

Laporan Kasus: Retardasi Mental Berat Pada Remaja Usia 16 Tahun dengan Riwayat Epilepsi Tidak Terkontrol

Rachman Aziz¹, Muhammad Jiofansyah¹, Tendry Septa²

¹Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

²Rumah Sakit Jiwa Daerah Provinsi Lampung, Indonesia

Abstrak

Retardasi mental (RM), yang bisa dikenal juga dengan *Intellectual Disability* (ID), merupakan kelainan mental seumur hidup yang ditandai dengan gangguan kognitif dan adaptif yang signifikan, dan terkait dengan anomali struktural atau fungsional otak dan etiologi yang beragam yang seringnya berdampingan dengan kondisi seperti epilepsi. Di Indonesia, survei pada tahun 2012 mengungkapkan bahwa 2,45% dari populasi merupakan penyandang disabilitas, termasuk individu dengan retardasi mental. *World Health Organization* (WHO) memperkirakan prevalensi retardasi mental di Indonesia sekitar 1-3% dari populasi, dengan seperempat kasus diklasifikasikan sebagai retardasi mental sedang hingga berat. Kejadian retardasi mental erat kaitannya dengan perjalanan perkembangan seorang anak, dipengaruhi oleh faktor genetik dan lingkungan. Secara patogenesis kejadian bisa bermula dari pra-natal, perinatal, atau pasca-natal, dengan berbagai faktor kontributor salah satunya adalah riwayat kejang. Tingkat keparahan diklasifikasikan menjadi retardasi mental ringan, sedang, berat, atau sangat berat. Epilepsi merupakan gangguan neurologis yang umum terjadi pada anak-anak, seringkali berdampingan dengan retardasi mental yang terdapat pada 25% kasus. Kejadian epilepsi dapat menyertai maupun menjadi penyebab dari retardasi mental yang mengarah pada klasifikasi yang dikenal sebagai *Developmental and Epileptic Encephalopathy* (DEE). Laporan kasus ini akan memaparkan kasus seorang remaja dengan retardasi mental yang memiliki riwayat serangan kejang berulang sebelumnya, mengilustrasikan hubungan yang rumit antara kedua kondisi di atas. Maka dari itu perlunya pendekatan komprehensif yang mencakup berbagai aspek kehidupan pasien seperti identifikasi dini, edukasi keluarga dan lingkungan pasien, serta peningkatan kesadaran dalam mendiagnosis dan mengelola pasien anak dengan retardasi mental dan epilepsi yang berdampingan dengan tujuan memberikan perawatan yang optimal.

Kata kunci: Disabilitas intelektual, epilepsi, retardasi mental

Case Report: Severe Mental Retardation on a 16 Years Old Teenager with a History of Uncontrolled Epilepsy

Abstract

Mental retardation (MR), also known as *Intellectual Disability* (ID), is a lifelong mental disorder characterized by significant cognitive and adaptive impairments, often associated with structural or functional brain anomalies and diverse etiologies that frequently co-occur with conditions such as epilepsy. In Indonesia, a survey conducted in 2012 revealed that 2.45% of the population had disabilities, including individuals with mental retardation. The World Health Organization (WHO) estimates the prevalence of mental retardation in Indonesia to be around 1-3% of the population, with one-quarter of cases classified as moderate to severe mental retardation. The occurrence of mental retardation is closely linked to a child's developmental trajectory, influenced by genetic and environmental factors. In terms of pathogenesis, the onset can originate from prenatal, perinatal, or postnatal factors, with various contributing elements, including a history of seizures. The severity levels are classified as mild, moderate, severe, or profound mental retardation. Epilepsy is a common neurological disorder in children, often co-occurring with mental retardation, found in 25% of cases. The occurrence of epilepsy can either accompany or be the cause of mental retardation, leading to a classification known as *Developmental and Epileptic Encephalopathy* (DEE). This case report will present the case of a teenager with mental retardation who has a history of recurrent seizures, illustrating the complex relationship between these two conditions. Hence, there is a need for a comprehensive approach and increased awareness in diagnosing and managing children with concurrent mental retardation and epilepsy with the goal of providing optimal care.

