

# BAB 1

## PENDAHULUAN

### 1.1 Latar Belakang

Kelainan kongenital merupakan salah satu penyebab utama kematian bayi baru lahir dan balita. *World Health Organization* (WHO) menghimbau untuk melakukan program deteksi dini sebagai bentuk pencegahan terhadap masalah kesehatan neonatus, terutama kasus hipotiroid kongenital. Angka kejadian hipotiroid kongenital sangat tinggi dan memiliki dampak buruk jangka panjang jika tidak ditatalaksana segera. Prevalensi hipotiroid kongenital secara global diperkirakan memiliki rasio 1:3.000.<sup>1</sup> Angka kejadian hipotiroid kongenital di Indonesia lebih tinggi dari prevalensi dunia dengan rasio 1:1.167 pada tahun 2020 dan 1:2.736 di tahun 2022.<sup>2</sup>

Kementerian Kesehatan Republik Indonesia sudah mewajibkan program skrining hipotiroid kongenital pada seluruh fasilitas pelayanan bersalin di Indonesia sejak tahun 2022.<sup>3</sup> Proporsi pemeriksaan skrining hipotiroid kongenital (SHK) di Indonesia sebesar 4,60% berdasarkan hasil Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) pada tahun 2018.<sup>4</sup> Provinsi Sumatera Barat menempati peringkat kelima sebagai wilayah dengan persentase tertinggi jumlah neonatus yang dilakukan pemeriksaan SHK, yakni 5,50%.<sup>4</sup> Sebanyak 71,30% neonatus di Sumatera Barat tidak dilakukan pemeriksaan, 0,80% hasil yang meragukan, dan 22,40% orang tua tidak mengetahui pasti anaknya sudah dilakukan pemeriksaan.<sup>4</sup> Data ini menunjukkan rendahnya tingkat kesadaran dan pemahaman orang tua terhadap pentingnya kegiatan skrining hipotiroid kongenital. Hal ini akan menyebabkan keterlambatan penegakan diagnosis dan pemberian tatalaksana.<sup>3</sup>

Kondisi hipotiroid kongenital berkaitan dengan kadar hormon tiroid di dalam tubuh. Hormon tiroid memiliki fungsi yang esensial dalam proses metabolisme dan aktivitas biologis, terutama bagi neonatus.<sup>5</sup> Defisiensi hormon tiroid akan mengganggu proses pertumbuhan dan perkembangan pada neonatus. Janin dan neonatus yang mengalami defisiensi hormon tiroid akan mengalami gangguan perkembangan saraf, cacat fisik dan mental, serta munculnya kretinisme. Kretinisme adalah bentuk keterbelakangan mental yang disertai dengan bisu, tuli, gangguan keseimbangan, dan keterlambatan pertumbuhan. Anak yang terlahir

dengan hipotiroid kongenital akan memiliki fisik yang pendek dan tidak proporsional, tingkat kemampuan belajar yang rendah, masalah perkembangan kognitif, koordinasi otot yang buruk, dan kesulitan berbicara. Perempuan yang memiliki riwayat hipotiroid kongenital akan mengalami gangguan menstruasi dan kesulitan untuk hamil.<sup>6</sup>

Hipotiroid kongenital menimbulkan dampak yang sangat merugikan untuk tumbuh kembang neonatus sehingga diperlukan metode pemeriksaan skrining yang sudah disesuaikan dengan standar dan pedoman. Fasilitas pelayanan kesehatan di Indonesia melakukan skrining hipotiroid kongenital menggunakan metode *dried blood spot* darah kapiler di area tumit. Pemeriksaan ini menggunakan sampel darah yang jumlahnya sangat sedikit sehingga dapat meminimalisir kekurangan darah pada neonatus.<sup>7</sup> Pemeriksaan ini dapat menunjukkan hasil negatif atau positif palsu pada beberapa kasus. Faktor yang dapat memengaruhi hasil pemeriksaan ini terdiri dari usia neonatus saat dilakukan pengambilan sampel, riwayat penggunaan obat antitiroid oleh ibu semasa hamil, masalah gizi, kelahiran kembar, berat badan lahir, jenis kelamin, jenis persalinan, dan umur ibu. Kadar *thyroid stimulating hormone* mengalami fluktuasi dalam beberapa hari pertama kehidupan. Hal ini dapat disebabkan oleh proses fisiologis tubuh neonatus pada beberapa hari awal kehidupan atau pengaruh konsumsi obat-obatan oleh ibu selama hamil. Penentuan usia optimal dalam pengambilan sampel dan penggunaan obat antitiroid semasa hamil akan membantu untuk meningkatkan akurasi diagnosis.<sup>8</sup>

