

**HIPOTIROID KONGENITAL: DIAGNOSIS, MANIFESTASI KLINIS, DAN PENATALAKSANAAN**Latifah Mukhlisatunnafsi^{1*}, Herdiana Nurul Utami², Ira Munirah³, Jaini Rahma⁴, Eva Triani⁵^{1,2,3,4}Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Mataram, Jl. Pemuda no. 37, Mataram, Nusa Tenggara Barat⁵Bagian Parasitologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Mataram, Jl. Pemuda no. 37, Mataram, Nusa Tenggara Barat, Indonesia**Corresponding Author:** Latifah Mukhlisatunnafsi, Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Mataram

E-Mail: latifahdaily@gmail.com

Received 19 September 2023; Accepted 22 Desember 2023; Online Published 12 Januari 2024

Abstrak

Hipotiroid kongenital merupakan kurangnya produksi hormon tiroid pada bayi baru lahir akibat kelainan anatomi kelenjar tiroid, gangguan metabolisme pembentukan hormon tiroid, dan kekurangan iodium. Angka kejadian hipotiroid kongenital secara global adalah 1:2000 sampai 1:3000. Di Indonesia skrining hipotiroid kongenital belum terlaksana secara nasional, hanya dilakukan di beberapa daerah. Dari 14 provinsi di Indonesia, didapatkan insiden sementara sebesar 1:2513. Diketahui bahwa 95% hipotiroid kongenital tidak memperlihatkan tanda dan gejala klinis yang khas saat lahir sehingga perlu dilakukan skrining awal sebagai langkah penegakkan diagnosis. Penatalaksanaan yang dilakukan sesuai yang direkomendasikan oleh IDAI adalah dengan pemberian L-T4 (levotiroksin) yang diberikan sesegera mungkin setelah diagnosis ditegakkan dan terapi terbaik dimulai sebelum bayi berusia 14 hari.

Keywords: hipotiroid kongenital, diagnosis, manifestasi klinis, penatalaksanaan**Abstract**

Congenital hypothyroidism is a lack of thyroid hormone production in newborns due to anatomic abnormalities of the thyroid gland, metabolic disorders for thyroid hormone formation, and iodine deficiency. The global incidence of congenital hypothyroidism is 1:2000 to 1:3000. In Indonesia, screening for congenital hypothyroidism has not been carried out nationally, only in a number of areas. Of the 14 provinces in Indonesia, a temporary incidence of 1:2513 was obtained. It is known that 95% of congenital hypothyroidism does not show typical clinical signs and symptoms at birth, so it is necessary to carry out early screening as a step in establishing the diagnosis. Management carried out as recommended by IDAI is by administering L-T4 (levothyroxine) which is given as soon as possible after the diagnosis is established and the best therapy begins before the baby is 14 days old.

Keywords: congenital hypothyroidism, diagnosis, clinical manifestation, management**PENDAHULUAN**

Hipotiroidisme kongenital (CH) adalah kelainan endokrin kongenital yang paling umum (Guerra et al., 2019). Hipotiroid kongenital merupakan kurangnya produksi hormon tiroid pada bayi baru lahir akibat kelainan anatomi kelenjar tiroid, gangguan metabolisme pembentukan hormon tiroid, dan kekurangan iodium (Prasetyowati & Ridwan, 2015). Kelenjar tiroid akan menghasilkan hormon tiroid berupa tiroksin (T4) dan triiodotironin (T3). Pembentukan

hormon ini dipengaruhi oleh mekanisme umpan balik yang melibatkan TSH. Bila produksi hormon tiroid meningkat maka produksi TSH menurun dan sebaliknya jika produksi hormon tiroid mencukupi kebutuhan maka produksi TSH meningkat (Prasetyowati & Ridwan, 2015).

