

**PANDUAN PRAKTIK KLINIS
IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA**

Diagnosis dan Tata Laksana Hipotiroid Kongenital

ISBN 978-602-0883-25-0



**IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA
2017**

**PANDUAN PRAKTIK KLINIS
IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA**

Diagnosis dan Tata Laksana Hipotiroid Kongenital

Penyunting
Niken Prita Yati
Agustini Utari
Bambang Tridjaja



**IKATAN DOKTER ANAK INDONESIA
2017**

Panduan Praktik Klinis Ikatan Dokter Anak Indonesia

Diagnosis dan Tata Laksana Hipotiroid Kongenital

Disusun oleh: Unit Kerja Koordinasi Endokrinologi
Ikatan Dokter Anak Indonesia

Hak Cipta Dilindungi Undang-Undang

Dilarang memperbanyak, mencetak, dan menerbitkan sebagian atau seluruh isi buku ini dengan cara dan bentuk apa pun juga tanpa seizin penulis dan penerbit

Type setting: Fenny D'Silva

Cetakan Pertama 2017

Diterbitkan oleh:

Badan Penerbit Ikatan Dokter Anak Indonesia

ISBN 978-602-0883-25-0



9

786020

883250

Daftar Kontributor

Niken Prita Yati
Agustini Utari
Diet Sadiyah Rustama
Erwin Prasetyo Soenggoro
Andi Nanis Sacharina Marzuki
Aman B Pulungan
Frida Soesanti
I Wayan Bikin Suryawan
Jose RL Batubara
Bambang Tridjaja

Kata Sambutan

Ketua UKK Endokrinologi

Panduan Praktik Klinis (PPK) Ikatan Dokter Anak Indonesia mengenai **Diagnosis dan Tatalaksana Hipotiroid Kongenital** merupakan panduan yang akan digunakan oleh dokter spesialis anak dan petugas kesehatan lainnya dalam menangani pasien anak dan remaja yang menderita hipotiroid kongenital (HK). Panduan ini perlu dibuat supaya ada keseragaman dan pedoman dalam mendiagnosis dan melakukan tatalaksana pasien dengan HK. Hipotiroid kongenital merupakan salah satu penyebab retardasi mental yang dapat dicegah.

Hipotiroid kongenital adalah kekurangan hormon tiroid pada bayi baru lahir. Hormon ini berfungsi untuk mengatur produksi panas tubuh, metabolisme, pertumbuhan tulang, syaraf, serta pertumbuhan dan perkembangan otak. Kekurangan hormon tiroid pada bayi dan masa awal kehidupan, bisa mengakibatkan hambatan pertumbuhan dan retardasi mental. Bayi baru lahir yang menderita HK 90% tidak memperlihatkan gejala. Di seluruh dunia prevalensi HK diperkirakan mendekati 1:3000 dengan kejadian sangat tinggi di daerah kekurangan iodium yaitu 1:900. Prevalensi ini berbeda diantara satu negara dengan negara lainnya. Tujuan umum pengobatan HK menjamin agar anak mampu mencapai pertumbuhan dan perkembangan mental mendekati potensi genetiknya. Kadaan ini bisa dicapai dengan mengembalikan fT₄ dan TSH dalam rentang normal dan mempertahankan status klinis dan biokimiawi dalam keadaan eutiroid. Skrining hipotiroid kongenital (SHK) sangat diperlukan untuk mendeteksi penyakit HK secara awal karena belum munculnya gejala klinis pada bayi baru lahir. Sehubungan dengan hal ini perlu dibuatkan PPK mengenai diagnosis dan tatalaksana HK.

Kami berharap PPK ini dapat digunakan oleh semua pihak baik dokter spesialis anak, petugas kesehatan lainnya dan pemegang kebijakan dalam menangani pasien anak dan remaja yang menderita HK. Dengan selesainya PPK diagnosis dan tatalaksana HK kami mengucapkan banyak terima kasih kepada tim penyusun PPK ini yaitu dr. Niken Prita Yati, Sp.A(K) sebagai ketua tim, dr. Agustini Utari, Sp.A(K) sebagai sekretaris tim dan anggota tim

