

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

A. Pengetahuan

1. Pengertian Pengetahuan

Retnaningsih (2016) dalam Kusnadi (2021) menyatakan bahwa pengetahuan merupakan hasil dari proses penginderaan yang dilakukan individu terhadap suatu objek tertentu. Pernyataan ini diperkuat oleh pendapat Notoatmodjo (2010) yang mengemukakan bahwa pengetahuan muncul sebagai konsekuensi dari rasa ingin tahu seseorang terhadap objek tertentu melalui fungsi alat indra. Tingkat pengetahuan setiap individu dapat berbeda-beda, mengingat perbedaan dalam proses dan hasil penginderaan masing-masing orang terhadap objek yang diamati (Mahayati & Lindayani, 2019).

Terdapat 6 tingkatan pengetahuan yang tercakup dalam domain kognitif menurut (Notoatmodjo, 2010), diantaranya yaitu:

a. Tahu (*Know*).

Pada tahap ini, pengetahuan yang dimiliki individu masih terbatas pada kemampuan untuk mengingat kembali informasi yang telah diperoleh sebelumnya. Oleh karena itu, tingkat pengetahuan ini dikategorikan sebagai tingkat paling dasar dalam hierarki kognitif. Kemampuan yang termasuk dalam tingkatan ini mencakup aktivitas seperti mendeskripsikan, mendefinisikan, menguraikan, menyebutkan, serta menyatakan informasi yang telah dipelajari sebelumnya.

b. Memahami (*Comprehension*).

Pengetahuan yang dimiliki pada tahap ini diartikan sebagai kemampuan untuk menjelaskan suatu objek atau hal tertentu dengan tepat. Seseorang yang telah

memahami materi yang telah dipelajari akan dapat menjelaskan, menyimpulkan, dan menginterpretasikan informasi atau objek yang telah dipelajari dengan benar.

c. Aplikasi (*Application*).

Pada tahap ini, pengetahuan mencakup kemampuan untuk menerapkan materi yang telah dipelajari dalam situasi nyata. Dengan kata lain, seseorang tidak hanya memahami konsep secara teori, tetapi juga dapat menggunakannya untuk menyelesaikan masalah atau menjalankan tugas secara praktis

d. Analisis (*Analysis*).

Pengetahuan pada tahap ini digunakan untuk memecah materi atau objek menjadi komponen-komponen yang saling terkait. Kemampuan analisis mencakup kemampuan menggambarkan, mengelompokkan, membedakan, memisahkan, mengelompokkan dan sebagainya. Contohnya, pada tahap ini seseorang dapat menganalisis dan membandingkan kelengkapan dokumen rekam medis menggunakan metode Huffman dan metode Hatta.

e. Sintesis (*Synthesis*).

Pengetahuan pada level sintesis mengacu pada kapasitas individu untuk menggabungkan berbagai komponen informasi menjadi suatu struktur atau pola yang terpadu dan baru. Kemampuan ini mencakup aktivitas seperti merancang, merumuskan, mengelompokkan, menyusun, serta menciptakan. Contoh penerapan dari kemampuan sintesis adalah ketika seseorang mampu membuat desain formulir rekam medis atau merancang alur pelayanan untuk rawat jalan dan rawat inap.

f. Evaluasi (*Evaluation*).

Pengetahuan pada tahap ini berhubungan dengan kemampuan untuk memberikan penilaian atau justifikasi terhadap suatu materi atau objek. Evaluasi mencakup

proses merencanakan, mengumpulkan, dan menyediakan informasi yang dibutuhkan untuk membuat keputusan alternatif yang lebih baik.

2. Faktor yang mempengaruhi pengetahuan

Faktor yang mempengaruhi pengetahuan seseorang menurut (Sanifah, 2018), yaitu :

a. Usia

Usia merupakan salah satu faktor yang memengaruhi kemampuan daya tangkap dan pola pikir individu. Seiring dengan pertambahan usia, umumnya terjadi perkembangan dalam kapasitas kognitif tersebut. Namun, setelah memasuki usia madya (sekitar 40–60 tahun), kemampuan daya tangkap dan pola pikir cenderung mengalami penurunan secara bertahap.

b. Pendidikan

Tingkat pendidikan memiliki peran penting dalam membentuk kemampuan individu untuk memahami dan menyerap informasi. Secara umum, jenjang pendidikan yang lebih tinggi akan mendukung proses pembelajaran yang lebih efektif, sehingga memungkinkan seseorang memperoleh pengetahuan yang lebih luas dan mendalam.

c. Pengalaman

Pengalaman merupakan proses penting dalam memperoleh pengetahuan yang benar, di mana individu mengandalkan pengulangan terhadap pengetahuan yang telah dimiliki untuk menyelesaikan permasalahan, dengan merujuk pada kejadian atau situasi yang pernah dialami sebelumnya. Pengalaman masa lalu ini dapat menjadi dasar dalam memperkaya serta memperkuat pemahaman seseorang dalam memperoleh pengetahuan baru.

d. Informasi

Meskipun seseorang memiliki tingkat pendidikan yang rendah, akses terhadap informasi yang berkualitas melalui berbagai media, seperti televisi, radio, surat kabar, majalah, dan sebagainya, dapat berkontribusi secara signifikan terhadap peningkatan pengetahuan individu tersebut.

e. Sosial Budaya dan Ekonomi

Nilai-nilai tradisional dan kebiasaan yang berkembang dalam masyarakat dapat berkontribusi terhadap peningkatan pengetahuan individu. Di samping itu, status sosial ekonomi juga memiliki peran penting, karena kondisi ekonomi yang lebih baik memungkinkan seseorang untuk mengakses berbagai fasilitas penunjang pembelajaran secara lebih mudah dan optimal.

f. Lingkungan

Lingkungan memiliki peran besar dalam proses penyerapan pengetahuan. Interaksi yang terjadi dalam lingkungan akan memicu individu untuk merespons dan menyerap informasi yang kemudian menjadi bagian dari pengetahuannya.