Selain itu, pembentukan hormon tiroid memerlukan mikronutrien iodium. Iodium merupakan mikronutrien yang sangat dibutuhkan tubuh dalam sintesis hormon tiroid. Defisiensi iodium menyebabkan

produksi hormon tiroid berkurang sehingga mengakibatkan kelainan yang disebut gangguan akibat kurang iodium (GAKI) (Prasetyowati & Ridwan, 2015). Kelompok yang paling rentan terkena GAKI adalah ibu hamil, ibu menyusui dan anak-anak. Hormon tiroid mempunyai peran yang sangat penting dalam berbagai proses metabolisme protein, karbohidrat, lemak, seluruh aktivitas organ tubuh manusia serta berperan pada tumbuh kembang bayi dan anak. Kebanyakan neonatus yang lahir dengan CH mungkin tidak terdeteksi karena penampilan normal dan tidak ada tanda-tanda fisik yang terdeteksi (Hashemipour et al., 2023). Apabila terjadi kekurangan hormon tiroid maka dapat menimbulkan cacat fisik, cacat mental, kelainan saraf dan munculnya kretin. Kretin adalah kondisi retardasi mental disertai dengan bisu, tuli, cara berdiri dan berjalan yang khas, dan pertumbuhan terhambat (*short statue*) (Prasetyowati & Ridwan, 2015).

Kejadian hipotiroid kongenital bervariasi antar negara, dipengaruhi oleh faktor etnis dan ras. Diseluruh dunia angka kejadian hipotiroid kongenital 1 : 3000 dengan kejadian sangat tinggi di daerah kurang iodium 1 : 300-900². Hipotiroid Kongenital terjadi lebih sering pada perempuan daripada laki-laki dengan rasio 2: 1 (Guerri et al., 2019). Prevalensi hipotiroidisme di Amerika Serikat diperkirakan berkisar antara 0,3 dan 0,7% dan antara 0,2 dan 5,3% di Eropa (Kiess et al., 2018). Prevalensi lebih tinggi pada keturunan asia dan sangat jarang pada populasi kulit hitam. Kasus hipotiroid kongenital di Jepang 1 : 7.600. Di Singapura 1 : 3000-3500, sedangkan negara terdekat yaitu Malaysia 1 : 3026. Prevalensi hipotiroid kongenital berdasarkan data di unit endokrinologi dari beberapa rumah sakit di Indonesia pada tahun 2010 ditemukan 595 kasus (Prasetyowati & Ridwan, 2015). Di RSCM pada tahun 1992-2004 terdapat 93 kasus dengan perbandingan perempuan terhadap laki-laki adalah 57:36 (61% : 39%) (Prasetyowati & Ridwan, 2015).

Tahun 2012 - 2013 di RSCM dan RSHS menunjukkan bahwa kejadian hipotiroid kongenital tahun 2000-2014 dari 213.669 bayi baru lahir yang di skrining hipotiroid kongenital, didapatkan hasil positif sejumlah 85 bayi atau 1:2513 ini menunjukkan bahwa angka tersebut lebih tinggi dari rasio global yaitu 1 : 3000 (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017). Lebih dari 70% penderita hipotiroid kongenital didiagnosis setelah umur 1 tahun, hanya 2,3% yang didiagnosis kurang dari 3 bulan. Berdasarkan Riset Kesehatan 2007 didapatkan kadar *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) sebagai salah satu penunjang diagnostik hipotiroid sebesar 2,7% pada laki-laki dan 2,2% (Prasetyowati & Ridwan, 2015).

ISI

MANIFESTASI KLINIS

Diagnosis dini hipotiroid kongenital sangat diperlukan untuk mencegah terjadinya retardasi mental atau meringankan derajat retardasi mental. Namun, terkadang pada neonatus gejala klinisnya belum terdeteksi dan terdeteksi setelah 6-12 minggu (Deliana et al., 2016). Berdasarkan (Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2014) berbagai tanda dan gejala yang dapat muncul antara lain letargi, ikterus, makroglosia, hernia umbilikus, hidung pesek, konstipasi, kulit kering, skin mottling, mudah tersedak, suara serak, hipotoni, ubun-ubun melebar, perut buncit, intoleransi terhadap dingin, miksedema, dan udem skrotum (Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2014). Dapat dibuktikan pada suatu penelitian yang sudah dilakukan, ditemukan pasien yang datang pertama kali mengeluhkan perkembangan motorik terlambat (83,3%), konstipasi (73,3%), aktivitas menurun (70%), makroglosia (70%) dan pucat (70%) (Deliana et al., 2016). Gejala lain yang dikeluhkan juga dapat dilihat pada tabel 1.

