

IMPLEMENTASI PELAKSANAAN PROGRAM SKRINING HIPOTIROID KONGENITAL (SHK): LITERATURE REVIEW

*Implementation of The Congenital Hypothyroid Screening Program:
Literature Review*

Retno Dumilah¹, Rita Yulifah¹, Herawati Mansur¹, Suprapti Suprapti¹, Jundra
Darwanty^{2*}

¹ Jurusan Kebidanan, Politeknik Kesehatan Kemenkes Malang

² Jurusan Kebidanan, Politeknik Kesehatan Kemenkes Bandung

*Email: jdarwanty@gmail.com

ABSTRACT

Hypothyroidism has a major impact on cardiovascular, neurological, gastrointestinal function, metabolic function and growth disorders. Congenital Hypothyroidism Screening (SCH) is an effort to improve the quality of life and prevent growth and development disorders in toddlers. In implementing SHK, problems often arise, including a lack of retraining for health workers, a lack of an appropriate information technology system, a mix-up in the distribution of logistical needs, national health policy guarantees, applicable SOPs and patients who are less cooperative. The aim of this research is to study the implementation of The SHK program in various countries. The research used a literature review method, data sources were collected Through the PubMed database with the keywords Congenital Hypothyroidism. Inclusion criteria are research articles published in 2017-2023, using Indonesian and English, articles regarding the implementation of the SHK program and the research location has an SHK program. A total of 150 articles were collected, 8 articles were described. Results Most countries carry out SHK along with screening for other diseases in newborns. The success of SHK can extend The life expectancy of sufferers. Treatment side effect prevention programs are being developed in countries that have successfully implemented SHK.

Keywords: Congenital Hypothyroidism Screening, Early Detection, Newborns

ABSTRAK

Hipotiroidisme berdampak besar terhadap fungsi kardiovaskular, neurologis, gastrointestinal, fungsi metabolisme dan gangguan pertumbuhan. Skrining Hipotiroid Kongenital (SHK) salah satu upaya peningkatan kualitas hidup dan mencegah gangguan tumbuh kembang balita. Dalam pelaksanaan SHK, sering muncul masalah, antara lain kurangnya pelatihan ulang bagi petugas kesehatan, kurangnya sistem teknologi informasi yang tepat, terdapat kesenjangan pada distribusi kebutuhan logistik, jaminan kesehatan nasional kebijakan, SOP yang berlaku dan pasien yang kurang kooperatif. Tujuan penelitian ini adalah untuk mempelajari bagaimana implementasi program SHK di berbagai negara. Penelitian menggunakan metode *literature review*, sumber data dikumpulkan melalui *database* PubMed dengan kata kunci *Congenital Hypothyroidism*. Kriteria inklusi yaitu artikel penelitian yang terbit pada 2017-2023, menggunakan bahasa Indonesia dan bahasa Inggris, artikel berkaitan pelaksanaan program SHK dan lokasi penelitian mempunyai program SHK. Dari 150 artikel yang terjaring diperoleh 8 artikel yang dianalisis. Hasil review 8 artikel, bahwa sebagian besar negara melakukan SHK Bersama skrining penyakit lainnya pada bayi baru lahir. keberhasilan SHK dapat memperpanjang umur harapan hidup penderita. Program pencegahan efek samping pengobatan sedang dikembangkan di negara yang sudah berhasil melaksanakan SHK.

Kata Kunci: Skrining Hipotiroid Kongenital, Deteksi Dini, Bayi Baru Lahir

PENDAHULUAN

Hormon Tiroid (HT) sangat diperlukan untuk metabolisme normal sepanjang hidup, untuk pertumbuhan fisik selama masa kanak-kanak, dan untuk perkembangan otak dalam rahim dan selama 2–3 tahun pertama kehidupan. [1]. HT mengatur pertumbuhan, mielinisasi sistem saraf, metabolisme, dan fisiologis. Hormon ini berfungsi di hampir setiap sistem organ. Kelenjar tiroid janin mulai memproduksi HT pada trimester kedua, dan ketergantungan pada HT ibu berkurang pada detik kedua setengah masa kehamilan, di mana janin sedang matang. Sumbu hipotalamus-hipofisis-tiroid menghasilkan peningkatan produksi *Tyroxine hormon* atau dikenal dengan T4 janin. Tiroid ibu yang disfungsi, terutama pada paruh pertama kehamilan, mungkin berdampak pada perkembangan neurokognitif anak [2,3,4].

Kadar *tiroid stimulating hormon* (TSH) janin mulai meningkat secara bertahap selama paruh kedua kehamilan. Setelah lahir, lepasnya plasenta dan perubahan lingkungan termal menyebabkan peningkatan pesat sirkulasi kadar TSH pada neonatus selama hari pertama kehidupan, memicu peningkatan kadar T4 dan kadar *triiodotyronin hormon* yang disebut juga dengan T3. Bayi prematur mungkin memiliki konsentrasi T4 yang lebih rendah karena sumbu hipotalamus-hipofisis-tiroid mereka belum matang saat lahir, dan transfer HT ibu berakhir sebelum waktunya [4].

Hipotiroidisme kongenital (HK) merupakan kelainan endokrin kongenital yang paling umum dan penyebab disabilitas intelektual paling umum di seluruh dunia yang dapat dicegah. Sebelum era program skrining bayi baru lahir dilakukan di berbagai negara, kejadian HK di dunia, hampir 1 dari 7.000 kelahiran hidup. Setelah dilakukan pemeriksaan bayi baru lahir pada pertengahan tahun 1970an, angka kejadiannya meningkat menjadi 1 dari 4.000 kelahiran hidup. Angka kejadiannya tampaknya meningkat selama beberapa dekade terakhir karena penurunan batas waktu skrining TSH melalui program skrining bayi baru lahir, sehingga meningkatkan penemuan kasus HK yang lebih ringan pada bayi baru lahir [5].

