

PARAMETER PRAKTIS DALAM UPAYA SKRINING DAN DIAGNOSIS AUTISM

Darto Saharso*, Emy**

*Lab/SMF Ilmu Kesehatan Anak FK Universitas Airlangga/RSUD Dr. Soetono, Surabaya

**Lab/SMF Ilmu Kesehatan Anak RSAL Dr. Ramelan, Surabaya

ABSTRACT

Autism is a common disorder of childhood, affecting 1 in 500 children. It often unrecognized and undiagnosed until or after late preschool age because appropriate tools for routine developmental screening and screening specifically for autism have not been available. Early identification, intensive and early intervention during the toddler and preschool years improve outcome for most young children. This practice parameter reviews the available empirical evidence and gives specific recommendations for identification of children with autism.

Keywords : Autism, Practice parameter, Screening, Diagnosis.

ABSTRAK

Autism merupakan penyakit yang banyak dijumpai pada anak dengan angka kejadian berkisar 1 pada 500 anak. Sering tidak diketahui dan tidak terdiagnosis hingga usia prasekolah karena sarana skrining perkembangan anak secara rutin dan skrining khusus untuk autisme tidak tersedia. Identifikasi dini, intervensi dini dan intensif selama masa balita dan usia prasekolah dikatakan mampu memperbaiki hasil akhir autisme pada sebagian besar anak-anak. Parameter praktis memberikan rekomendasi spesifik untuk mengidentifikasi anak-anak dengan autisme.

Kata kunci: Autism, Parameter praktis, Skrining, Diagnosis.

PENDAHULUAN

Autism, spektrum autisme dan perkembangan pervasif merupakan gabungan kelainan kognitif dan neurobehavioral termasuk kelainan sosialisasi, gangguan komunikasi baik verbal maupun nonverbal, perilaku menarik diri dan pola perilaku berulang (1). Di Amerika Serikat terdapat 60.000 – 115.000 anak-anak usia <15 tahun yang didiagnosis sebagai autisme berdasarkan kriteria diagnosis. Pada penelitian terbaru, estimasi prevalensi autisme berkisar 10-20 kasus per 10.000 populasi. Survei pada 1.300 keluarga, dijumpai usia rata-rata penderita saat diagnosis autisme ditegakkan berkisar 6 tahun, walaupun dalam kenyataannya sebagian besar orang tua mulai merasa terdapat hal yang tidak benar mulai usia 18 bulan dan orang tua biasanya mulai berupaya mencari bantuan medis saat anak berusia 2 tahun (2). Pada pemeriksaan pertama, hanya <10 % yang dapat didiagnosis sebagai autisme, 10% lainnya disarankan untuk kembali menemui dokter jika kekhawatiran orang tua menetap atau kelainan berkembang nyata. Sisanya dikirim ke tenaga profesional lain (pada usia 40 bulan), dimana hanya 40% yang didiagnosis sebagai autisme, 25% dikatakan tidak ada kelainan dan 25% dikirim ke tenaga profesional lainnya. Dilaporkan 20% anak-anaknya tersebut mendapat upaya pemulihan maksimal, >30% orang tua yang membawa anak-anaknya ke tenaga profesional yang lebih mampu yang mengatakan bahwa tidak ada pengobatan untuk anak autisme (misalnya edukasi, terapi) dan hanya 10% yang melaporkan bahwa tenaga profesional dapat menjelaskan masalah yang

berkaitan dengan anak mereka. Hampir setengah dari keluarga anak autisme melaporkan, sistem sekolah dan orang tua merupakan pusat bantuan utama dibanding dengan pelayanan kesehatan masyarakat.

Diagnosis Autism sering baru ditegakkan 2-3 tahun setelah timbul gejala-gejala. Identifikasi autisme dan pelaksanaan awal yang intensif, intervensi awal selama masa prasekolah akan memberikan hasil yang lebih baik (3,4,5,6,7). Diagnosis dan penanganan dini penderita autisme membutuhkan perencanaan edukasi, dukungan keluarga, pendidikan keluarga, pengelolaan stress keluarga, rujukan dan pengobatan tenaga medis terlatih (3,4,5).

