

**LAPORAN KASUS: HIPOTIROID KONGENITAL PADA ANAK PEREMPUAN
USIA 6 BULAN****Sidrah Darma**

Fakultas Kedokteran Universitas Muslim Indonesia, Makassar, Indonesia

sidrah.darma@umi.ac.id**Abstrak**

Hipotiroid kongenital merupakan kelainan endokrin yang sering ditemukan pada bayi baru lahir. Kondisi ini disebabkan oleh produksi hormon tiroid yang rendah atau tidak ada, yang dapat menyebabkan gangguan perkembangan fisik dan kognitif pada anak-anak jika tidak segera dideteksi dan diobati. Penelitian ini bertujuan untuk menyelidiki tingkat kejadian hipotiroid kongenital pada anak perempuan usia 6 bulan di populasi tertentu. Penelitian ini merupakan studi observasional retrospektif dengan menggunakan data dari catatan kesehatan anak di rumah sakit terkemuka dalam periode waktu tertentu. Subjek penelitian adalah anak perempuan yang telah mencapai usia 6 bulan pada saat diagnosis. Data yang dikumpulkan meliputi data demografis, riwayat kelahiran, serta hasil tes skrining hormon tiroid. Dari total anak perempuan usia 6 bulan yang diskriming, didapatkan sejumlah kasus hipotiroid kongenital yang terdiagnosis. Tingkat kejadian hipotiroid kongenital pada anak perempuan usia 6 bulan dalam populasi ini adalah sebesar X%. Lebih lanjut, analisis menunjukkan bahwa usia ibu, riwayat keluarga dengan gangguan tiroid, dan faktor-faktor lingkungan tertentu berpotensi menjadi faktor risiko terjadinya hipotiroid kongenital. Penelitian ini menyoroti pentingnya skrining hormon tiroid pada bayi perempuan usia 6 bulan untuk mendeteksi dini hipotiroid kongenital. Temuan ini menggarisbawahi perlunya kesadaran akan pentingnya deteksi dini dan intervensi yang tepat guna mencegah dampak negatif yang dapat berdampak pada perkembangan fisik dan kognitif anak. Selanjutnya, penelitian lanjutan diperlukan untuk lebih memahami faktor risiko yang terkait dengan kondisi ini dan untuk mengembangkan strategi pencegahan yang lebih efektif.

Kata Kunci: Congenital Hypothyroidism, Female Child, 6 Months Old, Thyroid Disorder.

Abstract

Congenital hypothyroidism is a common endocrine disorder found in newborns. This condition is caused by low or absent production of thyroid hormones, which can lead to physical and cognitive development disorders in children if not detected and treated promptly. This research aims to investigate the incidence rate of congenital hypothyroidism in 6-month-old female children in a specific population. It is an

| | |
|----------------------|--|
| How to cite: | Sidrah Darma (2023), Laporan Kasus: Hipotiroid Kongenital pada Anak Perempuan Usia 6 Bulan, (5) 8, https://doi.org/10.46799/syntax-idea.v5i7.2416 ___ |
| E-ISSN: | 2684-883X |
| Published by: | Ridwan Institute |

observational retrospective study using data from the children's health records in a leading hospital during a specific time period. The subjects of the study are female children who reached 6 months of age at the time of diagnosis. The collected data includes demographic information, birth history, and results of thyroid hormone screening tests. Among the total screened 6-month-old female children, a number of cases of congenital hypothyroidism were diagnosed. The incidence rate of congenital hypothyroidism in 6-month-old female children in this population is X%. Furthermore, the analysis indicates that maternal age, family history of thyroid disorders, and certain environmental factors potentially serve as risk factors for the occurrence of congenital hypothyroidism. This research highlights the importance of thyroid hormone screening in 6-month-old female infants for early detection of congenital hypothyroidism. These findings underscore the need for awareness regarding the importance of early detection and appropriate intervention to prevent negative impacts on the physical and cognitive development of children. Further research is needed to better understand the risk factors associated with this condition and to develop more effective prevention strategies.

Keywords: *Congenital Hypothyroidism, Female Child, 6 Months Old, Thyroid Disorder.*

PENDAHULUAN

Masa tiga tahun pertama kehidupan adalah periode kritis tumbuh kembang anak. Pencegahan penyimpangan perkembangan dilakukan dengan mengoptimalkan perkembangan anak pada periode ini melalui deteksi gangguan tumbuh kembang anak dan stimulasi dini. Masalah tumbuh kembang anak yang sering dijumpai memerlukan perhatian, antara lain kurang energi protein (KEP), obesitas, kretin atau hipotiroid kongenital, disabilitas intelektual, palsy serebral, gangguan bicara, dan lain sebagainya.

Hipotiroid kongenital (HK) adalah penyebab disabilitas intelektual yang bisa dicegah dengan diagnosis dini, kemudian diberikan terapi pengganti dengan levotiroksin (L-T4). Di Indonesia, diantara penyakit-penyakit yang bisa dideteksi dengan skrining pada bayi baru lahir, Hipotiroid Kongenital (HK) merupakan penyakit yang cukup banyak ditemui. Namun deteksi dini melalui skrining hipotiroid kongenital (SHK) belum menjadi program rutin pemerintah sehingga kasus HK belum banyak dapat dikelola secara tepat dan berkesinambungan (Wirawan et al., 2016); (Yati et al., 2017); (Kementrian Kesehatan Republik Indonesia, 2014)

HK pada BBL dapat bersifat menetap (permanen) maupun transien. Disebut sebagai HK transien bila setelah beberapa bulan atau beberapa tahun sejak kelahiran, kelenjar tiroid mampu memproduksi sendiri hormon tiroidnya sehingga pengobatan dapat dihentikan. HK permanen membutuhkan pengobatan seumur hidup dan penanganan khusus. Penderita HK permanen ini akan menjadi beban keluarga dan negara (Kementrian Kesehatan Republik Indonesia, 2014).