Gambaran klinis Hipotiroid ringan atau tanpa gejala yang ditemukan pada bayi baru lahir akan menjadi jelas dalam beberapa bulan kemudian. Gangguan ditandai dengan kurangnya aktivitas fisik dan peningkatan periode tidur bayi. Konstipasi, warna kulit dan mata kuning, wajah miksedematous, ubun-ubun lebar, makroglasia, kembung dan beberapa gejala lain akan ditemukan pada kasus ini. Keterlambatan pertumbuhan akan semakin jelas pada usia 4-6 bulan setelahnya bila tanpa terapi. Kelainan ini mengarah pada kecacatan intelektual dan perawakan pendek [6].

Lebih dari 95% bayi baru lahir dengan HK jarang terlihat dengan temuan klinis dalam beberapa minggu pertama karena efek perlindungan yang diberikan oleh HT ibu yang melewati plasenta. Hipotiroidisme berdampak besar terhadap fungsi kardiovaskular, neurologis, gastrointestinal, dan fungsi metabolisme karena hormon tiroid mengatur hampir setiap sistem organ [7]. Gangguan pertumbuhan hampir dua kali lebih banyak pada pasien HK dibandingkan dengan orang normal. SHK pada bayi baru lahir sebagai salah satu pencapaian signifikan dalam bidang pencegahan pengobatan telah terintegrasi ke dalam sistem kesehatan di banyak negara [5]. Deteksi defisiensi hormon tiroid pada awalan kehidupan melalui SHK memungkinkan dilakukan pengobatan secara dini guna mencegah kerusakan otak. Kekurangan hormon tiroid bawaan dapat disebabkan oleh gangguan perkembangan kelenjar tiroid atau sintesis hormon tiroid [1].

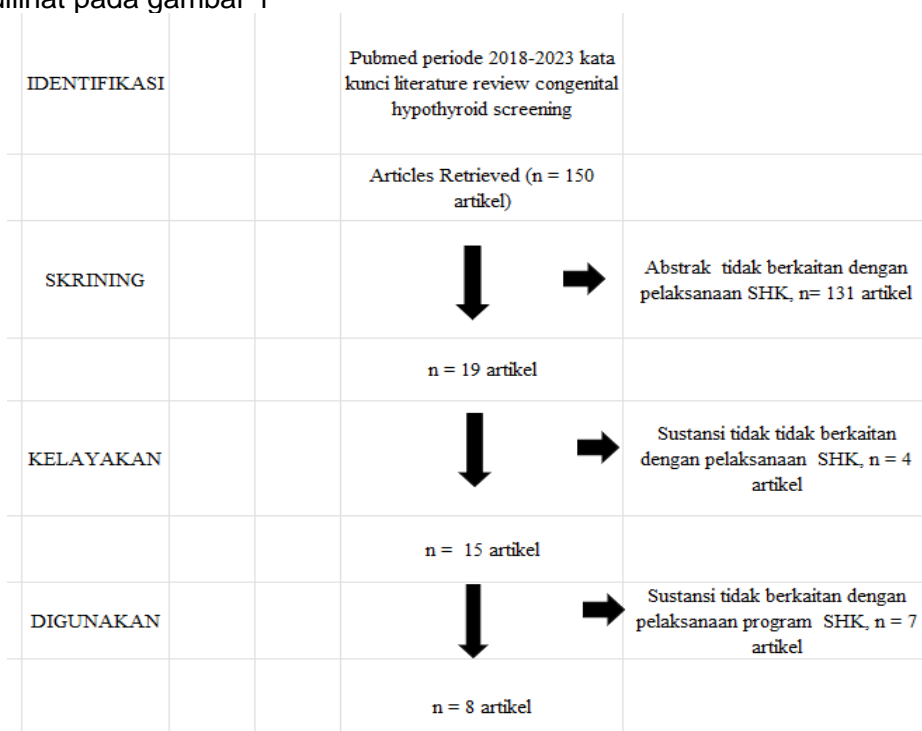
Investigasi, diagnosis, dan pengobatan yang tepat waktu pada kasus disfungsi tiroid ibu, janin, dan neonatal sangat penting untuk memastikan fungsi tiroid normal dengan cepat ditetapkan, mengingat risiko kematian pada kasus janin dan hipertiroidisme neonatal dan morbiditas jangka menengah dan panjang dalam kasus

hiper dan hipotiroidisme [2,3,4]. Berdasarkan hasil pemeriksaan skrining hipotiroid kongenital (SHK) mulai tahun 2000 hingga 2014 di beberapa lokasi terpilih di Indonesia ditemukan kasus positif dengan proporsi sebesar 0,4 per 1000 bayi baru lahir. Apabila angka kelahiran sebanyak 5 juta bayi/tahun, dengan insidensi 1:3000 kelahiran, maka terdapat lebih dari 1600 bayi dengan hipotiroid kongenital per tahun yang akan terakumulasi tiap tahunnya.