yang terdiri dari Prof. dr. Jose Rizal Latief Batubara, PhD, Sp.A(K), Dr. dr. Aman Bhakti Pulungan, Sp.A(K), dr. Bambang Tridjaja, MM-Ped, Sp.A(K), dr. Diet Sadiyah Rustama, Sp.A(K), dr. Nanis Marzuki, Sp.A(K), dr. Erwin P. Soenggoro, Sp.A(K), dr. Frida Soesanti, Sp.A(K), dr. Antonius Pudjiadi, Sp.A(K), dr. Iffa Mutmainah dan dr. Fenny D'Silva. Kepada ketua umum PP IDAI beserta sekretariat PP IDAI atas dukungannya dalam pembuatan PPK ini. Kami juga mohon maaf apabila masih ada kekurangan dalam PPK ini, dan semoga PPK ini bermanfaat untuk semua, terima kasih.

I Wayan Bikin Suryawan

Ketua UKK Endokrinologi IDAI

Kata Sambutan Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia

Salam hormat dari Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia

Kami mengucapkan terima kasih dan penghargaan kepada Unit Kerja Koordinasi (UKK) Endokrinologi Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) yang telah menerbitkan buku “Panduan Praktik Klinis Ikatan Dokter Anak Indonesia Diagnosis dan Tata Laksana Hipotiroid Kongenital”. Ikatan Dokter Anak Indonesia senantiasa melakukan peningkatan pelayanan kesehatan anak yang optimal sebagai bentuk partisipasi dalam mencapai Tujuan Pembangunan Berkelanjutan (*Sustainable Development Goals*; SDGs) agar tercapainya kesehatan dan kesejahteraan mental pada tahun 2030. Upaya tersebut telah didukung dengan adanya program seribu hari pertama kehidupan.

Hipotiroid kongenital mengakibatkan pertumbuhan dan perkembangan fisik dan mental anak terlambat. Disabilitas intelektual yang diakibatkan oleh hipotiroid kongenital dapat dicegah apabila diketahui dan diobati sejak dini. Gejala hipotiroid tidak mudah dikenali, maka penting untuk bayi baru lahir dilakukan skrining hipotiroid kongenital agar tidak berakibat fatal. Panduan ini memuat rekomendasi yang dapat menjadi acuan bagi sejawat spesialis anak dalam memberikan penanganan kepada pasien hipotiroid kongenital.

Kami berharap, buku panduan ini dapat dijadikan acuan oleh seluruh anggota IDAI maupun praktisi kesehatan yang membutuhkan, sehingga tumbuh kembang anak dengan hipotiroid kongenital dapat optimal. Selamat bertugas, semoga kita selalu dapat berperan dalam menyiapkan anak yang tidak saja dilahirkan dengan selamat, tetapi juga menjadi generasi yang berkualitas.

Aman B. Pulungan

Ketua Umum Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia

Daftar Isi

Daftar Kontributor	iii
Kata Sambutan Ketua UKK Endokrinologi.....	v
Kata Sambutan Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia	vii
Daftar Isi	ix
Daftar Tabel.....	x
Daftar Singkatan.....	x
Pendahuluan.....	1
Interpretasi hasil skrining.....	2
Tata laksana	4
Pemantauan	6
Ringkasan Rekomendasi.....	9
Daftar Pustaka.....	10

Daftar Tabel

Tabel 1. Dosis Levotiroksin untuk anak5

Tabel 2. Jadwal dan pemantauan pada setiap kunjungan rawat jalan anak dengan hipotiroidisme kongenital8

Daftar Singkatan

FT4	: <i>Free thyroxine</i>
HK	: Hipotiroid kongenital
IDAI	: Ikatan dokter anak indonesia
IQ	: <i>Intelligence quotient</i>
L-T4	: <i>Levothyroxine</i>
TSH	: <i>Thyroid-stimulating hormone</i>
T4	: <i>Thyroxine</i>
PPK	: Pemberi pelayanan kesehatan

Pendahuluan

Hipotiroid kongenital (HK) adalah salah satu penyebab retardasi mental pada anak yang dapat dicegah jika diketahui dan diterapi sejak dini. Hormon tiroid berperan dalam perkembangan susunan saraf pusat (antara lain migrasi dan mielinisasi). Diketahui bahwa 95% HK tidak memperlihatkan tanda dan gejala klinis yang khas saat lahir dan durasi intervensi dini untuk mencegah retardasi mental singkat. Oleh karenanya, sebagian besar negara maju telah melakukan program skrining neonatal untuk deteksi dini HK.

