*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

# DETEKSI MUTASI mtDNA PADA PENDERITA OSTEOARTHRITIS MENGGUNAKAN METODE ARMS-PCR (AMPLIFICATION REFRACTORY MUTATION SYSTEM-POLYMERASE CHAIN REACTION)

**Sapril Kartini[1], Muhammad Akbar Ardiansyah[2] La Ode Bariun[3]**
***D-IV Teknologi Laboratorium Medis Fakultas Sains dan Teknologi***
***Universitas Mandala Waluya***
**Email: akbarardiansyah113@gmail.com**

## ABSTRAK

Osteoartritis termasuk kedalam penyakit sendi bersama dengan nyeri akibat asam urat, dan reumatoid artritis. Mutasi DNA mitokondria dapat berperan dalam pengembangan osteoarthritis melalui beberapa mekanisme. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui apakah terdapat mutasi mtDNA pada penderita osteoarthritis di RSUD Kota Kendari.

Jenis penelitian yang digunakan adalah penelitian analisa kualitatif. Populasi dan sampel pada penelitian ini berjumlah 3 responden. Metode yang digunakan yaitu ARMS PCR yang terdiri dari ekstraksi DNA, pengukuran konsentrasi DNA, amplifikasi DNA, analisis hasil PCR dengan elektroforesis, dan visualisasi DNA.

Hasil penelitian menunjukkan bahwa sampel 1 pada tabung dengan primer D1/DN dan primer D1/DMt tidak menghasilkan pita 200 bp sedangkan sampel 2 dan 3 menunjukkan hasil mutasi normal, dimana pada tabung dengan primer D1/DN menunjukkan pita sebesar 200 bp.

Kesimpulan pada penelitian ini yaitu bahwa dari ketiga sampel yang diperiksa tidak ada yang termutasi mtDNA. Hal ini didapatkan hasil mtDNA normal dengan munculnya pita 200 bp pada psang primer D1/DN. Adapun saran pada penelitian ini yaitu diharapkan kepada peneliti selanjutnya untuk mendeteksi dengan metode ini dengan menggunakan sampel peradangan sendi lainnya dan pengambilan sampel di Rumah Sakit

**Kata Kunci** : Osteoarthritis, mtDNA, ARMS PCR, Mutasi
**Daftar Pustaka** : 54 (2009 - 2024)

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

## PENDAHULUAN

Nyeri sendi merupakan salah satu penyakit infeksi yang banyak diderita oleh masyarakat Indonesia, baik muda maupun tua. Penyakit ini memengaruhi sendi dan jaringan pendukung di sekitarnya, menyebabkan rasa nyeri. Nyeri umumnya dirasakan saat beraktivitas, namun pada kondisi yang lebih parah, nyeri dapat dirasakan terus-menerus bahkan tanpa aktivitas. Radang sendi biasanya terjadi setelah usia 45 tahun. Pasien radang sendi biasanya mengeluh nyeri pada waktu melakukan aktivitas atau jika ada pembebanan pada sendi yang terkena (Poernomo, 2016).

Osteoartritis (OA) merupakan penyakit degeneratif sendi yang ditandai dengan pembentukan osteofit, peradangan sendi, kerusakan tulang subkondral, dan erosi progresif pada komponen tulang rawan artikular. Menurut World Health Organization (WHO), jumlah dan tingkat individu berusia 60 tahun ke atas terus meningkat. Jumlah penduduk berusia di atas 60 tahun mencapai 1 miliar pada tahun 2019. Pada tahun 2030, jumlah tersebut akan mencapai 1,4 miliar, dan pada tahun 2050 mencapai 2,1 miliar. Selama 50 tahun terakhir, proporsi penduduk lanjut usia di Indonesia meningkat dari 4,5% pada tahun 1971 menjadi sekitar 10,7% pada tahun 2020. Jumlah ini diperkirakan akan terus meningkat hingga mencapai 19,9% pada tahun 2020-2045 (WHO, 2021).

Gambaran fotopolos biasa menunjukkan bahwa kejadian osteoartritis meningkat seiring bertambahnya usia. Insidensi osteoartritis di Amerika pada usia 18-24 tahun, 7% laki-laki dan 2% perempuan menggambarkan osteoarthritis pada tangan. Pada rentang usia 55-64 tahun, 28% pria dan wanita mengalami osteoartritis pada lutut, dan 23% mengalami osteoartritis pada pinggul. Pada usia antara 65-74, 39% laki-laki dan perempuan menggambarkan osteoarthritis pada lutut dan 23% menggambarkan osteoarthritis pada panggul. Pada usia diatas 75 tahun, sekitar 100% laki-laki dan perempuan mempunyai gejala-gejala osteoartritis. Di Norwegia pada tahun 2008, 80 % penderita osteoartritis berusia di atas 55 tahun. Angka keseluruhan prevalensi osteoartritis di

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

Norwegia adalah 12,8% dan lebih tinggi pada perempuan (14,7%) di banding lakilaki (10,5%). Prevalensi osteoarthritis panggul adalah 5,5%, osteoarthritis lutut 7,1% dan osteoarthritis tangan 4,3% (Pratiwi, 2015).

Menurut laporan Riskesdas tahun 2018, osteoartritis termasuk dalam kategori penyakit sendi selain nyeri asam urat dan artritis reumatoid. Prevalensi penyakit sendi menurut temuan dokter pada masyarakat berusia ≥15 tahun di Indonesia adalah sebesar 7,3%. Aceh mempunyai angka tertinggi (13,26%), diikuti oleh Bengkulu (12,11%), Bali (10,46%), dan Papua (10,43%). Di Sulawesi Selatan, prevalensinya ialah 6,39% dari total penduduk. Jika dilihat dari karakteristik, prevalensi tertinggi pada usia >75 yaitu 18,95%, penderita wanita lebih banyak (8,46%) dibandingkan dengan pria (6,13%), berdasarkan tingkat pendidikan tertinggi pada tidak/belum pernah bersekolah (13,66%), pekerjaan petani/buruh tani (9,86%), dan berdomisili di pedesaan (7,83%) (Riskesdas, 2018).

