

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Meningkatnya pendidikan dan pengetahuan masyarakat akan pentingnya kebersihan rumah tangga dan lingkungan, serta meningkatnya pendapatan dan akses ke pelayanan kesehatan menyebabkan menurunnya angka kesakitan dan kematian anak oleh karena faktor infeksi.¹ Menurunnya penyakit infeksi mengakibatkan penyakit noninfeksi seperti kelainan genetik menjadi dominan. Salah satu kelainan genetik yang dapat terjadi pada anak adalah sindrom Down.

Sindrom Down adalah kelainan genetik yang disebabkan karena kelainan pada kromosom 21. Terdapat 3 bentuk kelainan kromosom 21 yang terjadi pada anak sindrom Down yaitu trisomi 21, translokasi, dan mosaikisme. Sekitar 95% penderita sindrom Down mengalami kelainan kromosom trisomi 21, 2-4% translokasi, dan 1-4% mosaikisme.^{2,3}

Prevalensi kelahiran anak dengan sindrom Down di Amerika Serikat adalah 1 dari 800 kelahiran hidup.⁴ Sedangkan di Indonesia, Riset kesehatan dasar 2013 melaporkan proporsi kejadian sindrom Down sebesar 0,13%. Proporsi ini mengalami peningkatan 0,01% dibandingkan dengan data 2010.⁵ Permasalahan umum yang paling sering terjadi pada anak sindrom Down adalah gangguan perkembangan. Gangguan perkembangan pada anak sindrom Down ditandai dengan beberapa gejala seperti lingkaran kepala kecil, berkurangnya sel otak, jembatan hidung datar, perawakan pendek, hipotonia, dan kelainan tiroid.⁶

Kelainan tiroid terjadi sekitar 15-30% pada anak sindrom Down.^{2,7} Kelainan ini dapat disebabkan karena terjadi beberapa defek genetik yang dapat menyebabkan kegagalan pertumbuhan dan perkembangan hormon tiroid serta kegagalan dalam hormogenesis hormon tiroid. Penyebab lain disebabkan karena faktor autoimun, obat-obatan, dan goiterogen.⁸ Kelainan tiroid pada anak sindrom Down, dapat memperparah perkembangan anak sindrom Down. Hal ini disebabkan karena selain mempengaruhi metabolisme karbohidrat, protein, dan lemak, hormon tiroid juga mempengaruhi organ tubuh lain seperti otak, jantung, tulang, dan sistem imun. Di sisi lain, kelainan tiroid juga akan mempengaruhi fungsi pendengaran yang berperan penting dalam perkembangan memori, bahasa, dan kemampuan belajar anak sindrom Down.⁹

Pada anak sindrom Down, 50-75% akan mengalami kelainan pendengaran.^{2,10} Hal ini disebabkan karena tuba Eustachius mudah kolaps akibat menurunnya densitas sel kartilago sehingga meningkatkan kejadian infeksi telinga.¹¹ Perkembangan telinga juga sangat dipengaruhi oleh hormon tiroid. Kekurangan hormon tiroid dapat mempengaruhi perkembangan koklea sehingga menyebabkan gangguan pendengaran. Penelitian yang dilakukan Szarama pada tikus menunjukkan bahwa keadaan hipotiroid menyebabkan kerusakan morfologi sel sensorik rambut luar koklea dan berkurangnya mikrotubulus pada sel penyangga.¹² Cordas menemukan keadaan hipotiroidisme menyebabkan persistensi kronik mesenkim pada telinga tengah tikus yang diikuti dengan pembesaran dan keterlambatan osifikasi dari osikel.¹³

Gangguan pendengaran dapat terjadi dalam keadaan defisiensi yodium. Hal ini dapat dilihat pada penderita kretin di daerah endemis gangguan akibat kekurangan yodium (GAKY) yang mengalami *deaf-mutism* atau bisu tuli. Penelitian yang dilakukan Wespi menunjukkan penurunan angka kejadian *deaf-mutism* ketika diberikan profilaksis yodium.¹⁴ Penelitian Hickson menunjukkan pengobatan dengan pemberian tiroksin pada neonatus yang menderita gangguan pendengaran mengalami peningkatan fungsi pendengaran.¹⁵

Penelitian yang membuktikan hubungan tiroid dengan gangguan pendengaran pada anak dengan sindrom Down masih sangat terbatas. Melalui penelitian ini diharapkan hubungan tiroid dengan gangguan pendengaran pada anak sindrom Down dapat diketahui dengan lebih jelas.

1.2 Permasalahan Penelitian

Apakah terdapat hubungan antara fungsi tiroid dengan gangguan pendengaran anak sindrom Down?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan umum

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hubungan antara fungsi tiroid dengan gangguan pendengaran pada anak sindrom Down.

1.3.2 Tujuan khusus

- 1) Mengetahui hubungan antara fungsi tiroid dengan derajat gangguan pendengaran pada anak sindrom Down.
- 2) Mengetahui hubungan antara fungsi tiroid dengan tipe gangguan pendengaran pada anak sindrom Down.

1.4 Manfaat Penelitian

1) Bidang pelayanan

Memberi masukan kepada tenaga kesehatan tentang hubungan tiroid dengan gangguan pendengaran pada anak sindrom Down.

