

IR – PERPUSTAKAAN UNIVERSITAS AIRLANGGA

SKRIPSI

HUBUNGAN FUNGSI TIROID DENGAN PERTUMBUHAN PADA ANAK

SINDROM DOWN DI POLI ENDOKRIN ANAK RSUD DR. SOETOMO

SURABAYA



Penulis:

Hafidhatul Aisy

NIM: 011811133082

PROGRAM STUDI KEDOKTERAN

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS AIRLANGGA

SURABAYA

2022

IR – PERPUSTAKAAN UNIVERSITAS AIRLANGGA

SKRIPSI

HUBUNGAN FUNGSI TIROID DENGAN PERTUMBUHAN PADA ANAK

SINDROM DOWN DI POLI ENDOKRIN ANAK RSUD DR. SOETOMO

SURABAYA



Penulis:

Hafidhatul Aisy

NIM: 011811133082

PROGRAM STUDI KEDOKTERAN

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS AIRLANGGA

SURABAYA

2022

IR – PERPUSTAKAAN UNIVERSITAS AIRLANGGA

**HUBUNGAN FUNGSI TIROID DENGAN PERTUMBUHAN PADA ANAK
SINDROM DOWN DI POLI ENDOKRIN ANAK RSUD DR. SOETOMO
SURABAYA**

Skripsi

Untuk memenuhi tahap sarjana Program Studi Kedokteran

Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga

Oleh:

Hafidhatul Aisy

011811133082

PROGRAM STUDI KEDOKTERAN

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS AIRLANGGA

SURABAYA

2022

LEMBAR PERSETUJUAN

Skripsi ini telah disetujui untuk diujikan
Tanggal 20 Juli 2022

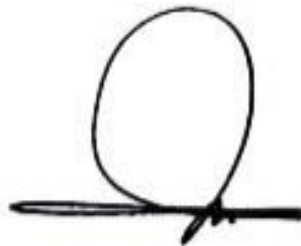
Pembimbing I



Dr. Nur Rochmah, dr., Sp.A (K)

NIP. 197904292008012007

Pembimbing II



Hermawan Susanto, dr., Sp.PD.K-EMD.FINASIM

NIP. 197203022010121001

SURAT PERNYATAAN ORISINALITAS

Yang bertanda tangan di bawah ini, saya:

Nama : Hafidhatul Aisy

NIM : 011811133082

Program Studi : Kedokteran

Fakultas : Kedokteran

Jenjang : Sarjana (S1)

Menyatakan bahwa saya tidak melakukan tindakan plagiat dalam penulisan skripsi saya yang berjudul:

**HUBUNGAN FUNGSI TIROID DENGAN PERTUMBUHAN PADA ANAK
SINDROM DOWN DI POLI ENDOKRIN ANAK RSUD DR. SOETOMO
SURABAYA**

Apabila suatu saat nanti terbukti melakukan tindakan plagiat, saya akan menerima sanksi yang telah ditetapkan.

Demikian surat pernyataan ini saya buat dengan sebenar-benarnya.

Surabaya, 7 Juli 2022



Hafidhatul Aisy
011811133082

UCAPAN TERIMA KASIH

Puji syukur kepada Allah SWT atas segala rahmat dan hidayah-Nya sehingga penulis dapat menyelesaikan skripsi yang berjudul “Hubungan Fungsi Tiroid dengan Pertumbuhan pada Anak Sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo Surabaya” dengan baik. Skripsi ini telah diselesaikan dengan maksimal dan lancar tentunya tak lepas dari bantuan dan masukan dari berbagai pihak. Oleh karena itu, pada kesempatan ini penulis ingin mengucapkan terima kasih sebesar-besarnya kepada:

1. Dr. Nur Rochmah, dr., Sp.A (K) selaku dosen pembimbing penelitian pertama yang telah meluangkan waktu serta memberikan bimbingan, masukan, dukungan, bantuan, dan arahan dalam pengerjaan skripsi.
2. dr. Hermawan Susanto, Sp.PD.K-EMD.FINASIM selaku dosen pembimbing penelitian kedua yang telah meluangkan waktu serta memberikan bimbingan, masukan, dukungan, bantuan, dan arahan dalam pengerjaan skripsi.
3. Dr. Azwin Mengindra Putera Lubis, dr., Sp.A (K) selaku dosen penguji yang telah meluangkan waktu dan memberikan kritik serta saran yang membangun dalam penyelesaian skripsi.
4. Prof. Dr. Budi Santoso, dr., Sp.OG (K) sebagai Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga yang telah memberikan kesempatan kepada penulis untuk menempuh pendidikan di Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga.
5. Prof. Dr. Soetojo, dr., Sp.U (K) selaku Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga terdahulu yang telah memberi kesempatan kepada penulis untuk menempuh pendidikan di Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga.
6. Dr. Achmad Chusnu Romdhoni, dr., Sp.THT-KL (K), FICS selaku Wakil Dekan I Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga yang telah memberi

kesempatan kepada penulis untuk menempuh pendidikan di Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga.

7. Dr. Hanik Badriyah Hidayati, dr., Sp.S(K) selaku Wakil Dekan II Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga yang telah memberi kesempatan kepada penulis untuk menempuh pendidikan di Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga.
8. Dr. Sulistiawati, dr., M.Kes selaku Wakil Dekan III Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga yang telah memberi kesempatan kepada penulis untuk menempuh pendidikan di Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga.
9. Dr. Purwo Sri Rejeki, dr., M.Kes selaku Koordinator Program Studi Kedokteran Universitas Airlangga yang telah mendukung, mengizinkan, dan memfasilitasi pengerjaan skripsi.
10. Dr. Pudji Lestari, dr., M.Kes selaku Penanggung Jawab Blok Penelitian yang telah memfasilitasi dan memberikan pengarahan dalam pengerjaan skripsi
11. Dr. Alpha Fardah Athiyyah, dr., Sp.A (K) selaku dosen wali yang telah memberikan bimbingan dan dukungan selama proses perkuliahan di Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga.
12. Dosen dan staf Program Studi Kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga, yang telah membantu dan memberikan materi perkuliahan sebagai penunjang pengetahuan yang menjadi dasar pengerjaan skripsi.
13. Kedua orangtua serta keluarga penulis yang telah memberikan bantuan, dukungan, saran, doa, dan semangat hingga terselesaikannya skripsi ini.
14. Teman-teman Achilles 2018 terutama Ismi Dian Meiliana, Kezia Arung Palobo, Adilah Maysuri Ibrahim, Maimanah Zumaro Umi Faiqoh, Dianira Hanum F A, Shafa Safira R, Faiza Chairunisa, Hanna Aulia Ifadah, dan Annisa

Faradila yang selalu memberikan bantuan, dukungan, saran, semangat, dan doa dalam pengerjaan skripsi dan selama mengikuti proses pendidikan

15. Seluruh pihak yang telah memberikan bantuan, dukungan, doa, dan semangat dalam penyelesaian skripsi ini serta selama proses pendidikan yang tidak dapat disebutkan satu persatu.

16. Diri sendiri yang telah berjuang sejauh ini dan tidak menyerah melawan ego serta mood yang tidak tentu selama penyusunan skripsi ini.

Penulis menyadari bahwa penulisan skripsi ini masih membutuhkan penyempurnaan, oleh karena itu penulis mengharapkan kritik dan saran yang membangun. Semoga hasil penelitian ini mendapat ridho-Nya dan dapat bermanfaat bagi semua pihak yang membutuhkan.