Berdasarkan data yang diperoleh di RSUD Kota Kendari dalam 3 tahun terakhir yaitu pada tahun 2021 – 2023 sebanyak 24 orang menderita osteoarthritis dalam kelompok umur 25 – 65 tahun. Angka kejadian osteoarthritis meningkat seiring dengan peningkatan rata-rata usia penduduk secara umum. Gerakan berulang seperti jongkok merupakan faktor umum terjadinya osteoarthris.

Seiring dengan bertambahnya usia, fungsi fisiologis mengalami penurunan. Nyeri sendi merupakan masalah umum yang dialami oleh lansia. Osteoartritis merupakan salah satu iritasi sendi yang dialami oleh orang lanjut usia. Penyakit ini dapat mempengaruhi kemampuan bergerak seseorang sehingga dapat mengakibatkan gangguan gerak, kesulitan dalam bekerja atau melakukan aktivitas sehari-hari, frustasi, dan masalah psikososial. Selain itu, penderitanya juga mengalami nyeri dan keterbatasan mobilitas sehingga mempengaruhi kualitas tidurnya. Rasa sakit pada pasien osteoarthritis adalah rasa sakit pada otot bagian luar yang dikenang karena rasa sakit yang terus-menerus, rasa nyeri yang hebat ini dapat membangunkan

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

pasien dari istirahat sedangkan penelitian lain menunjukkan bahwa osteoartritis akan mengakibatkan kecacatan, stres, dan gangguan tidur bagi penderitanya (Widyaningrum, 2020).

Analisis osteoartritis biasanya didasarkan pada gambaran klinis dan radiografi. Pada penderita osteoarthritis, dilakukannya pemeriksaan radiografi pada sendi yang terkena sudah cukup untuk memberikan suatu gambaran diagnostik. Gambaran radiografi sendi yang mendukung diagnosis osteoarthritis adalah penyempitan celah sendi yang seringkali asimetris (lebih berat pada bagian yang menanggung beban), peningkatan densitas (sklerosis) tulang subkondral, osteofit pada pinggir sendi, serta modifikasi struktur anatominya (Winangun, 2019).

Sel eukariotik memiliki organel di dalam sel yang disebut mitokondria, yang bertugas memetabolisme energi. Telah ditunjukkan beberapa waktu yang lalu bahwa sel manusia dan sel makhluk mengandung genom kedua dalam mitokondria (DNA mitokondria = mtDNA) dan ribosom itu sendiri. Kehadiran genom dalam jaringan menyebabkan mitokondria mempunyai pilihan untuk mereproduksi mtDNA dan mengekspresikan kualitasnya (amalgamasi protein) yang dikatalisis oleh senyawa dan dikendalikan oleh faktor protein yang dikode oleh DNA atom (nDNA). Replikasi mtDNA bergantung pada gen dari nDNA yang disebut nuclear-encoded polymerase gamma atau PLOG dan mitochondrial transcription factor A (MTFA) (Whidiantara., 2020).

Mutasi DNA mitokondria telah dikaitkan dengan beberapa penyakit degeneratif, termasuk osteoarthritis. Penyakit ini ditandai dengan dengan degenerasi tulang rawan artikular, hipertrofi tulang ditepi, dan perubahan pada membran sinovial. Faktor risiko osteoarthritis meliputi usia, jenis kelamin, status gizi, riwayat keluarga menderita osteoarthritis, posisi kerja, jenis kerja, dan lama kerja. Mutasi DNA mitokondria dapat berkontribusi pada osteoarthritis melalui pengaruh pada sintesis adenosin trifosfat (ATP) melalui fosforilisasi oksidatif dalam sel β pankreas. Oleh karena itu,

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

mutasi DNA mitokondria dapat mempengaruhi sekresi insulin dan metabolisme glukosa, yang pada gilirannya dapat meningkatkan risiko osteoarthritis (Putri., 2022).

Saat ini banyak dikembangkan metode deteksi berbasis molekuler, salah satu diantaranya adalah metode amplification refractory mutation system- polymerase chain reaction (ARMS-PCR). Mutasi dan polimorfisme DNA dapat diidentifikasi menggunakan teknik ARMS-PCR. Tiga primer digunakan dalam metode ARMS-PCR, salah satunya secara khusus mengidentifikasi keberadaan alel. Ujung 3’ dari primer spesifik akan menempel pada DNA cetakan yang mengalami mutasi (Badriyya., 2020).

Berdasarkan penelitian yang dilakukan oleh Zong (2022), berbagai mutasi telah dibuktikan pada DNA mitokondria (mtDNA). Sel tulang rawan (kondrosit) pada osteoarthritis menyebabkan disfungsi fosoksidatif mitokondria proses fosforilasi yang secara signifikan berkontribusi terhadap degenerasi tulang rawan osteoarthritis. Oleh karena itu, genom mewakili target utama dan menarik untuk terapi osteoarthritis, terutama menggunakan genom prosedur pengeditan. Dalam artikel ulasan naratif ini, kami menyajikan dan mendiskusikan kemajuan saat ini dan terobosan dalam pengeditan genom mitokondria sebagai pengobatan baru yang potensial untuk mengatasi kelainan terkait mtDNA seperti osteoarthritis. Meski masih dalam tahap awal dan meski menghadapi sejumlah tantangan yang perlu diatasi (hambatan terhadap pengeditan dan perbaikan mtDNA yang efektif dan spesifik lokasi), strategi ini memiliki nilai yang kuat untuk mengobati osteoarthritis pada manusia di masa depan.

