

**DETEKSI MUTASI P.CYS221GLY PADA GEN
PROLAKTIN (PrI) PADA SAPI PEJANTAN FRIESIAN
HOLSTEIN MENGGUNAKAN METODE PCR-RFLP**

Skripsi

**Disusun untuk memenuhi salah satu syarat memperoleh gelar
Sarjana Sains**



**Sy. Filda Azzahra
1308621032**

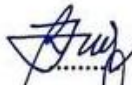
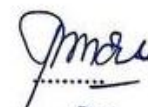
**PROGRAM STUDI BIOLOGI
FAKULTAS MATEMATIKA DAN ILMU PENGETAHUAN ALAM
UNIVERSITAS NEGERI JAKARTA
2025**

LEMBAR PENGESAHAN

DETEKSI MUTASI P.CYS221GLY PADA GEN *PROLAKTIN* (*PrI*) PADA SAPI PEJANTAN FRIESIAN HOLSTEIN MENGGUNAKAN METODE PCR-RFLP

Nama Mahasiswa : Sy. Filda Azzahra

No Registrasi : 1308621032

	Nama	Tanggal
Penanggung Jawab		
Dekan	: <u>Dr. Hadi Nasbey, S.Pd., M.Si.</u> NIP. 197909162005011004	 13 / 25 08
Wakil Penanggung Jawab		
Wakil Dekan I	: <u>Dr. Meiliasari, S.Pd., M.Sc.</u> NIP. 197905042009122002	 13 / 25 08
Ketua	: <u>Dr. Reni Indrayanti, M.Si.</u> NIP. 196210221998032001	 13 / 25 08
Sekretaris/Penguji I	: <u>Dr. Elsa Lisanti, S.Pt., M.Si.</u> NIP. 197104202001122002	 12/08/2025
Anggota		
Pembimbing I	: <u>Prof. Dr. Yulia Irmidayanti, M.Si.</u> NIP. 196507232001122001	 11 / 25 08
Pembimbing II	: <u>Saiful Anwar, S.Pt., M.Si.</u> NIP. 198507312014011001	 10 / 25 08
Penguji II	: <u>Dr. Elsa Fitri Ana, S.Keb.Bd, M.Ked.trop</u> NIP. 199002162022032003	 11 / 25 08

Dinyatakan lulus ujian skripsi pada tanggal 29 Juli 2025

LEMBAR PERNYATAAN

Saya menyatakan dengan sesungguhnya bahwa skripsi dengan judul **“Deteksi Mutasi P.Cys221Gly pada Gen *Prolaktin (Prl)* pada Sapi Pejantan Friesian Holstein Menggunakan Metode PCR-RFLP”** yang disusun sebagai syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Sains dari Program Studi Kimia Universitas Negeri Jakarta adalah karya ilmiah saya dengan arahan dari dosen pembimbing.

Sumber informasi yang diperoleh dari penulis lain yang telah dipublikasikan yang disebutkan dalam teks skripsi ini, telah dicantumkan dalam Daftar Pustaka sesuai dengan norma, kaidah dan etika penulisan ilmiah.

Jika dikemudian hari ditemukan sebagian besar skripsi ini bukan hasil karya saya sendiri dalam bagian-bagian tertentu, saya bersedia menerima sanksi pencabutan gelar akademik yang saya sanding dan sanksi-sanksi lainnya sesuai dengan peraturan perundang-undangan yang berlaku.

Jakarta, 25 Juni 2025



Sy. Filda Azzahra

LEMBAR PERSETUJUAN PUBLIKASI



KEMENTERIAN PENDIDIKAN TINGGI, SAINS DAN TEKNOLOGI
UNIVERSITAS NEGERI JAKARTA
UPT PERPUSTAKAAN

Jalan Rawamangun Muka Jakarta 13220

Telepon/Faksimili: 021-4894221

Laman: lib.unj.ac.id

LEMBAR PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI KARYA ILMIAH UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIS

Sebagai sivitas akademika Universitas Negeri Jakarta, yang bertanda tangan di bawah ini, saya:

Nama : Sy. Filda Azzahra
NIM : 1308621032
Fakultas/Prodi : Biologi
Alamat email : syarifahfilda26@gmail.com

Demi pengembangan ilmu pengetahuan, menyetujui untuk memberikan kepada UPT Perpustakaan Universitas Negeri Jakarta, Hak Bebas Royalti Non-Eksklusif atas karya ilmiah:

☒ Skripsi ☐ Tesis ☐ Disertasi ☐ Lain-lain (.....)

yang berjudul :

Deteksi Mutasi P.Cys221gly pada Gen Prolaktin (Prl) pada Sapi Pejantan Friesian Holstein Menggunakan

Metode PCR-RFLP

Dengan Hak Bebas Royalti Non-Eksklusif ini UPT Perpustakaan Universitas Negeri Jakarta berhak menyimpan, mengalihmediakan, mengelolanya dalam bentuk pangkalan data (database), mendistribusikannya, dan menampilkan/mempublikasikannya di internet atau media lain secara *fulltext* untuk kepentingan akademis tanpa perlu meminta ijin dari saya selama tetap mencantumkan nama saya sebagai penulis/pencipta dan atau penerbit yang bersangkutan.