3. Pengukuran pengetahuan.

Tingkat pengetahuan dapat diukur melalui metode wawancara atau penyebaran angket yang berisi pertanyaan-pertanyaan relevan dengan topik atau materi yang ingin dievaluasi dari subjek atau responden penelitian. Pertanyaan-pertanyaan tersebut disusun sesuai dengan level atau tingkatan pengetahuan yang ingin diukur (Arikunto, 2010). Pada penelitian ini, digunakan skala pengukuran ordinal untuk menilai tingkat pengetahuan responden.

Skala ordinal adalah jenis alat pengukuran yang digunakan untuk mengurutkan atau mengelompokkan objek atau individu berdasarkan urutan atau

kategori tertentu. Dalam skala ini, nilai yang diberikan pada setiap kategori menggambarkan posisi relatif atau peringkat, namun jarak antar peringkat tersebut tidak bersifat tetap atau terukur. (Iba dan Wardhana, 2023).

Kriteria Tingkat Pengetahuan Menurut Nursalam dalam (Tirtawindi, 2018) pengetahuan seseorang dapat diinterpretasikan dengan skala yang bersifat kualitatif, yaitu :

1. Pengetahuan Baik : 76% - 100%
2. Pengetahuan Cukup : 56% - 75%
3. Pengetahuan Kurang : < 56 %

Penilaian tingkat pengetahuan dilakukan dengan menggunakan wawancara atau kuesioner yang memuat serangkaian pertanyaan yang dirancang sesuai dengan materi yang ingin diukur dari subjek (Dewi, 2021). Pertanyaan-pertanyaan tersebut mencakup berbagai aspek pengetahuan, mulai dari pengetahuan dasar hingga pemahaman yang lebih mendalam terkait topik yang diteliti. Nilai pengetahuan dalam penelitian ini akan diperoleh dengan perhitungan sebagai berikut (Arikunto, 2021)

$$P = \frac{f}{n} \times 100\%$$

Keterangan:

P = Skor Pengetahuan

f = Frekuensi jawaban benar

n = Jumlah item pertanyaan

- a. Pengetahuan baik bila responden dapat menjawab 76-100% dengan benar dari total jawaban pertanyaan.

- b. Pengetahuan cukup bila responden dapat menjawab 56-75% dengan benar dari total jawaban pertanyaan.
- c. Pengetahuan kurang bila responden dapat menjawab <56% dengan benar dari total jawaban pertanyaan.

B. Sikap

1. Pengertian Sikap

Menurut Secord dan Backman dalam kutipan Fitriya dan Nara (2010), sikap merupakan hasil integrasi antara komponen afeksi (perasaan), kognisi (pemikiran), dan konasi (kecenderungan bertindak) individu terhadap suatu aspek dalam lingkungannya. Sikap memiliki sifat evaluatif, terbentuk berdasarkan nilai-nilai yang diyakini individu, serta berkembang melalui interaksi dengan objek tertentu. Perubahan sikap cenderung terjadi apabila individu menerima stimulus yang secara intensitas jauh lebih kuat daripada sebelumnya (Dewi et al., 2022). Oleh karena itu, sikap dapat diartikan sebagai kecenderungan seseorang dalam memberikan respons atau reaksi terhadap objek atau situasi tertentu yang diamati.

Reaksi manusia terhadap suatu hal dapat berupa sikap yang bervariasi, seperti acuh atau peduli, suka atau tidak suka, serta menerima atau menolak. Sikap mencerminkan pandangan atau penilaian individu terhadap aspek yang berkaitan dengan kesehatan, baik kondisi sehat maupun sakit, serta faktor risiko kesehatan (Indrayani et al., 2023). Menurut Notoatmodjo (2012), sikap merupakan suatu sindrom atau kumpulan gejala yang muncul sebagai respons terhadap stimulus atau objek tertentu, yang melibatkan aspek kognitif, afektif, perhatian, dan gejala psikologis lainnya (Wahyuni, 2022).

Menurut LaPierre dalam Sya'baniah dkk. (2019) sikap adalah pola perilaku atau kecenderungan yang mencerminkan kesiapan seseorang untuk beradaptasi dalam situasi sosial, atau dapat pula dipahami sebagai respons yang terkoordinasi terhadap stimulasi sosial. Thomas (2018) dikutip oleh Simaniburuk dkk. (2021) menyatakan sikap didefinisikan sebagai kesadaran individu yang mempengaruhi tindakan nyata maupun tindakan yang mungkin terjadi dalam berbagai kegiatan sosial.

