

BAB I

PENDAHULUAN

I.1. Latar belakang

Masa kanak-kanak adalah masa keemasan dalam proses pertumbuhan dan perkembangan baik fisik dan psikisnya. Pertumbuhan dan perkembangan ini sangat penting diperhatikan guna membentuk manusia yang sehat fisik dan psikis sehingga dapat mengaktualisasikan diri dengan maksimal di masa depan. Namun dalam periode emas ini banyak sekali hal-hal yang dapat menjadi penyebab timbulnya gangguan proses tersebut, yang tentunya dapat bermanifestasi menjadi berbagai macam kelainan baik penyakit psikis maupun penyakit fisik. Salah satunya adalah retardasi mental, yaitu merupakan kelainan cukup serius yang dapat mempengaruhi keberlangsungan kemandirian dalam kehidupan masa depan seorang anak (Sularyo dan Kadim, 2000).

Retardasi mental (RM) adalah suatu gangguan heterogen yang terdiri dari fungsi intelektual yang dibawah rata – rata dan gangguan dalam ketrampilan adaptif yang ditemukan sebelum orang berusia 18 tahun. Gangguan dipengaruhi oleh faktor genetik, lingkungan dan psikososial. Beberapa penelitian selama dekade terakhir ini telah pula dikenal faktor biologis, termasuk kelainan kromosom kecil, sindrom genetika dan intoksikasi timbal subklinis serta berbagai pemaparan toksin pranatal pada penderita retardasi mental ringan (Kaplan, 2010).

Prevalens retardasi mental pada anak-anak dibawah umur 18 tahun di negara maju diperkirakan mencapai 0,5-2,5% , di negara berkembang berkisar 4,6%. Insidens retardasi mental di negara maju berkisar 3-4 kasus baru per 1000 anak dalam 20 tahun terakhir. Angka kejadian anak retardasi mental berkisar 19 per 1000 kelahiran hidup. Banyak penelitian melaporkan angka kejadian retardasi mental lebih banyak pada anak laki-laki dibandingkan perempuan (WHO, 1998).

Retardasi mental merupakan masalah dunia dengan implikasi yang besar terutama bagi negara berkembang. Diperkirakan angka kejadian retardasi mental berat sekitar 0.3% di seluruh dunia dan hampir 3% mempunyai IQ dibawah 70. Sebagai sumber daya manusia tentunya mereka tidak bisa dimanfaatkan karena 0.1% dari anak-anak ini memerlukan perawatan, bimbingan serta pengawasan sepanjang hidupnya. Sehingga retardasi mental masih merupakan dilema, sumber kecemasan bagi keluarga dan masyarakat. Demikian pula dengan diagnosis, pengobatan dan pencegahannya masih merupakan masalah yang tidak kecil (Maslim. 2003).

Pada penelitian yang dilakukan oleh Caldeira, dkk pada tahun 2005 yang dilaporkan di dalam *American Journal of Medical Genetics* menyatakan bahwa, sindrom defisiensi kreatin adalah suatu keadaan yang terdiri dari defisiensi enzim arginin glisin amidino transferase (AGAT), defisiensi guanidin asetat metiltransferase (GAMT) serta defisiensi transporter kreatin (CRTR). Secara umum manifestasi klinis dari sindrom defisiensi kreatin merupakan retardasi mental dan epilepsi yang menunjukkan keterlibatan utama pada substansi grisea di dalam otak. Kelainan biokimia pada otak akibat sindrom defisiensi kreatin dapat ditunjukkan oleh alat

diagnostik spektroskopi resonansi magnetik proton. Kreatin dan fosfo kreatin memainkan peranan penting dalam penyimpanan dan transmisi fosfat didalam otak (Araujo, 2005).