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.

Berdasarkan data registri HK Unit Koordinasi Kerja Endokrinologi Anak Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) yang bersumber dari beberapa rumah sakit tertentu di Indonesia, sebagian besar penderita HK mengalami keterlambatan diagnosis sehingga mengalami gangguan pertumbuhan dan perkembangan motorik serta gangguan intelektual. Hasil penelitian di Indonesia oleh Pulungan dkk. memperlihatkan keterlambatan pada pemberian terapi awal mempengaruhi IQ, yaitu rata-rata 51 pada kasus-kasus yang mendapatkan terapi awal pada usia 1,5 tahun. Pada penelitian ini juga memperlihatkan bahwa kadar FT₄ normal mempertahankan perkembangan intelektual yang lebih baik pada sisa waktu perkembangan otak.

Hipotiroid kongenital dapat bersifat transien atau permanen dan di klasifikasikan sesuai letak gangguannya: primer (di kelenjar tiroid) atau sekunder/sentral (di hipofisis dan/atau hipotalamus); berat ringannya hipotiroid: (kadar serum TSH > 100 mIU/L dianggap berat; dan usia awitan hipotiroid (intrauterin lebih berat)). Bentuk yang paling sering ditemukan adalah HK primer permanen (kadar serum TSH tinggi) akibat disgenesis tiroid. Pada HK permanen pengobatan harus dilakukan seumur hidup sedangkan untuk yang transien tidak perlu.

Interpretasi hasil skrining

Rekomendasi

1. Deteksi dini HK melalui skrining pada bayi baru lahir adalah strategi terbaik saat ini.
2. Skrining hipotiroid kongenital pada bayi baru lahir dilakukan dengan memeriksa TSH.
3. Pemeriksaan TSH pada bayi aterm dilakukan pada usia 2- 4 hari atau saat akan keluar dari Rumah Sakit.
4. Skrining HK pada bayi baru lahir dinyatakan positif jika kadar TSH \geq 20 mU/L.
5. Bayi dengan hasil skrining positif harus dikonfirmasi dengan pemeriksaan ulang serum TSH dan FT₄.
6. Diagnosis HK ditegakkan bila kadar TSH tinggi dan FT₄ rendah.
7. Pada bayi yang tidak dilakukan skrining diagnosis ditegakkan melalui gejala klinis dan pemeriksaan serum TSH dan FT₄.

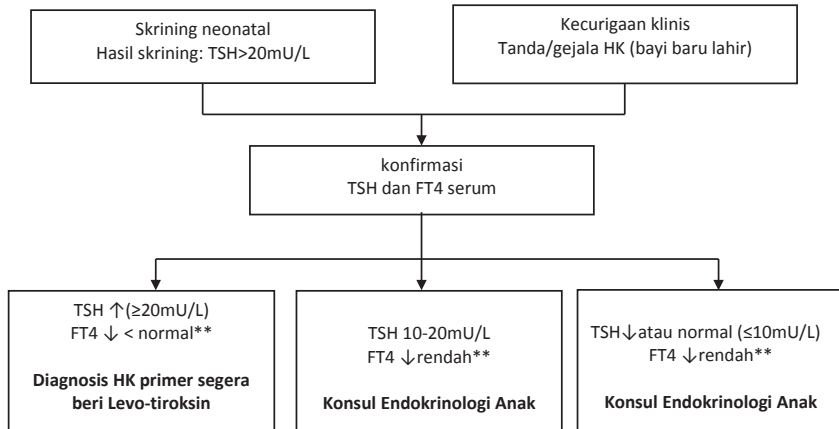
Pemeriksaan serum TSH dan FT₄ harus selalu merujuk pada rentang nilai normal yang sesuai usia, sehingga nilai normal neonatus yang digunakan untuk menilai hasil skrining HK pada neonatus.

Penjelasan

Deteksi dan terapi dini HK melalui program skrining neonatal mencegah kecacatan karena gangguan perkembangan saraf dan mengoptimalkan perkembangannya. Tujuan skrining neonatal adalah mendeteksi semua bentuk HK primer baik yang ringan, sedang, dan berat. Strateginya adalah dengan mendeteksi HK berat sedini mungkin, Kecacatan yang disebabkan HK primer sebagian besar karena pasien tidak mendapat terapi sebelum usia 3 bulan.