Berdasarkan berbagai definisi yang telah dikemukakan, dapat disimpulkan bahwa sikap adalah respons atau reaksi individu terhadap suatu objek yang dapat berupa reaksi positif maupun negatif. Sikap ini umumnya diwujudkan melalui ekspresi rasa suka atau tidak suka, serta persetujuan atau ketidaksetujuan terhadap objek tersebut.

2. Komponen Sikap

Menurut (Azwar, 2013) struktur sikap terdiri dari 3 komponen:

- a. Komponen kognitif merujuk pada aspek kepercayaan atau keyakinan individu yang didasarkan pada pemahaman terhadap suatu objek. Keyakinan ini berfungsi sebagai landasan bagi pengetahuan seseorang mengenai objek tersebut.
- b. Komponen Afektif merupakan sebuah hubungan emosional atau perasaan individu terhadap suatu objek. Perasaan ini dapat berupa rasa suka atau tidak suka dalam merespons objek yang dihadapi.
- c. Komponen Konatif mencerminkan kecenderungan seseorang untuk bertindak dengan cara tertentu sesuai dengan pengetahuan dan perasaan yang dimilikinya terhadap suatu objek.

3. Tahapan Sikap

Menurut Budiman dan Riyanto (2013) sikap juga terdiri dari berbagai tingkat seperti halnya pengetahuan, yaitu:

- a. Menerima (*Receiving*)
- b. Merespon (*Responding*)
- c. Menghargai (*Valuing*)
- d. Tanggungjawab (*Responsible*)

4. Faktor Yang Mempengaruhi Sikap

- a. Pengalaman Pribadi

Pengalaman yang sedang atau telah dialami oleh seseorang turut berperan dalam membentuk serta memengaruhi cara individu menghayati rangsangan sosial. Respon atau tanggapan terhadap rangsangan tersebut kemudian menjadi dasar terbentuknya sikap.

- b. Kebudayaan

Lingkungan budaya tempat seseorang dibesarkan dan menjalani kehidupannya memiliki peran penting dalam pembentukan sikap individu. Misalnya, seseorang yang hidup dalam budaya dengan norma yang longgar terkait pergaulan heteroseksual cenderung mengembangkan sikap yang mendukung kebebasan dalam pergaulan tersebut.

- c. Orang Lain yang Dianggap Penting

Sikap seseorang sering kali dipengaruhi oleh orang-orang yang memiliki peran atau nilai khusus dalam hidupnya. Orang-orang ini adalah individu yang pendapatnya dihargai, persetujuannya diharapkan, atau yang kehadirannya sangat berarti. Pengaruh orang yang dianggap penting dapat menentukan bagaimana seseorang

memandang suatu hal atau situasi. Orang-orang tersebut bisa mencakup orang tua, teman sebaya, pasangan, guru, kolega, atau figur yang memiliki status sosial lebih tinggi.

d. Media Massa

Sebagai alat komunikasi, media massa memainkan peranan penting dalam pembentukan opini dan keyakinan publik. Informasi yang disebarluaskan melalui media tersebut berfungsi sebagai dasar kognitif yang dapat memengaruhi proses pembentukan sikap individu terhadap berbagai isu.

e. Institusi atau Lembaga Pendidikan dan Lembaga Agama

Lembaga pendidikan dan agama memiliki peran penting dalam pembentukan sikap individu. Kedua lembaga ini memberikan pemahaman serta konsep moral yang menjadi dasar bagi perilaku dan cara pandang seseorang dalam kehidupan..

f. Faktor Emosi Dalam Diri Individu

Tidak semua sikap dibentuk oleh lingkungan atau pengalaman pribadi. Kadang, sikap muncul sebagai ekspresi dari emosi yang berfungsi sebagai bentuk penyaluran atau mekanisme pertahanan diri dan ego dalam menghadapi tekanan atau situasi tertentu.

5. Proses dari pembentukan sikap

Proses perubahan sikap menurut (Notoatmodjo, 2010) sangat tergantung dari proses, yakni :

1) Pembentukan Sikap

Sikap seseorang terbentuk dan berkembang melalui pengalaman pribadi serta interaksi sosial yang dialaminya. Sikap merupakan hasil dari proses pembelajaran yang dapat dipengaruhi dan diubah melalui pendidikan serta pembinaan yang

efektif. Sikap positif berpotensi berubah menjadi negatif jika tidak mendapat pembinaan yang memadai, dan sebaliknya, sikap negatif dapat bertransformasi menjadi positif apabila diberikan pembinaan yang baik. Oleh karena itu, pendidikan memiliki peran penting dalam membentuk dan memelihara sikap individu. Proses pembentukan sikap tidak berlangsung secara instan, melainkan melalui rangkaian interaksi sosial yang berkelanjutan antara individu dengan lingkungan sekitarnya.

2). Perubahan Sikap

Beberapa faktor yang mempengaruhi perubahan sikap, yaitu :

- a. Informasi baru mengenai suatu hal dapat memberikan dasar kognitif yang baru dalam pembentukan sikap terhadap hal tersebut (Azwar, 2013). Dengan kata lain, informasi baru tersebut dapat memicu perubahan pada komponen afektif dan konatif sikap.
- b. Sikap seseorang dapat berubah sebagai akibat dari pengalaman langsung yang dialaminya.
- c. Peraturan perundang-undangan yang menetapkan sanksi atau hukuman dapat memengaruhi sikap seseorang. Sikap tersebut berpotensi mengarahkan individu pada perilaku yang konstruktif, terutama jika individu meyakini bahwa konsekuensi dari perilaku yang ditunjukkan adalah positif dan mendukung pelaksanaan perilaku tersebut.