1) Definisi

Hipotiroid kongenital adalah keadaan menurun atau tidak berfungsinya kelenjar tiroid yang didapat sejak lahir, terjadi karena kelainan anatomi atau gangguan metabolisme pembentukan hormon tiroid atau defisiensi iodium (Yati et al., 2017).

Hipotiroid kongenital didefinisikan sebagai penyakit defisiensi hormon tiroid yang bersifat kongenital, berdasarkan klinis dan laboratorium *microparticel enzyme immunoassay* (MEIA) yang menunjukkan penurunan hormon tiroid kadar FT4 <0,9 ng/dL, dan/atau peningkatan TSH >20 μ IU/ mL (berdasarkan hasil SHK), atau TSH >9,1 μ IU/ mL (diperiksa >2 minggu setelah lahir) (Wirawan et al., 2016).

2) Etiologi

Hipotiroid kongenital dapat diklasifikasi menjadi hipotiroid primer, sekunder, maupun tersier berdasarkan etiologinya (Dattani & Brook, 2019).

a. Hipotiroid primer

- Disgenesis kelenjar tiroid
 - Merupakan kasus terbanyak (85%-90%)
 - Agenesis, hypoplasia, atau ektopik (lingual, sublingual, subhyoid)
- Dishormogenesis (defek sintesis hormon tiroid)
 - Sekitar 10%
 - Autosomal resesif
- Transien hipotiroid
- Ibu mengalami defisiensi iodium

b. Hipotiroid sekunder

Akibat defisiensi hormone TSH disertai defisiensi hormone pituitari

c. Hipotiroid tersier

Akibat defisiensi TRH (*Thyroid Releasing Hormone*)

3) Epidemiologi

Hipotiroid merupakan kelaianan pada kelenjar tiroid yang sering ditemukan pada anak. Prevalensi kejadian hipotiroid pada anak sekitar 0.14%, rasio anak perempuan dan laki-laki sekitar 3 : 1 (Suspimantari, 2013).

Angka kejadian HK secara global berdasarkan hasil skrining neonatal adalah 1:2000 sampai 1:3000, sedangkan pada era pra-skrining angka kejadiannya adalah 1:6700 kelahiran hidup. Angka kejadian di beberapa negara Asia Pasifik yang telah melakukan skrining neonatal HK secara nasional adalah sebagai berikut yaitu Australia 1:2125, New Zealand, 1:960, China 1:2468, Thailand 1:1809, Filipina 1:2673, Singapura 1:3500, dan Malaysia 1:3029. Skrining HK neonatal di Indonesia belum terlaksana secara nasional baru sporadis di beberapa daerah di rumah sakit tertentu. Program pendahuluan skrining HK neonatal di 14 provinsi di Indonesia memberikan insiden sementara 1:2513 (Yati et al., 2017).

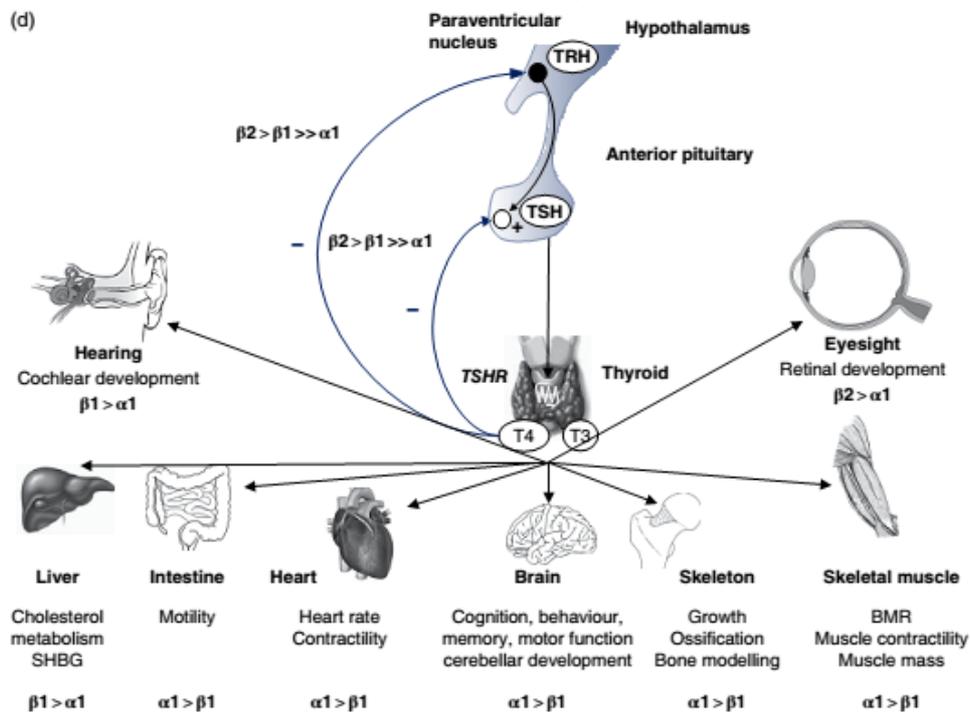
4) Patofisiologi

Hormon Tiroid yaitu Tiroksin yang terdiri dari *Triiodotironin (T3)* dan *Tetraiodotironin (T4)*, merupakan hormon yang diproduksi oleh kelenjar tiroid (kelenjar gondok) (Sari, n.d.). Pembentukannya memerlukan mikronutrien

iodium. Hormon ini berfungsi untuk mengatur produksi panas tubuh, metabolisme, pertumbuhan tulang, kerja jantung, syaraf, serta pertumbuhan dan perkembangan otak (Setiadji, 2016). Dengan demikian hormon ini sangat penting peranannya pada bayi dan anak yang sedang tumbuh (Prasetyowati & Ridwan, 2016). Kekurangan hormon tiroid pada bayi dan masa awal kehidupan, bisa mengakibatkan hambatan pertumbuhan (*cebol/stunted*) dan retardasi mental (keterbelakangan mental) (Alfiansyah, 2022).

