

# FAKTOR KELAINAN KONGENITAL PADA BAYI BARU LAHIR DI RUANG PERINATOLOGI RUMAH SAKIT ABDUL MOELOEK BANDAR LAMPUNG 2015

Yunani<sup>1</sup>, Anita Bustami<sup>1</sup>, Christin Angelina<sup>2</sup>

## ABSTRAK

Angka kejadian kelainan kongenital berkisar 15 per-1000 kelahiran. Kejadian pada anak umur dibawah satu tahun serkitar 4-5%. Angka kejadian di RSAM Bandar Lampung mengalami peningkatan setiap tahun. Tahun 2013, 115 kasus dan 2014 mningkat menjadi 151 kasus. Tujuan penelitian diketahui faktor-faktor yang berhubungan dengan kelainan congenital pada bayi baru lahir di ruang Perinatologi RSAM Bandar Lampung 2015.

Jenis penelitian kuantitatif dengan rancangan studi kasus control. Data yang digunakan adalah data sekunder. Populasi seluruh bayi yang dirawat di Ruang Perinatologi RSAM 2014, dengan sampel sejumlah 112 (56 kasus dan 56 kontrol). Variabel meliputi faktor genetik, infeksi, obat, umur, hormonal, gizi, serta kelainan kongenital pada bayi baru lahir.

Hasil penelitian univariat kelompok kasus, faktor genetik sebesar 14 (25%), faktor infeksi 23 (41%), faktor obat 18 (32%), faktor umur 22 (39%), faktor hormonal 19 (34%), dan faktor gizi kurang sejumlah 17 responden (30%). Ada hubungan faktor genetic ( $p=0,008$ ), infeksi ( $p=0,013$ ), penggunaan obat ( $p=0,023$ ), umur beresiko ( $p=0,021$ ), hormonal ( $0,014$ ), dan gizi ( $p=0,004$ ) dengan kelainan kongenital pada bayi baru lahir. Gizi merupakan faktor yang paling dominan yang berhubungan dengan kelainan congenital. Disarankan pemerintah hendaknya melakukan penjarangan ibu hamil lebih intensif agar mereka cepat diketahui jika terjadi kekurangan gizi. Demikian masyarakat harus pro aktif untuk memeriksakan kehamilannya dengan tertip, serta menjaga asupan gizi dengan baik.

Kata kunci : Kelainan congenital

## LATAR BELAKANG

Kelainan kongenital merupakan kelainan dalam pertumbuhan struktur bayi yang timbul sejak kehidupan hasiI konsepsi sel telur. Kelainan kongenital dapat merupakan sebab penting terjadinya abortus, lahir mati atau kematian segera setelah lahir. Kematian bayi dalam bulan-bulan pertama kehidupannya sering diakibatkan oleh kelainan kongenital yang cukup berat, hal ini seakan-akan merupakan suatu seleksi alam terhadap kelangsungan hidup bayi yang dilahirkan. Bayi yang dilahirkan dengan kelainan kongenital besar, umumnya akan dilahirkan sebagai bayi berat lahir rendah bahkan sering pula sebagai bayi kecil untuk masa kehamilannya. Bayi berat lahir rendah dengan kelainan kongenital berat, kira-kira 20% meninggal dalam minggu

pertama kehidupannya. Disamping pemeriksaan fisik, radiologik dan laboratorik untuk menegakkan diagnosa kelainan kongenital setelah bayi lahir, dikenal pula adanya diagnosis pre/antenatal kelainan kongenital dengan beberapa cara pemeriksaan tertentu misalnya pemeriksaan ultrasonografi, pemeriksaan air ketuban dan darah janin.

Kelainan kongenital pada bayi baru lahir dapat berupa satu jenis kelainan saja atau dapat pula berupa beberapa kelainan kongenital secara bersamaan sebagai kelainan kongenital multipel. Kadang-kadang suatu kelainan kongenital belum ditemukan atau belum terlihat pada waktu bayi lahir, tetapi baru ditemukan beberapa waktu setelah kelahiran bayi. Sebaliknya dengan

---

1) Politeknik Kesehatan Tanjungkarang

2) Fakultas Kesehatan Masyarakat Universitas Malahayati

kemajuan teknologi kedokteran, kadang-kadang suatu kelainan kongenital telah diketahui selama kehidupan fetus. Bila ditemukan satu kelainan kongenital besar pada bayi baru lahir, perlu kewaspadaan kemungkinan adanya kelainan kongenital ditempat lain. Dikatakan bahwa bila ditemukan dua atau lebih kelainan kongenital kecil, kemungkinan ditemukannya kelainan kongenital besar di tempat lain sebesar 15% sedangkan bila ditemukan tiga atau lebih kelainan kongenital kecil, kemungkinan ditemukan kelainan kongenital besar sebesar 90%.

Angka kejadian kelainan kongenital yang besar berkisar 15 per 1000 kelahiran angka kejadian ini akan menjadi 4-5% bila bayi diikuti terus sampai berumur 1 (satu) tahun. Di Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo (1975-1979), secara klinis ditemukan angka kejadian kelainan kongenital sebanyak 225 bayi di antara 19.832 kelahiran hidup atau sebesar 11,61 per 1000 kelahiran hidup, sedangkan di Rumah Sakit Dr. Pringadi, Medan (1977-1980) sebesar 48 bayi (0,33%) di antara 14.504 kelahiran bayi dan di Rumah Sakit Universitas Gajah Mada (1974-1979) sebesar 1.64 dari 4625 kelahiran bayi. Angka kejadian dan jenis kelainan kongenital dapat berbeda-beda untuk berbagai ras dan suku bangsa, begitu pula dapat tergantung pada cara perhitungan besar kecilnya kelainan kongenital.

Hasil penelitian secara retrospektif, terhadap semua bayi lahir dengan kelainan kongenital di RSUP Dr. Kariadi Semarang dari 1 Januari 1992 sampai dengan 31 Desember 1996. Angka kejadian kelainan kongenital sebesar 7,8 per 1000 persalinan, dimana kejadian pada bayi laki-laki lebih besar dibandingkan dengan kejadian pada bayi perempuan. Macam kelainan kongenital yang terbanyak adalah dari kelompok sistem susunan syaraf pusat (SSP) yaitu sebesar 3,7 per 1000 persalinan, dimana anensefali menempati urutan pertama dengan angka kejadian 1,5 per 1000 persalinan. Paritas penderita rata-rata 2,4 (1,4). Umur penderita rata-rata 30 tahun. Sebagian besar penderita tidak bekerja (ibu rumah tangga) yaitu 54,2 % dan sebagian besar dengan

tingkat pendidikan yang rendah yaitu SD (51,6%). Cara dan waktu dilakukan diagnosis, ternyata hanya sebagian kecil yang dapat didiagnosis pranatal, yaitu 29,1% dengan pemeriksaan ultrasonografi atau BNO photo. Keseluruhan kasus, 69,6% tidak dapat diduga penyebabnya.

Menurut Sofian (2012) diperkirakan frekuensi malformasi kongenital akan menjadi 4-5% untuk bayi-bayi yang dapat hidup sampai usia satu tahun. Manuaba (2012) menyatakan kejadian kelainan kongenital sekitar 0,2% sampai 0,4% dari seluruh persalinan. Pada setiap rumah sakit kejadiannya bervariasi tergantung dari berbagai sebab. Data kesehatan anak secara global tahun 2012 menunjukkan bahwa kelainan bawaan merupakan 4% penyebab kematian anak, sedangkan peranannya dalam kematian perinatal adalah 22% (Effendi, 2014). Selanjutnya Effendi (2014) menyatakan kelainan bayi dengan kelainan bawaan ini menimbulkan berbagai permasalahan dalam keluarga meliputi perasaan tertekan, malu, rasa bersalah, serta masalah perhatian dan pembiayaan yang lebih besar dari anak normal.

Angka kejadian kelainan congenital secara keseluruhan di Provinsi Lampung tidak ditemukan catatan secara pasti, namun penyebab kematian perinatal akibat kelainan congenital kejadiannya dipaparkan sebagai berikut. Faktor medis kematian neonatus tahun 2010 di Bandar Lampung adalah asfiksia 35 (54,72%), BBLR 29 kasus (27,36%) dan penyebab lain 19 kasus (17,92%) penyebab lain, diantaranya kelainan congenital (Dinas Kesehatan Kota Bandar Lampung, 2010). Faktor medis penyebab kematian perinatal tahun 2012 sejumlah 164.062 dengan rincian BBLR 315, asfiksia 301, gangguan pencernaan 7, infeksi 44 kasus, kelainan kongenital 34 kasus, tetanus neonatorun 4 dan lain-lain 158 kasus (Dinas Kesehatan, 2012).

Berdasarkan pre survey awal di ruang Perinatologi Rumah Sakit Abdul Moeloek (RSAM) Bandar Lampung, terjadi peningkatan kasus bayi baru lahir dengan kelainan kongenital yang memerlukan perawatan atau tindakan khusus pembedahan dari tahun 2012

terdapat 115 kasus, dan 2014 menjadi 151 kasus.

### METODOLOGI PENELITIAN

Jenis penelitian *kuantitatif*, dengan rancangan studi kasus control. Data yang digunakan adalah data sekunder. Populasi seluruh bayi yang dirawat di Ruang Perinatologi RSAM 2014, dengan sampel sejumlah 112 (56 kasus dan 56 kontrol). Variabel meliputi faktor genetik, infeksi, obat, umur, hormonal, gizi, serta kelainan kongenital pada bayi baru lahir. Untuk mengetahui perbedaan proporsi digunakan uji chi square, dengan derajat kepercayaan 95%. Sedangkan uji multivariat menggunakan regresi logistik dengan

tahapan: seleksi bivariat ( $p < 0,25$ ), dilanjutkan pemodelan regresi logistik.

### HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN

#### Distribusi Frekuensi Kelainan Kongenital

Tabel 1, dapat dijelaskan bahwa jenis kelainan kongenital yang terjadi di ruang Perinatologi Rumah Sakit Abdul Moeloek, kasus terbanyak adalah kelainan pada bibir dan langit-langit sejumlah 31%, urutan kedua terbanyak adalah kelainan pada kepala berupa kelainan anencephalus, hidrocephalus. Sedangkan yang paling sedikit Cerebral palsy (3%).

Tabel 1  
Distribusi Frekuensi Kelainan Kongenital Pada Bayi Baru Lahir Di RSUDAM 2014

Jenis kelainan kongenital bayi baru lahir	Kasus	
	Jumlah	%
• Tidak lengkap organ ekstremitas (polidactily, sindactily)	7	13
• Kelainan pada bibir dan langit-langit	17	31
• Omphalocel, atresia ani, hipospadia, hirsprung	8	14
• Anencephalus, hidrocephalus	14	25
• Cerebral palsy	2	3
• Sindrom Down	8	14
Jumlah	56	100

### Distribusi Masing-masing Variabel

Tabel 2  
Distribusi Faktor Kelainan Kongenital Ruang Perinatologi RSAM Bandar Lampung 2015

Faktor kelainan kongenital	Kasus		Kontrol	
	n	%	n	%
<b>Genetik</b>				
• Terdapat faktor genetik	14	25	3	5,4
• Tidak ada faktor genetik	42	75	53	94,6
<b>Infeksi</b>				
• Infeksi	23	41	10	18
• Tidak infeksi	33	59	46	82
<b>Obat</b>				
• Terpapar Obat	18	32	7	12,5
• Tidak Terpapar Obat	38	68	49	87,5
<b>Umur</b>				
• Umur berisiko	22	39	10	18
• Umur tidak berisiko	34	61	46	82
<b>Hormonal</b>				
• Ada gangguan	19	34	7	12,5
• Tidak ada gangguan	37	66	49	87,5
<b>Gizi</b>				
• Gizi kurang	17	30	4	7
• Gizi baik	39	70	52	93
Jumlah	56	100	56	100

### **a. Faktor genetik**

Hasil penelitian menunjukkan bahwa distribusi responden pada kelompok kasus yang mempunyai faktor genetik sebesar 14 (25%), sedangkan pada kelompok kontrol yang memiliki faktor genetik sejumlah 3 responden (5,4%). Hasil penelitian sesuai dengan Manuaba (2012), kelainan genetik dan kromosom, adalah kelainan yang bersifat keturunan dan terdapat pada keluarga yang berdekatan. Contoh kelainan kongenital akibat faktor kromosom diantaranya adalah palatoskisis, labioskisis, mongolisme, anensefalus, meningomielokel. Kelainan seperti aneuploidi, poliploidi dan talasemia (Prawiroharjo, 2010). Hasil penelitian ini sejalan dari hasil penelitian di RS Ciptomangunkusumo kejadian akibat faktor genetik sekitar 4-5%. Faktor genetik merupakan hal yang sulit untuk dihindari, oleh karena itu harus diwaspadai agar resiko tidak membahayakan.

### **b. Faktor infeksi**

Hasil penelitian menunjukkan bahwa distribusi frekuensi responden pada kelompok kasus dengan menderita infeksi saat hamil sejumlah 23 responden (41%) dan pada kelompok kontrol sejumlah 10 responden (18%). Menurut Sofian (2012), infeksi terutama diderita ibu dalam proses organogenesis (triwulan pertama kehamilan) dapat menimbulkan kelainan kongenital. Infeksi rubella yang dapat menyebabkan kelainan jantung, mata, dan susunan syaraf pusat janin. Infeksi virus lain juga dapat menimbulkan kelainan bawaan. Seperti virus sitomegalovirus dapat mengakibatkan hidrosefalus, mikrosefalus dan mikroftalmia. Adanya infeksi tertentu dalam periode organogenesis ini dapat menimbulkan gangguan dalam pertumbuhan suatu organ tubuh. Infeksi pada trimester pertama di samping dapat menimbulkan kelainan kongenital dapat pula meningkatkan kemungkinan terjadinya abortus. Sebagai contoh infeksi virus pada trimester pertama ialah infeksi oleh virus Rubella. Bayi yang dilahirkan oleh ibu yang menderita infeksi Rubella pada trimester pertama dapat menderita kelainan kongenital pada mata sebagai

katarak, tuli dan kelainan jantung bawaan (Manuaba, 2012). Hasil penelitian ini mendukung hasil penelitian Darussalam tentang penyakit yang diderita ibu dengan kelainan kongenital pada bayi yang dilahirkan. Hasil penelitian ini juga sesuai dengan data dinas kesehatan Provinsi Lampung yang menjelaskan faktori infeksi sejumlah 44 kasus (2,7%).

### **c. Faktor Obat**

Hasil Penelitian diperoleh distribusi frekuensi responden pada kelompok kasus yang terpapar obat sejumlah 18 responden (32%) dan pada kelompok kontrol sejumlah 7 responden (12,5%).

Beberapa jenis obat tertentu dan jamu-jamuan yang diminum wanita hamil pada trimester pertama kehamilan diduga sangat erat hubungannya dengan terjadinya kelainan kongenital pada bayinya. Salah satu jenis obat yang telah diketahui dapat menimbulkan kelainan kongenital ialah thalidomide yang dapat mengakibatkan terjadinya fokomelia atau mikromelia (Sofian, 2012). Angka kejadian karena faktor obat belum ada angka pastinya atau penelitian tentang jenis obat dan jamu-jamuan.

### **d. Faktor Umur**

Hasil penelitian menunjukkan bahwa distribusi frekuensi responden pada kelompok kasus yang mempunyai umur berisiko sejumlah 22 responden (39%) dan pada kelompok kontrol sejumlah 10 responden (18%). Hasil penelitian ini sesuai dengan teori Sofian (2012) bahwa usia ibu di atas 30 tahun dan akan lebih tinggi lagi pada usia 40 tahun ke atas. Sedangkan Manuaba (2012) menyatakan usia berisiko mengalami sindrom down adalah usia di atas 35 tahun. Di bangsal bayi baru lahir Rumah Sakit Dr Cipto Mangunkusumo pada tahun 1975-1979, secara klinis ditemukan angka kejadian mongolisme 1,08 per 100 kelahiran hidup dan ditemukan resiko relatif sebesar 26,93 untuk kelompok ibu berumur 35 tahun atau lebih; angka keadaan yang ditemukan ialah 1: 5500 untuk kelompok ibu berumur < 35 tahun, 1: 600 untuk kelompok ibu berumur 35-39 tahun, 1: 75 untuk kelompok ibu berumur 40-44

tahun dan 1:15 untuk kelompok ibu berumur 45 tahun atau lebih. Penelitian ini tidak sesuai dengan penelitian Prabawa yang menyatakan umur berisiko rata-rata 30 tahun. Serta penelitian dari Maharani yang menyatakan bahwa faktor usia tidak berhubungan dengan kelainan congenital, karena rata-rata usia produktif saat ini antara 25-30 tahun.

#### e. Faktor Hormonal

Hasil penelitian menunjukkan bahwa distribusi frekuensi responden pada kelompok kasus yang mengalami gangguan hormon sejumlah 19 responden (34%) dan pada kelompok kontrol sejumlah 7 responden (12,5%). Angka penyebab kelainan congenital karena factor hormonal belum diketahui secara pasti. Secara teori wanita yang menderita gangguan hipertiroid dapat menyebabkan pertumbuhan janin terganggu, termasuk penyakit diabetes mellitus yang diderita ibu.

#### f. Faktor Gizi

Hasil penelitian menyatakan bahwa distribusi frekuensi responden

pada kelompok kasus ibu dengan status gizi kurang sejumlah 17 responden (30%) dan pada kelompok kontrol sejumlah 4 responden (7%). Ibu dengan kekurangan gizi dapat meningkatkan kemungkinan kelainan organ terutama saat pembentukan organ tubuh (Manuaba, 2012). Kekurangan beberapa zat penting selama hamil dapat menimbulkan kelainan pada janin. Frekuensi kelainan kongenital lebih tinggi pada ibu-ibu dengan gizi yang kurang selama kehamilan (Sofian, 2012). Angka kejadian kelainan kongenital di Rumah Sakit Abdul Moeloek tahun 2010 karena kasus janin berat bayi lahir rendah sebanyak 27, 36 %, termasuk asfiksia akibat berat bayi rendah, Pembentukan organ tubuh janin memerlukan Ibu dengan kekurangan gizi dapat meningkatkan kemungkinan kelainan organ terutama saat pembentukan organ tubuh (Manuaba, 2012). Kekurangan beberapa zat penting selama hamil dapat menimbulkan kelainan pada janin. Frekuensi kelainan kongenital lebih tinggi pada ibu-ibu dengan gizi yang kurang selama kehamilan (Sofian, 2012).

### Analisis Bivariat

Tabel 3  
Hubungan Faktor Kelainan Congenital pada Bayi Baru Lahir di Ruang Perinatologi RSAM Bandar Lampung 2015

Faktor Konginental	Bayi Lahir				N	%	P	OR	95% CI
	Kasus		Kontrol						
	n	%	n	%					
<b>Genetik</b>									
• Terdapat faktor genetik	14	25	3	5,4	17	15	0.008	5,90	1,58-21,83
• Tidak ada faktor genetik	42	75	53	94,6	95	85			
<b>Infeksi</b>									
• Infeksi	23	41	10	18	23	30	0.013	3,21	1,35-7,63
• Tidak infeksi	33	59	46	82	79	70			
<b>Obat</b>									
• Terpapar Obat	18	32	7	12,5	25	22	0.023	3,32	1,23-8,75
• Tidak Terpapar Obat	38	68	49	49	87	78			
<b>Umur</b>									
• Umur berisiko	22	39	10	18	32	29	0,021	2,98	1,25-7,10
• Umur tidak berisiko	34	61	46	82	80	71			
<b>Hormonal</b>									
• Ada gangguan	19	34	7	12,5	26	23	0.014	3,59	1,37-9,44
• Tidak ada gangguan	37	66	49	87,5	86	77			
<b>Gizi</b>									
• Gizi kurang baik	39	70	52	93	91	81	0.008	5,67	1,77-18,18
• Gizi baik	39	70	52	93	91	81			

Analisis *bivariat* dalam penelitian ini bertujuan untuk mengetahui hubungan faktor genetic, infeksi, obat, umur, hormonal dan gizi dengan kejadian kelainan congenital.

#### **a. Hubungan genetik dengan kelainan congenital**

Berdasarkan tabel 3 dapat dijelaskan bahwa uji perbedaan proporsi kejadian congenital pada faktor genetik, dari 17 ibu terdapat genetik, melahirkan bayinya mengalami kelainan congenital 25%, sedangkan dari 95 ibu tidak terdapat faktor genetik, melahirkan banyinya mengalami kelainan congenital 75%. Hasil uji chi square diperoleh  $p=0,008$ , artinya ada perbedaan proporsi kejadian congenital antara ibu terdapat faktor genetik dengan yang tidak. Hasil uji OR 5,90 yang berarti ibu yang mengalami faktor genetik berisiko melahirkan bayi dengan kelainan congenital sebesar 5,9 kali dibandingkan ibu yang tidak ada faktor genetik.

Hasil penelitian mendukung Sofian (2012), pertumbuhan embryonal dipengaruhi oleh faktor genetik. Kelainan genetik pada ayah atau ibu dapat menyebabkan kelainan kongenital pada bayinya. Penyelidikan dalam hal ini sering sukar, tetapi adanya kelainan kongenital yang sama dalam satu keturunan dapat membantu langkah-langkah selanjutnya. Menurut Manuaba (2012), kelainan genetik dan kromosom, adalah kelainan yang bersifat keturunan dan terdapat pada keluarga yang berdekatan. Kelainan kongenital akibat faktor kromosom diantaranya adalah palatoskisis, labioskisis, mongolisme, anensefalus, meningomielokel (Sofian, 2012). Kemajuan dalam bidang teknologi kedokteran, telah dapat menemukan adanya kelainan kromosom selama kehidupan fetal serta telah dapat dipertimbangkan tindakan-tindakan selanjutnya. Beberapa contoh kelainan kromosom autosom trisomi 21 sebagai Sindroma Down (mongolism) kelainan pada kromosom kelamin sebagai sindroma Turner.

Genetik memegang peran penting dalam beberapa kelainan bawaan. Beberapa kelainan bawaan merupakan penyakit keturunan yang diwariskan melalui *gen* abnormal dari salah satu

atau kedua orang tua. Gen adalah pembawa sifat individu yang terdapat di dalam kromosom setiap sel di dalam tubuh manusia. Jika 1 gen hilang atau cacat, bisa terjadi kelainan bawaan.

Pola pewarisan kelainan genetik:

1) *Autosom dominan*, Jika suatu kelainan atau penyakit timbul meskipun hanya terdapat 1 gen yang cacat dari salah satu orang tuanya, maka keadaannya disebut autosom dominan. Contohnya adalah *akondroplasia* dan *sindroma Marfan.*, 2) *Autosom resesif*. Jika untuk terjadinya suatu kelainan bawaan diperlukan 2 gen yang masing-masing berasal dari kedua orang tua, maka keadaannya disebut autosom resesif. Contohnya adalah penyakit *Tay-Sachs* atau *kistik fibrosis*. dan 3) *X-linked*. Jika seorang anak laki-laki mendapatkan kelainan dari gen yang berasal dari ibunya, maka keadaannya disebut *X-linked*, karena gen tersebut dibawa oleh kromosom X. Laki-laki hanya memiliki 1 kromosom X yang diterima dari ibunya (perempuan memiliki 2 kromosom X, 1 berasal dari ibu dan 1 berasal dari ayah), karena itu gen cacat yang dibawa oleh kromosom X akan menimbulkan kelainan karena laki-laki tidak memiliki salinan yang normal dari gen tersebut. Contohnya adalah *hemofilia* dan buta warna.

Kelainan pada jumlah ataupun susunan kromosom juga bisa menyebabkan kelainan bawaan. Suatu kesalahan yang terjadi selama pembentukan sel telur atau sperma bisa menyebabkan bayi terlahir dengan kromosom yang terlalu banyak atau terlalu sedikit, atau bayi terlahir dengan kromosom yang telah mengalami kerusakan. Contoh dari kelainan bawaan akibat kelainan pada kromosom adalah *sindroma Down*.

Semakin tua usia seorang wanita ketika hamil (terutama diatas 35 tahun) maka semakin besar kemungkinan terjadinya kelainan kromosom pada janin yang dikandungnya. Kelainan bawaan yang lainnya disebabkan oleh *mutasi* genetik (perubahan pada gen yang bersifat spontan dan tidak dapat dijelaskan). Meskipun bisa dilakukan berbagai tindakan untuk mencegah terjadinya kelainan bawaan, ada satu hal yang perlu diingat yaitu bahwa suatu kelainan

bawaan bisa saja terjadi meskipun tidak ditemukan riwayat kelainan bawaan baik dalam keluarga ayah ataupun ibu, atau meskipun orang tua sebelumnya telah melahirkan anak-anak yang sehat.

Tidak semua kelainan kromosom ini berhubungan dengan suatu penyakit, tetapi secara umum kelainan autosom menunjukkan gejala yang lebih berat bila dibandingkan dengan kelainan kromosom seks, delesi lebih berat daripada duplikasi. Pada kelainan autosom biasanya terdapat retardasi mental, malformasi kongenital multiple, dismorfik, dan gagal tumbuh (pre atau pascanatal).

### **b. Hubungan infeksi dengan kelainan kongenital**

Hasil uji perbedaan proporsi kejadian congenital pada faktor infeksi. Dari 23 ibu terinfeksi, akan melahirkan bayinya mengalami kelainan congenital 41%, sedangkan dari 79 ibu tidak terinfeksi, banyinya mengalami kelainan congenital 59%. Hasil uji chi square diperoleh  $p=0,013$ , artinya ada perbedaan proporsi kejadian congenital antara ibu yang terinfeksi dengan yang tidak. Hasil uji OR 3,21 yang berarti ibu yang terinfeksi beresiko melahirkan bayi dengan kelainan congenital sebesar 3,21 kali dibandingkan ibu yang tidak terinfeksi.

Infeksi terutama diderita ibu dalam proses organogenesis (triwulan pertama kehamilan) dapat menimbulkan kelainan kongenital. Infeksi rubella yang dapat menyebabkan kelainan jantung, mata, dan susunan syaraf pusat janin. Infeksi virus lain juga dapat menimbulkan kelainan bawaan. Seperti virus sitomegalovirus dapat mengakibatkan hidrosefalus, mikrosefalus dan mikroftalmia (Sofian (2012)). Adanya infeksi tertentu dalam periode organogenesis ini dapat menimbulkan gangguan dalam pertumbuhan suatu organ tubuh. Infeksi pada trimester pertama di samping dapat menimbulkan kelainan kongenital dapat pula meningkatkan kemungkinan terjadinya abortus. Sebagai contoh infeksi virus pada trimester pertama ialah infeksi oleh virus Rubella. Bayi yang dilahirkan oleh ibu yang menderita infeksi Rubella pada trimester pertama

dapat menderita kelainan kongenital pada mata sebagai katarak, tuli dan kelainan jantung bawaan (Manuaba, 2012).

Berikut lebih rinci beberapa infeksi selama kehamilan yang dapat menyebabkan sejumlah kelainan bawaan:

- 1) Sindroma rubella kongenital ditandai dengan gangguan penglihatan atau pendengaran, kelainan jantung, keterbelakangan mental dan *cerebral palsy*.
- 2) Infeksi toksoplasmosis pada ibu hamil bisa menyebabkan infeksi mata yang bisa berakibat fatal, gangguan pendengaran, ketidakmampuan belajar, pembesaran hati atau limpa, keterbelakangan mental dan cerebral palsy.
- 3) Infeksi virus herpes genitalis pada ibu hamil, jika ditularkan kepada bayinya sebelum atau selama proses persalinan berlangsung, bisa menyebabkan kerusakan otak, cerebral palsy, gangguan penglihatan atau pendengaran serta kematian bayi.
- 4) Penyakit ke-5 bisa menyebabkan sejenis anemia yang berbahaya, gagal jantung dan kematian janin.
- 5) Sindroma varicella kongenital disebabkan oleh cacar air dan bisa menyebabkan terbentuknya jaringan parut pada otot dan tulang, kelainan bentuk dan kelumpuhan pada anggota gerak, kepala yang berukuran lebih kecil dari normal, kebutaan, kejang dan keterbelakangan mental.

### **c. Hubungan penggunaan obat dengan kelainan kongenital**

Hasil uji perbedaan proporsi kejadian congenital pada faktor keterpaparan obat. Dari 25 ibu terpapar obat, akan melahirkan bayinya mengalami kelainan congenital 32%, sedangkan dari 87 ibu tidak terpapar obat, banyinya mengalami kelainan congenital 68%. Hasil uji chi square diperoleh  $p=0,023$ , artinya ada perbedaan proporsi kejadian congenital antara ibu terpapar obat dengan yang tidak. Hasil uji OR 3,32 yang berarti ibu yang terpapar obat beresiko melahirkan bayi dengan kelainan congenital sebesar

3,32 kali dibandingkan ibu yang tidak terpapar obat.

Berkaitan dengan hasil penelitian di atas, beberapa jenis obat tertentu yang diminum wanita hamil pada trimester pertama kehamilan diduga berdampak terjadinya kelainan kongenital pada bayinya. Salah satu jenis obat yang telah diketahui dapat menimbulkan kelainan kongenital ialah thalidomide yang dapat mengakibatkan terjadinya fkomelia atau mikromelia (Sofian, 2012).

Beberapa jenis jamu-jamuan yang diminum wanita hamil muda dengan tujuan yang kurang baik diduga erat pula hubungannya dengan terjadinya kelainan kongenital, walaupun hal ini secara laboratorik belum banyak diketahui secara pasti. Sebaiknya selama kehamilan, khususnya trimester pertama, dihindari pemakaian obat-obatan yang tidak perlu sama sekali; walaupun hal ini kadang-kadang sukar dihindari karena calon ibu memang terpaksa harus minum obat. Hal ini misalnya pada pemakaian trankuilaiser untuk penyakit tertentu, pemakaian sitostatik atau prepaat hormon yang tidak dapat dihindarkan; keadaan ini perlu dipertimbangkan sebaik-baiknya sebelum kehamilan dan akibatnya terhadap bayi.

Hasil penelitian didukung oleh Effendi (2014) yang menyatakan kelainan oleh faktor nongenetik adalah kelainan yang disebabkan oleh obat-obatan, teratogen, dan radiasi. Teratogen adalah obat, zat kimia, infeksi, penyakit ibu yang berpengaruh pada janin sehingga menyebabkan kelainan bentuk atau fungsi pada bayi yang dilahirkan. Beberapa teratogen yang diketahui dapat menyebabkan kelainan kongenital. Obat-obatan seperti aspirin, parasetamol, sefalosporin dan aminoglikosida dinyatakan tidak teratogen, keamanannya pada kehamilan belum diketahui dan bila mungkin sebaiknya dihindari.

#### **d. Hubungan umur dengan kelainan kongenital**

Hasil uji perbedaan proporsi kejadian congenital pada faktor umur. Dari 32 ibu berumur beresiko, bayinya mengalami kelainan congenital 39%,

sedangkan dari 80 ibu berumur tidak beresiko, banyinya mengalami kelainan congenital 61%. Hasil uji chi square diperoleh  $p=0,021$ , artinya ada perbedaan proporsi kejadian congenital antara umur ibu beresiko dengan yang tidak. Hasil uji OR 2,98 yang berarti ibu berumur beresiko mempunyai peluang beresiko melahirkan bayi dengan kelainan congenital sebesar 2,98 kali dibandingkan ibu yang umurnya tidak beresiko.

Kejadian mongolisme akan meningkat pada ibu usia di atas 30 tahun dan akan lebih tinggi lagi pada usia 40 tahun ke atas (Sofian, 2012). Sedangkan Manuaba (2012), menyatakan usia beresiko mengalami sindrom down adalah usia di atas 35 tahun. Hasil kajian di RS Dr Cipto Mangunkusumo (1975-1979), secara klinis ditemukan angka kejadian mongolisme 1,08 per 100 kelahiran hidup, dan ditemukan resiko relatif sebesar 26,93 untuk kelompok ibu berumur 35 tahun atau lebih. Hasil penelitian juga didukung Effendi (2014), yang menyatakan faktor usia juga terkait dengan kelainan multifaktorial yaitu kelainan yang terjadi akibat faktor lingkungan (nongenetik) yang dapat menyebabkan kelainan kongenital.

#### **e. Hubungan hormonal dengan kelainan kongenital**

Hasil uji perbedaan proporsi kejadian congenital pada faktor hormonal. Dari 26 ibu berhormonal, akan melahirkan bayinya mengalami kelainan congenital 34%, sedangkan dari 86 ibu tidak mengalami gangguan hormonal, banyinya mengalami kelainan congenital 66%. Hasil uji chi square diperoleh  $p=0,014$ , artinya ada perbedaan proporsi kejadian congenital antara ibu yang terdapat gangguan hormonal dengan yang tidak. Hasil uji OR 3,59 yang berarti ibu dengan gangguan hormonal mempunyai beresiko melahirkan bayi dengan kelainan congenital sebesar 3,59 kali dibandingkan ibu yang tidak mengalami gangguan hormonal. Faktor hormonal diduga mempunyai hubungan pula dengan kejadian kelainan kongenital. Bayi yang dilahirkan oleh ibu hipotiroidisme atau ibu penderita

diabetes mellitus lebih besar dari ukuran normal dengan angka kematian perinatal tinggi (Sofian, 2012).

#### f. Hubungan gizi dengan kelainan congenital

Hasil uji perbedaan proporsi kejadian congenital pada faktor gizi. Dari 91 ibu dengan gizi kurang baik, akan melahirkan bayinya mengalami kelainan congenital 70%, sedangkan dari 91 ibu tidak mengalami gangguan gizi, banyinya mengalami kelainan congenital 70%. Hasil uji chi square diperoleh  $p=0,008$ , artinya ada perbedaan proporsi kejadian congenital antara ibu yang terdapat gangguan gizi dengan yang tidak. Hasil uji OR 5,67 yang berarti ibu dengan gangguan gizi mempunyai berisiko melahirkan bayi dengan kelainan congenital sebesar 5,67 kali dibandingkan ibu yang tidak mengalami gangguan gizi.

Ibu dengan kekurangan gizi dapat meningkatkan kemungkinan kelainan organ terutama saat pembentukan organ tubuh (Manuaba, 2012). Kekurangan beberapa zat penting selama hamil dapat menimbulkan kelainan pada janin. Frekuensi kelainan kongenital lebih tinggi pada ibu-ibu dengan gizi yang kurang selama kehamilan (Sofian, 2012). Hasil uji pada binatang percobaan, kekurangan gizi berat dalam masa kehamilan dapat menimbulkan kelainan kongenital. Pada binatang percobaan, adanya defisiensi protein, vitamin A riboflavin, folic acid, thiamin dan lain-lain dapat menaikkan kejadian & kelainan congenital. Pada manusia,

menunjukkan bahwa frekuensi kelainan kongenital pada bayi-bayi yang dilahirkan oleh ibu yang kekurangan makanan lebih tinggi bila dibandingkan dengan bayi-bayi yang lahir dari ibu yang baik gizinya.

Menjaga kesehatan janin tidak hanya dilakukan dengan menghindari teratogen, tetapi juga dengan mengkonsumsi gizi yang baik. Salah satu zat yang penting untuk pertumbuhan janin adalah *asam folat*. Kekurangan asam folat bisa meningkatkan resiko terjadinya *spina bifida* atau kelainan *tabung saraf* lainnya. Karena spina bifida bisa terjadi sebelum seorang wanita menyadari bahwa dia hamil, maka setiap wanita usia subur sebaiknya mengkonsumsi asam folat minimal sebanyak 400 mikrogram/hari.

#### Analisis Multivariat

Berdasarkan tabel 4, dapat dijelaskan bahwa kedua variabel faktor genetik merupakan faktor dominan/paling potensial berhubungan dengan kelainan congenital pada bayi baru lahir (OR=7,62). Factor sosial ekonomi atau non genetik berpengaruh terhadap pertumbuhan dan perkembangan janin adalah gizi yang dikonsumsi ibu. Jika ibu mengalami kekurangan gizi maka pembentukan tubuh janin juga akan kurang sempurna. Hasil penelitian ini sejalan dengan Manuaba (2012), yaitu ibu dengan kekurangan gizi dapat meningkatkan kemungkinan kelainan organ terutama saat pembentukan organ tubuh.

Tabel 4  
Model Regresi Logistik

Variabel	P	OR	95% CI for EXP (B)	
			Lower	Upper
Faktor genetik	0,002	6,28	2,172	31,558
Faktor gizi	0,001	7,62	2,316	25,075

#### KESIMPULAN DAN SARAN

Kejadian infeksi merupakan terbanyak pada kelainan kongenital pada bayi baru lahir. Ada hubungan faktor genetic, infeksi, penggunaan obat, umur beresiko, hormonal, dan gizi dengan kelainan kongenital pada bayi baru lahir. Gizi merupakan faktor yang paling

dominan yang berhubungan dengan kelainan congenital.

Pemerintah hendaknya melakukan penjarangan ibu hamil lebih intensif agar mereka cepat diketahui jika terjadi kekurangan gizi. Demikian masyarakat harus pro aktif untuk memeriksakan kehamilannya dengan

tertip, serta menjaga asupan gizi dengan baik.

#### **DAFTAR PUSTAKA**

- Darusalam, D, 2011, *Hubungan Kelainan Kongenital Anomali Gastrointestinal pada Neonatus dan Kematian*. Sari Pediatri, Vol. 14, No. 6 April 2013
- Depkes RI. 2008, *Program Kesehatan Rujukan dan Rumah Sakit*. Jakarta.
- Depkes RI. 2008, *Siaran Pers Menteri Kesehatan RI Tentang Penurunan AKI*. Jakarta.
- Dinkes Provinsi Lampung. 2012. *Profil Dinas Kesehatan Provinsi Lampung*. Lampung: Dinkes Provinsi Lampung
- Effendi, S.H. 2014, *Penanganan Bayi dengan Kelainan Kongenital dan Konseling Genetik*, Bandung, Dies Natalis Unpad, 20-21 September 2014.
- Maharani, TK. 2013, *Faktor-faktor yang Berpengaruh terhadap Kejadian Kelainan Kongenital Sistem Urogenital pada Neonatus*. FK, Undip, Semarang.
- Manuaba, Ida Bagus Gde. 2012. *Ilmu Kebidanan, Penyakit Kandungan, dan KB untuk Pendidikan Bidan, Edisi 2*. Jakarta : EGC
- Mochtar, R. 2002, *Sinopsis Obstetri*. Penerbit Buku Kesehatan. Jakarta: EGC
- Notoatmodjo. 2007, *Metodologi Penelitian Kesehatan*. Jakarta: Rineka Cipta
- Prabawa, M, 1998, *Kejadian Bayi Lahir dengan Kelainan Kongenital*, Tesis, Undip Semarang.
- Prawirohardjo, Sarwono, 2010, *Ilmu Kebidanan*. Yayasan Bina Pustaka Sarwono Prawirohardjo. Jakarta
- RSAM. 2014, *Laporan Bulanan Perinatologi*. RSAM. Lampung
- Saifuddin, Martaadisoebrata. 2008, *Buku Acuan Nasional Pelayanan Kesehatan maternal dan Neonatal*, Yayasan Bina Pustaka Sarwono Prawirohardjo. Jakarta
- Sofian, Amru, 2012. *Sinopsis Obsetric Rustam Muckhtar*. EGC. Jakarta.
- William, 2010, *Obstetri William Volume 1 edisi 21 tahun*. EGC: Jakarta.
- Wiknjosastro, 2006, *Ilmu Kandungan*. Yayasan Bina Pustaka. Jakarta.
- Wiknjosastro, 2008, *Maternal Neonatal*. Yayasan Bina Pustaka. Jakarta.