

CIRI-CIRI AUTISM SPECTRUM DISORDER PADA ANAK DENGAN DUGAAN DOWN SYNDROME: STUDI PERCONTOHAN BERBANTUAN AL-ASSISTED DI INDONESIA

Diva Amalia Nugraha¹, Tiar M. Pratamawati², Ariestya Indah Permata Sari³, Donny Nauphar⁴,
Vita Maulina⁵

divanugraha388@gmail.com¹, tiar.m.pratamawati@ugj.ac.id²,
ariestya.indah.permata.sari@ugj.ac.id³, donny.nauphar@ugj.ac.id⁴, vitamaulina24@gmail.com⁵

*Corresponding Author: Tiar M. Pratamawati²

✉ tiar.m.pratamawati@ugj.ac.id²

Fakultas Kedokteran Universitas Swadaya Gunung Jati, Cirebon, Indonesia^{1,5}, Departemen
Genetika, Fakultas Kedokteran Universitas Swadaya Gunung Jati, Cirebon, Indonesia^{2,3,4}

ABSTRAK

Latar Belakang: Anak dengan Down Syndrome (DS) memiliki risiko yang lebih tinggi untuk mengalami Autism Spectrum Disorder (ASD); namun, data dari lingkungan dengan sumber daya terbatas masih terbatas. Perangkat berbantuan kecerdasan buatan (AI), seperti platform analisis wajah Face2Gene, berpotensi mendukung identifikasi dini ciri-ciri fenotipik yang mengarah pada dugaan Down Syndrome. Tujuan: Untuk menilai ciri-ciri Autism Spectrum Disorder pada anak dengan dugaan Down Syndrome yang diidentifikasi melalui skrining berbantuan kecerdasan buatan dalam lingkungan pendidikan khusus di Cirebon, Indonesia. Metode: Penelitian cross-sectional percontohan ini melibatkan 70 anak dengan disabilitas intelektual dari 2 sekolah luar biasa di Cirebon, Indonesia. Analisis wajah menggunakan Face2Gene dilakukan untuk mengidentifikasi anak dengan fitur fenotipik yang mengarah pada dugaan Down syndrome. Ciri Autism Spectrum Disorder disaring menggunakan Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ). Analisis statistik deskriptif dilakukan dengan 95% confidence interval (CI). Hasil: 14 anak (20,0%; 95% confidence interval [CI]: 11,1–31,8) teridentifikasi memiliki fitur fenotipik yang mengarah pada dugaan Down syndrome berdasarkan Face2Gene. Di antara mereka, 9 anak (64,3%; 95% CI: 38,8–83,7) terdeteksi positif memiliki ciri Autism Spectrum Disorder. Kesimpulan: Proporsi yang cukup besar dari anak dengan dugaan Down syndrome menunjukkan hasil skrining positif untuk ciri Autism Spectrum Disorder. Namun, temuan ini harus diinterpretasikan secara hati-hati mengingat penggunaan alat skrining dan keterbatasan ukuran sampel. Studi lebih lanjut yang mencakup konfirmasi klinis dan genetik diperlukan.

Kata Kunci : Autism Spectrum Disorder, Down Syndrome, Artificial Intelligence, Face2Gene, Autism Spectrum Questionnaire (ASSQ), Dismorfologi, Skrining

PENDAHULUAN

Down Syndrome (DS) merupakan kelainan kromosom paling umum yang berhubungan dengan disabilitas intelektual, dengan kejadian sekitar 1 per 1.000 kelahiran hidup di seluruh dunia (Antonarakis et al., 2021) (Indahri et al., 2023)(Organization, 2023). DS umumnya dikenali berdasarkan karakteristik kraniofasial yang khas serta keterlambatan perkembangan.

