

ANALISIS VARIASI GENETIK *WHOLE GENOME* SEQUENCING PADA INDIVIDU DARI PULAU RAJA AMPAT, PAPUA BARAT DAYA

TULUS CLINTON SITORUS



**DEPARTEMEN BIOKIMIA
FAKULTAS MATEMATIKA DAN ILMU PENGETAHUAN ALAM
INSTITUT PERTANIAN BOGOR
BOGOR
2026**



@Hak cipta milik IPB University

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.



PERNYATAAN MENGENAI SKRIPSI DAN SUMBER INFORMASI SERTA PELIMPAHAN HAK CIPTA

Dengan ini saya menyatakan bahwa skripsi dengan judul “Analisis Variasi Genetik Berbasis *Whole Genome Sequencing* Pada Individu Dari Pulau Raja Ampat, Papua Barat Daya” adalah karya saya dengan arahan dari dosen pembimbing dan belum diajukan dalam bentuk apapun kepada perguruan tinggi mana pun. Sumber informasi yang berasal atau dikutip dari karya yang diterbitkan maupun tidak diterbitkan dari penulis lain telah disebutkan dalam teks dan dicantumkan dalam Daftar Pustaka di bagian akhir skripsi ini.

Dengan ini saya melimpahkan hak cipta dari karya tulis saya kepada Institut Pertanian Bogor.

Bogor, Juni 2026

Tulus Clinton Sitorus
G8401221029



@Hak cipta milik IPB University

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.

ABSTRAK

TULUS CLINTON SITORUS Analisis Variasi Genetik Berbasis *Whole Genome Sequencing* Pada Individu Dari Pulau Raja Ampat, Papua Barat Daya. Dibimbing oleh DIMAS ANDRIANTO dan RAHADIAN PRATAMA.

Raja Ampat merupakan salah satu daerah di Indonesia yang mempunyai signifikansi evolusi yang tinggi tetapi masih belum terwakili dalam basis genom global. Penelitian ini bertujuan menganalisis variasi genetik berupa SNP dan indel pada genom individu yang berasal dari Pulau Raja Ampat dengan pendekatan *whole genome sequencing* menggunakan platform Illumina. Metode penelitian mencakup pengajuan kode etik, skrining partisipan, pengambilan darah, ekstraksi darah, sekuensing, dan analisis bioinformatika. Hasil kuantifikasi ekstraksi menunjukkan sampel memiliki konsentrasi DNA sebesar 28,753 ng/μL, total DNA yang diperoleh adalah 2,875 μg, serta nilai DNA Integrity Number sebesar 7,4. Hasil analisis *Basic Statistic* diperoleh total sebanyak 50.493.529 pembacaan DNA dengan kualitas yang baik serta ditemukan sebanyak 4.732.890 varian genetik. Hasil Analisis ClinVar menunjukkan adanya varian dengan anotasi *pathogenic* pada gen ZNF717 dan SLC9B1. Kesimpulan menunjukkan bahwa analisis *whole genome sequencing* menunjukkan bahwa individu sehat suku Papua memiliki keragaman varian genetik termasuk varian patogenik, yang tidak selalu berkorelasi dengan manifestasi penyakit secara klinis.

Kata Kunci: *Whole Genome Sequencing*, Illumina, Patogenik, DNA

ABSTRACT

TULUS CLINTON SITORUS. Genetic Variation Analysis Based on Whole Genome Sequencing in an Individual from Raja Ampat Island, Southwest Papua. Supervised by DIMAS ANDRIANTO and RAHADIAN PRATAMA.

Raja Ampat is a region of high evolutionary significance in Indonesia but remains underrepresented in global genomic databases. This study aimed to identify genetic variations, including single nucleotide polymorphisms (SNPs) and insertions/deletions (indels), in the genome of an individual from Raja Ampat using whole genome sequencing on the Illumina platform. The study included ethical approval, participant screening, blood collection, DNA extraction, sequencing, and bioinformatics analysis. DNA quantification showed a concentration of 28.753 ng/μL, a total yield of 2.875 μg, and a DNA Integrity Number (DIN) of 7.4. Sequencing generated 50,493,529 high-quality reads and identified 4,732,890 genetic variants. ClinVar analysis revealed pathogenic variants in the ZNF717 and SLC9B1 genes. These findings demonstrate that a healthy Papuan individual carries extensive genetic variation, including pathogenic variants that do not necessarily result in clinical disease manifestation. The study contributes to expanding genomic data from underrepresented Papuan populations.

