

## DAFTAR RIWAYAT HIDUP

1. Nama / NIP : dr. Sultana M. Hussein, PhD / 130701415
2. Tempat / Tgl. Lahir : Purbalingga, 2 Februari 1952
3. Agama : Islam
4. Pangkat / Golongan : Lektor / IVA
5. Unit Tugas : Bagian Histologi / Unit Sitogenetika & Genetika Molekuler Laboratorium Bioteknologi FK UNDIP
6. Alamat Kantor : Jl Dr. Soetomo 18 Semarang  
Tlp 24-441873 Fax : 24-311480  
E-mail : smhfarad@hotmail.com
7. Alamat Rumah : Jl. Dr Wahidin FHD-3 Semarang Tlp (024) 317754  
E-mail : [sultana@indosat.net.id](mailto:sultana@indosat.net.id)
8. Bidang Keahlian : Histologi dan Genetika Medik
9. Riwayat Pendidikan :
  - S1 Kedokteran : FK UNDIP , Semarang, 1978
  - Brevet ahli Histologi : FK UNDIP, Semarang 1987
  - Kursus Cytogenetics : Tottori University, Japan. 1988
  - Kursus Cytogenetics : Kobe University, Japan 1990
  - Kursus Cancer Genetics : Prince of Wales Hospitel , Australia, 1992
  - Kursus Molecular Genetics : Queen's University, Canada 1996
  - S3 : Medical Genetics University of New South Wales, Australia, Juni 1999
10. Riwayat Pekerjaan :
  - Asisten Mahasiswa pada mp Histologi 1974 - 1978
  - Staf pengajar tetap pada mp Histologi 1979 - sekarang
  - Ketua unit Molekuler & Sitogenetika, Lab Biotek, FK UNDIP 1999
11. Kegiatan Ilmiah nasional dan internasional :
  - Menjadi coordinator., Counterpart dan pelaksana Seminar pada proyek SUDR-FK UNDIP, 1993
  - Berbicara pada forum komunikasi hasil penelitian bidang kesehatan di Cisarua 1994
  - Berbicara pada Symposium Perawakan Pendek di Semarang. 1999
  - Berbicara pada Simposium Perawakan Pendek di Semarang, 1999
  - Mengahdiri Kongres Ahli Anatomi dan Histologi di Hiroshima, Japan , 1990
  - Berbicara pasa Seminar School of Phatology UNSW, Australia , 1996
  - Berbicara pada Workshop Retardasi Mental di Canada, 1997

# FRAGILE MENTAL RETARDATION AND FRAGILE X CHROMOSOMES IN THE INDONESIAN POPULATION

## ABSTRAK

Pada penelitian uji saring secara sitogenetik dan molekuler terhadap anak-anak retardasi mental telah ditemukan kasus pertama. Syndrome *Fragile X* (FRAXA) di Indonesia dengan prevalensi 1.6%-2%. Distribusi gen *FMR1* (FRAXA) dan *FMR2* (FRAXE) pada anak-anak retardasi mental di Indonesia berbeda secara bermakna disbanding bangsa kaum kasia. Analisis sequens DNA pada populasi retardasi mental di Jawa dan populasi normal di P. Hiri (Ternate) menunjukkan suatu pola DNA tipikal Asia dengan struktur trinukleotida gen *FMR1* 9A9A6A9. Suatu bentuk baru sequens duplikasi tandem dari sekmen (CGG)<sub>n</sub> telah ditemukan pada populasi normal di P. Hiri.

Prevalensi gen premutasi fragile X adalah 3.3% (4-120) pada populasi normal di P. Hiri atau 0.4% (4/1008) pada populasi laki-laki normal yang diambil secara acak dari 10 suku/etnis di Indonesia. Panjang poliporvisme (CGG)<sub>n</sub> gen *FMR1* dan marker FRAXA1 menunjukkan frekuensi yang mirip dengan bangsa China dan Jepang. Marker DNA DXS548 195bp yang di dunia ini hanya pernah dideteksi pada seorang di Afrika, ditemukan pada ~50% penduduk Indonesia. Data genetic ini menegaskan suatu model tingginya angka migrasi diantara populasi dan berkurangnya isolasi yang disebabkan oleh perbedaan jarak. 3 kelompok populasi telah diidentifikasi yaitu Papua di Indonesia bagian Timur, Deuteron-malay yang berbasis di Indonesia bagian Barat dan kelompok sentral yang merupakan campuran keduanya. Locus fragile X pada populasi Indonesia lebih heterogen disbanding bangsa China dan Jepang. Hal ini mungkin karena adanya penduduk asli Indonesia di daratan Sahul dan Sunda sebelum datangnya bangsa Austronesia dari daratan China bagian Timur laut sekitar 5000-6000<sup>th</sup> sebelum masa kini sebelum kolonisasi pada abad 15.