

# FREKUENSI ALEL, HETEROZIGOSITAS DAN MIGRASI ALEL PADA POPULASI ETNIS JAWA DAN MADURA DI MALANG DAN MADURA, JAWA TIMUR, INDONESIA

Nikmatul Iza<sup>1)</sup>

<sup>1)</sup>Program Studi Pendidikan Biologi, FPIEK, IKIP Budi Utomo Malang  
Jl. Citandui No. 46 Malang  
Email: ieza23\_helianthuus@yahoo.co.id

## ABSTRAK

Penelitian ini bertujuan untuk menentukan frekuensi alel, heterozigositas, dan migrasi alel pada populasi etnis Jawa dan Madura berdasarkan penanda 13 CODIS. Metode yang digunakan dalam penelitian ini adalah (1) Pengambilan sampel darah dari 5 populasi yang terdiri dari 3 populasi etnis Jawa dan 2 populasi etnis Madura; (2) Isolasi DNA dari sampel darah dilakukan dengan menggunakan metode *salting out*; (3) Amplifikasi PCR dengan menggunakan 13 CODIS yang terdiri dari TPOX, D3S1358, FGA, D5S818, CSF1PO, D7S820, D8S1179, TH01, VWA, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11 dan divisualisasi dengan elektroforesis gel polyacrylamid 8%; serta (4) Profil pita dianalisis dengan program *QuantityOne* dan variasi pola pita DNA dianalisis dengan menggunakan program software GENEPOP package versi 4.2 yang akan digunakan untuk menentukan frekuensi alel, heterozigositas, dan migrasi alel. Hasil penelitian menunjukkan bahwa (1) Pada populasi etnis Jawa frekuensi alel yang memiliki keragaman tertinggi terdapat pada lokus D21S11 dengan jumlah alel sebanyak enam, lokus VWA dengan jumlah alel sebanyak lima, dan lokus FGA, TH01, D13S317, D16S539 dengan jumlah alel sebanyak empat yang digunakan sebagai penanda. Populasi etnis Madura memiliki frekuensi alel dengan keragaman tertinggi terdapat pada lokus TH01, D13S317, dan D21S11 dengan jumlah alel sebanyak lima dan lokus FGA dengan jumlah alel sebanyak empat. (2) Nilai heterozigositas populasi etnis Madura I (90.38%) dan populasi etnis Madura II (86.54%) lebih tinggi dibandingkan dengan populasi etnis Jawa I (67.69%), populasi etnis Jawa II (83.03%), maupun populasi etnis Jawa III (70.77%) dan (3) Migrasi alel pada populasi etnis Jawa sebesar 0.085% dan pada populasi etnis Madura sebesar 0.081%.

**Kata kunci:** Frekuensi Alel, Heterozigositas, Migrasi Alel, 13 CODIS, Etnis Jawa dan Madura

## ALLELE FREQUENCY, HETEROZYGOSITY, AND ALLELE MIGRATION IN JAVANESE AND MADURESE POPULATION IN MALANG AND MADURA, EAST JAVA INDONESIA

### ABSTRACT

The aim of this study is to determine the frequency of alleles, heterozygosity, and allele migration in Javanese and Madurese population use 13 CODIS. The methods used in this study were (1) blood samples from five population consist three population of Javanese ethnic and two population of Madurese ethnic, (2) DNA extraction from blood samples by salting out method, (3) PCR amplification use 13 CODIS were TPOX, D3S1358, FGA, D5S818, CSF1PO, D7S820, D8S1179, TH01, VWA, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11 and visualized by 8% polyacrylamide gel (4) The band profile was analyzed by using *QuantityOne* software and variations in the pattern of DNA bands were analyzed by using *GENEPOP* software version 4.2 package to determine the frequency of alleles, heterozygosity, and allele migration. The results showed that (1) The population of Javanese allele frequency that has the highest diversity found in the locus D21S11 with a number of alleles of six, locus VWA by the number of alleles of five, and the locus FGA, TH01, D13S317, and D16S539 with a number of alleles of four which is used as a marker. The populations of Madurese allele frequency that has the highest diversity found in the locus TH01, D13S317, and D21S11 with a number of alleles of five and locus FGA

with a number of alleles of four, (2) Value of heterozygosity populations of Madurese I (90.38 %) and populations of Madurese II (86.54%) was higher than the population of Javanese I (67.69%), the population of Javanese II (83.03%), as well as the population of Javanese III (70.77%) and (3) There has been a migration of alleles in population Javanese of 0.085% and population Madurese of 0.081%.

