

DNA MITOKONDRIA (mtDNA) SEBAGAI SALAH SATU PEMERIKSAAN ALTERNATIF UNTUK IDENTIFIKASI BAYI PADA KASUS INFANTISIDA

Taufik Hidayat

Abstrak

Forensik molekuler merupakan salah satu cabang ilmu kedokteran forensik yang memanfaatkan perkembangan teknologi biologi molekuler dalam memecahkan berbagai kasus forensik seperti pencarian orang hilang, pelacakan pelaku pembunuhan, kasus ragu ayah dan infanticide. Infanticide atau pembunuhan anak sendiri merupakan pembunuhan yang dilakukan oleh ibu kandung terhadap bayinya segera setelah bayi tersebut lahir karena takut ketahuan. Salah satu hal penting dalam pengelolaan kasus infanticide adalah pengungkapan identitas jenazah orok dan pelaku infanticide agar proses hukum terhadap tersangka pelaku menjadi jelas. Penggunaan DNA (*Deoxyribose Nucleic Acid*) mitokondria atau mtDNA sebagai salah satu cara untuk mengetahui hubungan antara barang bukti medis dengan pelaku berkembang pesat setelah era 90an. DNA mitokondria memiliki beberapa kelebihan dalam identifikasi yaitu laju mutasi mtDNA lebih tinggi daripada nDNA (variasi tinggi dalam populasi), mtDNA diturunkan hanya dari pihak ibu dan sel manusia dapat memiliki ribuan kopi mtDNA yang sama serta dapat diterapkan pada jenazah bayi dalam keadaan busuk lanjut. Perbandingan antara sampel DNA bayi dengan sampel DNA tersangka ibu menggunakan metode sekuensing PCR (*Polymerase Chain Reaction*). Pengambilan kesimpulan akhir pada pemeriksaan hubungan keibuan pada mtDNA harus dikombinasi dengan pemeriksaan forensik lainnya.

Kata kunci: infanticide, mtDNA, PCR

Abstract

Molecular Forensic is a subdiscipline of Forensic Medicine. Molecular Forensic is using advanced molecular biology technology to solve the forensic caseworks such as to recognise missing person, murderer, disputed paternity and infanticide. Infanticide is the murder of an infant by the biological mother as soon as after birth, because she becomes afraid if everyone knows that she has delivered a baby. The most important thing in managing infanticide case is to identify the deceased baby and who is his/her biological mother to establish the clear legal process. The application of mitochondrial DNA (Deoxyribose Nucleic Acid) or mtDNA to establish the relationship between biologic evidence and suspected aggressor develop since 90's. There are three advantages of mitochondrial DNA analysis i.e mtDNA has higher mutation rate, mtDNA has maternal inheritance and mtDNA has higher recombinant copy rate and can be used in decomposed deceased. Comparison between deceased baby's sample with sample from alleged mother is conducted by PCR (Polymerase Chain Reaction) sequencing method. The final conclusion of analysis of maternal relationship by mtDNA must be combined with another forensic examination.

Keywords: infanticide, mtDNA, PCR

Affiliasi penulis: Bagian Ilmu Kedokteran Forensik dan Medikolegal
Fakultas Kedokteran Universitas Andalas
Korespondensi: taufikspf2017@gmail.com Telp: 085274677691

PENDAHULUAN

Perkembangan bioteknologi modern dewasa ini telah membuka cakrawala baru dalam dunia ilmu pengetahuan dan teknologi. Berbagai disiplin ilmu

kedokteran maju bersama dalam proses pengembangan teknik yang digunakan melalui penelitian biologi molekuler, termasuk pengembangan bidang biologi molekuler forensik atau DNA (*Deoxyribose Nucleic Acid*) forensik. Didalam bukunya yang berjudul *An Introduction to Forensic Genetics*, Goodwin *et al.* (2007) menyebut cabang ilmu kedokteran forensik molekuler sebagai genetika forensik.^{1,2}

Pada prinsipnya, identifikasi forensik merupakan usaha mengenali suatu barang bukti, baik berupa spesimen biologis maupun benda lainnya. Proses identifikasi dilakukan dengan mempelajari karakteristik barang bukti, untuk kemudian dibandingkan dengan data lainnya. Teknologi biologi molekuler DNA hanyalah salah satu aspek bioteknologi yang kini telah menjadi fitur paling fenomenal setelah digunakan untuk menyelesaikan berbagai macam kasus forensik. Oleh karena alasan tersebut, identifikasi DNA forensik secara cepat dikenal dan menyebar dikalangan ilmuwan, pakar kedokteran, aparat penegak hukum dan masyarakat awam.³