6. Pengukuran Sikap

a. Skala Likert

Penelitian ini menggunakan Skala Likert sebagai skala pengukuran. Skala Likert adalah alat pengukuran psikometrik yang sering dipakai dalam kuesioner dan merupakan salah satu jenis skala yang paling banyak digunakan dalam

survei. Ada dua jenis pertanyaan dalam skala Likert, yaitu pertanyaan positif untuk mengukur minat positif, dan pertanyaan negatif untuk mengukur minat negatif. Pada pertanyaan positif, skor yang diberikan adalah 4, 3, 2, dan 1; sedangkan pada pertanyaan negatif, skor yang diberikan adalah 1, 2, 3, dan 4. Skala Likert memberikan pilihan jawaban berupa sangat setuju, setuju, tidak setuju, dan sangat tidak setuju (Husein Umar, 2009)

b. Pernyataan sikap

Adalah rangkaian kalimat yang mengatakan sesuatu mengenai objek sikap yang hendak diungkap. Pernyataan sikap mungkin berisi atau mengatakan hal-hal yang positif mengenai objek sikap, yaitu kalimat bersifat mendukung atau memihak pada objek sikap. Pernyataan ini disebut dengan pernyataan *favourable*. Sebaliknya pernyataan sikap mungkin pula dapat berisi hal-hal negatif mengenai objek sikap yang bersifat tidak mendukung maupun kontra terhadap objek sikap. Pernyataan seperti ini disebut *unfavourable*.

Dalam penilaian sikap, masing-masing kategori diberikan skor sebagai berikut:

Untuk pernyataan positif (*favourable*):

Sangat setuju = 4

Setuju = 3

Tidak setuju = 2

Sangat tidak setuju = 1

Untuk pernyataan negatif (*unfavourable*):

Sangat setuju = 1

Setuju = 2

Tidak setuju = 3

Sangat tidak setuju = 4

Dengan metode ini, responden yang memiliki sikap lebih positif terhadap objek yang dinilai akan memperoleh skor yang lebih tinggi, sedangkan responden dengan sikap negatif akan mendapatkan skor yang lebih rendah. Total skor dari seluruh pernyataan kemudian dijumlahkan untuk menentukan tingkat sikap masing-masing individu, yang dapat dikategorikan sebagai sikap positif atau sikap negatif berdasarkan kriteria penilaian yang telah ditentukan oleh peneliti. Azwar, S. (2015).

C. Skrining

Skrining kesehatan merupakan proses pemeriksaan atau pendeteksian yang bertujuan untuk mendeteksi suatu kondisi atau penyakit pada suatu individu, bahkan sebelum munculnya gejala (Maulani, 2019). Proses ini dilakukan pada kelompok orang yang tampaknya sehat untuk mengidentifikasi kemungkinan adanya penyakit atau kondisi kesehatan tertentu.

1. Tujuan skrining Kesehatan

- a. Deteksi Dini Penyakit: Skrining bertujuan untuk menemukan penyakit pada tahap awal, sehingga pengobatan dapat dimulai lebih cepat dan peluang kesembuhan meningkat. Sebagai contoh, mamografi untuk kanker payudara atau pap smear untuk kanker serviks.
- b. Pencegahan Penyebaran Penyakit Infeksi: Skrining dapat mendeteksi individu yang terinfeksi penyakit menular seperti HIV atau hepatitis meskipun mereka tidak menunjukkan gejala, sehingga langkah pencegahan dapat diambil untuk mencegah penularan lebih lanjut.

- c. **Identifikasi Faktor Risiko Penyakit:** Skrining membantu mengidentifikasi individu dengan faktor risiko tertentu, seperti tekanan darah tinggi atau kolesterol tinggi, memungkinkan intervensi dini melalui saran dan perubahan gaya hidup untuk mencegah penyakit jantung atau masalah kesehatan lainnya.
- d. **Pemilihan Pasien untuk Pemeriksaan Lanjutan:** Skrining membantu menemukan individu yang memerlukan pemeriksaan lebih lanjut, yang bisa mengarah pada diagnosis yang lebih cepat dan pengobatan yang lebih tepat.
- e. **Mencegah Penyakit:** Dengan skrining, dokter dapat memberikan saran perubahan gaya hidup untuk mencegah penyakit berkembang.
- f. **Memberikan Pendidikan Kesehatan:** Skrining juga berfungsi untuk mendidik pasien mengenai pola hidup sehat.
- g. **Pemantauan Kesehatan:** Bagi orang dengan risiko kesehatan tertentu, skrining rutin bertujuan untuk memantau status kesehatan mereka dari waktu ke waktu dan mendeteksi perubahan yang mungkin terjadi.

