

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Sindroma *fragile-X* (FRAXA) merupakan penyebab utama penyakit retardasi mental menurun dan penyebab kedua retardasi mental genetik setelah Sindroma Down (Sultana M.H Faradz, 2003).

Kelainan yang diturunkan secara terpaut-X (*X-linked*) ini berbeda dengan penyakit herediter lain yang diturunkan secara terpaut-X, yang mana pria lebih sering terkena penyakit sedangkan wanita kebanyakan sebagai pembawa sifat (karier), sindroma *fragile-X* ini dapat diderita oleh laki-laki maupun perempuan (Dedeh Supantini Jahja, 2003). Tetapi secara klinis pada laki-laki simptonnya lebih berat sehingga lebih banyak laki-laki yang didiagnosis sebagai penderita sindroma *fragile-X*, sedangkan perempuan hanya sedikit yang teridentifikasi (Gillberg, 1995).

Insidensi penderita kelainan ini pada tahun 1997 ialah 1/4000 kelahiran pada laki-laki dan 1/8000 kelahiran pada perempuan (Turner,1997). Namun terjadi peningkatan di tahun 2003, pada laki-laki meningkat menjadi 1/2000 kelahiran dan pada perempuan menjadi 1/4000 kelahiran (Sultana M.H Faradz, 2003). Selain itu didapatkan sekitar 2,5% - 6% penderita *Autistic Spectrum Disorder* (ASD) juga menderita sindroma *fragile-X*.

Sindroma *fragile-X* sering dihubungkan dengan gangguan belajar, tampilan fisik spesifik dan gangguan sistem saraf seperti autisme (Sultana M.H Faradz dan Amallia N.S, 2006). Oleh sebab itu penulis mencoba mengangkat hubungan antara sindroma *fragile-X* dengan autisme untuk dibahas lebih lanjut.

1.2. Identifikasi Masalah

Bagaimana hubungan antara sindroma *fragile-X* dengan ASD baik berdasarkan aspek genetika maupun aspek klinisnya.

1.3. Maksud dan Tujuan

- Mengenal sindroma *fragile-X* lebih lanjut
- Mengenal autisme lebih lanjut
- Mengetahui hubungan antara sindroma *fragile-X* dan *ASD* melalui aspek genetika dan molekulernya.
- Mengetahui metode-metode pemeriksaan sindroma *fragile-X* pada *ASD*

1.4. Manfaat Karya Tulis Ilmiah

Manfaat dari Karya Tulis Ilmiah ini ialah memberikan informasi terkini kepada pembaca mengenai sindroma *fragile-X*, *ASD*, dan hubungan keduanya baik dari aspek genetika maupun aspek klinis serta pemeriksaan-pemeriksaan yang tersedia dan indikasi untuk analisis kromosom.