

Retardasi Mental: Dari Diagnosis hingga Tatalaksana Komprehensif

Psikiatri • SKDI 3A

Course komprehensif tentang retardasi mental (disabilitas intelektual) sesuai SKDI 3A: definisi, klasifikasi, etiologi, diagnosis, tatalaksana, hingga indikasi rujukan ke spesialis.

Modul 1: Dasar-Dasar Retardasi Mental

1.1 Definisi, Klasifikasi, dan Epidemiologi

Definisi Retardasi Mental

Retardasi mental (RM), yang dalam DSM-5 dan PPDGJ-III saat ini lebih dikenal dengan istilah Intellectual Disability (ID) / Disabilitas Intelektual atau Gangguan Perkembangan Intelektual, adalah suatu kondisi yang ditandai oleh keterbatasan signifikan dalam fungsi intelektual dan perilaku adaptif yang muncul pada masa perkembangan (sebelum usia 18 tahun). Penting dipahami bahwa RM bukan sekadar nilai Intelligence Quotient (IQ) yang rendah, melainkan melibatkan defisit pada ranah kognitif, sosial, dan praktis yang nyata mempengaruhi kemandirian sehari-hari pasien. Menurut PPDGJ-III, diperlukan tiga kriteria utama sekaligus: (1) fungsi intelektual yang menurun secara bermakna, (2) keterbatasan perilaku adaptif pada minimal dua area keterampilan (komunikasi, perawatan diri, keterampilan sosial, penggunaan fasilitas masyarakat, autodeterminasi, fungsi akademik, pekerjaan, kesehatan, dan keamanan), serta (3) onset sebelum usia 18 tahun.

Klasifikasi Berdasarkan PPDGJ-III

Klasifikasi RM berdasarkan PPDGJ-III dibagi berdasarkan hasil pengukuran IQ yang terstandarisasi: (1) Retardasi Mental Ringan (F70) dengan IQ 50–69, merupakan bentuk paling sering dijumpai (sekitar 85% kasus); (2) Retardasi Mental Sedang (F71) dengan IQ 35–49; (3) Retardasi Mental Berat (F72) dengan IQ 20–34; dan (4) Retardasi Mental Sangat Berat (F73) dengan IQ di bawah 20. Kode F78 diperuntukkan RM lainnya, dan F79 untuk RM tidak terspesifikasi. Setiap tingkat dapat ditambah digit .0 (tanpa gangguan perilaku) atau .1 (dengan gangguan perilaku yang memerlukan perhatian/perawatan khusus) untuk membantu menentukan pendekatan klinis.

Epidemiologi

Prevalensi global RM secara keseluruhan berkisar 1–3% dari populasi umum, dengan proporsi terbesar berada pada kategori ringan. Data Riskesdas 2018 di Indonesia menunjukkan bahwa gangguan mental termasuk disabilitas intelektual masih sangat under-reported karena stigma dan keterbatasan akses layanan jiwa, khususnya di daerah terpencil. RM lebih sering dijumpai pada laki-laki dengan rasio sekitar 1,5–2:1 dibanding perempuan, terutama pada kasus yang terkait kelainan kromosom seperti sindrom Fragile X. Pola sosioekdemografis menunjukkan prevalensi lebih tinggi pada kelompok dengan akses nutrisi, pendidikan, dan layanan kesehatan pranatal yang terbatas, karena determinan lingkungan turut memengaruhi outcome perkembangan kognitif anak.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

1.2 Etiologi dan Patofisiologi

Pendahuluan Etiologi

Etiologi retardasi mental sangat heterogen dan mencakup faktor genetik, prenatal, perinatal, dan postnatal. Pada sekitar 30–50% kasus, penyebab pasti tidak dapat teridentifikasi meskipun telah dilakukan evaluasi menyeluruh. Identifikasi etiologi penting karena berkaitan dengan prognosis, kebutuhan layanan, dan kemungkinan kekambuhan pada keturunan. Anamnesis prenatal, perinatal, dan keluarga yang cermat, pemeriksaan fisik teliti, serta pemilihan penunjang diagnostik yang tepat akan meningkatkan peluang menemukan penyebab.