Secara klinis, identifikasi autisme membutuhkan 2 tingkatan pemeriksaan masing-masing menggunakan komponen pengelolaan yang berbeda (1).

Tingkat pertama, *surveillance* rutin perkembangan dan pemeriksaan skrining spesifik untuk autisme, hal pertama adalah identifikasi semua resiko segala tipe kelainan perkembangan, diikuti dengan identifikasi hal-hal khusus yang berkaitan dengan autisme. Retardasi mental atau kelainan perkembangan karena kelainan neurologi atau kelainan medis lainnya yang membutuhkan evaluasi terpisah tidak dimasukkan dalam pembahasan ini.

Tingkat kedua, pemeriksaan diagnosis dan evaluasi autisme membutuhkan pemeriksaan mendetail untuk menentukan diagnosis banding dengan penyakit perkembangan lainnya. Penentuan diagnosis dan evaluasi yang cermat sangat

menentukan tindak lanjut dan hal tersebut berdasarkan profil anak, kekuatan dan kelemahannya. Untuk kedua tingkatan tersebut, kuesioner klinis spesifik dibuat dan kejadian-kejadian klinis dikumpulkan dan dipakai sebagai dasar untuk menegakkan diagnosis autisme.

DIAGNOSIS DAN EVALUASI AUTISM

Siapa yang harus mendiagnosis autisme?

Walaupun guru, orang tua dan petugas kesehatan profesional lain dapat mengidentifikasi tanda dan gejala khas autisme, klinisi yang berpengalaman dalam diagnosis dan terapi autisme mempunyai peranan penting dalam menegakkan diagnosis secara akurat (6,7). Klinisi harus berpegangan pada kebijakan klinis yang tercantum dalam pedoman diagnosis seperti DSM-IV dan *The tenth edition of the International Classification of Disease (ICD-10)*, kebijakan tersebut sama pentingnya dengan hasil penilaian berbagai alat diagnosis, skala penilaian dan daftar pertanyaan.

Kepentingan medis dan neurologi dalam evaluasi anak-anak dengan autisme?

Penelitian pada keluarga menunjukkan peningkatan 50-100 kali kejadian autisme pada keluarga tingkat pertama. Dalam keluarga tersebut, juga terdapat peningkatan rata-rata kesulitan sosial; tingginya insiden defisit kognitif, komunikasi, pemahaman dan fungsi eksekutif lainnya; peningkatan perilaku stereotip; kecemasan, efektif, bahasa, dan kelainan prakmatis lainnya (8,9,10). Penelitian pada anak kembar monozigotik juga menunjukkan tingginya kesesuaian dengan kriteria DSM-IV untuk penyakit autisme (60%), 71% untuk spektrum fenotipistik luas, dan 92% untuk setiap fenotip yang lebih luas defisit sosial dan komunikasi dengan perilaku stereotip dimana tampak jelas berbeda dengan normal. Dilain pihak, tidak ada indeks autisme pada sepasang kembar dizigotik dan hanya 10% terdapat defisit berbagai bentuk kelainan kognitif, sosial atau bahasa (11,12).

Lingkar kepala yang lebih besar tanpa kelainan neuropathologi yang nyata.

Anak-anak autisme memiliki lingkar kepala yang lebih besar, tetapi hanya sebagian kecil yang menunjukkan makrosefali nyata (8,12). Ukuran kepala yang besar tidak harus tampak pada saat lahir, tetapi mulai tampak pada usia anak-anak, hal tersebut menunjukkan peningkatan rata-rata pertumbuhan otak. Penelitian dengan menggunakan neuroimaging pada autisme juga mendapatkan volume otak yang lebih besar tanpa disertai tanda-tanda neuropatologi (13,14).