Hasil telaah rekam medik di klinik endokrin Rumah Sakit Hasan Sadikin Bandung dan RSUP dr Cipto Mangunkusumo Jakarta ditemukan bahwa bayi yang terdiagnosis hipotiroid kongenital lebih dari 1 tahun sebanyak 70% dan 2,3% terdiagnosis pada umur kurang dari 3 bulan [8]. Pada tahun 2022, prevalensi HK di Indonesia 1: 12.724 kelahiran hidup, dengan cakupan pemeriksaan HK 2,3%. Kenyataan di lapangan kemungkinan lebih besar terutama bila cakupan pemeriksaan HK minimal 90% dari seluruh bayi baru lahir. Ini adalah tantangan bagi Indonesia dalam Upaya penguatan layanan skrining pada bayi baru lahir [9]. Tujuan penelitian ini untuk mempelajari pelaksanaan program SHK di beberapa negara, sehingga hasil program ini dapat diterapkan di Indonesia untuk program skrining hipotiroid kongenital lebih optimal.

METODE

Penelitian menggunakan metode literature review Penelusuran dilakukan melalui database Pubmed dengan kata kunci *congenital hypotiroidism*. Kriteria inklusi yang diugnakan yaitu, artikel yang terbit dari tahun 2017 sampai 2023, artikel berkaitan dengan pelaksanaan program Skrining hipotiroid kongenital dan di lokasi penelitian terdapat program SHK. Artikel menggunakan bahasa indonesia atau bahasa Inggris. Dari hasil penelusuran terjaring 150 artikel, dengan hasil pemilihan akhir terdapat 8 artikel yang memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Berikut ini diagram alur penelitian artikel dapat dilihat pada gambar 1



Gambar 1. Diagram Alur Pemilihan Artikel

HASIL

Dari penelusuran dan artikel yang sesuai dengan kriteria yang sudah ditetapkan, pelaksanaan SHK di berbagai negara didapatkan hasil sebagaimana pada tabel 1 berikut:

Tabel 1. Hasil Telaah Artikel Pelaksanaan SHK di 8 negara:

Author	Judul	Lokasi	Metodologi	Program SHK
Minamitani, K. <i>Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism in Japan.</i> 2021.	<i>Newborn Screening for Congenital Hypothyroidism in Japan.</i>	Jepang	SLR	Terjadi peningkatan insidensi, diperkirakan akibat peningkatan jumlah penderita ringan akibat penurunan batas skrining kadar TSH dan peningkatan jumlah neonates premature atau berat badan lahir rendah yang memiliki risiko lebih tinggi terkena KH dibandingkan bayi cukup bulan. Diantara pasien CH, 46% telah memiliki asuransi jiwa namun 65% diantaranya membeli asuransi tanpa menyatakan penyakitnya.
Anita Boelen, Nitash Zwaveling-Soonawala, Annemieke C Heijboer, A S Paul van Trotsenburg. 2023.	<i>Neonatal screening for primary and central congenital hypothyroidism: is it time to go Dutch?.</i>	Belanda	SLR	Inovasi program deteksi dasar bayi baru lahir (NBS) berhasil meningkatkan insiden deteksi hipotiroid kongenital 1:16.404 pemeriksaan. NBS meliputi T4-refleks, TSH refleks, dan T3. Ini merupakan tiga langkah efektif terhadap deteksi kongenital hipotiroid primer, dengan prediksi positif (PPV) nilai 55%. Namun perbedaan PPV antara NBS berbasis t4 dan NBS berbasis TSH sangat besar, sehingga menjadi hambatan dalam perubahan pendekatan NBS.
Ali S. Alzahrani, et al. 2020.	<i>Diagnosis and Management of Hypothyroidism in Gulf Cooperation Council (GCC) Countries</i>	Negara Kawasan Teluk Arab saudi	SLR	Di negara-negara Teluk arab Saudi, hipotiroid kurang terdiagnosa, dan manajemen pendekatan bervariasi. Belum ada pedoman diagnosa dan penatalaksanaan hipotiroid di negara-negara tersebut. Pertemuan ahli selama periode Maret 2018 – Januari 2019 di Riyadh merekomendasikan diagnosa dan penatalaksanaan berdasarkan pengalaman klinis dan diagnosa klinis serta bukti yang tersedia. Kejadian Hipotiroid kongenital 1: 3450 bayi baru lahir. Meski data prevalensi nasional hipotiroid kongenital masih kurang, sebuah penelitian memperkirakan prevalensi hipotiroid kongenital, 10 % subklinis ditemukan pada layanan kesehatan primer.

<p>Shahin Yarahmadi, Nasrin Azhang, Bahram Nikkhoo, Khaled Rahmani. 2020.</p>	<p><i>A Success Story: Review of the Implementation and Achievements of the National Newborn Screening Program for Congenital Hypothyroidism in Iran.</i></p>	<p>Iran</p>	<p>SLR</p>	<p>Iran berhasil menunjukkan keberhasilan program SHK pada bayi baru lahir dengan kejadian rata-rata kejadian 2,6/1000 kelahiran hidup. Tantangan dalam pelaksanaan skrining bayi baru adalah nilai <i>cut off</i> yang sesuai dengan nilai skrining sehingga sensitivitas tinggi. Semua dokumentasi yang berkaitan dengan pelaksanaan program, termasuk skrining, pengobatan, dan protokol tindak lanjut di berbagai tingkat. Data sistem pengawasan dari awal program, digunakan untuk menilai pencapaian, keberhasilan dan kecepatan pelaksanaan program. Untuk menghitung tingkat rata-rata kejadian tahunan hipotiroid kongenital, menggunakan data surveilans hipotiroid kongenital yang terdaftar di tingkat provinsi dan nasional. Juga memanfaatkan Perangkat lunak yang menampilkan data dalam bentuk tiga dimensi, menggambarkan epidemiologi dengan lebih baik tentang kejadian Hipotiroid kongenital di provinsi Iran selama 15 tahun pelaksanaan program.</p>
<p>Sumreena Mansoor. 2020.</p>	<p><i>Trends of congenital hypothyroidism and inborn errors of metabolism in Pakistan.</i></p>	<p>Pakistan</p>	<p>LSR</p>	<p>Pelaksanaan skrining neonatus (NBS) dilakukan untuk semua penyakit metabolik, termasuk hipotiroid kongenital, dilakukan disjumlah kecil laboratorium pusat. Saat ini NBS hipotiroid kongenital sedang dikembangkan di sejumlah rumah sakit di beberapa lokasi, belum ada data epidemiologi untuk hipotiroid kongenital yang di uji, menunjukkan bahwa program SHK belum maksimal.</p>
<p>Octavius, G.S.; Daleni, V.A.; Sagala, Y.D.S. 2023.</p>	<p><i>An Insight into Indonesia's Challenges in Implementing Newborn Screening Programs and Their Future Implications.</i></p>	<p>Indonesia</p>	<p>SLR</p>	<p>Pada tahun 2022, Kementerian Kesehatan mempercepat program NBS untuk hipotiroid kongenital dengan 11 laboratorium rujukan. Indonesia menargetkan 463.000 sampel yang disaring, atau 10% dari total sampel semua bayi baru lahir. Hingga akhir tahun 2022, baru 9.263 sampel (21,4%) yang disaring dari sasaran awal. Tantangan yang dihadapi Indonesia dalam menerapkan</p>