Surabaya, 7 Juli 2022

Penulis

RINGKASAN

Sindrom Down merupakan kelainan genetik pada kromosom 21 yang menyebabkan penderitanya mengalami gangguan perkembangan mental dan motorik, kelainan bawaan, dismorfik wajah dan tubuh secara umum. Berdasarkan data Riskesdas angka kejadian Sindrom Down di Indonesia cenderung meningkat setiap tahunnya. Anak dengan Sindrom Down memiliki risiko mengalami gangguan fungsi tiroid dimana hormon tiroid secara fisiologis memiliki peranan penting terhadap pertumbuhan. Sehingga gangguan fungsi tiroid pada anak dengan Sindrom Down mungkin akan mempengaruhi pertumbuhannya. Diluar gangguan fungsi tiroid, anak dengan Sindrom Down sendiri telah mengalami retardasi pertumbuhan sejak didalam kandungan yang berlanjut hingga akhir masa pertumbuhan. Hal ini ditandai dengan dengan hasil akhir perawakan pendek dan lingkaran kepala yang lebih kecil dibandingkan dengan populasi normal.

Penelitian ini merupakan penelitian observasional analitik dengan rancangan *cross-sectional* serta metode *random sampling* dengan total 27 sampel rekam medis pasien anak Sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo Surabaya periode April 2018 – Juni 2021. Variabel bebas penelitian ini berupa fungsi tiroid sedangkan variabel terikat berupa pertumbuhan tinggi badan. Adapun instrumen penelitian yang digunakan berupa lembar pengumpul data dan kurva pertumbuhan khusus Sindrom Down. Metode yang digunakan pada penelitian ini adalah pengumpulan data sekunder berupa rekam medis pasien, kemudian dipilih berdasarkan kriteria inklusi dan eksklusi. Hasil data yang diperoleh dianalisis menggunakan uji *Spearman* dan diolah secara statistik melalui aplikasi SPSS.

Hasil yang diperoleh yaitu dari total 27 sampel didapatkan perbandingan antara pasien laki-laki dan perempuan sekitar 2:1 dengan frekuensi kelompok usia terbanyak

pada usia bayi (<12 bulan) sebesar 74,1%. Pada hasil pemeriksaan kariotipe genetik seluruh subjek penelitian mengalami trisomi 21 dengan jumlah 27 pasien (100%). Distribusi tinggi badan didapatkan paling banyak pasien dengan perawakan normal (81,5%), perawakan sangat pendek (7,4%), perawakan tinggi (7,4%), dan perawakan pendek (3,7%). Adapun distribusi fungsi tiroid didapatkan pasien paling banyak mengalami hipotiroid sentral (55,6%), hipotiroid subklinis (29,6%), hipotiroid primer (11,1%), dan eutiroid (3,7%). Nilai signifikansi dari hubungan antara fungsi tiroid (TSH dan FT4) dengan pertumbuhan secara berturut p=0,287 dan p=0,143 yang berarti nilai p diatas 0,05 sehingga tidak terdapat hubungan antara keduanya. Pada penelitian selanjutnya disarankan untuk melakukan penelitian sejenis yang ikut memasukkan komorbid lain dan pemeriksaan antibodi tiroid dalam variabel penelitian.

ABSTRACT

Introduction: *Children with Down Syndrome (DS) have an increased risk of developing thyroid dysfunction. Thyroid hormone plays an essential role in the growth process so the disturbances of thyroid function can affect its growth.*

Aim: *To determine the correlation between thyroid function and growth in children with DS.*

Method: *This cross-sectional study included 27 subjects (17 boys, 10 girls) with DS aged 1-47 months, the average age was 10.00 ± 10.87 months. We recorded thyroid function and length/height as growth parameters. Height/length was assessed using a standard curve for children with DS.*

Result: *Among 27 subjects, 15 (55.6%) had been diagnosed with central hypothyroidism, 8 (29.6%) subclinical hypothyroidism, 3 (11.1%) primary hypothyroidism, and 1 (3.7%) euthyroid. The mean onset of diagnosis was 8.99 ± 10.77 months. Majority of the subjects had normal height (22/27, mean z-score -0.03 ± 2.37). The significance value of the correlation between thyroid function (TSH and FT4 level) and growth (change in z-score) respectively $p=0.287$ and $p=0.143$, which means $p>0.05$ so there is no significant correlation.*

Conclusion: *There is no correlation between thyroid function and the growth of children with DS. But it's advisable to do thyroid function screening, diagnose, monitor, and give early therapy in children with DS to prevent deteriorating conditions of development, growth, and metabolism.*