Perjalanan hormon tiroid dalam kandungan dapat dijelaskan sebagai berikut. Selama kehamilan, plasenta berperan sebagai media transportasi elemen-elemen penting untuk perkembangan janin (Fitria, 2018). *Thyroid releasing hormone* (TRH) dan iodium yang berguna untuk membantu pembentukan hormon tiroid (HT) janin bias bebas melewati plasenta. Demikian juga hormon tiroksin (T4). Namun disamping itu, elemen yang merugikan tiroid janin seperti antibodi (*TSH receptor antibody*) dan obat anti tiroid yang dimakan ibu, juga dapat melewati plasenta (Tjay, 2015). Sementara TSH, yang mempunyai peranan penting dalam pembentukan dan produksi HT, justru tidak bisa melewati plasenta. Dengan demikian dapat disimpulkan bahwa keadaan hormon tiroid dan obatobatan yang sedang dikonsumsi ibu sangat berpengaruh terhadap kondisi hormon tiroid janinnya (Suhartono, n.d.).

Gambar 4. Mekanisme kerja hormon tiroid⁵



Bayi HK yang baru lahir dari ibu bukan penderita kekurangan iodium, tidak menunjukkan gejala yang khas sehingga sering tidak terdiagnosis. Hal ini terjadi

karena bayi masih dilindungi hormon tiroid ibu melalui plasenta (Wulandari, 2022).

5) Manifestasi Klinis

Lebih dari 95% bayi dengan HK tidak memperlihatkan gejala saat dilahirkan. Kalaupun ada sangat samar dan tidak khas. Tanpa pengobatan, gejala akan semakin tampak dengan bertambahnya usia.

Gejala dan tanda yang dapat muncul: (Kementrian Kesehatan Republik Indonesia, 2014); (Dattani & Brook, 2019):

1. Letargi (aktivitas menurun)
2. Ikterus (kuning)
3. Makroglosi (lidah besar)
4. Hernia umbilikalis (bodong)
5. Hidung pesek
6. Konstipasi
7. Kulit kering
8. *Skin mottling (cutis marmorata)*/burik
9. Mudah tersedak
10. Suara serak
11. Hipotoni (tonus otot menurun)
12. Ubun-ubun melebar
13. Perut buncit
14. Mudah kedinginan (intoleransi terhadap dingin)
15. Miksedema (wajah sembab)
16. Edema scrotum



Gambar 4. Gejala Klinis Hipotiroid Kongenital

Jika sudah muncul gejala klinis, berarti telah terjadi retardasi mental. Untuk itu penting sekali dilakukan SHK pada semua bayi baru lahir sebelum timbulnya gejala klinis di atas, karena makin lama gejala makin berat. Hambatan pertumbuhan dan perkembangan mulai tampak nyata pada umur 3–6 bulan dan gejala khas hipotiroid menjadi lebih jelas. Perkembangan mental semakin terbelakang, terlambat duduk dan berdiri serta tidak mampu belajar bicara (Kementrian Kesehatan Republik Indonesia, 2014).

6) Diagnosis

Untuk menegakkan diagnosis hipotiroid kongenital, diperlukan anamnesis, pemeriksaan fisik, pemeriksaan laboratorium, dan radiologi.

a. Anamnesis

Anamnesis pada ibu untuk menilai dan mencari penyebab kejadian hipotiroid:

- Ada/tidak penyakit tiroid pada ibu atau keluarga
- Ibu mengonsumsi obat antitiroid selama hamil atau tidak
- Ibu bertempat tinggal di daerah defisiensi iodium atau tidak
- Paparan preparat iodium (kompres iodium untuk tali pusat) pada bayi
- Ada/tidak kelainan bawaan lain pada bayi

b. Pemeriksaan fisik

Melakukan pemeriksaan fisik dan mencari tanda dan gejala HK, yang bertujuan untuk mengetahui berat ringannya penyakit, dengan menggunakan alat bantu berupa tabel di bawah ini serta untuk mengetahui efektifitas pengobatan.

Tabel 1. Pemeriksaan fisik pada hipotiroid kongenital

| Gejala | Ya | Tidak | Tanda | Ya | Tidak |
|-----------------------------------|--------------------------|--------------------------|----------------------------|--------------------------|--------------------------|
| Letargi | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Kulit burik, kering | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Ikterus | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Perut buncit | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Konstipasi | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hernia umbilikalis | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Kesulitan minum (sering tersedak) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hipotonia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Kulit terasa dingin | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Fontanel posterior melebar | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Tangisan serak | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Lidah besar | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Teliti tanda/gejala lain | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Edema | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | | Refleks lambat | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| | | | Goiter | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

c. Pemeriksaan darah dan hormon tiroid

Pemeriksaan darah rutin dilakukan karena pada pasien dengan hipotiroid kongenital, biasa terjadi anemia. Kolesterol darah pun meningkat, sehingga diperiksa kadar kolesterol darah.

