



**FAKTOR-FAKTOR YANG BERPENGARUH  
TERHADAP KEJADIAN KELAINAN KONGENITAL  
*FACIO-ORAL* PADA NEONATUS**

**LAPORAN HASIL  
KARYA TULIS ILMIAH**

**Diajukan sebagai syarat untuk mengikuti ujian hasil Karya Tulis Ilmiah  
mahasiswa Program Strata-1 Kedokteran Umum**

**ACHMAD RYAN ABIDIN**

**G2A 009 168**

**PROGRAM PENDIDIKAN SARJANA KEDOKTERAN  
FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS DIPONEGORO**

**2013**

**LEMBAR PENGESAHAN LAPORAN HASIL KTI**  
**FAKTOR-FAKTOR YANG BERPENGARUH TERHADAP**  
**KEJADIAN KELAINAN KONGENITAL**  
**FACIO-ORAL PADA NEONATUS**

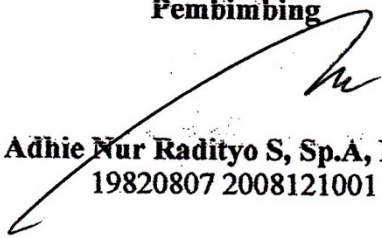
Disusun oleh:

**ACHMAD RYAN ABIDIN**  
**G2A 009 168**


Telah disetujui

Semarang, 14 Agustus 2013


**Pembimbing**

  
**dr. Adhie Nur Radityo S, Sp.A, M.Si Med**  
19820807 2008121001

**Ketua Penguji**

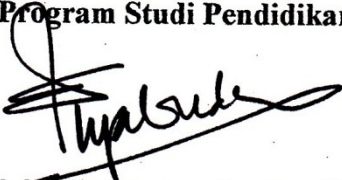
  
**dr. Ferdy Kurnjawan Msi Med**  
19850222 2009121003

**Penguji**

  
**dr. Nahwa Arkhaesi Sp.A, Msi Med**  
19691025 2008122001

**Mengetahui**  
**a.n Dekan**

**Ketua Program Studi Pendidikan Dokter**

  
**dr. Erle BPS Andar, Sp.Bs, PAK(K)**  
19541211 1981032014

## PERNYATAAN KEASLIAN PENELITIAN

Yang bertanda tangan di bawah ini,

Nama : Achmad Ryan Abidin  
NIM : G2A 009168  
Alamat : Jalan Tebet Timur Dalam I N No. 250, Jakarta Selatan  
Mahasiswa : Program Pendidikan Sarjana Kedokteran Fakultas Kedokteran UNDIP Semarang  
Judul KTI : Faktor-Faktor yang Berpengaruh Terhadap Kejadian Kelainan Kongenital *Facio-Oral* pada Neonatus

Dengan ini menyatakan bahwa,

- (a) Karya tulis ilmiah saya ini adalah asli dan belum pernah dipublikasi atau diajukan untuk mendapatkan gelar akademik di Universitas Diponegoro maupun di perguruan tinggi.
- (b) Karya tulis ini adalah murni gagasan, rumusan dan penelitian saya sendiri, tanpa bantuan orang lain, kecuali pembimbing dan pihak lain sepengetahuan pembimbing.
- (c) Dalam karya tulis ini tidak terdapat karya atau pendapat yang telah ditulis atau dipublikasikan orang lain, kecuali secara tertulis dengan jelas dicantumkan sebagai acuan dalam naskah dengan disebutkan nama pengarang dan judul buku aslinya serta dicantumkan dalam daftar pustaka.

Semarang, 14 Agustus 2013

Yang membuat pernyataan,

Achmad Ryan Abidin

## KATA PENGANTAR

Kami panjatkan puji syukur kehadirat Allah SWT atas segala anugrah dan kemurahan-Nya penulis dapat menyelesaikan karya tulis ilmiah dengan judul “Faktor-Faktor yang Berpengaruh Terhadap Kejadian Kelainan Kongenital *Facio-Oral* pada Neonatus”. Dalam kesempatan ini penulis mengucapkan terima kasih dan penghargaan kepada:

1. dr. Adhie Nur Radityo Sp.A, M.Si, Med selaku dosen pembimbing atas segala bantuan dalam membimbing dan mengarahkan penulis dalam menyelesaikan karya tulis ilmiah ini.
2. dr. Nahwa Arkhaesi Sp.A, M.Si, Med dan dr. Ferdy Kurniawan Cayami, M.Si,Med selaku dosen penguji atas segala bantuan dalam membimbing dan mengarahkan penulis dalam menyempurnakan karya tulis ilmiah ini.
3. Rekan-rekan dalam satu kelompok KTI dan segenap pihak atas segala bantuan, dukungan dan kerjasamanya.
4. Kedua orang tua, kakak dan seluruh keluarga besar atas doa dan restunya.
5. Guru-guru dan staff akademik Fakultas Kedokteran Universitas Diponegoro yang telah membantu dalam penelitian ini.
6. Seluruh staff bagian Ilmu Kesehatan Anak RSUP Dr. Kariadi dan staff bagian Rekam Medik yang telah membantu dalam penelitian ini.

