

Korelasi Pemeriksaan Mikrodelesi Kromosom Y dengan Analisa Kromosom G-Banding pada Pria Dewasa**The Correlation of Y Chromosome Microdeletion Screening and G-Banding Chromosomal Analysis in Adult Males****Rosiana Kristianingrum^{1*}, Ni Luh Gede Puspita Yanti², Moh. Fairuz Abadi³**¹ *Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Wira Medika Bali; rosianakristia56@gmail.com² Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Wira Medika Bali; puspitayanti@stikeswiramedika.ac.id³ Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Wira Medika Bali; fairuzabadi@stikeswiramedika.ac.id*(rosianakristia56@gmail.com)**ABSTRACT**

Male infertility is a reproductive health problem often associated with genetic abnormalities, such as Y chromosome microdeletions and chromosomal aberrations detectable through G-banding analysis. This study is important since research on the relationship between these two examinations in evaluating male infertility in Indonesia is still limited. The purpose of this study was to analyze the correlation between Y chromosome microdeletion and G-banding chromosomal analysis in adult males. This study employed a cross-sectional correlational design, involving 46 adult males with a history of infertility examined at the Laboratory X between January 2023 and April 2025. Samples were collected using a total sampling technique. Y chromosome microdeletion was examined using multiplex PCR, while chromosomal analysis was conducted using the G-banding technique. Data were analyzed descriptively and with the Spearman correlation test using SPSS version 27. The results showed that 97.83% of subjects had normal Y chromosome microdeletion results, while 2.17% presented AZFc deletions. G-banding analysis revealed 91.30% normal karyotypes and 8.70% chromosomal abnormalities, including Klinefelter syndrome. The Spearman test indicated no significant correlation ($r = -0.046$; $p = 0.761$). It is concluded that both examinations assess different genetic aspects but are complementary. Clinicians are advised to use both methods in evaluating male infertility, and further studies with larger samples are recommended.

Keywords : Knowledge, Compliance, Personal Protective Equipment**ABSTRAK**

Infertilitas pria merupakan masalah kesehatan reproduksi yang sering dikaitkan dengan kelainan genetik, seperti mikrodelsi kromosom Y dan kelainan kromosom yang dapat dideteksi melalui analisis G-banding. Penelitian ini penting dilakukan karena kajian mengenai hubungan kedua pemeriksaan tersebut dalam evaluasi infertilitas pria di Indonesia masih terbatas. Tujuan penelitian ini adalah menganalisis korelasi antara mikrodelsi kromosom Y dengan analisis kromosom G-banding pada pria dewasa. Penelitian ini menggunakan desain *cross-sectional* dengan pendekatan korelasional, melibatkan 46 pria dewasa dengan riwayat infertilitas yang diperiksa di laboratorium x pada Januari 2023–April 2025. Sampel diambil secara total sampling. Pemeriksaan mikrodelsi kromosom Y dilakukan dengan metode PCR multiplex, sedangkan analisis kromosom menggunakan teknik G-banding. Data dianalisis secara deskriptif dan dengan uji Spearman pada SPSS versi 27. Hasil penelitian menunjukkan 97,83% responden memiliki hasil normal pada pemeriksaan mikrodelsi kromosom Y, sedangkan 2,17% mengalami mikrodelsi di wilayah AZFc. Analisis kromosom G-banding menunjukkan 91,30% hasil normal dan 8,70% mengalami kelainan, termasuk sindrom Klinefelter. Uji Spearman menunjukkan tidak terdapat korelasi signifikan ($r = -0,046$; $p = 0,761$). Disimpulkan bahwa kedua pemeriksaan menilai aspek genetik berbeda namun bersifat komplementer. Disarankan agar klinisi menggunakan keduanya dalam evaluasi infertilitas pria serta penelitian lanjutan dilakukan dengan jumlah sampel lebih besar.

Kata Kunci : mikrodelsi kromosom Y, G-banding infertilitas pria, kelainan kromosom

PENDAHULUAN

Infertilitas merupakan masalah kesehatan global yang berdampak besar pada kualitas hidup pasangan usia subur. Diperkirakan sekitar 10–15% pasangan di seluruh dunia mengalami infertilitas, dengan faktor pria berkontribusi pada 25–30% kasus tersebut¹. Salah satu penyebab utama infertilitas pria adalah kelainan genetik, termasuk mikrodelesi kromosom Y pada wilayah *Azoospermia Factor* (AZF) yang berperan penting dalam spermatogenesis, serta kelainan kromosom numerik atau struktural yang dapat dideteksi melalui analisis sitogenetik G-banding^{2,3}. Mikrodelesi kromosom Y, khususnya pada wilayah AZFa, AZFb, dan AZFc, telah dikaitkan dengan gangguan produksi sperma, azoospermia, dan oligozoospermia berat⁴. Sementara itu, sindrom Klinefelter (47,XXY) merupakan kelainan kromosom yang paling sering ditemukan pada pria infertil⁵.