Berdasarkan latar belakang masalah diatas peneliti tertarik untuk melakukan penelitian tentang “Deteksi Mutasi mtDNA Pada Penderita Osteoarthritis Menggunakan Metode ARMS-PCR (Amplification Refractory Mutation System-Polymerase Chain Reaction)”.

## METODE PENELITIAN

Jenis penelitian yang digunakan adalah penelitian analisa kualitatif untuk mengetahui

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

mutasi mtDNA pada penderita osteoarthritis menggunakan metode ARMS-PCR.

## HASIL

### 1. Karakteristik Responden

Adapun karakteristik responden berdasarkan kelompok umur dapat dilihat pada tabel dibawah ini.

**Tabel 6.** Distribusi Responden Berdasarkan Umur (Tahun)

| No | Umur (Tahun) | Jumlah | Presentase % |
|---|---|---|---|
| 1 | Pra Lanjut Usia (45-59 tahun) | 1 | 33 |
| 2 | Lansia (60-70 tahun) | 2 | 66 |
| | Total | 3 | 100 |

(*Sumber data primer, 2024*)

Pada Tabel 6, umur yang dimaksud adalah lama hidup responden yang dihitung sejak responden lahir sampai penelitian dilakukan dalam satuan tahun. Pada tabel 6 diperoleh distribusi responden berjumlah 3 responden, yang terdiri dari 1 pasien osteoarthritis dengan usia 59 tahun dengan persentase 33% dan 2 responden penderita osteoarthritis dengan usia 60-70 tahun dengan persentase 66%.

### 2. Spektrofotometer UV-VIS

Konsentrasi dan kemurnian DNA dapat dilakukan dengan menggunakan alat spektrofotometer. Hasil pengukuran konsentrasi DNA dapat dilihat pada tabel 7.

**Tabel 7.** Hasil Spektrofotometer UV-VIS

| Kode Sampel | Ratio | Konsentrasi DNA (µg/ml) |
|---|---|---|
| 1 | 1.048 | 94.18 |
| 2 | 1.090 | 104.2 |
| 3 | 1.040 | 102.6 |

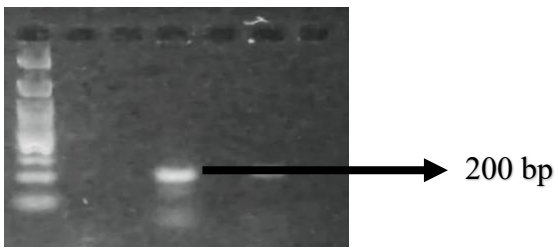
(*Sumber data primer, 2024*)

Dari tabel 7 di atas didapatkan ratio atau kemurnian DNA pada sampel < 1,8.

### 3. Analisi *Amplification Refractory Mutation System (*ARMS)

Karakterisasi fragmen yang terbentuk pada ARMS dengan menggunakan 2 tabung ini akan menghasilkan perbedaan antara mtDNA normal, homoplasmi, dan heteroplasmi. Gambar 6 menunjukkan bahwa sampel 1 (A1, B1) tidak ditemukan mutasi, dan sampel 2 (A2, B2) sampai 3 (A3, B3) merupakan sampel normal karena muncul pita DNA ukuran 200 bp pada pasang primer D1/DN.

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***




Keterangan :

A1/B1 : Sampel

B1 : Primer D1/DN

B2 : Primer D1/Dmt

**Gambar 6.** Hasil ARMS dengan konsisi suhu annealing 70º C, menggunakan agarose 0,60 gram selama 60 menit dengan sampel 5 µl. Menunjukkan hasil mutasi normal pada sampel 2 dan 3 dimana sampel pada tabung dengan primer D1/DN (A2-A3) menunjukkan pita sekitar 200 bp sedangkan sampel sampel 1 dan sampel pada tabung dengan primer D1/DMt (B2-B3) tidak menghasilkan pita 200 bp.

**PEMBAHASAN**

Pada osteoarthritis, peradangan kronis pada sendi terjadi akibat kerusakan bertahap pada tulang rawan, yang menyebabkan munculnya berbagai gejala klinis seperti nyeri, kekakuan, dan pembengkakan pada sendi yang terkena. Kerusakan kartilago menjadi faktor utama dalam perkembangan penyakit ini, dengan manifestasi gejala berupa nyeri sendi, keterbatasan gerak, pembengkakan, dan deformitas tulang. Selain itu, perubahan sintesis protein dalam kartilago berperan penting dalam proses patogenesis osteoarthritis. Penurunan produksi kolagen, peningkatan aktivitas enzim metlloproteinase, serta penurunan produksi aggrekan dan protein anti-inflamasi, diiringi oleh peningkatan produksi protein inflamasi, secara signifikan berkontribusi pada kerusakan kartilago. Faktor-faktor seperti penuaan, obesitas, cedera sendi, dan predisposisi genetik juga memengaruhi perubahan sintesis protein ini, yang akhirnya mempercepat degenerasi kartilago dan memperburuk osteoarthritis (Loeser, 2010).

Dalam patogenesis osteoarthritis, tidak semua mutasi pada DNA mitokondria memiliki peran yang signifikan. Namun, beberapa mutasi DNA mitokondria dapat memberikan kontribusi penting terhadap perkembangan osteoarthritis melalui berbagai mekanisme, termasuk gangguan sintesis protein, penurunan produksi ATP, disfungsi mitokondria, peningkatan produksi radikal bebas, serta

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

intensifikasi proses inflamasi. Menurut Chinnery (2013) salah satu mutasi yang telah diidentifikasi dalam kaitannya dengan osteoarthritis adalah mutasi A3243G. Mutasi ini tidak hanya terkait dengan diabetes melitus tetapi juga berkontribusi terhadap osteoarthritis dengan cara mengganggu sintesis protein dan metabolisme selular, yang pada akhirnya dapat memperburuk kondisi degeneratif pada sendi.