2) Masyarakat

Memberikan informasi kepada masyarakat tentang hubungan tiroid dengan gangguan pendengaran pada anak sindrom Down

3) Bidang penelitian

Menjadi dasar penelitian lebih lanjut mengenai tiroid dalam hubungannya dengan gangguan pendengaran pada anak sindrom Down

1.5 Keaslian Penelitian

Tabel 1. Keaslian penelitian

No.	Judul Penelitian	Metode	Hasil
1	Tüysüz B, Beker D. Thyroid dysfunction in children with Down's syndrome. <i>Acta Paediatr.</i> 2007;90(12):1389–93. ¹⁶	Tes fungsi tiroid dilakukan pada sampel anak sindrom Down berjumlah 320 anak usia 5 hari sampai 10 tahun. Desain: <i>cross sectional</i>	Fungsi tiroid normal pada 230 subjek (71,9%) dan abnormal pada 90 (28,1%). 6 anak memiliki hipotiroidisme kongenital primer, 1 anak hipotiroidisme didapat dan 2 <i>transient hyperthyrotropinaemia of the newborn</i> . 16 dari sisa 81 anak (25,3%) memiliki hipotiroidisme terkompensasi dengan peningkatan TSH (11-20mU l ⁻¹). T4 ditemukan normal atau mendekati batas bawah normal. 65 anak memiliki hipotiroidisme terkompensasi ringan

			dengan peningkatan TSH ringan (6-10 mU l ⁻¹). Tidak ada anak mengalami hipertiroidisme. Antibodi antitiroid ditemukan pada kasus hipotiroidisme didapat.
2	McPherson B, dkk. Hearing loss in Chinese school children with Down syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2007 Dec;71(12):1905–15. ¹⁷	Sampel berjumlah 92 subjek. Dilakukan analisa terhadap status pendengaran anak dengan sindrom Down dengan timpanometri, <i>transient evoked otoacoustic emission</i> (TEOAE) dan audiometri nada murni. Desain: <i>cross sectional</i>	Ditemukan prevalensi tinggi terhadap gangguan pendengaran sebesar 78% pada sampel dengan derajat ringan hingga sedang. Tidak ada perbedaan menurut gender, usia, atau asimetri telinga yang ditemukan secara signifikan yang menyebabkan tidak dapat dilakukan tes timpanometri dan TEOAE.
3	Shott SR, Joseph A, Heithaus D. Hearing loss in children with Down syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2001;61:199–205. ¹⁸	Sampel berjumlah 48 subjek. Penelitian dilakukan pada anak sindrom Down dibawah 2 tahun. Dilakukan review terhadap intervensi dan terapi untuk mengobati penyakit telinga kronik. Level pendengaran diukur setelah tahun pertama penelitian, pretes dan postes. Desain: eksperimental	Setelah dilakukan terapi terhadap otitis media kronis, baik dengan konservatif maupun tindakan bedah, 98% anak memiliki level pendengaran normal. Hanya 2 anak mengalami gangguan pendengaran ringan setelah intervensi

4	Szarama KB, dkk. Thyroid hormone increases fibroblast growth factor receptor expression and disrupts cell mechanics in the developing organ of corti. BMC Dev Biol. 2013;13(6):1–18. ¹²	Sampel adalah tikus. Keadaan hipertiroid diinduksi dengan memberikan <i>triiodothyronine</i> selama 2 atau 4 hari setelah 24 jam pada kultur koklea tikus dari embrio berusia 14 hari. Keadaan hipotiroid diinduksi dengan pemberian methimazole dan diet rendah yodium pada tikus hamil. Desain: eksperimental	Keadaan hipotiroid menyebabkan gangguan pada sel sensori rambut luar koklea dan berkurangnya mikrotubulus pada sel penyangga. Hipotiroid meningkatkan kekakuan sel rambut luar koklea, tetapi melemahkan sel penyangga.
5	Cordas EA, dkk. Thyroid Hormone Receptors Control Developmental Maturation of the Middle Ear and the Size of the Ossicular Bones. Endocrinology. 2012;153:1548–60. ¹³	Sampel adalah tikus $Tshr^{-/-}$ (hipotiroid kongenital), $Thra^{-/-}Thrb^{-/-}$ (defisiensi reseptor tiroid), dan $Thra^{+/PV}$ yang memiliki ekspresi negatif $TR\alpha 1$ serta tikus kontrol. Analisis menggunakan PCR dari preparat yang diambil dengan <i>in situ hybridization</i> . Selain itu juga dilakukan tes fungsi pendengaran, pengukuran serum hormon, pengecatan histologi, dan pengukuran tulang. Desain: eksperimental.	Tikus $Tshr^{-/-}$, $Thra^{-/-}Thrb^{-/-}$, $Thra^{+/PV}$ mengalami gangguan pendengaran dengan meningkatnya nilai ambang pendengaran dan abnormalitas pada telinga tengah berupa pembesaran osikel dan keterlambatan osifikasi dari osikel.

Dari data diatas ditemukan bahwa:

- 1) Hipotiroid ditemukan pada 28,1% anak sindrom Down.
- 2) Gangguan pendengaran ditemukan pada 78% anak sindrom Down yang diperiksa dengan timpanometri, TEOAE, dan audiometri nada murni.
- 3) Infeksi pada telinga anak sindrom Down apabila diobati dapat memperbaiki pendengaran.

4) Hormon tiroid berperan dalam perkembangan organ telinga.

Penelitian ini berbeda dari penelitian-penelitian sebelumnya karena dilakukan pemeriksaan tiroid pada anak sindrom Down dan dilakukan pemeriksaan gangguan pendengaran menggunakan pemeriksaan objektif dengan timpanometri, OAE, dan BERA.