

## Analysis of MTHFR (metylenetetrahydrofolate reductase) gene polymorphism C677T on azoospermic men = Analisis polimorfisme gen MTHFR (metylenetetrahydrofolate reductase) C677T pada azoospermia

Sarumpaet, Angela Tiffani Tassa, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20444125&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR) adalah enzim yang penting dalam pembentukan metabolime folate dan methionine. Kadar enzim ini sangat tinggi di testis dan berperan penting dalam spermatogenesis oleh karena itu dapat mempengaruhi proses metilasi dan sintesis DNA. Apabila terdapat mutasi gen, kemungkinan besar akan mempengaruhi aktivitas MTHFR dan menyebabkan infertilitas pada pria. Beberapa studi menemukan polimorfisme pada posisi C677T yang akan mengakibatkan defisiensi enzim MTHFR dan menurunkan aktifitas metabolime folat.

Tujuan penelitian adalah untuk menganalisis polimorfisme gen MTHFR C677T pada pria azoospermia di Indonesia. Penelitian ini menggunakan studi cross sectional dengan pengambilan sampel darah tepi dari 83 pasien pria azoospermia dan 38 pria normal sebagai kelompok kontrol. DNA diisolasi dan diperbanyak menggunakan teknik Polymerase Chain Reaction (PCR), dan dipakai teknik RFLP, menggunakan enzim HinfI.

Hasil penelitian menunjukkan bahwa tidak ada hubungan bermakna antara distribusi genotip (CC,CT, dan TT) gen MTHFR C677T ( $p=0.959$ ) dengan azoospermia. Demikian juga antara distribusi alotip (allele T dan homozigot allele C) dengan azospermia ( $p=0.325$ ).

Sebagai kesimpulan, dalam penelitian ini tidak ditemukan hubungan bermakna baik genotip maupun alotip polimorfisme gen MTHFR C677T dengan azoospermia. Oleh karena itu, perlu dilakukan penelitian menggunakan sampel dari subjek dengan etnis yang lebih homogen.

.....Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) is an enzyme essential for the metabolism of folate and methionine. MTHFR enzyme level is very high in testis and has a an important role in spermatogenesis because of its methylation role in DNA synthesis. If there is a gene mutation, it will affect MTHFR activity and is likely to cause infertility in men. Several studies found the polymorphism in gene C677T will lead to a deficiency in the enzyme activity of MTHFR and lower folate metabolism.

The purpose of this research is to see whether there is any association between the polymorphisms of MTHFR C677T gene azoospermia men in Indonesia. This cross-sectional study usig peripheral blood samples from 83 male patients and 38 normal male azoospermia as a control group and then the DNA isolation is performed and it is amplified by PCR. Afterwards, RFLP is done with enzyme HinfI.

Results showed no association between genotype (CC,CT and TT) of the MTHFR gene polymorphism and azoospermia ( $p = 0.959$ ), as well as the association between alotip (consist allele T and homozygot allele C) and azoospermia ( $p = 0.325$ ).

In summary, there is no association either genotype and allotpe in MTHFR gene polymorphism C677T polymorphism and azoospermia. Therefore, extended study should be undertaken using sample from subject with ethnically homogenous.