Faktor Genetik dan Kromosom

Penyebab genetik merupakan faktor etiologi terbesar. Kelainan kromosom seperti sindrom Down (trisomi 21), sindrom Fragile X (FMR1), dan sindrom Turner merupakan contoh klasik. Sindrom Down menjadi penyebab retardasi mental genetik tersering dengan prevalensi 1 dari 700 kelahiran hidup. Gangguan single-gene seperti fenilketonuria (PKU), distrofi otot Duchenne, dan sindrom Rett juga merupakan penyebab penting. Sekarang, teknologi chromosomal microarray (CMA) dan whole exome sequencing (WES) telah meningkatkan angka deteksi penyebab genetik hingga 20–40% pada kasus idiopatik.

Faktor Prenatal

Paparan zat teratogenik selama kehamilan seperti alkohol (sindrom alkohol fetal), obat antikonvulsan (valproat, fenitoin), timbal, merkuri, dan radiasi dapat menyebabkan RM. Infeksi intrauterin pada grup TORCH (Toxoplasma, Other, Rubella, CMV, Herpes) juga berperan. Status nutrisi ibu yang buruk, diabetes melitus gestasional yang tidak terkontrol, dan hipertensi kronik juga dapat memengaruhi perkembangan otak janin.

Faktor Perinatal dan Postnatal

Asfiksia neonatorum, prematuritas berat (<32 minggu), berat badan lahir sangat rendah (<1500 gram), dan ikterus neonatorum dengan kadar bilirubin >25 mg/dL merupakan faktor perinatal penting. Pada periode postnatal, meningitis/ensefalitis, trauma kepala berat, malnutrisi protein-energi kronis, keracunan timbal, dan deprivasi psikososial berat (termasuk institusi pengasuhan yang tidak stimulatif) juga dapat menyebabkan RM.

Patofisiologi

Patofisiologi RM melibatkan gangguan pada neurulasi, proliferasi neuronal, migrasi neuronal, organisasi sinaptik, dan mielinisasi otak. Manifestasi klinis ditentukan oleh waktu, lokasi, dan luas area otak yang terkena. Pada kelainan genetik, proses-proses ini dapat terganggu sejak konsepsi, sedangkan pada faktor perinatal/postnatal, otak yang sedang

berkembang mengalami kerusakan. Hasil akhir berupa berkurangnya volume substansi abu-abu dan putih, abnormalitas konektivitas neuronal, dan gangguan neurotransmisi (terutama dopamin, serotonin, dan glutamat).

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

1.3 Faktor Risiko dan Pencegahan

Pendahuluan Faktor Risiko

Faktor risiko retardasi mental dapat diklasifikasikan berdasarkan kapan paparan terjadi: sebelum konsepsi (preconception), pranatal, perinatal, dan postnatal. Pemahaman faktor risiko menjadi dasar penting dalam upaya pencegahan primer dan sekunder. Dokter di pelayanan primer berperan krusial dalam edukasi dan skrining faktor risiko pada ibu hamil dan keluarga yang memiliki anak dengan riwayat perkembangan terlambat.

Faktor Risiko Biologis

Faktor risiko biologis yang telah teridentifikasi dengan kuat meliputi: usia ibu >35 tahun (peningkatan risiko trisomi 21), usia ayah lanjut (peningkatan risiko mutasi de novo), riwayat keluarga dengan retardasi mental atau kelainan genetik, konsumsi alkohol/obat terlarang selama kehamilan, status nutrisi ibu hamil yang buruk, penyakit maternal kronis (diabetes, hipertensi, hipotiroid), infeksi intrauterin, prematuritas, asfiksia neonatorum, dan hiperbilirubinemia berat. Anak dengan kelainan kongenital mayor juga memiliki risiko lebih tinggi untuk RM.