Keywords: Epilepsy, intellectual disability, mental retardation

Korespondensi: Rachman Aziz, alamat Bandar Lampung, HP +6282176840167, e-mail rachman.aziz29@gmail.com

Pendahuluan

Retardasi mental (RM), atau disabilitas intelektual adalah suatu kelainan mental seumur hidup yang ditandai dengan gangguan signifikan dalam perkembangan kognitif dan adaptif, seringkali disebabkan oleh kelainan struktur atau fungsi otak¹. RM bukanlah suatu kondisi tunggal, melainkan gejala umum dari disfungsi neurologis, mengindikasikan beragam gangguan perkembangan kognitif dan adaptif. Meskipun istilah "retardasi mental (RM)" masih digunakan dalam banyak pengaturan, termasuk oleh beberapa klinisi, ada trend pergeseran menuju penggunaan istilah "disabilitas intelektual (*Intellectual Disability*)" sebagai pengganti langsung untuk retardasi mental. Pergeseran ini terlihat dalam kebijakan hukum dan publik yang menentukan kelayakan dukungan dan layanan terutama di negara barat².

Didapatkan dari analisis *Global Burden of Disease* 2004 dalam Kemenkes RI (2014) bahwa 15,3% populasi di dunia mengalami disabilitas sedang. Sedangkan disabilitas berat menempati 2,9% dari populasi dunia. Menurut Survei Sosial Ekonomi Indonesia (Susenas) pada tahun 2012, terdapat 2,45% populasi di Indonesia yang mengalami disabilitas dimana retardasi mental termasuk di dalamnya³. Data yang didapat dari WHO (*World Health Organization*) menyatakan bahwa prevalensi retardasi mental di Indonesia saat ini diperkirakan sebesar 1-3% dari populasi, dimana dari 3% tersebut seperempatnya adalah retardasi mental sedang-berat, dan sisanya adalah retardasi mental ringan⁴.

Terjadinya retardasi intelektual sangat berkaitan dengan perjalanan perkembangan seorang anak. Seperti yang umumnya diketahui, faktor penentu utama dalam perkembangan anak melibatkan faktor genetik yang mengatur sifat bawaan mereka, serta faktor lingkungan di mana anak tersebut berada. Dalam konteks ini, lingkungan memainkan peran penting dalam menyediakan prasyarat-prasyarat fundamental yang diperlukan untuk pertumbuhan dan perkembangan seorang anak⁵. Terjadinya retardasi mental juga dapat dikelompokkan melalui masa patogenesisnya, yaitu disebabkan adanya gangguan pada fase prenatal, perinatal maupun postnatal. Salah satu faktor postnatal

antara lain adalah infeksi, trauma, intoksikasi, malnutrisi, dan kejang yang dapat menyebabkan kerusakan otak dan bermanifestasi sebagai retardasi mental⁶.

Menurut The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders, WHO, Geneva tahun 1994 retardasi mental dibagi menjadi 4 golongan yaitu retardasi mental ringan, retardasi mental sedang, retardasi mental berat, dan retardasi mental sangat berat. Penggolongan ini juga membagi spektrum keparahan dari retardasi mental, dari yang masih bisa dididik hingga pasien dengan kerusakan motorik atau defisit neurologis⁷.

Epilepsi menjadi salah satu gangguan neurologis yang paling umum terjadi pada anak-anak, khususnya pada tahun pertama kehidupan. Beberapa diagnosis banding dari epilepsi menjadi tantangan dalam mendiagnosis, mengingat banyak sekali penyakit dengan gejala utama berupa kejang. Hingga seperempat dari anak dengan epilepsi akan akhirnya mengalami kejang yang resisten terhadap obat. Beberapa penyakit penyerta seringkali ditemukan pada anak-anak dengan epilepsi, termasuk gangguan intelektual atau retardasi mental pada sekitar 25% dari kasus, bersamaan dengan gangguan belajar dan gangguan perhatian/hyperaktivitas (ADHD)⁸. Beberapa penyakit tersebut menjadi salah satu perhatian utama sebagai komplikasi dari epilepsi.

