

SKRIPSI

**PROFIL PASIEN DENGAN HIPOTIROID
KONGENITAL YANG DIRAWAT DI RUMAH SAKIT
DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG**



**MUHAMMAD DICKY ATHALLAH PUTRA
04011382126219**

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA
2024**

SKRIPSI

**PROFIL PASIEN DENGAN HIPOTIROID
KONGENITAL YANG DIRAWAT DI RUMAH SAKIT
DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG**

**Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat memperoleh gelar
Sarjana Kedokteran (S.Ked)**



**MUHAMMAD DICKY ATHALLAH PUTRA
04011382126219**

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA
2024**

HALAMAN PENGESAHAN

PROFIL PASIEN DENGAN HIPOTIROID KONGENITAL
YANG DIRAWAT DI RUMAH SAKIT DR. MOHAMMAD
HOESIN PALEMBANG

LAPORAN AKHIR SKRIPSI

Diajukan Untuk Melengkapi Salah Satu Syarat
Memperoleh Gelar Sarjana Kedokteran

Oleh:

MUHAMMAD DICKY ATHALLAH PUTRA
04011382126219

Palembang, 16 Desember 2024
Universitas Sriwijaya

Pembimbing I

dr. Yulisnawati Hasanah, Sp.A(K), M.Kes

NIP 197607152010122001

Pembimbing II

Dr. dr. Dalilah, M.Kes

NIP 198411212015042001

Penguji I

dr. Aditiawati, Sp.A(K)

NIP 196105271988032001

Penguji II

Mariana SKM., M.Kes

NIP 198103102006042009

Ketua Program Studi
Pendidikan Dokter

Dr. dr. Susilawati, M.Kes

NIP. 197802272010122001

Mengetahui,

Wakil Dekan I

Prof. Dr. dr. Irfanudin, Sp.KO., M.Pd.Ked

NIP. 197306131999031001



HALAMAN PERSETUJUAN

Karya tulis ilmiah berupa Skripsi ini dengan judul "Profil Pasien dengan Hipotiroid Kongenital yang Dirawat di Rumah Sakit Dr. Mohammad Hoesin Palembang" telah dipertahankan di hadapan Tim Penguji Karya Tulis Ilmiah Program Studi Pendidikan Dokter Umum Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya pada tanggal 16 Desember 2024

Palembang, 16 Desember 2024

Tim penguji karya tulis ilmiah berupa Skripsi

Pembimbing I

dr. Yulisnawati Hasanah, Sp.A(K), M.Kes

NIP 197607152010122001

Pembimbing II

Dr. dr. Daliah, M.Kes

NIP 198411212015042001

Penguji I

dr. Aditiawati, Sp.A(K)

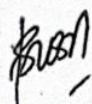
NIP 196105271988032001

Penguji II

Mariana SKM., M.Kes

NIP 198103102006042009

Ketua Program Studi
Pendidikan Dokter

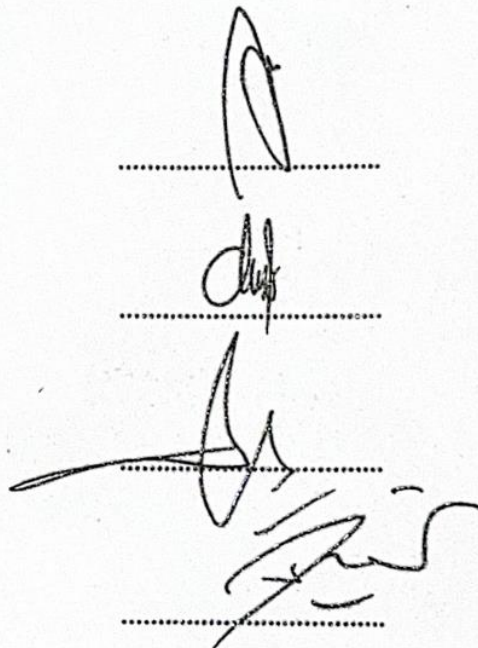


Dr. dr. Susilawati, M.Kes
NIP. 197802272010122001

Mengetahui,
Wakil Dekan I



Prof. Dr. dr. Irfanjudin, Sp.KO., M.Pd.Ked
NIP. 197306131999031001



HALAMAN PERNYATAAN INTEGRITAS

Yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Muhammad Dicky Athallah Putra

NIM : 04011382126219

Judul : Profil Pasien dengan Hipotiroid Kongenital yang Dirawat di Rumah Sakit
Dr. Mohammad Hoesin Palembang

Menyatakan bahwa skripsi saya merupakan hasil karya sendiri didampingi tim pembimbing dan bukan hasil penjiplakan/plagiat. Apabila ditemukan unsur penjiplakan/plagiat dalam skripsi ini, maka saya bersedia menerima sanksi akademik dari Universitas Sriwijaya sesuai aturan yang berlaku.

Demikian, pernyataan ini saya buat dalam keadaan sadar dan tanpa ada paksaan dari siapapun.



Palembang, 16 Desember 2024



Muhammad Dicky Athallah Putra

ABSTRAK

PROFIL PASIEN DENGAN HIPOTIROID KONGENITAL YANG DIRAWAT DI RUMAH SAKIT DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG

(Muhammad Dicky Athallah Putra, 16 Desember 2024, 71 halaman)

Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Hipotiroid kongenital merupakan gangguan fungsi tiroid sejak lahir yang menyebabkan produksi hormon tiroid tidak mencukupi. Terapi utama hipotiroid kongenital adalah pemberian levotiroksin. Terapi ini dapat memperbaiki metabolisme tubuh, mendukung pertumbuhan, dan membantu anak mencapai catch-up growth. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui Profil Pasien dengan Hipotiroid Kongenital yang Dirawat di Rumah Sakit Dr. Mohammad Hoesin Palembang. Penelitian ini menggunakan *desain cross-sectional* dan sebanyak 31 pasien hipotiroid kongenital didapatkan dari data sekunder pada rekam medik RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang. Dari 31 pasien hipotiroid kongenital didapatkan hasil untuk usia awal diagnosis terbanyak adalah >3 bulan–1 tahun dengan jumlah 15 pasien (48,3%). Pasien laki-laki lebih banyak yaitu 18 pasien (58,1%). Sebanyak 16 pasien (51,6%) berasal dari wilayah perkotaan. Dilihat dari pendidikan orang tua, sebanyak 18 pasien (58,0%) memiliki orang tua dengan pendidikan menengah. Berdasarkan paritas ibu, ditemukan 20 pasien (64,5%) berasal dari ibu dengan kehamilan multipara. Ditemukan 27 (87,1%) ibu pasien tidak memiliki riwayat penyakit tiroid. Didapatkan pemeriksaan TSH pada awal diagnosis >20mU/L sebanyak 9 pasien (29,0%). Gejala klinis >3 bulan yang paling banyak yaitu dengan gejala pendek/gangguan pertumbuhan pada 11 pasien (35,5%). Pasien dengan sindrom down didapatkan 10 pasien (32,3%). Setelah terapi, mayoritas pasien mencapai perawakan normal sebanyak 24 pasien (77,4%), status gizi baik sebanyak 25 pasien (80,6%), dan laju pertumbuhan normal sebanyak 27 pasien (87,1%).

Kata Kunci: Hipotiroid kongenital, Terapi levotiroksin, Catch-up Growth

ABSTRACT

PROFILE OF PATIENTS WITH CONGENITAL HYPOTHYROIDISM TREATED AT DR. MOHAMMAD HOESIN HOSPITAL, PALEMBANG

(Muhammad Dicky Athallah Putra, 16 Desember 2024, 71 Pages)

Faculty of Medicine, Sriwijaya University

Congenital hypothyroidism is a thyroid dysfunction present at birth, characterized by insufficient production of thyroid hormones. The primary therapy for congenital hypothyroidism is levothyroxine administration, which improves metabolism, supports growth, and facilitates catch-up growth in children. This study aims to analyze the profile of patients with congenital hypothyroidism treated at Dr. Mohammad Hoesin General Hospital, Palembang. Using a cross-sectional design, the study utilized secondary data from medical records, including 31 patients with congenital hypothyroidism. The results revealed that the majority of initial diagnoses were made at the age of >3 months to 1 year, comprising 15 patients (48.3%). Male patients were more prevalent, accounting for 18 cases (58.1%). 16 patients (51.6%) resided in urban areas. Regarding parental education, 18 patients (58.0%) had parents with a middle-level education. Based on maternal parity, 20 patients (64.5%) were born to multiparous mothers. A total of 27 mothers (87.1%) had no history of thyroid disease. Initial thyroid-stimulating hormone (TSH) levels >20 mU/L were observed in 9 patients (29.0%) at diagnosis. The most common clinical symptom after three months of age was short stature/growth disorders, found in 11 patients (35.5%). Ten patients (32.3%) were diagnosed with Down syndrome. Following therapy, the majority of patients achieved normal stature 24 patients (77.4%), good nutritional status 25 patients (80.6%) and normal growth rates 27 patients (87.1%).

Keywords: Congenital hypothyroidism, Levothyroxine therapy, Catch-up growth

RINGKASAN

PROFIL PASIEN DENGAN HIPOTIROID KONGENITAL YANG DIRAWAT DI RUMAH SAKIT DR. MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG

Karya tulis ilmiah berupa Skripsi, 16 Desember 2024

Muhammad Dicky Athallah Putra; Dibimbing oleh dr. Yulisnawati Hasanah,
Sp.A(K), M.Kes dan Dr. dr. Dalilah, M.Kes

Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya

xviii + 71 halaman, 12 tabel, 11 gambar, 4 lampiran

RINGKASAN

Hipotiroid kongenital adalah gangguan fungsi tiroid sejak lahir yang menyebabkan produksi hormon tiroid tidak mencukupi. Kekurangan hormon ini dapat menghambat pertumbuhan, perkembangan, dan metabolisme tubuh, sehingga memerlukan diagnosa dan penanganan segera untuk mencegah komplikasi jangka panjang. Terapi utama hipotiroid kongenital adalah pemberian levotiroksin, yaitu hormon tiroksin sintetis yang efektif menggantikan hormon tiroid yang hilang. Terapi ini dapat memperbaiki metabolisme tubuh, mendukung pertumbuhan, dan membantu anak mencapai catch-up growth. Penelitian deskriptif observasional menggunakan rancangan penelitian *cross-sectional* pendekatan retrospektif dari bulan Oktober–November 2024 dengan mengambil data rekam medis pada tahun 2021 – 2024 di RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang. Sebanyak 31 pasien hipotiroid kongenital yang telah menjalani terapi levotiroksin minimal 6 bulan didapatkan dari data sekunder yaitu rekam medik RSUP Dr. Mohammad Hoesin Palembang. Dari 31 pasien hipotiroid kongenital didapatkan hasil untuk usia awal diagnosis terbanyak adalah >3 bulan–1 tahun dengan jumlah 15 pasien (48,3%). Pasien laki-laki lebih banyak yaitu 18 pasien (58,1%). Sebanyak 16 pasien (51,6%) berasal dari wilayah perkotaan. Dilihat dari pendidikan orang tua, sebanyak 18 pasien (58,0%) memiliki orang tua dengan pendidikan menengah. Berdasarkan paritas ibu, ditemukan 20 pasien (64,5%) berasal dari ibu dengan kehamilan multipara. Ditemukan 27 (87,1%) ibu pasien tidak memiliki riwayat penyakit tiroid. Didapatkan pemeriksaan TSH pada awal diagnosis >20mU/L sebanyak 9 pasien (29,0%). Gejala klinis >3 bulan yang paling banyak yaitu dengan gejala pendek/gangguan pertumbuhan pada 11 pasien (35,5%). Pasien dengan sindrom down didapatkan 10 pasien (32,3%). Setelah terapi, sebagian besar pasien menunjukkan efektivitas terapi dilihat dari peningkatan perawakan normal sebanyak 24 pasien (77,4%), status gizi baik sebanyak 25 pasien (80,6%), dan laju pertumbuhan normal sebanyak 27 pasien (87,1%). Dapat disimpulkan bahwa mayoritas pasien hipotiroid kongenital yang menjalani terapi levotiroksin minimal 6 bulan menunjukkan perbaikan pada perawakan, status gizi dan laju pertumbuhan.