Faktor Risiko Lingkungan dan Sosial

Deprivasi psikososial, stimulasi kognitif yang tidak adekuat pada masa kritis perkembangan, kemiskinan, kekerasan dalam rumah tangga, paparan timbal lingkungan, dan akses terbatas terhadap layanan kesehatan dan pendidikan turut menyumbang kejadian RM. Childhood adversity dan trauma psikososial berkepanjangan terbukti memengaruhi struktur dan fungsi otak yang sedang berkembang melalui aksis HPA dan epigenetik.

Pencegahan Primer

Pencegahan primer dilakukan sebelum terjadi RM, melalui: konseling genetik pranatal pada keluarga berisiko, skrining pembawa sifat (carrier) pada populasi tertentu (misalnya Fragile X pada keluarga dengan riwayat), program imunisasi (rubella pada ibu), suplementasi asam folat 400–800 mcg/hari pada wanita usia reproduksi, pengendalian diabetes/hipertensi maternal, edukasi menghindari alkohol dan rokok selama kehamilan, dan peningkatan kualitas pemeriksaan kehamilan (antenatal care) sesuai standar.

Pencegahan Sekunder dan Tersier

Pencegahan sekunder melalui deteksi dini, misalnya skrining neonatal untuk hipotiroid kongenital, PKU, galaktosemia, dan skrining perkembangan menggunakan Denver Developmental Screening Test (DDST) atau Kuesioner Pra Skrining Perkembangan (KPSP) oleh Kemenkes pada usia 3, 6, 9, 12, 15, 18, 24, 30, 36, 42, 48, 54, 60, 66, dan 72 bulan. Pencegahan tersier berupa intervensi dini untuk mencegah komplikasi dan meningkatkan kualitas hidup melalui program rehabilitasi, pendidikan inklusif, dukungan keluarga, dan tatalaksana komorbiditas.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

Modul 2: Aspek Klinis dan Diagnosis

2.1 Manifestasi Klinis dan Pendekatan Awal

Manifestasi Klinis Retardasi Mental Ringan

Retardasi mental ringan (F70) sering kali tidak terdiagnosis pada tahun-tahun awal kehidupan karena kemampuan adaptif yang relatif lebih baik. Manifestasi klinis yang khas meliputi: keterlambatan bicara (biasanya baru jelas pada usia prasekolah), kesulitan belajar akademik (membaca, menulis, berhitung) yang menyebabkan kebutuhan pendidikan khusus, kemampuan sosial yang tertinggal namun mampu berinteraksi, kemandirian aktivitas sehari-hari (ADL) yang dapat tercapai dengan latihan, dan kemampuan bekerja pada pekerjaan semi-terampil di bawah supervisi. Pasien RM ringan pada umumnya dapat hidup semi-mandiri, menikah, dan memiliki anak, meskipun memerlukan dukungan pada situasi kompleks.

Manifestasi Klinis RM Sedang dan Berat

Pada RM sedang (F71), manifestasi klinis berupa keterlambatan perkembangan motorik dan bahasa yang nyata pada tahun pertama kehidupan, kemampuan bicara terbatas (frasa sederhana), kesulitan mengikuti instruksi kompleks, kebutuhan supervisi terus-menerus, serta kemampuan mengurus diri parsial. Pasien RM sedang biasanya dapat melakukan pekerjaan terlindungi di bawah bimbingan. Pada RM berat (F72) dan sangat berat (F73), manifestasi klinis berupa defisit motorik dan sensorik yang nyata, komunikasi verbal sangat terbatas atau hampir tidak ada, ketergantungan total pada caregiver, seringkali disertai kelainan neurologis (epilepsi, spastisitas, gangguan sensorik), dan keterbatasan mobilitas yang memerlukan kursi roda atau alat bantu.

Gejala Perilaku dan Emosional

Gangguan perilaku yang sering menyertai antara lain: hiperaktivitas, perilaku menyakiti diri sendiri, agresi, tantrum, perilaku repetitif/stereotipik, gangguan tidur, dan menolak makan. Komorbiditas psikiatri seperti gangguan pemusatan perhatian/hiperaktivitas (GPPH), gangguan autistik, gangguan mood, dan gangguan kecemasan juga sering dijumpai dan dapat memperberat disabilitas.

