

Analisis mikrolelesi kromosom Y pada beberapa pria astenozoospermia di Indonesia = Analysis of Y chromosome microdeletion in Indonesian astenozoospermic men

Cut Fauziah, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=107016&lokasi=lokal>

Abstrak

Ruang lingkup dan cara penelitian : Perkembangan di bidang biologi molekuler mendeterminasi bahwa mikrolelesi kromosom Y merupakan penyebab penting pada infertilitas pria dan merupakan penyebab genetik kedua yang paling sering terjadi pada pria infertil. Region azoospermic Factor (AZF) dengan 3 subregion (AZFa,AZFb,AZFc) pada YglI diduga berpengaruh terhadap gangguan spermatogenesis. Kandidat potensial AZF adalah RBMY1 dan DAZ yang memiliki implikasi pada metabolisme testis-specific RNA. Pada tahun 1998 Vogt dkk mendeteksi adanya protein DAZ pada spermatid dan ekor spermatozoa, dan dengan menggunakan teknik pewarnaan imunologi, Habermann dkk. memperlihatkan bahwa protein DAZ terutama terdapat pada spermatid dan ekor spermatozoa. Mereka juga menduga bahwa delesi gen DAZ tampaknya tidak mengganggu pematangan spenna tetapi menyebabkan penurunan bertingkat spenna matang. Pada spermatozoa yang belum matang, memiliki kemampuan menghasilkan energi yang lebih sedikit sehingga menyebabkan motilitas yang kurang baik. Hal ini memunculkan pertanyaan apakah pada pria astenozoospermia terdapat delesi pada gen DAZ?. Frekuensi delesi pada lengan panjang kromosom Y (Yq) pada pasien pria infertil bervariasi antara 1-55% tergantung pada kriteria seleksi pasien. Di Indonesia, frekuensi mikrolelesi kromosom Y yang ditemukan dari 35 pria azoospermia adalah 5,7%, dari 50 pria oligozoospermia adalah 2% dan dari 50 pria OAT adalah 2%. Delesi ditemukan pada ketiga subregion. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui frekuensi mikrolelesi kromosom Y pada pria astenozoospermia dan untuk mengetahui pola delesi yang mungkin timbul pada 3 subregion tersebut. Penelitian ini menggunakan metode PCR menggunakan 6 STS (sequence-tagged sites) pada 50 pria astenozoospermia, 10 pria normozoospermia (kontrol positif), dan 8 wanita memiliki anak (kontrol negatif). Hasil PCR kemudian dielektroforesis pada gel agarose 2% untuk melihat ada tidaknya delesi yang ditunjukkan dengan ada tidaknya pita spesifik dengan ukuran tertentu. Beberapa hasil PCR disekuensing untuk konfirmasi ketepatan lokus yang diamplifikasi.

Hasil dan kesimpulan : Dalam penelitian ini tidak ditemukan adanya mikrolelesi kromosom Y pada 50 pria astenozoospermia di Indonesia.

Scope and methods of study : The rapid growth of molecular biology has determined that microdeletions of the Y chromosome represent an important cause of male infertility, and the second most frequent genetic cause of male infertility. The AZF region has 3 non overlapping subregion AZFa,AZFb, and AZFc which are required for normal spermatogenesis. Two potential AZF candidates, RBMY1 and DAZ have been implicated in testis specific RNA metabolism. In 1998 Vogt et al detection of DAZ proteins in late spermatids and sperma tails. Habermann et al used immunology staining technic detection DAZ genes encode proteins located in human late spermatids and in sperm tails. DAZ gene deletion cause decrease the sperm mature, and impairs motility by reducing the production or transfer of respiratory energy. It make the question what deletion in the DAZ gene can we found in astenozoospermic men ?. The

incidence of Y microdeletions has varied widely ; from 1% to 55% depends on the selection criteria of the patients. In Indonesian incidence of Y microdeletion is 5,7% from 35 azoospermic men, 2% from 50 oligozoospermic men and 2% from OAT men. Location of deletion was in the AZFa, AZFb and AZFc. The aim of this study is to determine the frequency and the three loci of Y chromosome microdeletions in astenozoospermic men. The study include DNA isolation from peripheral blood of 50 astenozoospermic men, 10 normozoospermic men, and 8 Indonesian women. We used PCR-based Y chromosome screening with 6 STS for microdeletions, and then continued with agarose electrophoresis. One sample from each STS was sequenced to confirm the exact loci.

Result and conclusion : This study not found men containing Y microdeletion from 50 Indonesian astenozoospermic men.</i>