Keywords: Whole Genome Sequencing, Illumina, Pathogenic, DNA



@Hak cipta milik IPB University

IPB University



IPB University
— Bogor Indonesia —

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.

Perpustakaan IPB University



@Hak cipta milik IPB University

IPB University

- Hak Cipta Dilindungi Undang-undang
1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
 2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.

Hak Cipta milik IPB, tahun 2026 Hak Cipta dilindungi Undang-Undang

Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan atau menyebutkan sumbernya. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik, atau tinjauan suatu masalah, dan pengutipan tersebut tidak merugikan kepentingan IPB.

Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB



@Hak cipta milik IPB University

IPB University



IPB University
— Bogor Indonesia —

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.

Perpustakaan IPB University

ANALISIS VARIASI GENETIK *WHOLE GENOME* SEQUENCING PADA INDIVIDU DARI PULAU RAJA AMPAT, PAPUA BARAT DAYA

TULUS CLINTON SITORUS

Skripsi
Sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar
Sarjana pada
Program Studi Biokimia

**DEPARTEMEN BIOKIMIA
FAKULTAS MATEMATIKA DAN ILMU PENGETAHUAN ALAM
INSTITUT PERTANIAN BOGOR
BOGOR
2026**



@Hak cipta milik IPB University

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.

Tim Penguji pada Ujian Skripsi

1. Dr. Inda Setyawati, S.T.P., M.Si.
2. Prof. Dr. Waras Nurcholis, S.Si., M.Si.

Judul : Analisis Variasi Genetik Berbasis *Whole Genome Sequencing* Pada Individu Dari Pulau Raja Ampat, Papua Barat Daya
Nama : Tulus Clinton Sitorus
NIM : G8401221029

Disetujui oleh

Pembimbing 1:
Dr. Dimas Andrianto S.Si., M.Si.
NIP. 198311192009121003



Pembimbing 2:
Dr. rer. nat. Rahadian Pratama, S.Si., M.Si.
NIP. 202208198902051001



Diketahui oleh:

Ketua Departemen Biokimia
Prof. Dr. Mega Safithri, S.Si., M.Si.
NIP. 197709152005012002



Tanggal Ujian:
26 Juni 2026

Tanggal Lulus:



@Hak cipta milik IPB University

IPB University



IPB University
— Bogor Indonesia —

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.

Perpustakaan IPB University



PRAKATA

Puji dan syukur penulis panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Esa atas rahmat dan petunjuk-Nya sehingga penelitian yang berjudul “Analisis Variasi Genetik Berbasis *Whole Genome Sequencing* Pada Individu Dari Pulau Raja Ampat, Papua Barat Daya” berhasil diselesaikan.

Terima kasih yang sebesar-besarnya penulis ucapkan kepada para pembimbing, Dr. Dimas Andrianto, S.Si., M.Si. dan Dr. rer. nat. Rahadian Pratama, S.Si., M.Si. yang telah membimbing dan telah banyak memberi saran. Terimakasih penulis sampaikan kepada Kemendikti riset dan teknologi atas hibah Penelitian Fundamental Reguler BIMA dengan ketua Dr. Dimas Andrianto, S.Si., M.Si. Ucapan terimakasih juga disampaikan kepada pembimbing akademik, moderator seminar, dan penguji luar komisi pembimbing. Ucapan terima kasih penulis sampaikan kepada Richa, Raiza dan Mela atas bantuan serta dukungan dalam proses penelitian. Ucapan terima kasih juga penulis sampaikan kepada orang tua; Sinton Sitorus (Ayah) dan Berliana Simbolon (Ibu) serta kakak-kakak, Brinton, Srintanew, Wintoro, Barita yang tidak pernah berhenti memberikan doa serta dukungan kepada penulis. Terimakasih juga penulis sampaikan kepada teman teman mahasiswa sarjana Biokimia, khususnya Marsha, Damar, Nabilah, Intan, Sekar, Zannyda, serta seluruh rekan mahasiswa bimbingan Dr. Dimas Andrianto, S.Si., M.Si; tidak lupa teman teman terdekat saya yang lainnya; Rose, Rivaldo, Jonathan, Ferdinan, Yosua, Chandra, Rey, Andre, serta rekan rekan yang tidak dapat penulis sebutkan satu persatu yang telah kebersamai dan memberikan dukungan serta doa kepada penulis.

Diharapkan penelitian ini dapat bermanfaat bagi perkembangan ilmu pengetahuan, khususnya bidang medis, dan kesehatan masyarakat pada umumnya.

Bogor, Juni 2026

Tulus Clinton Sitorus



@Hak cipta milik IPB University

IPB University



IPB University
— Bogor Indonesia —

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
 - a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
 - b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.
2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.