Infantisida (*infanticide*) atau pembunuhan anak sendiri menurut undang-undang yang berlaku di Indonesia adalah pembunuhan yang dilakukan oleh seorang ibu pada anaknya ketika anak tersebut dilahirkan atau tidak berapa lama setelah dilahirkan, karena takut ketahuan bahwa si ibu telah melahirkan anak. Dalam Kitab Undang-Undang Hukum Pidana (KUHP), pembunuhan anak sendiri tercantum didalam bab kejahatan terhadap nyawa orang, yaitu pada pasal 341, 342 dan 343 KUHP.⁴

Banyaknya kasus pembunuhan anak sendiri, yaitu sekitar 20% dari seluruh total kasus pembunuhan di Jakarta menunjukkan bahwa kasus tersebut perlu mendapat perhatian khusus. Didalam Ilmu Kedokteran Forensik pembuktian kasus infanticida meliputi banyak hal. Salah satu hal yang paling sulit untuk dibuktikan adalah siapa ibu yang melakukan infanticida tersebut. Berbagai metode pemeriksaan dilakukan untuk membuktikannya, salah satunya adalah melalui identifikasi DNA mitokondria (mtDNA). Berbeda dengan DNA inti

(nDNA), mtDNA kurang spesifik secara individual, oleh karena itu biasanya digunakan secara kombinasi dengan metode identifikasi antropologis, serologis, dan bukti petunjuk lainnya.^{3,5}

Sejarah identifikasi DNA dimulai setelah Wyman dan White (1980) meneliti fenomena polimorfisme melalui pemotongan DNA menggunakan enzim restriksi yang kemudian disebut RFLP (*Restriction Fragment Length Polymorphism*). Polimorfisme adalah istilah yang digunakan untuk menunjukkan adanya suatu bentuk yang berbeda dari suatu struktur dasar yang sama. Jika terdapat variasi/modifikasi pada suatu lokus yang spesifik pada DNA dalam suatu populasi, maka lokus tersebut dikatakan bersifat polimorfik. Sifat polimorfik ini disamping menunjukkan variasi individu, juga memberikan keuntungan karena dapat digunakan untuk membedakan satu orang dari yang lain. Polimorfisme nDNA dan mtDNA diturunkan dari generasi ke generasi melalui mekanisme berbeda. Seseorang memperoleh nDNA dari kedua orangtuanya yaitu 50% dari ibu dan 50% dari ayah, sedangkan mtDNA 100% diperoleh dari pihak ibu. Selalu ada kemungkinan urutan DNA berubah setelah diturunkan kepada satu generasi.^{3,4}

Pemanfaatan DNA pada pemecahan kasus forensik bermula pertama kali ketika seorang profesor dari Universitas Leicester, Inggris bernama Sir Alec Jeffreys (1985) menangani kasus pembunuhan dan pemerkosaan terhadap dua orang gadis. Analisis DNA dilakukan terhadap sampel semen yang diambil dari swab vagina kedua korban. Sampel dianalisis dengan metode klasik dan DNA *profiling*. Didapatkan hasil yang mengindikasikan bahwa pelaku pembunuhan dan pemerkosaan kedua gadis tersebut merupakan orang yang sama. Pada penelitiannya Alec Jeffreys menemukan daerah minisatelit yang berupa daerah sepanjang 33 bp yang terdiri atas urutan DNA berulang (*tandem repeats*). Kasus ini merupakan pionir dari pemeriksaan DNA dan menunjukkan bahwa pemeriksaan DNA merupakan alat investigasi forensik yang sangat bernilai. Sejak saat

itu metode identifikasi DNA digunakan dalam berbagai kasus forensik dan mengalahkan eksistensi metode serologis. Pada dekade berikutnya banyak penemuan dibidang teknologi biologi molekuler dan genetika yang menjadi batu loncatan identifikasi DNA.⁶

mtDNA terdapat didalam mitokondria, suatu organel sel yang berfungsi menghasilkan energi untuk kebutuhan aktivitas sel. Genom mtDNA manusia berbentuk sirkuler dengan panjang 16.569 bp. Setiap mitokondria mengandung 2-10 mtDNA. mtDNA bermanfaat untuk identifikasi karena laju mutasi mtDNA lebih tinggi daripada nDNA (variasi tinggi dalam populasi), mtDNA diturunkan hanya dari pihak ibu dan sel manusia dapat memiliki ribuan kopi mtDNA yang sama.^{3,7}

Pemeriksaan mtDNA telah digunakan untuk identifikasi individu sejak pertengahan tahun 90'an. Perkembangan teknik analisis molekuler turut mempengaruhi metode pemeriksaan mtDNA, sehingga dapat dilakukan secara lebih mudah, lebih cepat dan lebih murah. Pada tahun 2000, para ahli forensik molekuler membuat konsensus dalam menetapkan *guideline*, yang dikenal juga sebagai *International Guideline* pemeriksaan mtDNA untuk identifikasi forensik, namun sayangnya belum dicapai sebuah kesepakatan. Pada tahun 2001, mtDNA digunakan DVI (*Disaster Victim Identification*) untuk identifikasi korban peristiwa 11 September 2001 di Amerika Serikat dan pada tahun 2002 dimanfaatkan pada identifikasi korban bom Bali.³

