

## **BAB IV**

### **KESIMPULAN DAN SARAN**

#### **4.1. Kesimpulan**

Penelitian yang dilakukan pada anak kembar dan pada keluarga penderita ASD membuktikan adanya faktor genetik yang berperan dalam etiologi ASD. Penderita ASD sangat beragam dengan fenotip yang bervariasi, mungkin fenotip yang sama dihasilkan oleh gen yang berbeda dan sebaliknya. Banyak didapatkan penderita ASD dengan kelainan kromosom dan mutasi gen. Tidak seperti penyakit genetik lainnya, ASD disebabkan oleh multipel gen (banyak gen yang berperan). Telah banyak kelompok peneliti yang mempelajari kelainan genetika dari ASD, tetapi hingga saat ini gen yang pasti terlibat dalam etiologi ASD belum diketahui. Kelainan gen dan abnormalitas kromosom dari gejala klinis yang terdapat pada penderita ASD memberikan petunjuk adanya lokus-lokus tertentu yang terlibat dalam etiologi ASD. Penelitian yang telah dilakukan memberikan hasil tentang lokus-lokus tertentu dari kromosom tertentu yang diduga merupakan gen kandidat ASD, namun sering ditemukan hasil yang tidak konsisten antar kelompok peneliti genetik ASD bahkan sering gen yang diduga terkait dengan ASD terbukti tidak memiliki kaitan sama sekali dengan ASD. Oleh karena itu dibutuhkan penelitian yang lebih jauh lagi. Penyebab lain yang menghambat mencari gen-gen suseptibel dengan ASD adalah proses penemuan dan upaya konfirmasi gen-gen kandidat yang memerlukan waktu yang panjang dan biaya yang besar.

Kromosom dan gen yang diduga banyak berhubungan kuat dengan ASD hingga saat ini terletak pada kromosom 2, 7, 15, 17, 18 dan X. Gen-gen yang diduga kuat terkait dengan ASD hingga saat ini antara lain *cAMP-GEFII*, *SLC25A9*, *GAT1*, *OXTR*, *CUTL1*, *LAMB1*, *PTRZI*, *FOXP2*, *WNT2*, *RELN*, *HOXA1*, *AUTS1*, *CORTBP2*, *GATA3*, *GABRB3*, *GABRG3*, *UBE3A*, *ATP10C*, *SLC6A4*, *IMPA2*, *MeCP2*, *NLGN3*, *NLGN4* dan *FMR1*.

#### **4.2. Saran**

Meskipun penelitian terhadap struktur dan fungsi gen pada ASD sangat sulit, penelitian untuk mencari etiologi pasti dari ASD harus terus dilanjutkan. Bila etiologi genetik pasti dari ASD ditemukan, maka akan dapat ditegakkan diagnosis pasti ASD sedini mungkin, terapi penderita ASD yang tepat, dan pencegahan ASD sedini mungkin dengan lebih baik.