2. Jenis tes skrining

- a. **Skrining Preventif Primer:** Bertujuan untuk mencegah penyakit dengan mengidentifikasi faktor risiko pada individu yang umumnya sehat. Contohnya termasuk vaksinasi dan edukasi kesehatan.
- b. **Skrining Preventif Sekunder Selektif:** Bertujuan untuk menemukan individu yang memiliki risiko lebih tinggi terhadap penyakit tertentu, sehingga memungkinkan tindakan pencegahan dan penanganan yang lebih awal. Contohnya adalah skrining mamografi untuk wanita dengan riwayat keluarga kanker payudara atau pap smear untuk wanita yang aktif secara seksual guna mendeteksi kanker serviks.

- c. **Skrining Berdasarkan Metode:** Skrining dapat dilakukan melalui berbagai metode seperti tes darah, pemindaian pencitraan, serta kuesioner dan penilaian risiko.
- d. **Skrining Berdasarkan Usia:** Skrining juga dibedakan berdasarkan usia, seperti skrining neonatal dan bayi, serta skrining untuk usia lanjut.

3. Manfaat skrining

- a. **Deteksi Dini Penyakit:** Skrining membantu menemukan penyakit pada tahap awal, bahkan sebelum gejala muncul, memungkinkan pengobatan dimulai lebih cepat dan meningkatkan kemungkinan kesembuhan.
- b. **Mencegah Penyakit:** Skrining dapat mengidentifikasi potensi atau risiko gangguan kesehatan, sehingga dokter dapat memberikan saran perubahan gaya hidup untuk mencegah timbulnya penyakit.
- c. **Pemantauan Kesehatan:** Bagi individu dengan risiko kesehatan tertentu, skrining rutin dapat memantau kondisi kesehatan mereka dari waktu ke waktu dan mendeteksi perubahan yang terjadi.
- d. **Pendidikan Kesehatan:** Skrining memberikan edukasi kepada pasien mengenai pola hidup sehat, termasuk saran untuk mengubah kebiasaan menjadi lebih baik.
- e. **Mengetahui Kondisi Kesehatan:** Skrining membantu individu memahami kondisi kesehatan mereka serta potensi risiko penyakit di masa depan, memungkinkan mereka untuk melakukan pencegahan lebih awal.
- f. **Deteksi Risiko Gangguan Mental:** Skrining kesehatan mental dapat mengidentifikasi risiko gangguan mental seperti kecemasan, depresi, atau gangguan bipolar.

- g. Mengurangi Risiko Kesehatan: Skrining berperan dalam mengurangi risiko terkait masalah kesehatan.
- h. Sebagai Informasi Tambahan dalam Profil Kesehatan: Skrining dapat menambah informasi dalam profil kesehatan seseorang.
- i. Membantu Meningkatkan Produktivitas: Skrining juga berkontribusi pada peningkatan produktivitas

D. Hipotiroid Kongenital

1. Pengertian Hipotiroid Kongenital (HK)

Hipotiroid Kongenital (HK) merupakan kondisi di mana bayi yang baru lahir mengalami defisiensi hormon tiroid (Wiratni et al., 2025). Hormon tiroid, khususnya tiroksin (T4), disintesis oleh kelenjar tiroid dengan dukungan yodium sebagai mikronutrien esensial. Hormon ini memiliki peran penting dalam mengatur suhu tubuh, proses metabolisme, pertumbuhan tulang, fungsi jantung dan sistem saraf, serta perkembangan otak. Oleh karena itu, keberadaan hormon tiroid sangat krusial bagi proses tumbuh kembang bayi dan anak. Kekurangan hormon ini pada masa neonatal dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan fisik dan perkembangan intelektual, termasuk risiko terjadinya stunting dan keterbelakangan mental (Permenkes RI No. 78 Tahun 2014).

Hipotiroid Kongenital (HK) merupakan salah satu penyebab utama keterlambatan mental yang bisa dicegah jika terdeteksi dan ditangani dengan cepat. Sekitar 95% bayi dengan HK tidak menunjukkan gejala atau tanda-tanda khas pada saat kelahiran, namun intervensi dini dapat mencegah gangguan perkembangan mental. Oleh karena itu, sejumlah negara maju sudah menerapkan program skrining neonatal untuk mendeteksi HK pada bayi baru lahir.

Angka kasus Hipotiroid Kongenital (HK) secara global berdasarkan hasil skrining neonatal berkisar antara 1 dari 2000 hingga 1 dari 3000 kelahiran hidup, sementara sebelum adanya skrining, angka kejadian HK adalah 1 dari 6700 kelahiran hidup. Di beberapa negara Asia Pasifik yang telah melaksanakan skrining neonatal HK secara nasional, insidennya berbeda-beda, yaitu Australia 1:2125, New Zealand 1:960, China 1:2468, Thailand 1:1809, Filipina 1:2673, Singapura 1:3500, dan Malaysia 1:3029. Di Indonesia, program skrining neonatal HK baru dilakukan di beberapa daerah di rumah sakit tertentu, dengan hasil sementara 1:2513 berdasarkan data di 14 provinsi.

