

ABSTRAK

Latar belakang : Hipospadia merupakan penyakit bawaan genitalia eksterna yang sering terjadi bersamaan dengan *chordee*. Reseksi tunika dartos membuat penis lurus pada kasus hipospadia sehingga menunjukkan bahwa tunika dartos terlibat dalam patofisiologi *chordee*.

Tujuan : Untuk menilai ekspresi mRNA dan protein COL1A1, ELN, FN dan FBN-1 pada tunika dartos pasien hipospadia dengan *chordee* dan kontrol berdasarkan tipe hipospadia dan derajat *chordee*.

Metode : Penelitian ini merupakan penelitian analitik *cross sectional*. Penelitian ini mengambil 40 sampel pasien hipospadia dan 40 sampel pasien dengan penis normal sebagai kontrol. Tunika dartos diambil saat dilakukan tindakan uretroplasti dan sirkumsisi. Dilakukan pemeriksaan ekspresi COL1A1, ELN, FN dan FBN-1 dari tunika dartos dengan qPCR, WB dan IHK. Analisis dilakukan dengan independent t test, Anova dan uji korelasi pearson dengan kemaknaan bila $p < 0,05$.

Hasil : Rerata usia pasien hipospadia adalah $7,03 \pm 4,24$ tahun dan kontrol $5,36 \pm 3,35$ tahun. Dari 18 hipospadia distal dan 22 hipospadia proksimal, sebanyak 10 (12,5%) pasien memiliki *chordee* ringan, 8 (10%) *chordee* sedang dan 10 (27,5%) *chordee* berat.

Berdasarkan tipe hipospadia dan derajat *chordee* pada pemeriksaan qPCR, didapatkan ekspresi COL1A1, ELN, FN dan FBN-1 lebih rendah dibandingkan dengan kontrol dengan $p < 0,001$.

Pada pemeriksaan IHK, Berdasarkan tipe hipospadia, ekspresi COL1A1, ELN, FN dan FBN-1 pada pasien hipospadia distal dan hipospadia proksimal lebih rendah dibandingkan kontrol dan memiliki perbedaan yang signifikan secara statistik ($p < 0,05$). Berdasarkan derajat *chordee*, perbedaan yang bermakna didapatkan pada COL1A1 ($p = 0,001$), FN ($p = 0,008$) dan FBN-1 ($p = 0,005$), sedangkan ELN menunjukkan hasil yang tidak berbeda bermakna ($p = 0,092$).

Pada pemeriksaan western blot didapatkan ekspresi elastin dan fibronectin pada hipospadia lebih rendah dibandingkan kontrol, namun tidak berbeda bermakna secara statistik dengan $p > 0,05$. Pada analisis korelasi pearson, secara umum tidak menunjukkan hubungan yang bermakna $P < 0,05$ antar setiap kelompok.

Kesimpulan : Ekspresi COL1A1, ELN, FN dan FBN-1 pada tunika dartos berdasarkan tipe hipospadia dan derajat *chordee* lebih rendah dari kontrol baik pada pemeriksaan qPCR dan IHK.

Kata kunci : hipospadia; *chordee*; dartos; kolagen; elastin; fibrilin; fibronectin.

ABSTRACT

Background : Hypospadias is a congenital disease in boy genital usually followed by chordee. Tunica dartos resection makes the penis straight thus indicating that tunica dartos is involved in chordee pathophysiology.

Objective : To assess the mRNA and protein expression of COL1A1, ELN, FN and FBN-1 in the tunica dartos of hypospadias patients with chordee and controls based on hypospadias type and chordee degree.

Methods : This research is a cross sectional study consist of 40 hypospadias patients and 40 patients with normal penile as controls. Tunica dartos was taken during urethroplasty and circumcision. We examined the expression of COL1A1, ELN, FN and FBN-1 from tunica dartos by qPCR, WB and IHC. The analysis was performed by independent t, Anova and Pearson correlation test with significance when p-value < 0.05.

Results: The mean of age hypospadias patients and controls were 7.03 ± 4.24 and 5.36 ± 3.35 yo, respectively. From 18 distal and 22 proximal hypospadias, we found 10(12.5%) patients mild chordee, 8(10%) moderate chordee and 10(27.5%) severe chordee.

Based on hypospadias type and chordee degree on qPCR examination, the expression of COL1A1, ELN, FN and FBN-1 were lower than control with $p < 0.001$.

On IHC examination, based on hypospadias type, the expression of COL1A1, ELN, FN and FBN-1 in distal and proximal hypospadias were lower than controls and had a statistically significant difference ($p < 0.05$). Based on chordee degrees, significant differences were found in COL1A1 ($p = 0.001$), FN ($p = 0.008$) and FBN-1 ($p = 0.005$), while ELN showed no significant differences ($p = 0.092$).

On western blot examination, the expression of elastin and fibronectin in hypospadias was lower than control, but not statistically significant with $p > 0.05$. No statistically significant in pearson correlation $p < 0,05$ between groups.

Conclusion: The expression of COL1A1, ELN, FN and FBN-1 based on hypospadias type and chordee degree was lower than control in qPCR and IHC.

Keywords: hypospadias; chordee; dartos; collagen; elastin; fibrillin; fibronectin.