara et al., 2012).

Kambing lokal dengan potensi genetik yang baik dapat memberikan hasil yang lebih optimal melalui berbagai usaha antara lain dengan mengidentifikasi karakteristik fenotipenya. Kambing lokal Indonesia yang telah dikarakterisasi antara lain kambing Lakor (Maluku Barat Daya), kambing Marica (Sulawesi

Selatan), kambing Samosir (Pulau Samosir), kambing Muara (Tapanuli Utara), kambing Kosta (Banten), kambing Gembrong (Bali), kambing Peranakan Etawah (Indonesia), kambing Kacang (Indonesia, Malaysia, Filipina), kambing Benggala (Nusa Tenggara Timur) (Pamungkas et al., 2009).

2.2. Keragaman Genetik Kambing Lokal

Keragaman genetik terjadi antar rumpun, dalam rumpun, antarpopulasi maupun di dalam populasi. Keragaman genetik populasi tergambar dalam keragaman penampilan atau fenotip hewan. Proses domestikasi menyebabkan banyak tipe atau rumpun hewan terpisah dan menghasilkan rumpun yang berbeda secara genetik karena adanya proses adaptasi dengan lingkungan lokal atau karena adanya kebutuhan komunitas lokal. Oleh karena itu kambing dapat dibedakan berdasarkan letak geografis, karakteristik morfologi, dan performan produksi (Batubara et al., 2012).

Sumber daya ternak kambing di Indonesia terdiri atas kelompok ternak asli, ternak impor dan ternak yang telah beradaptasi dalam jangka waktu lama sehingga membentuk karakteristik tersendiri (ternak lokal). Kegiatan persilangan antara kambing impor dengan kambing lokal Indonesia serta adanya proses aklimatisasi dan isolasi selama puluhan bahkan ratusan tahun di suatu lokasi tertentu dapat memicu terbentuknya kelompok kambing lokal atau subpopulasi dengan komposisi genetik yang unik dan berbeda selain akibat penghanyutan genetik (Batubara et al., 2012).

2.3. Kambing Lakor

Kambing Lakor merupakan salah satu rumpun ternak lokal Indonesia yang ditetapkan melalui SK Menteri Pertanian RI Nomor 2913/Kpts/OT.140/6/2011 (Dirjen PKH Direktorat Jenderal Peternakan dan Kesehatan Hewan, 2015). Pemeliharaan kambing Lakor telah dilakukan secara turun temurun dan merupakan usaha pokok serta sumber pendapatan utama masyarakat pulau Lakor. Selain itu hasil sampingan dari kambing Lakor difungsikan sebagai sumber pupuk kandang untuk menopang kegiatan pertanian dan perkebunan di pulau Lakor. Fungsi lain dari kambing Lakor adalah digunakan sebagai ternak adat, penghasil daging dalam upaya pemenuhan kebutuhan protein hewani asal ternak. Intinya kegiatan beternak kambing Lakor memberikan dampak ekonomi yang signifikan terhadap pendapatan asli daerah kabupaten Maluku Barat Daya (Talakua et al., 2022).



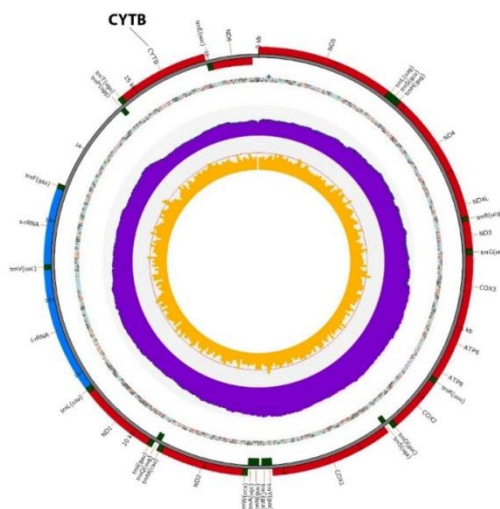
Gambar 1. Fenotip Kambing Lakor

Sebagai salah satu “Plasma Nutfah” Maluku, kambing Lakor memiliki sifat genetic spesifik yang muncul sebagai akibat dari proses kondisi seleksi alam dan kondisi terisolasi yang terjadi dalam jangka waktu yang lama. Kambing Lakor yang telah berkembang lama pada habitatnya tentu beradaptasi dengan iklim setempat yang ekstrim panas dengan ketersediaan hijauan minim dan

kualitas yang rendah. Pada kondisi lingkungan dan geografis tersebut ternyata kemampuan daya aklimatisasi kambing Lakor sangat baik dan kambing Lakor tetap memperlihatkan potensi bobot badan yang baik, tetap menunjukkan karakteristik reproduksi dan fenotipik yang unggul sehingga dapat dinyatakan bahwa kambing di Pulau Lakor merupakan sumber gen yang khas (Siwa, 2020).