Pada kasus infantisida, bagian dari materi biologis bayi diambil dan disimpan untuk nantinya dilakukan pemeriksaan mtDNA jika tersangka ibu pelaku pembunuhan anak sendiri sudah berhasil ditemukan. Pemeriksaan nDNA tidak selalu dapat dilakukan pada kasus infantisida, karena pola pewarisannya yang membutuhkan data DNA ayah dan ibu. Pemeriksaan mtDNA menjadi pilihan karena pola pewarisannya yang bersifat maternal dan dapat dilakukan pada jenazah orok yang sudah dalam keadaan busuk lanjut (mtDNA selain jumlahnya yang banyak dalam sel, juga tahan

terhadap proses pengrusakan oleh enzim DNase karena strukturnya yang sirkuler). Pemeriksaan mtDNA sebaiknya dikombinasi dengan pemeriksaan lainnya untuk mendapatkan kesimpulan yang valid.

A. Aspek Molekuler mtDNA

1. Asal mtDNA

Mitokondria merupakan organel sel dari eukariota (jamur, tumbuhan dan hewan) yang mempunyai fungsi utama untuk memproduksi ATP (*Adenosine Tri Phosphat*) melalui proses fosforilasi oksidatif. Proses endosimbiosis dapat menerangkan asal mula dan cara masuk mitokondria kedalam sel eukariota. Tidak hanya teori endosimbiosis yang bisa menjelaskan evolusi dari mitokondria. Postulat Gray *et al*, yang dikenal sebagai hipotesis hidrogen menyatakan bahwa ada bakteri kecil purba yang mampu memproduksi hidrogen berintegrasi dan bertahan didalam bakteri pengonsumsi hidrogen yang lebih besar. Melalui hubungan simbiosis ini, mitokondria primordial berkembang dari bakteri kecil yang memproduksi hidrogen dan mempunyai kemampuan untuk melakukan fosforilasi oksidatif. Sesungguhnya, bagian amplop (*enveloped*) dari nukleus eukariotik berasal dari gen bakteri yang lebih besar. Selama proses evolusi, sebagian besar gen inisial mitokondria (gen dari bakteri yang kecil) ditransfer kedalam nukleus eukariotik. Gen dari proses transfer akan berkembang menjadi mtDNA.^{10,11,12}

Sebagian besar sel mamalia mengandung ratusan mitokondria. Diyakini bahwa mitokondria bukan unit yang statik karena mitokondria mampu secara dinamis bergabung atau berpisah satu sama lain membentuk suatu unit struktur jaringan fungsional yang kompleks. Setiap unit mitokondria berisi sedikit ataupun banyak kopi genom mtDNA. Satu sel somatik mengandung ratusan atau ribuan kopi genom mtDNA identik yang sebagian besar ditemukan pada jaringan yang membutuhkan banyak oksigen, seperti otak dan otot skeletal. Hal ini sangat kontras dengan dua kopi genom nDNA pada setiap sel somatik diploid.^{10,13,14,15}

Pada mamalia, setiap sel somatik diploid mempunyai dua buah kopi genom nDNA, yang masing-masingnya diwariskan dari ayah dan ibu. Sedangkan pola pewarisan mtDNA hanyalah dari pihak ibu. Mekanisme pewarisan mtDNA terjadi karena reduksi mtDNA paternal (dari sperma) selama proses spermatogenesis. Pada saat fertilisasi mtDNA sperma mengalami dilusi sederhana dan proteolisis yang dimediasi *ubiquitin*serta digesti aktif mtDNA sperma didalam ovum yang dibuahi. Karena berbagai macam perlindungan sel telur, mtDNA paternal yang memasuki oosit menjadi hilang setelah ovum yang dibuahi mengalami pembelahan mitosis pertama.^{10,16,17,18,19}