Skrining dengan menggunakan pemeriksaan TSH merupakan pemeriksaan yang paling sensitif untuk mendeteksi HK primer. Skrining HK primer efektif pada usia setelah 24 jam, meskipun waktu yang terbaik untuk pemeriksaan adalah 48 jam sampai dengan 72 jam setelah lahir. Pemeriksaan yang dilakukan sebelum usia 48 jam meningkatkan angka positif-palsu karena adanya TSH *surge* pada bayi baru lahir.

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.

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 pada kadar 20 mU/L pada hari pertama kelahiran dan selanjutnya secara bertahap menurun sampai pada kadar 6-10 mU/L pada usia 7 hari. 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. 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 dan FT₄ lebih rendah dibandingkan bayi aterm, hal

ini disebabkan aksis hipotalamus-hipofisis-tiroid yang belum matang. Bayi preterm secara normal mempunyai kadar T₄ umbilikal yang rendah pada saat lahir, dan kenaikan T₄ terlambat.

Lebih dari 95% bayi baru lahir dengan HK tidak mempunyai gejala klinis saat lahir. 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. 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.

Bayi dengan kadar TSH ≥ 20 mU/L dan FT₄ rendah dianggap sebagai HK primer, bayi harus segera diperiksa dan diberikan levotiroksin. Kadar TSH ≥ 10 mU/L pada bayi usia ≥ 2 minggu adalah abnormal dan harus diberikan terapi. Jika tidak diterapi, pemeriksaan TSH dan FT₄ harus diulang dalam 2 minggu dan 4 minggu, dan terapi diberikan jika kadar TSH dan FT₄ tidak normal. Kadar TSH skrining yang tinggi sebaiknya dikomunikasikan pada tim endokrin anak. Pemeriksaan radiologi skintigrafi dan ultrasonografi tiroid untuk mencari ada tidaknya kelenjar tiroid, ukuran kelenjar tiroid, atau ektopik dilakukan pada rumah sakit yang tersedia fasilitas pemeriksaan tersebut.

Tata laksana

Rekomendasi

1. Jenis obat
 - L-T₄ (levotiroksin) merupakan satu-satunya obat untuk HK.
 - Levotiroksin diberikan sesegera mungkin setelah diagnosis ditegakkan.
 - Terapi terbaik dimulai sebelum bayi berusia 2 minggu.
2. Dosis
 - Dosis awal levotiroksin adalah 10-15 $\mu\text{g}/\text{kgBB}/\text{hari}$
 - Dosis selanjutnya disesuaikan dengan hasil pemeriksaan TSH dan FT₄ berkala dengan dosis perkiraan sesuai umur seperti dalam tabel 1.

Tabel 1. Dosis L-tiroksin untuk 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

3. Cara Pemberian

- Pemberian levotiroksin secara oral
- Tablet bisa dihancurkan dan dicampurkan dengan air minum
- Orang tua harus dijelaskan cara pemberian levotiroksin dan pentingnya ketaatan minum obat.
- Levotiroksin bisa diberikan pagi atau malam hari sebelum atau bersama dengan makan asalkan diberikan dengan cara dan waktu yang sama setiap harinya.
- Pemberian levotiroksin tidak boleh bersamaan dengan pemberian susu kedelai, zat besi, dan kalsium.

4. Pengambilan keputusan terapi

- Hasil skrining menggunakan kertas saring yang positif ($\text{TSH} \geq 20 \text{ mU/L}$) harus dikonfirmasi dengan darah serum sebelum dimulai terapi.
- Pengobatan harus segera dimulai jika FT_4 serum rendah.
- Hasil laboratorium yang meragukan (TSH yang tinggi tetapi FT_4 normal) harus dirujuk ke PPK III atau dokter spesialis konsultan endokrinologi anak untuk dievaluasi dan ditangani lebih lanjut.

5. Penanganan lebih lanjut oleh dokter spesialis konsultan endokrin anak

- Penanganan kasus oleh dokter konsultan endokrin anak tergantung dari kondisi klinis, laboratoris dan pemantauan selanjutnya:
 - a) Jika kadar TSH serum (vena) $> 20 \text{ mU/L}$, terapi harus dimulai meskipun FT_4 normal.
 - b) Jika kadar TSH serum (vena) $\geq 6 - 20 \text{ mU/L}$ sesudah usia 21 hari bayi sehat, dengan kadar FT_4 normal, direkomendasikan

untuk melakukan: a). investigasi lebih lanjut dengan antara lain pemeriksaan pencitraan untuk mencari diagnosis pasti atau b). dilakukan diskusi dengan keluarga untuk memberikan suplementasi levotiroksin segera dan dievaluasi ulang dikemudian hari saat tanpa mendapatkan pengobatan (usia 3 tahun) atau c) terapi ditunda dan diulang laboratorium 2 minggu kemudian. Apabila tetap meragukan terpi akan segera diberikan.