Secara nasional, infertilitas juga menjadi tantangan signifikan. Data di Indonesia menunjukkan prevalensi infertilitas pria berkisar antara 10–12%, dengan penyebab genetik menduduki proporsi cukup besar⁶. Namun, penelitian terkait hubungan antara mikrodelesi kromosom Y dan kelainan kromosom pada pria infertil masih terbatas. Studi-studi sebelumnya di Indonesia lebih banyak berfokus pada analisis faktor klinis, hormonal, atau lingkungan, sehingga aspek genetika molekuler dan sitogenetika belum banyak dieksplorasi secara bersamaan⁷.

Pada tingkat lokal, khususnya di laboratorium x, pemeriksaan infertilitas pria umumnya dilakukan secara terpisah antara deteksi mikrodelesi kromosom Y menggunakan metode PCR dan analisis kromosom G-banding untuk kelainan struktural maupun numerik. Meskipun kedua metode ini memiliki keunggulan masing-masing, terdapat kesenjangan dalam pemahaman mengenai hubungan antara hasil kedua pemeriksaan tersebut. Beberapa penelitian internasional melaporkan bahwa mikrodelesi kromosom Y tidak selalu berhubungan dengan kelainan kariotipe besar⁸, sementara penelitian lain menekankan pentingnya pendekatan komplementer untuk meningkatkan akurasi diagnosis⁹.

Kesenjangan data dan teori ini menunjukkan perlunya penelitian lebih lanjut untuk menganalisis korelasi antara mikrodelesi kromosom Y dan analisis kromosom G-banding pada pria dewasa. Hasil penelitian diharapkan dapat memberikan dasar ilmiah bagi optimalisasi strategi diagnostik genetik di Indonesia, sehingga dapat membantu klinisi dalam menentukan penanganan yang lebih tepat bagi pasien dengan keluhan infertilitas. Tujuan penelitian ini adalah menganalisis korelasi antara hasil mikrodelesi kromosom Y dengan analisis kromosom G-banding pada pria dewasa.

METODE

Penelitian ini menggunakan pendekatan kuantitatif dengan desain *cross-sectional* dan pendekatan korelasional untuk mengevaluasi hubungan antara hasil pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y dan analisis kromosom G-banding pada pria dewasa dengan infertilitas. Rancangan kegiatan dilakukan melalui pengumpulan data retrospektif dari rekam medis laboratorium yang kemudian dianalisis secara statistik untuk mengetahui hubungan antar variabel. Ruang lingkup penelitian difokuskan pada pria dewasa dengan keluhan infertilitas yang menjalani pemeriksaan genetik, dengan objek penelitian berupa hasil pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y dan hasil analisis kromosom G-banding. Bahan penelitian berupa sampel darah vena pasien, sedangkan alat utama yang digunakan meliputi alat PCR multiplex untuk deteksi mikrodelesi kromosom Y serta mikroskop sitogenetik untuk analisis kromosom G-banding.

Penelitian dilaksanakan di laboratorium x dengan periode pengumpulan data sejak Januari 2023 hingga April 2025. Teknik pengambilan data menggunakan metode total sampling, sehingga seluruh pria dewasa yang memenuhi kriteria inklusi dan menjalani kedua pemeriksaan selama periode penelitian dimasukkan sebagai sampel, dengan jumlah total 46 responden. Definisi operasional variabel dalam penelitian ini terdiri dari dua komponen, yaitu mikrodelesi kromosom Y yang diperoleh melalui pemeriksaan PCR multiplex dengan hasil dikategorikan normal atau terdapat delesi (AZFa, AZFb, AZFc, atau kombinasi), serta hasil analisis kromosom G-banding yang dikategorikan menjadi kariotipe normal (46,XY)

atau abnormal (misalnya 47,XXY atau kelainan struktural lainnya). Analisis data dilakukan secara deskriptif untuk menggambarkan distribusi hasil pemeriksaan, dilanjutkan dengan uji korelasi Spearman untuk menguji hubungan antara kedua variabel penelitian dengan tingkat signifikansi 0,05. Seluruh pengolahan data dilakukan menggunakan perangkat lunak SPSS versi 27.