Jika kadar serum neonatus TSH tinggi disertai kadar T4 atau FT4 rendah, maka dapat ditegakkan diagnosis hipotiroid (kongenital) primer sehingga harus segera diberikan obat tiroksin (Dattani & Brook, 2019).

d. Pemeriksaan radiologi

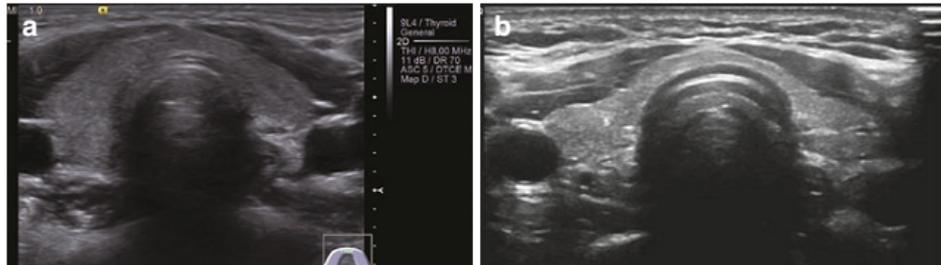
- a) USG Tiroid (Sencha & Patrunov, 2019)

Pada USG tiroid, dapat diketahui anomaly kelenjar tiroid berupa anomali ukuran ataupun posisi. Anomali ukuran dapat berupa:

- Aplasia (agenesis)
- Hemiagenesis
- Hipoplasia

Anomali posisi yang biasa ditemukan berupa:

- Distopik
- Atopik



Gambar 5. USG Tyroid pada Anak
Sonogram normal kelenjar tiroid pada a. anak usia 1 tahun dan b. anak usia 5 tahun

b) Radiograf

- *Bone Age*

Pada hipotiroid kongenital, biasanya ditemukan keterlambatan usia tulang dengan usia kronologis pasien.

- Foto epifisis tulang panjang

Foto epifisis femur distal dilakukan untuk mengetahui ada tidaknya pusat penulangan pada femur maupun tibia. Bila pusat penulangan belum tampak, hipotiroid terjadi saat intrauterin (trimester

Pada foto epifisis tulang panjang ini, bisa ditemukan disgenesis epifisis dengan membentuk gambaran ossifikasi yang multifokal (*stippling*) caput femur maupun humerus.



Gambar 6. Gambaran 'stippling' pada epifisis humerus
(Salimpour, 2014).

- *Skull X-ray*
Fontanella melebar, pertumbuhan gigi terlambat, *womian bone*
 - Foto thoraks
Bisa ditemukan cardiomegaly
- c) Skintigrafi tiroid
Tujuan pemeriksaan ini adalah untuk mengetahui lokasi jaringan tiroid fungsional dengan menggunakan iodium radioaktif (I-123). Dapat mengetahui lokasi jaringan tiroid ektopik, maupun mendeteksi metastasis kanker tiroid.

7) Tata Laksana

L-T4 (levotiroksin) merupakan satu-satunya obat untuk HK. Levotiroksin diberikan sesegera mungkin setelah diagnosis hipotiroid ditegakkan. Terapi terbaik dimulai sebelum bayi berusia 2 minggu.

Pemberian terapi awal levotiroksin dalam 2 minggu pertama kehidupan menunjukkan hasil yang sangat bermakna terhadap perkembangan syaraf dan dalam mencapai *outcome* intelektual pada anak dengan HK.

Tabel 2. Dosis levotiroksin pada anak

| Usia | Dosis L-tiroksin ($\mu\text{g}/\text{KgBB}/\text{hari}$) |
|-------------|--|
| 0-3 bulan | 10-15 |
| 3-6 bulan | 8-10 |
| 6-12 bulan | 6-8 |
| 1-3 tahun | 4-6 |
| 3-10 tahun | 3-4 |
| 10-15 tahun | 2-4 |
| > 15 tahun | 2-3 |

Pemberian tiroksin dikonsultasikan dengan dokter spesialis anak konsultan endokrin.

- Bila kadar serum FT4 dibawah normal (nilai rujukan menurut umur), segera terapi tanpa melihat kadar serum TSH.
- Bila kadar serum neonates FT4 normal, tetapi kadar serum TSH pada minimal 2 kali pemeriksaan $\geq 20 \mu\text{U}/\text{mL}$ (berjarak 2 minggu), dianjurkan untuk mulai terapi.

8) Prognosis

Berat ringannya HK ditentukan dari kadar T4 (apabila kadar T4 < 5 pmol/L=berat, 5 < 10 pmol/L=sedang, dan 10-15 pmol/L=ringan) dan dengan berat ringannya usia tulang (regio genu) merupakan faktor prediktif terhadap perkembangan syaraf. Tidak adanya salah satu atau kedua epifisis genu diketahui terkait dengan 1) kadar T4 saat diagnosis; dan 2) prognosis IQ, sehingga merupakan indeks hipotiroid intrauterin yang reliabel. Keterlambatan terapi dapat

mempengaruhi IQ anak. Keterlambatan terapi tiap 1 minggu, dapat menurunkan IQ anak sekitar 5 – 10 poin (Sunanik, 2013).

Pasien yang terdiagnosis dan diterapi sebelum usia 3 bulan, memiliki prognosis yang baik (tidak terjadi retardasi mental). Usia 3-6 bulan, tergantung respon terapi berdasarkan dosis obat yang diberikan. Sedangkan usia di atas 6 bulan, memiliki prognosis yang buruk, karena kemungkinan besar terjadi retardasi mental yang permanen.

HASIL DAN DISKUSI

1. Anamnesis

Berdasarkan alloanamnesa (orang tua pasien).

Keluhan utama : Anak malas makan

1) Riwayat penyakit sekarang

- Pasien dirujuk dari RS Awal Bros dengan diagnosis Suspek Hipotiroid + *Failure to Thrive*.
- Pasien datang dengan keluhan utama anak malas makan, sejak memasuki usia 6 bulan (waktu pertama kali mendapat MPASI), anak hanya melepeh makanan yang diberikan.
- Anak belum tengkurap dan tidak menoleh apabila dipanggil.
- Ada bintik putih yang tersebar pada wajah, diperhatikan sejak anak lahir. Semapt dikonsultasikan ke dokter dan dikatakan miliaria, diberi obat namun tidak sembuh.
- Tidak demam. Tidak kejang
- Tidak batuk. Tidak sesak
- Tidak muntah.
- Buang air Besar: anak sering-sering sembelit, BAB tiap 3-4 hari.
- Buang air kecil: kuning, kesan cukup.