Mutasi DNA mitokondria telah dikaitkan dengan beberapa penyakit degeneratif, termasuk osteoarthritis. Penyakit ini ditandai dengan dengan degenerasi tulang rawan artikular, hipertrofi tulang ditepi, dan perubahan pada membran sinovial. Faktor risiko osteoarthritis meliputi usia, jenis kelamin, status gizi, riwayat keluarga menderita osteoarthritis, posisi kerja, jenis kerja, dan lama kerja. DNA mitokondria (mtDNA) memainkan peran penting dalam patogenesis osteoarthritis (OA). Penelitian terbaru menunjukkan bahwa mutasi dan disfungsi mtDNA berkontribusi pada perkembangan dan progresivitas OA. Kerusakan mtDNA dapat menyebabkan gangguan pada produksi energi seluler, peningkatan stres oksidatif, dan aktivasi jalur inflamasi dalam sel-sel kartilago artikular. Hal ini mengakibatkan degradasi matriks ekstraselular dan kematian kondrosit, yang merupakan ciri khas OA. Pemahaman tentang peran mtDNA dalam OA membuka peluang untuk pengembangan terapi baru yang menargetkan disfungsi mitokondria (Li dkk., 2022).

DNA mitokondria manusia (mtDNA) adalah molekul bulat beruntai ganda yang mengkode beberapa rRNA dan 13 subunit protein dari kompleks rantai pernapasan serta gen yang diturunkan secara meternal. Keterlibatan mitokondria sangat penting dalam menjaga homeostasis glukosa yang tepat dan perubahan konten atau fungsi mitokondria dapat berkontribusi terhadap resistensi insulin dari waktu ke waktu. Wang, dkk (2022) mengatakan DNA mitokondria (mtDNA) memiliki peran penting dalam perkembangan osteoarthritis (OA). Mutasi dan kerusakan pada mtDNA dapat menyebabkan disfungsi mitokondria, yang mempengaruhi metabolisme

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

energi seluler dan meningkatkan produksi spesies oksigen reaktif (ROS). Peningkatan ROS ini dapat memicu stres oksidatif dan respons inflamasi pada jaringan sendi, terutama pada kondrosit dan sel-sel sinovial. Akibatnya, terjadi degradasi matriks ekstraselular kartilago dan kematian kondrosit, yang merupakan ciri khas OA. Selain itu, kelainan pada mtDNA juga dapat mengganggu keseimbangan kalsium dan aktivasi caspase, yang dapat memperburuk perkembangan penyakit. Memahami peran mtDNA dalam patogenesis OA membuka peluang untuk pengembangan terapi yang menargetkan mitokondria sebagai strategi pengobatan baru.

DNA mitokondria sangat bervariasi dan terdapat beberapa istilah terkait, yaitu homoplasmi dan heteroplasmi. Homoplasmi adalah semua salinan DNA mitokondria memiliki materi genetik yang mutasi. Halini berarti bahwa semua mitokondria dalam sel memiliki genetik yang sama. Sedangkan heteroplasmi artinya yaitu adanya dua atau lebih genom mtDNA dalam mitokondria, sel, jaringan, organ, atau individu. Hal ini berarti bahwa beberapa mitokondria memiliki materi genetik yang normal, sementara yang lain memiliki materi genetik yang mutasi. Dengan demikian, heteroplasmi menunjukkan adanya variasi dalam materi genetik mtDNA dalam suatu individu, sedangkan homoplasmi menunjukkan homogenitas meteri genetik mtDNA (Maksum, 2020).

Perubahan sintesis protein dapat disebabkan oleh beberapa faktor seperti mutasi gen, keruskan DNA, kerusakan RNA, kerusakan ribosom, dan kerusakan enzim. Dengan demikian, perubahan sintesis protein dapat disebabkan oleh beberapa faktor yang berbeda dan dapat mempengaruhi sintesis protein secara langsung atau tidak langsung. Dalam sintesis protein, osteoarthritis terjadi karena kerusakan struktur proteoglikan kartilago dan penurunan sintesis proteoglikan dan kolagen, serta pengaruh hormonal, stres, usia, aktivitas, obesitas, dan jenis kelamin. Pada sendi sehat, sintesis proteoglikan dan degradasi berlangsung secara seimbang, sehingga struktur matriks tulang rawan sendi tetap stabil. Pada osteoarthritis, sintesis

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

proteoglikan menurun sedangkan degradasi meningkat, sehingga mengakibatkan hilangnya struktur matriks tulang rawan sendi. Salah satu metode yang digunakan untuk mendeteksi mutasi mtDNA pada penderita osteoarthritis adalah metode ARMS-PCR.

Metode ARMS-PCR dalam penelitian ini menggunakan tiga primer: primer universal D1 5'-AAC GTT GGG GCC TTT GGG TA-3' (nt 3423-3404), primer normal DN 5'-GGG TTT GTT AAG ATG GCA GA-3' (nt 3224-3243), dan primer mutan DMt 5'-GGG TTT GTT AAG ATG GCA TG-3' (nt 3224-3243). Primer universal (D1) merupakan primer pembanding, primer yang didesain dari mtDNA keseluruhan. Primer normal (DN) merupakan primer dari daerah gen di mtDNA orang normal, sedangkan primer mutan (DMt) merupakan primer yang didesain dari gen mtDNA orang yang bermutasi DNAnya. ARMS dilakukan dengan teknik PCR pada dua tabung, tabung pertama menggunakan primer universal D1 dan primer normal DN sedangkan tabung kedua mengguanakan primer universal D1 dan primer mutan DMt (Surudarma., 2017).