				NBS adalah kurangnya data prevalensi, masalah etika, infrastruktur, analisis biaya-manfaat, masalah logistik, dukungan pemerintah, masalah pasien, kurangnya komitmen, dan kurangnya petugas kesehatan, spesialisasi, dan pelatihan.
Zdraveska N, Kocova M, Nicholas AK, Anastasovska V and Schoenmakers N.	<i>Genetics of Gland-in-situ or Hypoplastic Congenital Hypothyroidism in Macedonia</i>	Macedonia	Kohort	Macedonia secara terus menerus melakukan NBS, skrining neonatus dilakukan untuk mendeteksi cakupan yodium dan hipotiroid. Insiden hipotiroid kongenital ditemukan 1;1.584 kelahiran hidup, hambatan pelaksanaan program SHK di Macedonia tidak dituliskan dalam artikel ini.
Spiekerkoetter U, Krude H.: 2022.	<i>Target diseases for neonatal screening in Germany—challenges for treatment and long-term care</i>	Jerman	SLR	Skrining neonatal di Jerman saat ini mencakup 19 penyakit, 13 diantaranya merupakan penyakit metabolik. Diagnosa yang tepat dan perencanaan pengobatan terbukti memperpanjang umur pasien dengan penyakit bawaan. Jerman sedang berupaya memperbaiki dan meminimalisir efek terapi, Artikel ini tidak menuliskan hambatan program SHK di Jerman.

Tabel 1 menunjukkan seperti halnya di Indonesia, di negara-negara Teluk Arab, hipotiroidisme dianggap umum, tetapi kurang terdiagnosis, dan manajemen pendekatannya bervariasi. Di Arab Saudi, kejadian hipotiroidisme kongenital kira-kira 1: 3450. Prevalensi populasi hipotiroid di Arab Saudi secara nasional masih kurang, namun suatu studi pusat tunggal memperkirakan bahwa prevalensinya hipotiroidisme subklinis di pengaturan perawatan primer adalah 10% dengan tingkat prevalensi lebih tinggi pada wanita (13–35%) [10].

Pakistan telah melaksanakan program SHK sejak tahun 1987, namun pelaksanaan hanya pada rumah sakit dan sangat terbatas. Belum ada SOP dan angka insidensi berdasarkan hasil uji yang dilakukan. Proram SHK yang dilakukan belum efektif untuk menjadi solusi masalah hipotiroid kongenital di Pakistan [11]. Program skrining pada bayi baru lahir di Iran sudah mulai tahun 2004, salah satunya bertujuan untuk mengidentifikasi dini gangguan hipotiroid kongenital. Tahun 2017 skrining dilakukan terhadap 1,501,624 neonatus, Dimana 40,773 didiagnosa Hipotiroid kongenital, dan dilakukan pengobatan berdasarkan pedoman nasional Iran. Pelaksanaan SHK pada bayi baru lahir di Iran cakupannya lebih dari 95% [12].

Di sebagian besar wilayah Jepang, sejak tahun 1987, untuk mengantisipasi keterlambatan deteksi kenaikan TSH, telah direkomendasikan pemeriksaan ulang tambahan neonatus prematur dan bayi dengan berat badan lahir rendah (<2000 g) pada usia empat minggu atau saat berat badannya mencapai 2500 g. Baru-baru ini, kejadian sebenarnya HK meningkat dua kali lipat menjadi sekitar 1:2500. Peningkatan insiden ini diperkirakan akibat peningkatan jumlah penderita ringan yang dideteksi oleh penurunan

umum batas skrining TSH dan peningkatan jumlah neonatus prematur atau berat badan lahir rendah yang memiliki risiko lebih tinggi terkena HK dibandingkan bayi cukup bulan [13].