2) Riwayat penyakit sebelumnya

- Riwayat kuning saat usia 3 minggu, namun tidak diterapi.

3) Riwayat kesehatan keluarga

- Riwayat keluarga dengan penyakit yang sama tidak ada.

4) Riwayat pribadi atau sosial pasien

a. Riwayat kehamilan ibu

Pasien merupakan anak pertama. Kehamilan ini merupakan kehamilan yang diinginkan. Pada saat hamil ibu berusia 29 tahun. Selama hamil, ibu rutin memeriksakan kehamilannya di dokter kandungan, mengkonsumsi vitamin dan tablet penambah darah. Selama hamil ibu tidak pernah mengalami muntah yang berlebihan dan tidak pernah mengalami keguguran sebelumnya., tidak pernah mengkonsumsi obat-obatan yang tidak direkomendasikan dokter selama hamil.

b. Riwayat persalinan

Pasien lahir melalui persalinan normal (spontan) di rumah sakit, lahir dengan pertolongan bidan. Kehamilan cukup bulan (37 minggu), langsung menangis. BB lahir 2900 gram, PB lahir 49 cm dan lingkar kepala saat lahir tidak diketahui.

c. Riwayat paska lahir

Setelah lahir, pasien mendapatkan suntikan vitamin K, Hepatitis B0 dan polio oral sebelum pulang ke rumah. Keadaan pasien setelah lahir menurut ibu baik.

d. Riwayat nutrisi

Pasien mendapatkan ASI sampai sekarang. Sejak usia 6 diberikan makanan tambahan berupa bubur saring.

e. Riwayat tumbuh kembang

Anak sudah bisa mengangkat kepala tegak, belum bisa tengkurap sendiri. Anak tidak menoleh saat dipanggil.

f. Riwayat imunisasi

Pasien sudah mendapatkan imunisasi BCG, Hepatitis B 4x, Polio 4x, HiB 3x, DPT 3x.

g. Riwayat kebutuhan dasar anak

Asuh (fisis-biomedis)

Pasien mendapatkan ASI sejak lahir sampai sekarang. Pemberian makanan pendamping dimulai sejak anak berusia 6 bulan. Pasien mendapatkan imunisasi dasar. Bila anak sakit, dibawa berobat ke puskesmas dan rumah sakit. Orang tua memenuhi kebutuhan pangan dan sandang dengan cukup.

Asih (psikososial)

Pasien mendapatkan kasih sayang yang cukup dari ibu dan ayah. Anak lahir dari perkawinan pertama kedua orang tuanya dan merupakan anak yang diharapkan.

Asah (stimuli)

Semenjak lahir, orang tua memberikan perhatian terhadap pertumbuhan dan perkembangan pasien.

h. Riwayat keluarga dan latar belakang sosial ekonomi

Ayah bekerja sebagai PNS. Ibu sebagai ibu rumah tangga. Penghasilan ayah dalam satu bulan cukup. Pendidikan terakhir ayah dan ibu adalah sarjana. Pasien tinggal bersama kedua orang tua. Sarana kesehatan yang terdekat adalah puskesmas. Pasien sudah mempunyai jaminan kesehatan.

2. Data Pemeriksaan Pasien

1) Pemeriksaan Fisik (Objektif)

a. Status present

| | |
|---------------|--|
| Keadaan umum | : Sakit Sedang / Gizi Baik |
| Kesadaran | : GCS 15 (E ₄ M ₅ V ₆) |
| Tekanan darah | : 90/60mmHg |
| Nadi | : 102 x/menit |

| | |
|-------------|--------------|
| Pernafasan | : 24 x/menit |
| Suhu | : 36,3 °C |
| Skala nyeri | : 0 FLACC |

b. Status generalis

| Organ | Deskripsi |
|-----------|---|
| Kulit | Berbercak warna merah kebiruan (<i>skin mottling</i>) |
| Kepala | Normosefal, mesosefal Ubun-ubun besar terbuka |
| Rambut | Hitam, distribusi merata, tidak mudah dicabut. |
| Wajah | Wajah dismorfik Tampak sembab (mixedema) Tampak hipertelorisme |
| Mata | Konjungtiva tidak anemis, sklera tidak ikterik. Pergerakan bola mata ke segala arah, pupil bulat isokor, diameter 2,5 mm/2,5 mm, refleks cahaya +/- kesan normal. Tampak hipertelorisme |
| Hidung | Batang hidung rata, dasar hidung lebar |
| Telinga | Tidak terdapat edema, hiperemi maupun sekret, membran timpani intak. |
| Mulut | Tidak tampak kebiruan pada bibir. Faring tidak hiperemis. Tonsil ukuran T ₁ -T ₁ , tidak hiperemis. |
| Gigi | Belum ada |
| Leher | Tidak teraba pembesaran kelenjar servikal dan submandibular, tidak teraba pembesaran kelenjar tiroid, tidak ada kaku kuduk, tidak ada tanda rangsang meningeal. |
| Dada | Bentuk dan pergerakan simetris kiri dan kanan. |
| Paru | Retraksi tidak ada. Perkusi sonor, fremitus kanan sama dengan kiri, bunyi nafas vesikuler di kedua lapangan paru, tidak terdengar bunyi nafas tambahan ronkhi maupun <i>wheezing</i> . |
| Jantung | Tidak tampak iktus kordis. Thrill tidak teraba. Bunyi jantung I-II murni regular. Bising jantung tidak terdengar |
| Abdomen | Tampak hernia umbilicalis. Peristaltik kesan normal. Hepar dan lien tidak teraba |
| Genitalia | Tidak ada edema, ulserasi dan pus pada vulva. |

| | |
|-----------------|--|
| Status pubertas | A ₁ M ₁ P ₁ |
| Ekstremitas | Tampak parut BCG. Akral dingin, <i>capillary refill time</i> < 2 detik. |
| Kelenjar | Tidak terdapat pembesaran kelenjar getah bening (KGB). |
| Punggung | Tidak ada gibbus maupun skoliosis. |

c. Status Gizi dan Antropometri

Berat badan (BB) : 5.2 kg
 Tinggi badan (TB) : 61 cm
 Lingkar kepala : 40.5 cm (Normal: 40 – 45.5 cm)
 BB/PB = Terletak antara -1 dan -2 SD (Gizi baik)
 BB/U = Terletak antara 0 dan 2 SD (Berat badan baik)
 PB/U = Terletak antara -2 dan -3 SD (Perawakan pendek)
 TB Ayah = 165 cm
 TB Ibu = 147 cm
 TPG = 141 – 158 cm
 Kesimpulan: Gizi baik, Perawakan Pendek

d. Pemeriksaan Perkembangan

Tes Perkembangan (Denver II)