Keywords: *Down syndrome, growth, thyroid function*

DAFTAR ISI

	Halaman
SAMPUL DALAM.....	i
PRASYARAT GELAR.....	ii
LEMBAR PERSETUJUAN.....	iii
SURAT PERNYATAAN ORISINALITAS.....	iv
UCAPAN TERIMA KASIH	v
RINGKASAN	viii
<i>ABSTRACT</i>	x
DAFTAR ISI.....	xi
DAFTAR TABEL	xv
DAFTAR GAMBAR.....	xvi
DAFTAR LAMPIRAN.....	xvii
DAFTAR SINGKATAN.....	xviii
BAB 1 PENDAHULUAN	1
1.1 Latar Belakang.....	1
1.2 Rumusan Masalah.....	3
1.3 Tujuan Penelitian	3
1.3.1 Tujuan Umum.....	3
1.3.2 Tujuan Khusus	3
1.4 Manfaat Penelitian	3
1.4.1 Manfaat Teoritis.....	3
1.4.2 Manfaat Praktis	4
BAB 2 TINJAUAN PUSTAKA.....	5
2.1 Sindrom Down.....	5

2.1.1 Definisi Sindrom Down.....	5
2.1.2 Epidemiologi Sindrom Down.....	6
2.1.3 Manifestasi Klinis Sindrom Down	7
2.1.4 Diagnosis Sindrom Down.....	11
2.2 Hormon Tiroid	11
2.2.1 Fisiologi Hormon Tiroid.....	11
2.2.2 Pemeriksaan Fungsi Tiroid	13
2.2.3 Gangguan Fungsi Tiroid	13
2.3 Pertumbuhan	18
2.3.1 Fisiologi Pertumbuhan.....	18
2.3.2 Cara Pengukuran.....	20
2.3.3 Pertumbuhan pada Sindrom Down.....	20
BAB 3 KERANGKA KONSEPTUAL DAN HIPOTESIS PENELITIAN	26
3.1 Kerangka Konseptual Penelitian.....	26
3.2 Hipotesis Penelitian	27
BAB 4 METODE PENELITIAN.....	28
4.1 Jenis dan Rancangan Penelitian.....	28
4.2 Populasi, Sampel, dan Teknik Pengambilan Sampel.....	28
4.2.1 Populasi.....	28
4.2.2 Sampel	28
4.2.3 Besar Sampel	29
4.2.4 Teknik Pengambilan Sampel	29
4.3 Variabel Penelitian.....	29
4.3.1 Variabel Bebas.....	29
4.3.2 Variabel Terikat	29

4.3.3 Definisi Operasional Penelitian	29
4.4 Bahan dan Instrumen Penelitian	32
4.4.1 Bahan Penelitian	32
4.4.2 Instrumen Penelitian	32
4.5 Lokasi dan Waktu Penelitian	32
4.6 Prosedur Pengumpulan Penelitian	32
4.7 Teknik Pengelolaan dan Analisis Data	32
4.8 Aspek Etik Penelitian.....	33
4.9 Kerangka Operasional Penelitian.....	33
BAB 5 HASIL DAN ANALISIS DATA	34
5.1 Karakteristik Dasar Subjek Penelitian	34
5.2 Karakteristik Pertumbuhan Anak Sindrom Down	36
5.3 Karakteristik Fungsi Tiroid.....	36
5.4 Hubungan Kadar TSH Terhadap Perubahan Tinggi Badan.....	37
5.5 Hubungan Kadar FT4 Terhadap Perubahan Tinggi Badan	37
BAB 6 PEMBAHASAN.....	38
6.1 Distribusi Jenis Kelamin.....	38
6.2 Distribusi Usia	38
6.3 Hasil Kariotipe Genetik	39
6.4 Distribusi Tinggi Badan.....	40
6.5 Distribusi Fungsi Tiroid.....	41
6.6 Hubungan Fungsi Tiroid dengan Pertumbuhan	42
BAB 7 PENUTUP	45
7.1 Kesimpulan	45
7.2 Saran	45

