

## Analisis molekuler Exon 6 Gen Porin tipe 3 (hVDAC3) pada sperma pria infertil dengan motilitas rendah (asthenozoospermia)

Tuti Nuraini, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=85467&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Ruang Lingkup dan Cara Penelitian : Salah satu penyebab infertilitas pada pria adalah rendahnya motilitas sperma (asthenozoospermia). Motilitas yang rendah ini dapat disebabkan oleh beberapa hal antara lain adanya gangguan pada fungsi mitokondria. Porin atau voltage dependent anion channel (VDAC) merupakan kanal ion dengan berat molekul 30-35 kDa yang terdapat di membran luar mitokondria sel eukariota. Sampai saat ini telah berhasil diidentifikasi 3 tipe porin dengan tingkat homologi yang tinggi. Sebagai kanal ion, porin bertanggung jawab atas keluar masuknya metabolit di dalam sel, termasuk ATP. Porin tidak hanya memperlancar transport ATP dari dalam mitokondria bahkan juga mengatur proses keluarnya ATP. Hasil penelitian Sampson et al. (2001) dengan teknik knock out mouse yang mendelesikan 4 exon terakhir gen VDAC3 mencit menyebabkan mencit jantan mutan sehat tapi infertil asthenozoospermia (Jumlah sperma normal tapi motilitas menurun). Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis exon 6 gen VDAC3 manusia pada sperma motilitas rendah dari pasien infertilitas asthenozoospermia dibandingkan dengan sperma motilitas lurus dan cepat (normal). Sperma pasien asthenozoospermia diswim-up dan diambil sperma yang gerakannya lemah. Sedangkan sperma yang normal diswim-up dan diambil sperma yang berenang ke atas (gerakannya baik). Setelah itu dilakukan isolasi DNA dan sperma yang didapat. Jumlah sampel sperma asthenozoospermia adalah 30 sampel, sedangkan sperma normal sebanyak 20 sampel. DNA genom yang sudah didapatkan kemudian di amplifikasi dengan primer yang spesifik untuk exon 6 gen VDAC3. Hasil PCR dielektroforesis dengan gel agarose 2%. Setelah dilakukan sekuensing terhadap produk PCR dari sampel yang ada dengan menggunakan Big Dye Terminator Mix menggunakan mesin sekuensing the ABI 377A.

Hasil dan Kesimpulan: Dari 30 sampel sperma pasien asthenozoospermia, 28 sampel menunjukkan adanya hasil amplifikasi fragmen exon 6 gen hVDAC3 berukuran + 225 pb dan dari hasil sekuensing ditemukan adanya 4 mutasi substitusi nukleotida yang menyebabkan perubahan asam amino penyusun exon 6 gen bVDAC3 pada 9 sampel, yaitu perubahan asam amino posisi 131 dan isoleusin menjadi leusin sebanyak 8 sampel (26,67%), posisi 174 dari lisin menjadi asam glutamat sebanyak 1 sampel (3,33%), posisi 143 dan valin menjadi glisin sebanyak 1 sampel (3,33%), dan posisi 164 dari leusin menjadi triptofan sebanyak 1 sampel (3,33%). Mutasi ini mungkin dapat menyebabkan gangguan fungsi mitokondria sperma dalam mengeluarkan ATP.