**Keywords:** Allele Frequency, Heterozygosity, Allele Migration, 13 CODIS, Javanese and Madurese ethnic.

## PENDAHULUAN

Sejak ditemukannya penerapan teknologi DNA dalam bidang kedokteran forensik, pemakaian analisis DNA untuk penyelesaian kasus forensik juga semakin meningkat. Struktur kimiawi DNA dari setiap orang adalah sama, yang membedakan adalah urutan dari pasangan basa yang membentuk DNA tersebut. Berdasarkan perbedaan urutan basa dalam DNA, setiap orang dapat diidentifikasi (Aziz, 2010).

Para ilmuwan memilih untuk mengulang sekuens dalam DNA yang dikenal sebagai DNA satelit yang dapat ditemukan pada bagian sentromer dari kromosom (Butler, 2005). Daerah pengulangan ini diklasifikasikan ke dalam kelompok tergantung pada ukuran daerah yang diulang. Minisatelit atau VNTRs (*Variable Number of Tandem Repeats*) memiliki pengulangan dari 9-65 bp (Bhuyan dkk., 2010), atau 16-41 bp (Butler, 2005) dan mikrosatelit atau STRs (*Short Tandem Repeats*) memiliki pengulangan dari 1-6 bp (Bhuyan *et al.*, 2010), atau 2-6 bp (Butler, 2005). STR merupakan bagian dari DNA yang pendek dan bersifat sangat polimorfik sehingga dijadikan lokus pilihan untuk menyelesaikan kasus-kasus forensik seperti tes paternitas dan identifikasi pribadi (Yamamoto *et al.*, 2003). Lokus STR memiliki keistimewaan karena memiliki jenis alel yang banyak dengan rentang yang pendek terdapat sekitar 3% dari total genom manusia dan jumlah pengulangan di daerah STR sangat bervariasi antar individu. Dengan melakukan pemeriksaan pada banyak lokus STR, maka identifikasi individu dapat dilakukan dengan ketepatan yang tinggi (Butler, 2005; Idris dan Tjiptomartono, 2008).

Dalam analisis kasus-kasus forensik saat ini pemeriksaan DNA yang dianjurkan adalah pemeriksaan terhadap 13 lokus *Short Tandem Repeat* yang dikenal sebagai 13

*Combined DNA Index System* (13 CODIS). 13 CODIS dikembangkan oleh *Federal Bureau of Investigation* (FBI) dan digunakan diseluruh dunia karena dengan pemeriksaan 13 lokus ini didapatkan ketepatan identifikasi yang amat tinggi, mendekati 100% (Idris & Tjiptomartono, 2008). 13 CODIS tersebut terdiri dari D3S1358, vWA, FGA, D16S539, TH01, TPOX, CSF1PO, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317, D7S820 (Yamamoto *et al.*, 2003; Collin *et al.*, 2004; Butler, 2005). Penggunaan 13 CODIS sudah dilakukan diberbagai Asia yaitu populasi Jepang, Cina, Korea, Thailand, Burma (Yamamoto *et al.*, 2003), dan Indonesia (Untoro *et al.*, 2009; Iza *et al.*, 2014). Pada penelitian sebelumnya sudah diketahui profil forensik untuk menentukan similaritas, variabilitas genetik, dan pola alel pada keluarga Etnis Jawa dan Madura yang digunakan untuk uji paternitas (Iza *et al.*, 2014), sedangkan penelitian ini bertujuan untuk menentukan frekuensi alel, heterozigositas, dan migrasi alel berdasarkan penanda 13 CODIS melalui mekanisme *inbreeding* pada populasi etnis Jawa dan Madura untuk mempertahankan plasma nutfah.

## METODE PENELITIAN

### Pengambilan Sampel Darah

Sampel darah diambil dari 5 populasi yang terdiri dari 3 populasi etnis jawa dan 2 populasi etnis madura. Penelitian ini telah disetujui oleh komisi etik penelitian kesehatan fakultas kedokteran universitas Brawijaya Malang.