Data epidemiologi menyatakan sebesar 17%-49% anak dengan epilepsi yang memiliki retardasi mental, dan sebaliknya sebesar 22%. Terdapatnya kedua hubungan tersebut maka keadaan tersebut dapat digolongkan menjadi pasien dengan retardasi mental dan mengalami epilepsi, lalu ada pasien dengan riwayat kejang berulang yang mengakibatkan regresi atau perlambatan dalam perkembangan. Keadaan tersebut dinamakan sebagai *Developmental and Epileptic Encephalopathy* (DEE)⁹. Dapat disimpulkan bahwa keadaan kejang berulang berkaitan erat dengan kejadian retardasi mental. Laporan kasus ini akan memaparkan dan membahas mengenai seorang pasien retardasi mental dengan riwayat kejang berulang sebelumnya.

Kasus

Seorang remaja perempuan berusia 16 tahun dibawa ke poli Rumah Sakit Jiwa Provinsi Lampung oleh keluarganya dengan keluhan pasien banyak diam dan tidak mau berbicara. Pasien tampak tidak kooperatif dalam pemeriksaan, dimana pasien berbicara tidak spontan dengan artikulasi tidak jelas, serta tidak dapat menjawab pertanyaan. Pendekatan kasus lalu dapat dilakukan dengan menekankan aloanamnesis dengan keluarga. Perjalanan penyakit pasien dapat ditarik hingga saat pasien masih berusia 10 bulan, dimana terjadi kejang pertama pasien. Kejang terjadi pada seluruh tubuh sesekali tegang dan sesekali kelojotan selama kurang lebih 5-10 menit. Orang tua pasien mengatakan saat pertama kali kejang pasien sedang demam, dan kejang terjadi berulang-ulang selama 3 hari. Setelah kejang pertama, kejang terjadi tanpa demam dan berulang selama 1 tahun dimana keluarga yang awalnya hanya berobat alternatif, membawa pasien ke dokter di Rumah Sakit Abdul Moeloek Lampung. Pasien lalu terdiagnosis epilepsi dan harus rutin minum obat selama 2 tahun, namun putus obat sebelum waktunya dengan kendala transport dan ekonomi. Kejang lalu muncul berulang hingga terakhir pasien kejang saat berusia 5 tahun. Pasien baru bisa berbicara beberapa huruf dan saat usia 4 tahun, namun saat itu masih tidak dapat menggabungkan huruf. Pasien hanya bisa sekolah hingga kelas 4 SD dan mengalami tinggal kelas selama 2 tahun karena gangguan bersosialisasi, banyak diam, tidak mau berbicara, dan kurang bisa mengikuti pelajaran sekolah. Pasien bersosialisasi hanya dengan anak dibawah usianya (usia 3-5 tahun). Beberapa aktivitas keseharian pasien di rumah harus dengan bantuan orang tua, seperti untuk mengenakan pakaian, mandi, membereskan kamar, dan makan. Dapat dikatakan pasien sangat bergantung kepada orangtuanya untuk menjalani kesehariannya.

Pada pemeriksaan fisik pasien tampak sadar penuh, namun kurang kooperatif dengan tanda vital dalam batas normal. Sebagian besar pemeriksaan fisik yang membutuhkan keikutsertaan pasien sulit dilakukan karena pasien kurang bisa menangkap instruksi maupun

kooperatif dalam pemeriksaan, namun dapat disimpulkan pemeriksaan fisik generalis dalam batas normal.

Pemeriksaan status mental didapat pasien sadar penuh (*Compos mentis*), berpenampilan sesuai dengan jenis kelamin dan usianya, dengan perawatan diri baik dengan catatan semua atas bantuan dari orang tua yang mengurusnya. Pasien minim kontak mata pas saat proses pemeriksaan dan tampak tidak fokus. Didapatkan mood eutimia, afek terbatas, dan keserasian inkongruen. Tidak terdapat halusinasi, ilusi, derealisasi maupun depersonalisasi, namun data tersebut hanya berdasarkan aloanamnesis dari keluarga. Didapatkan arus pikir alogia. Kognitif pasien dinilai dari orientasi waktu dan tempat tidak baik, namun pasien masih dapat mengenal orang terdekat seperti keluarganya. Pasien belum bisa menulis maupun membaca. Uji daya nilai dan nilai sosial pasien kurang, dengan derajat tilikan 2. Berdasarkan anamnesis didapatkan beberapa gejala berat serta disabilitas yang berat pada pasien dalam aktivitasnya sehari-hari, sehingga GAF (current) pasien adalah 50-41. Pemeriksaan laboratorium darah dan urine dalam batas normal.