2. Pola Pewarisan Maternal, Rerata Rekombinasi dan Rerata Mutasi yang Tinggi mtDNA

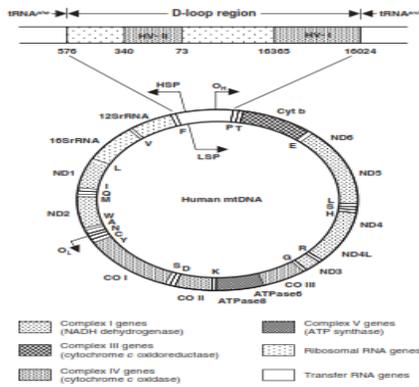
Alasan mtDNA mamalia mengalami proses rekombinasi masih diperdebatkan. Pada penelitian terbaru menggunakan sel somatik hibrid tikus dan manusia yang memiliki mtDNA berbeda, didapatkan hasil hanya 3 dari 318 klon mtDNA yang dimurnikan dari jaringan tikus berhubungan dengan mtDNA rekombinan dan tidak ditemukan rekombinan pada sel somatik hibrid manusia. Hasil penelitian ini memperlihatkan bahwa rekombinasi terjadi pada sel mamalia tapi dengan frekuensi yang rendah atau pada level operasional yang tidak terdeteksi. mtDNA rekombinan yang terlihat pada tikus mungkin merupakan konversi produk gen yang dihasilkan dari perbaikan molekul mtDNA yang rusak. Pola pewarisan maternal dan rerata rekombinasi yang sangat rendah bermakna bahwa genom mtDNA merupakan kopian klonal dari genom mtDNA ibu (pada kenyataannya sekuen dari semua molekul mtDNA dalam oosit adalah sama, dan struktur rekombinasi mtDNA adalah sama).^{10,20}

Dari sudut pandang forensik, pola pewarisan maternal ini merupakan alat yang sangat berguna dalam identifikasi tubuh atau bagian tubuh orang hilang. Ibu biologis, saudara dan kerabat maternal semuanya mempunyai sekuen mtDNA yang sama dengan beberapa perkecualian kecil karena proses heteroplasm. Sampel biologis (seperti darah dan swab bukal) diambil dari individu kerabat maternal untuk identifikasi individu yang hilang. mtDNA tidak memiliki informasi apapun, mtDNA tidak dapat digunakan pada tes paternitas (keayahan).¹⁰

Sebagai tambahan, rerata mutasi antara nDNA dan mtDNA berbeda. Tingkat kecocokan mtDNA *polymerase* yang rendah, kurangnya proteksi dari protein histon, dan kurang efektifnya sistem *repair* mengakibatkan tingginya substitusi basa pada mtDNA. Didalam mtDNA, HV-I and HV-II berkembang secara cepat dengan rerata mutasi 5–10 kali lebih tinggi daripada nDNA. Bersama pola pewarisan maternal, rerata mutasi yang tinggi membuat pemeriksaan mtDNA menjadi alat yang menarik untuk studi genetika populasi manusia dan proses evolusi. Sebagai tambahan akumulasi somatik mutasi mtDNA diketahui memiliki peranan penting dalam proses penuaan manusia.^{10,21,22,23,24}

3. Struktur mtDNA

Sekuen lengkap mtDNA manusia ditentukan pertama kali dilaboratorium Frederick Sanger di Cambridge, Inggris. Sekuen mtDNA manusia disebut juga referensi Anderson dan ditetapkan sebagai *Cambridge Reference Sequence* (CRS). Mengikuti sekuensing mtDNA manusia, sekuen mtDNA hewan kemudian ditentukan. Perbandingan sekuen mengungkapkan bahwa struktur kasar dan pengaturan genetika mirip diantara spesies mamalia. DNA mitokondria manusia berbentuk molekul sirkuler *double-stranded* dengan panjang 16 569 bp.^{10,25}



Gambar 1. Struktur molekuler DNA mitokondria manusia (Rapley dan Whitehouse, 2007)¹⁰

Molekul mtDNA merupakan molekul polimer rantai ganda, satu rantai *heavy* (H) *strand* dan rantai lainnya *light* (L) *strand*. H-*strand* kaya akan purin (adenin dan guanin), sedangkan L-*strand* didominasi pirimidin (timin dan sitosin). Ketika sel yang aktif secara metabolik diobservasi dibawah mikroskop elektron, sekumpulan besar mtDNA muncul untuk mengisi tiga struktur pendek. Struktur ini mewakili tahap inisial replikasi dan disebut *displacement loop* (D-loop).^{10,26,27}

Menurut sistem CRS, posisi inisial I berada dekat pertengahan *control region*. Jumlah basa kemudian meningkat pada arah 5'→3' pada L-*strand*, dan karena sifat sirkularnya, posisi akhir 16 569 berada disebelah 1. CRS direvisi dan dinamakan rCRS. Melalui revisi ini, CRS asli yang telah ditentukan dari individu tunggal ditemukan berisi beberapa polimorfisme yang jarang. Penemuan ini menekankan bahwa CRS (rCRS) tidak bisa dinilai sebagai sekuen autentik akan tetapi seharusnya digunakan sebagai sekuen referensi untuk memfasilitasi perbandingan diantara sekuen yang diambil di literatur dan yang ditentukan dari sampel. Perlu diketahui bahwa kesamaan struktur kasar dan pengaturan genetik diantara mamalia menyebabkan mtDNA hewan bisa dinomori menggunakan CRS. Secara fungsional mtDNA mamalia dan manusia dibagi menjadi *coding* dan *control region*.^{10,26,28,29}