Akhir kata penulis berharap Allah SWT berkenan membalas segala kebaikan dan pertolongan semua pihak yang telah membantu dalam pembuatan karya tulis ilmiah ini. Semoga karya tulis ilmiah ini dapat bermanfaat bagi kita semua.

Semarang, 14 Agustus 2013

Penulis

## DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL .....	i
LEMBAR PENGESAHAN .....	ii
PERNYATAAN KEASLIAN PENELITIAN .....	iii
KATA PENGANTAR .....	iv
DAFTAR ISI .....	v
DAFTAR TABEL .....	ix
DAFTAR GAMBAR .....	x
DAFTAR LAMPIRAN.....	xi
DAFTAR SINGKATAN .....	xii
DAFTAR ISTILAH .....	xiii
ABSTRAK .....	xiv
ABSTRACT .....	xv
BAB I PENDAHULUAN .....	1
1.1 Latar belakang.....	1
1.2 Perumusan Masalah .....	5
1.3 Tujuan Penelitian .....	6
1.3.1 Tujuan Umum .....	6
1.3.2 Tujuan Khusus .....	6
1.4 Manfaat Penelitian .....	7
1.5 Orisinalitas .....	8
BAB II TINJAUAN PUSTAKA .....	11
2.1 Kongenital <i>Facio-Oral</i> .....	11
2.2 Patogenesis.....	13
2.3 Embriogenesis .....	15
2.3.1 Embriogenesis Wajah .....	15
2.3.2 Embriogenesis Hidung .....	16
2.3.3 Embriogenesis Telinga .....	18

2.3.4	Embriogenesis Mata .....	20
2.4	Jenis-Jenis Kelainan Kongenital <i>Facio-oral</i> .....	22
2.4.1	<i>Choanal Atresia</i> .....	23
2.4.2	<i>Nasal Dermoid</i> .....	24
2.4.3	<i>Anophthalmos</i> .....	25
2.4.4	<i>Coloboma</i> .....	27
2.4.5	<i>Microphthalmos</i> .....	28
2.4.6	<i>Aniridia</i> .....	29
2.4.7	Katarak Kongenital .....	30
2.4.8	<i>Microtia</i> .....	31
2.4.9	<i>Cleft Lip, Cleft Palate, Cleft Lip-Palate</i> .....	32
2.5	Faktor Risiko Kelainan Kongenital <i>Facio-Oral</i> .....	34
2.5.1	Faktor Risiko Ibu .....	34
2.5.1.1	Obat-Obatan .....	34
2.5.1.2	Merokok .....	37
2.5.1.3	Infeksi Intrauterin .....	38
2.5.1.4	Paparan Bahan Kimia .....	39
2.5.1.5	Nutrisi .....	39
2.5.1.6	Alkohol.....	40
2.5.1.7	<i>Antenatal Care</i> .....	41
2.5.1.8	Hormonal .....	42
2.5.1.9	Radiasi .....	42
2.5.1.10	Usia Orang Tua .....	43
2.5.1.11	Status Ekonomi .....	43
2.5.1.12	Ras .....	45
2.5.2	Faktor Risiko Janin .....	45
2.5.2.1	Kehamilan Kembar .....	45
2.5.2.2	Jenis kelamin bayi .....	46
2.5.2.3	Genetik .....	47
2.6	Diagnosis Kelainan Kongenital <i>Facio-oral</i> .....	47

