

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Sindrom Down merupakan suatu kelainan genetik pada kromosom 21 yang menyebabkan penderitanya mengalami gangguan perkembangan mental dan motorik, kelainan bawaan, serta mengalami dismorfik wajah dan tubuh secara umum (Verstegen *et al*, 2020). Berdasarkan data dari Graaf *et al* (2015), prevalensi kelahiran anak dengan Sindrom Down di Amerika Serikat diperkirakan 12,6 per 10.000 (atau 1 dalam 792) kelahiran hidup pada tahun 2010. Sedangkan di Indonesia, kasus Sindrom Down cenderung meningkat setiap tahunnya. Berdasarkan hasil riset kesehatan dasar pada anak usia 24-59 bulan pada tahun 2010 terjadi kasus Sindrom Down sebesar 0,12% dan kemudian meningkat hampir 2 kali lipat pada 2018 menjadi 0,21% (Kemenkes RI, 2018).

Anak-anak dengan Sindrom Down memiliki peningkatan risiko terhadap masalah kesehatan lainnya, salah satunya adalah kelainan endokrin. Gangguan fungsi tiroid merupakan kelainan endokrin yang paling sering dialami oleh anak-anak Sindrom Down dengan angka kejadian 4-18% (Bull & Committee on Genetic, 2011). Gangguan fungsi tiroid pada anak dengan Sindrom Down meliputi berbagai spektrum klinis seperti: hipotiroid perifer, sentral, subklinis dan hipertiroid (Amr, 2018; Hanley *et al*, 2016). Dalam studi cohort yang dilakukan oleh Pierce *et al* (2017), anak-anak dengan Sindrom Down mayoritas menderita hipotiroid subklinis ringan.

Hormon tiroid secara fisiologis memiliki peranan penting terhadap pertumbuhan. Sehingga gangguan pada fungsi tiroid dapat menghambat proses pertumbuhan (Saracnac *et al*, 2013). Penelitian di qatar menemukan tinggi badan yang

signifikan lebih pendek pada kelompok hipotiroid primer dan hipotiroid subklinis dibandingkan dengan kelompok eutiroid (Alaaraj *et al*, 2019). Diluar gangguan fungsi tiroid, anak-anak dengan Sindrom Down sendiri telah mengalami retardasi pertumbuhan sejak didalam kandungan yang berlanjut hingga akhir masa pertumbuhan (Gameren-Oosterom *et al*, 2012). Hal ini ditunjukkan dengan tinggi badan yang lebih pendek dan lingkaran kepala yang lebih kecil dibandingkan dengan anak-anak tanpa Sindrom Down (Cronk *et al*, 1988; Gameren-Oosterom *et al*, 2012; Zemel *et al*, 2015). Sementara di Indonesia anak-anak Sindrom Down tanpa kelainan tiroid mengalami perawakan pendek sebesar 46,5% dan perawakan sangat pendek sebesar 24,4% (Arifiyah dan Purwanti, 2017).

Seiring dengan banyaknya kasus Sindrom Down yang berperawakan pendek, gangguan fungsi tiroid pada Sindrom Down dikhawatirkan akan memperburuk kondisi pertumbuhan mereka. Namun dilain sisi kondisi pertumbuhan juga dipengaruhi oleh banyak faktor lain seperti asupan nutrisi yang diperoleh, faktor genetik, hormon pertumbuhan, hormon pubertas, dan faktor lingkungan seperti tingkat pendidikan dan tingkat sosial ekonomi orang tua (de Onis, 2017; Lissauer & Carroll, 2018). Adapun beberapa kondisi yang dapat memperburuk kondisi pertumbuhan pada anak Sindrom Down diantaranya hipotiroid, penyakit celiac, malformasi gastrointestinal, leukemia, epilepsi, diabetes, talasemia, penyakit jantung bawaan, gangguan saluran napas bagian atas terkait tidur, dan kekurangan nutrisi karena masalah makan (Bertapelli *et al*, 2014; Styles *et al*, 2002). Karena banyaknya faktor yang dapat mempengaruhi pertumbuhan, penelitian ini perlu dilakukan guna mengkonfirmasi apakah pertumbuhan pada anak dengan Sindrom Down dipengaruhi oleh fungsi tiroid atau mungkin oleh faktor lain. Terlebih lagi di Indonesia penelitian

mengenai hubungan fungsi tiroid dengan pertumbuhan pada anak Sindrom Down belum banyak diteliti.

1.2 Rumusan Masalah

Apakah terdapat hubungan antara fungsi tiroid dengan pertumbuhan pada anak Sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo Surabaya?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Menganalisis hubungan antara fungsi tiroid dengan pertumbuhan pada anak Sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo Surabaya.

1.3.2 Tujuan Khusus

- a. Mengetahui karakteristik tes fungsi tiroid pada anak dengan Sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo Surabaya
- b. Mengetahui profil pertumbuhan pada anak dengan Sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo Surabaya
- c. Menganalisis hubungan antara fungsi tiroid dengan pertumbuhan pada anak Sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo Surabaya

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat Teoritis

Hasil penelitian ini diharapkan dapat memberikan informasi mengenai hubungan antara fungsi tiroid dengan pertumbuhan pada anak Sindrom Down.

1.4.2 Manfaat Praktis

a. Manfaat bagi Pasien dan Keluarga Pasien

Hasil penelitian ini diharapkan dapat meningkatkan kesadaran akan pertumbuhan pada anak Sindrom Down dan kepatuhan terhadap skrining fungsi tiroid dan terapi pada kasus disfungsi tiroid.

b. Manfaat bagi Masyarakat

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menambah pengetahuan masyarakat mengenai fungsi tiroid dan pertumbuhan pada Sindrom Down.

c. Manfaat bagi Klinisi

Hasil penelitian ini diharapkan dapat membantu proses tatalaksana gangguan fungsi tiroid pada anak Sindrom Down dengan baik.