Penegakan diagnosis retardasi mental didapat dari anamnesis, pemeriksaan fisik dan psikiatri, serta dikonfirmasi melalui pemeriksaan penunjang IQ yang menyatakan keparahan dari retardasi mental, yaitu retardasi mental berat (ICD10: F72) dengan IQ 24. Diagnosis banding yang dapat diperkirakan untuk kasus ini antara lain gangguan aktivitas dan perhatian (ICD10: F90.0), Gangguan Kepribadian dan Perilaku Akibat Penyakit Kerusakan dan Disfungsi Otak (ICD10: F07.8), dan Autisme Masa Anak (ICD10: F84.0). Tatalaksana lebih terpusat ke non-farmakologis dengan terapi perilaku, dan psikoedukasi ke keluarga. Pasien juga dianjurkan untuk melanjutkan pengobatan ke spesialis anak dalam menangani epilepsinya. Tatalaksana farmakologis yang diberikan berupa asam valproat dan piracetam. Pasien dijadwalkan untuk kontrol rutin.

Pembahasan

Dari hasil anamnesis pasien memiliki riwayat kejang berulang (epilepsi) sejak usia 10 bulan sampai 5 tahun tanpa disertai riwayat trauma kepala oleh karena itu diagnosis Gangguan Mental Organik (F00) belum dapat disingkirkan. Pada pasien masih dipertimbangkan diagnosis banding dengan Gangguan Kepribadian dan Perilaku Akibat Penyakit, Kerusakan dan Disfungsi Otak (F07.8). Pasien tidak memiliki riwayat konsumsi alkohol, merokok atau riwayat konsumsi obat-obatan terlarang. Sehingga kemungkinan gangguan mental dan perilaku akibat penggunaan psikoaktif (F1) dapat disingkirkan. Pada pemeriksaan status mental, tidak ditemukan adanya gangguan persepsi, seperti halusinasi, ilusi, derealisasi, dan depersonalisasi. Pasien juga tidak mengalami waham sehingga diagnosis skizofrenia, gangguan skizotipal, dan gangguan waham (F20) dapat disingkirkan. Pada pasien juga tidak didapatkan gangguan mood/afektif sehingga diagnosis (F30) gangguan mood/afektif dapat disingkirkan¹⁰.

Pasien hanya bersekolah hingga tingkat SD namun selama sekolah pasien memiliki masalah akademik karena tidak bisa mengikuti pelajaran di sekolah seperti teman sebayanya sehingga pasien tinggal kelas selama 2 tahun serta pasien tidak dapat membaca dan menulis. Terdapat hendaya dalam proses pikir, pasien hanya memahami beberapa perintah sederhana dari orang tuanya melalui gerakan tubuh. Pasien masih dapat merawat diri sendiri dengan bantuan orang terdepat dan beraktivitas sehari-hari. Berdasarkan data ini, dapat menjadi pertimbangan dasar diagnosis pasien yaitu Retardasi Mental Berat (F72)^{1,2}.

Berdasarkan anamnesis dengan keluarga pasien, didapatkan pasien mengalami gangguan/kelainan selama proses perkembangan sebelum usia 3 tahun yang tampak nyata, yaitu pasien baru dapat berbicara mengucapkan sepatah huruf pada usia 4 tahun dan saat itu pasien berkomunikasi karena pasien hanya mengenal beberapa huruf namun tidak dapat menggabungkannya. Pasien juga memiliki masalah terkait interaksi sosialnya dan pernah mengalami perundungan oleh teman sekolahnya karena pasien tidak dapat merespon komunikasi

pada interaksi sosial dengan sewajarnya atau tidak sesuai dengan usianya. Terdapat hendaya komunikasi pada pasien saat ini, yaitu pasien hanya mau mengucapkan satu sampai dua kata saat diajak berkomunikasi, tampak gelisah ingin segera melakukan kegiatan lain, menghindari kontak mata, serta terus memainkan kuku-kuku tangannya. Data ini memperkuat dari diagnosis retardasi mental^{2,9}.