Di wilayah Eropa, skrining neonatal di Jerman saat ini mencakup 19 penyakit bawaan, 13 di antaranya merupakan penyakit metabolik. Sekitar satu dari 1.300 bayi baru lahir menderita salah satu penyakit sasaran ini. Diagnosis dan pengobatan dini memungkinkan anak-anak yang terkena dampak dapat menjalani perkembangan yang lebih baik dan bahkan, dalam banyak kasus, dapat menjalani kehidupan normal. [14]. Seperti halnya Jerman, Belanda juga menerapkan hal yang sama. SHK di Belanda dilakukan melalui uji T4–TSH–HTyroxine binding globulin (TBG) sehingga memungkinkan deteksi HK primer dan HK pusat. Meskipun perlunya deteksi HK sentral oleh NBS masih menjadi perdebatan, dari hasil uji yang telah dilakukan menunjukkan bahwa sebagian besar pasien HK sentral justru mengalami hipotiroidisme sedang hingga berat ringan, sehingga melalui deteksi dini HK sentral diprediksi mampu memperbaiki hasil klinisnya dan perawatan klinis untuk pasien HK sentral dengan kekurangan banyak hormon hipofisis [1].

Di Mekodonia, SHK pada neonates dilakukan uji coba selama 5 tahun, pada kelahiran di pusat-pusat pelayanan kesehatan. SHK diwajibkan sejak tahun 2007 dengan persetujuan tertulis dari pasien dan atau keluarga terdekat. Pemeriksaan ini dilakukan sebagai tambahan pengukuran sebagai tindak lanjut klinis rutin. Cakupan rata-rata pemeriksaan di suatu rumah sakit mencapai 97,03% [15].

Dari beberapa penelitian tersebut mengindikasikan prevalensi kejadian merupakan patokan utama dalam pelaksanaan program SHK, Selain itu ketepatan diagnosa dan teknik skrining yang dilakukan menentukan kesembuhan dan umur harapan hidup bagi penderita hipotiroid. Pelaksanaan proram SHK dilakukan bersama penyakit kongenital lain, dan keberhasilan SHK mencapai lebih dari 95%. pada negara yang sudah mencapai keberhasilan melakukan SHK, mereka mengembangkan program dengan upaya penurunan risiko terhadap pengobatan yang diberikan.

PEMBAHASAN

Hipotiroidisme kongenital sering terjadi dan dapat menyebabkan morbiditas perkembangan saraf yang parah. Diagnosis dan pengobatan yang cepat sangat penting untuk mengoptimalkan hasil jangka panjang. Penurunan fungsi intelektual akibat Hipotiroidisme kongenital dapat dihindari melalui deteksi dini, dilanjutkan dengan pemberian terapi pengganti levo-tiroksin (L-T4) [18]. SHK merupakan upaya deteksi yang penting untuk hipotiroidisme kongenital [16,17]. Namun upaya deteksi dini melalui SHK belum diberlakukan bagi semua bayi baru lahir, akibatnya banyak kasus HK tidak dikelola dengan tepat ataupun berkelanjutan. Saat ini Kementerian Kesehatan gencar mensosialisasikan program SHK sehingga mulai berlaku aturan bahwa semua bayi yang lahir di Indonesia harus diperiksa SHK untuk mendeteksi apabila ditemukan faktor risiko kelainan dalam tumbuh kembang anak, sebagai wujud nyata transformasi layanan primer yang menitikberatkan pada upaya promotif preventif karena hampir semua bayi baru lahir dengan Hipotiroid Kongenital tidak menunjukkan gejala [9].

Sesuai Peraturan Nasional Nomor 78 tahun 2014 di Indonesia, formula *informed consent* khusus untuk SHK tidak diperlukan, dan persetujuan dapat digabung dengan persetujuan untuk perawatan bayi baru lahir rutin. Orang tua yang menolak skrining atau konfirmasi pengujian harus menandatangani formulir penolakan khusus untuk menghindari tuntutan hukum malpraktik [17,18].

Di Indonesia, SHK adalah satu-satunya komitmen program NBS (*Neonatal Newborn Screening*). Dana yang dibutuhkan untuk menyelenggarakan program HK NBS, berasal dari pendapatan dan belanja daerah dan anggaran operasional kesehatan. Ada perselisihan dimana pemerintah merasa dana itu memadai untuk skrining, namun

Puskesmas hanya dapat mencapai 50% dari target SHK [19]. Terdapat revisi mandat Kementerian Kesehatan untuk mempercepat SHK di bayi baru lahir pada tahun 2020 dan 2021. Pada tahun 2022, Kementerian Kesehatan mempercepat program NBS untuk HK dengan 11 laboratorium rujukan. Mereka menargetkan 463.000 sampel yang disaring, atau 10% dari total bayi baru lahir. Namun hingga akhir tahun 2022, baru 99.263 sampel (21,4%) yang diskriming dari sasaran awal [17].

Permenkes Nomor 78 tahun 2014 tentang Skrining Hipotiroid Kongenital (SHK) menyebutkan bahwa sejak tahun 2000 sampai tahun 2013 sudah dilakukan skrining terhadap 199.708 bayi di 11 provinsi di Indonesia, ditemukan sebanyak 73 kasus yang terdiagnosis positif (1:2736). Rasio perbandingan ini lebih besar dibandingkan rasio global yaitu 1:3000 kelahiran, sehingga bila diasumsikan proyeksi kelahiran sebanyak 5 juta bayi per tahun, diperkirakan setiap tahun lebih dari 1600 bayi yang menderita HK. Tidak tersedianya upaya deteksi dini dapat berakibat menurunkan kualitas manusia di Indonesia serta menjadi masalah kesehatan di masa mendatang [18].

Dalam pelaksanaan SHK, sering muncul masalah, baik dari jejaring kerjasama, manajemen data, dana operasional maupun dari respon masyarakat. [20] Terbukti ditemukannya kendala pada sarana dan dana yang belum mencukupi kebutuhan program yaitu paket kertas saring dan lancet, belum dibuat SOP pelaksanaan kegiatan program. Kegiatan SHK belum dilaksanakan secara optimal karena kurangnya partisipasi sasaran, pelaksanaan sosialisasi yang kurang efektif, sehingga cakupan program SHK masih dibawah target [19,20,21].

