

## Analisis mikrolelesi kromosom Y pada pria azoospermia di Indonesia = Analysis of Y chromosome microdeletion in Indonesian azoospermic men

Mila Citrawati, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=107017&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian : Kasus infertilitas dijumpai pada 10%-15% pasangan suami istri dan 50% kasus disebabkan oleh faktor pria. Salah satu penyebab infertilitas pria adalah faktor genetik yang menimbulkan gangguan kualitatif maupun kuantitatif produksi sperms. Kemajuan biologi molekuler mengungkap adanya gen Azoospermic Factor (AZF) pada lengan panjang kromosom Y dengan tiga subregio yaitu AZFa, AZFb, dan AZFc yang diduga berperan pada proses spermatogenesis. Masing-masing subregio memiliki gen kandidat diantaranya adalah RBMY I dan DAZ. Frekuensi mikrolelesi lengan panjang kromosom Y berkisar 1%-55%, paling sering ditemukan pada pria azoospermia. Penelitian mengenai mikrolelesi kromosom Y ini semakin pesat bersamaan dengan kemajuan teknologi reproduksi berbantuan yang memungkinkan beberapa pria infertil memiliki keturunan dengan metode Intracytoplasmic Sperm Injection (ICSI). Teknik ICSI memungkinkan adanya transmisi kelainan genetik pada keturunan laki-laki. Oleh karena itu diperlukan pemeriksaan mikrolelesi kromosom Y untuk menghindarkan terjadinya transmisi tersebut. Pemeriksaan mikrolelesi kromosom Y dilakukan dengan metode PCR menggunakan enam Sequence Tagged Sites (STS) pada 35 pria azoospermia, dan kelompok kontrol yang terdiri dari 10 pria normozoospermia sebagai kontrol positif, dan delapan wanita fertil sebagai kontrol negatif. Hasil PCR dielektroforesis pada gel agarosa 2% untuk melihat ada tidaknya pita spesifik untuk mendeteksi mikrolelesi pada sekuen tertentu.

Hasil dan Kesimpulan: Pada penelitian ini ditemukan dua dari 35 pria azoospermia yang mengalami mikrolelesi pada kromosom Y. Hasil pengujian dengan menggunakan enam STS menunjukkan delesi pada STS sY84 (subregio AZFa), RBMYI (subregio AZFb), dan sY254 serta sY255 (subregio AZFc). Frekuensi delesi pada penelitian ini adalah 5,7% dan masih dalam kisaran 1%-55% dengan lokasi delesi pada 3 subregio (2,8% pada AZFa+AZFb, dan 2,8% pada AZFc).

*Background* : Infertility affects 10% - 15% couples attempting pregnancy and 50% of these cases are caused by male factor, Male infertility factors involve qualitative and quantitative defect of sperm production, which some of them can be ascribed a genetic aetiology. Recent molecular biology studies found Azoospermic Factor (AZF) genes on long arm of Y chromosome which divided into three subregions : AZFa, AZFb, and AZFc which seem required for physiologic spermatogenesis. Each subregion has candidate genes, among them are: RBMY1 and DAZ. Incidence of Y chromosome microdeletion varies from 1% to 55% and most of them related to azoospermia. Studies of Y chromosome microdeletion develop as the assisted reproduction technology does, which possible several infertile male to have offsprings by Intracytoplasmic Sperm Injection (ICSI) method. This technique could transmit the genetic defect to male offsprings. Screening for Y chromosome microdeletion is important to avoid this kind of transmission. The study uses PCR method with six Sequence Tagged Sites (STS) on DNA of 35 azoospermic men, and as control groups: 10 normozoospermic men, and eight fertile women and then continue by 2% agarose

electrophoresis to find out the presence of microdeletion at certain sequence.

Results and conclusions : This study found two of 35 azoospermic men with Y chromosome microdeletion. By using six STS, deletions were found in STS sY84 (AZFa subregion), RBMY1 (AZFb subregion), and sY254-sY255 (AZFc subregion). Microdeletion incidence (5,7%) is still in average range of 1%55% and located in three different subregions (2,8% in AZFa+AZFb subregions, and 2,8% in AZFc subregion).</i>