HASIL

Penelitian ini secara komprehensif menginvestigasi korelasi antara pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y dengan analisa kromosom G-banding pada pria dewasa yang mengalami masalah infertilitas di laboratorium x.

Tabel 1. Analisa Statistik Deskriptif pemeriksaan Mikrodelesi Kromosom Y

Hasil Pemeriksaan Mikrodelesi Kromosom Y	Frekuensi (n)	Presentasi (%)
Normal	45	97,83%
Delesi AZFa (tidak ada delesi)	0	0
Delesi AZFb (tidak ada delesi)	0	0
Delesi AZFc	1	2,17%
Kombinasi AZFabc (tidak ada delesi)	0	0
Total	46	100,00%

Tabel 1 menunjukkan distribusi hasil pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y pada 46 subjek penelitian. Dari seluruh responden, mayoritas yaitu sebanyak 45 orang (97,83%) memiliki hasil normal tanpa adanya delesi pada wilayah AZF kromosom Y. Hanya satu responden (2,17%) yang ditemukan mengalami mikrodelesi, tepatnya pada wilayah AZFc, sedangkan tidak ada kasus mikrodelesi yang melibatkan wilayah AZFa, AZFb, maupun kombinasi AZFabc. Temuan ini menegaskan bahwa mikrodelesi kromosom Y relatif jarang terjadi pada populasi pria infertil dalam penelitian ini, serta mengonfirmasi bahwa delesi pada wilayah AZFc merupakan tipe mikrodelesi yang paling umum ditemukan dibandingkan dengan wilayah lain. Hasil ini juga sejalan dengan literatur yang menyebutkan bahwa AZFc *deletion* lebih sering dikaitkan dengan gangguan spermatogenesis berat, seperti azoospermia atau oligozoospermia, dibandingkan dengan tipe delesi lainnya. Distribusi data ini menjadi penting karena memberikan gambaran prevalensi kelainan molekuler pada kromosom Y yang dapat berkontribusi terhadap infertilitas pria, meskipun proporsinya relatif kecil dibandingkan dengan hasil normal.

Tabel 2. Uji Statistik Spearman

Komponen Analisis	Hasil
Jumlah Sampel	46
Nilai Koefisien Korelasi (r)	-0,046
Nilai Signifikansi (p) (2-tailed)	0,761
Interpretasi Hasil	Tidak signifikan

Tabel 2 menyajikan hasil analisis korelasi Spearman antara pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y dan analisis kromosom G-banding pada 46 subjek penelitian. Nilai koefisien korelasi yang diperoleh adalah -0,046 dengan nilai signifikansi (p) sebesar 0,761. Hasil ini menunjukkan bahwa tidak terdapat korelasi yang signifikan secara statistik antara kedua variabel yang diteliti. Nilai koefisien korelasi yang sangat mendekati nol mengindikasikan bahwa arah hubungan antara kedua pemeriksaan cenderung lemah dan tidak bermakna, sementara nilai p yang jauh di atas 0,05 menegaskan bahwa hasil tersebut tidak signifikan pada tingkat kepercayaan 95%.

PEMBAHASAN

Penelitian ini mengevaluasi korelasi antara hasil pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y dan analisa kromosom G-banding pada 46 pria dewasa yang diperiksa di laboratorium x. Hasil utama penelitian menunjukkan bahwa mayoritas subjek memiliki hasil pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y yang normal (97,83%), dengan hanya satu subjek (2,17%) yang terdeteksi mengalami mikrodelesi pada wilayah AZFc. Sedangkan untuk analisa kromosom G-banding, 91,30% subjek mempunyai kariotipe normal (46,XY), dan 8,70% menunjukkan kelainan kromosom, seperti sindrom Klinefelter (47,XXY).