Kata Kunci : Hipotiroid kongenital, Terapi levotiroksin, Catch-up Growth

Kepustakaan : 59 (2010-2024)

SUMMARY

PROFILE OF PATIENTS WITH CONGENITAL HYPOTHYROIDISM TREATED AT DR. MOHAMMAD HOESIN HOSPITAL, PALEMBANG

Scientific Paper in the form of Thesis, 16 Desember 2024

Muhammad Dicky Athallah Putra; supervised dr. Yulisnawati Hasanah, Sp.A(K),
M.Kes and dr. Dalilah, M.Kes

Medical Education Study Program, Faculty of Medicine, Sriwijaya University
xviii + 71 pages, 12 tables, 11 pictures, 4 attachments

SUMMARY

Congenital hypothyroidism is a thyroid dysfunction present at birth, resulting in insufficient production of thyroid hormones. This deficiency can impair growth, development, and metabolism, necessitating prompt diagnosis and treatment to prevent long-term complications. The primary therapy for congenital hypothyroidism is levothyroxine, a synthetic thyroxine hormone effective in replacing the deficient thyroid hormone. This therapy improves metabolism, supports growth, and helps children achieve catch-up growth. This descriptive observational study employed a cross-sectional design with a retrospective approach, conducted from October to November 2024, using medical record data from 2021 to 2024 at Dr. Mohammad Hoesin General Hospital, Palembang. A total of 31 congenital hypothyroidism patients who had undergone at least six months of levothyroxine therapy were identified from the hospital's secondary medical records. The results showed that the majority of initial diagnoses were made at >3 months to 1 year of age, involving 15 patients (48.3%). Male patients were more prevalent, with 18 cases (58.1%). Sixteen patients (51.6%) resided in urban areas. Regarding parental education, 18 patients (58.0%) had parents with a middle-level education. Based on maternal parity, 20 patients (64.5%) were born to multiparous mothers. Twenty-seven mothers (87.1%) had no history of thyroid disorders. At diagnosis, thyroid-stimulating hormone (TSH) levels >20 mU/L were observed in 9 patients (29.0%). The most common clinical symptom after three months of age was short stature or growth disorders, reported in 11 patients (35.5%). Ten patients (32.3%) were diagnosed with Down syndrome. Following therapy, most patients demonstrated treatment effectiveness, with 24 patients (77.4%) achieving normal stature, 25 patients (80.6%) having good nutritional status, and 27 patients (87.1%) showing normal growth rates. In conclusion, the majority of congenital hypothyroidism patients who underwent at least six months of levothyroxine therapy exhibited improvements in stature, nutritional status, and growth rates.

Keywords :Congenital hypothyroidism, Levothyroxine therapy, Catch-up growth
Citation : 59 (2010-2024)

LEMBAR PERSETUJUAN PUBLIKASI

Nama : Muhammad Dicky Athallah Putra

NIM : 04011382126219

Judul : Profil Pasien dengan Hipotiroid Kongenital yang Dirawat di Rumah Sakit
Dr. Mohammad Hoesin Palembang

Memberikan izin kepada Pembimbing dan Universitas Sriwijaya untuk mempublikasikan hasil penelitian saya untuk kepentingan akademik apabila dalam waktu 1 (satu) tahun tidak mempublikasikan karya penelitian saya. Dalam kasus ini saya setuju untuk menempatkan Pembimbing sebagai penulis korespondensi (*Corresponding author*).

Demikian, pernyataan ini saya buat dalam keadaan sadar dan tanpa ada paksaan dari siapapun.

Palembang, 16 Desember 2024



Muhammad Dicky Athallah Putra

KATA PENGANTAR

Segala puji dan syukur penulis panjatkan kehadirat Allah SWT atas rahmat dan karunia-Nya, sehingga penulis dapat menyelesaikan skripsi yang berjudul “Profil Pasien dengan Hipotiroid Kongenital yang Dirawat di Rumah Sakit Dr. Mohammad Hoesin Palembang” dengan baik dan tepat waktu. Meskipun dalam proses penyusunan skripsi ini penulis menghadapi berbagai kendala, berkat bantuan dan dukungan dari banyak pihak, semua tantangan tersebut dapat teratasi. Pada kesempatan ini, penulis ingin menyampaikan rasa terima kasih yang sebesar-besarnya kepada:

1. Kedua orang tua dan keluarga yang telah memberikan dukungan tanpa henti dalam bentuk doa, motivasi, dan semangat.
2. Kepada yang terhormat dr. Yulisnawati Hasanah, Sp.A(K), M.Kes sebagai dan Dr. dr. Dalilah, M.Kes selaku pembimbing yang telah memberikan bimbingan, masukan, serta saran berharga dengan penuh kesabaran dan perhatian selama proses penyusunan skripsi ini
3. Kepada yang terhormat dr. Aditiawati, Sp.A(K) dan Mariana SKM., M.Kes selaku penguji penguji, yang telah memberikan masukan dan koreksi yang sangat berarti dalam menyempurnakan skripsi ini.

Penulis menyadari bahwa skripsi ini masih jauh dari kesempurnaan. Oleh karena itu, penulis sangat terbuka terhadap kritik dan saran yang membangun sebagai bahan perbaikan di masa mendatang.