Perpustakaan IPB University

DAFTAR ISI

DAFTAR ISI	xiii
DAFTAR TABEL	xiv
DAFTAR GAMBAR	xiv
DAFTAR LAMPIRAN	xiv
I. PENDAHULUAN	1
1.1 Latar Belakang	1
1.2 Rumusan Masalah	2
1.3 Tujuan	2
1.4 Hipotesis	2
1.5 Manfaat	2
II. TINJAUAN PUSTAKA	4
2.1 Keragaman Populasi dan Genetik	4
2.2 <i>Human Reference Genome</i> dan <i>Reference Bias</i>	5
2.3 <i>Whole Genome Sequencing</i>	7
2.4 Teknologi Illumina dan <i>Short-Read Sequencing</i>	9
III. METODE	11
3.1 Waktu dan tempat	11
3.2 Alat-alat dan Bahan-bahan	11
3.3 Prosedur Penelitian	11
IV. HASIL	18
4.1 Hasil preparasi DNA	18
4.2 Hasil <i>Library Quality Control</i>	18
4.3 Kualitas data hasil <i>sequencing</i>	19
4.4 Hasil Analisis <i>Variant Calling</i>	21
V. PEMBAHASAN	23
5.1 Data Kuantitas dan Kualitas DNA	24
5.2 <i>Library Quality Control</i>	25
5.3 Data kualitas hasil <i>sequencing</i>	25
5.4 Analisis Variasi Genetik	27
5.5 Analisis Klinis Berbasis ClinVar	28
VI. SIMPULAN DAN SARAN	32
6.1 Simpulan	32
6.2 Saran	32
DAFTAR PUSTAKA	33
LAMPIRAN	39

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang
1. Dilarang mengutip sebagian atau seluruh karya tulis ini tanpa mencantumkan dan menyebutkan sumber :
a. Pengutipan hanya untuk kepentingan pendidikan, penelitian, penulisan karya ilmiah, penyusunan laporan, penulisan kritik atau tinjauan suatu masalah
b. Pengutipan tidak merugikan kepentingan yang wajar IPB University.

2. Dilarang mengumumkan dan memperbanyak sebagian atau seluruh karya tulis ini dalam bentuk apapun tanpa izin IPB University.



DAFTAR TABEL

1	Hasil Kuantifikasi DNA Ekstraksi	15
2	Hasil <i>Library Quality Control</i> Sampel IDN11	19
3	Data Hasil <i>Sequencing</i>	19
4	<i>DNA Drug Delivery</i>	23

DAFTAR GAMBAR

1	<i>Principal Component Analysis</i> struktur genetik antar populasi manusia di daerah Oseania berdasarkan data genomik	4
2	Keragaman Genomik	6
3	Aplikasi klinis <i>Whole Genome Sequencing</i>	8
4	Platform <i>sequencing</i> Illumina	9
5	<i>Illumina Sequencing Step</i>	10
6	Profil TapeStation gDNA sampel IDN11	18
7	Profil TapeStation hasil <i>Library Quality Control</i>	19
8	<i>Per base Sequence quality Forward dan Reverse</i>	20
9	<i>Per Sequence quality Forward dan Reverse</i>	20
10	Distribusi <i>GC Content</i> dan <i>Reverse</i>	20
11	Grafik <i>Sequence Length Distribution</i> dan <i>Reverse</i>	21
12	Grafik distribusi jumlah varian hasil <i>Variant Calling</i>	21
13	Distribusi varian per kromosom	22
14	Distribusi Signifikansi Varian Berdasarkan ClinVar	22
15	Distribusi <i>Genome-wide</i> Variasi Genetik	23

DAFTAR LAMPIRAN

1	Bagan alir penelitian	40
2	Surat Keterangan Lolos Etik	41
3	Dokumentasi sampel darah sebelum ekstraksi	42
4	Dokumentasi proses lisis sel	43
5	Dokumentasi hasil Alignment menggunakan <i>Integrative Genomics Viewer</i> (IGV)	44
6	<i>Per sequence quality scores</i>	45
7	<i>Per sequence GC Content</i>	46
8	Grafik <i>Sequence Length Distribution</i>	47
9	Distribusi <i>Insertion</i> dan <i>Deletion</i> per kromosom	48
10	Tipe varian	49
11	<i>Command</i> yang digunakan dalam seluruh tahapan analisis bioinformatika, anotasi varian, dan analisis klinis	50
12	Distribusi klasifikasi signifikansi klinis varian berdasarkan anotasi ClinVar	52