Daerah *coding region* berisi 37 gen tanpa intron yang mengkode 2 ribosomal RNA (12S dan 16SrRNA), 22 transfer RNA (tRNA) dan 13 protein enzim. 22 tRNA merupakan set minimum yang dibutuhkan untuk translasi dari mtDNA, dan keseluruhan dari 13 protein terlibat dalam proses fosforilasi oksidatif. Protein yang dikode mtDNA adalah protein yang berperan dalam fosforilase oksidatif, yaitu 7 subunit kompleks I (ND1, ND2, ND3, ND4, ND5, ND6) dan satu subunit kompleks III (sitokrom b), 3 subunit kompleks IV (COX I, II dan III) dan 2 subunit kompleks 5. Ada beberapa gen yang saling tumpang tindih, selain itu mtDNA memiliki kode genetik yang berbeda dengan kode genetik nDNA. Daerah *control region*, yang bertanggungjawab terhadap D-loop, diikat oleh gen untuk tRNA^{phe} dan tRNA^{pro}. Panjangnya sekitar 1122 bp (CRS) dan bisa bervariasi dengan satu atau lebih basa disebabkan oleh delesi, insersi atau repetisi. Daerah *control region* mengandung tempat mengikat untuk promoter utama dari transkripsi dan asal dari replikasi H-*strand* (OH). Daerah ini juga mengandung daerah polimorfik HV-I dan HV-II. HV-I berkisar dari posisi 16 024 sampai 16 365, dan HV-II berkisar antara posisi 73 sampai 340. Regio yang hipervariabel ini mewakili titik mutasi yang terjadi dari sisa penggabungan sebelumnya atau mutasi yang tetap.^{3,10,23,26}

4. Heteroplasmia

Berdasarkan hasil replikasi klonal dari mtDNA maternal, semua kopi genom mtDNA adalah identik (homoplasmia). Oleh karena tingginya jumlah kopi mtDNA, terdapat mutasi pada beberapa campuran varian genom mtDNA. Kondisi ini dikenal sebagai heteroplasmia. Heteroplasmia merupakan adanya dua atau lebih subpopulasi (tipe) genom mtDNA dalam mitokondria, sel, jaringan, organ atau individu dan bisa dilihat dalam beberapa cara seperti satu atau lebih tipe mtDNA pada satu jaringan sampel, dan satu tipe mtDNA pada satu jaringan sampel serta perbedaan tipe mtDNA pada

sampel lainnya. Kenyataannya, anak dari ibu heteroplasmik bisa saja homoplasmik. Hal ini terjadi melalui pewarisan tipe mtDNA ibu dominan (atau satu dari tipe dominan) dikarenakan mekanisme *bottleneck* yang mengalami tipe segregasi minor mtDNA.^{10,22,29,30}

Heteroplasmia paling sering dilihat pada sampel rambut karena terjadinya penyimpangan genetik dan *bottleneck* tercipta karena semiklonal folikel rambut alami. Salah satu kerugian menggunakan mtDNA untuk identifikasi forensik individual adalah kemungkinan kejadian heteroplasmia yang akan membingungkan interpretasi hasil dan secara potensial menyebabkan kesalahan eksklusi daripada kecocokan. Bagaimanapun adanya heteroplasmia dapat meningkatkan kekuatan kecocokan jika terdapat pada kedua sampel yang tidak diketahui.^{10,22}

B. Teknik Pengambilan Sampel mtDNA Pada Kasus Infantisida

Spesimen yang dapat diambil untuk pemeriksaan mtDNA adalah semua sel tubuh bayi, baik yang berinti maupun yang sudah kehilangan inti. DNA mitokondria juga dapat diperoleh dari jaringan tubuh bayi yang sudah mengalami proses degradasi, baik karena dekomposisi maupun mineralisasi.³

Jika jenazah bayi masih dalam keadaan *fresh*, maka barang bukti dapat diambil dari jaringan mana saja, terutama spesimen diambil dari jaringan kaya sel seperti dari darah. Pada kasus infantisida, barang bukti berupa jenazah bayi sering didapatkan dalam keadaan sudah mengalami pembusukan. Pada keadaan membusuk, sampel dapat diambil dari rambut dan tulang. Pada kasus jenazah bayi yang dilakukan otopsi, sampel biasanya diambil dari organ dalam atau tulang panjang.³

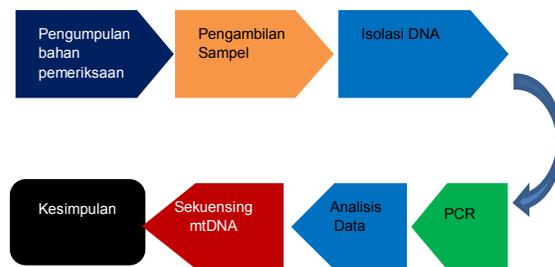
Keuntungan mengambil sampel dari bagian dalam tubuh adalah untuk memastikan tidak ada kontaminasi. Spesimen berupa potongan tulang memiliki keunggulan karena dapat disimpan lebih lama. Ukuran tulang minimal yang diambil adalah

sekitar 2cmx 3cm, sedangkan untuk jaringan lainnya bisa diambil secukupnya.³

Setelah sampel biologis diambil, dilakukan pelabelan dan kemudian sampel dikirim untuk pemeriksaan mtDNA ke laboratorium biologi molekuler forensik. Jika pemeriksaan memerlukan waktu, sampel dapat disimpan dalam keadaan kering atau didalam kulkas tanpa pengawet.