Palembang, 16 Desember 2024



Muhammad Dicky Athallah Putra

DAFTAR ISI

HALAMAN PENGESAHAN	ii
HALAMAN PERSETUJUAN	iii
HALAMAN PERNYATAAN INTEGRITAS	iv
ABSTRAK	v
ABSTRACT	vi
RINGKASAN	vii
SUMMARY	viii
LEMBAR PERSETUJUAN PUBLIKASI	ix
KATA PENGANTAR	x
DAFTAR ISI	xi
DAFTAR TABEL	xiv
DAFTAR GAMBAR	xv
DAFTAR SINGKATAN	xvi
DAFTAR LAMPIRAN	xviii
BAB 1 PENDAHULUAN	1
1.1 Latar Belakang	1
1.2 Rumusan Masalah	3
1.3 Tujuan Penelitian	3
1.3.1 Tujuan Umum	3
1.3.2 Tujuan Khusus	3
1.4 Manfaat Penelitian.....	3
1.4.1 Manfaat Teoritis	3
1.4.2 Manfaat Praktis	3
BAB 2 TINJAUAN PUSTAKA	4
2.1 Kelenjar Tiroid dan Hormon Tiroid.....	4
2.1.1 Anatomi Kelenjar Tiroid	4
2.1.2 Fisiologi Kelenjar Tiroid.....	5
2.1.3 Fungsi Hormon Tiroid	7
2.2 Hipotiroid Kongenital.....	8
2.2.1 Definisi dan Klasifikasi	8

2.2.2 Etiologi.....	9
2.2.3 Patofisiologi	11
2.2.4 Manifestasi Klinis	11
2.2.5 Diagnosis	12
2.2.6 Tatalaksana.....	13
2.2.7 Pemantauan.....	15
2.3 Hipotiroid Kongenital pada Sindrom Down	16
2.4 Pertumbuhan.....	17
2.4.1 Definisi Pertumbuhan	17
2.4.2 Skrining Pertumbuhan Anak	17
2.4.3 Pemeriksaan Antropometri	18
2.4.4 Tahap Pertumbuhan Linier.....	19
2.4.5 Laju Pertumbuhan.....	20
2.5 Kerangka Teori	20
BAB 3 METODE PENELITIAN	21
3.1 Jenis Penelitian	21
3.2 Waktu dan Tempat Penelitian	21
3.3 Populasi dan Sampel Penelitian	21
3.3.1 Populasi.....	21
3.3.2 Sampel Penelitian	21
3.3.3 Besar Sampel	21
3.3.3.1 Cara Pengambilan Sampel.....	22
3.4 Kriteria Inklusi dan Eksklusi	22
3.4.1 Kriteria Inklusi	22
3.4.2 Kriteria Eksklusi	23
3.5 Variabel Penelitian.....	23
3.6 Definisi Operasional.....	24
3.7 Rencana Pengumpulan Data.....	30
3.8 Cara Pengolahan dan Analisis Data.....	30
3.9 Alur Kerja Penelitian	31
BAB 4 HASIL DAN PEMBAHASAN.....	32
4.1 Hasil Penelitian.....	32

4.1.1 Distribusi Frekuensi Profil Sosiodemografi Pasien Hipotiroid Kongenital.....	32
4.1.2 Distribusi Frekuensi Profil Klinis Pasien Hipotiroid Kongenital	34
4.1.3 Distribusi Frekuensi Pasien Hipotiroid Kongenital Berdasarkan Perawakan.....	35
4.1.4 Distribusi Frekuensi Pasien Hipotiroid Kongenital Berdasarkan Status Gizi.....	36
4.1.5 Distribusi Frekuensi Pasien Hipotiroid Kongenital Berdasarkan Laju Pertumbuhan	37
4.2 Pembahasan	41
4.2.1 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Usia Awal Diagnosis	41
4.2.2 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Jenis Kelamin	42
4.2.3 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Tempat Tinggal.....	43
4.2.4 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Tingkat Pendidikan Ibu	43
4.2.5 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Paritas	44
4.2.6 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Riwayat Penyakit Ibu	45
4.2.7 Distribusi Frekuensi Berdasarkan TSH	45
4.2.8 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Gejala Klinis.....	46
4.2.9 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Sindrom Down	47
4.2.10 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Perawakan	47
4.2.11 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Status Gizi	48
4.2.12 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Laju Pertumbuhan	49
4.3 Keterbatasan Penelitian	51
BAB 5 SIMPULAN DAN SARAN	
5.1 Simpulan.....	52
5.2 Saran	53
DAFTAR PUSTAKA.....	54
LAMPIRAN.....	60
BIODATA	71

DAFTAR TABEL

Tabel 2. 1 Etiologi Hipotiroid Kongenital ¹⁷	10
Tabel 2. 2 Dosis umum Hormon Tiroid yang diberikan ¹	14
Tabel 2. 3 Jadwal dan pemantauan pada setiap kunjungan rawat jalan anak dengan hipotiroidisme kongenital ¹⁶	15
Tabel 2. 4 Kategori dan Ambang batas penilaian status antropometri. ²⁸	18
Tabel 3. 1 Definisi Operasional.....	24
Tabel 4. 1 Distribusi Frekuensi Profil Sosiodemografi	32
Tabel 4. 2 Distribusi Frekuensi Profil Klinis	34
Tabel 4. 3 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Perawakan.....	35
Tabel 4. 4 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Status Gizi.....	36
Tabel 4. 7 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Laju Pertumbuhan.....	37
Tabel 4. 8 Distribusi Frekuensi Laju Pertumbuhan Berdasarkan Sindrom Down	38
Tabel 4. 9 Distribusi Frekuensi Laju Pertumbuhan Berdasarkan Usia Awal Diagnosis	39