Tabel 1. Gejala Klinis pada Hipotiroid Kongenital (Adisty et al., 2020)

Gejala Klinis	Jumlah	%	Gejala Klinis	Jumlah	%
Perkembangan motorik terlambat	25	83.3	Hernia umbilikal	15	50.0
Konstipasi	22	73.3	Umbilikus besar terbuka	14	46.7
Aktivitas menurun	21	70.0	Kulit kering	12	40.0
Makroglosia	21	70.0	Ikterus fisiologis > 3 hari	6	20.0
Pucat	21	70.0	Berat lahir > 3500 g	5	16.7
Wajah tipikal	18	60.0	Kutis marmorata	4	13.3
Problem makan	16	53.3	Perkembangan bicara terlambat	3	10.0
Hypotonia	16	53.3	Masa gestasi > 40 minggu	2	6.7

Pada penelitian lain didapatkan sebagian besar pasien HK didiagnosis pada usia 0-12 bulan (78,4%), berjenis kelamin laki-laki (60,8%), dan memiliki komorbiditas (66,7%). Komorbid dengan jumlah terbanyak adalah Sindrom Down sebanyak 41,2%, kemudian diikuti oleh penyakit jantung bawaan 31,4%. Manifestasi klinis pasien berbanding lurus dengan penelitian sebelumnya,

Tabel 2. Karakteristik umum pasien (Adisty et al., 2020)

Karakteristik	Hipotiroid Kongenital	
	n	%
Usia diagnosis		
0-12 bulan	40	78.4
0-3 bulan	17	42.5
3-12 bulan	23	57.5
1-2 tahun	3	5.9
2-5 tahun	1	2
>5 tahun	7	13.7
Jenis kelamin		
Perempuan	20	39.2
Laki-laki	31	60.8
Komorbiditas		
Tanpa komorbid	17	33.3

Dengan komorbid	34	66.7
Etiologi HK		
Tidak diketahui	19	37.2
Diketahui	32	62.8
Agensis	12	37.5
Dishormogenesis	11	34.4
Hypoplasia	7	21.8
Ektopik	2	6.3

Pengaruh Hipotiroid Kongenital ini terlihat pada pertumbuhan TB/U atau PB/U pasien dan diberikan intervensi berupa pengobatan memberikan pengaruh terhadap perawakannya. Seperti pada tabel berikut

Tabel 3. Pengukuran TB/U atau PB/U pasien (Adisty et al., 2020)

Hasil pengukuran TB/U atau PB/U	Hipotiroid Kongenital									
	0-12 bulan		1-2 tahun		2-5 tahun		>5 tahun		N	
	A	B	A	B	A	B	A	B	A	B
Sangat pendek (< -3)	19	17	1	1	1	1	6	6	27	21
Pendek (-3 s/d -2)	9	7	1	1	0	0	1	0	11	8
Normal (-2 s/d 3)	12	20	1	1	0	0	0	1	13	22
Tinggi (>3)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Total	40	40	3	3	1	1	7	7	51	51

DIAGNOSIS

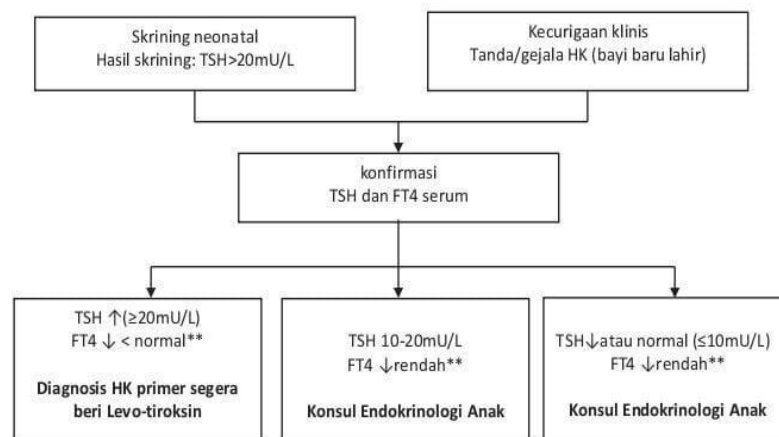
Deteksi hipotiroid kongenital dapat dilakukan melalui peningkatan kadar thyroid-stimulating hormone (TSH) atau thyroxine subnormal (T4) (tergantung pada protokol skrining neonatal regional). Berdasarkan konsensus Eropa CH dapat terkonfirmasi apabila TSH meningkat > 20mU/L (Peters & Schoenmakers, 2022). Pada bayi aterm, kadar normal TSH meningkat drastis 60-80 mU/L dalam waktu 30 sampai 60 menit setelah lahir (*TSH surge*), kemudian menurun cepat sampai kadar 20 mU/L pada hari pertama kelahiran dan selanjutnya secara bertahap menurun sampai kadar 6-10 mU/L pada usia 7 hari (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017). Peningkatan kadar TSH secara cepat pada awal kelahiran akan merangsang sekresi T4, dengan kadar puncaknya 10-22 mcg/dl (128.7 - 283.2 nmol/L) pada