Pendekatan Awal di Fasilitas Primer

Pendekatan awal di fasilitas primer dimulai dengan anamnesis komprehensif yang mencakup riwayat kehamilan, persalinan, neonatal, milestone perkembangan, riwayat keluarga, dan pola perilaku saat ini. Pemeriksaan fisik menyeluruh termasuk penilaian antropometri, dismorfologi, neurologis, dan tanda-tanda sindrom genetik harus dilakukan. Observasi perilaku anak selama interaksi dan permainan membantu klinisi menilai fungsi

adaptif. Penggunaan KPSP dan DDST-II sebagai alat skrining standar di Indonesia sangat direkomendasikan untuk dokter umum.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

2.2 Penegakan Diagnosis dan Pemeriksaan Penunjang

Kriteria Diagnosis Menurut PPDGJ-III dan DSM-5

Penegakan diagnosis retardasi mental menurut PPDGJ-III memerlukan tiga kriteria sekaligus, yaitu: (1) fungsi intelektual secara nyata di bawah rata-rata (IQ sekitar 70 atau kurang pada tes individu yang terstandarisasi); (2) defisit atau keterbatasan nyata pada perilaku adaptif pada minimal dua area keterampilan (komunikasi, perawatan diri, kehidupan rumah tangga, keterampilan sosial/interpersonal, penggunaan sumber daya masyarakat, autodeterminasi, fungsi akademik, pekerjaan, kesehatan, dan keamanan); (3) onset sebelum usia 18 tahun. DSM-5 secara eksplisit menggunakan istilah Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorders) dan menekankan pentingnya fungsi adaptif yang menjadi hambatan dalam partisipasi kehidupan sehari-hari.

Pemeriksaan Intelligensi Standar

Pemeriksaan intelligensi formal harus dilakukan oleh psikolog terlatih menggunakan instrumen yang terstandarisasi, seperti: WISC (Wechsler Intelligence Scale for Children) untuk anak, WAIS (Wechsler Adult Intelligence Scale) untuk dewasa, dan Stanford-Binet Intelligence Scale. Untuk bayi dan anak prasekolah, digunakan instrumen seperti Bayley Scales of Infant Development. Di layanan primer, meskipun tidak melakukan tes formal, dokter umum perlu memahami bahwa nilai IQ di bawah 70–75 dengan keterbatasan fungsi adaptif pada minimal dua area menjadi indikator kuat untuk dicurigai retardasi mental.

Penilaian Fungsi Adaptif

Penilaian fungsi adaptif menggunakan instrumen seperti Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS) yang menilai komunikasi, keterampilan sosial, motorik, dan ADL. Skala lain yang dapat digunakan ialah Adaptive Behavior Assessment System (ABAS). Penilaian ini penting karena defisit fungsi adaptif menentukan kebutuhan dukungan dan prognosis fungsional pasien.

Pemeriksaan Penunjang

Pemeriksaan penunjang bertujuan mencari etiologi. Pemeriksaan yang relevan antara lain: analisis kromosom (karyotipe) untuk menyingkirkan trisomi 21 dan kelainan kromosom lain, CMA untuk mendeteksi copy number variants, Fragile X DNA testing (FMR1), tandem mass spectrometry untuk skrining metabolik, skrining hipotiroid (TSH, FT4), serologi TORCH jika curiga infeksi kongenital, konsentrasi timbal darah pada anak dengan paparan lingkungan,

MRI otak untuk menyingkirkan malformasi struktural atau lesi, dan EEG jika ada kecurigaan epilepsi. Pada keluarga dengan riwayat jelas, konseling genetik mutlak diperlukan.