Berdasarkan data registri Hipotiroid Kongenital (HK) yang dihimpun oleh Unit Koordinasi Kerja Endokrinologi Anak Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) dari berbagai rumah sakit di Indonesia, ditemukan bahwa banyak kasus HK terdeteksi secara terlambat. Keterlambatan diagnosis ini berdampak negatif terhadap pertumbuhan, serta perkembangan motorik dan intelektual anak. Penelitian yang dilakukan oleh Pulungan et al. menunjukkan bahwa penundaan dalam pemberian terapi berdampak pada penurunan inteligensi, di mana rata-rata IQ anak yang baru mendapatkan terapi pada usia 1,5 tahun tercatat sebesar 51 (Ikatan Dokter Anak Indonesia, 2009b). Temuan ini juga mengindikasikan bahwa kadar FT4 yang berada dalam rentang normal berperan penting dalam mendukung perkembangan intelektual yang optimal selama masa pertumbuhan otak.

Hipotiroid Kongenital (HK) dapat berupa gangguan sementara (transien) atau permanen, dan dikategorikan berdasarkan lokasi gangguannya, yaitu primer (di kelenjar tiroid) atau sekunder/sentral (di hipofisis dan/atau hipotalamus). Kondisi ini juga diklasifikasikan berdasarkan tingkat keparahannya, di mana kadar

serum TSH lebih dari 100 mIU/L dianggap sebagai kasus berat, dan usia munculnya hipotiroid juga mempengaruhi tingkat keparahannya (hipotiroid yang terjadi intrauterin lebih berat). HK primer permanen akibat disgenesis tiroid adalah bentuk yang paling sering ditemukan. Pada kasus HK permanen, pengobatan harus diberikan seumur hidup, sedangkan pada HK transien, pengobatan tidak diperlukan.

2. Etiologi Hipotiroid Kongenital Hipotiroidisme

Hipotiroid Kongenital adalah gangguan yang terjadi akibat kekurangan hormon tiroid, yang mengakibatkan penurunan kecepatan metabolisme tubuh. Pada bayi dan anak, kondisi ini memperlambat pertumbuhan dan perkembangan, yang bisa berujung pada masalah serius seperti keterlambatan mental. Jika hipotiroidisme terjadi pada orang dewasa, proses metabolisme tubuh juga melambat, dengan penumpukan glikoaminoglikan pada sel, terutama di otot dan kulit, yang menyebabkan gejala miksedema (Anwar, 2005).

Hipotiroidisme pada anak dibagi menjadi kategori primer dan sekunder, serta kongenital atau didapat, dengan sifatnya yang bisa bersifat sementara atau permanen. Hipotiroid kongenital adalah penyebab paling umum dari retardasi mental yang bisa diobati, yang disebabkan oleh kekurangan produksi hormon tiroid pada bayi baru lahir. Penyebabnya bisa berupa kelainan pada kelenjar tiroid, kesalahan metabolisme tiroid, atau kekurangan yodium.

Secara global, defisiensi yodium merupakan penyebab utama hipotiroid kongenital dan menjadi permasalahan kesehatan yang memengaruhi sekitar satu miliar penduduk dunia. Oleh karena itu, penanggulangan kondisi ini memerlukan kolaborasi lintas negara. Di wilayah yang mengalami defisiensi yodium berat, hipotiroid kongenital endemik—sering disebut sebagai kretinisme endemik—

umumnya ditandai dengan manifestasi klinis yang khas, seperti keterbelakangan mental, pertumbuhan tubuh yang terhambat (perawakan pendek), gangguan bicara (bisu), ketulian, serta kelainan neurologis tertentu.

Hipotiroid sporadik (kretin sporadik) terjadi di daerah yang tidak terkena endemis, disebabkan oleh kelenjar tiroid yang tidak ada atau tidak berfungsi. Sekitar 80% dari kasus ini disebabkan oleh agenesis atau disgenesis tiroid. Dengan diagnosis dan pengobatan yang cepat, perbaikan dapat terjadi, meskipun beberapa kasus mungkin tetap menunjukkan kecacatan. Meskipun begitu, dengan penanganan dini, dampak buruk dari hipotiroid kongenital dapat dikurangi, sehingga sangat penting dilakukan skrining pada bayi baru lahir (Susanto, 2009).

Hormon tiroid, yakni triiodotironin (T3) dan tiroksin (T4), memiliki peran krusial dalam mengatur aktivitas metabolik seluler. Kedua hormon ini berfungsi sebagai penggerak utama metabolisme tubuh dengan meningkatkan konsumsi oksigen di sebagian besar jaringan. Selain itu, hormon tiroid turut mengatur metabolisme lemak dan karbohidrat, serta berperan penting dalam proses pertumbuhan dan pematangan fisiologis. Meskipun hormon ini tidak mutlak diperlukan untuk mempertahankan kehidupan, defisiensinya dapat menyebabkan gangguan serius, seperti keterlambatan perkembangan fisik dan mental, penurunan toleransi tubuh terhadap suhu dingin, serta pada anak-anak dapat menimbulkan retardasi mental dan pertumbuhan terhambat (Tandra, 2011).

3. Epidemiologi Hipotiroid Kongenital

Prevalensi hipotiroid kongenital bervariasi antar negara, dipengaruhi oleh faktor etnis dan ras. Di Jepang, prevalensi kondisi ini tercatat 1 dari 7.600 kelahiran, sementara pada populasi kulit hitam angkanya cenderung sangat rendah. Di Inggris,

prevalensi lebih tinggi pada anak-anak keturunan Asia. Selain itu, hipotiroid kongenital terjadi dua kali lebih sering pada perempuan dibandingkan laki-laki.