Usia ideal neonatus saat dilakukan pemeriksaan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan Surat Edaran Direktur Jenderal Pelayanan Kesehatan Nomor HK.02.02/II/3398/2022 tahun 2022 adalah 48-73 jam (3 hari).<sup>8</sup> Pengambilan sampel mungkin tidak bisa dilakukan pada waktu ideal sehingga dapat diambil pada usia minimal >24 jam (2 hari) dan maksimal 14 hari. Pengambilan sampel pada usia <24 jam (1 hari) dapat menghasilkan interpretasi pemeriksaan positif palsu akibat adanya periode TSH *surge* pasca lahir sebagai bentuk adaptasi tubuh neonatus. Pengambilan sampel pada waktu yang direkomendasikan akan meningkatkan akurasi hasil pemeriksaan dan memastikan bayi dengan hipotiroid kongenital mendapatkan perawatan tepat waktu.<sup>9</sup>

Hasil penelitian terkait usia neonatus saat dilakukan pengambilan sampel pada pelayanan skrining hipotiroid kongenital di Yogyakarta menunjukkan hasil yang bervariasi. Sebanyak 67,60% neonatus dilakukan pengambilan sampel tepat waktu (usia 1-3 hari), 9,90% terlalu dini (<1 hari), dan 22,40% di usia  $\geq 4$  hari pada tahun 2013. Data tahun 2014 menunjukkan persentase ketepatan usia pengambilan sampel meningkat menjadi 74,70%. Persentase ini menurun berdasarkan data tahun 2015 menjadi 71,40%. Penilaian ketepatan dalam waktu pengambilan sampel berdasarkan surat edaran pemerintah sangat penting dilakukan untuk memastikan hasil pemeriksaan sesuai standar.<sup>10</sup>

Ibu hamil yang mengalami hipertiroidisme memerlukan tatalaksana yang tepat untuk meminimalisir efek samping pada janin dan komplikasi kehamilan. Pengobatan yang diberikan dapat berupa obat oral golongan tionamid, inhibitor anion, iodida, iodium radioaktif, dan penghambat adrenoreseptor. Inhibitor anion jarang diberikan karena cara kerja yang tidak efektif dan menyebabkan anemia aplastik. Penggunaan iodida hanya diberikan pada situasi akut karena pemberian jangka panjang sering dikaitkan dengan proses reaktivasi. Iodium radioaktif tidak boleh diberikan kepada ibu hamil karena janin dapat menyerap paparan isotop sehingga bisa mengganggu perkembangan organ tiroid. Obat penghambat adrenoreseptor lebih sering digunakan untuk mengurangi gejala yang dirasakan pasien. Tionamid lebih sering diberikan kepada ibu hamil yang mengalami hipertiroidisme karena lebih efektif dalam menghambat sintesis hormon tiroid, profil keamanan yang relatif lebih baik, dan penggunaan yang lebih mudah.<sup>11</sup>

Penggunaan tionamid dapat memengaruhi kadar *thyroid stimulating hormone* pada neonatus karena obat ini mampu melewati sawar plasenta sehingga meningkatkan kadar hormon tiroid pada janin.<sup>11</sup> Golongan tionamid terbagi menjadi 3 jenis, yakni propiltiourasil (PTU), metimazol, dan karbimazol. Karbimazol akan diubah dalam proses metabolik menjadi metimazol. Propiltiourasil dan metimazol digunakan secara bergantian pada ibu hamil dengan melihat faktor risiko pada setiap trimester kehamilan. Propiltiourasil biasanya digunakan pada trimester pertama karena metimazol memiliki risiko yang lebih besar melewati sawar plasenta sehingga bisa memengaruhi proses organifikasi (pembentukan organ). Propiltiourasil tidak boleh diberikan jangka panjang karena

bisa menyebabkan hepatotoksisitas pada ibu dan janin. Kondisi ini menyebabkan pengobatan pada trimester 2 dan 3 dilanjutkan dengan pemberian metimazol.<sup>11</sup>

Konsumsi obat antitiroid yang berlebihan pada ibu hamil dapat menimbulkan efek *Wolff-Chaikoff* bagi janin sehingga dapat menghambat produksi hormon tiroid. Proses ini dapat berlangsung hingga 2 minggu pasca kelahiran. Antibodi (*TSH receptor antibody*) yang disalurkan maternal ke janin dapat menyebabkan hambatan pada reseptor TSH. Proses ini berlangsung selama 3-6 minggu pasca kelahiran. Efek *Wolff-Chaikoff* dari obat yang dikonsumsi dan *TSH receptor antibody* dari ibu yang disalurkan ke janin dapat menyebabkan hipotiroid kongenital transien pada neonatus.<sup>2</sup>