Prinsip Diagnosis pada Layanan Primer

Dokter di layanan primer berperan dalam deteksi dini dan rujukan. Jika ditemukan keterlambatan perkembangan melalui KPSP, pasien dirujuk ke dokter spesialis anak, saraf, atau jiwa untuk evaluasi lengkap. Penegakan diagnosis definitif dan penentuan etiologi spesifik idealnya dilakukan di tingkat yang lebih tinggi dengan sumber daya yang memadai.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

2.3 Diagnosis Banding dan Komorbiditas

Diagnosis Banding Utama

Beberapa kondisi sering menjadi diagnosis banding retardasi mental dan perlu dibedakan karena memerlukan pendekatan berbeda: (1) Gangguan Spektrum Autistik – defisit kualitatif pada interaksi sosial dan komunikasi dengan pola perilaku repetitif, namun fungsi intelektual dapat normal; (2) Gangguan Bicara dan Bahasa – keterbatasan pada ranah komunikasi tanpa defisit kognitif global; (3) Gangguan Pemusatan Perhatian/Hiperaktivitas (GPPH) – kesulitan belajar yang diakibatkan oleh gangguan atensi bukan defisit intelektual; (4) Gangguan Belajar Spesifik – keterbatasan pada area akademik tertentu (disleksia, diskalkulia) tanpa keterbatasan global; (5) Demensia – onset pada usia dewasa tua dengan kemunduran dari kemampuan sebelumnya, bukan retardasi mental onset perkembangan; (6) Depresi berat pada anak – pseudodementia berupa defisit kognitif yang reversibel dengan tatalaksana depresi.

Komorbiditas Neuropsikiatri

Komorbiditas sangat lazim pada RM, dengan prevalensi mencapai 30–50%. Beberapa komorbiditas utama: (1) Epilepsi – prevalensi 20–30% pada RM sedang-berat, terutama pada kasus dengan kelainan struktural otak; (2) Gangguan Spektrum Autistik – komorbiditas tinggi pada RM berat; (3) GPPH – prevalensi sekitar 8–15%, terutama pada RM ringan-sedang; (4) Gangguan Mood dan Kecemasan – sulit dikenali karena keterbatasan ekspresi verbal pasien; (5) Skizofrenia – prevalensi meningkat 3–4 kali lipat; (6) Gangguan Perilaku – lebih sering pada RM ringan; (7) Gangguan Tidur.

Identifikasi Komorbiditas pada Pasien dengan Keterbatasan Komunikasi

Pada pasien dengan keterbatasan komunikasi verbal, manifestasi komorbiditas sering atipikal berupa perubahan perilaku, regresi, atau kemarahan. Dokter perlu melakukan anamnesis mendalam kepada pengasuh, observasi perilaku longitudinal, dan pertimbangan bahwa setiap perubahan mendadak dari baseline perilaku pasien dapat mengindikasikan

masalah medis atau psikiatri baru.

Pendekatan Diagnosis Komorbiditas

Pendekatan diagnosis menggunakan instrumen adaptif seperti DASH (Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped) atau PIMRA (Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults). Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) digunakan untuk skrining autisme pada anak dengan keterlambatan perkembangan. Penting untuk membedakan perilaku maladaptif yang menjadi bagian dari kondisi RM itu sendiri dengan gangguan mental komorbid yang memerlukan tatalaksana spesifik.

Dampak Komorbiditas pada Prognosis

Komorbiditas secara signifikan memperburuk prognosis, menurunkan kualitas hidup, dan meningkatkan beban caregiver. Identifikasi dan tatalaksana komorbiditas merupakan bagian integral dari manajemen RM komprehensif. Dokter di layanan primer harus memiliki index suspicion tinggi dan tidak menormalisasi gejala psikiatri pada pasien RM.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

Modul 3: Tatalaksana dan Aspek Klinis Lanjutan

3.1 Tatalaksana Non-Farmakologis dan Pendukung

Prinsip Tatalaksana Komprehensif

Tatalaksana retardasi mental bersifat multidisiplin, individual, dan berkelanjutan, dengan fokus pada peningkatan kemandirian adaptif, kualitas hidup, dan integrasi sosial pasien, bukan sekadar koreksi angka IQ. Pendekatan person-centered yang melibatkan pasien, keluarga, dan komunitas saat ini menjadi standar. Di level SKDI 3A, dokter umum berperan sebagai manajer perawatan, koordinator rujukan, dan pendukung utama keluarga.