C. Prinsip dan Interpretasi Pemeriksaan mtDNA

Prinsip pemeriksaan mtDNA secara umum mirip dengan pemeriksaan DNA inti, dengan perbedaan pada proses *genotyping*. Prinsip pemeriksaan mtDNA secara skematik seperti digambarkan sebagai berikut:



Gambar 2. Tahapan pemeriksaan mtDNA (Syukriani Y, 2012)³

Bagian mtDNA yang diperiksa adalah daerah *D-loop*, yaitu pada segmen HVS I nt 16.024-16.383, dipertajam dengan segmen HVS II nt 57-372. Setelah dilakukan perbanyakan kedua segmen, dilakukan sekuensing agar urutan DNA segmen dapat dibaca. Dilakukan sekuensing dua arah yaitu hasil PCR yang disekuensing pada *H-chain* dan *L-chain*.³

Setelah urutan mtDNA sampel diperoleh dilakukan perbandingan dengan segmen HVS I dan HVS II pembanding yaitu urutan standar rCRS yang diakses dari *genbank*. Jika dua sampel yang diperiksa menunjukkan *haplotype* yang berbeda, maka tidak masalah untuk mengatakan bahwa kedua sampel tersebut berasal dari individu yang

berbeda (eksklusi). Ditetapkan standar minimum dua perbedaan urutan mtDNA HVS I dan HVS II. Jika urutan mtDNA HVS I dan HVS II dari dua sampel identik atau *match*, maka orang tersebut tidak dapat disingkirkan dari kemungkinan individu yang dicari (inklusi). Kesimpulan ini harus ditunjang dengan *probability of identity* untuk dapat lebih meyakinkan.³

Molekul mtDNA diturunkan melalui garis keturunan ibu, maka orang yang memiliki mtDNA yang sama jumlahnya banyak. Angka ini dapat dihitung secara statistik berdasarkan distribusi frekuensi *haplotype* mtDNA dalam suatu populasi. Sebagian besar laboratorium forensik memperoleh angka estimasi frekuensi dari hasil *pseudocounting method*, yaitu menghitung frekuensi (jumlah orang) yang memiliki urutan mtDNA yang identik dengan sampel tersebut didalam populasi. Selanjutnya dihitung *likelihood ratio* dengan cara membagi angka *probability of match* dengan angka *random match probability*.^{3,6}

Analisis segmen HVS I dan HVS II mtDNA memiliki keterbatasan. Direkomendasikan identifikasi mtDNA dengan melibatkan seluruh daerah mtDNA dan perlu dikembangkan pendekatan diskriminatif baru yang memberikan hasil bermakna. Analisis mtDNA secara menyeluruh sangat menjanjikan, tetapi dianggap masih terlalu mahal.³

D. Infantisida

Definisi Infantisida berbeda disetiap negara. Di Inggris, infantisida didefinisikan sesuai *English Infanticide Act (1938)*, yaitu wanita yang karena tindakannya menyebabkan kematian anaknya yang berusia dibawah 12 bulan, yang pada saat itu si wanita mengalami gangguan keseimbangan alam pikiran dikarenakan telah melahirkan atau efek dari menyusui atau melakukan pembunuhan yang tidak direncanakan. Sedangkan menurut undang-undang yang berlaku di Indonesia, dalam definisi infantisida atau pembunuhan anak sendiri tidak menerangkan secara pasti batas usia bayi, hanya dinyatakan bahwa pembunuhan dilakukan segera atau

beberapa saat setelah bayi dilahirkan oleh ibu kandung korban.^{4,8}

Menurut undang-undang pasal 341, 342 dan 343 KUHP, ada tiga faktor penting dalam infantisida yaitu ibu, waktu dan kondisi psikis ibu. Hanya ibu kandung yang dapat dihukum karena pembunuhan anak sendiri. Tidak dipersoalkan apakah ia menikah atau tidak. Dalam undang-undang tidak disebutkan batas waktu yang tepat, tetapi hanya dinyatakan pada saat dilahirkan atau tidak lama kemudian, sehingga boleh dianggap pada saat belum timbul rasa kasih sayang seorang ibu terhadap anaknya. Motif ibu membunuh anaknya tersebut karena terdorong rasa ketakutan akan diketahui orang karena dia telah melahirkan anak itu.⁴

