

# **BAB I**

## **PENDAHULUAN**

### **1.1. Latar Belakang**

ASD (*Autism Spectrum Disorder*) atau yang lebih dikenal dengan sebutan autisme merupakan gangguan perkembangan yang sangat kompleks dan berat, dengan dugaan penyebab yang sangat bervariasi, serta gejala klinik yang biasanya muncul pada tiga tahun pertama dari kehidupan (Slamet Santosa, 2003). Jumlah anak penyandang ASD kian meningkat tajam di seluruh dunia termasuk di Indonesia (Sri Utami Soedarsono Djamaluddin, 2003). Menurut data ASA (*Autism Society of America*) Conference tahun 2000, prevalensi ASD menjadi 60 anak per 10.000 kelahiran, atau 1:250 anak. Sampai sekarang etiologi ASD belum diketahui dengan pasti, namun diduga banyak faktor yang berperan di dalamnya, antara lain penyulit kehamilan atau persalinan, infeksi virus, konsumsi obat-obatan tertentu, polusi lingkungan, penggunaan *thimerosal* (merkuri) dalam vaksin dan defisiensi nutrisi tertentu. Faktor-faktor tersebut bukanlah penyebab utama ASD melainkan sebagai faktor pencetus ASD. Penyebab timbulnya ASD adalah bila anak tersebut mempunyai faktor predisposisi genetik (Widura, 2003). Oleh karena itu, penulis mengangkat permasalahan mengenai kelainan-kelainan genetik pada penderita ASD untuk dibahas lebih lanjut.

### **1.2. Identifikasi Masalah**

Bagaimanakah perkembangan mutakhir aspek genetika molekuler pada ASD.

### **1.3. Maksud dan Tujuan**

Maksud:

Untuk mengenal ASD lebih lanjut.

Tujuan:

Untuk mengetahui perkembangan penelitian-penelitian genetika molekuler pada ASD.

#### **1.4. Manfaat Karya Tulis Ilmiah**

Studi pustaka ini diharapkan dapat memberikan informasi-informasi terkini berupa berbagai studi tentang kelainan-kelainan genetik pada ASD yang dapat menjadi dasar pemikiran untuk diagnosis, terapi, dan pencegahan ASD yang lebih baik.