2.4. Sitokrom-B (*Cyt-B*)

Sitokrom B merupakan salah satu gen penyandi protein di dalam genom mitokondria yang banyak digunakan untuk meneliti hubungan spesies dari genus atau famili yang sama. Gen *Cyt-B* memiliki keunikan yang terdapat pada bagian sifatnya yang kekal dalam suatu spesies sehingga penanda gen *Cyt-B* banyak digunakan untuk pengelompokan atau penentuan hubungan kekerabatan antar jenis hewan. Gen *Cyt-B* memiliki ciri khas yaitu adanya daerah yang hampir sama tetapi juga terdapat daerah yang spesifik untuk setiap jenis hewan. Kedua daerah berada dalam satu gen sehingga penggunaan untuk membedakan dan penentuan kekerabatan relatif lebih akurat (Widayanti et al., 2004).



Gambar 2. Daerah *cyt*

Gen Sitokrom B (*Cyt-B*) dapat digunakan untuk membedakan material yang berasal dari jenis hewan yang berbeda. Adanya variasi urutan yang berbeda pada *Cyt-B* menyebabkan gen ini banyak digunakan sebagai penanda untuk pengelompokan jenis hewan. Kekhasan dari gen *Cyt-B* yaitu adanya daerah yang hampir sama untuk semua jenis hewan tetapi juga terdapat daerah yang spesifik untuk setiap jenis hewan. Kedua daerah tersebut berada dalam satu gen sehingga dapat digunakan dengan lebih akurat untuk membedakan beberapa jenis hewan. Teknik deteksi dan identifikasi jenis hewan menjadi sangat penting untuk mengetahui kekerabatannya (Fitrilia et al., 2017)

Metode DNA mitokondria banyak digunakan untuk penelitian keragaman jenis dan hubungan kekerabatan secara molekuler. Penggunaan DNA mitokondria didasarkan pada beberapa alasan yaitu keberhasilan amplifikasi PCR dengan ketersediaan DNA cetakan hasil ekstraksi yang mencukupi untuk deteksi sampel yang telah terdegradasi atau dalam jumlah sampel sedikit namun tetap memiliki jumlah beberapa kali lipat lebih banyak daripada DNA nukleus. Selain itu DNA mitokondria memiliki ukuran yang kompak, relatif kecil (16.000-20.000 pasang basa) dan tidak sekompleks DNA inti sehingga dapat dipelajari sebagai satu kesatuan yang utuh, DNA mitokondria berevolusi lebih cepat dibandingkan dengan DNA inti karena hanya diturunkan dari induk betina, bagian-bagian dari genom DNA mitokondria berevolusi dengan laju yang berbeda (Talakua et al., 2022)

2.5. Mutasi Substitusi

Mutasi substitusi terjadi pada daerah pengkodean protein yang dapat diklasifikasikan menurut efeknya terhadap produk translasi (protein) yaitu: (1) synonymous, jika menyebabkan tidak terjadi perubahan asam amino yang spesifik, (2) nonsynonymous, perubahan terjadi pada asam amino, sehingga perubahan nukleotida nonsynonymous disebut replacement. Perubahan nonsynonymous selanjutnya diklasifikasikan ke dalam missense mutations, adalah pengubahan yang mempengaruhi kodon di dalam kodon spesifik pada asam amino berbeda dari yang sebelumnya dan nonsense mutations, pengubahan arti atau penterjemahan kodon ke dalam kodon terminasi (penghabisan) dan sebagai awal berhentinya proses translasi (Karmana, 2009).

Ada beberapa jenis mutasi yang terjadi yaitu mutasi substitusi transisi merupakan pergantian basa purin dengan purin lainnya (A-G) atau basa pirimidin dengan pirimidin lainnya (C-T) dan mutasi substitusi transversi yang merupakan pergantian antara basa purin dan pirimidin atau sebaliknya (A-T, A-C, G-T, G-C) (Roslim et al., 2015).