Hasil metode ARMS yang positif mengalami mutasi heteroplasmi ditunjukkan dengan munculnya pita berukuran 200 bp baik pada tabung yang mengandung pasang primer normal (D1/DN) ataupun pasang primer mutan (D1/DMt). Pasang primer D1/DN akan menempel pada mtDNA normal, sedangkan pasang primer D1/DMt akan menempel pada mtDNA mutan. Bila pada proses PCR terjadi amplifikasi dengan mengguanakan primer D1/DN maka hal ini menunjukkan mtDNA normal . Sedangkan bila terjadi amplifikasi dengan menggunakan pasang primer D1/DMt maka hal tersebut menunjukkan adanya mtDNA mutan. Mutasi heteroplasmi mengandung campuran mtDNA normal dan mtDNA mutan (Surudarma., 2017).

Berdasarkan tabel 6 distribusi responden berdasarkan umur berjumlah 3 responden, yang terdiri dari 1 pasien osteoarthritis dengan usia 59 tahun dengan persentase 33% dan 2 responden penderita osteoarthritis dengan usia 60-70 tahun dengan persentase 66%. Nguyen (2011) mengatakan bahwa Prevalensi osteoarthritis cenderung

meningkat seiring bertambahnya usia, dengan kelompok lansia memiliki risiko yang lebih tinggi akibat faktor-faktor seperti penurunan kualitas tulang rawan dan meningkatnya beban mekanis pada sendi.

Analisis kualitas dan kuantitas hasil isolasi DNA dilakukan menggunakan spektrofotometer. Prinsip metode spektrofotometer sinar absorbansi UV adalah pemanfaatan panjang gelombang tertentu yang dapat ditangkap oleh molekul DNA. Kemurnian DNA ini diperlukan untuk efektifitas kerja enzim restriksi dalam memotong genom DNA (Prayoga dkk.,2020). Hasil isolasi DNA dikatakan baik apabila didapatkan DNA yang murni dan utuh. Untuk mengetahui konsentrasi dan tingkat kemurnian suatu DNA dapat dilakukan dengan cara mengukur konsentrasi suatu DNA menggunakan Spektrofotometer. Pada tabel 7 konsentrasi DNA yang diperoleh dari hasil penelitian ini adalah berkisar 94,18 µg/ml – 104,2 µg/ml. Konsentrasi paling rendah terdapat pada sampel 1 sedangkan konsentrasi paling tinggi terdapat pada sampel 2. Uji kuantitatif DNA dilakukan secara spektrofotometri pada panjang gelombang 260 nm sehingga diperoleh nilai kemurnian dan konsentrasi DNA hasil isolasi. Untuk melihat kemurnian hasil isolasi maka dapat ditentukan dengan melihat nilai rasio antara absorbansi pada panjang gelombang 260 nm dan 280 nm. Pada penelitian ini, didapatkan ratio atau kemurnian DNA pada sampel <1.8. Menurut Smith dan Diggle (2008) meskipun kemurnian DNA kurang dari 1.8, PCR tetap dapat berjalan efektif asalkan kontaminasi tidak berlebihan dan sampel DNA memiliki konsentrasi yang memadai. Namun, hasil amplifikasi mungkin tidak seoptimal DNA dengan kemurnian lebih tinggi, dan kemungkinan diperlukan pengoptimalan kondisi PCR, seperti penyesuaian konsentrasi magnesium atau perubahan dalam siklus termal, untuk mengkompensasi kemurnian yang lebih rendah.

Berdasarkan gambar 6 pada hasil penelitian deteksi mutasi mtDNA sampel yang diambil sebagai template mtDNA adalah sel darah dari 3 subjek responden osteoarthritis di

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

RSUD Kota Kendari sebanyak 3 sampel kemudian dianalisis dan didapatkan hasil sampel 1 tidak terdapat mutasi dan sampel 2 dan 3 normal. Pada penelitian ini didapatkan pita berukuran 200 bp hal ini menunjukkan dimana sampel pada tabung dengan primer D1/DN (A2 dan A3) menunjukkan pita sekitar 200 bp sedangkan sampel pada tabung (B2-B3) serta pada sampel 1 (A1-B1) tidak mengasilkan pita 200 bp. Sardi (2015) mengungkapkan bahwa hal ini menunjukkan bahwa pada kondisi tersebut hanya primer D1/DN yang mampu mengamplifikasi DNA target. Primer tidak dapat mengamplifikasi DNA target yang diinginkan karena adanya perubahan nukleotida pada template. Akibat dari berbedanya target PCR menyebabkan taq DNA polymerase tidak mampu melanjutkan proses amplifikasi pada daerah yang diinginkan.

Kegagalan primer untuk menempel pada ARMS (Amplification Refractory Mutation System) PCR dapat disebabkan oleh beberapa faktor kritis. Pertama, ketidaksesuaian urutan antara primer dan templat DNA target, terutama di ujung 3', dapat secara signifikan mengurangi efisiensi penempelan. Suhu annealing yang tidak optimal juga dapat menghalangi hibridisasi primer yang efektif. Konsentrasi primer yang tidak tepat, baik terlalu tinggi maupun terlalu rendah, dapat mengganggu kinetika reaksi. Selain itu, struktur sekunder primer yang tidak diinginkan, seperti hairpin atau dimer primer, dapat menghambat interaksi primer-templat. Kualitas dan kuantitas DNA templat yang buruk, serta adanya inhibitor PCR dalam sampel, juga dapat mempengaruhi penempelan primer. Terakhir, kondisi buffer yang tidak optimal, termasuk konsentrasi Mg2+ yang tidak tepat, dapat mempengaruhi stabilitas ikatan primer-templat (Ye dkk., 2022). Pemahaman dan optimalisasi faktor-faktor ini sangat penting untuk keberhasilan dan spesifisitas ARMS PCR.