DAFTAR GAMBAR

Gambar 2. 1 Anatomi Makroskopik Dan Mikroskopik Tiroid ¹²	4
Gambar 2. 2 Proses Sintesis Hormon Tiroid ¹³	6
Gambar 2. 3 Algoritma Diagnostik HK ¹⁶	12
Gambar 2. 4 Kerangka Teori ^{1,6}	20
Gambar 3. 1 Alur Kerja Penelitian	31
Gambar 4. 1 Distribusi Frekuensi Berdasarkan Laju Pertumbuhan.....	37
Gambar 4.2 Distribusi Frekuensi Laju pertumbuhan Berdasarkan Sindrom Down	38
Gambar 4.3 Distribusi Frekuensi Laju Pertumbuhan Berdasarkan Usia Awal Diagnosis	39
Gambar 4.4 Grafik Data Laju Pertumbuhan HK Berdasarkan Usia Awal Diagnosis (0-3 Bulan).....	40
Gambar 4.5 Grafik Data Laju Pertumbuhan HK Berdasarkan Usia Awal Diagnosis (>3 Bulan-1 Tahun).....	40
Gambar 4.6 Grafik Data Laju Pertumbuhan HK Berdasarkan Usia Awal Diagnosis (>1 Tahun - 2 Tahun)	41

DAFTAR SINGKATAN

ATP	: Adenosin Trifosfat
BMR	: Basal Metabolic Rate
DIT	: Di-iodotirosin
DUOX2	: Dual Oxidase 2
DUOXA	: Dual Oxidase maturation factor 1
FT4	: Free Thyroxine
HK	: Hipotiroid Kongenital
HPT	: Hypothalamus-Pituitary-Thyroid
I-	: Iodida
I	: Iodium
K+	: Kalium
LDL	: Low-Density Lipoprotein
L-T4	: Levotiroksin
MIT	: Monoiodotirosin
Na+	: Natrium
NIS	: Natrium-Iodium Symporter
NKX2	: NK2 homeobox 2
PAX8	: Paired box gene 8
SD	: Sindrom Down
SHK	: Skrining Hipotiroid Kongenital

T3	: Triiodotironin
T4	: Tetraiodotironin
TBG	: Thyroxine-Binding Globulin
Tg	: Tiroglobulin
THOX	: Tiroid Oxidase
TPO	: Thyroid Peroxidase
TRH	: Thyrotropin-Releasing Hormone
TSH	: Thyroid-Stimulating Hormone
TTF2	: Transcription Termination Factor 2

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1. Sertifikat Layak Etik.....	60
Lampiran 2. Lembar Konsultasi Skripsi	61
Lampiran 3. Hasil Output SPSS	63
Lampiran 4. Hasil Pemeriksaan TSH & FT4 Pasien HK	69
Lampiran 5. Surat Selesai Penelitian.....	70

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Hipotiroid kongenital (HK) merupakan kondisi di mana kelenjar tiroid bayi kurang optimal atau bahkan sama sekali tidak berfungsi. sejak bayi lahir. Kondisi ini disebabkan oleh kelainan pada anatomi di kelenjar tiroid, defisiensi iodium atau gangguan dalam proses sintesis hormon tiroid yang mengganggu metabolisme normal. Kondisi ini mengakibatkan penurunan produksi hormon tiroid yang berperan penting dalam mendukung pertumbuhan dan perkembangan normal.¹ hipotiroidisme pada periode awal kehidupan dapat menyebabkan disabilitas intelektual yang bisa dicegah secara global.²

Secara global, Insiden HK berkisar antara 1:3.000 hingga 1:4.000 kelahiran hidup, disertai variasi yang terjadi di seluruh dunia antar kelompok etnis. Angka kejadiannya lebih tinggi pada bayi dari latar belakang Hispanik (1:1.600) dan Asia (1:2.380), sementara lebih rendah pada bayi berkulit hitam (1:11.000). Prevalensi HK pada sindrom down diperkirakan 28-35 kali lebih tinggi dibandingkan prevalensi pada populasi umum, pada sindrom down, Berkisar antara 1 dari 113 hingga 1 dari 141 kelahiran hidup.³ Perbandingan antara perempuan dan laki-laki hampir 1,5 atau 2:1, Serta lebih sering terjadi pada kelahiran kembar, kehamilan multipel, ibu dengan usia lebih tua, dan bayi yang lahir prematur.⁴ Kasus hipotiroid kongenital di Singapura, angka kejadiannya berkisar antara 1 per 3.000 hingga 3.500, sedangkan di Malaysia sekitar 1 per 3.026 kelahiran.⁵ Pada tahun 2020 di Indonesia prevalensi hipotiroid kongenital adalah 1:1167 kelahiran.⁶ Angka ini menunjukkan rasio yang Lebih sering terjadi dibandingkan. dengan rata-rata global, yaitu 1:3000 kelahiran.¹

Tiga tahun pertama dalam kehidupan anak adalah masa krusial untuk pertumbuhan dan perkembangan. Untuk mencegah gangguan perkembangan, perlu dilakukan optimalisasi tumbuh kembang anak melalui deteksi dini gangguan dan pemberian stimulasi sejak awal.⁷ Pada anak dengan sindrom down juga terdapat risiko peningkatan kelainan endokrin khususnya kelenjar tiroid bisa meliputi hipotiroid kongenital, hipotiroidisme subklinis, hipotiroidisme autoimun – non autoimun, dan hipertiroidisme. Preventif terhadap hipotiroid kongenital bisa dilakukan dengan mendeteksi dan memberikan pengobatan yaitu terapi pengganti hormon tiroid dengan levotiroksin (L-T4) sebelum bayi mencapai usia 1 bulan. Gejalanya yang sering tidak jelas pada bayi baru lahir dan potensi untuk menyebabkan keterbelakangan mental yang serius jika tidak diobati, diharapkan pada bayi yang mengalami hipotiroid kongenital, diagnosis segera dan perawatan yang optimal sangat diperlukan., yang melibatkan kerjasama dengan orang tua atau keluarga.⁸ Diharapkan pemberian levotiroksin secara dini yang didiagnosis pada awal kelahiran memberikan gambaran yang lebih baik terhadap pertumbuhan anak.⁹