Program Intervensi Dini

Intervensi dini pada anak usia 0–6 tahun terbukti secara signifikan memperbaiki outcome perkembangan. Program yang berbasis bukti meliputi: (1) Applied Behavior Analysis (ABA) untuk anak dengan autisme komorbid; (2) Occupational Therapy (OT) untuk melatih keterampilan motorik halus, ADL, dan integrasi sensorik; (3) Speech and Language Therapy (SLT) untuk meningkatkan kemampuan komunikasi; (4) Physical Therapy (PT) untuk anak dengan keterlambatan motorik; (5) Terapi bermain dan program stimulasi psikososial terstruktur. Di Indonesia, program seperti Terapi Wicara dan Okupasi Terapi tersedia di rumah sakit rujukan tipe B ke atas dan beberapa klinik swasta.

Pendidikan dan Latihan Keterampilan

Pendidikan khusus (special education) sesuai kebutuhan individual sangat penting. Program yang sesuai meliputi: (1) Pendidikan Inklusif dengan Individualized Education Plan (IEP) untuk RM ringan-sedang; (2) Sekolah Luar Biasa (SLB) dengan tipe C (ringan), B (sedang), atau A (berat) sesuai klasifikasi kemampuan; (3) Latihan keterampilan vokasional untuk remaja dan dewasa agar mampu bekerja di lingkungan terlindungi (sheltered workshop); (4) Latihan keterampilan hidup mandiri seperti belanja, memasak, menggunakan transportasi, dan mengelola uang.

Dukungan Psikososial Keluarga

Keluarga adalah pilar utama perawatan. Dukungan yang diberikan meliputi: psikoedukasi tentang kondisi anak, pelatihan keterampilan pengasuhan (parenting skills training), kelompok dukungan orang tua, dan bantuan manajemen stres pengasuh. Program respite care (perawatan pengganti sementara) membantu mencegah kelelahan caregiver. Dokter perlu mengenali tanda caregiver burnout dan merujuk ke konselor atau psikolog bila diperlukan.

Peran Komunitas dan Program Pemerintah

Program-program komunitas seperti kegiatan rekreasi inklusif, olahraga terapeutik (Special Olympics), dan program keterampilan sosial komunitas mendukung integrasi sosial. Di Indonesia, Kementerian Sosial melalui Penyandang Disabilitas dan berbagai NGO seperti YPAC, Yayasan Sindrom Down Indonesia, dan Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome (POTADS) memberikan dukungan signifikan. Dokter umum perlu mengetahui sumber daya lokal untuk rujukan pasien.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

3.2 Tatalaksana Farmakologis dan Manajemen Komplikasi

Prinsip Tatalaksana Farmakologis

Tidak ada obat untuk menyembuhkan retardasi mental itu sendiri. Terapi farmakologis ditujukan untuk menaikkan threshold kemampuan belajar dan adaptif, mengelola komorbiditas, dan mengendalikan gejala perilaku yang membahayakan. Prinsip utama farmakoterapi pada RM meliputi: (1) mulai dosis rendah dan titrasi perlahan (start low, go slow); (2) penggunaan satu obat sekaligus sebelum kombinasi (monotherapy first); (3) pemantauan efek samping secara berkala; (4) evaluasi respons dan kebutuhan lanjutan secara berkala; (5) edukasi keluarga bahwa obat bukan untuk menyembuhkan melainkan mengelola gejala.

Tata Laksana Gangguan Perilaku

Gangguan perilaku seperti agresi, perilaku menyakiti diri, dan tantrum berat yang tidak responsif terhadap pendekatan perilaku dapat diterapi dengan: (1) Antipsikotik tipikal dosis rendah – haloperidol 0,25–2 mg/hari atau chlorpromazine 10–50 mg/hari; (2) Antipsikotik atipikal – risperidon 0,25–2 mg/hari (tersedia dalam bentuk sediaan oral larut) direkomendasikan sebagai lini pertama untuk gangguan perilaku pada RM berdasarkan bukti dan profil efek samping yang lebih baik. Pemantauan sindrom metabolik (BB, IMT, glukosa darah, profil lipid) perlu dilakukan berkala. Aripiprazole juga menjadi pilihan dengan profil metabolik yang lebih baik. Penting diketahui bahwa penggunaan antipsikotik pada populasi ini memerlukan informed consent dan dokumentasi ketat.