24-36 jam setelah lahir. Kadar T3 juga meningkat sampai 250 ng/dL (3.9 nmol/L). Hal ini disebabkan peningkatan dari perubahan T4 menjadi T3 pada jaringan perifer dan sekresi kelenjar tiroid (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017). Kadar T4, FT4, dan T3 bertahap akan turun pada 4 minggu setelah kelahiran, dengan kadar T4 total 7- 16 mcg/dL (90.1- 205.9 nmol/L), FT4 0.8 – 2.0 ng/dL (10.3 - 25.7 pmol/L), dan kadar TSH 0.9 to 7.7 mU/L dan kadar ini lebih tinggi dibandingkan kadar pada orang dewasa. Pada bayi preterm (terutama umur kehamilan 24-27 minggu) kenaikan kadar TSH, FT4, T4, serta T4 umbilikal lebih rendah dibandingkan bayi aterm, hal ini disebabkan aksis hipotalamus-hipofisis-tiroid yang belum matang (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017).

Lebih dari 95% bayi baru lahir dengan HK tidak mempunyai gejala klinis saat lahir (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017). Hormon T4 maternal dapat melalui plasenta, sehingga bayi yang tidak dapat membuat hormon tiroid tetap akan mempunyai kadar T4 dengan kadar 25-50% dari rata-rata bayi normal. Pada Hipotiroid Kongenital didapatkan panjang dan berat

badan dalam batas normal, tetapi ubun- ubun besar lebar. Pada usia selanjutnya akan terlihat fontanel posterior yang terbuka persisten, letargi, hipotonia, tangisan yang serak, konstipasi, masalah minum, makroglosia, hernia umbilical, kutis marmorata, hipotermia, dan ikterik neonatorum yang berkepanjangan (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017)

Algoritma diagnostik hipotiroid kongenital



Catatan:

*untuk yang tidak tersedia pemeriksaan FT4 dapat dilakukan pemeriksaan T4.

**rendah dibawah nilai normal atau nilai standar laboratorium menurut umur.

Gambar 1. Algoritma Diagnosis Hipotiroid Kongenital (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017)

Secara garis besar skrining bayi baru lahir meliputi proses persiapan, pengambilan spesimen dan tatalaksana spesimen

1. Persiapan

a. Persiapan Bayi dan Keluarga

Penjelasan kepada orangtua tentang skrining pada bayi baru lahir dengan pengambilan tetes darah tumit bayi dan keuntungan skrining ini bagi masa depan bayi akan mendorong orang tua untuk mau melakukan skrining bagi bayinya.

b. Persetujuan/Penolakan

- 1) Persetujuan (*informed consent*)

Persetujuan (*informed consent*) tidak perlu tertulis khusus, tetapi dicantumkan bersama-sama dengan persetujuan tindakan medis lain pada saat bayi masuk ke ruang perawatan bayi.

2) Penolakan (*dissent consent/refusal consent*)

Bila tindakan pengambilan darah pada BBL ditolak, maka orang tua harus menandatangani formulir penolakan. Hal ini dilakukan agar jika di kemudian hari

didapati bayi yang bersangkutan menderita HK, orangtua tidak akan menuntut atau menyalahkan tenaga kesehatan dan/atau fasilitas pelayanan kesehatan

c. Persiapan Alat

Alat yang digunakan harus dipersiapkan terlebih dahulu. Alat yang dibutuhkan, antara lain sarung tangan steril *non powder*, lancet, kotak limbah tajam/*safety box*, kertas saring, kapas, alkohol 70% atau *alcohol swab*, kasa steril, rak pengering

d. Persiapan Diri

Dalam melakukan pengambilan spesimen, petugas perlu memperhatikan hal-hal dibawah ini:

- a. Semua bercak darah berpotensi untuk menularkan infeksi. Oleh karena itu harus berhati-hati dalam penanganannya.
- b. Meja yang digunakan untuk alas menulis identitas pada kartu kertas saring harus diberi alas plastik atau laken dan harus diganti atau dicuci setiap hari. Hal ini perlu dilakukan untuk mencegah kontaminasi spesimen darah ke kertas saring lainnya
- c. Gunakan alat pelindung diri (APD) saat penanganan spesimen
- d. Sebelum dan setelah menangani spesimen, biasakan mencuci tangan memakai sabun dan air bersih mengalir, sesuai prosedur Perilaku Hidup Bersih dan Sehat (PHBS) di tempat kerja.