- Motorik kasar : sesuai usia 3 tahun 6 bulan (58%)
- Motorik halus : sesuai usia 5 bulan (83%)
- Bahasa : sesuai usia 4 tahun 6 bulan (75%)
- Personal sosial: sesuai usia 5 tahun 6 bulan (92%)

Kesan: Gangguan perkembangan menyeluruh

2) Pemeriksaan Laboratorium dan Radiologi

a. Darah Rutin dan Kimia Darah (RS Wahidin Sudirousodo, 16/01/2020)

| Parameter | Hasil | Nilai normal |
|-----------|---------|-----------------------------------|
| Hb | 9.8 | 12 – 17 g/dl |
| HCT | 27 | 35 – 55 % |
| MCV | 83 | 80 – 97 fl |
| MCH | 30 | 26,0 – 34,0 pg |
| MCHC | 36 | i31,0 – 35 gr/dl |
| Leukosit | 7.700 | 4.000 – 10.000 /mm ³ |
| Trombosit | 332.000 | 150.000 – 400.000/mm ³ |
| GDS | 70 | 140 mg/dl |
| Ureum | 22 | 10 – 50 mg/dl |
| Kreatinin | 0.6 | 0,5 -1,1 mg/dl |
| SGOT | 160 | < 45 U/L |
| SGPT | 126 | < 45 U/L |
| Natrium | 138 | 136 -145 mmol/L |
| Kalium | 4.9 | 3,5 – 5,1 mmol/L |

| | | |
|------------------|--------|----------------------|
| Klorida | 106 | 97 – 111 mmol/L |
| Ferritin | 333.02 | 13.00 – 400.00 ng/ml |
| FT4 | 0.45 | 0.93 – 1.71 ng/dl |
| TSHs | >60.00 | 0.27 – 4.20 mIU/ml |
| Kolesterol Total | 511 | 200 mg/dl |

b. Pemeriksaan Radiologi (RS Wahidin Sudirohusdo, /05/2019)

a) Foto Bone Age Manus Sinistra



Foto Bone Age :

- Phalanx proximal dan media telah membulat di ujung distalnya, namun melebar dan mendatar di ujung proximalnya
- Bentuk typical pada bagian tepi yang melebar os radius dan ulna
- Shaft metacarpal digiti II-V agak menyempit pada bagian tengahnya
- Shaft metacarpal umumnya memancar keluar dari carpus pada bayi cukup bulan

Kesan : Estimasi bone age sesuai dengan usia newborn (menurut Greulich and Pyle)

b) Foto Epifisis Femur Distal



Foto Epifisis Femur Distal :

- Allignment SI dan hip joint bilateral baik, tidak tampak dislokasi
- Tidak tampak fraktur dan destruksi tulang
- Belum tampak pusat osifikasi pada distal femur dan proximal tibia bilateral
- Mineralisasi tulang baik

Kesan : Belum tampak pusat osifikasi pada distal femur dan proximal tibia bilateral

c) USG Thyroid



Thyroid

- Isthmus tidak menebal
- Lobus kanan : ukuran dan echo parenkim dalam batas normal, tidak tampa lesi hiper/hipoechoic.

- Lobus kiri : ukuran dan echo parenkim dalam batas normal, tidak tampak lesi hiper/hipoechoic.

Kesan : Tidak tampak kelainan radiologi pada USG thyroid.

3. **Diagnosis Kerja**

- Hipotiroid Kongenital
- Perawakan Pendek
- Gangguan Perkembangan Menyeluruh
- Peningkatan Enzim transaminase
- Anemia Penyakit Kronik

4. **Tata Laksana**

- Levothyroxine 5 µg/kgBB/24 jam = 25 µg/24 jam/oral
- Asam ursodeoksikolat 10 mg/kgBB/8 jam = 50 mg/8 jam/oral
- Stimulasi tumbuh kembang sesuai usia
- Pemeriksaan profil hormone tiroid (FT4 dan TSHs rutin tiap bulan)

5. **Prognosis**

- Ad vitam : bonam
- Ad sanationam : dubia ad malam
- Ad functionam : dubia ad malam