### Uji Kuantitatif dan Kualitatif DNA

Isolasi DNA dari sampel darah dilakukan dengan menggunakan metode *salting out* (Fatchiyah *et al.*, 2011). Uji kuantitatif DNA diukur dengan

menggunakan spektrofotometer *UV-Vis* (Nano Drop) dan uji kualitatif DNA dengan menggunakan elektroforesis gel agarosa 0,8 % dengan pewarnaan ethidium bromide (EtBr) pada TBE Buffer (Tris-Borac Acid, pH 8) dan gel divisualisasi dengan menggunakan *Chemidoc Gel Imaging* (Bio Rad).

### **Amplifikasi PCR (*Polymerase Chain Reaction*)**

Amplifikasi PCR dengan menggunakan 13 CODIS yang terdiri dari TPOX, D3S1358, FGA, D5S818, CSF1PO, D7S820, D8S1179, TH01, VWA, D13S317, D16S539, D18S51, dan D21S11. Amplifikasi dilakukan menggunakan metode PCR dengan siklus sebanyak 35 siklus yaitu denaturasi awal pada suhu 94°C selama 1 menit, denaturasi pada suhu 94°C selama 1 menit, annealing pada suhu 60°C selama 1 menit, ekstensi pada suhu 72°C selama 1 menit, dan ekstensi akhir pada suhu 72°C selama 10 menit. Hasil PCR dilihat melalui elektroforesis gel polyacrylamid 8% (Idries dan Tjiptomartono, 2008) dengan pewarnaan ethidium bromide (EtBr), kemudian gel divisualisasi dengan *Chemidoc Gel Imaging* (Bio-rad).

### **Analisis Data**

Profil pita hasil Amplifikasi PCR yang telah divisualisasi gel polyacrylamid dengan *Chemidoc Gel Imaging* (Bio-rad) dianalisis dengan program *QuantityOne* untuk menentukan pola alel. Penentuan alel berdasarkan 13 CODIS di dasarkan pada rentang alel (Butler, 2007). Variasi pola pita DNA dianalisis dengan menggunakan program software GENEPOP package versi 4.2 yang akan digunakan untuk menentukan frekuensi alel, heterozigositas, dan migrasi alel (Maudet *et al.*, 2002; Maslikha *et al.*, 2012).

## **HASIL DAN PEMBAHASAN**

### **Frekuensi alel setiap lokus pada populasi etnis Jawa dan Madura**

Berdasarkan hasil perhitungan jumlah alel rata-rata pada setiap lokus pada populasi etnis Jawa dan Madura, selanjutnya dilakukan perhitungan terhadap frekuensi alel setiap lokus dengan menggunakan

program GENEPOP versi 4.2 yang digunakan untuk melihat keragaman genetik pada tiap populasi. Lokus yang dinyatakan polimorfik apabila jumlah alel dalam populasi pada lokus tersebut lebih dari satu dengan frekuensi alel kurang atau sama dengan 0.95 (Wandia, 2007 dalam Rell, *et al.*, 2013). Keragaman alel setiap lokus pada populasi etnis Jawa dan Madura ditampilkan pada tabel 1 dan 2.

Pada populasi etnis Jawa frekuensi alel yang memiliki keragaman tertinggi terdapat pada lokus D21S11 dengan jumlah alel sebanyak enam, lokus VWA dengan jumlah alel sebanyak lima, dan lokus FGA, TH01, D13S317, dan D16S539 dengan jumlah alel sebanyak 4, sedangkan pada populasi etnis Madura frekuensi alel yang memiliki keragaman tertinggi terdapat pada lokus TH01, D13S317, dan D21S11 dengan jumlah alel sebanyak lima dan lokus FGA dengan jumlah alel sebanyak 4. Lokus tersebut dapat dimanfaatkan sebagai penanda, karena memiliki alel lebih banyak dibandingkan dengan lokus yang lain. Hal ini sesuai dengan pendapat FAO (1996) yang menyatakan bahwa untuk menilai variasi genetik antar perkawinan minimum harus terdapat empat alel yang berbeda per lokus (Pandey *et al.*, 2006 dalam Maslikha *et al.*, 2012).

### **Heterozigositas Alel pada populasi etnis Jawa dan Madura**

Heterozigositas merupakan salah satu parameter yang digunakan untuk mengukur tingkat keragaman genetik dalam populasi berdasarkan frekuensi alel pada setiap lokus (Anggraeni *et al.*, 2009; Tanabe *et al.*, 1999 dalam Rell *et al.*, 2013) yang tertera pada tabel 3 dan 4.