Autism Spectrum Disorder (ASD) merupakan kondisi neuroperkembangan utamainnya, dengan prevalensi sekitar 1 dari 100 anak secara global. Di Amerika Serikat, Autism Spectrum Disorder memengaruhi 18,5% anak usia 8 tahun (Baio et al., 2018), sementara di Indonesia lebih dari 144.000 siswa dengan Autism Spectrum Disorder terdaftar di sekolah luar biasa selama tahun 2020–2021 (Kemendikbud, 2021). Berbagai studi melaporkan bahwa anak dengan Down syndrome memiliki risiko lebih tinggi untuk mengalami Autism Spectrum Disorder, dengan prevalensi berkisar antara 2% hingga 20%; sebagai contoh, sebuah studi di Malaysia melaporkan angka sebesar 4,2% (Nordin et al., 2022).

Meskipun anak dengan Down syndrome sering digambarkan sebagai individu yang ramah dan kooperatif, sebagian dapat menunjukkan karakteristik yang berkaitan dengan Autism Spectrum Disorder, seperti keterlambatan bahasa, hiperaktivitas, dan perilaku repetitif (Hamner et al., 2020)(Warner et al., 2017). Diagnosis ganda Down syndrome dan gangguan Autism Spectrum Disorder dapat memperberat tantangan perkembangan, membatasi kemandirian, serta meningkatkan beban pengasuh (Elvira S, 2018)(Salari et al., 2022).

Mengingat meningkatnya risiko Autism Spectrum Disorder pada anak dengan Down Syndrome, identifikasi dini ciri ASD menjadi krusial untuk memastikan intervensi yang tepat waktu dan sesuai, terutama di lingkungan dengan sumber daya terbatas. Kemajuan dalam kecerdasan buatan, seperti platform Face2Gene menunjukkan potensi dalam mendukung identifikasi sindrom genetika dan kondisi neuroperkembangan (Wijaya, 2024). Namun hingga saat ini belum tersedia data mengenai prevalensi ASD pada anak dengan dugaan Down Syndrome di Indonesia. Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk menilai ciri Autism Spectrum Disorder pada anak dengan dugaan Down Syndrome yang diidentifikasi melalui analisis wajah berbantuan kecerdasan buatan di lingkungan pendidikan khusus di Cirebon, Indonesia.

METODE PENELITIAN

Penelitian ini menggunakan desain studi cross-sectional deskriptif yang dilaksanakan pada bulan April hingga Juni 2025 di SLB Pancaran kasih dan SLB Negeri Budi Utama, Cirebon, Indonesia.

Sampel dan populasi

Sebanyak 70 anak usia 16-18 tahun dengan dugaan Down Syndrome (DS) atau disabilitas intelektual direkrut menggunakan teknik total sampling. Anak dengan kondisi medis lain yang dapat mempengaruhi akurasi penilaian berbasis kecerdasan buatan dikeluarkan dari penelitian. Persetujuan tertulis (informed consent) diperoleh dari orang tua atau wali. Penelitian ini telah memperoleh persetujuan dari Komite Etik Fakultas Kedokteran Universitas Swadaya Gunung Jati (No. Persetujuan: 102/EC/FKUGJ/IV/2025).

Pemeriksaan Fisik dan Dismorfologi

Pengukuran antropometri meliputi berat badan, tinggi badan, lingkar kepala, panjang dan lebar mata, jarak interpupila, panjang dan lebar hidung, panjang filtrum, ukuran telinga, lingkar lengan atas, panjang tangan, serta panjang telapak tangan. Ciri dismorfologi seperti pola garis telapak tangan (palmar crease), sandal gap, dan kaki datar dinilai melalui observasi langsung serta fotografi terstandar.

Skrining Berbantuan AI pada Anak dengan Dugaan Down Syndrome: Analisis Face2Gene

Face2Gene digunakan sebagai alat skrining dan tidak menggantikan diagnosis klinis maupun genetik. Gambaran wajah diambil dalam kondisi terstandar, meliputi ekspresi wajah netral, pencahayaan yang adekuat, serta posisi frontal, sesuai pedoman Face2Gene. Gambaran wajah dan tubuh kemudian diunggah ke dalam perangkat lunak Face2Gene (versi 5.2.36), yang menghasilkan daftar prioritas kemungkinan sindrom berdasarkan kesamaan gestalt dan skor fitur. Dugaan fenotipik Down syndrome ditetapkan apabila Down syndrome menempati peringkat tertinggi dalam hasil analisis (Gambar 1). Face2Gene digunakan sebagai alat skrining dan tidak menggantikan diagnosis klinis maupun genetik.

Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)

Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ) digunakan untuk mengidentifikasi dugaan Autism Spectrum Disorder. Orang tua atau wali mengisi kuesioner yang terdiri dari 27 item melalui wawancara tatap muka bersama tim peneliti. Skor ≥ 19 menunjukkan dugaan ASD, sedangkan skor < 19 menunjukkan non-ASD. ASSQ telah menunjukkan validitas yang baik pada berbagai populasi (sensitivitas 89% dan spesifisitas 82%) (Styles M. 2020). Analisis deskriptif dilakukan untuk mengestimasi proporsi.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Identifikasi Anak dengan Dugaan Down Syndrome

Dari 70 anak dengan disabilitas intelektual yang diperiksa, sebanyak 14 anak (20,0%; 95% confidence interval [CI]: 11,1–31,8) teridentifikasi memiliki karakteristik yang mengarah pada dugaan Down syndrome berdasarkan analisis Face2Gene (Tabel 1). Platform AI tersebut menghasilkan kecocokan dengan tingkat kepercayaan tinggi untuk Down syndrome sebagai diagnosis dengan peringkat tertinggi pada kasus-kasus tersebut (Gambar 1).

Karakteristik Demografis dan Klinis Kasus dengan Dugaan Down Syndrome

Di antara 14 anak yang teridentifikasi dengan dugaan Down syndrome, sebanyak 13 anak (92,9%; 95% confidence interval [CI]: 68,5–98,7) berusia 10–18 tahun, dan 8 anak (57,1%; 95% CI: 32,6–78,6) berjenis kelamin laki-laki (Tabel 1). Ciri dismorfik yang umum ditemukan meliputi lipatan epikantus, pangkal hidung datar, sandal gap, dan garis palmar transversal tunggal.

Distribusi Usia Orang Tua pada Dugaan Down Syndrome

Usia ibu saat konsepsi ≥ 35 tahun terdapat pada 8 kasus (57,1%; 95% confidence interval [CI]: 32,6–78,6) dan < 35 tahun pada 6 kasus (42,9%; 95% CI: 21,4–67,4). Usia ayah saat konsepsi < 40 tahun terdapat pada 8 kasus (57,1%; 95% CI: 32,6–78,6) dan > 40 tahun pada 6 kasus (42,9%; 95% CI: 21,4–67,4).

Hasil ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire)

Di antara 14 anak dengan dugaan Down syndrome, sebanyak 9 anak (64,3%; 95% confidence interval [CI]: 38,8–83,7) memiliki skor > 19 pada ASSQ (Tabel 2), yang menunjukkan dugaan ciri Autism Spectrum Disorder (ASD). Sebanyak 5 anak lainnya (35,7%; 95% CI: 16,3–61,2) memiliki skor di bawah nilai batas dan diklasifikasikan sebagai DS saja.

Pada subkelompok DS-GSA (Tabel 3), usia ibu saat konsepsi > 35 tahun ditemukan pada 5 dari 9 kasus (55,6%; 95% CI: 26,7–81,1). Usia ayah saat konsepsi > 40 tahun terdapat pada 2 kasus (22,2%; 95% CI: 6,3–54,7) dan < 40 tahun pada 7 kasus (77,8%; 95% CI: 45,3–93,7).

Pembahasan

Penelitian ini menemukan bahwa 22,9% anak dengan disabilitas intelektual di dua sekolah luar biasa di Cirebon diduga memiliki DS, dan di antara mereka, 64,3% juga menunjukkan hasil skrining positif untuk ASD. Temuan ini menunjukkan adanya potensi tumpang tindih antara DS dan ASD, sejalan dengan laporan sebelumnya bahwa komorbiditas DS–ASD relatif sering ditemukan. (Kent et al., 1999)(Nordin et al., 2022).