Penelitian sebelumnya yang dilakukan Wirawan dkk di Kota Bali didapatkan terapi hipotiroid kongenital sejak dini memberikan gambaran luaran pertumbuhan dan perkembangan intelektual yang lebih baik. Penelitian lain yang dilakukan Adisty dkk di Kota Bandung juga didapatkan Pertumbuhan anak menunjukkan perbaikan setelah terapi levotiroksin, terutama pada anak yang menerima pengobatan sejak dini.^{7,10} Data penelitian di Kota Palembang mengenai profil pada pasien anak dengan hipotiroid kongenital yang menjalani terapi levotiroksin belum ada, oleh karena itu peneliti tertarik melakukan penelitian ini sehingga diharapkan akan meningkatkan kesadaran kepada masyarakat, orangtua dan petugas kesehatan di Kota Palembang betapa pentingnya deteksi dini pada bayi baru lahir sehingga bisa memberikan terapi yang adekuat pada anak dengan hipotiroid kongenital.

1.2 Rumusan Masalah

Bagaimana profil sosiodemografi dan profil klinis serta profil pertumbuhan pada anak dengan hipotiroid kongenital yang menjalani terapi levotiroksin?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui profil sosiodemografi dan profil klinis serta profil pertumbuhan pada anak dengan hipotiroid kongenital yang menjalani terapi levotiroksin.

1.3.2 Tujuan Khusus

Tujuan khusus penelitian ini adalah sebagai berikut:

Mengetahui profil sosiodemografi berupa usia awal diagnosis, jenis kelamin, tempat tinggal, paritas, riwayat penyakit ibu dan pendidikan ibu. Profil klinis berupa TSH, gejala klinis dan HK dengan sindrom down. Profil pertumbuhan berupa perawakan, status gizi dan laju pertumbuhan.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Teoritis

1. Penelitian ini diharapkan dapat menjadi referensi informasi dan menambah wawasan ilmiah mengenai profil sosiodemografi dan profil klinis serta profil pertumbuhan pada anak dengan hipotiroid kongenital yang menjalani terapi levotiroksin.
2. Hasil penelitian ini dapat dijadikan rujukan untuk penelitian lanjutan terkait profil sosiodemografi dan profil klinis serta profil pertumbuhan pada anak dengan hipotiroid kongenital yang menjalani terapi levotiroksin.

1.4.2 Manfaat Praktis

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menjadi informasi bagi tenaga kesehatan terkait profil sosiodemografi dan profil klinis serta profil pertumbuhan pada anak dengan hipotiroid kongenital yang menjalani terapi levotiroksin.

DAFTAR PUSTAKA

1. Kementerian Kesehatan RI. Skrining Hipotiroid Kongenital. Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor 78 Tahun 2014; 2014.
2. Cherella CE, Wassner AJ. Congenital hypothyroidism: insights into pathogenesis and treatment. *Int J Pediatr Endocrinol*. 2017 Dec;2017(1):11.
3. Amr NH. Thyroid Disorders in Subjects with Down Syndrome: An Update. *Acta Bio-Medica Atenei Parm*. 2018 Mar 27;89(1):132–9.
4. Bowden SA, Goldis M. Congenital Hypothyroidism. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 [cited 2024 Apr 22]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558913/>
5. Mukhlisatunnafsi L, Nurul Utami H, Munirah I, Rahma J, Triani E. Hipotiroid Kongenital: Diagnosis, Manifestasi Klinis, dan Penatalaksanaan. *J Med Utama*. 2024;Vol 05No 02.
6. Setyaningsih W, Wulandari RD. The Evaluation of Congenital Hypothyroidism Screening Program in Indonesia: A Literature Review. *J Aisyah J Ilmu Kesehat* [Internet]. 2022 Jun 1 [cited 2024 Jun 26];7(2). Available from: <https://aisyah.journalpress.id/index.php/jika/article/view/7221>
7. Wirawan A, Sunartini, Bikin S, Soetjningsih. Tumbuh Kembang Anak Hipotiroid Kongenital yang Diterapi dini dengan Levo-tiroksin dan Dosis Awal Tinggi. *Sari Pediatri* [Internet]. 2013 Agustus;Volume 15, No.2. Available from: <https://saripediatri.org/index.php/sari-pediatri/article/view/273>
8. Faktor-Faktor yang Mempengaruhi Cakupan Pelaksanaan Skrining Hipotiroid Kongenital di RSUD Prof. Dr. H. Aloe Saboe Kota Gorontalo. *MPPKI Media Publ Promosi Kesehat Indones Indones J Health Promot*. 2(3).
9. Ihsan I, Rini EA. Delayed diagnosis of congenital hypothyroidism in an adolescent results in avoidable complications: a case report. *Paediatr Indones*. 2017 Apr 28;57(2):108.
10. Adisty NR, Faisal, Hidayat B. Gambaran Pertumbuhan Anak dengan Hipotiroid Kongenital PascaTerapi Levotiroksin di RSUP Dr. Hasan Sadikin pada Tahun 2014 sampai dengan 2018. *Sari Pediatri* [Internet]. 2020

Agustus; Volume 22, No. 2. Available from: <https://saripediatri.org/index.php/sari-pediatri/article/view/1744>