Mutasi gen substitusi berdasarkan basa nitrogen yang diganti, mutasi gen substitusi dibedakan atas 2, yaitu transisi dan tranversi. Transisi merupakan pergantian adenin dengan guanin atau timin dengan sitosin dan tranversi merupakan pergantian adenin dan guanin dengan sitosin dan timin atau sebaliknya (Morihito et al., 2017)

2.6 Mutasi Delesi

Delesi adalah mutasi yang mengalami kekurangan segmen kromosom. Hal ini terjadi ketika sebagian segmen kromosom lenyap atau hilang sehingga kromosom kekurangan segmen. Delesi terjadi ketika sebuah fragmen kromosom patah dan hilang pada saat pembelahan sel. Kromosom tempat fragmen tersebut berasal kemudian akan kehilangan gen-gen tertentu (Warmadewi, 2017)

Delesi merupakan kelainan kromosom yang terjadi ketika terjadi pengurangan sebagian dari salah satu lengan kromosom sehingga menyebabkan hilangnya materi genetik. Berdasarkan lokasi kehilangannya, delesi dibedakan menjadi delesi terminal jika delesi terjadi pada ujung kromosom, dan delesi interstisial jika delesi terjadi pada bagian di antara kedua ujung lengan kromosom. Pada dekomposisi graf delesi, diketahui bahwa ada pengurangan faktor, hal ini berkesinambungan dengan efek mutase gen yang mendeteksi dan memperbaiki DNA yang rusak (Morihito et al., 2017)

2.7 Mutasi Nukleotida

Mutasi merupakan perubahan materi genetik (gen atau kromosom) suatu sel yang diwariskan kepada keturunannya. Mutasi dapat disebabkan oleh kesalahan replikasi materi genetika selama pembelahan sel oleh radiasi, bahan kimia (mutagen), atau virus, atau dapat terjadi selama proses meiosis. Tetapi ada juga mutasi yang tidak jelas mutagennya, yang diperkirakan hanya karena suatu kealpaan atau kekeliruan suatu proses metabolisme dalam sel. Hal ini terjadi karena adanya ilmu kemungkinan (*probability*), bukan karena pengaruh luar tetapi karena kebetulan belaka (Warmadewi, 2017).

Mutasi adalah perubahan urutan nukleotida pada wilayah pendek suatu genom, dan hasil fenotipiknya dapat bervariasi tergantung pada tingkat keparahan dan lokasi mutasi. Mutasi dapat terjadi akibat kesalahan selama replikasi DNA atau disebabkan oleh paparan mutagen (seperti bahan kimia dan radiasi). Perubahan yang terjadi mempengaruhi kerja gen, namun kerusakan pada organisme tidak selalu terjadi. Terdapat berbagai proses selular yang bekerja untuk memperbaiki kerusakan DNA sebelum ditransmisikan lebih lanjut saat mitosis atau meiosis. Perubahan ini seringkali berupa base *substitution mutation*, penggantian satu basa dengan yang lain. Mutasi yang lain adalah *frameshift mutation*, *reading frame* yang salah akibat delesi atau penambahan basa (Effendi and Ridha, 2012)

peristiwa mutasi perubahan nukleotida pada genetik (gen atau kromosom) dari suatu individu yang bersifat menurun dapat dibedakan menjadi 2 jenis. Mutasi somatik adalah mutasi yang terjadi pada sel somatik, yaitu sel tubuh seperti sel kulit. Mutasi ini tidak akan diwariskan pada keturunannya. Mutasi Gametik adalah mutasi yang terjadi pada sel gamet, yaitu sel organ reproduksi yang meliputi sperma dan ovum pada manusia. Karena terjadinya di sel gamet, maka akan diwariskan kepada keturunannya. Berdasarkan tempat terjadinya mutasi dapat dibagi 2 jenis. Mutasi besar (*gross mutation*) adalah perubahan yang terjadi pada struktur dan susunan kromosom. Mutasi kecil (*point mutation*) adalah perubahan yang terjadi pada susunan molekul (ADN gen). Lokus gen itu sendiri tetap. Mutasi jenis inilah yang menimbulkan alel. Mutasi dapat terjadi pada tingkat DNA, Gen dan kromosom (Warmadewi, 2017).