Berdasarkan penelitian yang dilakukan oleh Zhong (2022), berbagai mutasi telah dibuktikan pada DNA mitokondria (mtDNA). Sel tulang rawan (kondrosit) pada osteoarthritis menyebabkan disfungsi

*Jurnal MediLab Mandala Waluya Vol 9 No 1, Agustus 2025*
***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

fosoksidatif mitokondria proses fosforilasi yang secara signifikan berkontribusi terhadap degenerasi tulang rawan osteoarthritis. Oleh karena itu, genom mewakili target utama dan menarik untuk terapi osteoarthritis, terutama menggunakan genom prosedur pengeditan. Dalam artikel ulasan naratif ini, kami menyajikan dan mendiskusikan kemajuan saat ini dan terobosan dalam pengeditan genom mitokondria sebagai pengobatan baru yang potensial untuk mengatasi kelainan terkait mtDNA seperti osteoarthritis. Meski masih dalam tahap awal dan meski menghadapi sejumlah tantangan yang perlu diatasi (hambatan terhadap pengeditan dan perbaikan mtDNA yang efektif dan spesifik lokasi), strategi ini memiliki nilai yang kuat untuk mengobati osteoarthritis pada manusia di masa depan.

## KESIMPULAN

Berdasarkan penelitian yang telah dilakukan, maka dapat disimpulkan bahwa dari ketiga sampel yang diperiksa tidak ada yang termutasi mtDNA. Hal ini didapatkan hasil mtDNA normal dengan munculnya pita 200 bp pada psang primer D1/DN.

## DAFTAR PUSTAKA

Alexandar, S. Dhinakaran, I. Ravi, V. Parthasarathy, N. Ganesan, S . Bhaskaran, M. Arun K. (2017). Meta Analisis Asosiasi Mutasi DNA Mitokondria Dengan Diabetes Tipe 2 dan Diabetes Mellitus Gestasional, 17 177-190.

Amin, Nur.F, Sabaruddin.G, Kamaluddin.A. (2023). Konsep Umum Populasi Dan Sampel Dalam Penelitian. *Jurnal Pilar: Jurnal Kajian Islam Kontemporer, 14*(1), 15-31.

Andika, M. (2021). Identifikasi Mutasi Gen β-Catenin Sebagai Pengontrol Kanker Colon Pada Mencit (*Mus musculus*) Yang Telah Diinduksi Azoxymethane Dan Dextran Sodium Sulfate Dengan Metode PCR-RFLP Menggunakan Enzim *Hinfl. Skripsi*: Teknologi Laboratorium Medis, *Universitas Mandala Waluya.*

Badriyya, E, Afifatul. A. (2020). Primer Construction To Detect SNP rs11196205 Transcription Factor 7 Like 2 (*TCF7L2*) Using Amplification Refravtory Mutation System (ARMS) PCR To Detect Type 2 Diabetes Mellitus. *Bioscience*, 4(2), 151-161.

Chinnery, P. F., & Hudson, G. (2013). Mitochondrial genetics. British Medical Bulletin, 106(1), 135-159.

***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

Elvira, Erisca.D, Fita.A.S, Moh.S.S, Riskha.A, Nur.F, Sukaris, Andi.R.R. (2021). Pencegahan Dan Penanganan Nyeri Sendi Lutut (Osteoarthritis) Pada Lansia. *Journal Of Community Service, 3*(2), 848-855.

Fadlun. (2020). Deteksi Mutasi Gen Pada Pasien Diabetes Mellitus Tipe 2 Menggunakan Metode ARMS-PCR. *Skripsi*: Teknologi Laboratorium Medis, *Universitas Mandala Waluya.*

Gavriilidis, Christos, Satomi. M, Thomas. V. Z, Robert W, Taylor, A. Y. (2013). Mitchonrial Dysfunction In OsteoarthtritisIs Assocoated With Down-Regulation Of Superoxide Dismutase. *Arthritis dan Rheumatism*, 65(2), 378-387.

Gumilar, Gun. G, Ewi. S. S, Heli. S. H, Munawarah. (2021). Variasi Mutasi Daerah HVI DNA Mitokondria Suku Bima-Dompu Nusa Tenggara Barat. *Chemica Isola*, 1(1), 31-36.

Harty, L. C, Biniecka. M, Fox. E, Sullivan. Veale. D. J, Fearon. U. (2011). The Mutation OF Mitochondrial DNA Is Central To The Pathogenesis Of Rheumatoid And Psoriatic Arthritis. *Ann Rheum Dis,* 70(2), 1-94.

Kumar, Vinay. 2012. Buku Ajar Patologi Robbin Volume 2. Egc. Jakarta, Indonesia. Hal. 862-864

Lestari, W, Kasmuddin, Meinar .D. R. T, Adriandy. S. (2023. Deteksi Mutasi A3243G MTDNA pada Penderita Diabetes Melitus Tipe 2 Menggunakan PCR Alelle's Specific Amplification (PASA). *Jurnal Ilmiah Kesehatan Masyarakat,* 2(3), 752-759.

Li, Y., Wei, X., Zhou, J., & Wei, L. (2022). The emerging role of mitochondrial DNA in osteoarthritis. *Osteoarthritis and Cartilage*, 30(2), 159-170.

Liu, Chi. H, Chien. H. C, Hung. C. K, Ong. S. R, Chia. W. I, Yau. H. W, Chin. C. (2012). Prognosis Of Symptomatic Patients With The A3243G Mutation Of Mitochondrial DNA. *Journal Of The Formosan Medical Association*, 489-494.