Untuk memenuhi kriteria pembunuhan anak sendiri, dengan sendirinya bayi tersebut harus dilahirkan hidup setelah seluruh tubuhnya keluar dari tubuh ibu (*separate existence*). Bila bayi lahir mati kemudian dilakukan tindakan membunuh, maka hal ini bukanlah pembunuhan anak sendiri ataupun pembunuhan. Dokter yang melakukan pemeriksaan terhadap mayat bayi, diharapkan dapat menjawab pertanyaan mengenai identitas bayi, bayi dilahirkan mati atau hidup, bayi cukup bulan atau belum cukup bulan, bayi *viabel* atau *non viabel*, perkiraan umur bayi intra dan ektrauterin, tanda-tanda trauma/patologi, cacat bawaan pada tubuh bayi, dan apakah bayi sudah mendapatkan perawatan serta perkiraan sebab kematian bayi.^{4,9}

E. Aspek Medikolegal

Dalam membantu proses penegakan hukum dan peradilan, khususnya didalam perkara pidana yang menyangkut tubuh, kesehatan dan nyawa manusia diperlukan peranan Ilmu Kedokteran Forensik. Keberadaan dokter yang memiliki pengetahuan Ilmu Kedokteran Forensik sejalan dengan hal mendasar yaitu bahwa suatu proses penyidikan haruslah dilakukan dan didukung oleh ilmu pengetahuan (*scientific investigation*).⁵

Suatu tindak pelanggaran hukum pada manusia akan mengakibatkan jatuhnya korban.

Korban tersebut sebagai barang bukti medis dapat berwujud jenazah, pasien atau potongan jaringan tubuh. Keberadaan barang bukti medis harus ditangani oleh aparat penegak hukum khususnya penyidik untuk proses peradilan. Penanganan barang bukti medis dilaksanakan atas dasar Undang-Undang No.8 tahun 1981 dan PP No. 10 th 1966 disamping harus memperhatikan norma medis, agama, dan hak asasi manusia.⁹

Bila ditemukan mayat bayi ditempat yang tidak semestinya misalnya ditempat sampah, got, sungai dan sebagainya, maka bayi tersebut mungkin korban pembunuhan anak sendiri (pasal 341, 342 KUHP), korban pembunuhan (pasal 338, 339, 340 dan 343 KUHP), lahir mati kemudian dibuang (pasal 181 KUHP) atau bayi yang ditelantarkan sampai mati (pasal 308 KUHP).⁴

Untuk dapat mengatakan bahwa jenazah bayi adalah korban infantisida, maka dokter harus melakukan pemeriksaan forensik. Salah satu pemeriksaan forensik yang dilakukan untuk mengungkap identitas bayi adalah dengan melakukan pemeriksaan mtDNA. Identitas atau jati diri bayi harus dapat ditentukan secara pasti, terutama jika tersangka ibu sudah ditangkap. Hal ini berguna untuk proses peradilan dan penjatuhan hukuman oleh hakim.

SIMPULAN

Molekul mtDNA memiliki beberapa kelebihan dalam identifikasi yaitu laju mutasi mtDNA lebih tinggi daripada nDNA (variasi tinggi dalam populasi), mtDNA diturunkan hanya dari pihak ibu dan sel manusia dapat memiliki ribuan kopi mtDNA yang sama. Pemeriksaan mtDNA dapat dilakukan pada jenazah bayi yang sudah busuk lanjut karena mtDNA juga tahan terhadap proses pengrusakan oleh enzim DNase karena strukturnya yang sirkuler. Menurut undang-undang yang berlaku di Indonesia, dalam definisi infantisida atau pembunuhan anak sendiri tidak menerangkan secara pasti batas usia bayi, hanya dinyatakan bahwa pembunuhan dilakukan segera atau beberapa saat setelah bayi dilahirkan oleh ibu kandung korban. Pada kasus

infantisida, jenazah bayi yang ditemukan sering dalam keadaan busuk sehingga pemeriksaan mtDNA ini menjadi pilihan yang terbaik untuk mengetahui hubungan barang bukti medis tersebut dengan tersangka pelaku (ibu). Pemeriksaan mtDNA dilakukan dengan metode sekuens PCR. Pemeriksaan mtDNA sebaiknya dikombinasi dengan pemeriksaan lainnya seperti pemeriksaan antropologis, serologis maupun bukti dan petunjuk lain untuk mendapatkan kesimpulan yang valid.