Secara global, prevalensi hipotiroidisme kongenital diperkirakan sekitar 1:3.000 kelahiran, dengan angka kejadian yang jauh lebih tinggi di wilayah yang mengalami kekurangan yodium, yaitu sekitar 1:900 (Kemenkes RI, 2012). Di kawasan Asia, insidensnya bervariasi, antara lain Singapura dengan angka 1:3.000–3.500, Malaysia 1:3.026, Filipina 1:3.460, dan Hong Kong 1:2.404. Sebaliknya, angka kejadian di Korea dan Vietnam cenderung lebih rendah, masing-masing sebesar 1:4.300 dan 1:5.502. Studi pendahuluan di India menunjukkan prevalensi yang relatif lebih tinggi, yakni 1:1.700, sedangkan di Bangladesh sebesar 1:2.000. Data skrining antara tahun 2000 hingga 2005 yang melibatkan 55.647 bayi di Rumah Sakit Hasan Sadikin (RSHS) dan 25.499 bayi di Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo (RSCM) menunjukkan angka kejadian sebesar 1:3.528 kelahiran (Pritasari et al., 2017).

4. Penatalaksanaan Hipotiroid Kongenital

Terapi untuk hipotiroid kongenital dilakukan dengan pemberian hormon tiroid berupa natrium levotiroksin sesuai dosis yang disesuaikan berdasarkan usia dan berat badan. Terapi ini bertujuan untuk menjaga kadar T4 dalam rentang 10-16 µg/dl serta memastikan kadar TSH berada dalam batas normal. Setelah terapi dimulai, pemeriksaan kadar T4 dan TSH perlu dilakukan setiap bulan hingga mencapai nilai normal. Selanjutnya, pemeriksaan dilakukan setiap tiga bulan hingga anak berusia tiga tahun, dan setelah itu dilanjutkan setiap enam bulan.

Secara kuantitatif, sebuah penelitian menunjukkan bahwa keterlambatan terapi hipotiroidisme dapat menurunkan IQ beberapa angka per minggu segera

setelah bayi lahir. Keterlambatan terapi selama 5-6 bulan dapat berhubungan dengan penurunan IQ hingga sekitar 70. Terapi untuk hipotiroidisme dilakukan dengan pemberian levotiroksin (T4), yang memiliki waktu paruh sekitar 7 hari, sehingga obat ini hanya perlu diberikan sekali sehari (Anwar, 2005). Tujuan terapi adalah untuk mencapai dan mempertahankan kadar FT4 dan TSH dalam batas normal sepanjang kehamilan. Kadar serum FT4 dan TSH sebaiknya diukur 1 bulan setelah terapi dimulai (Garry, 2013).

Interpretasi hasil skrining hipotiroid kongenital:

- 1) Deteksi awal hipotiroid kongenital (HK) melalui skrining pada bayi baru lahir merupakan pendekatan paling efektif saat ini. Prosedur skrining ini dilakukan dengan mengukur kadar hormon perangsang tiroid (TSH)
- 2) Pemeriksaan TSH untuk bayi aterm dilaksanakan pada usia 2 hingga 4 hari setelah kelahiran, atau saat bayi bersiap untuk meninggalkan rumah sakit.
- 3) Skrining untuk HK pada bayi baru lahir dianggap positif apabila kadar TSH mencapai atau melebihi 20 mU/L.
- 4) Untuk bayi yang menunjukkan hasil skrining positif, diperlukan konfirmasi melalui pemeriksaan ulang kadar serum TSH dan FT4.
- 5) Diagnosis HK ditegakkan ketika ditemukan kadar TSH yang tinggi bersamaan dengan kadar FT4 yang rendah.
- 6) Pada bayi yang tidak menjalani proses skrining, diagnosis dapat diperoleh melalui gejala klinis serta analisis serum TSH dan FT4.

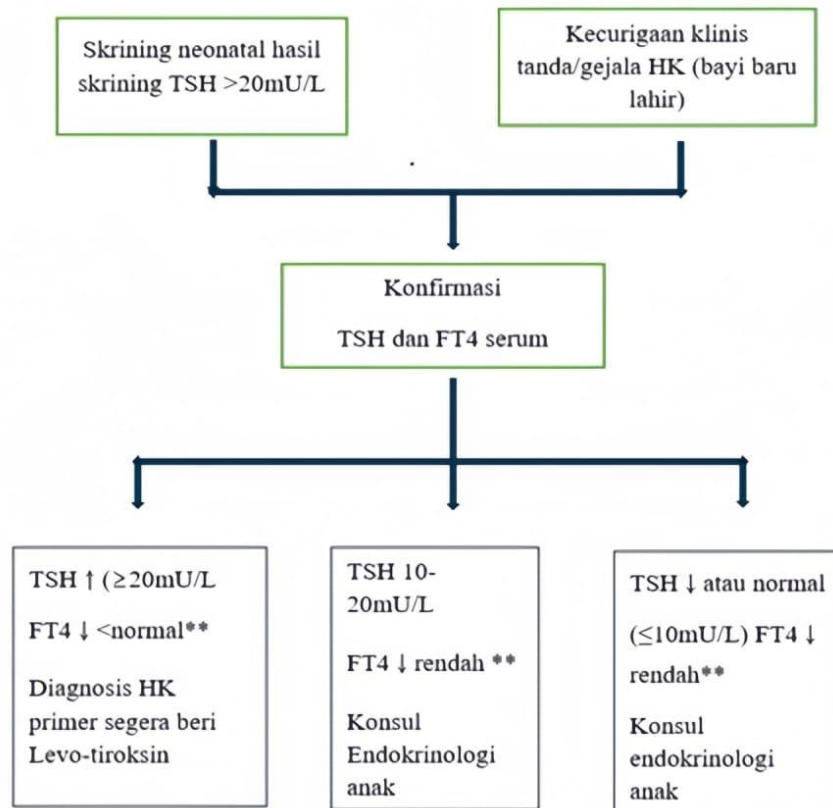
Pemeriksaan kadar serum TSH dan FT4 harus selalu mengacu pada rentang nilai normal yang sesuai dengan usia bayi, sehingga nilai-nilai normal neonatus dapat digunakan untuk mengevaluasi hasil skrining HK pada populasi ini. Deteksi

