

## Analisis mikrolelesi kromosom y pada pria oligoastenoteratozoospermia (OAT) di Indonesia

Zeti Harriyati, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=85387&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Ruang lingkup dan Cara penelitian: Kasus infertilitas dijumpai pada 10-15% pasangan suami istri dan sebanyak 50% diantaranya disebabkan oleh faktor gangguan pada pria. Perkembangan dibidang biologi molekuler berhasil mendeterminasi bahwa mikrolelesi kromosom Y merupakan penyebab penting pada infertilitas pria dan merupakan penyebab genetik kedua terbanyak setelah sindrom Klinefelter. Region Azoospermia Faktor (AZF) diduga berperan penting dalam masalah gangguan spermatogenesis. Regio AZF ini dibedakan dalam 3 sub region lagi yaitu AZFa, AZFb, AZFc. Frekuensi delesi yang didapatkan pada pria infertil berkisar dari 1%-55% tergantung pada kriteria seleksi pasien. Penelitian mikrolelesi kromosom Y secara spesifik penting sejalan dengan perkembangan teknik reproduksi berbantuan karena mempunyai potensi transmisi abnormalitas genetik pada keturunannya. Pada penelitian ini digunakan metode PCR menggunakan 6 STS (sequence raged site) pada 50 pria penderita oligoastenoteratozoospermia (OAT), 10 pria normozoospermia (kontrol positif) dan 8 wanita memiliki anak (kontrol negatif). Hasil PCR kemudian di elektroforesis dengan gel agarose 2% dalam larutan dapar TAE IX untuk melihat ada/tidak adanya pita spesifik dengan ukuran tertentu. Beberapa hasil PCR disekuensing untuk konfirmasi ketepatan lokus yang diampiifikasi.

Hasil dan kesimpulan : Dalam penelitian ini ditemukan 1 dari 50 (2%) pria Indonesia penderita oligoastenoteratozoospermia dengan delesi pada dua STS yang digunakan sT254 dan sY255. Pada pria Indonesia oligoastenoteratozoospermia didapatkan mikrolelesi kromosom Y 2% diregion AZFc, dengan gen kandidat utamanya DAZ. Frekuensi delesi pada penelitian ini masih berada dalam kisaran umum (1-55%).

*Scope and methods of study:* Infertility is affecting 10% to 15% of couples, and a male factor can be identified in about 50% of the cases. The rapid growth of molecular biology has determined that microdeletion of the Y chromosome represent an important cause of male infertility, and the second most frequent genetic cause of male infertility after Klinefelter syndrome. The AZF region has 3 non-overlapping subregion-AZFa, AZFb, and AZFc, which are required for normal spermatogenesis. The incidence of Y microdeletion has varied widely, from 1% to 55% depends on the selection criteria of the patient. The study of the Y chromosome microdeletion is particularly important because of the potential for transmission of genetic abnormalities to the off spring. The study includes DNA isolation from peripheral blood of 50 OAT men, 10 normozoospermic men, and 8 Indonesian women. We used PCR-based Y chromosome screening with 6 STS for microdeletion, and the continued with agarose electrophoresis. One sample from each STS was sequenced to confirm the exact loci.

*Result and conclusion:* This study found 1 from 50 oligoasthenoteratozoospermia (OAT) men containing Ygl1 microdeletion. The frequency of microdeletions was 1/50 (2%) and the location of these microdeletion was detected with sY254 and sY255. The Indonesia oligoasthenoteratozoospermia (OAT) men found Y

chromosome microdeletion was 1150 (2%) in AZFc region, with DAZ gene candidate is mayor. Frequency Y microdeletions in this study was still global range (1-55%).</i>