Autisme berhubungan dengan Tuberous Sclerosis Complex (TSC) dan jarang berhubungan dengan Fragile X Syndrome.

17-60% retardasi mental dengan TSC juga menderita autisme, dan penderita tersebut ternyata juga menderita epilepsi (15,16). Sebaliknya, jumlah penderita autisme dengan TSC diperkirakan hanya berkisar 0,4-3% (15). Angka tersebut meningkat hingga 8%-14% jika pada penderita tersebut juga

menderita epilepsi (16). Studi klinis melaporkan bahwa 3-25% penderita FraX juga menderita autisme (17,18). Tidak dijumpai FraX pada anak autisme yang diketahui dengan menggunakan pemeriksaan sitogenetik (19); analisis molekuler genetik, hanya sebagian kecil penderita autisme yang menunjukkan FraX (20).

Kecacatan apa yang tampak pada perkembangan anak autisme?

Gangguan bicara, bahasa dan komunikasi verbal dan non verbal. Defisit komunikasi verbal dan non verbal jauh lebih kompleks dibanding dengan kelambatan perkembangan bicara yang biasa, tetapi dapat terjadi bersama dengan kelainan perkembangan bahasa atau kerusakan bahasa yang spesifik. Kelainan fungsi bahasa pada autisme berkisar dari mutisme lengkap (sering tampak pada usia 2 hingga 3 tahun) hingga komunikasi verbal yang lancar, komunikasi verbal mungkin terlihat lancar tetapi sering terdapat banyak kesalahan dalam mengartikan kata (semantic) atau bahasa dan terjadi defisit komunikasi pada konteks sosial (sosial pragmatis) (21,22).

Defisit kognitif.

Pada anak autisme terlihat pola tertentu pada tes intelektual misalnya nilai IQ lebih tinggi daripada verbal IQ (23).

Defisit sensorimotor

Gangguan fungsi motorik yang nyata dilaporkan pada anak autisme yang terdiri dari hipotonia, apraxia tungkai dan pergerakan motorik stereotip. Defisit motorik lebih berat pada anak dengan IQ yang lebih rendah (24). Manerisme tangan dan jari-jari, *body rocking* dan postur abnormal dilaporkan mencapai 37-95% dan sering tampak selama usia prasekolah (24,25). Gangguan proses sensorik memberat pada 42-88% anak autisme yang meliputi preokupasi pada obyek tertentu, respon yang berlebih atau kurang terhadap rangsangan lingkungan atau respon paradoks terhadap rangsangan sensori (26).

Neuropsikologikal, tingkah laku dan gangguan akademik.

Gangguan neuropsikologikal spesifik dijumpai pada autisme walaupun pada anak usia muda, dan kelainan tersebut berhubungan dengan beratnya gejala autisme (27). Terdapat defisit penampilan menetap pada tugas-tugas yang membutuhkan proses konseptual yang tinggi, pemahaman, interpretasi, integrasi dan abstraksi. Disosiasi antara proses yang sederhana dengan proses yang kompleks juga dilaporkan terjadi pada bidang bahasa, memori, fungsi eksekutif, fungsi motorik, membaca, matematika dan perspektif (27,28). Tetapi konfirmasi atau eksklusi diagnosis autisme tidak dapat dilakukan berdasarkan pola kognitif saja.

Kapan dan pemeriksaan laboratorium apa yang diperlukan untuk menegakkan diagnosis autisme?

1. Pemeriksaan genetik

Kromosom abnormal pernah dilaporkan pada >1% anak autisme yang meliputi lengan panjang kromosom 15 (15q11-q13), frekuensi kelainan tersebut lebih besar dibanding dengan penyakit kromosom lain (29). Kelainan kromosom 15 yang moderat dijumpai pada anak retardasi mental.

