

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Hipotiroid kongenital adalah defisiensi hormon tiroid bawaan akibat kelainan morfologi atau disfungsi kelenjar tiroid yang berkembang pada masa janin atau perinatal.¹ Hipotiroid kongenital merupakan salah satu penyebab kecatatan fisik dan retardasi mental pada bayi baru lahir yang dapat dicegah jika dideteksi dan diterapi sejak dini.² Hipotiroid kongenital adalah salah satu kelainan endokrin yang sering terjadi pada bayi baru lahir.³ Hipotiroid kongenital tidak menunjukkan gejala yang khas pada 95% bayi. Skrining Hipotiroid kongenital harus dilakukan pada bayi baru lahir karena diagnosis berdasarkan gejala klinis yang jelas selama beberapa bulan dapat menyebabkan retardasi mental dan hambatan tumbuh kembang.⁴

Prevalensi hipotiroid kongenital sangat bervariasi diseluruh dunia, terdapat perbedaan angka kejadian menurut jenis kelamin, letak geografis, ras dan etnik.¹ Angka kejadian hipotiroid kongenital secara global sekitar 1:7000-10000 berdasarkan gejalanya, sebelum program skrining di terapkan.⁵ Kejadian hipotiroid kongenital secara global dilaporkan berkisar antara 1:3.000-1:4.000 setelah program skrining bayi baru lahir dimulai, meningkat menjadi 1:300-900 di daerah yang kekurangan yodium. Angka kejadian hipotiroid kongenital pada perempuan dan laki laki adalah 2:1. Insidennya lebih tinggi pada bayi ras hispanik (1:1600) dan ras Asia (1:2380) dan lebih rendah pada bayi ras berkulit hitam (1:11000).⁶ Angka kejadian hipotiroid kongenital di Indonesia lebih tinggi dari pravelensi dunia dengan rasio 1:1167 pada tahun 2020 dan 1:2736 di tahun 2022.⁷

Program skrining hipotiroid kongenital di Indonesia didukung oleh Surat Keputusan Kementerian Kesehatan Nomor 829/Menkes/SK/IX/2009.⁸ Program ini dimulai secara bertahap pada tahun 2008 di 8 provinsi, berkembang ke 11 provinsi pada tahun 2013, dan mencakup 14 provinsi pada tahun 2014.⁹ Sebanyak 213.669 bayi baru lahir yang diskriking dari tahun 2000-2014, terdapat 85 kasus hipotiroid kongenital positif (insiden 1:2513) di RS Dr. Cipto Mangunkusumo Jakarta dan RS Hasan Sadikin Bandung. Bayi yang didiagnosis mengalami retardasi mental permanen setelah 1 tahun lebih dari 70%, sedangkan 2,3% yang

didiagnosis sebelum 3 bulan dan mendapatkan pengobatan untuk mengurangi keterbelakangan mental dan pertumbuhan.¹⁰ Cakupan skrining hipotiroid kongenital secara nasional masih belum mencapai 100% berdasarkan hasil Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) tahun 2018, hanya 4,6 % bayi yang menjalani skrining.¹¹ Tahun 2022 Kementerian Kesehatan Republik Indonesia sudah mewajibkan program skrining hipotiroid kongenital pada seluruh fasilitas pelayanan bersalin di Indonesia dan dibiayai oleh Jaminan Kesehatan Nasional (JKN).¹²

Menurut Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor 78 tahun 2014, skrining hipotiroid kongenital dilakukan pada bayi baru lahir untuk mengetahui apakah terjadi penurunan kadar hormon tiroid atau kelenjar tiroid yang tidak berfungsi dengan baik.⁸ Skrining hipotiroid kongenital dilakukan untuk mengukur kadar TSH bayi, dimana bayi dengan hipotiroid kongenital menunjukkan hasil TSH yang tinggi.¹⁰ Metode yang direkomendasikan oleh Kemenkes adalah *dry blood spot* (DBS) yang memerlukan sedikit sampel darah dan mudah dilakukan.¹³ Sampel di ambil dari darah kapiler di tumit bayi (*heel prick*). Berdasarkan Surat Edaran Direktur Jenderal Pelayanan Kesehatan Nomor HK.02.02/II/3398/2022, umur ideal bayi saat dilakukan pemeriksaan skrining hipotiroid kongenital adalah 48-72 jam.¹⁴ Pengambilan sampel dapat dilakukan pada umur minimal < 24 jam dan maksimal 14 hari jika tidak dapat dilakukan pengambilan sampel pada waktu ideal. Pengambilan sampel pada usia <24 jam dapat menghasilkan pemeriksaan positif palsu akibat lonjakan fisiologis TSH yang normal terjadi setelah kelahiran sebagai bentuk adaptasi neonatus.² Deteksi dini melalui skrining memungkinkan tatalaksana segera dan kunci keberhasilan tatalaksana bayi dengan hipotiroid kongenital adalah intervensi yang harus dilakukan sebelum bayi berumur 1 tahun.¹⁵