Pemeriksaan klinis dan penilaian dismorfologi mengidentifikasi karakteristik khas DS seperti profil wajah datar, lipatan epikantus, dan garis palmar transversal tunggal. Integrasi analisis Face2Gene dengan pemeriksaan fisik meningkatkan akurasi identifikasi DS, sejalan dengan studi sebelumnya yang menunjukkan potensi kecerdasan buatan dalam skrining genetik. (Pantel et al., 2020)(Wijaya, 2024). Pendekatan ini berpotensi memberikan manfaat khususnya di lingkungan dengan sumber daya terbatas, di mana akses terhadap pemeriksaan diagnostik molekuler masih terbatas.

Skrining menggunakan ASSQ menunjukkan bahwa anak dengan dugaan DS–ASD sering menunjukkan keterlambatan bahasa, hiperaktivitas, dan perilaku repetitif. Temuan ini sejalan dengan penelitian sebelumnya yang menunjukkan bahwa anak DS dengan komorbid ASD menghadapi tantangan yang lebih besar dalam komunikasi dan interaksi sosial dibandingkan dengan anak DS tanpa ASD (Pantel et al., 2020)Warner et al., 2017). pengenalan dini gejala ASD pada anak DS sangat penting untuk memungkinkan penerapan intervensi pendidikan dan perilaku yang tepat.

Terkait faktor orang tua, penelitian ini menemukan bahwa lebih dari setengah kasus dugaan DS lahir dari ibu dengan usia ≥ 35 tahun, yang memperkuat hubungan yang telah lama diketahui antara usia ibu lanjut dan peningkatan risiko trisomi 21 (Zevanya et al., 2024)(Anggeriyane, 2020). Sebaliknya, usia ayah tidak menunjukkan hubungan yang konsisten dengan kejadian DS pada penelitian kohort ini, sejalan dengan studi sebelumnya. (Thompson, 2019)Roecker & Huether, 1983).

Untuk ASD, pengaruh usia ayah lebih kompleks. Meskipun beberapa laporan mengaitkan usia ayah lanjut dengan peningkatan risiko ASD melalui mekanisme seperti mutasi de novo dan perubahan epigenetik(Croen et al., 2007; Sandin et al., 2016), Dalam penelitian ini tidak menemukan adanya hubungan tersebut. Hal ini kemungkinan disebabkan oleh keterbatasan ukuran sampel dan distribusi usia yang sempit dalam populasi penelitian. Oleh karena itu, studi yang lebih besar dan multisenter diperlukan untuk memperjelas kontribusi usia ayah terhadap risiko ASD pada populasi DS.

Secara keseluruhan, penelitian ini menunjukkan bahwa anak dengan dugaan DS memiliki kemungkinan yang cukup besar untuk juga menunjukkan ciri terkait ASD. Integrasi analisis wajah berbasis kecerdasan buatan dengan alat skrining perilaku yang terstandar memberikan kerangka yang praktis untuk deteksi dini dan rujukan. Namun, evaluasi diagnostik konfirmatori tetap esensial untuk menegakkan diagnosis definitif dan menentukan strategi intervensi yang bersifat individual.

Keterbatasan Penelitian dan Tantangan

Penelitian ini memiliki beberapa keterbatasan. Pertama, DS tidak dikonfirmasi secara genetik karena identifikasi didasarkan pada skrining fenotipik berbantuan AI. Kedua, ASD dinilai menggunakan kuesioner skrining (ASSQ), bukan melalui diagnosis klinis. Ketiga, ukuran sampel yang kecil membatasi generalisasi hasil penelitian ini ke populasi yang lebih luas. Terakhir, pengambilan sampel berbasis sekolah berpotensi menimbulkan bias seleksi, karena anak dengan gangguan perkembangan cenderung lebih banyak terwakili di lingkungan pendidikan khusus.

