

Mutasi gen hVDAC3 (human Voltage-Dependent Anion Channel) exon 7 pada sperma pasien astenozoospermia

Titien Sumarsih, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=98454&lokasi=lokal>

Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara

Infertilitas pada pria merupakan masalah yang perlu ditangani secara bersama-sama dengan infertilitas pada wanita. Salah satu parameter yang berperan dalam fertilitas pria adalah motilitas spermatozoa. Motilitas sperma berperan penting dalam kesanggupan sperma untuk mencapai sel telur (ovum). Oleh karena itu gangguan motilitas sperma sering menjadi penyebab infertilitas pada pria. Pasien dengan masalah ini dikategorikan astenozoospermia. Astenozoospermia dapat terjadi akibat disfungsi pada mitokondria, Voltage dependent anion channel (VDAC) merupakan kanal ion yang terdapat pada membran luar mitokondria, bertanggung jawab atas keluar masuknya ATP. Sampai saat ini telah diidentifikasi 3 tipe VDAC dengan tingkat homologi yang tinggi. Berdasarkan penelitian Sampson et al., 2001 dengan menggunakan teknik Knock-out mouse menunjukkan bahwa sperma dari mencit mutan dengan deleksi 4 ekson terakhir VDAC3 mengalami penurunan dalam mortalitasnya serta penelitian dari Asmarinah et al (2004) bahwa pada exon 6 gen VDAC3 terdapat mutasi substitusi nukleotida. Hal ini menimbulkan pertanyaan apakah pada exon 7 gen VDAC3 juga terdapat mutasi? Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis exon 7 gen VDAC3 pada sperma pasien astenozoospermia. Penelitian ini terdiri dari beberapa tahap, tahap awal adalah pengumpulan sampel sperma pasien astenozoospermia sebanyak 32 sampel setelah dilakukan swim up dan isolasi DNA. Tahap berikutnya amplifikasi dengan metode PCR dengan primer spesifik untuk ekson 7 gen VDAC3 dan tahap akhir sekuensing DNA dari produk PCR untuk mendeteksi adanya mutasi.

Hasil dan kesimpulan

Dari 32 sampel terlihat adanya hasil amplifikasi fragmen exon 7 gen hVDAC3 yang berukuran kurang lebih 551 pb dan dari hasil sekuensing ditemukan 3 macam mutasi, yaitu mutasi deleksi pada 4 sampel (13,33%), mutasi substitusi 1 sampel (3,33 %) yang menyebabkan perubahan asam amino pada posisi 228 dari asam aspartat menjadi asparagine dan mutasi insersi pada 1 sampel (3,33 %) yang mengubah susunan asam amino pada posisi 228.