6. **Diskusi**

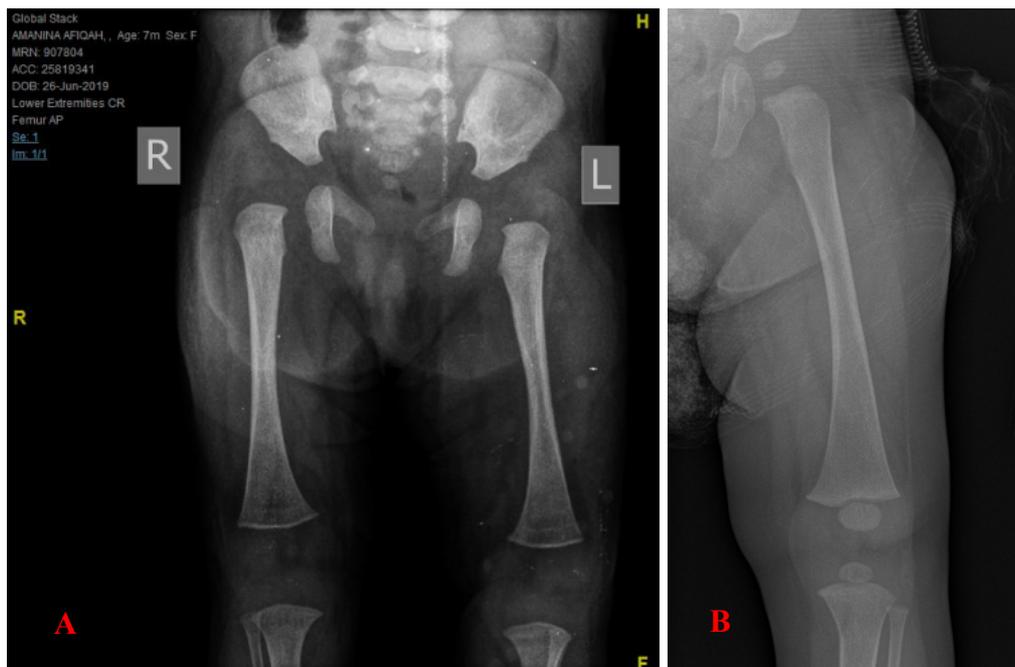
Hipotiroid merupakan suatu kelainan akibat kekurangan hormon tiroid. Hipotiroid yang biasa dijumpai pada anak adalah hipotiroid kongenital. Diketahui bahwa 95% HK tidak memperlihatkan tanda dan gejala klinis yang khas saat lahir. Pada pasien ini pun, tanda hipotiroid kongenital belum nampak saat baru lahir. Gejala klinis berupa ikterus mulai muncul saat pasien berusia 3 minggu dan berlangsung selama 2 minggu. BAB anak yang tidak lancer, tiap 3-4 hari, diperhatikan saat usia 1 bulan. Begitu pula tanda khas seperti wajah dismorfik, hipertelorisme, mixedema, dan makroglossi baru diperhatikan oleh orang tua saat usia > 3 bulan.

Selain tampilan khas pada wajah seperti yang disebutkan di atas, tanda yang juga menunjukkan suatu hipotiroid pada pasien adalah adanya bintik putih pada wajah yang merupakan tanda hiperkolesterolemia, adanya mottling, dan hipotermia. Orang tua pun mengeluhkan adanya gangguan perkembangan pada anak, berupa anak belum mampu tengkurap dan belum menoleh saat mendengar suara. Semua tanda dan gejala tersebut mengarahkan kita ke suatu kelainan yang disebut hipotiroid. Namun untuk menegaskan suatu diagnosis hipotiroid, perlu dilakukan pemeriksaan hormon tiroid (FT4 dan TSHs).



Gambar 1. Perbandingan foto epifisis femur distal pasien dengan anak usia 6 bulan

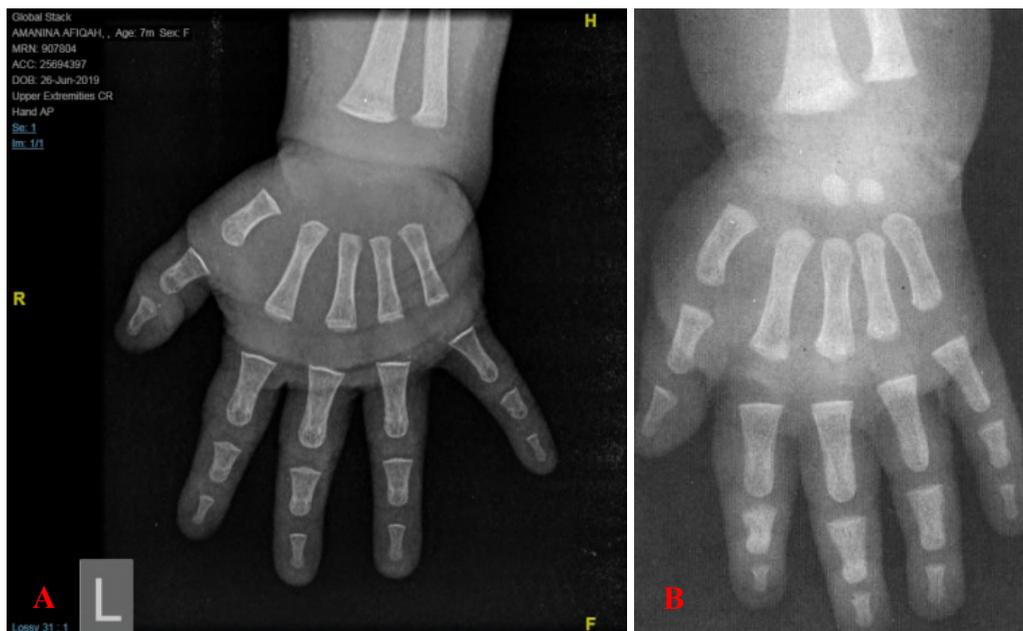
Hasil pemeriksaan hormon tiroid pada pasien menunjukkan FT4 rendah = 0.45 (0.93 – 1.71) dan TSHs meningkat = > 60 (0.27 – 4.2). Hasil ini mendukung ke hipotiroid. Untuk memastikan hipotiroid pada pasien ini merupakan hipotiroid kongenital, dilakukan pemeriksaan foto epifisis femur distal. Hasil pemeriksaan foto femur distal menunjukkan belum tampaknya pusat osifikasi pada distal femur dan proximal tibia, sehingga dapat disimpulkan bahwa kekurangan hormon tiroid pada pasien ini terjadi sejak intrauterine.