Penjelasan

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.

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.

Pemantauan

Rekomendasi

1. Pemantauan Laboratorium
 - Untuk menentukan cukup tidaknya dosis obat yang diberikan, harus dilakukan pemantauan kemajuan klinis maupun biokimiawi secara berkala.
 - Pemantauan laboratorium meliputi pemeriksaan FT₄ atau T₄ total (TT₄) dan TSH secara periodik.
 - Kadar TSH diupayakan dalam rentang nilai rujukan menurut umur.

- Darah untuk pemeriksaan laboratorium sebaiknya diambil paling cepat 4 jam setelah pemberian tiroksin.
 - Pemantauan laboratorium sebaiknya dilakukan pada dua minggu setelah terapi awal levotiroksin.
 - Pemantauan selanjutnya sebagai berikut:
 - Tiap 1 sampai 3 bulan sampai umur 12 bulan.
 - Tiap 2 sampai 4 bulan antara umur 1–3 tahun.
 - Dari umur 3 tahun sampai pertumbuhan berhenti, pemeriksaan secara teratur tiap 3 sampai 12 bulan.
 - Pemeriksaan TSH dan FT4 harus diulangi 4 sampai 6 minggu setelah perubahan dosis levotiroksin.
2. Target Pemeriksaan
- Target kadar TSH < 5 mU/L, diharapkan bisa tercapai dalam waktu 2 minggu setelah terapi dimulai.
 - Kadar FT4 berada di atas nilai pertengahan kadar rujukan menurut umur (Contoh rentang rujukan FT4 0,8 - 2,3 ng/dl, target 1,4 – 2,3 ng/dl).
3. Re-evaluasi Hipotiroid kongenital
- Evaluasi ulang untuk mencari penyebab pasti (permanen atau transien) dilakukan pada usia 3 tahun.
 - Evaluasi ulang yang meliputi pemeriksaan fungsi tiroid lebih lanjut dan radiologi dilakukan oleh konsultan endokrinologi anak.
4. Jadwal dan pemantauan kunjungan rawat jalan
- Jadwal dan pemantauan kunjungan rawat jalan anak dengan hipotiroid kongenital dipresentasikan pada tabel 2.

Tabel 2. Jadwal dan pemantauan pada setiap kunjungan rawat jalan anak dengan hipotiroidisme kongenital

Jadwal dan Pemantauan	
1.	Dosis levotiroksin disesuaikan berdasarkan hasil pemantauan TSH dan FT4.
2.	Monitor Pertumbuhan <ul style="list-style-type: none">• Berat badan.• Panjang/ tinggi badan.• Lingkar kepala sampai usia 3 tahun.• Umur tulang.• Status pubertas.
3.	Pemantauan Perkembangan dan edukasi <ul style="list-style-type: none">• 0-2 tahun: perkembangan sensori-motor.• 2-5 tahun: fungsi mental dan kognitif berbahasa, koordinasi, dan bermain.• Tes pendengaran dan penglihatan pada umur 5 tahun (sebelum sekolah).• Usia sekolah dan seterusnya: kehadiran, prestasi akademik, dan gangguan tingkah laku.
4.	Edukasi Pasien <ul style="list-style-type: none">• Ketaatan minum obat.• Dari sekolah menengah dan seterusnya: memastikan pasien memiliki pengetahuan hipotiroid kongenital.