Kreatin disintesis terutama di dalam hati dan pankreas oleh enzim arginin glisin amidino transferase (AGAT) dan guanidin asetat metil transferase (GAMT). Kreatin mencapai otot dan otak melalui sistem transportasi aktif trans membran kreatin (CRTR). Selanjutnya kreatin digunakan dalam penyimpanan kreatin selluler / fosfo kreatin, yang bersama-sama dengan kreatin kinase dan ATP/ADP menyediakan fosfat berenergi tinggi. Kreatin intraseluler dan kreatin fosfat akan dikonversi secara non enzimatis menjadi kreatin, nilai kreatin adalah tetap (1,5 % di dalam tubuh). Kreatin diekskresikan dalam urin dan ekskresi kreatin urin berbanding lurus dengan total kreatin tubuh (Araujo, 2005).

Glisin amidino transferase (AGAT) dan guanidin asetat metil transferase (GAMT) merupakan molekul yang terdapat dalam tubuh manusia. Kedua molekul ini diketahui memiliki peranan dalam kejadian retardasi mental. Retardasi mental merupakan suatu keadaan dimana terjadi gangguan perkembangan pikiran anak. Sesungguhnya perkembangan seseorang merupakan suatu proses yang bertahap dan dipengaruhi oleh berbagai faktor. Hal ini juga ditegaskan dalam Al-Qur'an bahwa Allah SWT menciptakan sesuatu dengan bertahap dan dengan ukuran yang tetap dan serapi-rapinya (Yahya, 2004).

Mengingat adanya hubungan antara AGAT dan GAMT dengan retardasi mental maka penulis merasa perlu untuk membahas lebih lanjut dalam skripsi

tentang peranan enzim guanidin asetat metil transferase(GAMT) dan arginin glisin amidino transferase (AGAT) pada pasien retardasi mental ditinjau dari kedokteran dan Islam.

I.2. Perumusan masalah

1. Bagaimana hubungan defisiensi enzim (AGAT) dan (GAMT) terhadap terjadinya retardasi mental?
2. Bagaimanakah peran enzim (AGAT) dan (GAMT) dalam penanganan retardasi mental?
3. Bagaimana efek pemberian enzim (AGAT) dan (GAMT) yang dapat menekan proses terjadinya retardasi mental?
4. Bagaimanakah penanganan pasien retardasi mental dipandang dari sudut kedokteran dan Islam?

I.3. Tujuan penelitian

Tujuan umum

Mengetahui peranan enzim (AGAT) dan (GAMT) terhadap proses terjadinya retardasi mental dari kedokteran dan Islam.

Tujuan khusus

1. Mengetahui dan menjelaskan metabolisme enzim (AGAT) dan (GAMT) terhadap proses terjadinya retardasi mental.

2. Mengetahui dan menjelaskan efek pemberian enzim (AGAT) dan (GAMT) yang dapat menekan proses terjadinya retardasi mental.
3. Mengetahui dan menjelaskan penanganan pasien retardasi mental dipandang dari sudut kedokteran dan Islam.

1.4 Manfaat penelitian

1. Bagi penulis

Untuk memenuhi persyaratan untuk mendapat gelar dokter muslim di Fakultas Kedokteran Universitas YARSI serta menambah wawasan pengetahuan dalam bidang ilmu kedokteran dan agama Islam tentang peran enzim (AGAT) dan (GAMT) terhadap proses terjadinya retardasi mental dari kedokteran dan Islam.

2. Bagi Universitas YARSI

Dengan penyusunan skripsi ini diharapkan dapat memperkaya khasanah ilmu pengetahuan di perpustakaan Universitas YARSI serta menjadi bahan masukan bagi civitas akademika tentang peran enzim (AGAT) dan (GAMT) terhadap proses terjadinya retardasi mental dari kedokteran dan Islam.

3. Bagi Masyarakat

Diharapkan masyarakat dapat mengetahui dan peran enzim (AGAT) dan (GAMT) terhadap proses terjadinya retardasi mental dari kedokteran sehingga dapat lebih memahami proses terapi dengan menambahkan enzim (AGAT) dan (GAMT) pada terapi retardasi mental.