Tata Laksana GPPH Komorbid

GPPH pada anak dengan RM ditangani dengan stimulant (metilfenidat) sebagai lini pertama dengan dosis 0,3–1 mg/kgBB/hari dalam dosis terbagi, atau atomoksetin 0,5–1,2 mg/kgBB/hari sebagai alternatif. Respons terapi pada populasi RM umumnya lebih rendah dan efek samping lebih sering.

Tata Laksana Epilepsi Komorbid

Pilihan antikonvulsan disesuaikan dengan tipe kejang dan kondisi pasien, antara lain: valproat 15–30 mg/kgBB/hari (perhatian toksisitas hati pada anak), karbamazepin 10–20 mg/kgBB/hari, levetirasetam 20–60 mg/kgBB/hari (profil keamanan baik, makin populer), atau lamotrigin dosis titrasi. Kombinasi lebih dari dua antikonvulsan jarang lebih efektif dan meningkatkan efek samping.

Tata Laksana Gangguan Mood dan Kecemasan

SSRI seperti fluoksetin 10–40 mg/hari atau sertralin 25–150 mg/hari digunakan untuk depresi dan gangguan kecemasan. Pada gangguan bipolar komorbid, stabilisator mood (valproat, karbamazepin) lebih diutamakan daripada lithium karena profil keamanan pada pasien RM.

Manajemen Komplikasi Medis

Pasien RM rentan terhadap komplikasi seperti konstipasi kronis, refluks gastroesofageal, gangguan nutrisi, defisiensi vitamin, gangguan tidur, dan osteoporosis. Dokter perlu melakukan pemeriksaan kesehatan berkala, annual health check, imunisasi sesuai jadwal, dan skrining gangguan penglihatan dan pendengaran karena komunikasi terbatas menghambat pelaporan gejala.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

3.3 Prognosis, Kapan Merujuk, dan Edukasi Keluarga

Prognosis Retardasi Mental

Prognosis RM sangat bergantung pada tingkat keparahan, etiologi, ketersediaan intervensi dini, dan kualitas dukungan lingkungan. Pada RM ringan dengan intervensi adekuat, sekitar 70–90% individu mampu mencapai kemandirian hidup, pekerjaan, dan bahkan membentuk keluarga sendiri. RM sedang umumnya memerlukan dukungan seumur hidup dengan kemampuan mengurus diri parsial. RM berat dan sangat berat memerlukan perawatan total sepanjang hidup dengan harapan hidup yang dapat menurun karena komplikasi medis seperti epilepsi, pneumonia aspirasi, dan penyakit kardiovaskular prematur (pada sindrom tertentu seperti Down). Penting bagi dokter untuk memberikan prognosis yang realistis kepada keluarga tanpa menghilangkan harapan.

Kapan Merujuk (Indikasi Rujukan)

Sesuai kompetensi SKDI level 3A, dokter umum dapat menangani RM ringan tanpa komorbiditas, namun wajib merujuk bila: (1) Dicurigai retardasi mental sedang/berat/sangat berat untuk evaluasi komprehensif dan asesmen IQ formal oleh psikolog; (2) Gangguan perilaku berat yang tidak responsif terhadap pendekatan perilaku; (3) Komorbiditas psikiatri (depresi, kecemasan, psikotik, autisme) yang memerlukan tatalaksana spesialis jiwa; (4)

Epilepsi yang tidak terkontrol dengan antikonvulsan lini pertama; (5) Suspek kelainan genetik/metabolik untuk konfirmasi diagnosis dan konseling genetik; (6) Pertimbangan pemberian antipsikotik atipikal jangka panjang yang memerlukan evaluasi psikiater anak; (7) Kasus dengan kebutuhan asesmen multidisiplin (psikolog, psikiater, neurolog, dokter anak, dokter rehab medik, terapis). Rujukan ditujukan ke dokter spesialis jiwa anak dan remaja, neurologi anak, atau dokter anak dengan subspesialisasi tumbuh kembang.

