

**GAMBARAN MIKRODELESI KROMOSOM Y PADA INFERTILITAS
LAKI-LAKI DENGAN OLIGOZOOSPERMIA DAN AZOOSPERMIA DI
LABORATORIUM GENETIKA MEDIK FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA**

SKRIPSI

**Untuk Memenuhi Persyaratan
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**



Oleh :

Muhammad Riduan

NPM : 22700111

**PROGRAM STUDI KEDOKTERAN
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA SURABAYA**

2024/2025

HALAMAN PERSETUJUAN

SKRIPSI

**GAMBARAN MIKRODELESI KROMOSOM Y PADA INFERTILITAS LAKI-LAKI
DENGAN OLIGOZOOSPERMIA DAN AZOOSPERMIA DI LABORATORIUM
GENETIKA FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA
SURABAYA**

**Diajukan untuk Memenuhi Salah Satu Syarat Guna
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran**

Oleh :

Muhammad Riduan

NPM : 22700111

**Menyetujui untuk diuji
Pada tanggal: 15 Juli 2024**

Pembimbing Utama,



dr. Eva Diah Setijowati, M.Si. Med

NIK. 08409-ET

Pembimbing Pendamping,



**dr. Maria juliati kusumaningtyas,
MSi**

NIK. 02363-ET

Penguji,



**Dr. dr. indah widyaningsih,
M.Kes**

NIK. 02340-ET

HALAMAN PENGESAHAN

SKRIPSI

**GAMBARAN MIKRODELESI KROMOSOM Y PADA INFERTILITAS LAKI-LAKI
DENGAN OLIGOZOOSPERMIA DAN AZOOSPERMIA DI LABORATORIUM
GENETIKA FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS WIJAYA KUSUMA
SURABAYA**

Oleh :

Muhammad Riduan

NPM : 22700111

Menyetujui diuji pada

Hari : Selasa

Tanggal : 15 Juli 2025

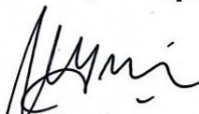
Pembimbing Utama,



dr. Eva Diah Setijowati, M.Si. Med

NIK. 08409-ET

Pembimbing Pendamping,



**dr. Maria Juliati Kusumaningtyas,
M.Si**

NIK. 02363-ET

Penguji,



Dr. dr. indah widyaningsih, M.Kes

NIK. 02340-ET

KATA PENGANTAR

Puji syukur penulis ucapkan kepada Tuhan Yang Maha Esa yang telah memberikan kemudahan kepada penulis untuk dapat menyelesaikan skripsi dengan judul "Gambaran mikrodelesi kromosom Y pada infertilitas laki-laki dengan oligozoospermia dan azoospermia di laboratorium Genetika Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya". Skripsi ini disusun sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar Sarjana Kedokteran di Fakultas Kedokteran, Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.

Penyusunan skripsi tidak terlepas dari berbagai bantuan dan dukungan, baik secara langsung maupun tidak langsung dari berbagai pihak. Oleh sebab itu, pada kesempatan ini penulis sampaikan terima kasih yang tak terhingga kepada :

1. Yth. Prof. Dr. Kuntaman, dr., MS., Sp.MK(K) selaku Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya yang telah memberi kesempatan kepada penulis menuntut ilmu di Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya.
2. Yth. dr. Eva Setijowati, M.Si. Med, selaku Dosen pembimbing Utama yang telah memberikan bimbingan, arahan, serta dorongan dalam menyelesaikan Skripsi ini.
3. Yth. dr. Maria juliati kusumaningtyas, M.si, selaku Dosen Pembimbing Pendamping yang telah memberikan bimbingan, arahan, serta dorongan dalam menyelesaikan Skripsi ini.
4. Yth. Dr. dr. indah widyaningsih, M.Kes selaku Dosen Penguji Skripsi.

5. Abdaris dan Misnawati selaku orang tua yang selalu memberikan dukungan dan semangat kepada penulis secara moral dan material dalam setiap langkah penulis.
6. Riska Harisnawati dan Riswan Ardinata selaku kakak yang telah memberikan kasih sayang, semangat, dan dukungan moral serta material.
7. Nurul Izzah yang selalu menemani dan memberikan dukungan kepada penulis dalam penyusunan Skripsi.
8. Semua pihak yang telah membantu dalam penyusunan Skripsi yang tidak mungkin disebut satu per satu.

Penulis menyadari bahwa penulisan Skripsi ini masih jauh dari sempurna dan mengharapkan segala masukan demi sempurna tulisan ini.