Frekuensi tersebut meningkat dua kali pada anak dengan ibu dengan kelainan serupa. Kelainan tersebut berbeda dengan pseudodiscentric 15 atau marker kromosom atipikal yang lain yang didapat pada sindroma Angelman tipikal.

2. Pemeriksaan metabolik

Sudah dilakukan penelitian untuk mendeteksi adanya kelainan bawaan metabolisme asam amino, karbohidrat, purin, peptida dan mitokondria pada autisme tetapi hanya dijumpai <5% anak autisme yang memiliki kelainan metabolik (30).

3. Pemeriksaan elektrofisiologis

Prevalensi epilepsi pada anak autisme diperkirakan mencapai 7-14%, bahkan pada usia dewasa dapat mencapai 20-35% (31). Kejang mencapai puncak pada awal usia anak-anak dan berulang pada masa adolesens. Retardasi mental dengan atau tanpa kelainan motorik dan riwayat keluarga epilepsi, merupakan faktor resiko yang bermakna terhadap terjadinya kejang pada anak autisme (32,33).

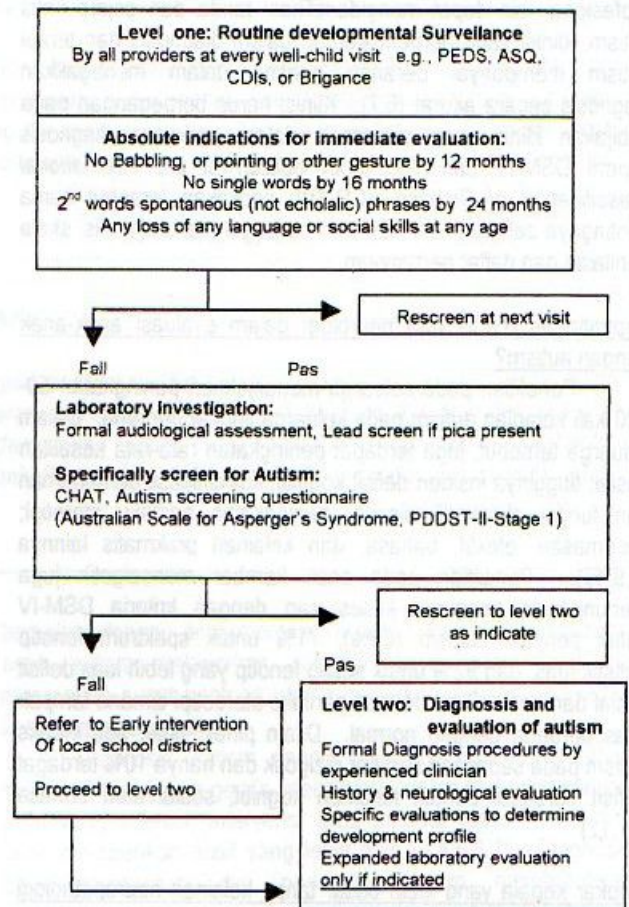
Belum dapat dijelaskan hubungan antara autisme dengan awal perjalanan regresi (< usia 36 bulan), Childhood Disintegrative Disorder (CDD) (> usia 36 bulan), sindroma Landau-Kleffner dan kelainan elektrik anak dengan status epileptikus selama fase Slow Wave Sleep (ESES). Autisme yang disertai dengan kelainan regresi dan CDD memiliki hubungan dengan kejang atau kelainan EEG yang berbentuk epilepsi pada waktu tidur. Regresi pada kognitif dan bahasa pada usia adolesens berhubungan dengan onset kejang, tetapi hanya sedikit diketahui mengenai penyebab ataupun prevalensinya. Terdapat kemungkinan adanya hubungan antara autisme dengan regresi dan EEG yang dikenal dengan Epilepsi fokal yang jinak (34). Tetapi masih terdapat keterbatasan jumlah kasus yang mendukung peranan magnetoensefalografi pada evaluasi autisme.