Temuan ini konsisten dengan literatur yang menunjukkan prevalensi mikrodelesi kromosom Y pada pria dewasa berkisar antara 2-10%, tergantung populasi dan metode deteksi yang digunakan.¹⁰ Mikrodelesi AZFc merupakan tipe yang paling umum ditemukan dan berhubungan dengan gangguan spermatogenesis seperti oligospermia dan azospermia.¹¹ Pemeriksaan molekuler PCR yang digunakan dalam penelitian ini mampu mendeteksi mikrodelesi submikroskopik yang tidak terlihat pada analisa kromosom konvensional. Analisa kromosom G-banding efektif dalam mengidentifikasi kelainan kromosom numerik dan struktural besar, seperti sindrom Klinefelter, yang merupakan salah satu penyebab utama infertilitas pria.¹² Namun, teknik ini tidak dapat mendeteksi kelainan molekuler yang lebih halus seperti mikrodelesi, sehingga kedua pemeriksaan ini menilai aspek genetika yang berbeda dan bersifat komplementer.

Uji korelasi Spearman antara hasil mikrodelesi kromosom Y dan analisa kromosom G-banding menunjukkan koefisien korelasi yang sangat lemah (-0,046) dengan nilai signifikansi yang tidak bermakna ($p = 0,761$). Hal ini menunjukkan bahwa tidak terdapat hubungan yang signifikan secara statistik antara kedua pemeriksaan tersebut pada populasi yang diteliti. Temuan ini sejalan dengan studi sebelumnya yang melaporkan bahwa mikrodelesi kromosom Y sering ditemukan tanpa adanya kelainan kariotipe yang dapat diamati secara sitogenetik, dan sebaliknya kelainan kromosom besar bisa terjadi tanpa mikrodelesi¹³⁻¹⁶. Perbedaan target deteksi dan sensitivitas metodologi masing-masing pemeriksaan menjelaskan mengapa mikrodelesi dan kelainan kariotipe tidak selalu hadir bersamaan. Mikrodelesi mengindikasikan hilangnya segmen DNA kecil pada wilayah AZF yang penting untuk spermatogenesis, sedangkan analisa G-banding mengidentifikasi anomali numerik atau struktural besar pada kromosom. Oleh karena itu, kedua pemeriksaan saling melengkapi dalam evaluasi etiologi genetika infertilitas pria.

Selain faktor genetika, proses spermatogenesis juga sangat dipengaruhi oleh regulasi hormonal melalui sumbu *Hipotalamus-Pituitari-Testis* (HPT). Kelainan genetika seperti mikrodelesi AZF dan sindrom Klinefelter biasanya berhubungan dengan disregulasi hormonal, misalnya peningkatan FSH dan LH yang merupakan respons kompensasi terhadap kegagalan testis dalam memproduksi sperma.^{11,12} Walaupun penelitian ini tidak mengevaluasi profil hormonal, faktor ini penting untuk dipertimbangkan dalam penanganan infertilitas secara menyeluruh.

Keterbatasan penelitian ini meliputi jumlah sampel yang relatif kecil serta variasi mikrodelesi yang terbatas, yang dapat mengurangi sensitivitas analisis statistik. Selain itu, pemeriksaan mikrodelesi hanya mencakup deteksi keberadaan delesi pada wilayah AZF secara umum tanpa detail spesifik jenis delesi. Biaya relatif tinggi dari pemeriksaan genetika juga menjadi hambatan akses yang berpengaruh pada jumlah dan keragaman sampel. Penelitian lebih lanjut dengan sampel yang lebih besar dan analisa genetika yang lebih komprehensif diharapkan dapat memberikan gambaran yang lebih jelas mengenai hubungan genetika penyebab infertilitas pria. Secara klinis, hasil penelitian ini menegaskan pentingnya penggunaan kedua pemeriksaan, yaitu mikrodelesi kromosom Y dan analisa kromosom G-banding, secara komplementer dalam skrining genetika infertilitas pria. Kombinasi kedua metode ini akan meningkatkan kemungkinan deteksi kelainan genetika baik yang bersifat makroskopik maupun mikroskopik, sehingga membantu klinisi dalam menentukan diagnosis yang tepat dan strategi pengobatan yang lebih efektif, termasuk dalam perencanaan reproduksi berbantu.

SIMPULAN DAN SARAN

Penelitian yang melibatkan 46 pria dewasa di laboratorium x ini menunjukkan bahwa sebagian besar responden (97,83%) memiliki hasil normal pada pemeriksaan mikrodelesi kromosom Y, sedangkan hanya 2,17% yang ditemukan mengalami mikrodelesi pada wilayah AZFc. Pada analisis kromosom G-banding, mayoritas subjek (91,30%) menunjukkan kariotipe normal 46,XY, sementara 8,70% mengalami kelainan kromosom, termasuk sindrom Klinefelter (47,XXY). Uji korelasi Spearman menghasilkan nilai koefisien korelasi -0,046 dengan $p = 0,761$ yang menandakan tidak terdapat hubungan signifikan antara kedua pemeriksaan.