Surabaya, 29 November 2024
Penulis

ABSTRAK

Riduan, M. 2025. Gambaran Mikrodelesi Kromosom Y pada Infertilitas Laki-Laki dengan Oligozoospermia dan Azoospermia di Laboratorium Genetika Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Skripsi, Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Pembimbing: Maria Juliati Kusumaningtyas¹, Eva Diah Setijowati¹

Tingginya angka infertilitas laki-laki yang disebabkan oleh kelainan genetik mulai menjadi perhatian terutama mikrodelesi kromosom Y, terutama pada regio *azoospermia factor* (AZF). Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengetahui gambaran mikrodelesi kromosom Y pada pasien infertil laki-laki dengan oligozoospermia dan azoospermia serta menentukan regio AZF terbanyak yang mengalami mikrodelesi. Penelitian ini merupakan studi deskriptif retrospektif yang dilakukan di Laboratorium Genetika Medik Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya. Data diambil dari rekam medis pasien tahun 2019-2024 dengan total sampel sebanyak 31 pasien. Pemeriksaan mikrodelesi dilakukan dengan metode multiplex PCR menggunakan primer spesifik pada regio AZFa, AZFb, dan AZFc. Hasil menunjukkan bahwa 16 dari 31 pasien (52%) mengalami mikrodelesi kromosom Y. Analisis sperma oligospermia pada 2 dari 4 pasien ditemukan mutasi sY84 pada regio AZFa dan sY134 di regio AZFb. Azoospermia obstruktif terbanyak pada mutasi sY134 sebanyak 11 dari 22 pasien di regio AZFb. NOA terbanyak pada mutasi sY134 yaitu 3 dari 5 pasien di regio AZFb. Kesimpulan penelitian ditemukan mikrodelesi kromosom Y sebagai penyebab dari infertilitas sebesar 52% dari total pasien penelitian dan mutasi terbanyak yang ditemukan adalah mutasi sY 134 di regio AZFb. Saran dari penelitian ini adalah pentingnya pemeriksaan genetik pada pasien infertil laki-laki dengan hasil analisis sperma abnormal untuk menentukan strategi pengobatan dan pilihan reproduksi yang tepat.

Kata kunci: infertilitas laki-laki, oligozoospermia, azoospermia, mikrodelesi kromosom Y, AZF

ABSTRACT

Riduan, M. 2025. *Profile of Y Chromosome Microdeletions in Male Infertility with Oligozoospermia and Azoospermia at the Genetics Laboratory, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma Surabaya University. Final Assignment, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma Surabaya University. Supervisor: Maria Juliati Kusumaningtyas¹ Eva Diah Setijowati²*

The increasing prevalence of male infertility due to genetic abnormalities, particularly Y chromosome microdeletions in the azoospermia factor (AZF) regions, has become a growing concern. This study aimed to identify the pattern of Y chromosome microdeletions in infertile male patients with oligozoospermia and azoospermia and to determine the most frequently affected AZF region. This was a descriptive retrospective study conducted at the Medical Genetics Laboratory, Faculty of Medicine, Wijaya Kusuma University Surabaya. Data were collected from medical records of patients from 2019 to 2024, with a total sample of 31 patients. Microdeletion analysis was performed using multiplex PCR with specific primers for AZFa, AZFb, and AZFc regions. The results showed that 16 out of 31 patients (52%) had Y chromosome microdeletions. Among patients with oligozoospermia, 2 of 4 showed microdeletions at STS markers sY84 (AZFa) and sY134 (AZFb). In obstructive azoospermia, the most frequent microdeletion involved sY134 (AZFb), detected in 11 of 22 patients. Similarly, in non-obstructive azoospermia (NOA), sY134 (AZFb) was the most common finding, present in 3 of 5 patients. Overall, Y-chromosome microdeletions were identified in 52% of the study population, with sY134 in the AZFb region as the predominant alteration. This study recommends the importance of genetic screening in infertile men with abnormal semen analysis to guide appropriate treatment strategies and reproductive options.

Keywords: *male infertility, oligozoospermia, azoospermia, Y chromosome microdeletion, AZF*

DAFTAR ISI

HALAMAN PERSETUJUAN	i
HALAMAN PENGESAHAN	ii
KATA PENGANTAR	iii
ABSTRAK	v
ABSTRACT	vi
DAFTAR ISI	vii
DAFTAR GAMBAR	ix
LAMPIRAN	x
DAFTAR TABEL	xi
DAFTAR SINGKATAN	xii
BAB I	1
PENDAHULUAN	1
A. Latar Belakang.....	1
B. Rumusan Masalah	3
C. Tujuan Penelitian.....	3
D. Manfaat Penelitian.....	4
BAB II	5
TINJAUAN PUSTAKA	5
A. Infertilitas	5
B. Kelainan Genetik pada Infertilitas Laki – Laki	9
BAB III	18
KERANGKA KONSEP DAN HIPOTESIS PENELITIAN	18
A. Kerangka Konsep	18
BAB IV	19
METODE PENELITIAN	19
A. Rancangan Penelitian	19
B. Lokasi Dan Waktu Penelitian.....	19
C. Populasi Dan Sampel.....	19
D. Variabel Penelitian	20