Saya bersedia untuk menanggung secara pribadi, tanpa melibatkan pihak Perpustakaan Universitas Negeri Jakarta, segala bentuk tuntutan hukum yang timbul atas pelanggaran Hak Cipta dalam karya ilmiah saya ini.

Demikian pernyataan ini saya buat dengan sebenarnya.

Jakarta, 11 Agustus 2025

Penulis

(Sy. Filda Azzahra)

KATA PENGANTAR

Assalamualaikum Warahmatullahi Wabarakatuh, segala puji dan syukur penulis panjatkan kehadirat Allah Subhanahu wa ta'ala dan salawat serta salam tercurahkan kepada Nabi Muhammad Shallallahu'alaihi wasallam beserta para istri, keluarga sahabat serta pengikutnya karena berkat rahmat dan kasih sayangNya, penulis diberikan kemampuan dan kemudahan untuk menyelesaikan skripsi dengan judul "Deteksi Mutasi P.Cys221gly pada Gen *Prolaktin (Prl)* pada Sapi Pejantan Friesian Holstein Menggunakan Metode PCR-RFLP" yang merupakan salah satu syarat dalam meraih gelar sarjana sains.

Selama proses pelaksanaan skripsi, penulis mendapatkan banyak sekali pelajaran baik teori maupun dalam hal pengembangan diri. Banyak pihak yang membantu penulis secara materi maupun non-materi sampai penulis berhasil menyelesaikan skripsi ini. Izinkan penulis menyampaikan terima kasih teruntuk orang-orang yang berperan selama disusun nya skripsi ini.

Penulis menyampaikan terima kasih yang sebesar-besarnya kepada Ibu Prof. Dr. Yulia Irnidayanti, M.Si. dan bapak Saiful Anwar, M. Si. selaku dosen pembimbing atas segala bimbingan, arahan, serta motivasi yang diberikan selama proses penyusunan skripsi ini. Ucapan terima kasih juga penulis sampaikan kepada ibu Dr. Elsa Lisanti, S.pt., M.Si. dan ibu Dr. Elsa Fitri Ana, S.Keb., Bd., M.Ked.Trop selaku dosen penguji serta kepada Ibu Dr. Tri Handayani Kurniati, M.Si. selaku Koordinator Program Studi Biologi yang telah memberikan arahan dan masukan konstruktif demi penyempurnaan skripsi ini. Penulis juga menghaturkan terima kasih kepada Ibu Ns. Sri Rahayu, S.Kep., M.Biomed. selaku Pembimbing Akademik yang telah memberikan bimbingan dan dukungan selama masa studi di Program Studi Biologi FMIPA Universitas Negeri Jakarta. Penghargaan juga penulis sampaikan kepada Ibu Dr. Meiliasari, S.Pd., M.Sc. selaku Wakil Dekan Bidang Akademik dan Bapak Dr. Hadi Nasbey, S.Pd., M.Si. selaku Dekan FMIPA UNJ atas dukungan yang diberikan selama penyelesaian studi ini.

Terima kasih yang tak terhingga kepada orang tua saya yang senantiasa memberikan doa dan dukungan baik material maupun non-material. Terima kasih kepada muhlis yang telah memberi dukungan baik material dan non material sehingga penulis dapat menyelesaikan pendidikan ini. Terima kasih kepada sahabat sekaligus rekan juang selama perkuliahan Rizki Aulia dan Rivaldy Zeidane, rekan-rekan Biologi A 2021, keluarga riset 2021 terima kasih telah mendo'a kan, kebersamai, berbagi pengalaman serta memberikan dukungan kepada penulis.

Jakarta, 25 Juni 2025



Sy. Filda Azzahra

ABSTRAK

SY. FILDA AZZAHRA, Deteksi Mutasi p.Cys221Gly pada Gen *Prolaktin* (*Prl*) pada Sapi Pejantan Friesian Holstein Menggunakan Metode PCR-RFLP. Skripsi, Program Studi Biologi, Fakultas Matematika dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Jakarta. Juli 2025.