Berdasarkan rata-rata nilai heterozigositas, populasi etnis Madura I (90.38%) dan populasi etnis Madura II (86.54%) memiliki nilai heterozigositas lebih tinggi dibandingkan dengan populasi etnis Jawa I (67.69%), populasi etnis Jawa II (83.03%), maupun populasi etnis Jawa III (70.77%). Adanya perbedaan nilai *observed* dan *expected* karena pengambilan sampel tidak secara acak (terpilih). Nilai heterozigositas ini menunjukkan besarnya perbedaan variasi antar individu. Polimorfisme merupakan variasi struktur

genetik dalam suatu populasi (Rell *et al.*, 2013). Tingginya polimorfisme dari suatu populasi bisa diartikan bahwa variasi alel dan sifat spesifik dari populasi cukup tinggi. Locus yang polimorfik menggambarkan adanya heterozigositas dalam suatu individu. Setiap individu hetezigot masing-masing membawa dua macam alel atau lebih. Adanya perbedaan heterozigositas ini memungkinkan terjadi karena locus yang diamati berbeda (Maslikha *et al.*, 2012). Faktor yang mempengaruhi heterozigositas antara lain laju mutasi, jumlah populasi, pola perkawinan (acak atau terpilih), migrasi (aliran genetik), dan seleksi (Nozawa *et al.*, 1982 dalam Rell *et al.*, 2013).





Tabel 3. Nilai heterozigositas dan Rataan heterozigositas pada populasi etnis Jawa

Locus	$\Sigma$ Alel	Heterozigositas					
		Populasi I		Populasi II		Populasi III	
		<i>Observed (%)</i>	<i>Expected (%)</i>	<i>Observed (%)</i>	<i>Observed (%)</i>	<i>Expected (%)</i>	<i>Observed (%)</i>
TPOX	3	40	35.56	100	68.89	60	46.67
D3S1358	3	80	53.33	100	68.89	80	53.33
FGA	4	0	0	100	64.44	60	46.67
CSF1PO	2	100	55.56	100	55.56	100	55.56
D5S818	3	100	55.56	100	55.56	100	68.89
D7S820	3	100	64.44	100	55.56	20	20
D8S1179	1	0	0	0	0	0	0
TH01	4	100	64.44	100	77.78	100	73.33
VWA	5	60	46.67	80	62.22	0	0
D13S317	4	40	35.56	80	53.33	100	69.89
D16S539	4	60	46.67	60	60	100	55.56
D18S51	3	100	64.44	100	55.56	100	64.44
D21S11	6	100	86.67	60	46.67	100	86.67
Rata-rata		67.69	46.84	83.08	55.73	70.77	49.31

Tabel 4. Nilai heterozigositas dan Rataan heterozigositas pada populasi etnis Madura

Lokus	$\Sigma$ Alel	Heterozigositas			
		Populasi I		Populasi II	
		<i>Observed (%)</i>	<i>Expected (%)</i>	<i>Observed (%)</i>	<i>Expected (%)</i>
TPOX	3	100	57.14	100	71.43
D3S1358	3	100	57.14	100	42.86
FGA	4	100	82.14	100	42.86
CSF1PO	3	100	71.43	100	42.86
D5S818	3	50	42.86	100	42.86
D7S820	3	100	57.14	100	42.86
D8S1179	3	100	67.86	100	57.14
TH01	5	75	82.14	50	75
VWA	3	75	53.57	0	0
D13S317	5	75	75	100	57.14
D16S539	2	100	57.14	100	57.14
D18S51	2	100	57.14	100	57.14
D21S11	5	100	67.86	75	71.43
Rata-rata		90.38	63.76	86.54	50.82

#### Migrasi Alel pada populasi etnis Jawa dan Madura

Berdasarkan analisis dengan menggunakan program GENEPOP versi 4.2 di dapatkan hasil bahwa telah terjadi migrasi alel sebesar 0.085% pada populasi etnis Jawa dan 0.081% pada populasi etnis Madura, hal ini dikarenakan terjadi *inbreeding* pada populasi yang seragam

yaitu pada populasi etnis Jawa maupun Madura. Adanya perkawinan tersebut untuk mempertahankan plasma nutfah. Dalam genetika populasi, migrasi alel merupakan pertukaran alel dengan penambahan varian genetik baru ke dalam *gene pool* spesies atau populasi tertentu yang telah ada. Populasi akan menjadi suatu *gene pool* apabila di dalamnya terdapat keunikan akibat proses

saling kawin yang terjadi secara tertutup (terisolasi), terpisah dari populasi yang lain (Maslikha dkk., 2012).