2.6.1	<i>Ultrasonografi</i> .....	47
2.6.2	3-Dimensi/4-Dimensi USG dan MRI .....	48
2.6.3	<i>Amniosentesis</i> .....	48
2.6.4	<i>Chorionic Villus Sampling</i> .....	49
2.6.5	Pemeriksaan Darah .....	50
BAB III KERANGKA TEORI, KERANGKA KONSEP DAN HIPOTESIS....		51
3.1	Kerangka Teori .....	51
3.2	Kerangka Konsep .....	52
3.3	Hipotesis .....	52
3.3.1	Hipotesis Mayor .....	52
3.3.2	Hipotesis Minor .....	52
BAB IV METODE PENELITIAN .....		54
4.1	Ruang Lingkup Penelitian .....	54
4.2	Tempat dan Waktu Penelitian .....	54
4.3	Rancangan Penelitian .....	54
4.4	Populasi dan Sampel Penelitian .....	55
4.4.1	Populasi Penelitian .....	55
4.4.1.1	Populasi Target .....	55
4.4.1.2	Populasi Terjangkau .....	55
4.4.2	Sampel Penelitian .....	55
4.5	Cara Sampling .....	56
4.6	Besar Sampel .....	56
4.7	Variabel Penelitian .....	57
4.7.1	Variabel Bebas .....	57
4.7.2	Variabel Terikat .....	58
4.8	Definisi Operasional Variabel .....	58
4.9	Cara Pengumpulan Data .....	59
4.10	Alur Penelitian .....	61
4.11	Analisis Data Penelitian .....	61
4.12	Etika Penelitian .....	63

BAB V HASIL PENELITIAN .....	64
5.1 Karakteristik neonatus dan ibu .....	64
5.2 Hasil Analisis Bivariat .....	66
5.3 Hasil Analisis Multivariat .....	67
BAB VI PEMBAHASAN .....	69
BAB VII SIMPULAN .....	75
7.1 Simpulan .....	75
7.2 Saran .....	75
DAFTAR PUSTAKA .....	76
LAMPIRAN.....	84



## DAFTAR TABEL

Tabel 1. Orisinalitas .....	8
Tabel 2. Struktur Yang Ikut Membentuk Wajah .....	17
Tabel 3. Definisi Operasional .....	58
Tabel 4. Jenis Kelainan Kongenital <i>Facio-Oral</i> .....	64
Tabel 5. Karakteristik Neonatus .....	65
Tabel 6. Karakteristik Ibu .....	65
Tabel 7. Hasil Analisis Bivariat .....	66
Tabel 8. Hasil Analisis Multivariat .....	67

## DAFTAR GAMBAR

Gambar 1	Embriogenesis Wajah .....	15
Gambar 2	Embriogenesis Hidung .....	16
Gambar 3	Embriogenesis Telinga .....	18
Gambar 4	Embriogenesis Mata .....	20
Gambar 5	<i>Choanal Atresia</i> .....	23
Gambar 6	<i>Nasaldermoid</i> .....	25
Gambar 7	<i>Anophthalmos</i> .....	26
Gambar 8	<i>Aniridia</i> .....	29
Gambar 9	<i>Microtia</i> .....	31
Gambar 10	<i>Cleft Lip, Cleft Palate, Cleft Lip-Palate</i> .....	33
Gambar 11	Kerangka Teori Faktor Risiko Kelainan Kongenital <i>Facio-oral</i> .....	51
Gambar 12	Kerangka konsep Faktor Risiko Kelainan Kongenital <i>Facio-oral</i> .....	52
Gambar 13	Alur Penelitian .....	61

## DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1	Hasil <i>output</i> statistik.....	84
Lampiran 2	Identitas penulis .....	105
Lampiran 3	<i>Ethical clearance</i> .....	106
Lampiran 4	Surat ijin pengambilan data .....	107

## DAFTAR SINGKATAN

<b>ACE</b>	:	<i>Angiotensin Converting Enzyme</i>
<b>AFP</b>	:	<i>Alpha-Fetoprotein</i>
<b>ANC</b>	:	<i>Antenatal Care</i>
<b>CHARGE</b>	:	<i>Coloboma, Heart defects, Choanal atresia, Retarded growth and development, Genital abnormalities, and Ear anomalies</i>
<b>CLP</b>	:	<i>Cleft Lip and Palate</i>
<b>CT-scan</b>	:	<i>Computer Tomography Scan</i>
<b>FAS</b>	:	<i>Fetal Alcohol Syndrome</i>
<b>Fe</b>	:	<i>Ferum</i>
<b>GSTT1</b>	:	<i>Glutathione S Transferase Theta-1</i>
<b>IgM</b>	:	<i>Immunoglobulin M</i>
<b>MRI</b>	:	<i>Magnetic Resonance Imaging</i>
<b>OS</b>	:	<i>Ostium</i>
<b>SES</b>	:	<i>Sosial Economic Status</i>
<b>TGF-<math>\alpha</math></b>	:	<i>Transforming Growth Factor-alpha</i>
<b>TOF</b>	:	<i>Tetralogy of Fallot</i>
<b>TORCH</b>	:	<i>Toxoplasma gondii, Rubella virus, Cytomegalovirus, Herpes simplex virus</i>
<b>TRAP</b>	:	<i>Twin Reversed Arterial Perfusion</i>
<b>UMK</b>	:	<i>Upah Minimum Kabupaten</i>
<b>USG</b>	:	<i>Ultrasonography</i>