Nilai rujukan TSH normal pada skrining hipotiroid kongenital di Indonesia yaitu < 20 mU/L, bayi dengan kadar TSH > 20 mU/L akan dilakukan tes konfirmasi dengan pemeriksaan kadar FT4 dan TSH serum. Peningkatan kadar TSH pada hipotiroid kongenital dipengaruhi oleh beberapa faktor yaitu defisiensi yodium, jenis kelamin, usia saat pengambilan sampel, kehamilan kembar, berat

badan lahir, jenis persalinan, topografi wilayah, usia kehamilan dan riwayat penggunaan obat antitiroid oleh ibu selama hamil.¹⁶

Jenis kelamin pada bayi dapat mempengaruhi kadar *thyroid stimulating hormone* (TSH), karena perbedaan hormonal yang terjadi sejak dalam kandungan dapat berdampak pada regulasi tiroid. Bayi perempuan cenderung memiliki kadar TSH yang sedikit lebih tinggi dibandingkan bayi laki-laki dipengaruhi oleh hormon seksual. Hormon estrogen yang diperoleh dari plasenta selama kehamilan dapat meningkatkan *Tiroksin Binding Globulin* (TBG) pada bayi perempuan, mengakibatkan lebih banyak hormon tiroid total yang terikat dan menurunkan kadar hormon tiroid bebas (T3 dan T4). Untuk menjaga keseimbangan hormon tiroid, tubuh meningkatkan produksi TSH.¹⁷ Hormon testosterone pada bayi laki-laki tidak mempengaruhi TSH karena bekerja melalui mekanisme yang berbeda.¹⁸

Penelitian yang dilakukan oleh Shabab Rezaeian dkk di Provinsi Hamadan Iran bagian barat pada tahun 2005-2011 menemukan 277 kasus hipotiroid kongenital dengan 159 (57,4%) adalah bayi perempuan dan 118 (42,6 %) bayi laki-laki.¹⁹ Penelitian yang dilakukan oleh Samantha dkk di Australia yang menemukan sebanyak 33 bayi laki-laki memiliki kadar TSH tidak normal yang lebih banyak dibandingkan dengan 23 bayi perempuan, namun tidak di jelaskan alasan mengapa kadar TSH tidak normal lebih banyak pada bayi laki-laki.²⁰

Daerah asal sampel bayi pada penelitian ini terdiri dari empat provinsi yaitu Sumatera Barat, Riau, Kepulauan Riau, dan Jambi. Daerah asal sampel bayi memiliki topografi yang berbeda. Topografi daerah Sumatera Barat terdiri dari satuan daratan dengan kemiringan lereng yang berkisar antara 0-2%, satuan perbukitan rendah yang memiliki ketinggian antara 200-250m, dan satuan perbukitan tinggi dengan ketinggian relatif 500-1.000m.²¹ Topografi daerah Riau adalah daerah dataran rendah dan agak bergelombang dengan ketinggian pada beberapa kota di daerah Provinsi Riau antara 2-9m diatas permukaan laut.²² Topografi daerah Kepulauan Riau adalah dikelilingi oleh laut dan datarannya yang terdiri dari banyak gugusan pulau, yang mana daerahnya terdiri dari lautan 97,52% dan daratan 2,48%.²³ Topografi daerah Jambi adalah terdiri dari 3 kelompok variasi ketinggian yaitu daerah dataran rendah 0-100m (69,1%) berada di wilayah timur sampai tengah, dataran dengan ketinggian sedang 100-150m

(16,4 %) pada wilayah tengah, dan daerah dataran tinggi > 500m (14,5%) pada wilayah barat.²⁴

Daerah asal sampel bayi dapat mempengaruhi kadar TSH karena faktor topografi wilayah seperti ketersediaan yodium. Bayi yang lahir di daerah kekurangan yodium terutama di daerah sekitar pegunungan memiliki kadar TSH tinggi akibat terbatasnya yodium dalam tanah, air, dan makanan sehingga tubuh kesulitan memproduksi hormon tiroid. Bayi yang lahir di daerah sekitar pesisir dan laut memiliki asupan yodium yang memadai dari ikan dan rumput laut sehingga memiliki kadar TSH yang normal dan risiko hipotiroid kongenital lebih rendah.²⁵