Loeser, R. F. (2010). Age-related changes in the musculoskeletal system and the development of osteoarthritis. Clinics in Geriatric Medicine, 26(3), 371-386

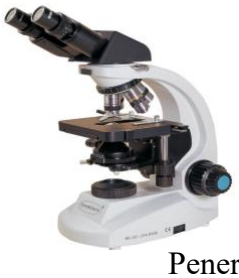
Ma'ruf, K., O. (2022). Deteksi mutasi mtDNA Dengan Metode ARMS-PCR Pada Penderita Diabetes Melitus Tipe 2 Suku Tolaki. *Skripsi*: Teknologi Laboratorium Medis, *Universitas Mandala Waluya.*

Mardlatillah, Hanifa. F, Taufik. H. (2021). Desain Workstation Pengambilan Sampel Darah Laboratorium Klinik Rumah Sakit Kelas A-B. *Jurnal Sains Dan Seni Its,* 10(2), 9-15

Maksum, Iman P, Sriwidodo, O. Suprijana, G. Natadisastra, S. Nuswantara, A.S Noer. (2010). Identifikasi Mutasi Heteroplasma A3243G DNA Mitokondria dan Studi Pewarisan Material Pada Pasien Diabetes Melitus Tipe 2. *Jurnal Ilmu-Ilmu Hayati dan Fisik*, 12(2), 78-85.

Nguyen, U. S. D. T., Zhang, Y., Zhu, Y., Niu, J., Zhang, B., & Felson, D. T. (2011). Increasing prevalence of knee pain and symptomatic knee osteoarthritis: Survey and cohort data. *Annals of Internal Medicine*, 155(11), 725-732.

Partan, Radiyanti U. (2018). *Patogenesis Osteoarthritis.* Palembang: Lembaga




***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

Penerbit Ilmu Penyakit Dalam Fk Unsri.

Pitra, Dian A. H. (2021). Disfungsi Mitokondria Pada Penyakit Parkiston. *Baiturrahmah Medical Journal*, 1(2), 77-82.

Poernomo, Dewi.D.I.S.H, R. (2016). Tingkat Pengetahuan Dalam Perilaku Pencegahan Penyakit. *Jurnal Stikes, 9*(2), 90-97.

Pratiwi, Anisa.I. (2015). Diagnosis And Treatment Osteoarthritis. *Jurnal Majority, 4*(4), 10-17.

Pratiwi, Jayanti.R, Erwan.S, Iyar.S. (2021). Pengaruh Latihan Range Of Motion Terhadap Penurunan Intensitas Nyeri Pada Lansia Dengan Osteoartritis. *Indonesian Journal Of Nursing Science And Practice, 4*(1), 49-57.

Prayoga, F.A., Anto, B., Kusumaningrum, H.P., Wijanarka, W., Agung, S. dan Nurhayati, N. 2020. Metagenomic applications in exploration and development of novel enzymes from nature: a review. *Journal of Genetic Engineering and Biotechnology*. 18:39

Protasoni, Margherita, and Massiomo. Z. (2021). Mitochondrial Structure and Bioenergetics in Normal and Disiase Conditions. *Internasional Journal Of Molecular Sciences*, 22(586), 2-53.

Putra, Aswedi, Yesi.N, Try.A. (2018). Gambaran Klinis Osteoarthritis Primer Pada Usia 40-60 Pada Lakilaki Dan Perempuan Di RSUD Dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung Tahun 2018. *Jurnal Ilmu Kedokteran Dan Kesehatan, 5*(3), 188-194.

Putri, Ra'ida. A .A. S. H, Muhammad I.I, Darmawan. (2022). Faktor-Faktor Yang Berhubungan Dengan Kejadian Osteoarthritis Lutus Pada Petani Di Desa Bhakti Mulya Kecamatan Bengkayang. *Jurnal Kedokteran Dan Kesehatan*, 18(1), 1-15

Riskesdas : Riset Kesehatan Dasar, Balitbang Kemenkes RI, 2018. Jakarta : Balitbang Kemenkes RI.

Ross, Paul.B, Arnaud.G, Kaixiong.Y, Alon. K, Zhenglong. G, Maureen. R. H. (2016). Mitochondrial DNA variants Correlate With Symptoms In Myalgic Encephalomyelitis/Chronik Fatigue Syndrome. *J Transl Med,* 14(19), 1-12.

Sahumena, Muhama. H, Ruslin, Asriyanti, Endah. N, Djuwarno. (2020). Identifikasi Jamur Yang Beredar Di Kota Kendari Menggunakan Metode Spektrofotometer UV-VI. *Journal Syifa Sciences and Clinical Research*, 2(2), 65-72.

Samosir, Renti.K, Emeraldha.T, Debby.C.D.V, Theodora.A. (2020). Potensi Aktivitas Supresi. *Jimki, 8*(2), 88-94.

Sardi, Arif. (2015). Konstruksi Primer Untuk MendeteksiMutasi Gen rpoB Mycobacterium Tuberculosis. *Journal Of Islamic Science and Technology*, 1(10), 31-48.

Satiyarti, Rina. B, Nurmilah, Tina. D. S. (2017). Identifikasi Fragmen Dna Mitokondria Pada Satu Garis Keturunan Ibu Dari Sel Epitel Rongga Mulut Dan Sel Folikel Akar Rambut. *Jurnal Tadris Pendidikan Biologi,* 8(1), 13-27.

Satiyarti, Rina.B, Yohana.P.S, Tina.D.S. (2023). Mutasi Daerah *D-Loop* DNA mitokondria Pada Penderita Asma. *Jurnal Sains Dan Tekonologi,* 12(2), 294-501.

