



Hipotiroidisme Kongenital

OLEH

Dr. H. Hakimi SpAK

Dr. Melda Deliana SpAK

Dr. Siska Mayasari Lubis SpA

DIVISI ENDOKRINOLOGI ANAK FK USU/RS H. ADAM MALIK



Pendahuluan

- Hipotirodisime kongenital ; produksi hormon tiroid tidak adekuat pada bayi baru lahir.
- Hal ini dapat timbul oleh karena defek anatomi dari glandula, kelainan bawaan dari metabolisme hormon tiroid atau defisiensi iodium.
- Angka kesakitan dari hipotiroidisme kongenital dapat dikurangi dengan diagnosis dan pengobatan dini.



Patofisiologi

- Kelenjar hipofisis dan tiroid berkembang dari kavum bukokofaringeal antara minggu ke -4 dan 10 masa gestasi.
- Tiroid berkembang dari kantong brakial ke-4 dan berakhir sebagai organ berlobus pada leher.
- Kesalahan formasi dan migrasi dari jaringan tiroid dapat menyebabkan aplasia tiroid, displasia dan ektopik.
- Dari masa gestasi 10 - 11 minggu , tiroid fetal dapat menghasilkan hormon tiroid.
- Dari masa gestasi 18-20 minggu , level T4 darah dapat mencapai nilai normal



Patofisiologi

- Kelenjar tiroid menggunakan tirosin untuk menghasilkan T4 dan triiodotironin
- Iodin diambil dari sel folikel tiroid dengan transport aktif dan dioksidasi dengan tiroid peroksidase .
- Organifikasi pada iodium terdapat pada molekul tiroksin yg melekat pada tiroglobulin, membentuk MIT dan DIT
- Koupling dari 2 molekul DIT : tetraiodotironin dan 1 molekul MIT dan 1 molekul DIT membentuk 3 tiroglobulin, terikat T3 dan T4 terdapat pada folikel lumen



Patofisiologi

- TSH aktif melepaskan T3 dan T4 yang tersedia pada tiroglobulin.
- Pada beberapa situasi, T4 adalah hormon utama untuk memproduksi dan melepaskannya dari glandula tiroid
- Pada cacat bawaan , hipotiroidisme kongenital dapat timbul pada anak - anak dengan bentuk kelenjar tiroid normal.
- Defisiensi iodium dapat timbul pada perkembangan fetal, infan, dan awal masa kanak - kanak yang menyebabkan goiter dan hipotirodisme.



Patofisiologi

- T4 adalah tironin primer yang dihasilkan kelenjar tiroid. T3 adalah mediator primer pada hormon tiroid dan berinteraksi dengan reseptor inti.
- Pada karier protein utama, hormon tiroid yg bersirkulasi adalah TBG, TBPA dan albumin
- Sehingga anak - anak dengan nilai TBG yang rendah memiliki nilai T4 rendah pula walaupun secara psikologik normal.
- Kelainan TBG kongenital dapat timbul sebagai X link resesif atau autosomal resesif.



Epidemiologi

- Di berbagai negara : 1:3000-4000
- Pada areal endemik prevalensi 5-15% dari populasi
- Ras : sangat variatif lebih cenderung pada letak geografi
- Jenis kelamin: tidak berpengaruh
- Umur : terutama pada anak 2 tahun atau lebih tua
- Variasi global :
 - Ektopik tiroid : 25-50%
 - Tiroid agenesis: 20-50%
 - Dishormonogenesis: 4-15%
 - Disfungsi hipotalamik pituari : 10-15%



Klasifikasi

- **Hipotirodisme primer**
 - **Primer permanen**
 - Disgenesis kelenjar tiroid
 - Dishormonogenesis
 - Ibu hamil dengan pengobatan iodium radioaktif
 - Berhubungan dengan sindroma nefrotik bawaan
 - **Primer transien/sementara**
 - Pemakaian obat anti tiroid atau goitrogen pada ibu hamil
 - Defisiensi iodium
 - Terpapar bahan -bahan iodium
 - Ibu penderita tiroiditis autoimun
 - Idiopatik



Klasifikasi

- **Hipotiroidisme sekunder**
 - Defek anatomi garis tengah SSP
 - Destruksi kelenjar pituitaria
 - Defisiensi TSH isolasi
- **Hipotiroidisme tertier**
 - Defisiensi hormon hipotalamik multipel
 - Trauma kepala
 - Defisiensi TRH isolated