Edukasi Keluarga dan Pasien

Komunikasi empatik dan non-stigmatisasi menjadi kunci. Edukasi yang perlu diberikan meliputi: (1) Penjelasan diagnosis dengan bahasa yang dipahami keluarga, menghindari label negatif; (2) Pentingnya intervensi dini dan keterlibatan aktif keluarga; (3) Tata cara stimulasi perkembangan yang dapat dilakukan di rumah sesuai usia dan tingkat kemampuan anak; (4) Tanda bahaya yang memerlukan kunjungan segera (kejang, perubahan perilaku mendadak, penurunan kesadaran, sulit makan/minum); (5) Hak-hak pasien termasuk akses pendidikan, kesehatan, dan perlindungan sosial sesuai UU No. 8 Tahun 2016 tentang Penyandang Disabilitas; (6) Perencanaan masa depan termasuk perwalian, pendidikan kejuruan, dan kegiatan produktif.

Aspek Etika dan Hukum

Dokter perlu memahami kerangka etik dalam merawat pasien RM, termasuk prinsip otonomi (keterlibatan pasien dalam keputusan sesuai kemampuannya), informed consent dari wali, kerahasiaan, dan perlindungan dari eksploitasi. Peran advokasi dokter untuk memastikan akses pasien terhadap layanan, pendidikan, dan perlindungan sosial sangat penting, terutama karena populasi ini rentan terhadap diskriminasi dan abuse.

> Disclaimer: Informasi ini untuk tujuan pendidikan. Selalu verifikasi dengan pedoman klinis terkini dan konsultasikan dengan supervisor.

Daftar Pustaka / Referensi

1. Maslim R. Panduan Praktis Penggunaan Kriteria Diagnostik Gangguan Jiwa (PPDGJ-III) Edisi Revisi. Fakultas Kedokteran Universitas Katolik Atma Jaya, Jakarta (2013).
2. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition (DSM-5). American Psychiatric Publishing, Washington DC (2013).
3. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Jiwa (PNPK) untuk Gangguan Jiwa. Direktorat Jenderal Pelayanan Kesehatan, Kemenkes RI (2018).
4. World Health Organization. mhGAP Intervention Guide for Mental, Neurological and Substance Use Disorders in Non-Specialized Health Settings, Version 2.0. WHO Press, Geneva (2016).
5. Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD, Dua T, Saxena S. Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Research in Developmental Disabilities*, 32(2):419-436 (2011).
6. Salvador-Carulla L, Reed GM, Vaez-Azizi LM, Cooper SA, Martinez-Leal R, Bertelli M, et al.. Intellectual developmental disorders: towards a new name, definition and framework for 'mental retardation/intellectual disability' in ICD-11. *World Psychiatry*, 10(3):175-180 (2011).
7. Patel DR, Apple R, Kanungo S, Akkal A. Intellectual disability: definition, classification, and causes. *International Journal of Child and Adolescent Health*, 11(4):347-358 (2018).
8. Kidd SA, Lachiewicz A, Barbouth D, Blitz RK, Delahunty C, McBrien D, et al.. Fragile X syndrome: a review of associated medical problems. *Pediatrics*, 134(5):995-1005 (2014).
9. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) 2018 – Kesehatan Jiwa. Badan Penelitian dan Pengembangan Kesehatan Kemenkes RI (2018).
10. Hodapp RM, Dykens EM. Behavioral phenotypes in genetic syndromes: a valid concept?. *Current Opinion in Psychiatry*, 29(2):81-85 (2016).

Disclaimer / Pernyataan Penting

Materi dalam dokumen ini disusun untuk tujuan pendidikan kedokteran berdasarkan kurikulum SKDI 2012. Informasi klinis harus selalu diverifikasi dengan sumber terkini (pedoman nasional, jurnal terindeks, konsultasi supervisor klinis). Penulis dan Malayan Saintifika tidak bertanggung jawab atas keputusan klinis yang diambil berdasarkan materi ini semata.