Temuan ini menegaskan bahwa mikrodelesi kromosom Y dan analisis kromosom G-banding menilai aspek genetik yang berbeda, sehingga meskipun tidak berkorelasi secara langsung, keduanya bersifat saling melengkapi dalam evaluasi genetik infertilitas pria dan sebaiknya digunakan secara bersamaan untuk meningkatkan akurasi diagnosis serta mendukung penentuan strategi penanganan yang lebih tepat. Disimpulkan bahwa kedua pemeriksaan menilai aspek genetik berbeda namun bersifat komplementer. Disarankan agar klinisi menggunakan keduanya dalam evaluasi infertilitas pria serta penelitian lanjutan dilakukan dengan jumlah sampel lebih besar

DAFTAR PUSTAKA

1. Schlegel PN, et al. Diagnosis and treatment of infertility in men: AUA/ASRM guideline part I. *Fertil Steril*. 2021;115(1):54–67.
2. Colaco S, Modi D. Genetics of the human Y chromosome and its association with male infertility. *Reprod Biol Endocrinol*. 2018;16(1):14.
3. Sudhakar DVS, Shah R, Gajbhiye RK. Genetics of male infertility – Present and future: A narrative review. *J Hum Reprod Sci*. 2021;14(3):217–227.
4. Witherspoon L, Dergham A, Flannigan R. Y-microdeletions: A review of the genetic basis for this common cause of male infertility. *Transl Androl Urol*. 2021;10(3):1383–1390.
5. Bhat TA, Wani AA. Chromosome structure and aberrations. *Chromosome Structure and Aberrations*. Springer India; 2017.
6. Akbar A. Gambaran faktor penyebab infertilitas pria di Indonesia: Meta analisis. *J Pandu Husada*. 2020;1(2):66–73.
7. Adiputra IMS, et al. Metodologi penelitian kesehatan. Yayasan Kita Menulis; 2021.
8. Yu XW, Wei ZT, Jiang YT, Zhang SL. Y chromosome azoospermia factor region microdeletions and transmission characteristics in azoospermic and severe oligozoospermic patients. *Int J Clin Exp Med*. 2015;8(9):14634–14646.
9. Deng CY, Zhang Z, Tang WH, Jiang H. Microdeletions and vertical transmission of the Y-chromosome azoospermia factor region. *Asian J Androl*. 2023;25(1):5–12.
10. Colaco, S., & Modi, D. (2018). Genetics of the human Y chromosome and its association with male infertility. *Reproductive Biology and Endocrinology*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s12958-018-0330-5>
11. Deng, C. Y., Zhang, Z., Tang, W. H., & Jiang, H. (2023). Microdeletions and vertical transmission of the Y-chromosome azoospermia factor region. *Asian Journal of Andrology*, 25(1), 5–12. <https://doi.org/10.4103/aja2021130>
12. Schlegel, P. N., Sigman, M., Collura, B., De Jonge, C. J., Eisenberg, M. L., Lamb, D. J., Mulhall, J. P., Niederberger, C., Sandlow, J. I., Sokol, R. Z., Spandorfer, S. D., Tanrikut, C., Treadwell, J. R., Oristaglio, J. T., & Zini, A. (2021a). Diagnosis and treatment of infertility in men: AUA/ASRM guideline part I. *Fertility and Sterility*, 115(1). <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2020.11.015>
13. Pinho MN, et al. Clinical and molecular characterization of Y microdeletions and X-linked CNV67 implications in male fertility: a 20-year experience. *Andrology*. 2020;8(4):986-996.

14. Krausz C, et al. Genetic screening for chromosomal abnormalities and Y chromosome microdeletions in Chinese infertile men. *Hum Reprod.* 2012;27(4):1227-1239.
15. Sha J, Huang G, et al. Chromosomal abnormalities and Y chromosome microdeletions in infertile men with azoospermia and oligozoospermia in Eastern China. *J Obstet Gynaecol Res.* 2020;46(9):1652-1659.
16. Bridging the gap between AZF microdeletions and karyotype: twelve years' experience of an infertility center. *Andrologia.* 2022;54(6):e14454.