



## Penampilan *Fragile site* dalam dua media kultur yang berbeda

### *Fragile site expression in two different culture media*

Dwi Ngestiningsih<sup>1</sup>, Antonius Eko Prasetyo<sup>2</sup>, Sultana MH. Faradz<sup>3</sup>,  
Achmad Zulfa Juniarto<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Department of Biochemistry, DIPONEGORO UNIVERSITY School of Medicine, Semarang

<sup>2</sup>Student of DIPONEGORO UNIVERSITY School of Medicine, Semarang

<sup>3</sup>Department of Histology/Cytogenetic and Molecular Genetic Unit, Medical Biotechnology Laboratory, DIPONEGORO UNIVERSITY School of Medicine, Semarang

<sup>4</sup>Department of Biology, DIPONEGORO UNIVERSITY School of Medicine, Semarang

**KEYWORDS** . *fragile X syndrome; cytogenetics; low folate media; folate inhibitor*

**ABSTRACT** *The fragile X syndrome is the most common cause of inherited mental retardation. Cytogenetic analysis showed that fragile X syndrome was associated with fragile site at the end of long arm chromosome X (Xq27.3). To express fragile site on X chromosome the cell culture media have to be deficient in folic acid or otherwise use folate inhibitor. The aim of this study was to screen and distinguish fragile site expression on mentally retarded person that cultured with folate depleted media and use of folate inhibitor. This study was a descriptive observational method. Twenty-seven samples with unexplained mental retardation were selected from Dharma Putra Special School Semin by limited physical examination to exclude Down syndrome, multiple malformation and deaf-mute. Blood from every sample was cultured in two different media namely TC 199 and MEM with thymidine. The result of all samples that were cultured in TC 199 and MEM with thymidine showed fragile site on Xq27.3 for 11 samples with average frequency 16.82% and 1 sample with average frequency 5% respectively. The other major finding of this study was that fragile X syndrome was the main cause of mental retardation in this region.*

Sindrom *fragile X* merupakan penyebab utama retardasi mental yang diturunkan. Penyakit tersebut diwariskan secara X terangkai dengan pola yang tidak umum, laki-laki atau wanita bisa menjadi penderita maupun pembawa sifat.

Mutasi yang menyebabkan *fragile X* berada di lengan panjang kromosom X regio 2, band 7, subband 3 (Xq27.3) yang dikenal dengan simbol FRAXA (Hagerman, 1999; Davis, 1989). Nama sindrom *fragile X* berasal dari adanya kerapuhan (*fragile site*) pada ujung lengan panjang kromosom X apabila diperiksa secara sitogenetika (Hagerman, 1996). Lubs (1969) merupakan orang yang pertama kali melaporkan adanya kerapuhan di ujung lengan panjang kromosom X pada empat orang laki-laki penderita retardasi mental dalam satu keluarga (Jacky, 1997).

*Fragile site* pada kromosom merupakan tonjolan yang tidak tercatat, atau diskontinuitas pada kromatid yang disebabkan karena kegagalan

kondensasi kromatin selama mitosis. FRAXA merupakan *fragile site* pertama yang diketahui menimbulkan kelainan klinik (Faradz, 1998). Kelainan yang ditimbulkan adalah retardasi mental menurun. Sebagian besar *fragile site* lainnya belum diketahui secara pasti dapat menimbulkan gejala klinik.

Masing-masing jenis *fragile site* akan selalu muncul pada lokus yang sama. Berbeda dengan kelainan kromosom lainnya yang secara konsisten muncul pada setiap metafase, *fragile X site* hanya muncul pada sebagian sel yang diperiksa dari penderita (Jacky, 1996). Kemungkinan disebabkan oleh peranan kondisi kultur yang mempengaruhi sel di laboratorium.

**Correspondence:**

Dwi Ngestiningsih, Department of Biochemistry, DIPONEGORO UNIVERSITY School of Medicine, Semarang, Jl. Dr. Sutomo No.14, Semarang, Telephone/Facsimile (024) 8454714