2. Pengambilan Sspesimen

Hal yang penting diperhatikan pada pengambilan spesimen ialah:

a. Waktu pengambilan (*timing*)

Pengambilan spesimen darah yang paling ideal adalah ketika umur bayi 48-72 jam. Namun, pada keadaan tertentu pengambilan darah masih bisa ditolerir antara 24-48 jam (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017). Sebaiknya darah tidak diambil dalam 24 jam pertama setelah lahir karena pada saat itu kadar TSH masih tinggi, sehingga akan memberikan sejumlah hasil tinggi/positif palsu (*false positive*). Jika bayi sudah dipulangkan sebelum 24 jam, maka spesimen perlu diambil pada kunjungan neonatal berikutnya melalui kunjungan rumah atau pasien diminta datang ke faskes.

b. Data/identitas bayi

Isi identitas bayi dengan lengkap dan benar dalam kertas saring.

c. Metode dan tempat pengambilan darah

Teknik pengambilan darah yang digunakan adalah melalui tumit bayi (*heel prick*). Darah yang keluar diteteskan pada kertas saring khusus sampai bulatan kertas penuh terisi darah, kemudian setelah kering dikirim ke laboratorium SHK.

Jika kadar TSH tinggi disertai kadar T4 atau FT4 rendah, maka dapat ditegakkan diagnosis hipotiroid kongenital primer sehingga harus segera diberikan tiroksin. Pemberian tiroksin dikonsultasikan dengan dokter spesialis anak konsultan endokrin.

Bila kadar FT4 dibawah normal (nilai rujukan menurut umur), segera berikan terapi, tanpa melihat kadar TSH. Bila kadar FT4 normal, tetapi kadar TSH dalam minimal 2 kali pemeriksaan ≥ 20 $\mu\text{U/mL}$, dianjurkan untuk mulai terapi. Setelah diagnosis ditegakkan, tindakan selanjutnya adalah melakukan:

1) Re-anamnesis

Re-anamnesis pada ibu untuk penilaian ulang dan mencoba mencari latar belakang penyebab, antara lain:

- Ada/tidaknya penyakit tiroid pada ibu atau keluarga
- Ibu mengonsumsi obat antitiroid selama hamil dan atau tidak

- Ibu bertempat tinggal di daerah defisiensi iodium atau tidak
- Paparan preparat iodium (kompresi iodium untuk tali pusat) pada bayi
- Ada/tidak kelainan bawaan lain pada bayi

2) 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 efektivitas pengobatan.

Tabel 4. Pemeriksaan Fisik HK (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017)

Gejala	Nilai
Hernia umbilikal	2
Tidak adanya kromosom Y (perempuan)	1
Pucat, kedinginan, hipotermia	1
Edematosa, wajah khas	2
Lidah membesar	1
Hipotonia	1
Kuning (ikterus) >3 hari	1
Kulit kering, kasar	1
Fontanela posterior terbuka	1
Defekasi tidak aktif	2
Kehamilan >40 minggu	1
BB lahir >3,5 kg	1
Total	15

3) Pemeriksaan Penunjang

Bila memungkinkan, lakukan pemeriksaan penunjang

- Pengukuran kadar serum alfa fetoprotein

- Umur tulang melalui pemeriksaan radiologi. Penaksiran tulang dapat memperkirakan sudah berapa lama hipotiroidisme berlangsung sebelum dilahirkan yang ditandai dengan melihat luas atau sempitnya pada sentra penulangan. Hal ini dikarenakan pada umumnya bayi telah mengalami osifikasi pada distal femur, proksimal tibia, dan tulang kuboid pada telapak kaki. Hasil pengukuran digunakan untuk menentukan derajat keparahan maupun sudah berapa lama hipotiroidisme berlangsung. Kadar rata-rata bayi yang menderita hipotiroidisme kongenital adalah 47 mg/L (Adisty et al., 2020; Amalia Yunia Rahmawati, 2012).
- Pemeriksaan anti tiroid antibodi bayi dan ibu, bila ada riwayat penyakit autoimun tiroid
- Pemeriksaan kadar thyroglobulin serum
- d. Pengiriman/transportasi
- e. Kesalahan dalam mengambil sampel