Mutasi genetik pada gen *Prolaktin* (*Prl*), khususnya p.Cys221Gly, diketahui dapat menyebabkan sindrom "*hairy*" yang berdampak negatif terhadap regulasi suhu tubuh dan produksi susu pada sapi perah. Mutasi ini disebabkan adanya substitusi nukleotida A menjadi C di ekson lima tepatnya di posisi g.35332871A>C pada gen *prolaktin* berdasarkan NC_037350.1. Penelitian ini bertujuan untuk mendeteksi keberadaan mutasi p.Cys221Gly pada gen *Prl* serta menentukan frekuensi genotipe dan alel pada populasi pejantan sapi Friesian Holstein (FH) dari Balai Inseminasi Buatan (BIB) Lembang dan Balai Besar Inseminasi Buatan (BBIB) Singosari. Sebanyak 53 sampel DNA diisolasi dari semen beku sapi pejantan FH dan dianalisis menggunakan metode PCR-RFLP dengan enzim restriksi *TasI*. Hasil amplifikasi PCR menunjukkan keberhasilan amplifikasi fragmen gen *Prl* sepanjang 310 bp. Hasil RFLP menunjukkan seluruh sampel hanya memiliki alel normal (alel A) atau bergenotipe AA yang dicirikan dengan dua potongan pita (177 dan 133 bp). Hasil ini juga terkonfirmasi berdasarkan sekuensing sanger dari satu sampel representatif. Frekuensi genotipe AA tercatat sebesar 100%, sedangkan CA dan CC sebesar 0%. Frekuensi alel A sebesar 100% dan alel C sebesar 0%, dengan nilai heterozigositas pengamatan (H_o) dan harapan (H_e) sebesar 0. Hasil ini menunjukkan bahwa seluruh sampel yang diamati tidak membawa mutasi p.Cys221Gly atau bebas dari mutasi *hairy*. Penelitian ini memberikan data awal penting dalam mendukung program seleksi genetik bebas mutasi *hairy* yang berpengaruh negatif terhadap produksi susu dan kesehatan sapi FH di Indonesia

Kata Kunci: Friesian Holstein, *Hairy*, Mutasi, PCR-RFLP, *Prolaktin*

ABSTRACT

SY. FILDA AZZAHRA, Detection of the p.Cys221Gly Mutation in the Prolactin (*Prl*) Gene in Friesian Holstein Bulls Using the PCR-RFLP Method. Undergraduate Thesis, Department of Biology, Faculty of Mathematics and Natural Sciences, State University of Jakarta. July 2025.

A genetic mutation in the *prolactin* (*Prl*) gene, specifically p.Cys221Gly, is known to cause the "*hairy*" syndrome, which negatively affects thermoregulation and milk production in dairy cattle. This mutation results from a nucleotide substitution from A to C in exon five, precisely at position g.35332871A>C in the prolactin gene, based on the NC_037350.1 reference genome. This study aimed to detect the presence of the p.Cys221Gly mutation in the *Prl* gene and to determine the genotype and allele frequencies in the Friesian Holstein (FH) bull population from the Lembang Artificial Insemination Center (BIB) and the Singosari National Artificial Insemination Center (BBIB). A total of 53 DNA samples were isolated from frozen semen of FH bulls and analyzed using the PCR-RFLP method with the *TasI* restriction enzyme. PCR amplification successfully produced a 310 bp fragment of the *Prl* gene. RFLP analysis showed that all samples possessed only the normal allele (A) or had the AA genotype, characterized by two DNA fragments (177 and 133 bp). This result was further confirmed by Sanger sequencing of a representative sample. The frequency of the AA genotype was 100%, while CA and CC were 0%. The allele frequency for A was 100% and for C was 0%, with observed (H_o) and expected (H_e) heterozygosity values of 0. These results indicate that all samples analyzed were free from the p.Cys221Gly mutation, suggesting the absence of the "*hairy*" mutation. This study provides important baseline data to support genetic selection programs aimed at eliminating the *hairy* mutation, which negatively impacts milk production and health in FH cattle in Indonesia.