11. Allen E, Fingeret A. Anatomy, Head and Neck, Thyroid. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 [cited 2024 Apr 24]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470452/>
12. Sherwood L. Fisiologi Manusia Dari Sel ke Sistem. Edisi 6. Jakarta : EGC, 2011.;
13. Sherwood L. Introduction to human physiology. 8. ed. s.l.: Brooks/Cole, Cengage Learning; 2012.
14. Shahab A. Dasar-dasar endokrinologi. Cetakan 1: Mei 2017. Jakarta : Rayyana Komunikasindo, 2017;
15. Rastogi MV, LaFranchi SH. Congenital hypothyroidism. *Orphanet J Rare Dis.* 2010 Jun 10;5:17.
16. Endokrinologi Anak dan Remaja U. Diagnosis dan Tata Laksana Hipotiroid Kongenital [Internet]. Badan Penerbit Ikatan Dokter Anak Indonesia; 2017. Available from: <https://mail.pediatricfkuns.ac.id/data/ebook/Panduan-Praktik-Klinis-Diagnosis-dan-Tata-Laksana-Hipotiroid-Kongenital.pdf>
17. Kurniawan LB. Congenital Hypothyroidism: Incidence, Etiology and Laboratory Screening. *Indones J Clin Pathol Med Lab.* 2020 Sep 30;26(3):375–80.
18. Castilla Peón MF. Hipotiroidismo congénito. *Bol Méd Hosp Infant México.* 2015 Mar;72(2):140–8.
19. Feldt-Rasmussen U, Effraimidis G, Klose M. The hypothalamus-pituitary-thyroid (HPT)-axis and its role in physiology and pathophysiology of other hypothalamus-pituitary functions. *Mol Cell Endocrinol.* 2021 Apr;525:111173.
20. Müller-Fielitz H, Stahr M, Bernau M, Richter M, Abele S, Krajka V, et al. Tanycytes control the hormonal output of the hypothalamic-pituitary-thyroid axis. *Nat Commun.* 2017 Sep 7;8(1):484.
21. Chakravarthy V, Ejaz S. Thyroxine-Binding Globulin Deficiency. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 [cited 2024 Apr 27]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK544274/>

22. A Adeniran K. Review Article on Congenital Hypothyroidism and Newborn Screening Program in Africa; the Present Situation and the Way Forward. *J Thyroid Disord Ther* [Internet]. 2012 [cited 2024 Apr 28];01(01). Available from: <http://www.omicsgroup.org/journals/review-article-on-congenital-hypothyroidism-and-newborn-screening-program-in-africa-the-present-situation-and-the-way-forward-2167-7948.1000102.php?aid=4617>
23. Colucci P, Yue CS, Ducharme M, Benvenga S. A Review of the Pharmacokinetics of Levothyroxine for the Treatment of Hypothyroidism. *Eur Endocrinol*. 2013 Mar;9(1):40–7.
24. Stagi S, Municchi G, Ferrari M, Wasniewska MG. An Overview on Different L-Thyroxine (l-T4) Formulations and Factors Potentially Influencing the Treatment of Congenital Hypothyroidism During the First 3 Years of Life. *Front Endocrinol*. 2022;13:859487.
25. Faizi M, Irwanto, Setyoningrum RA, Puspitasari D, Indra P, Widjaja NA, et al. *Skrining Pertumbuhan dan Perkembangan Anak*. In: *Pediatric Clinical Update 2018*. Surabaya: CV Saga Jawadwipa; 2018. p. 34–49.
26. *Analisis Perkembangan Anak Usia Dini Indonesia 2018*. Badan Pusat Statistik, Jakarta–Indonesia; 2018.
27. *Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor 2 Tahun 2020*. Menteri Kesehatan Republik Indonesia; 2020.
28. Benyi E, Säwendahl L. The Physiology of Childhood Growth: Hormonal Regulation. *Horm Res Paediatr*. 2017;88(1):6–14.
29. Preedy VR, editor. *Handbook of growth and growth monitoring in health and disease*. New York: Springer; 2012. 3 p.
30. World Health Organization. *Child Growth Standards*. [Internet]. Available from: <https://www.who.int/tools/child-growth-standards/standards>
31. CDC Growth Charts. *Children 2 to 20 years (5th-95th percentile)*. [Internet]. Available from: <https://www.cdc.gov/growthcharts/cdc-charts.htm>
32. *Growth Charts for Children with Down Syndrome* [Internet]. Centers for Disease Control (CDC); Available from: <https://www.cdc.gov/birth-defects/hcp/down-syndrome-growth-charts/index.html>
33. Saoud M, Al-Fahoum S, Kabalan Y. Congenital hypothyroidism: a five-year retrospective study at Children’s University Hospital, Damascus, Syria. *Qatar Med J* [Internet]. 2019 Sep 20 [cited 2024 Nov 28];2019(1). Available from: <https://www.qscience.com/content/journals/10.5339/qmj.2019.7>

34. Rose SR, Wassner AJ, Wintergerst KA, Yayah-Jones NH, Hopkin RJ, Chuang J, et al. Congenital Hypothyroidism: Screening and Management. *Pediatrics*. 2023 Jan 1;151(1):e2022060419.
35. LaFranchi SH, Professor of Pediatrics, Division of Endocrinology, Oregon Health & Science University, Portland, Oregon, US. Worldwide Coverage of Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism—A Public Health Challenge. *US Endocrinol*. 2014;10(02):115.
36. Rochmah N, Faizi M, Dewanti C, Suryawan A. Pediatric Quality of Life in Congenital Hypothyroidism: an Indonesian Study. *Int J Thyroidol*. 2020 Nov 30;13(2):150–4.
37. Pulungan AB, Soesanti F, Utari A, Pritayanti N, Julia M, Annisa D, et al. Preliminary Study of Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism and Congenital Adrenal Hyperplasia in Indonesia. *eJKi*. 2020 Agustus;8:2.
38. Sabella Rahmawati R, Ratnaningsih T, Windarwati W, Yudha Patria S. Incidence of congenital hypothyroidism in special region of Yogyakarta in 2018-2020. *Int J Public Health Sci IJPHS*. 2024 Dec 1;13(4):1554.
39. Taheri Soodejani M, Tabatabaei SM, Shoraka HR, Fallahzadeh H, Ghaderi A. Trend of Congenital Hypothyroidism Incidence and its Affecting Factors in Shahr-e-Kord, Western Iran. *Iran J Public Health [Internet]*. 2020 Jun 15 [cited 2024 Nov 21]; Available from: <https://18.184.16.47/index.php/ijph/article/view/3218>
40. Rezaeian S, Moghimbeigi A, Esmailnasab N. Gender Differences in Risk Factors of Congenital Hypothyroidism: An Interaction Hypothesis Examination. *Int J Endocrinol Metab [Internet]*. 2014 Apr 1 [cited 2024 Nov 28];12(2). Available from: <https://brieflands.com/articles/ijem-17658.html>
41. Zeinalzadeh AH, Talebi M. Neonatal screening for congenital hypothyroidism in East Azerbaijan, Iran: the first report. *J Med Screen*. 2012 Sep;19(3):123–6.
42. Banerjee S, Chatterjee S, Biswas L, Kar K. Assessment Of Congenital Hypothyroidism By Estimating Cord Blood Tsh, Serum Tsh And Ft4 In Newborns. *Int J Acad Med Pharm [Internet]*. 2023; Available from: [https://www.academicmed.org/Uploads/Volume5Issue4/196.%20\[997.%20JAMP_Suman%20Chatterjee\]%20976-980.pdf](https://www.academicmed.org/Uploads/Volume5Issue4/196.%20[997.%20JAMP_Suman%20Chatterjee]%20976-980.pdf)
43. Zhang Y, Yang Y, Mu H, Chen J, Jian J. Cribado neonatal de hipotiroidismo congénito: estudio observacional de 13 años. *An Pediatría*. 2020 Jul;93(1):50–2.

