

# BAB 1

## PENDAHULUAN

### 1.1. Latar Belakang

Salah satu ciri penting makhluk hidup adalah kemampuan untuk bereproduksi. Ketidakmampuan bereproduksi disebut infertilitas, dinyatakan sebagai tidak terjadinya kehamilan setelah satu tahun perkawinan dengan hubungan seksual normal tanpa upaya untuk mencegah kehamilan. Sekitar 15% pasangan memenuhi kriteria infertil, 35% disebabkan oleh faktor wanita, 30% oleh faktor pria, 20% oleh kombinasi keduanya, dan 15% idiopatik.<sup>1</sup>

Kemandulan pada pria disebabkan oleh faktor lingkungan dan faktor genetik. Faktor genetik yang mempengaruhi kemandulan berupa kelainan genetik, baik satu gen atau merupakan kerja sama lebih dari satu gen.<sup>1</sup> Gen yang mempengaruhi kemandulan pada pria antara lain gen SRY (*the sex determining region on Y*) yang terletak pada lengan pendek kromosom Y (Yp) dan gen AZF (*azoospermic factor*) yang terletak pada lengan panjang (Yq11) kromosom Y.<sup>2,3</sup>

Regio Yq11 memiliki 76 lokus gen yang dibagi ke dalam 25 interval (D1-25) berdasarkan pemetaan *Vollrath et al.* Mutasi sering terjadi pada regio proksimal (D3-6) yang selanjutnya dinamakan AZFa, bagian tengah (D13-16) yang selanjutnya dinamakan AZFb, dan bagian distal (D20-22) yang selanjutnya dinamakan AZFc.<sup>4</sup>

Manifestasi klinis yang diperlihatkan akibat adanya delesi pada ketiga daerah AZF sangat bervariasi. Mikrodelesi AZFa sindrom sel Sertoli tipe I dan sindrom sel Sertoli tipe II. Mikrodelesi AZFb memperlihatkan adanya hambatan pada tahap pembentukan spermatosit sekunder sedangkan sel-sel spermatogonia dan spermatosit primer dijumpai dalam jumlah yang normal. Sementara mikrodelesi AZFc memiliki fenotip yang bervariasi.<sup>2,5</sup>

Penelitian yang telah dilakukan di beberapa negara memperlihatkan adanya perbedaan frekuensi dan kandidat gen yang mengalami delesi. Hal ini menunjukkan bahwa mikrodelesi kromosom Y dipengaruhi oleh perbedaan ras atau etnik.<sup>5</sup> Oleh karena itu, di Indonesia juga perlu dilakukan pemeriksaan sehingga dapat diketahui berapa besar frekuensi terjadinya mikrodelesi kromosom Y dan kandidat gen yang paling banyak mengalami delesi.

## **1.2. Perumusan Masalah**

Sampai saat ini, belum ada penelitian yang dilakukan di Jakarta mengenai mikordelesi pada regio-regio di kromosom Y yang mengakibatkan terjadinya azoospermia. Masalah pada penelitian ini adalah mencari frekuensi mikordelesi pada kromosom Y dan regio mana yang paling sering mengalami mikordelesi.

## **1.3. Pertanyaan Penelitian**

1. Berapa frekuensi mikordelesi kromosom Y pada pria oligozoospermia berat di Jakarta bulan Mei 2007 hingga November 2008?
2. Mikordelesi kandidat gen pada kromosom Y mana yang paling banyak dijumpai pada pria penderita oligozoospermia berat di Jakarta bulan Mei 2007 hingga November 2008?

## **1.4. Tujuan**

### **1.4.1. Tujuan Umum**

1. Mengklarifikasi apakah mikordelesi kromosom Y menyebabkan infertilitas pada pria oligozoospermia di Jakarta

### **1.4.2. Tujuan Khusus**

1. Mengetahui frekuensi mikordelesi kromosom Y pada pria penderita oligozoospermia di Jakarta.
2. Mengetahui mikordelesi kandidat gen pada kromosom Y yang paling banyak dijumpai pada pria penderita oligozoospermia di Jakarta.

## **1.5. Manfaat**

### **1.5.1. Manfaat Bagi Peneliti**

1. Menambah pengetahuan dan pengalaman peneliti mengenai mikordelesi kromosom Y pada pria penderita oligozoospermia di Jakarta.
2. Menyelesaikan prasyarat sebelum menerima gelar sarjana kedokteran.

### 1.5.2. Manfaat Bagi Masyarakat

1. Jika penelitian ini memperoleh hasil yang signifikan, pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y dapat dijadikan alat diagnostik genetik untuk memastikan bahwa faktor genetik merupakan penyebab infertilitas pada pria Indonesia.
2. Pria yang telah dipastikan mengalami mikrodelesi pada kromosom Y tidak memerlukan pemeriksaan biopsi testis dan tidak memerlukan terapi hormonal untuk merangsang spermatogenesisnya karena pria tersebut telah kehilangan gen yang mengontrol proses spermatogenesisnya.
3. Pria yang telah dipastikan mengalami mikrodelesi pada kromosom Y yang hendak memperoleh anak dengan cara bayi tabung memerlukan konseling tentang mewariskan kelainan genetiknya pada anak laki-lakinya.