4. Neuroimaging

Penelitian dengan CT Scan merupakan prosedur standar pada autisme pada tahun 1970 dan 1980, melaporkan kelainan struktural yang luas. Pandangan tersebut berubah dengan hasil penelitian oleh Damasio dkk yang mendapatkan adanya abnormalitas tersebut bersifat insidental pada kelainan anatomis terkait dan tidak berhubungan dengan autisme (35). Pada anak autisme prevalensi lesi fokal atau abnormalitas struktural lainnya sangat sedikit dijumpai; Pada pemeriksaan dengan MRI menunjukkan hasil yang serupa dengan anak normal. CT dan MRI pada anak autisme dikerjakan sebagai alat skrining untuk mengeksklusi kelainan lain.

5. Pemeriksaan lain

Disini terdapat keterbatasan kasus yang mendukung penggunaan pemeriksaan lain seperti analisa rambut, antibody celiac, tes alergi (terutama untuk alergi makanan gluten, casein, candida dan jamur lainnya), imunologi atau abnormalitas neurokemikal, mikronutrien seperti kadar vitamin, penelitian permeabilitas intestinal, analisa feses, peptida urine, kelainan mitokondria (termasuk laktat dan piruvat), tes fungsi tiroid atau eritrosit glutatión peroksidase (1).