KESIMPULAN

Studi percontohan ini menunjukkan bahwa proporsi yang cukup besar dari anak dengan dugaan DS dapat menunjukkan ciri ASD. Namun, temuan ini perlu diinterpretasikan secara hati-hati mengingat keterbatasan metodologis, termasuk penggunaan alat skrining dan ukuran sampel yang kecil. Studi lanjutan yang mencakup konfirmasi klinis dan genetik diperlukan untuk memvalidasi temuan ini.

DAFTAR PUSTAKA

- Anggeriyane, E. (2020). Hubungan Usia, Paritas Ibu Dan Usia Ayah Dengan Kejadian Anak Sindrom Down Di Slb Negeri Pelambuan Banjarmasin Tahun 2019. *Jurnal Keperawatan Suaka Insan (Jksi)*, 4(2), 85–96. <https://doi.org/10.51143/jksi.v4i2.241>
- Antonarakis, S., Skotko, B., Rafii, M., Strydom, A., Pape, S., Bianchi, D., Sherman, S., & Reeves, R. (2021). Down syndrome Down syndrome. *Nat Rev Dis Primers*, 6(1), 9.
- Baio, J., Wiggins, L., Christensen, D. L., Maenner, M. J., Daniels, J., Warren, Z., Kurzius-Spencer, M., Zahorodny, W., Rosenberg, C. R., White, T., Durkin, M. S., Imm, P., Nikolaou, L., Yeargin-Allsopp, M., Lee, L. C., Harrington, R., Lopez, M., Fitzgerald, R. T., Hewitt, A., ... Dowling, N. F. (2018). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 Years - Autism and developmental disabilities monitoring network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR Surveillance Summaries*, 67(6), 1–23. <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss6706a1>
- Croen, L. A., Najjar, D. V., Fireman, B., & Grether, J. K. (2007). Maternal and paternal age and risk of autism spectrum disorders. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 161(4), 334–340. <https://doi.org/10.1001/archpedi.161.4.334>
- Durkin, M. S., Maenner, M. J., Newschaffer, C. J., Lee, L. C., Cunniff, C. M., Daniels, J. L., Kirby, R. S., Leavitt, L., Miller, L., Zahorodny, W., & Schieve, L. A. (2008). Advanced parental age and the risk of autism spectrum disorder. *American Journal of Epidemiology*, 168(11), 1268–1276. <https://doi.org/10.1093/aje/kwn250>
- Elvira S, H. G. (2018). *Buku Ajar Psikiatri*. In Badan Penerbit FK UI ,Jakarta (Edisi Ke-3).
- Faradz, S. M. (2016). *Mengenal Sindrom Down, Panduan Untuk Orangtua & Profesional*. Undip Press.
- Hamner, T., Hepburn, S., Zhang, F., Fidler, D., Robinson Rosenberg, C., Robins, D. L., & Lee, N. R. (2020). Cognitive Profiles and Autism Symptoms in Comorbid down Syndrome and Autism Spectrum Disorder. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 41(3), 172–179. <https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000745>
- Huda, E., Hawker, P., Cibralic, S., John, J. R., Hussain, A., Diaz, A. M., & Eapen, V. (2024). Screening tools for autism in culturally and linguistically diverse paediatric populations: a systematic review. *BMC Pediatrics*, 24(1), 610. <https://doi.org/10.1186/s12887-024-05067-5>
- Indahri, Y., Legislatif, A., Madya, A., Pendidikan, K., Bermutu, P., Kami, B., Bangsa-bangsa, M. U. P., Organisasi, D., Dunia, K., Indonesia, D., Dasar, R. K., Nomor, S. U. U., Disabilitas, P., Pemerintah, P., Didik, P., & Disabilitas, P. (2023). *Peringatan hari*.
- irwanto, Henry Wicaksono, Aini Ariefa, S. M. S. (2019). *A-Z Sindrom down*. Pusat penerbitan dan Percetakan Universitas Airlangga (AUP).
- Kemendikbud. (2021). *Statistik Sekolah Luar Biasa (SLB) 2020/2021*. Pusat Data Dan Teknologi Informasi, Sekretariat Jenderal, Kementerian Pendidikan Dan Kebudayaan, 1–165.
- Kent, L., Evans, J., Paul, M., & Sharp, M. (1999). Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 41(3), 153–158. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1999.tb00574.x>
- Nordin, A. M., Nor, N. K., & Ismail, J. (2022). The prevalence of Autism Spectrum Disorder in Down Syndrome children attending the Child Development Centre in Universiti Kebangsaan Malaysia Medical Centre. *Medical Journal of Malaysia*, 77(2), 137–142.
- Pantel, J. T., Hajjir, N., Danyel, M., Elsner, J., & Abad-perez, A. T. (2020). Efficiency of Computer-Aided Facial Phenotyping (DeepGestalt) in Individuals With and Without a Genetic Syndrome : Diagnostic Accuracy Study Corresponding Author : 22, 1–11. <https://doi.org/10.2196/19263>
- Roecker, G. O., & Huether, C. A. (1983). An analysis for paternal-age effect in Ohio's Down