44. Pulungan AB, Puteri HA, Faizi M, Hofman PL, Utari A, Chanoine JP. Experiences and Challenges with Congenital Hypothyroidism Newborn Screening in Indonesia: A National Cross-Sectional Survey. *Int J Neonatal Screen*. 2024 Jan 19;10(1):8.
45. Ez Eldeen Mahgoub Z, Mohammed Adly R, Rabie Abd Elsadik B, Mohammed Abd Elazez S. Mothers' Knowledge and Practice regarding Care of their Children with Congenital Hypothyroidism. *J Nurs Sci Benha Univ*. 2022 Dec 15;3(1):432–44.
46. Heidarpour M, Omoomi S, Vakilbashi O, Taki A, Hovsepian S. Hypothyroidism in First-Degree Relatives of Neonates with Congenital Hypothyroidism: Is there an Association? *Int J Prev Med [Internet]*. 2023 Aug [cited 2024 Nov 27];14(1). Available from: https://journals.lww.com/10.4103/ijpvm.ijpvm_339_22
47. Doustmohamadian S, Mehrizi S, Rahbar M, Mirmohammadkhani M. Congenital hypothyroidism and its related factors in an Iranian population: A retrospective study in Semnan (2011–2016). *Int J Prev Med*. 2020;11(1):169.
48. Zhou J, Luo J, Lin J, Zeng Y, Qiu X, Zhu W, et al. Perinatal risk factors for congenital hypothyroidism: A retrospective cohort study performed at a tertiary hospital in China. *Medicine (Baltimore)*. 2020 Jun 26;99(26):e20838.
49. Hakim A. Investigation of Risk Factors of Congenital Hypothyroidism in Children in Southwestern Iran. *Glob Pediatr Health*. 2022 Jan;9:2333794X221089764.
50. Kuşdal Y, Yeşiltepe-Mutlu G, Özsu E, Çizmecioğlu FM, Hatun Ş. Congenital hypothyroidism screening program in Turkey: a local evaluation. *Turk J Pediatr*. 2012;54(6):590–5.
51. Valizadeh M, Mazloomzadeh S, Niksirat A, Shajari Z. High Incidence and Recall Rate of Congenital Hypothyroidism in Zanjan Province, a Health Problem or a Study Challenge? *Int J Endocrinol Metab*. 2011 Sep 1;9(4):338–42.
52. Chen CY, Lee KT, Lee CTC, Lai WT, Huang YB. Epidemiology and Clinical Characteristics of Congenital Hypothyroidism in an Asian Population: A Nationwide Population-Based Study. *J Epidemiol*. 2013;23(2):85–94.
53. Danner E, Jääskeläinen J, Niuro L, Huopio H, Niinikoski H, Viikari L, et al. Comorbidity in Congenital Hypothyroidism—A Nationwide, Population-based Cohort Study. *J Clin Endocrinol Metab*. 2023 Nov 17;108(12):e1695–701.

54. Razavi Z, Yavarikia A, Torabian S. Congenital Anomalies in Infant with Congenital Hypothyroidism. *Oman Med J*. 2012 Sep 15;27(5):364–7.
55. Gorini F, Coi A, Pierini A, Assanta N, Bottoni A, Santoro M. Hypothyroidism in Patients with Down Syndrome: Prevalence and Association with Congenital Heart Defects. *Children*. 2024 Apr 25;11(5):513.
56. Toktaş İ, Erdem Ö, Saribaş S, Özbek MN. Evaluation of patients diagnosed with congenital hypothyroidism by newborn screening between 2011–2019 in Diyarbakir, Turkey. *Medicine (Baltimore)*. 2023 Dec 22;102(51):e36778.
57. McAninch EA, Rajan KB, Miller CH, Bianco AC. Systemic Thyroid Hormone Status During Levothyroxine Therapy In Hypothyroidism: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Endocrinol Metab* [Internet]. 2018 Aug 15 [cited 2024 Dec 2]; Available from: <https://academic.oup.com/jcem/advance-article/doi/10.1210/jc.2018-01361/5074280>
58. Shulhai AM, Rotondo R, Petraroli M, Patianna V, Predieri B, Iughetti L, et al. The Role of Nutrition on Thyroid Function. *Nutrients*. 2024 Jul 31;16(15):2496.
59. Patel AH, Trivedi PP. Effect of thyroxine on initial catch-up growth in children with hypothyroidism. *Int J Contemp Pediatr*. 2019 Dec 24;7(1):159.