Hasil penelitian pada ibu dengan riwayat penggunaan obat antitiroid sangat bervariasi. Penelitian Momotani, dkk.,<sup>12</sup> yang mengkaji pengaruh pemberian propiltiourasil dan metimazol terhadap status tiroid janin dengan ibu hipertiroidisme *Graves* di Jepang menemukan sebanyak 34 orang ibu hamil memiliki riwayat penggunaan propiltiourasil dan 43 lainnya menggunakan metimazol. Tidak ditemukan perbedaan kadar *thyroid stimulating hormone* pada neonatus yang dilahirkan dari ibu dengan riwayat penggunaan propiltiourasil dan metimazol.<sup>12</sup>

Program skrining hipotiroid kongenital sudah diwajibkan di seluruh pusat pelayanan bersalin di Indonesia dan sejauh penelusuran kepustakaan yang penulis lakukan belum ada penelitian mengenai usia neonatus saat dilakukan pengambilan sampel, riwayat penggunaan obat antitiroid oleh ibu semasa hamil, dan kadar *thyroid stimulating hormone*. Penulis tertarik melakukan penelitian terkait gambaran usia neonatus, riwayat penggunaan obat antitiroid oleh ibu hamil, dan kadar *thyroid stimulating hormone* pada program skrining hipotiroid kongenital.

## 1.2 Rumusan Masalah

Bagaimana gambaran usia neonatus, riwayat penggunaan obat antitiroid oleh ibu selama hamil, dan kadar *thyroid stimulating hormone* program skrining hipotiroid kongenital?

### **1.3 Tujuan Penelitian**

#### **1.3.1 Tujuan Umum**

Mengetahui gambaran usia neonatus, riwayat penggunaan obat antitiroid oleh ibu selama hamil, dan kadar *thyroid stimulating hormone* program skrining hipotiroid kongenital.

#### **1.3.2 Tujuan Khusus**

1. Mengetahui distribusi frekuensi usia neonatus yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital menggunakan metode *dried blood spot* darah kapiler yang diperiksa di RSUP Dr. M. Djamil Padang.
2. Mengetahui distribusi frekuensi riwayat penggunaan obat antitiroid pada ibu hamil yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital menggunakan metode *dried blood spot* darah kapiler yang diperiksa di RSUP Dr. M. Djamil Padang.
3. Mengetahui rerata kadar *thyroid stimulating hormone* (TSH) pada neonatus yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital menggunakan metode *dried blood spot* darah kapiler yang diperiksa di RSUP Dr. M. Djamil Padang.
4. Mengetahui distribusi frekuensi rerata kadar *thyroid stimulating hormone* (TSH) berdasarkan usia neonatus yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital menggunakan metode *dried blood spot* darah kapiler yang diperiksa di RSUP Dr. M. Djamil Padang.
5. Mengetahui distribusi frekuensi rerata kadar *thyroid stimulating hormone* (TSH) berdasarkan riwayat penggunaan obat antitiroid pada ibu hamil pada neonatus yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital menggunakan metode *dried blood spot* darah kapiler yang diperiksa di RSUP Dr. M. Djamil Padang.

### **1.4 Manfaat Penelitian**

#### **1.4.1 Manfaat Bagi Peneliti**

1. Penelitian ini meningkatkan pengetahuan peneliti terkait gambaran usia neonatus dan penggunaan obat antitiroid pada ibu hamil dengan kadar *thyroid stimulating hormone*.

2. Penelitian ini melatih keterampilan peneliti dalam menerapkan disiplin ilmu yang sudah dipelajari.

#### **1.4.2 Manfaat Bagi Ilmu Pengetahuan**

1. Hasil penelitian ini diharapkan dapat mendukung pengembangan panduan yang lebih baik untuk dokter dan tenaga kesehatan dalam memberikan tatalaksana pada ibu hamil dengan hipertiroidisme.
2. Penelitian ini diharapkan dapat memberikan informasi terkait gambaran usia pengambilan sampel neonatus dapat memengaruhi interpretasi pada pemeriksaan skrining hipotiroid kongenital.
3. Penemuan dalam penelitian ini diharapkan dapat meningkatkan sikap waspada terhadap hal-hal yang dapat meningkatkan kemungkinan terjadinya hipotiroid kongenital.

#### **1.4.3 Manfaat Bagi Peneliti Lain**

1. Hasil penelitian ini dapat menjadi landasan bagi penelitian selanjutnya sehingga dapat mengembangkan strategi pencegahan atau pengobatan yang efektif untuk penyakit hipotiroid kongenital.
2. Penemuan dalam penelitian ini diharapkan dapat menjadi data pembandingan bagi peneliti lain, khususnya penelitian yang membahas terkait usia neonatus saat dilakukan pengambilan sampel, penggunaan obat antitiroid, kadar *thyroid stimulating hormone*, dan metode pemeriksaan sampel menggunakan *dry blood spot*.