***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

Serin, Tekla A., Novityas.P. (2022). Penatalaksanaan Fisioterapi Pada Osteoarthritis Lutut Dengan Ultrasound Dan Quadriceps Setting Exercise. *Lasalle Health Journal, 1*(2), 82-88.

Setyawati, Retno, Siti. Z. (2021). Ptimasi Konsentrasi Primer dan Suhu Annealing DalamMendeteksi Gen eptin Pada Sapi Peranakan ngole (PO) Menggunakan Polymerase Chain Reaction PCR. *Indonesian Journal Of laboratory*, 4(1), 36-40.

Sjamsuhidajat, R, (2014). Buku Ajar Ilmu Bedah. Egc. Jakarta. Indonesia. Hal. 1006-1008

Smith, R., & Diggle, M. A. (2008). The effect of template DNA quality on the sensitivity of diagnostic PCR. *Journal of Clinical Pathology*, 61(1), 65-69

Soenarto, (2015). Reumatik Pada Usia Lanjut. Dalam : Martono, Hadi, Editor. Buku Ajar Boedhi-Darmojo Geriatri Edisi Ke-5. Balai Penerbitan Fkui Jakarta. Indonesia. Hal. 464-465

Soeroso, J.H, Isbagio, Kalim.R, Broto.R, Prmudiyo. (2009). Osteoarthritis. Dalam ; Sudoyo, Wa, Dkk, 2009. Buku Ajar Ilmu Penyakit Dalam. Jilid Iii. Edisi V. Interna Publishing. Jakarta. Indonesia. Hal 2538-2548.

Soeryadi, Ayling, Joudy.G, Lidwina.S.S. (2017). Gambaran Faktor Risiko Penderita Osteoartritis Lutut Di Instalasi. *Jurnal E-Clinic (Ecl), 5*(2), 267-273.

Surudarma, I.W. (2017). Identifikasi Mutasi Heteroplasmi A3243 ntDNA Dengan Metode PCR *Allele's Specific Amplification* (PASA) Pada Penderita Diabetes Melitus Tipe 2 Suku Bali. *Fakultas Kedokteran Universitas Udayana*.

Swandari, Atik, K. S. (2022). *Terapi Latihan Pada Osteoarthritis Lutut.* Surabaya.

Swastini, Ni.P, Helmi.I, Risal.W, Exsa.H, Anisa.N.D. (2022). Faktor Resiko Osteoarthritis. *Medula, 12*(1), 49-54.

Thahira, Yugni. M, Jufri. L, Helmiyadi. K, Andi. D. P. S, Erick. G.A. (2024). Insiden Osteoarthritis Genu Tahun 2018-2022. *Fakumi Medical Journal,* 4(3), 231-238.

Vikramdeo, Kunwar. S, Shashi. A, Mohammad. A. K, Moh'd. K, Martin J.. H, Seema. S, Ajay. P. S, Santanu. D. (2022). Detection Of Mitchoncdrial DNA Mutation In Circulating Mitchocndria Oiginated Extracellular Vesicles For Potential Diagnostic Applicatons In Pancreactic Adenocarcinoma. *Scientific reports*, 22(18455), 1-11.

Wang, Y., Zhao, X., Lotz, M., Terkeltaub, R., & Liu-Bryan, R. (2022). Mitochondrial biogenesis is impaired in osteoarthritis chondrocytes but reversible via peroxisome proliferator-activated receptor γ coactivator 1α. *Arthritis & Rheumatology*, 74(1), 57-68.

Washilah, Khaeratul, Muhammad.S, Didik.D.S. (2021). Hubungan Biomekanika Lutut Terhadap Faktor Risiko Pasien Osteoartritis Lulut. *Homeostasis, 4*(3), 659-668.

Widhiantara, I Gede. (2020). Mutasi DNA Mitokondria Pada Pria Infertil. *Jurnal Media Sains*, 4(1), 1-4.

Widyaningrum, Dian.A, Faqih.N.U. (2020). Pengaruh Nyeri Sendi Terhadap Kualitas Tidur Dan Kualitas. *Jurnal Keperawatan*.

***Website :*** *http//:analiskesehatan-mandalawaluya.ac.id/ index.php/JMMedilab)*
***DOI :*** *https://doi.org/10.36566/medilab.v5i1%20juli.148*
***p-ISSN : 2580-4073***
***e-ISSN: 2685-1113***

Winangun. (2019). Diagnosis Dan Tatalaksana Komprehensif Osteoartritis. *Jurnal Kedokteran, 5*(1), 125-142.

World Health Organization. Ageing And Health, 2021. Available from : http//www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/ageing-and-health.

Yan, Chaojun, Xiaoying. D, ing. Z, Bing. L, Zhiying.S. (2019). Mitohndrial DNA : Distribusion, Mutations, and Elimination. *Cells*, 8(379), 2-15.

Yanliastuti, Syamsul. F. (2016). Pengaruh Konsentrasi Pelarut Untuk Menentukan Kadar Zirkonium Dalam Paduan U-Zr Dengan Menggunakan Metode Spektrofotometer UV-VIS, 9(17), 22-33.

Ye, S., Dhillon, S., Ke, X., Collins, A. R., & Day, I. N. (2022). An efficient procedure for genotyping single nucleotide polymorphisms. *Nucleic Acids Research*, 50(8)

Yusuf, Zuhriana K. (2010) Polymerase Chain Reaction (PCR), *Saintek*, 5(6), 30-31.

Zaki, Achmad, M. E. (2013). *Buku Saku Osteoarthritis Lutut.* Bandung: Celtics Press.

Zhong, G, Henning. M, Magali. C. (2022). Mitochondrial Genome Editing To Treat Human Osteoarthritis A Narrative Review. *Internasional Journal Of Molecular Sciences,* 23(1467), 2-11.