Gambar: Practice parameter algorithm of autism

DAFTAR PUSTAKA

1. Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT. The Screening and Diagnosis of Autistic Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*. 1999, 29: 437-82
2. Howlin P, Moore A. Diagnosis of Autism. A Survey of Over 1200 Patients in The UK. *Autism*. 1998, 1: 135-62
3. Rogers SJ. Empirically Supported Comprehensive Treatments for Young Children with Autism. *J Clin Psychol*. 1989, 27: 168-79
4. Lovaas OI. Behavioral Treatment and Normal Educational and Intellectual Functioning in Young Autistic Children. *J Consult Clin Psychol*. 1987, 55: 3-9
5. McEachin JJ, Smith T, Lovaas OI. Long Term Outcome for Children With Autism Who Received Early Intensive Behavioral Treatment. *Am J Ment Retard*. 1993, 97: 359-722
6. Stone WL, Lee EB, Ashford L, Brissie J, et al. Can Autism be Diagnosed Accurately in Children Under Three Years? *J Clin Psychol Psychiatry*. 1999, 40: 219-26
7. Volkmar FR, Klin A, Siegel B, et al. Field Trial for Autistic Disorder in DSM-IV. *Am J Psychiatry*. 1994, 151: 1361-7
8. Bolton P, McDonald H, Pickless A, et al. A Case Control Family History Study of Autism. *J Child Psychol Psychiatry*. 1994, 35: 85-8
9. Piven J, Wzorek M, et al. Personality Characteristics of The Parents of Autistic Individuals. *Psychol Med*. 1994, 24: 783-65
10. Delong R. Children with Autistic Spectrum Disorder and A Family History of Affective Disorder. *Dev Med Child Neurol*. 1994, 36: 674-87
11. Le Couteur A, Bailey A, Goode S, et al. A Broader Phenotype of Autism: The Clinical Spectrum in Twins. *J Child Psychol Psychiatry*. 1996, 37: 785-8
12. Bailey A, Le Couteur A, Gottesman I, Bolton P, et al. Autism as a Strongly Genetic Disorder Evidence From A British Twin Study. *Psychol Med*. 1995, 25: 63-7
13. Piven J, Arndt S, Bailey J, Andreasen N. Regional Brain Enlargement in Autism; A Magnetic Resonance Imaging Study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1996, 35: 530-6
14. Filipek PA. Neuroimaging in The Developmental Disorder: The State of The Science. *J Child Psychol Psychiatry*. 1999, 40: 113-26
15. Gilberg IC, Ahlsen G. Autistic Behaviour and Attention Deficits in Tuberous Sclerosis: A Population Based Study. *Dev Med Child Neurol*. 1994, 36: 50-6
16. Hunt A, Shepherd C. A Prevalence Study of Autism In Tuberous Sclerosis. *J Autism Dev Disord*. 1993, 23: 323-9
17. Bolton P, Rutter M. Genetic Influences in Autism. *Int Rev Psychiatry*. 1990, 2: 67-9
18. Bailey A, Bolton P, Butler L, et al. Prevalence of Fra-X Syndrome Among Autistic Twins and Singletons. *J Child Psychol Psychiatry*. 1993, 34: 673-88
19. Hashimoto O, Shimizu Y, Kawasaki Y. Brief Report: Low Frequency of The Fragile-X Syndrome Among Japanese Autistic Subjects. *J Autism Dev Disord*. 1993, 23: 201-9
20. Klauck SM, Munstermann E. Molecular Genetics Analysis of The FMR-1 Gene in Large Collection of Autistic Children. *Hum Genet*. 1997, 100: 224-9
21. Stoney WL, Quesley OY, Yoder PJ. Nonverbal Communication in Two and Three Years Old Children With Autism. *J Autism Dev Disord*. 1996, 27: 677-9
22. Rapin I. *Preschool Children With Inadequate Communication: Developmental Language Disorder, Autism, Low IQ*. London. UK: MacKeith press. 1996
23. Siegel DJ, Minshew NJ, Goldstein G. Wechsler IQ Profiles in Diagnosis of High Functioning Autism. *J Autism Dev Disord*. 1996, 26: 389-94
24. Rogers SJ, Bennetto L, McEvoy, Pennington BF. Imitation and Pantomime in High Functioning Adolescents with Autism Spectrum Disorder. *Child Dev*. 1996, 67: 2060-7
25. Lord C. Follow-up of Two Year Olds Referred for Possible Autism. *J Child Psychol Psychiatry*. 1995, 36: 1365-8
26. Kientz MA, Dunn W. A Comparison of The Performance of Children With and Without Autism on The Sensory Profile. *Am J Occup Ther*. 1997, 51: 530-7
27. Dawson G, Metzoff AN, Osterling J, Rinaldi J. Neuropsychological Correlates of Early Symptoms of Autism. *Child Dev*. 1998, 69: 1276-85
28. Minshew NJ, Goldstein G, Taylor HG. Academic Achievement in High Functioning Autistic Individuals. *J Clin Exp Neuropsychol*. 1994, 16: 261-70
29. Weidner-Mikhail E, Sheldon S, Ghaziuddin M. Chromosome in Autism and Related Pervasive Developmental Disorder: A Cytogenetic Study. *J Intellect Disabil Res*. 1998, 42: 8-12
30. Dykens EM, Volkmar FR. Medical Conditions Associated With Autism. In: Cohen DJ, Volkmar FR, eds. *Handbook of autism and Pervasive Developmental Disorders*, 2nd ed. New York, John Wiley & Sons. 1997: 388-10
31. Rapin I. Historical data. In: Rapin I, ed. *Preschool Children With inadequate Communication: Developmental Language Disorder, Autism low IQ*. London. UK: MacKeith Press. 1996: 58-67

32. Gillberg C, Steffenburg S. Outcome and Prognostic Factors in Infantile Autism and Similar Sinditions: A Population-based Study of 46 Cases Followed Through Puberty. *J Autism Dev Disord*. 1987; 17: 273-8
33. Rossi PG, Parmeggiani A, Bach V. et al. EEG Features and Epilepsy in Patients With Autism. *Brain Dev*. 1995; 17: 169-74
34. Nass R, Gross A, Devinsky O. Autism and Autistic Epileptiform Regression with Occipital Spikes. *Dev Med Child Neurol*. 1998; 40: 453-8
35. Damasio H, Maurer R, Chui H. Computerized Tommographic Scan Findings in Patients With Autistic Behaviour. *Arch Neurol*. 1980; 37: 504-10