TATALAKSANA

L-T4 (levotiroksin) merupakan obat yang direkomendasikan dari panduan IDAI untuk tatalaksana hipotiroid kongenital². Pengobatan L-T4 harus dimulai sesegera mungkin, selambat-lambatnya 2 minggu setelah kelahiran atau segera setelah konfirmasi (serum) pengujian fungsi tiroid pada neonatus (Van Trotsenburg et al., 2021). Dosis awal digunakan levotiroksin 10-15µg/kgBB/hari lalu untuk dosis selanjutnya akan disesuaikan dengan hasil pemeriksaan TSH dan FT4 berkala dengan dosis perkiraan sesuai umur seperti dalam tabel (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2017).

Usia	Dosis L-tiroksin (ug/Kg BB/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

Tabel 5. Dosis L-Tiroksin pada Anak dengan Hipotiroid Kongenital

Tabel diperoleh dari Ikatan Dokter Anak Indonesia (2017)

Cara pemberian obat levotiroksin dapat dilakukan secara oral dengan obat dihancurkan terlebih dahulu dan diminum dengan air. Obat ini dapat diberikan sebelum makan atau bersamaan saat makan, asalkan diberikan dengan cara dan waktu yang sama

setiap harinya. Penggunaan obat levotiroksin harus taat dan tidak boleh dikonsumsi bersamaan dengan susu kedelai, zat besi, dan kalsium. Pengambilan keputusan untuk melakukan terapi adalah dari hasil skrining menggunakan kertas saring yang positif (TSH

≥ 20 mU/L) dan harus dikonfirmasi dengan darah serum sebelum dimulai terapi. Pengobatan harus segera dimulai jika FT4 serum rendah. Untuk hasil laboratorium yang meragukan (TSH yang tinggi tetapi FT4 normal) harus dirujuk ke PPK III atau dokter spesialis konsultan endokrinologi anak untuk dievaluasi dan ditangani lebih lanjut.

Penanganan lebih lanjut dilakukan oleh dokter spesialis konsultan endokrin anak tergantung pada kondisi klinis, laboratoris dan pemantauan selanjutnya:

1. Jika kadar TSH serum (vena) > 20 mU/L, terapi harus dimulai meskipun FT4 normal.
2. Jika kadar TSH serum (vena) $\geq 6 - 20$ mU/L sesudah usia 21 hari bayi sehat, dengan kadar FT4 normal.

Pada tahun 2014 PMK RI mengeluarkan panduan untuk tatalaksana hipotiroid kongenital yang sama hingga sekarang yaitu dengan menggunakan L-T4 segera setelah terdiagnosis. Bayi dengan hipotiroid kongenital berat akan diberi dosis tinggi dan bayi dengan hipotiroid kongenital ringan atau sedang diberikan dosis lebih rendah. Penggunaannya dilakukan dengan pil tiroksin digerus atau dihancurkan dan dapat dicampur dengan sedikit ASI atau air putih. Pemberian obat disarankan tidak bersamaan dengan senyawa atau makanan yang dapat menghambat penyerapan obat seperti vitamin D, produk kacang kedelai, kalsium, singkong, suplemen tinggi serat (Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2014).

SIMPULAN

Hipotiroid kongenital merupakan kurangnya produksi hormon tiroid akibat gangguan metabolisme pembentukan hormon tiroid dan kekurangan iodium. Manifestasi klinis hipotiroid yang dapat muncul antara lain letargi, ikterus, makroglosia, hernia umbilikus, hidung pesek, konstipasi, kulit kering, skin mottling, mudah tersedak, suara serak, hipotoni, ubun-ubun

melebar, perut buncit, intoleransi terhadap dingin, miksedema, dan udem skrotum. Jika Kadar TSH tinggi yang disertai dengan kadar T4 atau FT4 rendah, maka dapat ditegakkan diagnosis hipotiroid kongenital primer sehingga harus segera diberikan tiroksin. Pada kondisi tersebut dapat diberikan tatalaksana dosis awal yaitu levotiroksin 10-15 μ g/kgBB/hari lalu untuk dosis selanjutnya akan disesuaikan dengan hasil pemeriksaan TSH dan FT4 berkala dengan dosis perkiraan sesuai umur.