Negara-negara dengan populasi lebih besar umumnya memiliki lebih banyak laboratorium, seperti Rusia, yang memiliki 78 laboratorium. Sementara itu, banyak negara Eropa yang hanya memiliki satu atau dua laboratorium. Satu laboratorium di Eropa dapat menangani 100–20.000 pemeriksaan bayi baru lahir. Dari total 4.496.383 bayi baru lahir di Indonesia pada tahun 2021, hampir 225 laboratorium diperlukan untuk mengakomodasi NBS di Indonesia [17].

Pengobatan awal HK adalah levoHTyroxine, 10 sampai 15 mcg/kg setiap hari. Tujuan pengobatan adalah untuk mempertahankan eutiroidisme yang konsisten dengan hormon perangsang tiroid normal dan tiroksin bebas di paruh atas rentang referensi spesifik usia selama 3 tahun pertama kehidupan [22]. Masih ada kontroversi mengenai deteksi disfungsi tiroid dan penatalaksanaan optimal pada populasi khusus, termasuk bayi prematur atau berat badan lahir rendah dan bayi dengan HK sementara atau ringan, trisomi 21, atau hipotiroidisme sentral. Selain SHK, penatalaksanaan HK memerlukan konfirmasi diagnosis yang tepat waktu, interpretasi tes fungsi tiroid yang akurat, pengobatan yang efektif, dan tindak lanjut yang konsisten. Jika terdapat gejala dan tanda klinis hipotiroidisme (seperti ubun-ubun posterior besar, lidah besar, hernia umbilikalis, penyakit kuning berkepanjangan, konstipasi, lesu, dan/atau hipotermia), pengukuran hormon perangsang tiroid serum dan tiroksin bebas diindikasikan, terlepas dari apa pun hasil SHK [22].

Sampel darah kering yang berkualitas baik diperlukan untuk memastikan hasilnya dapat dipercaya. Namun, ketika SHK kembali diluncurkan oleh pemerintah Indonesia, hambatanya adalah kurangnya pelatihan ulang bagi semua petugas kesehatan, termasuk bidan dan perawat [23,24,25]. Tidak mengherankan jika banyak sampel yang dibuang karena teknik pengumpulan yang tidak tepat. Studi percontohan pertama di Indonesia menemukan bahwa 0,78% (dari 6797) sampel kertas saring bercak tidak dianalisis karena sampel tidak memenuhi kriteria yang dipersyaratkan [17].

Rumah sakit dan Puskesmas umumnya tidak memiliki prosedur operasi standar (SOP) untuk menjalankan program SHK [13]. Tanpa protokol yang tepat, petugas kesehatan akan mempunyai metode sendiri-sendiri dan preferensi untuk melakukan NBS. Kekurangan staf juga merupakan masalah nyata yang menghambat implementasi NBS [30]. Diketahui juga banyak dokter layanan primer tidak memiliki keterampilan yang diperlukan untuk menangani perawatan lanjutan untuk bayi baru lahir

dengan hasil pemeriksaan positif, termasuk bimbingan pertama, diagnosis, dan rujukan ke spesialis [17].

Kurangnya sistem teknologi informasi yang tepat di Indonesia terbukti sangat menghambat pengumpulan data. Sistem pengumpulan data Indonesia sebagian besar masih bersifat individual berdasarkan registrasi rumah sakit. Ketika sebuah upaya nasional dilakukan untuk menyeragamkan data, banyak permasalahan baru yang bermunculan, seperti ketidakkonsistenan dalam pengkodean diagnosis, kurangnya infrastruktur, dan kurangnya tindak lanjut dan umpan balik untuk proyek [26].

Sistem pendataan di Indonesia masih mengandalkan petugas penginput data di Puskesmas. Tanpa verifikasi yang tepat, kesalahan dan bias sistematis dapat terjadi selama pengumpulan data, yang sangat berdampak pada kualitas data yang tersedia. Kementerian Kesehatan RI mengeluarkan kebijakan pada tahun 2022 yang menyatakan bahwa semua Puskesmas dan rumah sakit akan mengirimkan kartu pemeriksaan ke laboratorium rujukan yang ditunjuk. Kebutuhan logistik (kartu penyaringan, rak pengering, plastik, dan materi pendidikan) untuk melakukan skrining peroleh dari laboratorium rujukan ini [24].

Semua Puskesmas dan rumah sakit perlu menandatangani perjanjian kerja sama yang mencantumkan hak dan kewajiban kedua belah pihak dalam menjalankan program NBS. Karena 11 laboratorium ini menangani rantai pasokan logistik untuk semua Puskesmas dan rumah sakit, distribusi dan pengadaan peralatan yang diperlukan sering terlambat [27].

Sebagai negara kepulauan yang luas Indonesia membutuhkan banyak jalur pengiriman logistik, karena pengiriman mungkin tertunda oleh berbagai faktor seperti kondisi cuaca, hari libur, dan kapasitas kurir. Masalah logistik ini berdampak terhadap ketersediaan kartu skrining yang bervariasi, yang berpengaruh terhadap keberlangsungan program NBS [17,19].

Sebaran penduduk yang tidak merata merupakan faktor utama yang harus dipertimbangkan, karena beberapa daerah mudah diakses serta memiliki populasi yang sangat padat (seperti Jakarta). Sebaliknya, pulau-pulau yang jauh, misalnya Papua, mempunyai kepadatan penduduk yang sangat rendah. Akibatnya, waktu peralihan dari pengambilan sampel hingga mengetahui hasilnya mungkin memerlukan waktu selama 7–14 hari. Komunikasi juga menjadi masalah jika laboratorium pusat tidak berupaya menginformasikan kembali hasilnya, yang dapat berakibat diasumsikan tidak ada kasus positif yang terdeteksi [17].

