

Analisis mikrodelesi kromosom y pada beberapa pria Indonesia penderita oligozoospermia berat

Ekasari Hendra, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=111785&lokasi=lokal>

Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian: Kasus infertilitas dijumpai pada 10-15% pasangan suami istri dan 50% diantaranya disebabkan oleh faktor gangguan pada pria. Perkembangan di bidang biologi molekuler mendeterminasi bahwa mikrodelesi 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 Yq11 diduga berpengaruh terhadap gangguan spermatogenesis. Kandidat potensial AZF adalah RBMY1 dan DAZ yang memiliki implikasi pada metabolisme testis-specifik RNA. Frekuensi delesi pada lengan panjang kromosom Y (Yq) pada pasien pria infertil bervariasi antara 1-55% tergantung pada kriteria seleksi pasien. Penelitian mikrodelesi kromosom Y secara spesifik penting sejalan dengan perkembangan teknik reproduksi berbantuan karena potensi transmisi abnormalitas genetik kepada keturunannya. Mikrodelesi kromosom Y tidak dapat diprediksi secara sitogenetik, pemeriksaan klinik, maupun dari hasil analisis semen. Pada penelitian ini digunakan metode PCR menggunakan 6 STS (sequence-tagged sites) pada 50 pria penderita oligozoospermia berat, 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 ditemukan 1 dan 50 (2%) pria Indonesia penderita oligozoospermia berat yang mengalami delesi pada Yq11. Hasil pengujian dengan 6 STS menunjukkan lokasi delesi pada STS sY254 dan sY255 (kedua STS terletak pada AZFc). Hasil pemeriksaan hormon FSH, LH, dan testosteron pada pasien dengan mikrodelesi tersebut menunjukkan masih dalam kisaran normal. Frekuensi delesi pada penelitian ini masih dalam kisaran umum (1-55%) dengan lokasi delesi pada AZFc.

<hr>

Scope and methods of study: Infertility affects 10% to 15% of marriage couples, in which male factor contribute about 50% of cases. The rapid growth of molecular biology technique is able to determine microdeletions of the Y chromosome that 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. The incidence of Y microdeletions varies; from 1% to 55% depends on the selection criteria of the patients. The study of Y chromosome microdeletions is important because of the potential for transmission of genetic abnormalities to the offspring. The Y chromosome microdeletions are unable to be predicted cytogenetically, or on the basis of clinical findings, or on semen analysis. The aim of this study is to determine the frequency and the loci of Y chromosome microdeletions in idiopathic infertility men in Indonesian population. The study includes DNA

isolation of peripheral blood from 50 severe oligozoospermic men, 10 normozoospermic men, and 8 Indonesian women. We used PCR-based Y chromosome screening with 6 STS for microdeletions, and observed it in agarose electrophoresis. One sample of each STS was sequenced to confirm the exact loci.

Result and conclusion: We found 1 in 50 severe oligozoospermic men indicating Yq11 microdeletion. The frequency of microdeletions was 1/50 (2%) and the locations of these microdeletions were detected with sY254 and sY255. Both of these two STS are representing DAZ gene in AZFc subregion, FSH, LH, and testosterone level of this patient were in normal range. Incidence deletion of this study was presence in global range and the location of deletion was in the AZFc region.