

## Analisis polimorfisme gen MTHFR (Methylenetetrahydrofolat Reductase) A1298C pada pria normal dan pria oligozoospermia = Analysis of MTHFR (Methylenetetrahydrofolate Reductase) gene polymorphism A1298C in normal and oligozoospermic men

Naida Faustina, author

Deskripsi Lengkap: <https://lib.ui.ac.id/detail?id=20411419&lokasi=lokal>

---

### Abstrak

Methylenetetrahydrofolat-reductase (MTHFR) adalah gen yang berperan penting dalam pembentukan folat dan methionin. MTHFR sangat dibutuhkan untuk sintesis dan metilasi DNA. Deregulasi MTHFR bisa menyebabkan infertilitas pada pria. Mutasi pada titik A1298C bisa menyebabkan penurunan level plasma folat dan spermatogenic arrest. Penelitian ini bertujuan menganalisis polimorfisme gen MTHFR A1298C pada pria normal dan pria oligozoospermia di Indonesia.

Penelitian ini merupakan penelitian cross sectional dengan mengambil darah 3mL dari pria normal dan oligozoospermia di Indonesia dengan jumlah total 104 pria. Gen MTHFR diamplifikasi menggunakan teknik PCR dengan primer spesifik, sedangkan analisis PCR-RFLP pada MTHFR gen menggunakan enzim restriksi MboII dimana teknik ini dapat menentukan genotip dan alotip A1298C pada pria normal dan pria oligozoospermia di Indonesia. Analisis data dilakukan dengan menggunakan tes Chi Square.

Hasil dari penelitian ini menunjukkan bahwa pada pria normal, 66.7% memiliki genotip AA, 23.8% memiliki genotip AC, dan 9.5% memiliki genotip CC. Sedangkan 15.7% pria oligozoospermia memiliki genotip AA, 79.5% memiliki genotip AC, dan 4.8% memiliki genotip CC. Selain itu, ada asosiasi yang signifikan antara polimorfisme gen MTHFR A1298C dengan pria oligozoospermia ( $p=0.000$ ) dan juga antara alotip A dengan pria oligozoospermia ( $p=0.006$ ). Polimorfisme gen MTHFR A1298C berhubungan dengan infertilitas pria di Indonesia, terutama pada pria oligozoospermia ( $p<0.05$ ).

.....Methylenetetrahydrofolate-reductase (MTHFR) is a gene that plays a critical role in the metabolism of folate and methionine. MTHFR is very important in the synthesis and methylation of DNA. Deregulation of MTHFR may lead to infertility in male. Mutation in point 1298 may result in the reduction of plasma folate levels and spermatogenic arrest. This study aims to analyze MTHFR gene polymorphism A1298C in normal and oligozoospermic Indonesian men.

This was a cross sectional study conducted with a laboratory approach. Three mL of blood was drawn from a total of 104 normal and oligozoospermic men. MTHFR gene is analyzed by using PCR with specific primers, whereas the PCR-RFLP analysis of the MTHFR gene uses restriction enzyme MboII where it determines the allotypes of A1298C in normal and oligozoospermia Indonesian men.

The result of this study shows that in normal male 66.7% has AA genotype, 23.8% has AC genotype, and 9.5% has CC genotype. Whereas, in oligozoospermic male 15.7% has AA genotype, 79.5% has AC genotype, and 4.8% has CC genotype. Furthermore, there is an association between MTHFR gene polymorphism A1298C with oligozoospermia ( $p=0.000$ ) and also between allotype A with oligozoospermia ( $p=0.006$ ). In conclusion, MTHFR gene polymorphism of A1298C is associated with male infertility in Indonesian men especially men with severe oligozoospermia ( $p<0.05$ ).