

BAB I

PENDAHULUAN

A. Latar Belakang

Hipotiroid kongenital (HK) adalah kelainan pada bayi sejak lahir yang disebabkan oleh kelenjar tiroid yang tidak mensekresi cukup hormon tiroid dan penurunan kerja hormon tiroid pada tingkat sel. Berdasarkan angka kejadian hipotiroid kongenital secara global, hasil skrining neonatal adalah 1:2200 hingga 1:3300, sedangkan angka kejadian kelahiran hidup pada masa pra-skrining adalah 1:6700. Salah satu penyebab retardasi mental pada anak adalah hipotiroid kongenital, yang dapat dicegah jika diketahui dan ditangani sejak dini. Data dari Unit Koordinasi Kerja Endokrinologi Anak Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) menunjukkan bahwa sebagian besar penderita Hipotiroid Kongenital mengalami gangguan intelektual, gangguan pertumbuhan dan perkembangan motorik, dan keterlambatan diagnosis. Diharapkan bahwa skrining hipotiroid kongenital akan memungkinkan penderita mendapatkan pengobatan terbaik yang mungkin dengan memasukkan poin tahapan skrining serta prosedur pengobatan (Muharis & Triani, 2024).

Penurunan Angka Kematian Ibu (AKI) dan Angka Kematian Bayi (AKB) adalah prioritas nasional dan target global pada *Sustainable Development Goals* (SDGs). Saat ini, angka AKI berdasarkan *Longform* Sensus Penduduk tahun 2020 adalah 189/100.000. Untuk mencapai target RPJMN pada tahun 2024, angka kelahiran hidup (KH) harus terus diturunkan. Menurut *Longform* Sensus Penduduk tahun 2020, angka kematian bayi (AKB) adalah 16,8/1.000 KH, dan target RPJMN pada tahun 2024 adalah 16/1.000 KH (Kemenkes RI, 2018). Meskipun data terakhir menunjukkan penurunan kematian ibu dan bayi baru lahir di Indonesia, angka tersebut masih jauh dari target SDGs tahun 2030. Oleh karena itu, diperlukan kebijakan khusus yang menggerakkan berbagai pemangku kepentingan untuk mengambil peran dalam mencegah kematian ibu dan bayi, termasuk meningkatkan

kebijakan khusus yang menggerakkan berbagai pemangku kepentingan untuk mengambil peran dalam mencegah kematian ibu dan bayi, termasuk meningkatkan akses dan kualitas pelayanan kesehatan, meningkatkan tenaga kesehatan, dan mendapatkan lebih banyak uang.

Hipotiroid kongenital (HK) adalah salah satu kelainan endokrin yang paling umum pada bayi baru lahir, dengan prevalensi sekitar 1 dari 2.000 hingga 4.000 kelahiran hidup. HK terjadi karena ketidakmampuan kelenjar tiroid untuk memproduksi hormon tiroid yang cukup, yang sangat penting untuk pertumbuhan dan perkembangan normal, terutama perkembangan otak selama periode neonatal. Jika tidak terdeteksi dan ditangani sejak dini, hipotiroid kongenital dapat menyebabkan keterbelakangan mental dan fisik yang signifikan (Mukhlisatunnafsi *et al.*, 2024). Pemeriksaan Thyroid Stimulating Hormone (TSH) merupakan metode utama dalam skrining hipotiroid kongenital (HK) pada bayi baru lahir. Pemeriksaan ini dipilih karena kadar TSH yang meningkat dapat secara sensitif mendeteksi adanya gangguan fungsi tiroid primer sejak dini (van Trotsenburg *et al.*, 2021). Metode skrining biasanya dilakukan melalui pengambilan sampel darah kering (*dried blood spot/DBS*) pada usia 48–72 jam setelah lahir untuk menghindari hasil positif palsu akibat lonjakan TSH fisiologis pada 24 jam pertama kehidupan (Miller *et al.*, 2020.)