Pada saat melakukan anamnesis terdapat gangguan pemusatan perhatian pada pasien ini, yaitu pasien tampak menghindari pembicaraan dan tertarik dengan kegiatan lainnya dari satu kegiatan ke kegiatan lainnya, menghindari kontak mata, pasien seringkali kehilangan minatnya dan cepat berpindah. Saat diajak berkomunikasi pasien juga tampak gelisah berlebihan dalam kondisi lingkungan yang tenang. Berdasarkan data ini, dapat menjadi pertimbangan dasar diagnosis banding pasien yaitu Gangguan Aktivitas dan Perhatian (F90.0)^{11,12}.

Berdasarkan hasil anamnesis dan pemeriksaan fisik maupun pemeriksaan diagnostik lebih lanjut ditemukan adanya riwayat Epilepsi tidak terkontrol dengan onset kejang pertama di usia 10 bulan. Sekitar 25% dari pasien epilepsi akan memiliki retardasi mental sebagai penyertanya. Bahkan pada sindroma epilepsi anak yang benign (*benign childhood epilepsy syndrome*), secara umum dapat ditemukan adanya gangguan dalam pembelajaran maupun gangguan perilaku. Sedangkan kelainan kognitif biasanya disebabkan langsung oleh etiologi dibalik epilepsi tersebut, dan karena itu biasanya keadaan kognitif tidak akan membaik secara signifikan walaupun kejang sudah terkontrol yang disebut dengan *Developmental Encephalopathy*⁸. Suatu penelitian dengan sample 28500 kasus epilepsi menyatakan terdapat 6029 diantaranya yang memiliki retardasi mental. Penelitian tersebut juga menekankan bahwa tingkat mortalitas pasien dengan epilepsi akan meningkat bila diperberat dengan adanya retardasi mental atau disabilitas intelektual, dengan potensi untuk menurunkan resiko tersebut dengan cara meningkatkan dan mempertahankan terapi dari epilepsi dan mencegah komorbid¹³. Oleh karena itu, pasien dengan epilepsi harus segera dilakukan skrining

untuk mengetahui adanya keterhambatan dalam hal kognitif untuk segera di tatalaksana.

Farmakoterapi asam valproat digunakan sebagai profilaksis kejang yang tentunya akan lebih lanjut disesuaikan dengan dosis dari spesialis anak. Asam valproat bekerja melalui mekanisme GABA-ergic, dengan mengubah aktivitas neurotransmitter asam gamma aminobutyric (GABA) dengan meningkatkan aktivitas penghambatan GABA melalui beberapa mekanisme, termasuk penghambatan degradasi GABA, penghambatan GABA trans aminobutyrate (GABA-T), serta peningkatan sintesis GABA¹⁴. Piracetam digunakan dalam penatalaksanaan gangguan kognitif dari pasien, memiliki cara kerja meningkatkan daya ingat dan fungsi kognitif terhadap berbagai gangguan kognitif dengan bermacam etiologi. Piracetam telah terbukti meningkatkan fungsi mitokondria sel PC12 dan sel otak yang terdisosiasi secara akut setelah terpapar A β 1-42 ekstraseluler¹⁵.

Latihan dan Pendidikan, merupakan terapi yang dapat diberikan pada anak dengan retardasi mental secara umum dengan prinsip mempergunakan dan mengembangkan sebaik-baiknya kapasitas yang ada, memperbaiki sifat-sifat yang salah atau yang anti sosial, dan mengajarkan suatu keahlian atau (skill) agar anak itu dapat mencari nafkah di kemudian hari¹⁶. Terapi perilaku juga diberikan yang didasari oleh teori belajar yang bertujuan untuk menyembuhkan suatu psikopatologi, dengan memakai teknik yang didesain menguatkan kembali perilaku yang diinginkan dan menghilangkan perilaku yang tidak diinginkan. Semua terpai untuk meningkatkan harapan peningkatan dalam taraf hidup pasien agar dapat semandiri mungkin untuk mengurus dirinya sendiri¹⁷.

