Universitas Indonesia Library >> UI - Tesis Membership

Mutasi human voltage-dependent anion channel tipe (hVDAC3) exon 8 pada sperma pasien astenozoospremia

Rani Paramita, author

Deskripsi Lengkap: https://lib.ui.ac.id/detail?id=98442&lokasi=lokal

---

Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian:
Infertilitas terjadi pada 15% pasangan suami istri di seluruh dunia. Penyebab iniertilitas bermacam-macam, salah satunya adalah astenozoospermia. Motilitas spermatozoa merupakan proses yang memerlukan ATP. Molekul ini dihasilkan oleh mitokondria dan keluarnya ATP dari mitokondria ke sitoplasma diatur oleh kanal Voltage-Dependent Anion Channel (VDAC). VDAC adalah kanal ion yang terdapat pada membran luar mitokondria, ditemukan pada berbagai spesies dan tersebar di berbagai jaringan tubuh. Saat ini diketahui terdapat tiga isoform VDAC pada manusia, yaitu hVDAC1, hVDAC2 dan hVDAC3. Melalui penelitian knock-out mouse oleh Sampson et al. (2001), mencit mutan VDAC3 (-1-) mengalami penurunan motilitas spermatozoa apabila dibandingkan dengan mencit wild type. Tujuan penelitian tesis ini adalah untuk menganalisis exon 8 gen hVDAC3 pada spermatozoa yang mempunyai motilitas rendah dari pasien infertil astenozoospermia. Sampel yang digunakan dalam penelitian ini adalah DNA spermatozoa yang diperoleh dari 32 pria astenozoospermia dan dari tiga pria fertil normozoospermia. Sampel semen tersebut mula-mula di-swim up untuk memisahkan antara sperma bermotilitas baik dan sperma bermotilitas rendah. Setelah itu DNA sperma diisolasi dan diamplifikasi dengan metode Polymerise Chain Reaction (PCR), dengan menggunakan primer yang spesifik untuk exon 8 gen hVDAC3, Setelah itu dielektroforesis dan disekuensing untuk dianalisis adanya mutasi.

Hasil dan Kesimpulan Penelitian:
Hasi1 amplifikasi DNA spermatozoa dengan primer spesifik exon 8 genVDAC3 dideterminasi dengan terlihatnya pita DNA berukuran 513 bp. Satu pasien (A32) tidak menampakkan pita, sedangkan hasil elektroforesis 13-aktin sampel A32 menunjukkan adanya pita. Setelah disekuensing, ditemukan satu pasien (A3) yang mengalami rnutasi substitusi berupa substitusi satu nukleotida dari A men]adi C, namun tidak menyebabkan perubahan asam amino. Satu pasien (A4) ditemukan mengalami rnutasi insersi satu nukleotida T. Kesimpulan yang dapat diambil dari penelitian ini adaiah tiga pasien dari 32 pasien astenozoospermia yang diteliti mengalami mutasi pada gen hVDAC3 ekson 8, yaitu mutasi substitusi sebanyak sate sampel, mutasi insersi sebanyak satu pasien dan mutasi delesi sebanyak satu pasien. Pada penelitian ini ditemukan adanya mutasi pada gen hVDAC3 exon 8 pada sperma bermotilitas rendah pasien infertil astenozoospermia.