E. Definisi Operasional.....	21
F. Prosedur Penelitian.....	22
BAB V.....	30
HASIL PENELITIAN DAN ANALISIS DATA.....	30
A. Gambaran Umum Lokasi Penelitian	30
B. Hasil Penelitian.....	30
Hasil Mikrodelesi Kromosom Y pada Pasien.....	32
5. Hubungan antara Analisis Sperma dengan Hasil Mikrodelesi Kromosom Y 34	
BAB VI	35
PEMBAHASAN.....	35
A. Usia dengan Infertilitas.....	35
B. Infertilitas dengan hasil analisis sperma.....	35
C. Analisis sperma dengan hasil mikrodelesi kromosom Y	36
D. Infertilitas, analisa sperma dan hasil mikrodelesi kromosom Y	37
BAB VII.....	38
KESIMPULAN DAN SARAN.....	38
A. Kesimpulan.....	38
B. Saran.....	38
DAFTAR PUSTAKA	40

DAFTAR GAMBAR

Gambar II. 1 Kromosom Y Manusia	14
Gambar III. 1 Kerangka Konsep Penelitian.....	18
Gambar IV. 1 Alur Penelitian.....	22
Gambar V. 1 Usia Pasien.....	30
Gambar V. 2 Jenis Infertilitas pada Pasien.....	31
Gambar V. 3 Analisis Sperma pada Pasien	31
Gambar V. 4 Analisis Spermia pada Pasien	32
Gambar V. 5 Hasil Mikrodelesi Kromosom Y pada Pasien.....	32
Gambar V. 6 Prevalensi Mikrodelesi	33
Gambar V. 7 Hubungan Antara Analisis.....	34

LAMPIRAN

Lampiran 1 Surat Izin Laboratorium	43
Lampiran 2 Sertifikat Laik Etik.....	44
Lampiran 3 Lembar Konsultasi	45
Lampiran 4 Formulir Informed Consent	46
Lampiran 5 Tabel Data Hasil Penelitian	47
Lampiran 6 Dokumentasi Kegiatan.....	48
Lampiran 7 Cek Plagiasi	49
Lampiran 8 Jurnal.....	50

DAFTAR TABEL

Tabel IV. 1 Definisi Operasional..... 21

DAFTAR SINGKATAN

HH	: <i>Hypogonadotropic Hypogonadism</i>
GnRH	: <i>Gonadotropin Releasing Hormone</i>
FSH	: <i>Follicle Stimulating Hormone</i>
LH	: <i>Luteinizing Hormone</i>
AZF	: <i>Azoospermia Factor</i>
WHS	: <i>Wolf-Hirschhorn Syndrome</i>
WHO	: <i>World Health Organization</i>
NAHR	: <i>Non- Allelic Homologous Recombination</i>
STS	: <i>Sequence Tagged Site</i>
HPG	: <i>Hypothalamic-Pituitary-Gonadal</i>
CBAVD	: <i>Congenital Bilateral Absence of the Vas Deferens</i>
CFTR	: <i>Certified Fundamental Tax Reporting</i>
RBT	: <i>Reciprocal Balanced Translocations</i>
TESE	: <i>Testis Sperm Extraction</i>
HPG	: <i>Hypothalamic-Pituitary-Gonadal</i>
MA	: <i>Maturation Arrest</i>

Lampiran 8 Surat Pernyataan Keaslian Tulisan

PERNYATAAN KEASLIAN TULISAN

Yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Muhammad Riduan

NPM : 22700111

Program Studi : Pendidikan Kedokteran

Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya

Menyatakan dengan sebenarnya bahwa skripsi yang saya tulis dengan judul “
Gambaran Mikrodelesi Kromosom Y pada Infertilitas Laki-Laki dengan
Oligozoospermia dan Azoospermia di Laboratorium Genetika Medik Fakultas
Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya”, benar – benar hasil karya saya
sendiri, bukan merupakan pengambil alihan tulisan atau pikiran orang lain yang saya
akui sebagai tulisan atau pikiran saya sendiri. Apabila di kemudian hari dapat
dibuktikan bahwa Skripsi ini adalah hasil jiplakan, maka saya bersedia menerima
sanksi atas perbuatan tersebut.

Surabaya,



(Muhammad Riduan)

NPM: 22700111