Simpulan

Retardasi mental merupakan suatu kelainan mental yang dapat disertai dengan epilepsi sebagai penyebab maupun penyerta. Adanya gejala kejang atau epilepsi pada anak harus segera ditangani dan dievaluasi untuk mencegah terjadinya komplikasi seperti retardasi mental atau disabilitas intelektual, yang akan menyebabkan meningkatnya tingkat mortalitas dari pasien. Manajemen pasien retardasi

mental berpusat pada psikoterapi, namun farmakoterapi juga akan sangat berpengaruh signifikan bila epilepsi juga menjadi penyertanya. Seperti pada kasus ini, selain psikoterapi menjadi tatalaksana yang efektif, terapi farmakoterapi juga menjadi hal yang penting mengingat riwayat epilepsy pasien yang menjadi faktor penyebab dan penyulit kasus ini. Hal ini tentunya akan memperumit proses dan kepatuhan terapi khususnya bagi keluarga pasien dalam mendukung perbaikan dari kondisi pasien, maka edukasi juga harus diberikan kepada *support system* pasien. Apa yang terjadi pada kasus di atas dapat dicegah dengan adanya edukasi yang baik pada saat onset kejang pertama. Begitupula dengan keberlangsungan terapi pasien, dimana edukasi kepada keluarga menjadi peran utama yang akan menentukan keberhasilan dari terapi pasien.

Daftar Pustaka

1. Lee K, Cascella M, Marwaha R. Intellectual Disability. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK547654/>
2. Shea SE. Intellectual disability (mental retardation). *Pediatr Rev.* 2012 Mar;33(3):110-21
3. Pratiwi IC, Handayani OW, Raharjo BB. Kemampuan Kognitif Anak Retardasi Mental Berdasarkan Status Gizi. *Public Health Prespective Journal.* 2017;2(1):19-25
4. Dewi VK. Hubungan Pola Asuh Orang Tua dengan Tingkat Kemandirian Anak Retardasi Mental Ringan di SDLB YPLB Banjarmasin. *An-Nadaa Jurnal Kesehatan Masyarakat.* 2017;4(1):21-25
5. Elvira SD, Hadisukanto G. 2017. Buku Ajar Psikiatri Edisi ketiga. Jakarta: Badan Penerbit FKUI
6. Sularyo TS, Kadim M. Retardasi Mental. *Sari Pediatri.* 2000;2(3):170-177
7. National Research Council (US) Committee on Disability Determination for Mental Retardation; Reschly DJ, Myers TG, Hartel CR, editors. Washington (DC): National Academies Press (US); 2002

8. Fine A, Wirrell EC. Seizures in Children. *Pediatr Rev.* 2020 Jul;41(7):321-347.
9. Poke G, Stanley J, Scheffer IE, Sadleir LG. Epidemiology of Developmental and Epileptic Encephalopathy and of Intellectual Disability and Epilepsy in Children. *Neurology.* 2023 Mar 28;100(13):e1363-e1375.
10. Halgin, Richard P. Psikologi Abnormal Prespektif Klinis pada Gangguan Psikologis. Jakarta: Salemba Humanika; 2012
11. Elvira SD, Hadisukanto G. Buku Ajar Psikiatri Edisi ketiga. Jakarta: Badan Penerbit FK UI; 2017
12. Belkin G, et al. Kaplan and Sadock's Pocket Handbook of Clinical Psychiatry. New York: Wolter Kluwer; 2010
13. Liao P, Vajdic CM, Reppermund S, Cvejic RC, Srasuebkul P, Trollor JN. Mortality rate, risk factors, and causes of death in people with epilepsy and intellectual disability. *Seizure.* 2022 Oct;101:75-82.
14. Kennedy D, Koren G. Valproic acid use in psychiatry: issues in treating women of reproductive age. *J Psychiatry Neurosci.* 1998 Sep;23(4):223-8.
15. Kurz C, Ungerer I, Lipka U, Kirr S, Schütt T, Eckert A, Leuner K, Müller WE. The metabolic enhancer piracetam ameliorates the impairment of mitochondrial function and neurite outgrowth induced by beta-amyloid peptide. *Br J Pharmacol.* 2010 May;160(2):246-57.
16. Prabowo, Eko. Buku Ajar Keperawatan Jiwa. Yogyakarta: Muha Medika; 2014
17. Alang A. Teknik Pelaksanaan Terapi Perilaku (Behaviour). *Al-Irsyad Al-Nafs.* 2020;7(1)32-41