Kesenjangan antara jaminan kesehatan nasional kebijakan dan standar skrining saat ini. Disarankan agar sampel tusukan tumit dilakukan sekitar 48–72 jam setelah melahirkan. Namun jaminan kesehatan nasional Indonesia menyatakan bahwa semua bayi sehat harus dipulangkan sebelum 48 jam, bahkan terkadang sebelum 24 jam sehingga membuat skrining menjadi sulit. Dilema ini tidak hanya terjadi di Indonesia. Negara-negara lain juga mengalaminya, sehingga pengambilan spesimen darah dilakukan sebelum 24 jam kehidupan [28,29].

Beberapa pedoman mengizinkan pengambilan sampel pada hari pertama jika bayi dipulangkan dari fasilitas kesehatan, dengan pengambilan sampel berulang pada hari ke 3–5 [30]. Namun, orang tua mungkin enggan untuk kembali untuk tes kedua karena jarak, masalah keuangan, dan waktu [17]. Sehingga pengetahuan dan sikap ibu berdampak besar dengan pelaksanaan SHK di masyarakat jika seorang tenaga kesehatan baik bidan maupun perawat melakukan KIE dengan benar [31]. Mendukung pernyataan ini, Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI), mengemukakan bahwa lebih dari 1,7 juta orang di Indonesia berpotensi mengalami gangguan tiroid, tetapi pemahaman dan kesadaran masyarakat pada penyakit tersebut masih kurang. Melalui upaya deteksi dan terapi dini diharapkan dapat menjamin bayi yang menderita hipotiroid kongenital secepatnya didiagnosis dan mendapatkan pengobatan yang optimal. Pengobatan optimal bisa tercapai antara lain dengan kerjasama orang tua/keluarga [8,31].

SIMPULAN

Program SHK harus berkesinambungan serta dikembangkan agar mampu menghindari penurunan kualitas sumber daya manusia. SHK diharapkan dapat menjamin bahwa bayi yang menderita hipotiroid kongenital secepatnya didiagnosis dan mendapatkan pengobatan yang optimal walaupun pada pelaksanaannya sering muncul masalah, yaitu kurangnya sinergi antara pelaksana maupun pendukung program SHK, sehingga kualitas layanan dan pelaporannya masih kurang. Pelaksanaan program SHK di Inonesia sudah dianggarkan dana yang memadai, namun pelaksanaannya baru 24,3% dari target yang dianggarkan.

Dari hasil *literature review* ini, perlu dilakukan upaya penurunan resiko penggunaan obat bagi pasien dengan hipotiroid kongenital, dan program SHK yang terintergrasi dengan pemeriksaan kadar T3, T4 dan TSH. Selain itu untuk meningkatkan cakupan perlu disertai dengan keebijakan kunjungan neonates dan lama waktu perawatatan pasca salain yang sejalan dengan waktu pemeriksaan SHK.

DAFTAR RUJUKAN

- [1] Boelen, N.Z. Soonawala, A.C. Heijboer and A.S. Paul van Trotsenburg, " Neonatal screening for primary and central congenital hypothyroidism, is it time to go Dutch?," Eur HTyroid J, vol. 12, no. 4, 2023.
- [2] Moog N.K, Entringer S, Heim C, Wadhwa P.D, KaHTmann N and Buss C, ' Influence of maternal HTyroid hormones during gestation on fetal brain development," Neuroscience, vol. 342, no. 68, 2017.
- [3] Korevaar T.I.M, Tiemeier H and Peeters R.P," Clinical associations of maternal HTyroid function with foetal brain development: Epidemiological interpretation and overview of available evidence," Clin Endocrinol, vol. 89, no. 2, 2018.
- [4] J. Léger, C. Delcour and J.-C. Carel," Fetal and Neonatal HTyroid Dysfunction," J Clin Endocrinol Metab, vol. 107, no. 3, 2022.
- [5] K. UHTayaseelan, M. Kadari, M. Subhan, N.S. Parel, P.V. Krishna, A.Gupta, et al," Congenital Anomalies in Infant With Congenital Hypothyroidism: A Review of PaHTogenesis, Diagnostic Options, and Management Protocols," Cureus, vol.14, no. 5, 2022.
- [6] G. Guerri, S. Bressan, M. Sartori, A. Costantini, S. Benedetti, F. Agostini, et al," Hypothyroidism and hyperHTyroidism," Acta Biomed 2019; vol. 90, supp. 10, 2019.
- [7] Wassner A.J," Pediatric hypothyroidism: diagnosis and treatment," Paediatr Drugs, vol. 19, no. 4, 2017.
- [8] G.Deriyatno, M. Sumarwati and G.N. Alivian," Hubungan antara Tingkat Pendidikan, Pengetahuan dan Sikap Ibu terhadap Skrining Hipotiroid Kongenital (SHK) di BKMIA Kartini Purwokerto," Journal of Bionursing, vol 1, no. 1, 2019.
- [9] Kemenkes RI," Modul Pelatihan Skrining Bayi Baru Lahir bagi Dokter, Bidan dan perawat di Puskesmas," Jakarta: Kemenkes RI, 2023.
- [10] A.S. Alzahrani, M.A. Mourad, K. Hafez, A.M. Almaghamsy, F.A. Alamri, N.R. Al Juhani, et al , " Diagnosis and Management of Hypothyroidism in Gulf Cooperation Council (GCC) Countries," Adv Ther, vol.7, no.7, 2020.
- [11] S. Mansoor," Trends of congenital hypothyroidism and inborn errors of metabolism in Pakistan," Orphanet J Rare Dis, vol. 15, no. 1, 2020.
- [12] Sh. Yarahmadi, N. Azhang, B. Nikkhoo and Kh. Rahmani." A Success Story: Review of The Implementation and Achievements of the National Newborn Screening Program for Congenital Hypothyroidism in Iran," Int J Endocrinol Metab. vol.18, no. 2, 2020.
- [13] Minamitani K," Newborn creening for Congenital Hypothyroidism in Japan," Int. J. Neonatal Screen. Vol. 7, no.3, 2021