Keywords: Friesian Holstein, *Hairy*, Mutation, PCR-RFLP, *Prolactin*

DAFTAR ISI

	Halaman
LEMBAR PENGESAHAN	i
LEMBAR PERNYATAAN	ii
LEMBAR PERSETUJUAN PUBLIKASI.....	iii
KATA PENGANTAR.....	iv
ABSTRAK	v
ABSTRACT	vi
DAFTAR ISI	vii
DAFTAR TABEL.....	ix
DAFTAR GAMBAR.....	x
DAFTAR LAMPIRAN	xii
 BAB I PENDAHULUAN.....	1
A. Latar Belakang.....	1
B. Rumusan Masalah	3
C. Tujuan Penelitian.....	3
D. Manfaat Penelitian.....	3
 BAB II KAJIAN PUSTAKA	4
A. Sapi Friesian Holstein.....	4
B. Mutasi	5
C. Gen <i>Prolaktin</i> dan Fenotipe <i>Hairy</i>	6
D. PCR.....	9
E. RFLP (<i>Restriction Fragment Length Polymorphism</i>)	11
F. Elektroforesis.....	11
 BAB III METODOLOGI PENELITIAN	13
A. Tempat dan Waktu Penelitian	13
B. Metode Penelitian	13
C. Alat dan Bahan	13
D. Prosedur Penelitian.....	14
E. Teknik Pengumpulan dan Analisis Data	19
 BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN	22
A. Hasil amplifikasi PCR gen <i>prolaktin</i>	22
B. Hasil genotyping menggunakan metode RFLP	22
C. Hasil sekuensing gen <i>Prl</i>	24
D. Analisis urutan asam amino dari hasil sekuensing gen <i>Prl</i> ...	27
E. Frekuensi genotipe dan alel gen <i>Prl</i> , Heterozigositas Pengamatan (H_o) dan Heterozigositas Harapan (H_e) pada Sapi FH Jantan.....	29
 BAB V KESIMPULAN DAN SARAN.....	32

A. Kesimpulan.....	32
B. Saran.....	32
DAFTAR PUSTAKA	33
LAMPIRAN.....	37
DAFTAR RIWAYAT HIDUP	43



DAFTAR TABEL

	Halaman
1. Campuran bahan reaksi PCR	16
2. Pengaturan suhu dan waktu PCR.....	16
3. Sekuens primer yang digunakan dalam amplifikasi fragmen target dari gen <i>prolaktin</i>	17
4. Campuran bahan RFLP	18
5. Campuran reaksi PCR untuk sekuensing.....	19
6. Parameter polimorfisme gen <i>prolaktin</i> pada sapi FH jantan.....	29



DAFTAR GAMBAR

	Halaman
1. Sapi Friesian Holstein.....	4
2. Beberapa jenis mutasi DNA	6
3. Struktur 3D prolaktin normal (kiri) dan mutasi hairy (kanan)	8
4. Perbedaan bulu sapi normal (kiri) dengan sapi mutasi hairy (kanan)	8
5. Tahapan dalam PCR	10
6. DNA marker	12
7. Diagram Alir Penelitian	14
8. Posisi primer forward dan reverse	17
9. Visualisasi hasil elektroforesis produk PCR gen prolaktin sepanjang 310 bp dengan gel Agarose 2%.	22
10. Visualisasi hasil elektroforesis PCR-RFLP gen prolaktin pada sapi FH jantan menggunakan enzim restriksi <i>TasI</i> dengan gel agarose 2%.....	23
11. Visualisasi hasil elektroforesis produk PCR untuk sekuensing pada gel agarose 2%.....	24
12. Visualisasi kromatogram hasil sekuensing peak perwakilan basa dan nilai QV dari basa	25
13. Hasil penyejajaran nukleotida sekuens gen prolaktin pada sampel sapi FH jantan dengan Genotipe AA dengan gen prolaktin <i>Bos taurus</i>	26
14. Hasil penyejajaran nukleotida sekuens gen prolaktin pada sampel sapi FH jantan dengan Genotipe AA dengan sekuens ekson 5 pada gen prolaktin <i>Bos taurus</i>	27
15. Urutan nukleotida dan hasil translasi asam amino di ekson 5 gen prolaktin.....	28
16. Urutan lengkap asam amino dari gen prolaktin sapi berdasarkan data dari NCBI dengan kode referensi NP_776378.2	29
17. Hasil Uji Parameter Primer.....	37

18. Hasil elektroforesis optimasi suhu.....	37
19. Hasil sekuensing sampel sapi pejantan Friesian Holstein (Bos taurus) dengan genotipe AA	38
20. A) Gs Column; B) gSYNCTM DNA extraction kit (Geneaid, Taiwan) dan C) Kegiatan ekstraksi DNA	41
21. A) Spinner; B) Vortex; C) Mesin PCR; dan D) Kegiatan membuat campuran PCR.....	41
22. A) Mesin elektroforesis; B) Mesin gel documention; dan C) Kegiatan visualisasi elektroforesis.....	41
23. Surat izin penelitian	42



DAFTAR LAMPIRAN

	Halaman
1. Hasil Uji Spesifisitas Primer	37
2. Hasil Sekuensing Sampel Sapi Friesian Holstein Jantan (Bos taurus)	38
3. Perhitungan Analisis Data	39
4. Dokumentasi Alat, Bahan dan Kegiatan Penelitian	41
5. Surat izin penelitian	42