dan terapi awal terhadap HK melalui program skrining neonatal bertujuan untuk mencegah kecacatan yang disebabkan oleh gangguan perkembangan saraf serta untuk mengoptimalkan pertumbuhannya.

Tujuan dari skrining neonatal adalah untuk mengidentifikasi segala bentuk hipotiroidisme kongenital (HK) primer, baik dalam derajat ringan, sedang, maupun berat. Pendekatan ini berfokus pada deteksi dini terhadap HK berat, mengingat bahwa kecacatan yang diakibatkan oleh HK primer umumnya disebabkan oleh kurangnya terapi sebelum usia tiga bulan

Skrining hipotiroidisme kongenital (HK) primer dengan menggunakan pemeriksaan kadar TSH merupakan metode yang paling sensitif untuk mendeteksi kondisi tersebut. Proses skrining ini dinilai efektif apabila dilakukan setelah 24 jam kelahiran, meskipun waktu pelaksanaan yang direkomendasikan adalah antara 48 hingga 72 jam setelah bayi lahir. Pemeriksaan yang dilakukan sebelum usia 48 jam umumnya kurang memberikan hasil yang optimal.

Algoritma diagnostik hipotiroid kongenital



Gambar 1. 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 TSH mengalami peningkatan yang signifikan, mencapai sekitar 60–80 mU/L dalam 30–60 menit setelah kelahiran. Selanjutnya, kadar TSH tersebut menurun secara cepat hingga mencapai sekitar 20 mU/L pada hari pertama kehidupan, kemudian terus menurun secara bertahap hingga mencapai kisaran 6–10 mU/L pada usia 7 hari. Lonjakan cepat kadar TSH pasca kelahiran ini merangsang peningkatan produksi hormon T4, yang mencapai puncaknya pada rentang 10–22 mcg/dL (128,7–283,2 nmol/L) dalam waktu 24–36 jam. Selain itu,

kadar T3 juga meningkat hingga mencapai sekitar 250 ng/dL (3,9 nmol/L), sebagai hasil dari konversi T4 menjadi T3 di jaringan tubuh serta sekresi langsung dari kelenjar tiroid. Setelah periode sekitar empat minggu, kadar hormon tiroid menurun dengan T4 berada pada rentang 7–16 mcg/dL (90,1–205,9 nmol/L), fT4 sekitar 0,8–2,0 ng/dL (10,3–25,7 pmol/L), dan TSH berkisar antara 0,9 hingga 7,7 mU/L. Meskipun demikian, kadar hormon tiroid pada bayi masih tetap lebih tinggi dibandingkan dengan kadar pada orang dewasa.

Pada bayi prematur, khususnya yang lahir pada usia kehamilan antara 24 hingga 27 minggu, peningkatan kadar TSH dan FT4 cenderung lebih rendah dibandingkan dengan bayi aterm, yang disebabkan oleh ketidakmatangan aksis hipotalamus-hipofisis-tiroid. Kadar T4 umbilikal pada bayi prematur biasanya rendah saat lahir, dengan peningkatan T4 yang berlangsung lebih lambat. Diagnosis hipotiroidisme kongenital (HK) primer ditegakkan apabila ditemukan kadar TSH $\geq$ 20 mU/L disertai FT4 rendah, yang mengharuskan pemeriksaan lanjutan dan pemberian terapi levotiroksin secara segera. Kadar TSH $\geq$ 10 mU/L pada bayi berusia $\geq$ 2 minggu juga dianggap abnormal dan membutuhkan intervensi terapi. Jika terapi belum diberikan, pemeriksaan ulang kadar TSH dan FT4 dianjurkan dalam jangka waktu 2 dan 4 minggu, dan terapi harus dimulai apabila hasil pemeriksaan tetap menunjukkan kelainan. Kadar TSH yang tinggi pada skrining wajib dilaporkan segera kepada tim endokrin pediatrik. Selain itu, evaluasi radiologis melalui skintigrafi dan ultrasonografi tiroid penting untuk menilai keberadaan serta ukuran kelenjar tiroid atau kemungkinan adanya tiroid ektopik, yang sebaiknya dilakukan di fasilitas rumah sakit yang memadai.