- [14] Spiekerkoetter U and Krude H, “ Target diseases for neonatal screening in Germany— challenges for treatment and long-term care,” *Dtsch Arztebl Int*, vol. 119, no.17, 2022.
- [15] Zdraveska N, Kocova M, Nicholas A.K, Anastasovska V and Schoenmakers N, “ Genetics of Gland-in-situ or Hypoplastic Congenital Hypothyroidism in Macedonia,” *Front. Endocrinol.*, vol. 11, no 413, 2020.
- [16] A.J. Wassner, “ Congenital Hypothyroidism,” *Clin Perinatol.*, vol. 45, no. 1, 2018.
- [17] Octavius G.G.S, Daleni, and V.A Sagala, YDS, “ An Insight into Indonesia’s Challenges in Implementing Newborn Screening Programs and Their Future Implications,” *Children*, vol. 10, no.7, 2023.
- [18] Kemenkes RI, “ Peraturan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor 78 Tahun 2014 Tentang Skrining Hipotiroid Kongenital,” [Online]. Available:: <https://persi.or.id/wp-content/uploads/2020/11/pmk782014.pdf>.
- [19] Anggraini A, Suryawati C and Fatmasari E.Y, “ Evaluasi Pelaksanaan Program Skrining Hipotiroid Kongenital Oleh Puskesmas Karangrejo Kota Metro, Lampung,” *J. Kesehat. Masy.*, vol.7, no.1, 2019.
- [20] R.Anggraini, S.Y. Patria and M. Julia, “ Ketepatan Waktu Pelayanan Skrining Hipotiroidism Kongenital di Yogyakarta,” *Sari Pediatri*, vol. 18, no. 6, 2017.
- [21] Bradford L. Therrell Jr and Carmencita D. Padilla, “ Newborn screening in The developing countries,” *Curr Opin Pediatr.*, vol. 30, no. 6, 2018.
- [22] S.R. Rose, A.J. Wassner, K.A. Wintergerst, N.-H. Yayah-Jones, R.J. Hopkin and J. Chuang, “ Congenital Hypothyroidism: Screening and Management,” *Pediatrics*, vol. 1, no. 151, 2023.
- [23] Pulungan A.B, S.F. Utari A, Pritayati N, Julia. M, Annisa D and Bikin I.W, “ Preliminary Study of Newborn Screening for Congenital HypoHTyroidism and Congenital Adrenal Hyperplasia in Indonesia,” *Ejournal Kedokt. Indones.*, vol. 8, no. 2, 2020.
- [24] Setyaningsih W and Wulandari, R.D, “ The Evaluation of Congenital Hypothyroidism Screening Program in Indonesia: A Literature Review,” *J. Aisyah J. Ilmu Kesehat.*, vol.7, no.2, 2022.
- [25] Mwanisya T, Mbekenga C, Isangula K, Mwashia L, Mbelwa S, Lyimo M, et al, “ The impact of training on self-reported performance in reproductive, maternal, and newborn health service delivery among healthcare workers in Tanzania: A baseline- and endline-survey,” *Reprod Health*, vol. 19, no. 143, 2022.
- [26] Garniasih D, Susanah S, Sribudiani Y and Hilmanto D, “ The incidence and mortality of childhood acute lymphoblastic leukemia in Indonesia: A systematic review and meta-analysis,” *PLoS ONE*, vol. 17, no.6, pp. 1-13, June 2022.
- [27] Hiola F.A.A, Hilmuhu F and Katili D.N.O, “ Faktor-Faktor yang Mempengaruhi Cakupan Pelaksanaan Skrining Hipotiroid Kongenital di RSUD Prof. Dr. H. Aloe Saboe Kota Gorontalo,” *Media Publ. Promosi Kesehat. Indones*, vol. 5, no. 4, 2022.
- [28] Zung A, Palmon R.B, Golan A, Troitzky M, Eventov-Friedman S and Marom R, et al, “ Risk Factors for The Development of Delayed TSH Elevation in Neonatal Intensive Care Unit Newborns,” *J. Clin.Endocrinol. Metab.*, vol. 108, no. 2, 2017.
- [29] Kaluarachchi, D.C.; Allen, D.B.; Eickhoff, J.C.; Dawe, S.J.; Baker, M.W. “Increased Congenital Hypothyroidism Detection in Preterm Infants with Serial Newborn Screening.” *J. Pediatr.* 2019, vol. 207, 220–225.
- [30] Ariani, Y.; Soeharso, P.; Sjarif, D.R. “Genetics and genomic medicine in Indonesia.” *Mol. Genet. Genom. Med*, vol.5, no. 2, pp. 103–109, 2017.
- [31] Mekar Zenni Radhia, Dewi Asmawati, Ika Rahmawati. “Hamil tentang Skrining Hipotiroid Bayi Baru Lahir di Wilayah Kerja Puskesmas Kawal.” *Journal on Education vol 06, no. 01, pp. 3431-3440, September-Desember 2023*