Pendekatan Diagnostik

- **Anamnesis**
 - **Riwayat penyakit ibu terdahulu**
 - **Riwayat kehamilan**
 - Lama kehamilan / masa gestasi
 - Penyakit yang diderita selama hamil
 - Pengobatan yang diperoleh selama hamil
 - **Riwayat persalinan**
 - **Riwayat keluarga**



Pendekatan Diagnostik

Indeks hipotiroid neonatal

Gambaran klinis	Nilai
Problem makan	1
Konstipasi	1
Aktivitas menurun	1
Hipotonia	1
Hernia umbilikalis (>0,5 cm)	1
Lidah besar	1
Cutis marmorata	1
Kulit kering	1,5
Ubun –ubun belakang terbuka	1,5
Wajah tipikal	3
total	13



Pendekatan Diagnostik

Skor APGAR pada hipotiroidisme

Gambaran klinis	Nilai
Hernia umbilikalis	2
Tidak ada kromosom Y (perempuan)	1
Pucat,dingin, hipotermia	1
Edema : wajah tipikal	2
Lidah besar	1
Hipotonia	1
Ikterus fisiologis memanjang (>3hari)	1
Kulit keringdan kasar	1
Ubun –ubun belakang terbuka	1
Konstipasi	2
Masa gestasi >40 minggu	1
Berat badan lahir > 3,5 kg	1
total	15



Pendekatan Diagnostik

- Pemeriksaan penunjang
 - Pemeriksaan penunjang rutin
 - Pemeriksaan kadar tiroksin serum
 - Pemeriksaan kadar TSH
 - Pemeriksaan kadar FT4 bila mungkin
 - Pemeriksaan kadar TBG



Pendekatan Diagnostik

Hasil pemeriksaan penunjang rutin padas kemungkinan hipotiroidisme

Tiroksin	tiotrop	tiroksin	TBG	ket
↓	↑	↓	N	hipotiroidisme primer
↓	↓ /N	↓	N	hipotiroidisme sekunder/tertier
↓	↓/N	N	N	bukan penyakit tiroid
↓	↓	N	↓	defisiensi TBG
N	↑	N	N	hipotiroidisme subklinik
N	N	N	N	eutiroid



Pendekatan Diagnostik

- **Pemeriksaan penunjang pilihan**
 - Skintigrafi tiroid
 - Ultrasonografi tiroid
 - Pemeriksaan thyrotropin releasing hormon
 - Pemeriksaan antibodi terhadap tiroid
 - MRI
 - Pemeriksaan kadar iodium dalam urin
 - Pemeriksaan pencitraan lainnya



Penatalaksanaan

- Bila diagnosis hipotiroidisme ditegakkan harus segera dimulai pengobatan

Jadwal kunjungan dan pemeriksaan pada penatalaksanaan hipotiroidisme bawaan

- A. Pemeriksaan pencitraan : bone age setiap 1 – 2 tahun
- B. Penilaian respon klinis dan kadar tiroksin serum
 - A. 2-4 minggu setelah awal pengobatan
 - B. Setiap 1 –2 bulan pada tahun pertama pengobatan
 - C. Setiap 1-3 bulan pada tahun kedua dan ketiga pengobatan
- C. Pemeriksaan perkembangan psikologis



Penatalaksanaan

- Pengobatan dengan pemberian hormon tiroid yaitu natrium levotiroksin
- Kadar tiroksin serum yang ingin dicapai : 10-16mg/dL

Dosis natrium levotiroksin

Umur	dosis/hari($\mu\text{g}/\text{hari}$)	dosis $\text{ug}/\text{kgBB}/\text{hari}$
0-6 bulan	25-50	8-10
6-12 bulan	50-75	6-8
1-5 tahun	75-100	5-6
6-12 tahun	100-150	4-5
>12tahun	100-200	2-3



Penilaian Respon Klinis

- Perubahan gejala dan tanda klinis hipotiroidisme
- Tumbuh kembang apakah berlangsung normal atau tidak.



Rawat Jalan

- Monitor pertumbuhan linier, berat badan dan perkembangan
- Evaluasi formal dan psikoneurologis
- Monitor pergantian hormon tiroid



Pencegahan

- Suplemen diet iodium pada endemik goiter dan kretinism
- Lakukan skreening pada anak bayi
- Evaluasi metode diagnosis perinatal dan pengobatan



Prognosa

- Diagnosis dini dan pengobatan awal dapat mencegah mental retardasi dan komplikasi neurologi lainnya
- Orangtua harus diberikan bimbingan pada kelainan anaknya, sehingga masalah - masalah putus obat tidak ada
- Lakukan konsultasi genetik segera setelah ditemukan kelainan lahiriah produksi hormon tiroid.



TERIMA KASIH