Beberapa studi sebelumnya menunjukkan bahwa pemeriksaan Thyroid Stimulating Hormone (TSH) merupakan metode utama yang paling sensitif dalam skrining hipotiroid kongenital (HK) pada bayi baru lahir. Peningkatan kadar TSH sejak dini dapat menjadi indikator penting adanya gangguan fungsi tiroid primer (van Trotsenburg *et al.*, 2021). Skrining umumnya dilakukan dengan pemeriksaan darah kering (*dried blood spot/DBS*) pada usia 48–72 jam setelah lahir, karena pengambilan sampel terlalu dini berisiko menghasilkan positif palsu akibat lonjakan TSH fisiologis pada 24 jam pertama kehidupan (Miller *et al.*, 2020).

Selain menjadi standar internasional, penggunaan pemeriksaan TSH juga telah diadopsi dalam program skrining bayi baru lahir di Indonesia sebagai uji penyaring utama HK (Kementerian Kesehatan RI, 2021). Namun demikian, hasil pemeriksaan TSH dapat dipengaruhi oleh faktor-faktor seperti prematuritas, berat

badan lahir rendah, waktu pengambilan sampel, serta kondisi klinis neonatus (Nurhayati *et al.*, 2021). Oleh karena itu, evaluasi hasil skrining TSH sangat penting untuk menggambarkan distribusi kadar TSH pada populasi neonatus serta menilai efektivitas program deteksi dini HK.

RS “X” merupakan salah satu RS rujukan Nasional untuk pemeriksaan Skrining Hipotiroid Kongenital, di mana berdasarkan data yang diperoleh setiap harinya bisa melakukan pemeriksaan Skrining Hipotiroid Kongenital 900-1000 sampel dari berbagai Fasilitas Pelayanan Kesehatan.

Berdasarkan latar belakang di atas, peneliti tertarik untuk melakukan penelitian terkait gambaran kadar TSH hasil uji saring Hipotiroid Kongenital.

B. Identifikasi Masalah

Berdasarkan latar belakang di atas terdapat beberapa masalah yang dapat diidentifikasi sebagai berikut

1. Hipotiroid Kongenital (HK) adalah salah satu kelainan endokrin paling umum pada bayi baru lahir dengan prevalensi 1 dari 2.000 sampai hingga 4.000 kelahiran hidup.
2. Hipotiroid kongenital dapat menyebabkan gangguan perkembangan dan keterbelakangan mental yang signifikan pada bayi baru lahir jika tidak terdiagnosis dini.
3. Belum banyak publikasi penelitian terkait kadar TSH hasil uji saring Hipotiroid Kongenital (SHK) pada bayi suspek Hipotiroid Kongenital

C. Pembatasan Masalah

Berdasarkan identifikasi masalah di atas, masalah pada penelitian ini dibatasi pada kadar TSH hasil uji saring Hipotiroid Kongenital (SHK) pada bayi suspek Hipotiroid Kongenital

D. Perumusan Masalah

Berdasarkan pembatasan masalah di atas, maka dirumuskan masalah yaitu bagaimana gambaran kadar TSH hasil uji saring Hipotiroid Kongenital pada bayi suspek Hipotiroid Kongenital?

E. Tujuan Penelitian

Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui gambaran kadar TSH hasil uji saring Hipotiroid Kongenital.

F. Manfaat Penelitian

1. Bagi Instansi

Memberikan kontribusi data ilmiah yang dapat mendukung pengembangan prosedur skrining dan diagnosis dini untuk Hipotiroid Kongenital di fasilitas kesehatan.

2. Bagi Masyarakat

Meningkatkan kesadaran pentingnya deteksi dini dan penanganan tepat Hipotiroid Kongenital pada bayi baru lahir, guna menurunkan risiko komplikasi jangka panjang.

3. Bagi Peneliti

Menjadi referensi dan pengalaman berharga dalam pengembangan penelitian terkait gangguan metabolik dan endokrin pada bayi baru lahir.