5. Edukasi

Penyuluhan atau penjelasan kepada orang tua pasien dengan HK meliputi:

- Penyebab HK
- Pentingnya diagnosis dan terapi dini guna mencegah hambatan tumbuh kembang.
- Menekankan pentingnya minum obat secara teratur sesuai jadwal yang dianjurkan dokter.
- Tidak menghentikan pengobatan tanpa instruksi dokter
- Gejala kekurangan atau kelebihan dosis levotiroksin
- Sebaiknya orang tua juga diberikan instruksi tertulis tentang cara pemberian obat levotiroksin

Penjelasan

Tujuan tatalaksana HK adalah menjamin pertumbuhan dan perkembangan (*neurodevelopment*) seoptimal mungkin mencapai potensi genetiknya. Untuk mencapai hal tersebut perlu dipertimbangkan faktor-faktor yang akan memengaruhi hasil pengobatan yaitu kecukupan obat, berat ringannya HK, kepatuhan, sosioekonomi dan komorbiditas. Pemantauan jangka panjang

secara periodik FT₄ dan TSH sangat penting, untuk menjamin kadar tiroid yang adekuat.

Pemantauan perkembangan meliputi dua hal; fungsi kognitif termasuk defisit IQ, perilaku, daya ingat dan perhatian, kemudian sensori motor termasuk motorik halus, dan gangguan pendengaran. Perhatian terhadap tingkah laku harus sudah mulai dilakukan sejak saat diagnosis sampai usia sekolah. Gangguan memori dapat dikoreksi dengan pelatihan tertentu. Pemeriksaan berulang uji pendengaran tidak hanya pada saat bayi, tetapi juga harus dilakukan sebelum usia sekolah dan selanjutnya jika diperlukan

Terapi dini dengan dosis obat yang memadai selama masa anak dan remaja dapat mencegah hambatan pertumbuhan dan kematangan tulang, tanpa dipengaruhi oleh berat ringannya HK.

Hipotiroid juga dapat menyebabkan gangguan pubertas dan fertilitas. Beberapa penderita menunjukkan pubertas dini dengan macro-orchidism pada laki-laki dan pembesaran ovarium disertai kista multipel pada anak wanita.

Semua upaya untuk mencapai hasil pengobatan yang optimal tidak mungkin berhasil tanpa adanya kepatuhan untuk melakukan evaluasi secara periodik/ terjadwal. Dalam hal ini edukasi pada setiap kunjungan sangat mempengaruhi kepatuhan.

Ringkasan Rekomendasi

1. HK merupakan salah satu penyebab retardasi mental yang dapat dicegah dengan terapi dini.
2. Skrining bayi baru lahir merupakan strategi diagnosis terbaik untuk deteksi dini HK.
3. Terapi awal dengan levotiroksin adekuat akan memberikan hasil yang optimal.
4. Hasil laboratorium yang meragukan harus dikonsulkan ke dokter spesialis endokrin anak.
5. Pemantauan klinis dan laboratorium dilakukan secara berkala.
6. Edukasi keluarga sangat penting dalam optimalisasi pengobatan.

Daftar Pustaka

1. American Academy of Pediatrics, American Thyroid Association, Lawson Wilkins Pediatric Endocrin Society. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics*. 2006;117: 2290-303.
2. Counts D, Varma SK. Hypothyroidism in children. *Pediatrics Review*. 2009;30:251-7.
3. Donaldson M, Jones J. Optimising outcome in congenital hypothyroidism; Current opinions on best practice in initial assessment and subsequent management. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2013;5:13-22.
4. Huang SA. Thyroid. In Kappy MS, Allen DB, Geffner ME, editors. *Paediatric Practice Endocrinology*. 1st Ed. New York: Mc Graw Hill. 2010.p. 107-30.
5. Kementrian Kesehatan, Direktorat Jendral Bina Gizi dan Kesehatan Ibu dan Anak. *Pedoman skrining hipotiroid kongenital*. Kementrian Kesehatan RI, 2014.
6. LaFranchi SH. Approach to the diagnosis and treatment of neonatal hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab*. 2011;96:2959-967.
7. Léger J. Congenital hypothyroidism: a clinical update of long-term outcome in young adults. *Eur J Endocrinol*. 2015;172:R67-R77.
8. Léger J, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, et al. European society for paediatric endocrinology. Consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014;99:363–84.
9. Ng SM, Anand D, Weindling AM. High versus low dose of initial thyroid hormone replacement for congenital hypothyroidism. *Cohrane Database of systematic review*, issue 1, 2009.
10. Pulungan AP, Oldenkamp ME, Komala K, Arsianti T, Gunardi H, Soesanti F, Wiguna T, van Trotsenburg ASP. Impact of late treatment initiation of congenital hypothyroidism on intellectual disability and quality of life. (*submitted*)