### KESIMPULAN

1. Adanya perbedaan frekuensi alel pada populasi Etnis Jawa dan Madura pada beberapa marker.
2. Nilai heterozigositas populasi etnis Madura lebih tinggi dibandingkan populasi etnis Jawa.
3. Telah terjadi migrasi alel pada populasi yang seragam yaitu pada populasi etnis Jawa dan Madura sebesar 0.085% dan 0.081%.

### DAFTAR PUSTAKA

- Anggraeni, N., E.D. Ayuningsih, D. Perwitasari-Farajallah dan J. Pamungkas. 2009. Analisis DNA mikrosatelit untuk identifikasi paternitas pada beruk (*Macaca nemestrina*) di penangkaran pusat studi satwa primata IPB. *Jurnal Primatologi Indonesia*. 6(2):32-39.
- Aziz, A. 2010. Profil STR loci DYS 439, D21S11, dan D23S317 the monozygote twins. *Research Bulletin RSUD Dr Soetomo*. 12(4): 185-188.
- Bhuyan, D. K., M.L. Sangwan, V.C. Gole, and R.K. Sethi. 2010. Studies on DNA fingerprinting in Murrah buffaloes using microsatellite markers. *Indian Journal of Biotechnology* 9:367-370.
- Butler, J.M. 2007. Short Tandem Repeat Typing Technologies used in Human Identity Testing. *Suplement*. 43(3).
- Collins, P. J., L.K. Hennessy, C.S. Leibelt, R.K. Roby, D.J. Reeder and P.A. Foxall. 2004. Developmental Validation of a Single-Tube Amplification of the 13 CODIS STR Loci, D2S1338, D19S433, and Amelogenin: The AmpFSTR Identifier PCR Amplification Kit. *J.ForensicSci*. 49(6): 1-13.
- Idries dan A.L. Tjiptomartono. 2008. Penerapan ilmu kedokteran forensik dalam proses penyidikan. Sagung Seto. Jakarta. 219-228.
- Iza, N., E. Prawestiningtyas, F. Fatchiyah. 2014. Forensic Profiling of Javanese and Madurese Families in Malang and Madura, East Java Indonesia. *Cukurova Medical Journal*. 39(1):26-38.
- Fatchiyah, A.L. Arumingtyas, S. Widyarti dan S. Rahayu. 2011. Biologi molekuler prinsip dasar analisis. Erlangga. Jakarta. 22-57.
- Maslikha, S., M. Amin dan A. Winaya. 2012. Identifikasi variasi genetik kerbau lokal Tanan Toraja dan Nusa Tenggara Barat berbasis Mikrosatellite: upaya konservasi plasma nutfah dan penyediaan bibit unggul kerbau di wilayah Indonesia timur. Laporan penelitian hibah bersaing. Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam. Universitas Negeri Malang: Malang.
- Maudet, C., G. Luikart, and P. Taberlet. 2002. Genetic diversity and assignment test among seven french cattle breeds based on microsatellite DNA analysis. *J. anim. Sci*. 80(4): 942-950.
- Rell, F., S.K. Widyastuti dan I.N. Wandia. 2013. Polimorfisme lokus mikrosatelit D10S1432 pada populasi monyet ekor panjang di Sangeh. *Jurnal Ilmu dan Kesehatan Hewan*. 1(1):16-21.
- Untoro, E., D.J. Atmadja, C. En Pu, and F. Chi WuF. 2009. Allele frequency of CODIS in Indonesian population. *Legal medicine*. 11: S203-S205.
- Yamamoto, T., M. Mizutani, R. Uchihi, M. Tanaka, T. Yoshimoto, S. Misawa, N. Saitou and Y. Katsumata. 2003. Allele distributions and genetic relationship with 13 CODIS core STR loci in various Asian populations in or near Japan. *International Congress Series*. 1239(02):117-120.