DAFTAR PUSTAKA.....	46
LAMPIRAN.....	50

DAFTAR TABEL

	Halaman
Tabel 2.1 Efek Hormon Tiroid Terhadap Organ Tubuh	12
Tabel 2.2 Rentang Normal Tes Fungsi Tiroid	13
Tabel 2.3 Interpretasi Tes Fungsi Tiroid.....	17
Tabel 4.1 Rentang Normal Tes Fungsi Tiroid	30
Tabel 4.2 Interpretasi Tes Fungsi Tiroid.....	30
Tabel 5.1 Frekuensi Karakteristik Subjek Penelitian.....	34
Tabel 5.2 Karakteristik Dasar Subjek Penelitian	35
Tabel 5.3 Karakteristik Pertumbuhan Sindrom Down.....	36
Tabel 5.4 Karakteristik Fungsi Tiroid.....	36
Tabel 5.5 Hubungan antara Kadar TSH dengan Perubahan Tinggi Badan	37
Tabel 5.6 Hubungan antara Kadar FT4 dengan Perubahan Tinggi Badan	37

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar 2.1 <i>Transverse Palmar Crease</i> pada Sindrom Down	7
Gambar 2.2 <i>Sandal Gap</i> pada Sindrom Down	8
Gambar 2.3 Grafik Panjang/Tinggi Badan Menurut Umur Untuk Anak Laki-Laki Sindrom Down Usia 0-36 Bulan	22
Gambar 2.4 Grafik Panjang/Tinggi Badan Menurut Umur Untuk Anak Perempuan Sindrom Down Usia 0-36 Bulan	23
Gambar 2.5 Grafik Tinggi Badan Menurut Umur Untuk Anak Laki-Laki Sindrom Down Usia 2-20 Tahun.....	24
Gambar 2.6 Grafik Tinggi Badan Menurut Umur Untuk Anak Perempuan Sindrom Down Usia 2-20 Tahun.....	25
Gambar 3.1 Kerangka Konsep Penelitian.....	26
Gambar 4.1 Kerangka Operasional Penelitian	33

DAFTAR LAMPIRAN

	Halaman
Lampiran 1. Jadwal Kegiatan	50
Lampiran 2. Uraian Biaya.....	51
Lampiran 3. Surat Keterangan Kelaikan Etik	52
Lampiran 4. Hasil Analisis Penelitian dengan SPSS	53
Lampiran 5. Laman <i>Peditools</i>	56

DAFTAR SINGKATAN

AAP	: <i>American Academy of Pediatric</i>
ADHD	: <i>Attention deficit hyperactivity disorder</i>
Anti Tg	: Antibodi Tiroglobulin
Anti TPO	: Antibodi Tiroid Peroksiase
ASD	: <i>Atrial septal defect</i>
ASD	: <i>Autistic Spectrum Disorder</i>
AVSD	: <i>Atrioventricular septal defect</i>
BMI	: <i>Body Mass Index</i>
CVS	: <i>Chorionic Villus Sampling</i>
FT3	: <i>Free T3</i>
FT4	: <i>Free T4</i>
GH	: <i>Growth hormone</i>
IGF-1	: <i>Insulin-like growth factor 1</i>
IGF-2	: <i>Insulin-like growth factor 2</i>
IQ	: <i>IntelligenceQuotient</i>
LATS	: <i>Long-acting thyroid stimulator</i>
LILA	: <i>Lingkar Lengan Atas</i>
RCT	: <i>Randomized placebo-controlled trial</i>
SPSS	: <i>Statistical Product and Service Solution</i>
T3	: <i>Triiodothyronine</i>
T4	: <i>Tetraiodothyronine</i>
TRH	: <i>Thyrotropin-releasing hormone</i>
TSH	: <i>Thyroid-stimulating hormone</i>
TSI	: <i>Thyroid-stimulating immunoglobulin</i>

VSD : *Ventricular septal defect*