Penelitian yang dilakukan oleh Nilgun Caylan dkk menganalisis kadar TSH bayi di beberapa Provinsi di Turki, wilayah Gaziantep memiliki kadar TSH tidak normal tertinggi (17,7 %) sedangkan Tekirdag memiliki kadar TSH tidak normal terendah (3,2 %). Provinsi Tekirdag adalah provinsi yang memiliki garis pantai yang berbatasan langsung dengan Laut Marmara di bagian selatannya. Wilayah ini memiliki beberapa pelabuhan dan pantai yang berperan penting dalam perdagangan dan sektor perikanan. Provinsi Gaziantep adalah provinsi strategis di Tenggara Turki yang memiliki topografi berbukit dan dataran tinggi dengan iklim kering.²⁶ Penelitian yang dilakukan oleh Violeta dkk yang meneliti kejadian hipotiroid kongenital diberbagai Wilayah Makedonia mendapatkan hasil Wilayah Vardar memiliki kadar TSH tidak normal tertinggi (4,44%) sedangkan wilayah timur memiliki kadar TSH tidak normal terendah (1,66%). Perbedaan ini kemungkinan disebabkan oleh kekurangan yodium di Wilayah Vardar, mengingat asupan yodium merupakan faktor penentu fungsi tiroid. Wilayah Vardar secara topografi wilayah merupakan daerah pegunungan dan sub pegunungan.²⁷

Program skrining hipotiroid kongenital sudah diwajibkan di seluruh pusat pelayanan bersalin di Indonesia dan sejauh penelusuran kepustakaan yang penulis lakukan belum banyaknya penelitian mengenai jenis kelamin bayi, daerah asal bayi, dan kadar *Thyroid Stimulating Hormone*. Penulis tertarik melakukan penelitian terkait Gambaran Kadar Thyroid Stimulating Hormone Pada Bayi Yang Dilakukan Skrining Hipotiroid Kongenital Berdasarkan Jenis Kelamin dan Daerah Asal di RSUP Dr. M. Djamil Padang. Laboratorium Patologi Klinik RSUP Dr. M.

Djamil Padang merupakan laboratorium rujukan skrining hipotiroid kongenital dari Provinsi Sumatera Barat, Riau, Kepulauan Riau, dan Jambi yang telah ditetapkan oleh Menteri Kesehatan .²⁸

1.2 Rumusan Masalah

Bagaimana gambaran kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan jenis kelamin dan daerah asal di RSUP Dr. M. Djamil Padang?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Mengetahui gambaran kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan jenis kelamin dan daerah asal di RSUP Dr. M. Djamil Padang .

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui distribusi frekuensi bayi berdasarkan jenis kelamin yang menjalani skrining hipotiroid kongenital di Provinsi Sumatera Barat, Riau, Jambi dan Kepulauan Riau dengan pemeriksaan dilakukan di RSUP Dr. M. Djamil Padang.
2. Mengetahui distribusi frekuensi kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi berdasarkan jenis kelamin yang menjalani skrining hipotiroid kongenital di Provinsi Sumatera Barat, Riau, Jambi dan Kepulauan Riau dengan pemeriksaan dilakukan di RSUP Dr. M. Djamil Padang.
3. Mengetahui distribusi frekuensi kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi di Provinsi Sumatera Barat, Riau, Jambi dan Kepulauan Riau dengan pemeriksaan dilakukan di RSUP Dr. M. Djamil Padang.
4. Mengetahui rerata kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi di Provinsi Sumatera Barat, Riau, Jambi dan Kepulauan Riau dengan pemeriksaan dilakukan di RSUP Dr. M. Djamil Padang

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Terhadap Peneliti

Penelitian ini diharapkan dapat meningkatkan pengetahuan peneliti terkait gambaran kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan jenis kelamin dan daerah asal di RSUP Dr. M. Djamil Padang. Penelitian ini melatih keterampilan peneliti dalam menerapkan disiplin ilmu yang telah dipelajari.

1.4.2 Manfaat Terhadap Ilmu Pengetahuan

Penelitian ini dapat memberikan informasi ilmiah mengenai gambaran kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan jenis kelamin dan daerah asal di RSUP Dr. M. Djamil Padang. Hasil dalam penelitian ini diharapkan dapat meningkatkan sikap waspada terhadap hal-hal yang dapat meningkatkan kemungkinan terjadinya hipotiroid kongenital.

1.4.3 Manfaat Bagi Institusi Kesehatan

Penelitian ini diharapkan dapat menjadi data dan informasi mengenai kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan jenis kelamin dan daerah asal khususnya di RSUP Dr. M. Djamil Padang.

1.4.4 Manfaat Bagi Masyarakat

Penelitian ini diharapkan dapat memberikan pengetahuan mengenai gambaran kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan jenis kelamin dan daerah asal di RSUP Dr. M. Djamil dan meningkatkan kesadaran untuk lebih peduli akan pentingnya jenis kelamin dan daerah asal pada bayi yang dapat meningkatkan resiko hipotiroid kongenital.

1.4.5 Manfaat Bagi Peneliti Lain

Hasil penelitian ini dapat dijadikan sebagai data baru dan pembandingan bagi peneliti lainnya untuk melakukan penelitian lebih lanjut mengenai gambaran kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) pada bayi yang dilakukan skrining hipotiroid kongenital berdasarkan jenis kelamin dan daerah asal