Gambar A merupakan foto pemur pasien yang belum tampak pusat osifikasi pada distal femur dan proximal tibia. Gambar B foto femur anak sehat usia 6 bulan yang sudah tampak pusat osifikasi pada distal femur dan proximal tibia

Pada pasien ini, telah mengalami gangguan tumbuh kembang. Gangguan pertumbuhan berupa perawakan pendek, dari hasil pengukuran PB sesuai usia yang kemudian diplot ke kurva WHO (PB/U terletak antara -2 dan -3 SD) dan juga dari hasil pemeriksaan foto *Bone Age Manus Sinistra*, didapatkan ketelambatan usia tulang (usia tulang sesuai untuk *newborn*). Sedangkan gangguan pertumbuhan berupa anak belum mampu tengkurap dan tidak menoleh pada sumber suara, yang kemudian dilakukan analisa perkembangan dengan menggunakan chart Denver II dan hasilnya anak mengalami gangguan perkembangan menyeluruh pada aspek bahasa, motorik kasar, motorik halus, maupun psiko sosial.

Gambar 1. Perbandingan *bone age* pasien dengan anak usia 6 bulan



Gambar A merupakan foto *bone age* pasien sesuai usia *newborn*. **Gambar B** foto *bone age* anak perempuan usia 6 bulan.

Semua gejala tersebut muncul karena gangguan hormon tiroid, yang mana hormon tiroid berpengaruh terhadap beberapa fungsi organ seperti pendengaran, hati, usus, jantung, otak, pertumbuhan tulang, otot, dan juga penglihatan. Peningkatan enzim transaminase dan kadar kolesterol darah pada pasien terjadi akibat gangguan metabolisme di hati akibat kekurangan hormon tiroid.

Penyebab hipotiroid pada pasien ini tidak diketahui jelas karena tidak ada faktor risiko dan juga dari hasil pemeriksaan USG tiroid yang menunjukkan tidak adanya kelainan kelenjar tiroid.

Hipotiroid pada pasien ini dikategorikan hipotiroid berat berdasarkan kadar hormon tiroid, gejala klinis yang muncul dan adanya gangguan tumbuh kembang.

KESIMPULAN

Telah dilaporkan satu hipotiroid kongenital pada anak perempuan usia 6 bulan 21 hari. Diagnosis ditegakkan berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, serta pemeriksaan laboratorium dan radiologi. Penatalaksanaan pada pasien ini berupa pemberian hormon tiroid dan stimulasi tumbuh kembang. Prognosis pasien tergantung dari dosis obat yang adekuat dan keteraturan minum obat, serta adanya gangguan tumbuh kembang pada pasien.

BLIBLIOGRAFI

Alfiansyah, A. (2022). *Determinan Gangguan Akibat Kekurangan Iodium (Gaki) Pada Wanita Usia Subur Yang Tinggal Pada Daerah Endemik Di Kabupaten Enrekang= Determinants Of Disorders Due To Iodine Deficiency (Idd) In Post-Fertile Women*

Who Live In Endemic Areas In Enrekang Regency (Doctoral dissertation, Universitas Hasanuddin).

Dattani, M. T., & Brook, C. G. D. (2019). *Brook's clinical pediatric endocrinology*. John Wiley & Sons.

Fitria, Z. (2018). *Asuhan Kebidanan Berkelanjutan Pada Ny. KS di Puskesmas Tarus Kabupaten Kupang Periode tanggal 30 April s/d 09 Juni Tahun 2018 (Doctoral dissertation, Poltekkes Kemenkes Kupang).*

Kementrian Kesehatan Republik Indonesia. (2014). *Pedoman Skrining Hipotiroid Kongenital (SHK)*. Kementrian Kesehatan RI.

Prasetyowati, P., & Ridwan, M. (2016). Hipotiroid Kongenital. *Jurnal Kesehatan Metro Sai Wawai*, 8(2), 70–74.

Sari, M. I. (n.d.). *Hormon Tiroid*.

Sencha, A. N., & Patrunov, Y. N. (2019). *Thyroid Ultrasound: From Simple to Complex*. Springer.

Setiadji, S. V. (2016). Fisiologi Kelenjar Tiroid, Paratiroid, Vitamin D Serta Metabolisme Kalsium dan Fosfat. *Abstract. University Of Indonesia*.

Suhartono, M. K. (n.d.). *Thyroid Disrupting Chemicals (TDCs)*.

Sunanik, S. (2013). Pelaksanaan Terapi Wicara dan Terapi Sensori Integrasi pada Anak Terlambat Bicara. *Nadwa: Jurnal Pendidikan Islam*, 7(1), 19–44.

Suspimantari. (2013). *(Doctoral dissertation, Faculty of Medicine Diponegoro University)*.

Tjay, T. H. (2015). *Obat-obat Penting Edisi ketujuh*. Elex Media Komputindo.

Wirawan, A., Sunartini, S., Suryawan, B., & Soetjningsih, S. (2016). Tumbuh Kembang Anak Hipotiroid Kongenital yang Diterapi dini dengan Levo-tiroksin dan Dosis Awal Tinggi. *Sari Pediatri*, 15(2), 69–74.

Wulandari, D. A. (2022). *Asuhan Kebidanan Berkesinambungan pada Ibu Hamil Ny. D Usia 24 Tahun G1P0Ab0 Umur Kehamilan 36 Minggu 4 Hari dengan Kekurangan Energi Kronik (KEK) Di Puskesmas Kraton Tahun 2022 (Doctoral dissertation, Poltekkes Kemenkes Yogyakarta)*.

Yati, N. P., Utari, A., Rustama, D. S., Soenggoro, E. P., Marzuki, A. N. S., Pulungan, A. B., Soesanti, F., Suryawan, I., Batubara, J. R. L., & Tridjaja, B. (2017). Diagnosis dan tata laksana hipotiroid kongenital. *Jakarta: Badan Penerbit Ikatan Dokter Anak Indonesia*, 1–2.

Copyright Holder:

Sidrah Darma (2023)

First publication right:

[Syntax Idea](#)

This article is licensed under:

