

616.042
PRA
k e 1



KEJADIAN BAYI LAHIR DENGAN KELAINAN KONGENITAL

Made Prabawa

TESIS

**Untuk memenuhi salah satu syarat
memperoleh gelar Dokter Spesialis Obstetri Ginekologi
Program Pendidikan Dokter Spesialis - I**

**PROGRAM PENDIDIKAN DOKTER SPESIALIS - I
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS DIPONEGORO
SEMARANG
1998**

KEJADIAN BAYI LAHIR DENGAN KELAINAN KONGENITAL

**Diajukan kepada Bagian Obstetri dan Ginekologi
Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro Semarang
Sebagai syarat memperoleh gelar Dokter Spesialis
dalam bidang Obstetri dan Ginekologi**

Oleh:

Made Prabawa.

**Bagian/SMF Obstetri Ginekologi
FK UNDIP/RSUP Dr.Kariadi
Semarang
1998.**

HALAMAN PENGESAHAN.

JUDUL PENELITIAN : **KEJADIAN BAYI LAHIR DENGAN
KELAINAN KONGENITAL**

RUANG LINGKUP : **OBSTETRI GINEKOLOGI.**

PELAKSANA PENELITIAN

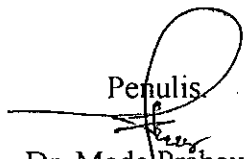
Nama : Dr.Made Prabawa.
NIP : 140 201 594.
Pangkat / Golongan : Penata / III c.
Tempat penelitian : Semarang
Pembimbing penelitian : Prof.Dr Untung Praptohardjo, SpOG.
Dr.Hartono Hadisaputro, SpOG.

Semarang, Januari 1998.

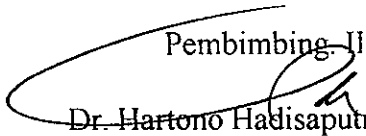
Disetujui oleh :


Pembimbing. I

Prof.Dr Untung Praptohardjo, SpOG
NIP. 130 219 414.


Penulis.

Dr. Made Prabawa.
NIP.140201 694.


Pembimbing. II

Dr. Hartono Hadisaputro, SpOG.
NIP. 140 167 785.

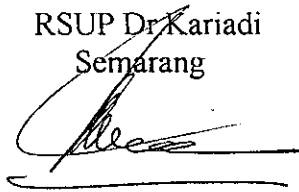
Penelitian ini dilakukan di Bagian Obstetri Ginekologi
Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro.
Sebagai salah satu syarat untuk memperoleh gelar
Dokter spesialis Obstetri Ginekologi.

Hasil penelitian ini merupakan milik.

Bagian / SMF Obstetri Ginekologi
Fakultas kedokteran Universitas Diponegoro
Rumah Sakit Umum Pusat Dr.Kariadi
Semarang.

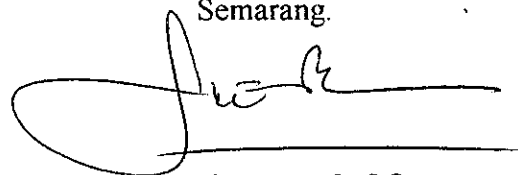
Telah diajukan dan disetujui
Semarang, Januari 1998.

Ketua Bagian / SMF Obstetri Ginekologi
FK UNDIP
RSUP Dr Kariadi
Semarang



Dr Noor Pramono, SpOG.MMed.Sc
NIP. 130 345 800

KPS PPDS - I
Obstetri Ginekologi
FK.UNDIP / RSUP Dr Kariadi.
Semarang.



Dr. Soeharsono, SpOG
NIP. 130 354 875

KATA PENGANTAR.

Puji syukur saya panjatkan kehadiran Tuhan Yang Maha Esa, atas rahmat yang dilimpahkan hingga saya dapat menyelesaikan tesis dengan judul : KEJADIAN BAYI LAHIR DENGAN KELAINAN KONGENITAL. Sebagai syarat menyelesaikan Program Pendidikan Dokter Spesialis I bidang Obstetri dan Ginekologi Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro Semarang.

Tesis ini tentunya masih jauh dari sempurna dan masih banyak kekurangan karena keterbatasan saya. Untuk itu saran dan kritik yang membangun sangat saya harapkan.

Saya sampaikan juga dengan ikhlas; rasa hormat, penghargaan dan terima kasih sebesar-besarnya kepada semua pihak yang telah membantu selama proses pendidikan dan penyelesaian tesis saya ini, khususnya kepada :

- Dr.Noor Pramono,SpOG.MMed.Sc, selaku Ketua Bagian/SMF Obstetri dan Ginekologi FK UNDIP/RSUP Dr.Kariadi.
- Dr Soeharsono,SpOG, sebagai Ketua PPDS I bidang Obstetri dan Ginekologi FK UNDIP.
- Prof.Dr.Untung Praptohardjo,SpOG dan Dr.Hartono Hadisaputro,SpOG, sebagai pembimbing dalam pembuatan tesis.
- DR.Dr.Sutoto,SpOG, selaku pembimbing dalam pembuatan proposal tesis ini. Serta semua guru-guru saya.
- Istri saya tercinta Dr.Aperita Adiyanti,SpA dan anak-anak saya Taufan, Bayu dan Dinda yang telah dengan sabar mendampingi, dan memberi dorongan pada saya selama mengikuti pendidikan.
- Sejawat residen, bidan dan paramedis Ruang X serta semua pihak yang belum saya sebutkan.

Mudah-mudahan tesis saya ini membawa manfaat dan kita semua selalu mendapatkan limpahan rahmat dari Tuhan Yang Maha Esa.

Semarang, Januari 1998.

Made Prabawa.

ABSTRAK

Kelainan kongenital pada bayi baru lahir, merupakan kejadian yang sangat ditakutkan oleh setiap pasangan suami istri yang sedang menunggu kelahiran anaknya, juga merupakan penyebab kematian perinatal yang cukup tinggi dan sebagian besar (60%-75%) tidak diketahui penyebabnya dengan pasti. Maka dilakukan penelitian Kejadian Bayi Lahir dengan Kelainan Kongenital untuk mendapatkan gambaran tentang angka kejadian, macam kelainan, karakteristik penderita, serta faktor-faktor yang mungkin berpengaruh terhadap kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital.

Telah dilakukan penelitian secara retrospektif, diskriptif 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 adalah 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 sistim 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 (6) tahun. Sebagian besar penderita tidak bekerja (ibu rumah tangga) yaitu 54,2 % dan sebagian besar dengan tingkat pendidikan yang rendah yaitu SD (51,6%). Dari cara dan waktu dilakukan diagnosis, ternyata hanya sebagian kecil yang dapat didiagnosis pranatal, yaitu 29,1% dengan pemeriksaan ultrasonografi atau BNO photo. Dari keseluruhan kasus, 69,6% tidak dapat diduga penyebabnya.

Perlu dilakukan pemeriksaan yang lebih baik untuk penapisan kemungkinan adanya kelainan kongenital sedini mungkin, terutama pada ibu-ibu hamil dengan risiko tinggi melahirkan bayi dengan kelainan kongenital. Penelitian lanjut untuk mengetahui lebih baik faktor-faktor yang dapat mempengaruhi kejadian kelainan kongenital.

DAFTAR ISI

Lembaran judul	i
Lembaran pengesahan	ii
Kata pengantar.	iii
Abstrak.	iv
Lembaran daftar isi	v
Lembaran daftar tabel	vi
BAB I PENDAHULUAN.	
1.1 Latar belakang penelitian	1
1.2 Tujuan penelitian	4
1.3 Manfaat penelitian	5
BAB.II TINJAUAN KEPUSTAKAAN.	
2.1 Embriologi manusia	5
2.1.1 Masa awal kehamilan.	5
2.1.2 Masa mudigah	7
2.1.3 Masa janin	7
2.2 Dfinisi kelainan kongenital	9
2.3 Angka kejadian kelainan kongenital	10
2.4 Penyebab kelainan kongenital	11
2.4.A Faktor genetik dan kromosom	12
2.4.B Faktor infeksi	13
2.4.B.1 Rubella	14
2.4.B.2 Toksoplasmosis	16
2.4.B.3 Sitomegalovirus	17
2.4.B.4 Virus herpes simpleks.	18

2.4.B.5 Sifilis	19
2.4.B.6 Varicella	19
2.4.C Faktor mekanis	20
2.4.D. Faktor obat-obatan	20
2.4.E Radiasi.	22
2.5 Diagnosis kelainan kongenital	22
2.5.1 Ultrasonografi.	25
2.5.2 Aspirasi vili korionik.	26
2.5.3 Amniosentesis.	28
2.5.4 Kordosentesis	30
2.5.5 Alpha-feto protein	30
2.5.6 Analisis DNA	31
2.5.7 Otopsi	32
BAB.III BAHAN DAN CARA PENELITIAN.	
3.1 Rancangan penelitian.	33
3.2 Sampel	33
3.2.1 Tempat dan waktu pengambilan sampel.	
3.2.2 Syarat pemilihan sampel	
3.3 Jumlah dan besar sampel	34
3.4 Alat-alat yang diperlukan	34
3.5 Proses penelitian.	34
3.6 Batasan-batasan operasional penelitian	34
BAB.IV ETIKA PENELITIAN	36
BAB.IV HASIL PENELITIAN	
5.1 Angka kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital	38

5.2 Jenis kelamin	39
5.3 Berat badan lahir.	40
5.4 Macam kelainan	40
5.4.1 Kelainan kongenital kelompok susunan syaraf pusat.	41
5.4.2 Kelainan kongenital kelompok kardio torak	42
5.4.3 Kelainan kongenital kelompok kranio fasial.	43
5.4.4 Kelainan kongenital kelompok gastro intestinal	43
5.4.5 Kelainan kongenital kelompok muskulo skeletal	44
5.4.6 Kelainan kongenital kelompok lain-lain.	44
5.5 Umur ibu.	45
5.6 Umur ayah	45
5.7 Paritas	46
5.8 Cara persalinan.	46
5.8.1 Indikasi pembedahan.	47
5.9 Umur kehamilan.	48
5.10 Keadaan bayi lahir.	48
5.11 Kematian perinatal.	49
5.12 Pendidikan ibu.	49
5.13 Pekerjaan ibu	50
5.14 Tempat periksa kehamilan.	50
5.15 Waktu dan cara diagnosis	51
5.16 Kadar hemoglobin ibu.	52
5.17 Asal rujukan.	53
5.18 Dugaan faktor penyebab.	53
BAB. VI PEMBAHASAN.	
6.1 Aspek epidemiologi.	55

6.1.1 Angka kejadian.	
6.2 Karakteristik penderita	
6.2.1 Umur ibu.	56
6.2.2 Umur ayah	57
6.2.3 Paritas.	57
6.2.4 Pendidikan ibu.	57
6.2.5 Pekerjaan	58
6.3 Aspek klinik	
6.3.1 Kadar hemoglobin darah ibu	58
6.3.2 Umur kehamilan	59
6.3.3 Cara persalinan.	59
6.3.4 Keadaan dan berat bayi lahir	60
6.3.5 Jenis kelamin bayi lahir.	61
6.3.6.A Macam kelainan, Cara persalinan, Angka kematian perinatal	61
6.3.6.A.1 Kelainan kongenital kelompok susunan syaraf pusat	62
6.3.6.A.2 Kelainan kongenital kelompok kardio torak.	66
6.3.6.A.3 Kelainan kongenital kelompok lain-lain	67
6.3.6.A.4 Kelainan kongenital kelompok kranio-fasial.	68
6.3.6.A.5 Kelainan kongenital kelompok gastro intestinal	68
6.3.7 Tempat periksa kehamilan.	70
6.3.8 Waktu dan cara diagnosis	71
6.3.9 Dugaan faktor penyebab.	71
BAB. VII KESIMPULAN DAN SARAN	72
DAFTAR KEPUSTAKAAN.	

DAFTAR TABEL.

Tabel.1 Kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital.	38
Tabel.2 Sebaran kasus kelainan kongenital berdasarkan jenis kelamin.	39
Tabel.3 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan berat badan lahir.	40
Tabel.4 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan macam kelainan	41
Tabel.5 Kelainan kongenital kelompok susunan syaraf pusat	42
Tabel.6 Kelainan kongenital kelompok kardio torak	42
Tabel.7 Kelainan kongenital kelompok kranio fasial	43
Tabel.8 Kelainan kongenital kelompok gastro intestinal	43
Tabel.9 Kelainan kongenital kelompok muskulo skeletal	44
Tabel.10 Kelainan kongenital kelompok lain-lain.	44
Tabel.11 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan umur ibu	45
Tabel.12 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan umur ayah	45
Tabel.13 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan paritas	46
Tabel.14 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan cara persalinan	47
Tabel.15 Indikasi pembedahan pada kasus kelainan kongenital	47
Tabel.16 Umur kehamilan dari bayi lahir dengan kelainan kongenital	48
Tabel.17 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan keadaan bayi lahir.	48
Tabel.18 Kematian perinatal bayi lahir dengan kelainan kongenital	49
Tabel.19 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan pendidikan ibu	49
Tabel.20 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan pekerjaan ibu.	50
Tabel.21 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan tempat periksa kehamilan	51
Tabel.22 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan waktu dan cara diagnosisnya	51
Tabel.23 Indikasi pemeriksaan prenatal pada kejadian kelainan kongenital	52
Tabel.24 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan kadar hemoglobin ibu.	52
Tabel.25 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan asal rujukan.	53
Tabel.26 Dugaan faktor penyebab kelainan kongenital	53

BAB. I.

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang Penelitian.

Dengan berhasilnya program “Keluarga Berencana“/ KB setiap keluarga cenderung untuk mempunyai anak yang sedikit, tetapi dengan harapan mempunyai kualitas yang baik, dan tidak cacat. Anak yang tampan, sehat dan cerdas merupakan dambaan setiap keluarga, dan akan dapat terwujud dengan kerjasama yang baik antara orang tua, pelayanan medis, dimulai sejak mereka menikah, selama kehamilan, persalinan dan perawatan setelah persalinan.

Pasangan suami istri yang mendapatkan kehamilan yang diharapkan, akan menganggapnya sebagai anugerah Tuhan yang tiada tara, akan tetapi disamping rasa sukacita terselip rasa cemas, apakah anugerah tersebut sesuai dengan harapannya, misalnya akan lahir seorang putra, putri yang tampan, sehat, dan pandai. Ataupun akan lahir dengan cacat-cacat tertentu sehingga selama kehamilannya selalu dihantui rasa cemas, apalagi jika didalam riwayat keluarga terdapat riwayat yang tidak menyenangkan, pernah minum obat-obatan selama hamil yang dapat menimbulkan cacat pada janin, ataupun menderita penyakit tertentu yang dapat mempengaruhi kehamilannya. Kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital kurang lebih 15 per 1000 kelahiran. Angka kejadian ini akan meningkat apabila pertumbuhannya diikuti hingga satu tahun^{1,2}.

UPT-PUSTAKA-UNDIP

Kelainan kongenital pada bayi baru lahir merupakan penyebab kematian nomer tiga dari kematian bayi dibawah umur satu tahun (18%)³. Kelainan kongenital dapat merupakan penyebab penting terjadinya abortus, lahir mati, ataupun kematian bayi segera setelah lahir. Kematian bayi pada bulan pertama kehidupannya sering disebabkan kelainan kongenital yang besar (11,7 %) seakan merupakan proses seleksi alam terhadap kelangsungan hidup bayi yang dilahirkan. Bayi yang dilahirkan dengan kelainan kongenital cenderung mempunyai berat badan lahir yang rendah (BBLR), atau kecil masa kehamilan^{2,4}. Hampir semua kelainan kongenital pada bayi merupakan interaksi yang kompleks antara predisposisi genetik dan faktor pendukung dalam lingkungan tumbuhnya intra uterin. Semua kelainan atau penyakit selalu melibatkan unsur gen walaupun kelainan tersebut merupakan kelainan yang umum dijumpai. Pada penyakit infeksi, faktor lingkungan merupakan faktor yang dominan dalam menentukan terjadinya kelainan tetapi adanya variasi genetik pada setiap individu juga berperan didalam menentukan apakah seseorang mudah atau tidak terkena infeksi dan juga berperan didalam menentukan berat ringannya kelainan yang diakibatkannya⁵.

Kelainan kongenital memegang peranan penting sebagai penyebab kematian perinatal. Dari SKRT 1997, penyebab kematian perinatal oleh karena kelainan kongenital menempati urutan ketujuh (4,7%). Maridin F , pada penelitiannya tentang kematian perinatal di RS.Sardjito Jogjakarta mendapatkan bahwa

kelainan kongenital sebagai penyebab kematian perinatal menempati urutan ke lima (5,1%). Dari beberapa penelitian yang telah dilakukan di RS. Kariadi menunjukkan bahwa kelainan kongenital sebagai penyebab kematian perinatal menempati urutan keempat dengan persentase yang makin meningkat yaitu 7,36 % pada tahun 1989 meningkat menjadi 11,7% pada periode tahun 1991-1995 ^{4,6} .

Mawardi pada penelitiannya tentang kematian neonatal dini pada bayi dengan berat badan > 2500 gram menunjukkan bahwa kelainan kongenital merupakan penyebab utama kematian neonatal dini yaitu sebesar 48,83% ⁷ .

Kelainan kongenital sebagai penyebab kematian bayi hingga kini belum banyak diketahui penyebabnya, akan tetapi dari beberapa penelitian dapat diketahui beberapa keadaan yang dapat mempengaruhi kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital, seperti umur ibu, riwayat keluarga, pemakaian obat-obatan selama kehamilan, infeksi ataupun penyakit tertentu yang diderita oleh ibu tersebut sebelum ataupun selama hamilnya.

Oleh karena itu pada kesempatan ini kami mencoba untuk mengetahui angka kejadian kelainan kongenital dan mencari kemungkinan faktor-faktor yang diduga mempengaruhi kejadian, sebagai penelitian pendahuluan untuk bahan pertimbangan dalam mencegah / menekan kejadian dikemudian hari, serta jika memungkinkan dapat lebih memperhatikan faktor- faktor risiko yang mungkin ada pada penderita.

1.2 Tujuan Penelitian

1. Mengetahui angka kejadian, kematian perinatal, kematian neonatal dini dari bayi-bayi yang lahir dengan kelainan kongenital.
2. Mengetahui jenis-jenis kelainan kongenital.
3. Mengetahui data dasar tentang karakteristik dan klinis ibu yang melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.
4. Mengetahui faktor-faktor yang mungkin berpengaruh terhadap kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital.
5. Mengetahui cara diagnosis kelainan kongenital.
6. Mengetahui pengelolaan lanjut yang dilakukan terhadap bayi yang lahir dengan kelainan kongenital dan ibu yang melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.

1.3 Manfaat Penelitian.

Dengan mengetahui angka kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital, macam kelainan kongenital, karakteristik ibu, riwayat persalinannya, dan dugaan faktor penyebab, dapat dipergunakan sebagai data dasar penelitian lebih lanjut terhadap ibu-ibu dengan risiko tinggi melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.

BAB. II

TINJAUAN KEPUSTAKAAN

2.1 Embriologi manusia.

Setiap makhluk hidup yang mengadakan reproduksi akan menghasilkan keturunan. Didalam proses reproduksi inilah berlangsung pewarisan sifat-sifat induk kepada keturunannya. Proses tumbuh kembang manusia diawali dengan pembuahan yaitu penggabungan spermatozoa dari pria dengan oosit dari wanita yang selanjutnya secara alami akan mengalami proses yang panjang hingga terwujud manusia^{2,3}.

2.1.1 Masa awal kehamilan.

Fase ini dimulai saat pembuahan hingga terbentuknya mudigah, sebelum proses organogenesis. Dengan terjadinya penyatuan gamet pria dan wanita yang secara normal akan terjadi pada ampulla tuba falopii akan menghasilkan : pemulihan jumlah kromosom diploid yaitu separuh berasal dari ibu, dan separuh berasal dari ayah, penentuan jenis kelamin individu yang baru yaitu XX (wanita) atau XY (pria).

Pembelahan adalah serangkaian mitosis yang menghasilkan peningkatan jumlah sel, blastomer yang menjadi semakin kecil pada setiap tahap pembelahan. Setelah 3-4 hari zygot menyerupai buah arbei (morula) dan memasuki rongga rahim. Morula akan kehilangan zona pelusida dan timbul rongga blastokista. Sel-

sel ini kemudian tersusun dalam : masa sel luar yang membentuk trofoblast, masa sel bagian dalam yang membentuk mudigah (blastokista). Implantasi terjadi pada akhir minggu pertama, sel trofoblast kemudian menyusupi epitel dan badan endometrium dibawahnya dengan bantuan enzim proteolitik.

Pada minggu kedua terjadi diferensiasi sel trofoblast, terbentuklah embrioblast yang bersama sama membentuk cakram mudigah yang berlapis dua yaitu epiblast dan hipoblast. Mulai terjadi sirkulasi utero-plasenta. Terbentuk rongga baru dan korion.

Pada minggu ketiga terjadi peristiwa yang paling khas yaitu pembentukan "Primitive streak" dengan ujung kepalanya sebagai "Primitive node". Terjadi proses invaginasi sel-sel epiblast. Membentuk selapis sel baru sebagai lapisan benih mesoderm embrional yang terletak diantara entoderm dan eksoderm. Sel-sel yang berinvaginasi mencapai lempeng prokordial, membentuk batang prokordial, dengan berlanjutnya perkembangan membentuk tali padat yang disebut korda dorsalis, sebagai poros pada garis tengah yang selanjutnya berfungsi sebagai rangka aksial. Dengan demikian menjelang akhir minggu ketiga, ketiga lapisan benih dasar terbujur dan selanjutnya diferensiasi jaringan dan organ akan dimulai. Pada saat yang bersamaan trofoblast cepat berkembang, membentuk jonjot primer yang memiliki inti mesenkhim selanjutnya terbentuk kapiler kecil, siap mengedarkan zat-zat makanan dan oksigen kepada mudigah^{2,3}.

2.1.2 Masa mudigah.

Masa ini diantara minggu keempat dan minggu kedelapan disebut sebagai masa organogenesis karena setiap lapisan benih membentuk sejumlah jaringan dan organ masing-masing yang khas. Pada akhir minggu kedelapan susunan organ utama telah terbentuk.

Lapisan ektoderm akan membentuk organ dan susunan yang memelihara hubungan dengan dunia luar yaitu : susunan syaraf pusat, susunan syaraf tepi, epitel perasa telinga, hidung dan mata, kulit, rambut dan kuku, kelenjar hipofise, kelenjar mammae, kelenjar keringat dan email gigi.

Lapisan mesoderm membentuk miotom (jaringan otot), sklerotom (tulang dan tulang rawan) dan dermatom (jaringan subkutis), mesoderm juga akan membentuk susunan urinarius, gonad (tidak termasuk kandung kemih), susunan pembuluh darah, getah bening, jantung, semua sel darah merah dan getah bening.

Lapisan entoderm menghasilkan epitel yang melapisi saluran pencernaan, saluran pernafasan dan kandung kemih. Akan membentuk parenkhim tonsil, kelenjar tiroid, paratiroid, hati, kemudian epitel yang melapisi kavum dan tuba Eustachii juga berasal dari entoderm^{2,3}

2.1.3 Masa janin.

Masa ini antara bulan ketiga hingga lahir, ditandai dengan penyempurnaan jaringan dan organ tubuh serta pertumbuhan tubuh yang cepat. Pertumbuhan

sangat menjolok terjadi selama bulan ketiga, keempat dan kelima, sedangkan peningkatan berat badan sangat cepat selama dua bulan terakhir kehamilan. Perubahan yang menyolok selama kehidupan janin adalah pertumbuhan kepala yang relatif lebih lambat dibandingkan bagian lain dari tubuh.

Perubahan pada bulan ketiga : kepala tampak kira-kira setengah dari panjang ubun-ubun bokong, wajah makin menyerupai manusia. Anggota badan mencapai panjang yang relatif dibandingkan dengan bagian tubuh yang lain. Alat kelamin luar berkembang, sehingga menjelang akhir minggu kedua belas jenis kelamin janin dapat ditentukan pada pemeriksaan luar.

Perubahan pada bulan keempat dan kelima : janin memanjang dengan cepat, pada pertengahan bulan kelima panjang janin mencapai setengah panjang bayi baru lahir. Berat janin pada akhir bulan kelima kira-kira 500 gram. Janin diliputi oleh rambut halus (lanugo).

Perubahan pada bulan keenam dan ketujuh : kulit janin kemerah-merahan, keriput, jaringan ikat dibawah kulit tidak ada. Sampai pertengahan bulan ketujuh meskipun susunan organ dapat berfungsi, sistem pernafasan dan susunan syaraf pusat belum cukup berdeferensiasi serta koordinasi antara kedua sistem ini belum baik

Perubahan setelah bulan ketujuh hingga bulan kesembilan : janin mempunyai bentuk membulat, ada endapan lemak dibawah kulit, diliputi oleh vernix caseosa. Pada akhir bulan kesembilan, kepala mempunyai lingkaran kepala

yang terbesar dari semua bagian tubuh. Saat lahir berat badan janin mencapai 3000-3500 gram, panjang ubun-ubun tumit \pm 50 cm. Sifat sifat kelamin jelas sekali, testis harus sudah turun ke skrotum ^{2,3}.

2.2 Definisi kelainan kongenital

Kelainan kongenital merupakan kelainan morfologik dalam pertumbuhan struktur bayi yang timbul sejak kehidupan hasil konsepsi dalam kandungan. Secara umum dapat dibagi menjadi dua kelompok : malformasi yaitu kelainan kongenital yang timbul sejak periode embrional sebagai gangguan primer morfogenesis atau organogenesis, dan deformitas kongenital yang timbul pada fetus akibat mengalami perubahan posisi, bentuk, ukuran organ tubuh yang semula tumbuh normal ^{2,8}.

Berdasarkan gangguan pertumbuhan organ, kelainan kongenital dapat dikelompokkan sebagai berikut ².

- a) Gangguan pembentukan organ : tidak terbentuknya suatu organ atau sebagian organ, misalnya anensefali, atau suatu organ terbentuk akan tetapi lebih kecil, misalnya mikrosefali.
- b) Gangguan fusi jaringan tubuh : misalnya labiopalatoskisis.
- c) Gangguan diferensiasi organ : misalnya ginjal tapal kuda.
- d) Gangguan hilangnya jaringan yang seharusnya hilang pada pertumbuhan normal, misalnya divertikulum Meckel.

- e) Gangguan invaginasi jaringan, misalnya atresia ani.
- f) Gangguan migrasi suatu organ, misalnya adesensus testis.
- g) Gangguan pembentukan saluran, misalnya atresia esofagus.
- h) Reduplikasi organ, misalnya ureter ganda.
- i) Hipertrofi organ, misalnya hipertrofi adrenal.
- j) “Aberrant development and displacement” misalnya transposisi pada kelainan jantung.

Pembagian lain kelainan kongenital secara sederhana adalah : Kelainan kongenital mayor yaitu kelainan daripada struktur yang memerlukan pengelolaan yang serius, pengelolaan medis, pembedahan ataupun bedah plastik dan berpengaruh terhadap morbiditas ataupun mortalitasnya. Kelainan kongenital minor : yaitu kelainan kongenital yang tidak memerlukan pengelolaan khusus, dan tidak berpengaruh terhadap kehidupan normal penderita. Sindrom, yaitu kumpulan bentuk kelainan oleh karena penyebab tunggal atau penyebab yang spesifik⁹.

2.3 Angka kejadian kelainan kongenital

Angka kejadian kelainan kongenital kurang lebih 15 per 1000 kelahiran. Akan tetapi angka ini sangat bervariasi untuk tiap-tiap jenis kelainan¹⁰. Angka kejadian kelainan kongenital pada beberapa tempat di Indonesia dapat dilihat pada tabel dibawah.

Angka kejadian kelainan kongenital pada beberapa tempat di Indonesia

Peneliti	Tempat penelitian	Periode Tahun	Angka kejadian per1000 persalinan.
Kadri N. dkk ¹¹	Jakarta	1975 - 1979	11,61
Hidayat dkk ¹²	Malang	1980 - 1989	12,30
Lubis B. dkk ¹³	Medan	1981 - 1984	5,10
Masloman.dkk ¹⁴	Manado	1983 - 1987	9,00
Azhari. dkk ¹⁵	Palembang	1989 - 1991	10,03
Nawir J ¹⁶	Surabaya	1991 - 1995	16,80

Kelainan kongenital pada bayi baru lahir dapat berupa kelainan yang tunggal (berupa satu jenis kelainan saja), atau berupa kelainan kongenital yang multipel. Kadang suatu kelainan kongenital belum terlihat saat bayi baru lahir, akan tetapi baru ditemukan beberapa lama setelah bayi tersebut dalam perawatan.

Kejadian kelainan kongenital, pada beberapa tempat di Indonesia bervariasi, disebabkan oleh beberapa hal, misalnya diikuti atau tidak bayi yang lahir mati, lamanya penelitian, berapa lama dilakukan pengamatan pada bayi tersebut setelah lahir.

2.4 Penyebab kelainan kongenital.

Penyebab suatu kelainan kongenital kadang-kadang sangat sukar ditentukan pada saat bayi baru lahir. Kurang lebih 65 %-75% dari kelainan kongenital tidak diketahui penyebabnya dengan pasti, 10%-25% disebabkan oleh faktor genetik dan 10% disebabkan oleh faktor lingkungan. Pada prinsipnya seluruh kelainan yang terjadi pada janin selalu melibatkan unsur gen akan tetapi adanya perbedaan

konstitusi genetik diantara individu juga berperan apakah seseorang mudah atau tidak menderita kelainan dan juga menentukan berat ringannya kelainan yang diakibatkannya ^{5.17}.

Pertumbuhan embrional dan fetal dipengaruhi oleh berbagai faktor seperti faktor genetik, kromosom, lingkungan, atau gabungan dari berbagai faktor secara bersamaan sehingga bersifat multifaktorial. Beberapa faktor penyebab berikut diduga dapat mempengaruhi terjadinya kelainan kongenital antara lain:

2.4.A Faktor genetik dan kromosom.

Kelainan kongenital yang terdapat pada ayah atau ibu kemungkinan besar akan berpengaruh atas kejadian kelainan kongenital pada anaknya. Gen yang normal ataupun yang tidak normal dapat diturunkan dari generasi ke generasi berikutnya. Beberapa kelainan kongenital yang dihubungkan dengan kelainan kromosom, dapat diketahui pranatal antara lain adalah kelainan kromosom autosomal trisomi 21 sebagai sindroma Down (mongolism) dengan angka kejadian sebesar 1 : 800 kelahiran., atau kelainan pada kromosom kelamin sebagai sindrom Turner. Kelainan kongenital trisomi 21 (sindroma Down) merupakan kelainan yang paling sering dijumpai selain kelainan kromosom bentuk lain misalnya sindroma trisomi 18, 13, 8, sindroma Triploidy ^{18.19}. Kejadian bayi lahir dengan sindrom Down , atau kelainan kromosom yang lain sangat dipengaruhi oleh umur ibu saat hamil. Angka kejadian sindrom Down

adalah 1 dari 850 kelahiran hidup, dan akan meningkat menjadi 1 berbanding 28 kelahiran hidup pada usia ibu 45 tahun ¹¹.

Sindrom Down sebagai penyakit kelainan kromosom dapat didiagnosis dengan baik pranatal melalui beberapa cara pemeriksaan : pemeriksaan cairan ketuban dengan cara amniosentesis. Pemeriksaan ini dapat dilakukan pada kehamilan trimester pertama, dengan melakukan pemeriksaan kadar Alpha-Feto Protein (AFP) cairan amnion dari ibu hamil.

Mengingat tingginya risiko melahirkan bayi dengan sindrom Down dari ibu yang hamil pada usia tua, pemeriksaan amniosentesis merupakan salah satu pemeriksaan rutin yang dilakukan di negara-negara yang telah maju, terhadap ibu-ibu yang hamil pada usia diatas 35 tahun.

2.4.B Faktor infeksi.

Infeksi virus pada ibu hamil sering tidak menimbulkan gejala yang nyata, atau tidak ada pengaruhnya terhadap ibu sendiri, tetapi mempunyai akibat yang serius pada janin yang dikandungnya. Infeksi yang dapat menyebabkan kelainan kongenital terutama yang terjadi pada trimester pertama kehamilan, yaitu pada masa organogenesis. Adanya infeksi tertentu pada periode ini dapat berakibat abortus ataupun menimbulkan gangguan pertumbuhan organ yang kemudian akan mengakibatkan kelainan kongenital. Beberapa infeksi yang sering menyebabkan

kelainan kongenital antara lain adalah TORCH yang terdiri dari Toksoplasmosis, Rubella, Cytomegalovirus, Herpes Simplex Virus^{8.20}. Disamping itu bakteri atau virus lain seperti : sifilis, variola, varicela, polio, hepatitis, influenza juga dapat menyebabkan kelainan kongenital, gangguan pertumbuhan ataupun keguguran.

Infeksi TORCH disamping menimbulkan kelainan pada susunan saraf pusat juga pada hepar, lien, kelenjar limfe, paru-paru, jantung, darah, saluran pencernaan, mata, kulit, dan lain-lain. Untuk menghindari terjadinya kelainan pada janin, maka deteksi adanya infeksi pada ibu hamil sangat penting. Tidak semua infeksi pada ibu hamil dapat melalui barier plasenta. Ada kuman bentuk virus atau parasit yang dapat menembus barier plasenta, tetapi ada yang reaksi imunologisnya yang berpengaruh pada janin.

Infeksi yang terjadi pada trimester pertama sering kali menyebabkan abortus atau kelainan kongenital yang berat, sedangkan infeksi pada kehamilan trimester dua dan trimester tiga sering menyebabkan kelahiran prematur dan bila terjadi kelainan biasanya menyangkut fungsi suatu organ^{8.21}.

2.4.B.1 Rubella.

Merupakan virus yang termasuk dalam golongan arbovirus dari group Toga viridae. Mempunyai masa inkubasi 11-14 hari dengan gejala yang menonjol berupa eksansem, dan biasanya dengan gejala prodroma berupa rasa tidak enak

badan. Pada masa ini sering disertai dengan pembesaran kelenjar limfe belakang telinga.

Infeksi Rubella pada 5 bulan pertama kehamilan dapat menyebabkan cacat pada janin ataupun kematian janin. Ibu dengan Rubella dapat tanpa gejala sama sekali (30%) . Kelainan yang dapat terjadi akibat Rubella seperti kelainan jantung, katarak, mikrosefali, gangguan mental, hepatosplenomegali. Sekitar 80% - 90% infeksi Rubella yang terjadi pada 3 bulan pertama akan menyebabkan kelainan pada janin, dan kemungkinan kelainan yang diakibatkan oleh karena Rubella akan berkurang jika infeksi Rubella terjadi pada umur kehamilan yang lebih tua^{8.22}.

Infeksi virus ini pada kehamilan 8-12 minggu akan menghambat mitosis sel, jumlah sel subnormal, terjadi inhibisi multiplikasi seluler kronik, sehingga menyebabkan hipoplastik organ, yang merupakan masa kritis organogenesis, disamping dapat menyebabkan kerusakan kromosom.

Umumnya kelainan sindroma Rubella kongenital mengakibatkan kelainan : Pada mata (katarak, mikropthalmia, glaukoma, koriretinitis). Pada jantung (PDA, ASD/VSD, malformasi jantung). Pada darah (trombositopenia, anemi). Pada abdomen (hepatosplenomegali). Pada susunan syaraf (mikrosefali, meningoensefalitis, retardasi mental, gangguan pertumbuhan). Juga dapat terjadi

kelainan kromosom. Infeksi yang terjadi post natal dapat timbul : eritematosus, kelainan tulang, ensefalitis, trombositopeni ⁸.

Diagnosis dapat dilakukan dengan isolasi virus dari sekret nasofaring 7 hari sebelum erupsi hingga beberapa hari setelah erupsi, dapat juga dari urine, atau dari jaringan tubuh bayi yang mengalami kelainan kongenital. Diagnosis juga dapat dilakukan dengan pemeriksaan serologi, dengan melihat kadar IgM dan IgG.

2.4.B.2 Toksoplasmosis.

Penyebabnya adalah Toksoplasma gondii, suatu protozoa (parasit) intraseluler golongan coccidia, yang penularannya melalui kontak hewan terutama kucing, anjing atau hewan pengerat lainnya. Penularannya pada manusia melalui ookista yang termakan oleh manusia, setelah memperbanyak diri akan menyerang berbagai organ. Kerusakan yang timbul dapat dihentikan oleh kekebalan yang terbentuk yang dikenal sebagai kekebalan humoral atau seluler, namun kerusakan akan berlanjut pada pada tempat-tempat dimana sat anti tidak dapat masuk karena adanya sawar darah otak (blood brain barrier) seperti otak dan mata.

Infeksi Toksoplasma pada orang dewasa atau ibu hamil sering tanpa gejala, sehingga diagnosis sukar ditegakkan. Kadang ditandai adanya demam ringan dengan limfadenopati daerah servikal. Kejadian infeksi ini kurang lebih 0,2 sampai 1% dari wanita hamil, dan sebagian besar biasanya tidak terdiagnosis

oleh karena tanpa gejala. Bila seorang ibu hamil mendapat infeksi primer, maka kemungkinan 40% bayi yang dikandungnya terkena infeksi Toksoplasma gondii. Beratnya kelainan yang ditimbulkan oleh infeksi Toksoplasma tergantung dari virulensi Toksoplasma, jumlah parasit yang ditularkan dari ibu ke janin, umur kehamilan saat terjadinya infeksi, maturitas sistem imunisasi bayi. Kelainan kongenital yang dapat ditimbulkan pada janin : Pada mata (mikroophthalmika, okuler palsi). Pada SSP (hidrosefalus, mikrosefalus, retardasi mental)^{8.21}.

Infeksi oleh Toksoplasmosis pada saat hamil dapat menyebabkan terjadinya keguguran ataupun kelainan kongenital. Kejadian Toksoplasmosis kongenital di USA sebesar 1 dari 1000 sampai 1 dari 100000 lahir hidup. Diagnosis pasti infeksi Toksoplasma yaitu dengan menemukannya pada jaringan dalam bentuk takizoit, atau dengan pemeriksaan serologi yaitu menentukan titer antibodi IgM dan IgG. Sarjono pada penelitiannya tentang antitoksoplasma pada ibu-ibu yang melahirkan bayi dengan kelainan kongenital, mendapatkan angka kejadian kelainan kongenital sebesar 10,2 tiap 1000 kelahiran, 17 dari 34 penderita dengan kelainan kongenital terdapat IgG positif^{8.20.22}.

2.4.B.3 Sitomegalovirus

Sitomegalovirus , yaitu suatu virus DNA terdapat pada air liur, air susu, urine, faeces dan spermatozoa. Penularan pada janin dapat terjadi pranatal (

transplasenta), perinatal (melalui sekret jalan lahir), ataupun postnatal (kontak dengan urine, air susu, faeces). Infeksi virus ini dapat terjadi primer ataupun rekuren, dengan manifestasi klinik menyerupai Toksoplasma. Infeksi pada orang dewasa biasanya tanpa gejala yang serius. Hampir 50-80% orang dewasa mempunyai antibodi terhadap Sitomegalovirus, dimana kontak pertama biasanya terjadi pada masa anak-anak atau remaja. Merupakan penyebab infeksi kongenital terbanyak, kurang lebih 0,4%-2,3% bayi yang baru lahir terinfeksi virus ini dan menyebabkan retardasi mental. Sebanyak 10%-20% kelainan kongenital pada bayi disebabkan oleh virus ini ^{23,24}. Infeksi yang terjadi pada janin biasanya dari infeksi primer yang kemudian terjadi reaktivasi virus pada masa kehamilan.

Diagnosis dilakukan dengan isolasi dan identifikasi virus, dapat dilakukan dengan pemeriksaan serologi.

2.4.B.4 Virus Herpes Simpleks.

Merupakan penyakit yang ditularkan melalui hubungan seksual. Penularan pada janin secara : hematogen (melalui plasenta), asenderen (dari vagina ke janin melalui kulit ketuban yang sudah pecah), atau melalui kontak langsung pada saat persalinan. Infeksi ini pada kehamilan dapat menyebabkan kelainan pada beberapa organ janin seperti kelainan pada jantung (“Patent Ductus

Arteriosus”), IUGR, kematian janin intra uterin akibat ensefalitis, atau meningkatnya kejadian abortus dan partus prematurus. Kejadian infeksi virus ini pada bayi kurang lebih 1 dari 3000-75000 kelahiran hidup. Sebanyak 80%-90% infeksi terjadi intra partum akibat kontaminasi dari sekret jalan lahir²².

2.4.B.5 Sifilis

Infeksi sifilis pada masa kehamilan dapat menyebabkan terjadinya abortus, matinya janin intra uterine, atau menyebabkan kelainan kongenital pada janin terutama menyangkut organ-organ seperti paru-paru, hepar, limpa, pankreas. Kelainan akibat sifilis biasanya tampak jelas pada plasenta, yang biasanya menjadi lebih besar dan pucat. Diagnosis dapat ditegakkan dengan melihat langsung kuman dengan tehnik darkfield dari kerokan intima pembuluh darah tali pusat yang masih segar²⁵.

2.4.B.6 Varicella.

Beberapa penelitian telah dilakukan terhadap pengaruh infeksi varicella pada kehamilan, dan kelainan kongenital yang diakibatkan berupa varicella embriopati yang telah diketahui sejak tahun 1947. Pada salah satu penelitian mendapatkan risiko terjadinya varicella embriopati apabila infeksi terjadi pada kehamilan < 20 minggu adalah 0,5 - 2%.

Pemeriksaan IgM, PCR (Polimerase Chain Reaction), mungkin dapat membantu akan tetapi menurut Hendersen dan Weiner, hasil yang negatif tidak menyingkirkan adanya infeksi ²⁷.

2.4.C Faktor mekanis.

Tekanan mekanis pada janin pada masa pertumbuhannya dalam rahim dapat menyebabkan kelainan kongenital berupa kelainan bentuk organ tubuh sehingga menimbulkan kelainan deformitas organ tersebut. Sebagai contoh: deformitas organ yang berupa talipes varus, talipes valgus, talipes equinovarus. Contoh lain kelainan kongenital yang disebabkan oleh faktor mekanis adalah jeratan pita amnion yang dapat menimbulkan deformitas hingga amputasi organ (sindroma pita amnion)²

2.4.D Faktor obat-obatan.

Risiko pemberian obat pada wanita hamil akan mempunyai akibat yang sangat besar pada janin. Beberapa jenis obat yang diberikan pada masa kehamilan dapat bersifat teratogen dan menyebabkan kelainan kongenital pada janin. Kurang lebih 2%-3% kelainan janin disebabkan oleh karena penggunaan obat pada saat hamil.

Sifat teratogen suatu obat tergantung dari beberapa faktor yaitu : ^{17.26}

1. Jenis obat itu sendiri : Beberapa jenis obat tertentu mempunyai sifat teratogen pada setiap keadaan
2. Farmakogenetik dari ibu dan fetus : Sifat teratogen obat tergantung dari penyerapan, metabolisme ibu, transfer plasenta dan metabolisme fetus.
3. Saat pemberian obat pada kehamilan : Sifat teratogen suatu jenis obat akan paling berat terlihat apabila diberikan pada masa-masa embriogenesis, dimana pada saat ini terjadi pembelahan sel yang sangat cepat dalam proses pembentukan organ.
4. Dosis pemberian obat : Dosis yang kecil mungkin tidak menyebabkan efek teratogen, akan tetapi pada dosis yang besar akan menyebabkan kematian janin ataupun menyebabkan kelainan kongenital.

Sifat teratogen beberapa jenis obat ²⁵.

Bersifat teratogen : alkohol, hormon androgen, bahan sitotoksik risiko tinggi (asam folat antagonis, misalnya: methotrexate), “alkylating agent” (Busulfan, Cyclo- phosphamide).

Risiko rendah : dietilstilbestrol, iodin radioaktif, talidomid, terapi radiasi.

Dapat bersifat teratogen : litium, fenitoin, kuinine, trimetadion.

Mungkin terarogen : barbiturat, klorokuin, estrogens.

Curiga teratogen : diazepam, difenhidramine, penisilamin, fenotiazines.

2.4.E Radiasi.

Setelah terjadi proses pembuahan, sel-sel menjadi sangat radiosensitif dan mudah rusak oleh karena radiasi. Sinar radiasi akan ber-efek desrupsi dan diferensiasi jaringan. Beratnya tingkat kerusakan sangat tergantung dari usia kehamilan dan dosis dari radiasi. Akan tetapi dosis radiasi yang memberikan efek teratogenik sangat sulit untuk dipastikan. Dikatakan bahwa penyinaran lebih dari 10000 milirads pada wanita hamil dikhawatirkan akan mempunyai efek terhadap kehamilannya. Pada umumnya kelainan kongenital yang berat akan terjadi apabila radiasi terjadi pada umur kehamilan 2 minggu - 16 minggu. Dari berbagai laporan menyatakan bahwa kejadian mikrosefali kongenital dan retardasi mental akan meningkat 5 kali pada ibu-ibu yang selama kehamilannya mendapatkan radiasi dengan dosis 50 rad².

2.5 Diagnosis kelainan kongenital.

Diagnosis suatu kelainan kongenital dapat dilakukan dengan pemeriksaan langsung terhadap bayi baru lahir, melihat tempat kelainan, macam serta jumlah kelainan yang ada (pasca natal), ataupun diagnosis kelainan kongenital dapat ditegakkan pada saat bayi tersebut masih berada didalam kandungan (pra natal). Pemeriksaan terhadap janin intrauterin untuk mencari kemungkinan adanya kelainan kongenital pada janin tersebut dilakukan apabila diketahui bahwa ibu hamil tersebut mempunyai risiko melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.

Faktor risiko ini dihubungkan dengan adanya riwayat kelainan didalam keluarga ataupun adanya kelainan kromosom pada bayi yang dilahirkan sebelumnya, umur ibu diatas 35 tahun, menderita penyakit tertentu, pemakaian obat-obatan teratogen selama kehamilannya, adanya peningkatan enzim Alpha-Feto Protein (AFP), ataupun adanya gangguan pada kehamilannya seperti : gangguan pertumbuhan janin, kehamilan dengan polihidramnion, oligohidramnion. Pada ibu yang hamil dengan diabetes melitus, pemakaian insulin pada kehamilan akan meningkatkan risiko melahirkan bayi dengan kelainan kongenital 2-4 kali lebih besar dari pada ibu yang normal ^{5.20}.

Dengan adanya kemajuan ilmu pengetahuan didalam pemeriksaan sitogenetik - biokimia dari cairan amnion, beberapa indikasi pemeriksaan prenatal dikerjakan berdasarkan ^{1.20} :

1. Pada umur ibu lebih dari 35 tahun. Usia ibu yang lebih dari 35 tahun mempunyai risiko yang tinggi terjadinya kelainan kromosom walaupun tidak ada riwayat kelainan kromosom pada kehamilan sebelumnya. Data menunjukkan bahwa makin tua usia ibu hamil, makin besar kemungkinan terjadinya sindroma Down. Risiko terjadinya sindroma Down pada usia diatas 45 tahun hampir 20 kali lebih besar bila dibandingkan dengan kejadiannya pada usia 20 tahun.
2. Riwayat anak terdahulu menderita kelainan kromosom. Seorang ibu yang pernah melahirkan bayi dengan kelainan kromosom (sindrom Down, Trisomi 21)

pada usia 30 tahun, kemungkinan terjadinya kelainan kromosom pada kehamilan berikutnya 8 kali lebih besar jika dibandingkan dengan wanita normal.

3. Adanya kelainan kromosom pada orang tua (karier). Pada keadaan seperti ini, risiko untuk menurun pada anaknya adalah sebesar 20% atau lebih.

4. Adanya keluarga yang menderita kelainan, yang hanya dapat diketahui dengan pemeriksaan biokimia, analisis DNA. Pada gangguan yang disebabkan kelainan gen tunggal, kemungkinan diturunkan pada anaknya adalah 25-50%.

5. Adanya riwayat dalam keluarga yang mengalami kelainan x linked.

Dari analisis DNA untuk diagnosis prenatal dapat diketahui adanya kelainan seperti Hemofili A,B,dengan sebelumnya dilakukan pemeriksaan jenis kelaminnya oleh karena kelainan terjadi pada sex kromosomnya.

6. Adanya risiko kelainan tabung syaraf ("Neural Tube Defect / NTD").Dapat dipastikan dengan amniosentesis, atau melakukan pemeriksaan serum ibu dengan risiko yang lebih kecil.

Beberapa cara diagnosis pranatal kelainan kongenital⁵.

- | | | |
|-----------------|---|-------------------|
| A. Non invasive | : | Ultrasonografi . |
| B. Invasive | : | Fetoscopy. |
| | | Amniocentesis. |
| | | villus aspiration |
| | | Kordosentesis |

2.5.1 Ultrasonografi.

Pemeriksaan dengan ultrasonografi, bersifat tidak invasif didalam menentukan adanya kelainan pada janin intrauterin. Kadang suatu kelainan kongenital ditemukan secara kebetulan pada pemeriksaan dengan alat ini.

Beberapa kelainan kongenital tampak jelas pada pemeriksaan mulai trimester dua kehamilan, seperti anensefali, hidrosefali, ensefalokel, meningokel, tumor intrakranial. Akan tetapi untuk mengetahui adanya kelainan kongenital yang kecil, diperlukan keahlian yang khusus. Misalnya untuk mengetahui adanya kelainan dalam pertumbuhan otak janin, dapat diketahui dengan mengikuti perkembangan, dan pertumbuhannya (corpus callosum) janin intrauterin²⁸.

Beberapa kelainan janin yang berhubungan dengan kelainan kromosom dapat diketahui dengan pemeriksaan ini, misalnya trisomi 13-15 dapat diketahui dengan melihat adanya kelainan berupa anophthalmia, celah pada bibir, polidaktili, kelainan pada otak serta kelainan pada jantung janin^{29,30}. Johnson, pada penelitiannya dengan Ultrasonografi dapat mengetahui adanya sindrom Down (trisomi 21) pada janin dengan melihat rasio dari panjang tangan dan kaki fetus pada trimester dua kehamilan³¹.

Kelainan lain yang dapat jelas tampak pada pemeriksaan USG adalah adanya Polihidramnion yang sering menyertai kelainan kongenital yang terdapat pada janin seperti atresia saluran cerna, kelainan syaraf , hernia diafragma, atau kelainan berupa oligohidramnion yang dapat terjadi oleh karena obstruksi saluran

kencing , gagal ginjal, IUGR³². Dengan kemajuan teknologi saat ini, dengan USG tiga dimensi dapat melihat adanya kelainan kongenital yang kecil pada wajah janin seperti bibir sumbing³³.

Bila didapatkan adanya kelainan pada pemeriksaan ultrasonografi, dan masih diperlukan informasi lebih lanjut, maka pemeriksaan amniosentesis, CVS, atau kordosentesis dapat dilakukan.

2.5.2 Aspirasi vilus korionik .

Yaitu melakukan analisis biokimia ataupun analisis kromosom dari sediaan vili korialis yang berasal dari sel tropoblas dengan pengambilan jaringan vili melalui serviks ataupun melalui dinding perut ibu. Pemeriksaan ini dapat dikerjakan mulai umur kehamilan 8 minggu (8 mgg-14 mgg). Pemeriksaan yang dilakukan pada umur kehamilan yang muda ini sangat menguntungkan bila sewaktu-waktu diperlukan tindakan terminasi kehamilan dapat dilakukan dengan mudah. Sedangkan kekurangannya adalah kemungkinan kontaminasi sediaan oleh darah dari ibu sangat besar dan akan sangat mempengaruhi hasil pemeriksaan.

Pemeriksaan ini mulai dikerjakan sejak tahun 1982, dan keberhasilan dari pemeriksaan ini sangat dipengaruhi oleh keadaan sampel, ukuran sampel, tidak terkontaminasi darah ataupun desidua ibu. Cara yang paling banyak dipergunakan adalah dengan mempergunakan kateter plastik yang dimasukkan melalui kanalis servik (80% menggunakan cara ini)

Penderita tidur dengan posisi litotomi dengan kandung kemih terisi cukup. Selanjutnya dengan ultrasonografi ditentukan keadaan kehamilan, umur kehamilan, poros uterus, lokasi jaringan yang akan dilakukan aspirasi. Selanjutnya dilakukan pemasangan spekulum vagina dan liang vagina dibersihkan dengan antiseptik dan kemudian servik difiksasi yaitu menjepitnya dengan tenakulum. Kemudian kateter plastik yang sudah disiapkan dimasukkan melalui kanalis serviks dengan tuntunan ultrasonografi diarahkan pada jaringan vili korionik. Dilakukan aspirasi jaringan vili korionik yang selanjutnya dapat dilakukan penanaman langsung pada media biakan jaringan, atau dilakukan pemeriksaan mikroskopik. Beberapa kontra indikasi tindakan ini adalah : adanya infeksi herpes pada vagina ataupun pada servik, uterus fibroid, dan stenosis servik.

Cara lain dari aspirasi vili korionik adalah transabdominal yaitu dengan menusukkan jarum langsung menembus dinding perut dan miometrium dengan dituntun ultrasonografi dalam menentukan tempat yang akan dilakukan aspirasi. Pemilihan cara melakukan aspirasi vili korionik tergantung dari tempat implantasi, posisi uterus, dan kedua cara mempunyai tingkat risiko terjadinya abortus yang sama.

Lebih dari 65 aktifitas enzim dapat dilakukan pemeriksaan secara biokimia, yang berhubungan dengan berbagai bentuk kelainan janin pada trimester pertama. Pemeriksaan dengan tehnik enzim essay dapat diketahui

adanya gangguan metabolisme karbohidrat, asam amino, purine, sintesa hormon, dan lain-lain³⁴. Komplikasi yang dapat terjadi pada pemeriksaan ini adalah abortus (2%-3%)^{35,36}.

2.5.3 Amniosentesis.

Pemeriksaan terhadap cairan ketuban ini dapat dilakukan pada kehamilan 14-16 minggu, dengan mengambil cairan amnion dengan cara menghisapnya langsung menembus dinding perut dan dinding rahim. Pada umur kehamilan ini uterus sudah dapat dengan mudah dipalpasi diatas simfisis dan cairan ketuban dapat dihisap dengan mudah. Setelah dilakukan pembiusan lokal pada dinding perut, jarum dengan ukuran 20 atau 22 (tergantung dari ketebalan dinding perut, besarnya rahim, tempat tusukan) ditusukkan masuk kedalam rongga amnion dibantu dengan bimbingan ultrasonografi. Penentuan letak plasenta dengan ultrasonografi sebelum melakukan tindakan amniosentesis sangat penting untuk mengurangi trauma pada plasenta saat jarum ditusukkan. Selanjutnya dilakukan aspirasi cairan amnion kurang lebih 30 cc jika diperlukan untuk pemeriksaan termasuk kultur. Cara ini cukup aman, dengan komplikasi yang dapat terjadi adalah abortus (0,5%) atau persalinan prematur, trauma pada janin, pada plasenta, kadang-kadang tali pusat atau organ ibu yang lain serta infeksi²⁰. Untuk mengurangi risiko infeksi tindakan yang aseptis sangat diperlukan untuk menghindari infeksi pada ibu, janin, ataupun kontaminasi cairan ketuban yang

akan diambil, terutama jika akan dilakukan kultur sel atau pemeriksaan mikrobiologis. Dari cairan amnion tersebut diantaranya dapat dilakukan pemeriksaan sitogenetik ataupun pemeriksaan kandungan dari alpha-fetoprotein secara biokimia untuk mengetahui adanya kelainan tabung syaraf janin ("Neural Tube Defec / NTD") yang mempunyai angka kejadian 2-3 dari 1000 kelahiran hidup ³⁴. Dari cairan amnion ini juga dapat dilakukan pemeriksaan kromosom setelah dilakukan biakan selama 2-3 minggu dengan melihat kariotipnya . Bila pada pemeriksaan kariotip terlihat adanya 3 buah kromosom no.21 maka prenatal dapat ditegakkan adanya sindroma Down ^{35,36} .

Di Australia, 1 dari 500 kehamilan menghasilkan bayi dengan kelainan tabung syaraf. Dari penelitian didapatkan bahwa 7 dari 10 dapat dicegah dengan pemberian asam folat yang dimulai dari satu bulan sebelum kehamilan dan dilanjutkan hingga 3 bulan kehamilan dengan dosis 0,5mg/hari ¹⁹ .

Indikasi tindakan amniosentesis antara lain: umur ibu yang lanjut, adanya kelainan kromosom, abnormalitas alpha-fetoprotein pada serum darah ibu, adanya kelainan yang ditemukan pada analisis DNA. Lebih dari 80% dari amniosentesis dikerjakan atas indikasi adanya kelainan kromosom dan kenyataan bahwa 80% dikerjakan pada kehamilan di usia yang tua (>35 tahun) dimana risiko melahirkan bayi dengan sindrom Down (trisomi 21) atau trisomi yang lain meningkat dengan tajam ³⁶ .

2.5.4 Kordosentesis.

Adalah pemeriksaan darah janin dengan mengambil langsung dari tali pusat. Cara ini mempunyai risiko yang besar, sehingga dilakukan terutama apabila pada pemeriksaan ultrasonografi ditemukan adanya kelainan, pembiakan cairan ketuban tidak berhasil, atau pemeriksaan DNA tidak mungkin dikerjakan. Pertama kali dikerjakan oleh Daffos (1981) yaitu dengan menusukkan langsung jarum aspirasi no.20-22 pada tali pusat dibantu ultrasonografi. Aspirasi darah janin dilakukan langsung dari vena umbilikalis. Untuk memastikan yang diambil adalah darah janin dapat dilihat bahwa sel darah janin mempunyai ukuran yang lebih besar dibandingkan dengan sel darah ibu. Risiko tindakan ini cukup besar yaitu 2-4% akan mengalami kegagalan kehamilannya. Beberapa indikasi pemeriksaan ini antara lain : Untuk pemeriksaan sitogenetik janin yang dicurigai mempunyai kelainan kongenital ,dengan melihat langsung kariotipnya. Adanya infeksi intra uterine seperti toksoplasma, sitomegalovirus, parvovirus, dengan memeriksa kadar IgG,IgM atau melakukan kultur langsung darah janin. Mengetahui adanya penyakit darah pada janin seperti beta talasemia, penyakit sikel sel, ataupun adanya anemia pada janin oleh karena trauma kecelakaan¹⁹.

2.5.5 Alpha Feto Protein (AFP)

Konsentrasi AFP dapat diukur dengan baik dari cairan ketuban, atau darah ibu dan sangat diperlukan didalam melengkapi diagnosis prenatal terutama

adanya kelainan tabung syaraf yang mempunyai angka kejadian 2 per 1000 persalinan, pemeriksaan ini rutin dilakukan pada banyak negara didunia. Dari pemeriksaan AFP ibu beberapa hal dapat diperkirakan diantaranya : Bila AFP lebih rendah dari angka normal, kemungkinan besar anak yang dikandungnya menderita sindrom Down, atau sebaliknya apabila lebih tinggi dari angka normal kemungkinan menderita gangguan pertumbuhan tabung syaraf ("NTD")¹⁹.

2.5.6 Analisis DNA.

Beberapa kelainan yang tidak dapat dideteksi dengan pemeriksaan biokimia pada masa pranatal, dapat diketahui dengan pemeriksaan analisis DNA. Genotipe adalah sistem genetik pada manusia , sedangkan fenotipe adalah penampakan genotipe yang dapat dilihat seperti morfologi, biokimia dan ciri-ciri molekuler. Sebagai dasar untuk menggambarkan genetika pada manusia harus dimulai dengan DNA (asam deoksiribo nukleat) yaitu suatu rangkaian asam amino yang tersusun secara "double helix". Dasar penyakit genetik adalah ditemukannya perubahan pada rangkaian DNA. Kromosom yang mengandung DNA bertanggung jawab terhadap ciri-ciri keturunan, telah diketahui sejak tahun 1860.

Banyak cara yang dilakukan untuk analisis DNA, salah satunya adalah hibridisasi asam nukleat dengan "probes" dan tehnik "southern blotting" yaitu suatu metode standar dalam menentukan integritas DNA. Perubahan urutan integritas DNA dapat diturunkan atau adanya mutasi gen baru dan bisa diketahui

dengan pemeriksaan analisis DNA. Analisis DNA dapat digunakan untuk diagnosis prenatal, menentukan apakah bayi dalam kandungan terkena atau tidak penyakit yang diturunkan, misalnya Hemofili yang diturunkan secara x linked resesif yang disebabkan oleh mutasi pada gen yang menghasilkan faktor VIII.

Beberapa kelainan dapat diketahui dengan baik melalui deteksi langsung adanya mutasi gen, atau analisis linked dengan kelainan DNA seperti : autosomal dominan, autosomal resesif, x linked ^{19.36}.

2.5.7 Otopsi.

Otopsi (bedah mayat) pada neonatus sangat penting, untuk memperoleh gambaran sebab kematian, dan sangat membantu dalam mempertajam diagnosis klinis. Akan tetapi untuk melaksanakan suatu otopsi cukup banyak hambatan , sehingga otopsi (bedah mayat) hingga saat ini jarang dikerjakan. Burhan, yang meneliti semua kasus otopsi di RS.Dr.Kariadi yang dilakukan selama tahun 1983 hanya mendapatkan 9 kasus yang dilakukan otopsi dari 460 kasus kematian neonatus (1,95%), 3 kasus diantaranya dengan kelainan kongenital. Kejadian otopsi ini sangat kecil jika dibandingkan dengan otopsi yang dilakukan di negara maju yang mencapai 75% dari kematian perinatal ^{37.38}.

BAB III.

BAHAN DAN CARA PENELITIAN.

3.1 Rancangan Penelitian.

Penelitian dilakukan secara retrospektif deskriptif pada bayi-bayi yang lahir di RSUP Dr.Kariadi Semarang dengan kelainan kongenital. Data didapatkan dari buku catatan kelahiran, dibandingkan dengan semua bayi yang lahir pada periode 1 Januari 1992 sampai dengan 31 Desember 1996.

3.2 Sampel

3.2.1.Tempat dan waktu pengambilan sampel.

Sampel diambil dari Catatan Medik (CM) bayi yang lahir dengan kelainan kongenital, catatan kamar bersalin, catatan bangsal bayi, catatan rapat kematian perinatal, buku catatan persalinan UGD, Rekam medik RSUP Dr.Kariadi Semarang periode 1 Januari 1992 sampai dengan 31 Desember 1996.

3.2.2 Syarat pemilihan sampel.

3.2.2.1 Penerimaan sampel.

Semua Bayi-bayi yang lahir di RSUP Dr.Kariadi Semarang selama periode penelitian dengan kelainan kongenital

3.2.2.2 Penolakan sampel.

Bayi-bayi dengan kelainan kongenital yang lahir diluar RSUP.Dr Kariadi Semarang. Catatan medik penderita yang tidak lengkap.

3.3 Jumlah dan besar sampel.

Semua bayi dengan kelainan kongenital yang lahir di RSUP Dr.Kariadi selama periode penelitian.

3.4 Alat yang diperlukan.

Buku untuk mencatat dan tabulasi data, alat tulis, seperangkat komputer.

3.5. Proses penelitian.

Dari data yang terkumpul dicari tentang :

- Angka kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital.
- Macam kelainan kongenital, cara diagnosis, berat lahir, macam persalinan dan penyulit persalinan.
- Kematian perinatal bayi yang lahir dengan kelainan kongenital.
- Karakteristik ibu, hubungan antara umur ibu, paritas, penyakit selama kehamilan, dengan kejadian kelainan kongenital.
- Dugaan penyebab kelainan kongenital

3.6 Batasan - batasan operasional penelitian ini.

1. Kelainan kongenital adalah : didapatkan adanya kelainan bentuk janin yang ditemukan saat lahir ataupun diketahui selama penderita dirawat baik berupa malformasi, deformitas, ataupun sindrom, kelainan kongenital mayor ataupun kelainan kongenital minor.

2. Angka kejadian kelainan kongenital adalah : jumlah kasus dengan kelainan kongenital dibagi dengan jumlah kelahiran selama periode yang sama di RSUP Dr.Kariadi Semarang.
3. Macam kelainan kongenital dikelompokkan berdasarkan kelompok sistim organ, sistim susunan syaraf, sistim kranio facial, sistim pencernaan, sistim urogenital, kardiotorak, muskuloskeletal, lain-lain.
4. Diagnosis kelainan kongenital terdiri dari diagnosis post natal yaitu diagnosis yang dibuat berdasarkan kelainan yang tampak segera setelah bayi lahir atau selama perawatan di bangsal bayi. Sedangkan diagnosis pre natal adalah diagnosis yang dibuat sebelum bayi lahir, pada saat periksa kehamilan di klinik hamil atau pada saat penderita datang di kamar bersalin.
5. Kematian perinatal bayi kelainan kongenital adalah semua bayi dengan kelainan kongenital yang lahir mati dan kematian pada masa neonatus sampai 7 hari dibagi dengan seluruh kasus, hidup dan mati.
6. Cara persalinan : sesuai dengan yang tercantum pada catatan persalinan, spontan, spontan dengan tindakan, pembedahan.
7. Komplikasi persalinan : sesuai dengan yang tercantum pada catatan persalinan.

BAB.IV

ETIKA PENELITIAN

Oleh karena data dari penelitian ini diambil dari catatan medik RSUP Dr.Kariadi yang dijamin kerahasiaan pribadi penderitanya. Tidak merugikan institusi, tidak merugikan penderita, tidak bertentangan dengan etika, agama, maka penelitian ini tidak memerlukan persetujuan dari penderita.

Penelitian dilaksanakan setelah mendapatkan izin dan disetujui oleh kepala bagian Obstetri dan Ginekologi Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro dan Direktur Rumah Sakit Umum Pusat Dr.Kariadi Semarang.

BAB.V

HASIL PENELITIAN

5.1 Angka kejadian.

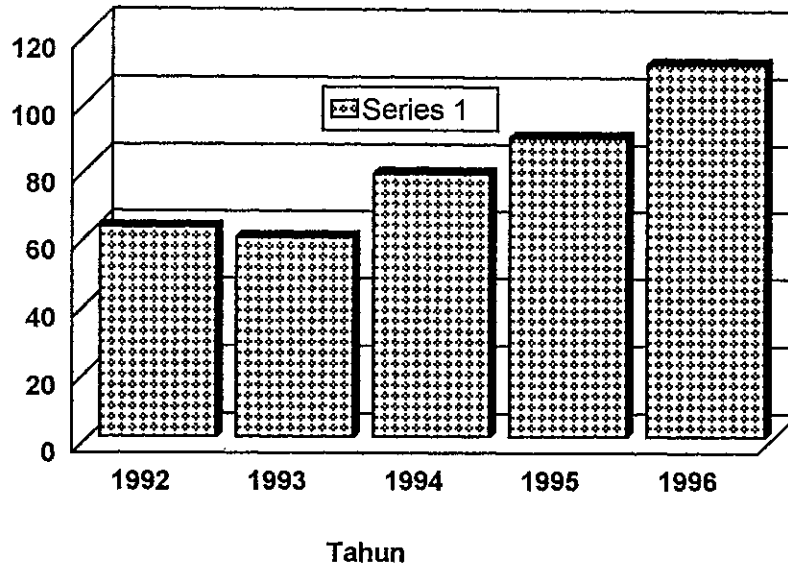
Selama periode penelitian, 1 Januari 1992 s/d 31 Desember 1996 tercatat 155 kasus bayi dengan kelainan kongenital yang lahir di RS.Dr.Kariadi dari 19977 persalinan.

Dengan demikian angka kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital di RS.Dr Kariadi dalam 5 tahun adalah sebesar 7,8 per 1000 persalinan. Pada tabel.1 dapat dilihat angka kejadian kelainan kongenital tiap tahun selama lima tahun. Angka kejadian kelainan kongenital tertinggi terjadi pada tahun 1996 yaitu 11,1 per 1000 persalinan. Angka kejadian terendah pada tahun 1993 yaitu sebesar 5,9 per 1000 persalinan, sedangkan angka kejadian kelainan kongenital tahun 1994 dan tahun 1995 adalah sebesar 7,8 dan 8,9 per 1000 persalinan. Selengkapnya dapat dilihat pada tabel 1.

Tabel.1 Angka kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital

Tahun	Jumlah bayi dengan kelainan kongenital	Jumlah persalinan	Kejadian per 1000 persalinan
1992	29	4675	6,2
1993	26	4337	5,9
1994	31	3975	7,8
1995	35	3954	8,9
1996	34	3036	11,1
Jumlah	155	19977	7,8

Per 10000 persalinan.



Grafik.1 Kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital

5.2 Jenis kelamin

Dari 155 kasus kelainan kongenital yang lahir selama periode penelitian, sebanyak 101 berjenis kelamin laki-laki (65%) dan sebanyak 54 kasus (35%) berjenis kelamin perempuan. Jika dilihat kejadiannya berdasarkan jenis kelamin seluruh persalinan tampak bahwa kejadian kelainan kongenital lebih banyak terdapat pada bayi laki-laki dibandingkan dengan bayi perempuan. Dapat dilihat pada tabel.2

Tabel.2. Angka kejadian kelainan kongenital berdasarkan jenis kelamin.

Jenis kelamin.	Jumlah.KK	Jml Persalinan	%
Laki-laki	101	10390	0,97
Perempuan	54	9587	0,56
Jumlah	155	19977	

5.3 Berat badan lahir.

Dilihat dari berat badan bayi yang lahir dengan kelainan kongenital, sebagian besar memiliki berat badan antara 2500 - 3499 gram, yaitu 68 kasus (43,8%).

Tabel.3. Angka kejadian kelainan kongenital berdasarkan berat badan lahir.

Berat lahir (gram)	Jumlah kasus KK	Jumlah persalinan	%
<1000	-	264	
1000-1499	11	271	4,05
1500-1999	26	639	4,06
2000-2499	27	1624	1,66
2500-2999	34	5844	0,58
3000-3499	34	7796	0,44
3500-3999	9	2892	0,31
≥4000	14	647	2,16
Jumlah	155	19977	

Mean (SD)= 2600 (800) gr.

Jika dibandingkan dengan seluruh persalinan yang dikelompokkan berdasarkan berat badan lahir maka tampak bahwa kejadian kelainan kongenital banyak terdapat pada kelompok berat badan lahir < 2500 gram $64/2534 = 2,53\%$. Hal ini sesuai dengan acuan kepustakaan yang menyatakan bahwa bayi yang lahir dengan kelainan kongenital cenderung mempunyai berat badan lahir yang rendah.

5.4 Macam kelainan kongenital

Berdasarkan macam kelainan kongenital, terbanyak pada kelompok Susunan Saraf Pusat yaitu 73 kasus (47,2%), dengan angka kejadian sebesar 3,7 per 1000 persalinan, sesuai dengan yang didapatkan pada kepustakaan^{11,25}. disusul

oleh kelompok kelainan seperti : Kelompok kardio-torak sebanyak 22 (14,2%) dengan angka kejadian sebesar 1,1 per 1000 persalinan. Untuk kelompok gastro intestinal dan dari kelompok lain-lain masing-masing sebanyak 16 kasus (10,3%) dengan angka kejadian adalah sebesar 0,8 per 1000 persalinan. Kelainan kongenital kelompok Uro-genital pada penelitian ini sangat kecil yaitu hanya 1 kasus (0,6%) dengan angka kejadian 0,05 per 1000 persalinan.

Selengkapnya dapat dilihat pada tabel.4 dibawah. Beberapa kelainan pada penelitian ini dimasukkan pada kelompok lain-lain, oleh karena tidak dapat dimasukkan kedalam salah satu kelompok sistema yang ada.

Tabel.4. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan macam kelainan.

Macam KK (Dalam klp sistem organ)	Jumlah KK		Angka kejadian per 1000 persalinan
	N	%	
Sistim SSP	73	47,2	3,7
Sistim Cardio-Thorax	22	14,2	1,1
Sistim Gastro-Intestinal	16	10,3	0,8
Lain-lain	16	10,3	0,8
Sistim kranio-fasial	15	9,7	0,7
Sistim musculo-skelet	12	7,7	0,6
Sistim Uro-Genital	1	0,6	0,05
Jumlah	155		

5.4.1 Kelainan kongenital kelompok sistim susunan syaraf pusat

Jika kita lihat variasi kejadian masing-masing kelompok sistem yang ada, tampak bahwa dari kelompok susunan saraf pusat, kejadian terbanyak adalah anensefali yaitu sebanyak 30 kasus (41,1%) kemudian disusul oleh kelainan

hidrosefali sebanyak 22 kasus (30,1%), mikrocefali sebanyak 9 kasus (12,4%), meningokel 6 kasus (8,2%), meningo-ensefalokel 5 kasus (6,8%), spina bifida hanya 1 kasus (1,4%).

Tabel.5. Kelainan kongenital kelompok sistim susunan syaraf pusat.

Macam kelainan	Jumlah kelainan		Kejadian per 1000 persalinan
	N	%	
Anensefali	30	41,1	1,5
Hidrosefali	22	30,1	1,1
Mikrocefali	9	12,4	0,4
Meningokel	6	8,2	0,3
Meningo-ensefalokel	5	6,8	0,3
Spina bifida	1	1,4	0,05
Jumlah	73		

5.4.2 Kelainan kongenital kelompok sistim kardio torak.

Dari kelainan kelompok sistim kardio torak tampak bahwa kelainan yang menonjol adalah kelainan jantung jenis asianotik "Ventricle Septal Defect" (VSD), dengan jumlah kasus sebanyak 17 orang (77,3%). Kelainan lain dari kelompok ini adalah "Atrial septal defect" (ASD) 1 kasus (4,5%), dan "Tetralogi Fallot" (TF) 2 kasus (9,1%), PDA 2 kasus (9,1%). Dapat dilihat pada tabel 6.

Tabel.6. Kelainan kongenital kelompok sistim kardio torak.

Macam kelainan	Jumlah kelainan		Angka kejadian per 1000 persalinan
	N	%	
VSD	17	77,3	0,9
TF	2	9,1	0,1
ASD	1	4,5	0,05
PDA	2	9,1	0,1
Jumlah:	22		

5.4.3 Kelainan kongenital kelompok sistim kranio fasial.

Dari kelompok sistim kranio-fasial, bentuk kelainan berupa labio-gnato-palato schizis merupakan kasus yang terbanyak, dengan jumlah kasus 12 (80%). Kelainan lain dari kelompok ini adalah anophthalmia sebanyak 3 kasus (20%).

Tabel 7. Kelainan kongenital kelompok sistim kranio-facial.

Macam kelainan	Jumlah kelainan		Kejadian per 1000 persalinan
	N	%	
Labio-gnato-palato schizis	12	80	0,6
Anophthalmia	3	20	0,2
Jumlah	15		

5.4.4 Kelainan kongenital kelompok sistim gastro intestinal

Dari kelompok traktus gastro intestinal, kelainan yang menonjol adalah atresia ani yaitu sebanyak 6 kasus (37,5%) dengan angka kejadian sebesar 0,3 per 1000 persalinan, selanjutnya kelainan berupa omfalokel dengan jumlah kasus yang sama yaitu sebanyak 6 kasus (37,5%), hernia diafragmatika sebanyak 2 kasus (12,5%) dengan angka kejadian 0,1 per 1000 persalinan. Dapat dilihat pada tabel 8 dibawah.

Tabel.8. Kelainan kongenital kelompok sistim gastro intestinal

Macam kelainan (Dalam klp sistem organ)	Jumlah kelainan		Kejadian per 1000 persalinan
	N	%	
Omfalokel	6	37,5	0,1
Atresia ani	6	37,5	0,3
Hernia diafragmatika	2	12,5	0,1
Hepatomegali	1	6,3	0,05
Megacolon	1	6,2	0,05
Jumlah	16		

5.4.5 Kelainan kongenital kelompok muskulo-skeletal.

Dari kelompok kelainan muskulo-skeletal, tampak bahwa kejadian yang terbanyak dari kelompok ini adalah polidaktili yaitu dengan jumlah kasus sebanyak 5 (41,7%), CTEV dengan jumlah kasus 4 (33,3%), sindaktili 3 kasus (25,0%) dapat dilihat pada tabel 9 dibawah.

Tabel.9. Kelainan kongenital kelompok muskulo-skeletal

Macam kelainan (Dalam klp sistem organ)	Jumlah kelainan		Kejadian per 1000 persalinan
	N	%	
Polidaktili	5	41,7	0,3
CTEV	4	33,3	0,2
Sindaktili	3	25,0	0,2
Jumlah	12		

5.4.6 Kelainan kongenital kelompok lain-lain.

Dari kelompok lain-lain, beberapa kelainan tampak menonjol adalah facies mongoloid 7 kasus (43,8%), Kelainan kongenital multipel (yang tidak dapat dikelompokkan kedalam salah satu kelompok sistim yang ada) sebanyak 4 kasus (25%). Pada penelitian ini didapatkan 2 kasus kembar siam (12,5%). Dapat dilihat pada tabel 10.

Tabel.10. Macam kelainan kongenital dari kelompok lain-lain.

Macam kelainan (Klp lain-lain)	Jumlah kelainan		Kejadian per 1000 persalinan.
	N	%	
Facies mongoloid	7	43,8	0,4
Multipel anomali	4	25	0,2
Monster	3	18,8	0,15
Kembar siam	2	12,5	0,1
Jumlah :	16		

5.5 Umur ibu.

Pada kepustakaan-kepustakaan dikatakan bahwa umur ibu sangat berpengaruh terhadap angka kejadian kelainan kongenital pada janin. Jika dibandingkan dengan jumlah persalinan, tampak kejadian terbanyak pada kelompok umur > 35 tahun yaitu sebanyak 64 kasus dari 2871 persalinan (2,23%) selanjutnya disusul oleh kelompok umur ibu ≤ 19 tahun dengan jumlah kasus 11 orang dari 1032 persalinan(1,06%).

Tabel.11. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan umur ibu.

Umur ibu (Tahun)	Jumlah kelainan	Jml persalinan	%
≤19	11	1032	1,06
20-24	28	5588	0,50
25-29	31	5914	0,52
30-34	21	4572	0,45
≥35	64	2871	2,23
Jumlah :	155		

Mean (SD) = 30 (6,2) tahun.

5.6 Umur ayah.

Berdasarkan kepustakaan , kejadian kelainan kongenital tidak dipengaruhi oleh umur ayah. Pada tabel.12 dibawah dapat dilihat kejadian kelainan kongenital berdasarkan umur ayah dengan Mean (SD) = 32,3 (7,1) tahun.

Tabel.12 Kejadian kelainan kongenital berdasarkan umur ayah

Umur ayah (Tahun)	Jumlah kejadian	
	N	%
≤19	-	
20-24	15	9,7
25-29	47	30,3
30-34	33	21,3
≥35	60	38,7
Jumlah :	155	

Pada tabel diatas tampak bahwa kelainan kongenital terbanyak pada kelompok umur ayah >35 tahun, yaitu sebanyak 60 orang (38,7%) disusul oleh kelompok umur 25 - 29 tahun , yaitu sebanyak 47 orang (30,3%), tidak ada ayah yang berumur < 19 tahun. Dapat dilihat pada tabel 12 diatas.

5.7 Paritas.

Tabel.13. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan paritas.

Paritas	Jumlah kejadian. (N)	%
I	61	79,4
II	29	18,7
III	29	18,7
IV	14	9
≥V	22	14,2
Jumlah :	155	

Mean (SD) = 2,4 (1,4).

Bila dilihat kejadian kelainan kongenital berdasarkan paritas, kejadian tertinggi terdapat pada paritas satu yaitu sebanyak 61 kasus (79,4%), dan kejadian terendah pada paritas empat yaitu 14 kasus (9%). Untuk paritas dua dan tiga didapatkan angka yang sama yaitu masing-masing 29 kasus (18,7%).

5.8 Cara persalinan.

Berdasarkan cara persalinan bayi dengan kelainan kongenital pada penelitian ini terdapat 35 kasus (22,6 %) lahir melalui pembedahan . Satu kasus diantara 35 kasus yang dilakukan pembedahan pada penelitian ini merupakan kehamilan intra abdominal, dan dilahirkan melalui laparotomi, dan lahir bayi dengan anensefali. Dari keseluruhan kasus kelainan kongenital, yang paling

banyak dilahirkan melalui pembedahan adalah kelainan dari susunan saraf pusat yaitu 12 kasus (34,3%), yang kemudian diikuti kelainan kelompok kardio-torak sebanyak 9 kasus (25,7%) dan sistim gastro intestinal 7 kasus (20%).

Tabel.14. Kejadian kelainan kongenital dan cara persalinannya.

Macam kelainan Klp.sistem	Cara persalinan					
	Spontan		Tindakan Vagina		Pem bedahan	
	N	%	N	%	N	%
SSP	55	49,1	6	75	12	34,3
Cran-Fac	20	17,9	-	-	2	5,7
Car-Tho	13	11,6	-	-	9	25,7
Gi	8	7,1	1	12,5	7	20
Musc-Skl	8	7,1	-	-	5	14,4
Lain-lain	7	6,3	1	12,5	1	2,8
Uro-Gen	1	0,9	-	-	-	-
Jumlah :	112		8		35	

5.8.1 Indikasi pembedahan

Dari 35 kelainan kongenital yang lahir melalui pembedahan sesar, indikasi terbanyak dari pembedahan adalah kelainan letak yaitu sebanyak 10 kasus (28,6%), disusul oleh keadaan gawat janin dan perdarahan antepartum oleh karena plasenta previa, masing-masing 7 kasus (20%), sebanyak 4 kasus (11,4%) dilakukan pembedahan atas indikasi ekstraksi vakum gagal.

Tabel.15. Indikasi pembedahan pada kasus kelainan kongenital.

Indikasi pembedahan.	Jumlah kelainan	%
Kelainan letak	10	28,6
Plasenta previa	7	20
Gawat janin	7	20
Ektr. Vakum gagal	4	11,4
Panggul sempit	3	8,6
Partus tak maju	2	5,6
Embriotomi gagal	1	2,9
Kehamilan abdominal	1	2,9
Jumlah :	35	

5.9 Umur kehamilan.

Berdasarkan umur kehamilan bayi-bayi yang lahir dengan kelainan kongenital dapat dilihat bahwa jumlah terbanyak dengan umur kehamilan aterm, yaitu 37-42 minggu (67,7%). Sedangkan jumlah bayi dengan kelainan kongenital yang lahir pada umur kehamilan < 36 minggu sebanyak 41 kasus (26,5%), sebanyak 9 kasus (5,8%) lahir pada umur kehamilan serotinus.

Tabel.16. Umur kehamilan dari bayi lahir dengan kelainan kongenital

Umur kehamilan	Jumlah	%
20-28	2	1,3
29-36	39	25,2
37-42	105	67,7
>42	9	5,8
Jumlah	155	

Mean (SD) = 37 (3,8) minggu.

5.10 Keadaan lahir.

Berdasarkan keadaan bayi dengan kelainan kongenital saat lahir, 42 bayi dengan kelainan kongenital lahir dalam keadaan mati (27,1%). Sebanyak 42 (27,1%) bayi dengan kelainan kongenital yang lahir dengan asfiksia berat, kemudian beberapa meninggal setelah beberapa hari perawatan. Lihat tabel.17

Tabel.17. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan keadaan bayi lahir.

Keadaan bayi lahir	Jumlah	%
Vigerous baby	27	17,4
Asfiksia ringan	7	4,5
Asfiksia sedang	37	23,9
Asfiksia berat	42	27,1
Mati	42	27,1
Jumlah	155	

5.11 Kematian perinatal.

Dari keadaan bayi lahir dapat dihitung angka kematian perinatal bayi-bayi yang lahir dengan kelainan kongenital. Pada tabel.18 dibawah dapat dilihat Kematian perinatal bayi dengan kelainan kongenital tertinggi pada kelompok lain-lain yaitu 81,3%. Selengkapnya dapat dilihat pada tabel 18 dibawah.

Tabel 18. Kematian perinatal pada bayi dengan kelainan kongenital.

Macam kelainan	N	LM	LH	LM+KND	KP (%)
SSP	73	29	44	58	79,5
Kardio-torak	22	-	22	10	45,5
GIT	16	3	13	9	56,3
Lain-lain	16	8	8	13	81,3
Kranio-fasial	15	1	14	6	40,0
Musc-skelet	12	3	9	5	41,7
Uro-Genital	1	-	1	-	-
Jumlah	155				

N (Jumlah kasus). LM (Lahir mati). LH (Lahir hidup). KP (Kematian perinatal)

5.12 Pendidikan ibu.

Sebaran kasus berdasarkan pendidikan ibu dapat dilihat bahwa jumlah kasus terbanyak pada ibu-ibu dengan pendidikan sekolah dasar (SD) yaitu sebanyak 80 kasus (51,6%). Hanya 7 kasus dengan pendidikan perguruan tinggi (4,6%), sedangkan sebanyak 12 kasus hanya bisa baca tulis (7,7%).

Tabel.19. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan pendidikan ibu.

Pendidikan	Jumlah kelainan	%
Baca tulis	12	7,7
SD	80	51,6
SMP	24	15,5
SMA	32	20,6
PT	7	4,6
Jumlah :	155	

5.13 Pekerjaan ibu.

Bila dilihat kejadian kelainan kongenital berdasarkan pekerjaan penderita, sebagian besar penderita adalah tidak bekerja / ibu rumah tangga, yaitu sebanyak 84 kasus (54,2%). Bekerja sebagai buruh 27 kasus (17,4%), sedangkan yang bekerja tani sebanyak 32 kasus (20,6%), sebanyak 12 kasus bekerja sebagai pegawai negeri (7,7%).

Selengkapnya dapat dilihat pada tabel 20 dibawah.

Tabel.20. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan pekerjaan ibu.

Pekerjaan	Jumlah kelainan	%
Tidak bekerja	84	54,2
Buruh	27	17,4
Tani	32	20,6
Pegawai negeri	12	7,7
Jumlah	155	

5.14 Tempat periksa kehamilan.

Berdasarkan tempat periksa kehamilannya, tampak bahwa jumlah terbanyak kasus dengan kelainan kongenital memeriksakan kehamilannya di bidan yaitu sebanyak 64 kasus (41,2%), sebanyak 61 kasus (39,4%) memeriksakan kehamilannya di Puskesmas, 19 kasus (12,3%) memeriksakan kehamilannya di klinik hamil RS.Dr Kariadi. Sedangkan 2 kasus (1,3%) tidak pernah memeriksakan kehamilannya.

UPT-PUSTAK-WINIP

Tabel.21. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan tempat periksa kehamilannya

Tempat periksa hamil	Jumlah	%
Bidan	64	41,2
Puskesmas	61	39,4
RSDK	19	12,3
Tidak pernah	5	3,2
Praktek dokter	4	2,6
Tidak pernah	2	1,3
Jumlah	155	

5.15 Waktu dan cara diagnosis.

Berdasarkan waktu diagnosis dari bayi dengan kelainan kongenital, 34 kasus (21,9%) didiagnosis pranatal, yang dilakukan dengan pemeriksaan USG, BNO photo.

Tabel.22. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan waktu dan cara diagnosisnya.

Waktu dan cara diagnosis	Jumlah	%
Pranatal :		
USG	25	16,1
BNO photo	9	5,8
Intranatal :	13	8,4
Pasca natal :	108	69,7
Jumlah	155	

Sebagian besar kasus diketahui setelah lahir yaitu sebanyak 108 kasus (69,7%) Dari 34 kasus yang diagnosis nya ditegakkan pranatal dengan pemeriksaan USG, BNO photo dapat dilihat bahwa kelainan kongenital ditemukan secara kebetulan dari pemeriksaan tersebut sebesar 24 dari 34 kasus (70,58%). Dapat dilihat pada tabel.23 dibawah.

Tabel.23. **Indikasi pemeriksaan pranatal pada kejadian kelainan kongenital**

Indikasi pemeriksaan USG	Macam pemeriksaan		Jumlah (%)
	USG	BNO photo	
Curiga kelainan kongenital	5	5	10 (29,4%)
Perdarahan ante partum	3	-	3 (8,8%)
Kelainan letak	12	4	16 (47,1%)
Serotinus	3	-	3 (8,8%)
Partus prematurus	2		2 (5,9%)
Jumlah	25	9	34

5.16 Kadar hemoglobin ibu.

Pada beberapa kepustakaan menyebutkan bahwa kadar hemoglobin berpengaruh terhadap kejadian kelainan kongenital. Pada penelitian ini dapat dilihat kajadian kelainan kongenital berdasarkan kadar hemoglobin ibu. Sebanyak 128 kasus (82,6%) dengan anemia ringan, 18 kasus (11,6%) dengan anemia sedang, dan hanya 1 kasus (0,6%) dengan anemia berat, hanya 8 kasus (5,2%) yang tidak anemia.

Tabel. 24. **Kejadian kelainan kongenital berdasarkan kadar hemoglobin ibu.**

Kadar hemoglobin (gr%)	Jumlah	%
≤5,9	1	0,6
6 - 7,9	18	11,6
8 - 10,9	128	82,6
≥11	8	5,2
Jumlah	155	
Mean (SD) = 9,3 (1) gr%.		

5.17 Asal rujukan.

Rumah sakit umum Dr.Kariadi sebagai pusat rujukan untuk propinsi Jawa Tengah, dapat dilihat disini bahwa 67 dari 155 (43,2%) kasus merupakan rujukan, sedangkan lainnya datang sendiri. dapat dilihat pada tabel.25 dibawah.

Tabel 25. Kejadian kelainan kongenital berdasarkan asal rujukan.

Asal rujukan	Jumlah kelainan	%
Bidan	40	25,8
Puskesmas	17	10,9
RSU	8	5,2
Dokter praktek	2	1,3
Datang sendiri	88	56,8
Jumlah		

5.18 Dugaan faktor penyebab

Pada kepustakaan-kepustakaan disebutkan bahwa 65% penyebab kelainan kongenital tidak diketahui secara pasti, pada penelitian ini beberapa faktor mungkin dapat diduga sebagai penyebab terjadinya kelainan kongenital pada bayi lahir. Tabel 26.

Tabel 26 Dugaan faktor penyebab kelainan kongenital

Dugaan penyebab	Jumlah kelainan	%
Kelainan kromosom	7	4,5
Penyakit ibu :		
Kaceksia	1	0,6
DM	1	0,6
Kehamilan abdominal	1	0,6
Usaha bunuh diri	1	0,6
Jamu/obat-obatan	30	19,4
Infeksi janin (Toksoplasma)	6	3,8
Tidak diketahui	108	69,6
Jumlah	155	

Pada kasus usaha bunuh diri, penderita minum cairan pembasmi nyamuk pada kehamilan trimester pertama. Sebagian besar kelainan kongenital pada penelitian ini yaitu 108 (69,6%) tidak dapat diduga penyebabnya. Mengenai hubungan antara minum jamu dengan kejadian kelainan kongenital masih belum jelas, dan belum ada penelitian mengenai hal tersebut. Pada penelitian ini didapatkan 30 kasus dengan kebiasaan minum jamu selama kehamilannya.

BAB.VI.

PEMBAHASAN.

6.1 Aspek Epidemiologi.

6.1.1 Angka kejadian.

Selama kurun waktu lima tahun, sejak 1 Januari 1992 sampai dengan 31 Desember 1996 didapatkan 155 kasus bayi lahir dengan kelainan kongenital dari 19977 persalinan. Dengan demikian angka kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital di RS Dr Kariadi adalah sebesar 7,8 per 1000 persalinan. Bila dilihat angka kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital tiap-tiap tahun selama lima tahun, tampak adanya peningkatan angka kejadian dari 6,2 per 1000 persalinan pada tahun 1992 menjadi 11,1 per1000 persalinan pada tahun 1996. Kenaikan angka kejadian ini kemungkinan disebabkan oleh karena peningkatan didalam tehnik diagnosis suatu kelainan kongenital.

Bila dibandingkan dengan angka kejadian di tempat lain di Indonesia, angka yang didapatkan pada penelitian ini lebih rendah jika dibandingkan dengan yang didapatkan Kadri (Jakarta), Hidayat (Malang) ataupun Azhari (Manado). Adanya perbedaan hasil yang didapatkan oleh beberapa peneliti dapat disebabkan oleh perbedaan dalam memperhitungkan kelainan yang ada, lamanya pengamatan, kemampuan penolong persalinan dalam mendiagnosis adanya kelainan kongenital. Angka kejadian yang didapatkan dari penelitian yang sama yang dilakukan di beberapa tempat di Indonesia :

Tabel.27 Angka kejadian kelainan kongenital pada beberapa tempat di Indonesia (Per.1000 persalinan)

No	Nama peneliti	Tempat penelitian	Tahun	Hasil
1	Kadri	Jakarta	1975-1979	11,6
2	Hidayat	Malang	1980-1989	12,3
3	Lubis	Medan	1981-1984	5,1
4	Masloman	Manado	1983-1987	9
5	Azhari	Palembang	1989-1991	10,03
6	Nawir.J	Surabaya	1991-1995	16,8
7	Prabawa	Semarang	1992-1996	7,8

6.2 Karakteristik penderita.

6.2.1 Umur ibu.

Pada penelitian ini (Tabel.11) dapat dilihat bahwa kejadian terbanyak didapatkan kelainan kongenital adalah pada kelompok umur ibu ≥ 35 tahun yaitu sebanyak 64 kasus (dengan angka kejadisadian 2,23%). Sedangkan pada kelompok umur muda dengan jumlah kasus paling sedikit yaitu 11 kasus (dengan angka kejadian 1,06%). Dapat dilihat bahwa kejadian kelainan kongenital pada kelompok umur ≥ 35 tahun lebih tinggi jika dibandingkan dengan kejadian pada kelompok umur 20-29 tahun. Umur rata-rata kasus adalah 30 tahun dengan simpang baku 6 tahun. Umur kasus terkecil pada penelitian ini adalah 18 tahun, yang melahirkan bayi dengan kelainan kongenital anophthalmi. Sedangkan umur kasus tertua pada penelitian ini adalah 45 tahun dengan paritas 8 melahirkan bayi kembar siam thoracopagus berat 5000 gr mati dilahirkan dengan embriotomi.

6.2.2. Umur ayah.

Pada beberapa kepustakaan disebutkan umur ayah tidak mempengaruhi kejadian kelainan kongenital, kecuali pada umur yang sangat tua.² Pada penelitian ini dapat dilihat bahwa sebagian besar kasus dengan umur ayah > 35 tahun yaitu 60 kasus (38,7%). Hal ini tampak mengikuti umur ibu, dimana pada pasangan suami istri, umumnya suami berumur lebih tua. Selanjutnya jumlah yang cukup banyak juga pada kelompok umur ayah 25-29 tahun yaitu sebanyak 47 orang (30,3%). Umur rata-rata ayah adalah 32,3 tahun dengan simpang baku 7,1 th.

6.2.3. Paritas

Jumlah terbanyak kasus kelainan kongenital pada penelitian ini adalah pada paritas satu yaitu sebanyak 61 kasus (79,4%), disusul berturut-turut oleh paritas dua dan tiga masing-masing 29 kasus (18,7%), dan paling sedikit pada paritas 4 yaitu 14 kasus (9%), dan paritas 5 sebanyak 22 kasus (14,2%). Paritas rata-rata adalah 2,4 dengan simpang baku 1,4.

6.2.4. Pendidikan.

Pada tabel.19 dapat dapat dilihat bahwa pendidikan ibu-ibu yang melahirkan bayi dengan kelainan kongenital terbanyak adalah Sekolah Dasar , sebanyak 80 kasus (51,6%) dan disusul oleh ibu-ibu dengan tingkat pendidikan SMA 32 kasus (20,6%), dan SMP 24 kasus (15,5%). Jumlah yang kecil tampak pada ibu-ibu dengan pendidikan tinggi, yaitu hanya 7 kasus (4,6%). Hal ini dapat

menggambarkan bahwa sebagian besar ibu-ibu yang melahirkan bayi dengan kelainan kongenital berpengetahuan rendah, yang mungkin akan mempengaruhi pengetahuan dalam perawatan kehamilannya. Hal ini juga biasanya erat kaitannya dengan tingkat sosial ekonomi penderita, yang pada beberapa kepustakaan disebutkan mempengaruhi angka kejadian kelainan kongenital^{2,3}.

6.2.5. Pekerjaan.

Pada penelitian ini dapat dilihat pada tabel.20 bahwa sebagian kasus adalah tidak bekerja, semata-mata hanya sebagai ibu rumah tangga yaitu sebanyak 84 kasus (54,2%), tani 32 orang (20,6), buruh 27 orang (17,4%). Jumlah kasus yang bekerja sebagai pegawai negeri adalah sebanyak (7,7%). Pada beberapa kepustakaan menyebutkan bahwa lingkungan kerja mempengaruhi kejadian bayi lahir dengan kelainan kongenital. Chen dkk pada penelitiannya terhadap ibu-ibu yang bekerja di lingkungan pabrik petrokimia mendapatkan perbedaan bermakna dari kejadian persalinan dengan kelainan kongenital jika dibandingkan dengan ibu-ibu dari lingkungan normal.³⁹

6.3 Aspek Klinik.

6.3.1 Kadar hemoglobin darah ibu.

Kadar Hb secara umum dapat menggambarkan keadaan umum penderita secara kasar. Bila dilihat pada tabel.24 sebagian besar penderita dalam keadaan anemia yaitu dengan kadar Hb < 11 gr%. Yaitu sebanyak 147 kasus (94,8%),

dimana 128 kasus (82,6%) dengan anemia ringan, 18 kasus (11,6%) dengan anemia sedang dan 1 kasus (0,6%) dengan anemia berat. Kadar Hb rata-rata adalah 9,3 gr% dengan simpang baku 1 gr%. Pembagian ini sesuai dengan pembagian anemia menurut WHO (1992). Dari kepustakaan dikatakan bahwa anemia pada kehamilan seringkali disertai defisiensi asam folat dimana keadaan ini akan meningkatkan kejadian kelainan kongenital.

6.3.2 Umur kehamilan.

Jika dilihat dari umur kehamilan dari bayi-bayi yang lahir dengan kelainan kongenital dapat dilihat pada tabel.16 Dari 155 kasus dengan kelainan kongenital sebanyak 105 kasus (67,7%) lahir pada umur kehamilan cukup bulan, sebanyak 39 kasus (25,2%) lahir prematur, dan sebanyak 2 kasus (1,3%) lahir immatur dan 9 kasus (5,8%) lahir serotinus. Umur kehamilan rata-rata adalah 37 minggu dengan simpang baku 3,8 minggu.

Pada kepustakaan dikatakan bahwa bayi dengan kelainan kongenital yang berat, cenderung lahir dengan berat badan yang kecil untuk masa kehamilan.²

6.3.3 Cara persalinan.

Dari 155 kasus dengan kelainan kongenital pada penelitian ini sebanyak 112 kasus (72,3%) lahir spontan, 8 kasus (5,2%) lahir melalui tindakan vagina (embriotomi). Sebanyak 35 kasus (22,6%) lahir melalui pembedahan, dimana 1 diantaranya dilakukan pembedahan laparotomi ambil anak oleh karena kehamilan

intra abdominal dan lahir bayi dengan kelainan kongenital anensefali. Macam kelainan kongenital yang banyak lahir melalui pembedahan adalah kelainan kongenital kelompok kardio-torak yaitu sebanyak 9 dari 22 kasus (40,9%) dengan indikasi terbanyak adalah gawat janin 17 dari 22 kasus (77,7%).

Dari kelainan kelompok susunan saraf pusat, sebanyak 11 dari 73 kasus (15,1%) dilahirkan melalui pembedahan.

6.3.4 Keadaan dan berat bayi lahir.

Kelainan kongenital yang berat akan mempengaruhi pertumbuhan intra uterin yang kemudian akan mempengaruhi keadaan lahir ataupun berat bayi lahir. Seringkali bayi dengan kelainan kongenital yang berat lahir sebagai kecil masa kehamilan. Dari tabel 3 dapat dilihat berat bayi lahir dengan kelainan kongenital, tampak bahwa sebagian besar kasus lahir dengan berat badan kurang dari 2500gr yaitu sebanyak 64 kasus atau 2,52% dari seluruh persalinan pada kelompok umur yang sama. Rata-rata berat lahir adalah 2700 gram dengan simpang baku 820 gram.

Jika dilihat dari keadaan bayi lahir , ternyata hanya 27 kasus (17,4%) yang lahir sebagai “vigerous baby”, 7 kasus (4,5%) lahir dengan asfiksia ringan. Sebanyak 47 kasus (27,1%) lahir mati, dan sebanyak 79 kasus (60%) lahir dengan asfiksia sedang sampai berat.

6.3.5 Jenis kelamin bayi lahir.

Pada tabel.2 dapat dilihat kejadian kelainan kongenital pada bayi laki-laki lebih besar dibandingkan kejadian pada bayi perempuan. Sebanyak 101 kasus (0,97%) lahir berjenis kelamin laki-laki dan sebanyak 54 kasus (0,56%) lahir berjenis kelamin perempuan. Pada kepustakaan disebutkan bahwa untuk jenis kelainan kongenital tertentu berhubungan dengan jenis kelamin bayi, misalnya kejadian kelainan kongenital anensefali pada bayi perempuan adalah 4 kali lebih besar dibandingkan pada bayi laki-laki²⁵.

6.3.6.A. Macam kelainan, Cara persalinan, Kematian perinatal

Dari 155 kasus dengan kelainan kongenital yang didapatkan pada penelitian ini dikelompokkan kedalam tujuh kelompok sistem organ. Pada kasus kelainan kongenital yang ganda dikelompokkan kedalam salah satu sistem organ dengan memperhitungkan jenis kelainan yang paling berat yang mempengaruhi morbiditas, mortalitas bayi yang lahir. Sedangkan pada bayi-bayi yang lahir dengan jumlah kelainan yang banyak (multiple anomaly congenital) dikelompokkan dalam lain-lain oleh karena tidak dapat dimasukkan kedalam salah satu kelompok sistem organ yang ada. Pada penelitian ini terdapat 7 kasus yang dicurigai sebagai sindroma Down akan tetapi didiagnosis sebagai facies mongoloid oleh karena hanya ditegakkan berdasarkan pemeriksaan fisik, tidak dilakukan analisis kromosom.

Dari penelitian ini diketahui bahwa kelainan kongenital dari kelompok sistim susunan syaraf pusat (SSP) merupakan kelompok kelainan kongenital yang terbanyak didapatkan pada penelitian ini yaitu 73 kasus dari 155 (47,2%). Jika dibandingkan dengan penelitian-penelitian lain di Indonesia seperti, Nawir J, Lubis, kelompok kelainan syaraf pusat juga merupakan kelainan tertinggi dibandingkan kelompok sistema yang lain.³⁹ Selanjutnya dengan jumlah kelainan terbanyak adalah dari kelompok sistim kardio-torak yaitu sebanyak 22 kasus (14,2%).

Jumlah kejadian kelainan kongenital yang paling sedikit didapatkan pada kelompok sistim uro-genital yaitu hanya satu kasus (0,6%), dengan angka kejadian adalah sebesar 0,05 per 1000 persalinan.

6.3.6.A.1. Kelainan kongenital sistim susunan syaraf pusat.

Yang termasuk didalam kelompok sistim ini antara lain hidrosefali, anensefali, meningokel, meningoensefalokel, spina bifida, dan mikrocefali. Diagnosis dari kelainan kelompok ini dapat ditegakkan pranatal dengan pemeriksaan ultrasonografi atau dengan photo rontgen, intranatal dengan melakukan pemeriksaan fisik penderita, ataupun diagnosis ditegakkan post natal dengan melihat langsung kelainan kongenital yang ada segera setelah bayi lahir, Atau diagnosis ditegakkan selama perawatan di bangsal bayi. Jumlah keseluruhan kelainan kelompok ini adalah 73 kasus (47,2%) dengan angka kejadian 3,7 per

1000 persalinan. Chan dkk. Pada penelitiannya di Australia mendapatkan angka kejadian kelainan kongenital yang sama sebesar 2,01 per 1000 persalinan⁴⁰.

Dari 73 kasus, 29 diantaranya lahir mati dan 29 mati dalam satu minggu perawatan, sehingga kematian perinatal untuk kelompok ini adalah (79,5%).

Sebanyak 11 kasus (15,1%) disertai komplikasi didalam kehamilannya yaitu berupa hidramnion sebanyak 9 kasus (8 lahir dengan anensefali dan 1 lahir dengan hidrocefali), pre eklampsia berat sebanyak 6 kasus (3 lahir dengan hidrocefali, 1 dengan anensefali, 1 dengan spina bifida, 1 dengan mikrocefali). Dari cara persalinannya 11 kasus lahir melalui pembedahan yaitu 10 kasus dengan bedah sesar sedangkan 1 kasus melalui laparotomi oleh karena kehamilan intra abdominal.

6.3.6.A.1.1. Anensefali.

Suatu kelainan kongenital tulang atap tengkorak, hanya terbentuk bagian basal os.frontalis, os. parietalis dan os oksipitalis. Jaringan saraf pusat hanya tertutup oleh stroma yang mengandung pembuluh darah serta dillapisi membran yang tipis yang berhubungan dengan kulit kepala yang berambut dengan angka kejadian sebesar 1 per 1000 persalinan. Penyebab kelainan secara pasti tidak diketahui, akan tetapi diperkirakan berhubungan dengan faktor genetik.

Pada penelitian ini, anensefali merupakan kelainan terbanyak dari kelompok sistem SSP, yaitu dengan jumlah kasus 30 (41,1%) dengan angka kejadian adalah

1,5 per 1000 persalinan. Nawir J mendapatkan angka kejadian 2.0 per 1000 persalinan. Dari 30 kasus anensefali pada penelitian ini, 1 kasus merupakan kehamilan intra abdominal dan dilahirkan melalui laparotomi sedangkan dua kasus dilahirkan dengan bedah Caesar atas indikasi kelainan letak (letak muka).

Sebanyak 17 kasus lahir mati, 11 kasus mati dalam satu minggu perawatan, angka kematian perinatal untuk kelainan kongenital anensefali adalah 93,3%.

6.3.6.A.1.2. Hidrosefali

Yaitu suatu keadaan dilatasi ventrikel yang progresif disebabkan adanya timbunan cairan serebrospinalis yang berlebihan, hal ini dapat terjadi oleh karena stenosis ataupun obstruksi akuaduktus Sylvii, malformasi Arnold-Chiari, ataupun oleh karena produksi cairan yang berlebihan. Jumlah kasus hidrosefali pada penelitian ini adalah 22, dengan angka kejadian 1,1 per 1000 persalinan. Hasil ini tidak jauh berbeda dengan angka pada kepustakaan-kepustakaan yaitu 1,4 per 1000 persalinan. Dari 22 kasus hidrosefali pada penelitian ini 5 kasus dilahirkan dengan pembedahan Caesar, 4 kasus diantaranya dilakukan pembedahan atas indikasi kelainan letak, sedangkan satu kasus dilakukan pembedahan atas indikasi partus tak maju. Dapat dilihat pada tabel.5

Dari 22 kasus hidrosefali, 6 diantaranya lahir mati dan 9 kasus mati dalam satu minggu perawatan. Kematian perinatal untuk kelainan kongenital hidrosefali adalah 68,2%.

6.3.6.A.1.3. Spina bifida, Meningokel, Ensefalokel.

Spina bifida adalah bentuk kelainan kongenital yang ditandai oleh defek dari dinding posterior kanalis spinalis, dengan tidak adanya fusi lamina pada beberapa ruas tulang belakang. Dapat dibagi atas dua macam yaitu spina bifida okulta dimana lapisan meningeal dan medula spinalis masih tetap pada tempatnya, sedangkan spina bifida kistika merupakan bentuk yang lebih berat yaitu dimana susunan saraf dan lapisannya ikut menonjol keluar.

Meningokel adalah kelainan berupa benjolan berbentuk kista di garis tengah tulang belakang umumnya terdapat didaerah lumbosakral. Lapisan meningeal berupa duramater dan araknoid menonjol sebagai kista keluar kanalis vertebralis, sedangkan medula spinalis masih ditempat yang normal. Sedangkan pada ensefalokel kelainannya lebih berat dimana jaringan saraf pusat ikut menonjol.

Leck (1972) pada penelitiannya dengan mengelompokkan kelainan kongenital spina bifida dengan ensefalokel mendapatkan angka kejadian sebesar 1,5 per 1000 persalinan hidup, Carter dan Evans mendapatkan angka kejadian yang sama (1,5 per 1000 persalinan) Sedangkan pada penelitian ini angka kejadian spina bifida, meningokel dan ensefalokel jauh lebih rendah yaitu hanya 0,65 per 1000 persalinan.

6.3.6.A.1.4. Mikrosefali kongenital.

Merupakan kelainan yang ditandai dengan ukuran lingkaran kepala glabella dan oksipital yang kecil bila dibandingkan dengan ukuran tubuh lainnya. Dalam

keadaan normal, lingkaran kepala adalah setengah panjang badan ditambah 10 (dalam centimeter). Pada mikrosefali ukuran kepala dibawah normal yaitu kurang dari 3 simpang baku ukuran normal. Terjadi oleh karena hambatan pertumbuhan kepala intra uterin, dapat disebabkan primer infeksi seperti TORCH. Pada penelitian ini didapatkan 9 kasus atau 12,4% dari seluruh kelainan kelompok SSP. Dengan angka kejadian adalah sebesar 0.4 per 1000 persalinan. Nawir J mendapatkan angka kejadian 0,2 per 1000 persalinan untuk kasus kelainan yang sama.

Dari 9 kasus yang ada, 4 diantaranya lahir mati, 4 kasus mati dalam satu minggu perawatan. Kematian perinatal untuk kelainan kongenital mikrosefali adalah 88,9%. Dua dari keseluruhan kasus mikrosefali lahir melalui bedah sesar.

6.3.6.A.2. Kelainan kongenital kelompok sistem kardio - torak.

Diagnosis kelainan kongenital dari kelompok ini dilakukan oleh bagian perinatologi selama penderita dirawat di bangsal bayi rumah sakit. Didapatkan 22 kasus kelainan kongenital yang dapat dikelompokkan kedalam sistim ini, yang terdiri dari ventrikel septal defek (VSD), atrial septal defek (ASD), tetralogi falot (TF), patent ductus arteriosus (PDA). Macam kelainan terbanyak dari kelompok ini adalah VSD yaitu 17 (77,3%), dengan angka kejadian sebesar 0,9 per 1000 persalinan. Pada kepustakaan disebutkan angka kejadian VSD adalah sebesar 1,2 per 1000 persalinan. Nawir mendapatkan angka kejadian 0,7 per 1000 persalinan

untuk kasus yang sama. Sedangkan untuk kelainan yang lain, TF dan PDA masing-masing 2 kasus dengan angka kejadian sebesar 0,1 per 1000 persalinan. Untuk ASD, kami dapatkan angka kejadiannya sebesar 0,5 per 10000 persalinan. Dari 22 kelainan kongenital yang terdapat dalam kelompok ini 9 kasus lahir melalui bedah sesar (40,9%). Dilihat dari keadaan lahirnya 8 kasus (36,4%) lahir prematur dengan berat lahir kurang dari 2500 gram. Dari 22 kasus yang lahir dengan kelainan kongenital kelompok ini, 10 kasus meninggal dalam satu minggu perawatannya. Kematian perinatal untuk kelainan ini adalah 45,5%.

6.3.6.A.3 Kelainan kongenital kelompok lain-lain.

Dari kelompok ini terdapat 16 kasus (10,3%) yang terdiri dari Fasies mongoloid sebanyak 7 (43,8%) dengan angka kejadian sebesar 0,4 per 1000 persalinan. Angka ini jauh lebih rendah jika dibandingkan dengan yang didapatkan pada kepustakaan yaitu 1 per 1000 persalinan.

Bentuk kelainan yang juga termasuk dalam kelompok ini antara lain kembar siam sebanyak 2 kasus (12,5%), monster sebanyak 3 kasus (18,8%), dan kelainan multiple yang tidak dapat dikelompokkan pada salah satu sistem organ yang ada sebanyak 4 kasus (25%).

Dari keseluruhan kasus yang termasuk kedalam kelompok ini (16 kasus), sebanyak 8 kasus lahir mati, 5 kasus mati dalam satu minggu perawatan sehingga dapat diketahui Kematian perinatalnya adalah 81,3%. Tabel.10

6.3.6.A.4 Kelainan kongenital kelompok sist. Kranio-facial.

Termasuk kedalam kelompok ini antara lain adalah bibir sumbing yaitu sebanyak 12 kasus dengan angka kejadian sebesar 0,6 per 1000 persalinan. Pada kepustakaan didapatkan angka kejadian sebesar 1,2 perseribu persalinan (Leck 1972). Habib (1978) mendapatkan risiko terjadinya bibir sumbing meningkat 40 kali lebih besar pada anak kedua apabila anak pertama lahir dengan bibir sumbing. Pada penelitian ini dari 12 kasus dengan bibir sumbing, satu diantaranya dilahirkan melalui bedah Sesar atas indikasi plasenta previa. Kelainan lain dari kelompok ini adalah anophthalmi sebanyak 3 kasus (13,7%) dengan angka kejadian sebesar 0,2 perseribu persalinan. Dari ketiga kasus anophthalmi satu diantaranya lahir melalui bedah sesar atas indikasi plasenta previa. Dari 15 kasus dari kelompok ini 1 kasus lahir mati, 8 kasus mati dalam 1 minggu perawatan. Kematian perinatal untuk kelainan ini adalah 60%. Tabel.7

6.3.6.A.5 Kelainan kongenital sist. gastro intestinal.

Yang termasuk dalam kelainan kelompok ini adalah atresia ani, hernia diafragmatika, omfalokel, megacolon kongenital, hepatomegali. Dari 16 kasus yang termasuk dalam kelompok ini, 8 diantaranya lahir melalui bedah sesar (43,7%). Dilihat dari keadaan lahirnya 3 kasus lahir mati, 6 kasus mati dalam satu minggu perawatan, Kematian perinatal untuk kelompok kelainan ini adalah (56,3%).Tabel.8

6.3.6.A.5.1 Omfalokel

Merupakan kelainan berupa protusi isi rongga perut keluar dinding perut disekitar umbilikus, benjolan terbungkus dalam suatu kantong. Protusi ini dilapisi kantong transparan yang terdiri atas lapisan bagian dalam peritonium dan lapisan luar amnion. Angka kejadiannya 1 per 5000-10000 persalinan. Kelainan lain dalam kelompok ini adalah megakolon kongenital atau disebut "Hirschsprung's Disease" adalah kelainan yang disebabkan oleh atresi atau agenesis dari kolon bagian bawah, tidak terdapat saraf parasimpatis pada dinding usus. Pada kelainan ini 80% mengenai kolon sigmoid. Angka kejadian pada penelitian ini adalah 3 per 10000 persalinan.

6.3.6.A.5.2 Atresia ani.

Pada penelitian ini didapatkan 6 kasus (37,5%) dengan angka kejadian 0,3 perseribu persalinan. Pada kepustakaan didapatkan angka 1 setiap 5000 persalinan. Nawir mendapatkan angka kejadian sebesar 0,29 perseribu persalinan.

6.3.6.A.5.3 Hernia diafragmatika kongenital,

Suatu kelainan dimana adanya lubang pada diafragma yang hanya ditutupi oleh pleura dan peritoneum sehingga memungkinkan sebagian isi rongga perut masuk kedalam rongga dada. Pada penelitian ini didapatkan 2 kasus (12,5%) dengan angka kejadian sebesar 0,1 per 1000 persalinan. Pada kepustakaan didapatkan angka kejadian 1 per 4000 kelahiran hidup.

6.3.6.A.6 Kelainan kongenital kelompok sistem musculo-skeletal

Kelainan kelompok sist.muskulo-skeletal pada penelitian ini didapatkan kejadian 0,6 per 1000 persalinan. Termasuk dalam kelompok ini antara lain CTEV (Congenital talipes equino varus), poli / sindaktili.

CTEV pada penelitian ini didapatkan sebanyak 4 kasus (33,3%) dengan angka kejadian sebesar 0,2 per 1000 persalinan. Alberman mendapatkan angka kejadian 0,1 %. Sedangkan kelainan kongenital poli / sindaktili pada penelitian dengan jumlah kasus 8 (66,7%) dengan angka kejadian 0,4 per 1000 persalinan. Dilihat dari cara persalinannya, dari keseluruhan kasus 8 diantaranya lahir melalui bedah sesar. Kematian perinatal untuk kelompok kelainan ini adalah (41,7%).

6.3.7 Tempat periksa kehamilan dan asal rujukan.

Dari keseluruhan kasus ibu-ibu yang melahirkan dengan kelainan kongenital sebagian besar telah memeriksakan kehamilannya dengan teratur pada petugas kesehatan, seperti bidan , puskesmas, dokter umum ataupun pada RS umum. Hanya sebanyak 7 kasus (4,5%) yang tidak memeriksakan kehamilannya. Sebanyak 61 kasus (39,4%) memeriksakan kehamilannya dengan teratur di Puskesmas, dan sejumlah yang sama memeriksakan kehamilannya di bidan.

Jika dilihat asal rujukan kasus-kasus kelainan kongenital sebagian besar dirujuk dari puskesmas dan bidan,yaitu sebanyak 40 kasus (25,8%) dirujuk oleh

bidan, 17 kasus (10,9%) dirujuk oleh Puskesmas. Sebanyak 8 kasus dirujuk dari RSUD dengan kelainan letak. Tabel 25.

6.3.8 Waktu dan cara diagnosis.

Dilihat dari waktu ditegakkan diagnosis kelainan kongenital, tampak bahwa hanya sebagian kecil dari kelainan kongenital yang didiagnosis pranatal yaitu sebanyak 34 kasus (21,9%). Diagnosis ditegakkan melalui pemeriksaan ultrasografi 25 kasus (16,1%) dan melalui pemeriksaan BNO photo sebanyak 9 kasus (5,8%). Selanjutnya kalau dilihat indikasi pemeriksaan ultrasonografi ataupun rontgen hanya 10 kasus yang dilakukan pemeriksaan atas indikasi adanya kecurigaan kehamilah dengan kelainan kongenital. Sebagian besar kelainan kongenital ditegakkan post partum. Tabel 22.

6.3.9 Dugaan faktor penyebab kelainan kongenital.

Penyebab pasti dari kelainan kongenital pada penelitian ini tidak diketahui secara pasti, oleh karena pada semua kasus tidak ada yang dilakukan pemeriksaan khusus, ataupun otopsi dalam mencari penyebab kelainan kongenital akan tetapi beberapa faktor dapat diduga sebagai penyebab kelainan kongenital pada penelitian ini antara lain adalah kelainan kromosom, penyakit ibu, dan kasus yang banyak adalah kebiasaan minum jamu pada waktu hamil, yaitu sebanyak 30 kasus (19,4%).

BAB.VII

KESIMPULAN DAN SARAN.

7.1 Kesimpulan.

1. Angka kejadian kelainan kongenital pada bayi baru lahir pada penelitian ini (7,8 per 1000 persalinan) didapatkan lebih rendah dari rata-rata penelitian ditempat lain.
2. Jenis kelainan kongenital terbanyak adalah kelompok SSP yaitu 47,2% dari semua kasus kelainan kongenital.
3. Rata-rata kasus berumur 30 tahun, paritas 2, dengan anemia ringan (kadar Hb rata-rata 9,3 gr%)
4. Jumlah kejadian kelainan kongenital yang dapat di diagnosis prenatal masih sangat sedikit (21,9%) dengan ultrasonografi dan BNO photo.
5. Pengelolaan lanjut ibu-ibu yang melahirkan bayi dengan kelainan kongenital, untuk mencari penyebab kelainan kongenital masih sangat rendah. Pada penelitian ini hanya disebut sebagai dugaan faktor penyebab dan sebanyak 69,6% tidak dapat diduga penyebabnya.
6. Otopsi sebagai salah satu cara didalam mencari penyebab kelainan kongenital tidak ada yang dilakukan pada penelitian ini

7.2 Saran.

1. Perlunya dilakukan pemeriksaan penunjang yang lebih baik dalam menapis kemungkinan adanya kelainan kongenital pada ibu-ibu hamil dengan risiko tinggi melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.
2. Perlu ditingkatkan lagi usaha pemeriksaan faktor penyebab dari kelainan kongenital, untuk mencegah terulangnya kejadian yang sama pada kehamilan berikutnya.

KEPUSTAKAAN

1. Praptohardjo U. Diagnosis Prenatal. Dalam: Simposium peran genetika dalam pengembangan kualitas manusia. Perkumpulan Keluarga Berencana Indonesia-Jawa Tengah. Semarang, Juni 1994.
2. Kadri N. Kelainan Kongenital. Dalam: Buku Ajar Ilmu Kesehatan Anak Jilid I. Jakarta : Bagian Ilmu Kesehatan Anak FK.UI, 1991;240-60.
3. Cunningham FG, Mc Donald PC, Gant NF. William Obstetrics. Connecticut : Appleton & Lange, 1989;931-5
4. Megadhana, Suharsono. Kematian perinatal di RSUP Dr.Kariadi. Majalah Obstetri Ginekologi Indonesia, 1997;21:11-7.
5. Wong HB. Prenatal Diagnosis. In: Cheng WC, Tan SL, eds. Advances in reproductive and medicine. Singapore : PG Publishing, 1988;133-41.
6. Maridin F, Siswosudarmo HR. Kematian perinatal di RS.Sardjito tahun 1991-1995 analisis faktor risiko. Majalah Obstetri Ginekologi Indonesia 1997;21:7-10.
7. Mawardi WI, Sjahid S. Tinjauan kematian neonatal dini pada bayi dengan berat badan lahir \geq 2500 gram selama 3 tahun (1993-1995) di RSHS. Bagian / SMF Obstetri dan Ginekologi FKUP / RSHS Bandung.
8. Warkany J. Congenital Malformations Notes and Comments. Chicago: Year book medical publishers inc, 1971;3-5.
9. Romero.R,Oyazun,Sirtori M,Hobbins CJ.Prenatal detection of anatomic congenital anomalies.In : Fleischer CA ed. The principles and practice of Ultrasonography in obstetrics and Gynecology. Norwalk,Conecticut Appleton & Lange,1991;193-207.
10. Leck I. Fetal malformations in: Barron LS, Thompson MA eds Obstetrical Epidemiology. London: Academic press inc,1983;263-7.
11. Kadri N, Syawitri P, Siregar H dkk. Cacat bawaan di bangsal bayi baru lahir Rumah Sakit Dr.Ciptomangunkusumo 1975-1979. Maj Obstet Ginek Indon, 1982;8:92-100.

12. Hidayat A, Wahyudi I, Samudra S. Insidens kelainan kongenital pada bayi lahir di RS Saiful Anwar Malang (1980-1989), Maj Obstet Ginekol Indones,1992;18:55-64
13. Lubis B, Tjipta GD, Panjaitan AJ et all. Congenital malformation among newborn at Dr.Pirngadi hospital Medan during 1981-1984. Paediatrica Indonesiana,1989;29:1-7.
14. Masloman N, Mustajab, Munir M. Congenital malformation at Gunung Wenang Hospital Manado : a Five Year spectrum. Paeditrica Indonesiana,1991;31:294-302.
15. Azhari, Wardhani H, Mahyudin NS dkk. Kelainan Kongenital di RSUP Palembang (1989-1991), disampaikan pada Pertemuan Ilmiah Tahunan POGI IX Surabaya , 1995.
16. Nawir J. Kelainan bawaan janin di RSUD Dr.Sutomo 1991-1995 [Thesis] Surabaya : Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga Surabaya.1996.
17. Reece E, Hobbins JC, Mahoney JM, Petri HR. Handbook of Medicine of the Fetus & Mother. Philadelphia : JB Lippincott company,1995;51-8.
18. Philip J,Matheis MD. Diagnosing Down syndrome in: Redferm DE ed: Caring for Individuals with Down Syndrome and their families. Ohio : Ross products division, 1995;1-6.
19. Thomson WM, McInnes RR, Willard FH. Thomson & Thomson Genetics in Medicine. Philadelphia: WB Saunders Co, 1991;411-5.
20. Eriyati I. Pencegahan kelainan bawaan pada anak dalam: Setiati TE, Soemantri Ag, Kosnadi L ed: Tumbuh kembang anak & masalah kesehatan masa kini. Bag Ilmu Kes Anak RSUP Dr.Kariadi Semarang,1977;9-16.
21. Suharsono: Infeksi TORCH pada ibu hamil. Dalam Pengenalan dan penanggulangan penyakit infeksi. IDI cabang Semarang, Badan penerbit UNDIP, Semarang .1992:89-99.
22. Qurrk GJ, Wendel JP. Torch infections in pregnancy : diagnosis and treatment. Dalam: Marnoto W, Rachimadi T, Puspongoro ST eds Perinatologi tahun 2000 Penanganan terpadu infeksi perinatal. Jakarta : Balai penerbit FKUI, 1996;31-6.

23. Pusponogoro DH. Toksoplasmosis kongenital dan CMV kongenital dalam: Marnoto W, Rachimadi T, Pusponogoro ST eds Penanganan terpadu infeksi perinatal. Jakarta: Balai penerbit FKUI,1996;42-9.
24. Behrman ER, Kliegman MR, Nelson EW. Nelson's Textbook of Pediatrics. Philadelphia : WB Saunders Co,1992;514-8.
25. Marsden ED. Drug in pregnancy in: Knuppel AR, Drukker EJ eds: High-Risk Pregnancy a-Team approach. Philadelphia : WB Saunders company,1986;112-6.
26. Carson AS. Drug and Toxic substances in: Shaver D, Phelan TS, Beckmann BR, eds Clinical manual of Obstetrics .Singapore : Mc Graw-Hill Inc,1993;153-9.
27. Henderson JL, Weiner PC. Congenital infection. Current opinion in obstetrics and gynecology 1995,7;130-134.
28. Maeda K. Possible ultrasonic diagnosis of fetal brain damages, Dalam: Makes D ed: Ultrasonologi 6 Pertemuan ilmiah Ultrasonografi VII Kursus intensive ultrasonografi madya. Jakarta,1993;159-62.
29. Tepper R, Zalel Y, Gaon et al. Antenatal ultrasonographic findings differentiating complete from partial agenesis of the corpus callosum. Am J Obstet Gynecol ,1996;174:877-8.
30. Warren MP. Ultrasound and the recognition of chromosomal abnormalities dalam: Makes D ed. Ultrasonologi 6 Pertemuan ilmiah Ultrasonografi VII.Kursus intensif ultrasonografi madya. Jakarta,1993;163-5.
31. Johnson MP. Fetal leg and femur / Foot ratio: a-marker for trisomy 21. Am J Obstet Gynecol,1993;169:557-63.
32. Whittle MJ. Prenatal screening - Ultrasound. In: Whittle MJ, Conors Jm. eds: Prenatal diagnosis in Obstetric practice. London: Blackwell science Ltd,1995;30-3.
33. Lee A, Deutinger S. Three dimensional ultrasound : Abnormalities of the fetal face in surface and volume rendering made. Br J Obstet Gynecol,1995;102:302-6.

UPT-PUSTAKA-INDO

34. Aitken DA. Biochemical diagnosis of inborn error of metabolism, In: Whittle MJ, Connors JM eds: Prenatal diagnosis in Obstetric practice. London: Blackwell science Ltd,1995;58-66.
35. Kuliev A, Jackson L, Froster U. Chorionic villus sampling safety. Report of WHO/EURO meeting in association with the seventh International conference on early prenatal diagnosis disease. Tel aviv Israel, May 1994. Am J Obstet Gynecol,1996;174:807-11.
36. Schmickel RD. Clinical genetics in: Galehrter TD, Collins FS eds: Principles of medical genetics. Baltimore : Williams & Wilkins,1990;275-9.
37. Burhan S, Soedigbiyakti, Kosim MS. Tinjauan otopsi pada neonatus di Bagian Anak RS.Dr Kariadi. Dalam: Burhan S. Kumpulan naskah ilmiah (1982-1985). Lab Ilmu Kesehatan Anak FK.UNDIP RS.Dr.Kariadi Semarang 1985.
38. Maresh MJA. Perinatal mortality. In : Maresh ed. Audit in obstetrics and gynaecology. London : Blackwell scientific publications,1994;120-5.
39. Chen Z, Chen C, Dong S. Epidemiological studies on risk for adverse pregnancy outcome in women neighboring a petrochemical works. Guangzhou. Jul 1995.
40. Chan A, Robertson FR, Haan EA, Ranieri E. The sensitivity of ultrasound and serum alpha-fetoprotein in population-based antenatal screening for neural tube defects, South Australia 1986-1991. Br J Obstet Gynecol 1995.102;370-6.