DAFTAR PUSTAKA

1. Fachtiyah, Arumingtyas EL, Widyarti S, Rahayu S. Biologi molekuler prinsip dasar analisis. Jakarta: Erlangga; 2011. hlm.48.
2. Goodwin W, Linacre A, Hadi S. An introduction to forensic genetic. England: John Wiley&Sons Ltd. West Sussex; 2007.
3. Syukriani Y. DNA forensik. Jakarta: Sagung Seto; 2012.hlm.72-93.
4. Budiyanto A, *et al.* Ilmu kedokteran forensik. FKUI. Jakarta.1997.hlm.165-76.
5. Idries AM. Pedoman praktis ilmu kedokteran forensik bagi praktisi hukum. Jakarta: Sagung Seto; 2009.hlm.1-2.
6. Buckleton J, Triggs CM, Walsh SJ. Forensic DNA evidence interpretation. USA: CRC Press; 2005.
7. Kobilinsky L, Levine L, Nunno HM. Inside forensic science forensic DNA analyst. New York: Chelsea House Publishers; 2007.
8. Saukko P, Knight B. Infanticide and stillbirth. Dalam: Knight's forensic pathology. Edisi ke-3. UK: Edward Arnold; 2004.hlm. 439-43.
9. Tim Kedokteran Forensik dan Medikolegal. Pedoman penyusunan visum et repertum. Yogyakarta: Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada; 2012.hlm. 21, 33.
10. Rapley R, Whitehouse D. Molecular forensics. West Sussex England: John Wiley&Sons Ltd; 2007.
11. Embley TM, Martin W. Eukaryotic evolution, changes and challenges. Nature. 2006: 440; 623–30.

12. Gray MW, Burger G, Lang BF. Mitochondrial evolution. *Science*. 1999;283:1476–81.
13. Hayashi J, Takemitsu M, Goto Y, Nonaka I. Human mitochondria and mitochondrial genome function as a single dynamic cellular unit. *J. Cell Biol.* 1994;125:43–50.
14. Shuster RC, Rubenstein AJ, Wallace DC. Mitochondrial DNA in anucleate human blood cells. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 1998;155:1360–5.
15. Tully LA, Levin BC. Human mitochondrial genetics. *Biotechnol. Genet. Eng. Rev.* 2000;17: 147–77.
16. Giles RE, Blanc H, Cann HM, Wallace DC. Maternal inheritance of human mitochondrial DNA. *Proc. Natl. Acad. Sci.* 1980;77:6715–9.
17. Kaneda H, Hayashi J, Takahama S, Taya C, Lindahl KF, Yonekawa H. Elimination of paternal mitochondrial DNA in intraspecific crosses during early mouse embryogenesis. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 1995;92:4542–6.
18. Hershko A, Ciechanover A. The ubiquitin system. *Annu. Rev. Biochem.* 1998;67:425–79.
19. Nishimura Y, Yoshinari T, Naruse K, Yamada T, Sumi K, Mitani H, Higashiyama T, Kuroiwa T. Active digestion of sperm mitochondrial DNA in single living sperm revealed by optical tweezers. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 2006;103:1382–7.
20. Sato A, Nakada K, Akimoto M, Ishikawa K, Ono T, Shitara H, Yonekawa H, Hayashi J. Rare creation of recombinant mtDNA haplotypes in mammalian tissues. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 2005;102: 6057–62.
21. Pinz KG, Bogenhagen DF. Efficient repair of abasic sites in DNA by mitochondrial enzymes. *Mol. Cell. Biol.* 1998;18:1257–65.
22. Budowle B, Allard MW, Wilson MR, Chakraborty R. Forensic and mitochondrial DNA: application, debates, and foundations. *Annu. Rev. Genom. Hum. Genet.* 2003;4:119–41.
23. Stoneking M. Hypervariable sites in the mtDNA control region are mutational hotspots. *Am. J. Hum. Genet.* 2000;67:1029–32.
24. Michikawa Y, Mazzucchelli F, Bresolin N, Scarlato G, Attardi G. Aging-dependent large accumulation of point mutations in the human mtDNA control region for replication. *Science* 1999;286: 774–9.
25. Anderson S, Bankier AT, Barrell G, de Bruijn MHL, Coulson AR, Drouin J, *et al.* Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature.* 1981;290:457–65.
26. Taanman JW. The mitochondrial genome: structure, transcription, translation and replication. *Biochim. Biophys. Acta.* 1999;1410: 103–23.
27. Brown TA, Cecconi C, Tkachuk AN, Bustamante C, Clayton DA. Replication of mitochondrial DNA occurs by strand displacement with alternative light-strand origins, not via a strand-coupled mechanism. *Genes Dev.* 2006;19: 2466–76.
28. Andrews RM, Kubacka I, Chinnery PF, Lightowlers RN, Turnbull DM, Howell N. Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA. *Nat. Genet.* 1999;23:147.
29. Holland MM, Parsons TJ. Mitochondrial DNA sequence analysis validation and use for forensic casework. *Forensic Sci. Rev.* 1999;11: 21–50.
30. Holt IJ, Harding AE, Petty RKH, Morgan-Hughes JA. A new mitochondrial disease associated with mitochondrial DNA heteroplasmy. *Am. J. Hum. Genet.* 1990;46: 428–43.