- syndrome births, 1970-1980. *American Journal of Human Genetics*, 35(6), 1297–1306.
- Salari, N., Rasoulpoor, S., Rasoulpoor, S., Shohaimi, S., Jafarpour, S., Abdoli, N., Khaledi-Paveh, B., & Mohammadi, M. (2022). The global prevalence of autism spectrum disorder: a comprehensive systematic review and meta-analysis. *Italian Journal of Pediatrics*, 48(1). <https://doi.org/10.1186/s13052-022-01310-w>
- Sandin, S., Schendel, D., Magnusson, P., Hultman, C., Surén, P., Susser, E., GrØnborg, T., Gissler, M., Gunnes, N., Gross, R., Henning, M., Bresnahan, M., Sourander, A., Hornig, M., Carter, K., Francis, R., Parner, E., Leonard, H., Rosanoff, M., ... Reichenberg, A. (2016). Autism risk associated with parental age and with increasing difference in age between the parents. *Molecular Psychiatry*, 21(5), 693–700. <https://doi.org/10.1038/mp.2015.70>
- Spinazzi, N. A., Velasco, A. B., Wodecki, D. J., & Patel, L. (2024). Autism Spectrum Disorder in Down Syndrome: Experiences from Caregivers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 54(3), 1171–1180. <https://doi.org/10.1007/s10803-022-05758-x>
- Styles M. dkk. (2020). Risk factor, Diagnosis, Prognosis and Treatment of Autism. *Frontiers in Bioscience*, 8(75), 147–154.
- Thompson, J. A. (2019). Disentangling the roles of maternal and paternal age on birth prevalence of down syndrome and other chromosomal disorders using a Bayesian modeling approach. *BMC Medical Research Methodology*, 19(1), 1–8. <https://doi.org/10.1186/s12874-019-0720-1>
- Warner, G., Howlin, P., Salomone, E., Moss, J., & Charman, T. (2017). Profiles of children with Down syndrome who meet screening criteria for autism spectrum disorder (ASD): a comparison with children diagnosed with ASD attending specialist schools. *Journal of Intellectual Disability Research*, 61(1), 75–82. <https://doi.org/10.1111/jir.12344>
- WHO. (2023). Data global worl health organization.
- Wijaya, P. S. dan Y. Y. (2024). *Jurnal Kesehatan dan Teknologi Medis*. Kesehatan Dan Teknologi Medis, 8(2), 21–25.
- Zevanya, E., Indrarto, W., Lestari, D., & Widagdo, T. M. M. (2024). Maternal Age Increases the Risk of Down Syndrome: a Case-Control Study in Yogyakarta, Indonesia. *Berkala Ilmiah Kedokteran Duta Wacana*, 9(1). <https://doi.org/10.21460/bikdw.v9i1.636>