DAFTAR PUSTAKA

- Adisty, N. R., Faisal, F., & Hidayat, B. (2020). Gambaran Pertumbuhan Anak dengan Hipotiroid Kongenital Pasca-Terapi Levotiroksin di RSUP Dr. Hasan Sadikin pada Tahun 2014 sampai dengan 2018. *Sari Pediatri*, 22(2), 98. <https://doi.org/10.14238/sp22.2.2020.98-103>
- Amalia Yunia Rahmawati. (2012). *Pendidikan Berkesinambungan Patologi Klinik 2012* (F. Oesman & I. S. Timan (eds.); Issue July).
- Deliana, M., Batubara, J. R., Tridjaja, B., & Pulungan, A. B. (2016). Hipotiroidisme kongenital di Bagian Ilmu Kesehatan Anak RS Ciptomangunkusumo Jakarta, tahun 1992-2002. *Sari Pediatri*, 5(2), 79. <https://doi.org/10.14238/sp5.2.2003.79-84>
- Guerri, G., Bressan, S., Sartori, M., Costantini, A., Benedetti, S., Agostini, F., Tezzele, S., Cecchin, S., Scaramuzza, A., & Bertelli, M. (2019). Hypothyroidism and hyperthyroidism. *Acta Biomedica*, 90, 83–86. <https://doi.org/10.23750/abm.v90i10-S.8765>
- Hashemipour, M., Rabbani, A., Rad, A., & Dalili, S. (2023). The consensus on the diagnosis and management of congenital 2 hypothyroidism in term neonates. *International Journal of*

- Preventive Medicine*, 14(1), 11.
https://doi.org/10.4103/ijpvm.ijpvm_535_21
- Ikatan Dokter Anak Indonesia. (2017). Panduan Praktik Klinis Ikatan Dokter Anak Indonesia: Diagnosis dan Tata Laksana Hipotiroid Kongenital. In *Badan Penerbit Ikatan Dokter Anak Indonesia*.
<http://spesialis1.ika.fk.unair.ac.id/wp-content/uploads/2017/03/Panduan-Praktik-Klinis-Diagnosis-dan-Tata-Laksana-Hipotiroid-Kongenital.pdf>
- Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. (2014). *Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor 78 Tahun 2014*.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.biochi.2015.03.025>
<http://dx.doi.org/10.1038/nature10402>
<http://dx.doi.org/10.1038/nature21059>
<http://journal.stainkudus.ac.id/index.php/equilibrium/article/view/1268/1127>
<http://dx.doi.org/10.1038/nrmicro2577>
- Kiess, W., Penke, M., Gesing, J., Stoltze, A., Körner, A., Pfäffle, R., & Kratzsch, J. (2018). Congenital hypothyroidism. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism: JPEM*, 31(6), 595–596.
<https://doi.org/10.1515/jpem-2018-0197>
- Peters, C., & Schoenmakers, N. (2022). MECHANISMS IN ENDOCRINOLOGY: The pathophysiology of transient congenital hypothyroidism. *European Journal of Endocrinology*, 187(2), R1–R16.
<https://doi.org/10.1530/EJE-21-1278>
- Prasetyowati, & Ridwan, M. (2015). Hipotiroid Kongenital. *Jurnal Kesehatan Metro Sai Wawai*, 8(1), 1–5.
- Van Trotsenburg, P., Stoupa, A., Léger, J., Rohrer, T., Peters, C., Fugazzola, L., Cassio, A., Heinrichs, C., Beauloye, V., Pohlenz, J., Rodien, P., Coutant, R., Szinnai, G., Murray, P., Bartés, B., Luton, D., Salerno, M., De Sanctis, L., Vigone, M., ... Polak, M. (2021). Congenital Hypothyroidism: A 2020-2021 Consensus Guidelines Update - An ENDO-European Reference Network Initiative Endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. *Thyroid*, 31(3), 387–419.
<https://doi.org/10.1089/thy.2020.0333>