## DAFTAR ISTILAH

Amnion	:	Kantung tipis yang berfungsi untuk melindungi embrio dari benturan. Amnion berisi cairan yang disebut cairan amnion atau air ketuban.
Aterm	:	Usia kehamilan cukup bulan (37-42 minggu).
Hipetermia	:	Kenaikan suhu tubuh yang abnormal dimana biasanya merupakan tanda dari proses patologis.
Immunoglobulin	:	Sistem pertahanan tubuh yang bersifat spesifik.
Korion	:	Selaput diluar amnion dan membentuk jonjot yang berhubungan dengan dinding uterus. Di dalam korion terdapat pembuluh darah.
Leukositosis	:	Keadaan dengan jumlah sel darah putih dalam darah meningkat.
Melanosit	:	Sel epidermis yang dapat mensintesis melanin
Obstruksi	:	Kondisi tersumbat atau tertutup
Prenatal	:	Keadaan sebelum kelahiran terjadi.
Prematur	:	Usia kehamilan kurang bulan (<37 minggu).
Takikardi	:	Kecepatan denyut jantung yang meningkat. Dimana pada dewasa >100 kali per menit.

## ABSTRAK

**Latar belakang.** Kelainan kongenital *facio-oral* merupakan kelainan pada struktur organ di wajah secara anatomi maupun fisiologis sejak lahir. Penelitian sebelumnya menemukan 40-60% orang dengan cacat lahir tidak diketahui penyebabnya.

**Tujuan.** Membuktikan bahwa faktor usia ibu berisiko, status ekonomi orang tua rendah, riwayat merokok pada ibu, infeksi intrauterin, suplementasi asam folat kurang dan *antenatal care* kurang merupakan faktor-faktor yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus.

**Metode.** Dilakukan studi retrospektif observasional dengan pendekatan kasus kontrol dengan menggunakan data rekam medik di RSUP Dr. Kariadi Semarang periode Januari 2009-Juni 2013. Kelompok kasus adalah 24 neonatus dengan kelainan kongenital *facio-oral* dan 24 neonatus tanpa kelainan kongenital *facio-oral* sebagai kelompok kontrol. Subjek dipilih secara *purposive sampling* dan *simple randomize sampling*. Analisis dengan uji *Chi-square*, *Mann-Whitney*, *Kolmogorov-Smirnov* dan *t*-tidak berpasangan. Analisis multivariat menggunakan analisis regresi logistik.

**Hasil.** Didapatkan hasil bahwa faktor yang bermakna adalah usia berisiko pada ibu ( $p=0,000$ ; OR=11,667; 95% CI=2,696-50,490), infeksi intrauterin ( $p=0,000$ ; OR=15,400; 95% CI=2,930-80,951), suplementasi asam folat ( $p=0,003$ ; OR=7,000; 95% CI=1,822-26,887) dan *antenatal care* ( $p=0,000$ ; OR=38,333; 95% CI=4,395-334,382). Setelah dilakukan analisis multivariat mendapatkan faktor-faktor tersebut menjadi tidak berhubungan terhadap kejadian kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus.

**Simpulan.** Faktor usia berisiko, infeksi intrauterin, suplementasi asam folat kurang dan *antenatal care* bila berdiri sendiri memiliki hubungan dengan kelainan kongenital *facio-oral*. Jika digabung bersama faktor risiko lainnya menjadi tidak berhubungan.

**Kata kunci:** kelainan kongenital *facio-oral*, faktor risiko

## **ABSTRACT**

**Background.** Orofacial abnormalities are anatomical and physiological abnormalities in the structure of organs in the face which are present since birth. Previous studies found that 40-60% the cause of birth defects was unclear.

**Objective.** To determine that risky maternal age, low economic status, maternal smoking history, intrauterine infection, lack of folic acid supplementation and low antenatal care are associated with the occurrence of congenital orofacial abnormalities in neonates.

**Methods.** Retrospective observational study using case-control design based on medical records periode January 2009-June 2013 in Kariadi Hospital was done. There were 24 neonates with orofacial abnormalities as case group and 24 neonates without orofacial abnormalities as control group. Subjects were selected by purposive sampling and simple randomize sampling. Statistical analysis were using Chi-square test, Mann-Witney test, Kolmogorov-Smirnov test and unpaired t-test.

**Results.** We found that significant factors of orofacial abnormalities occurrence are risky maternal age ( $p = 0.000$ ; OR = 11.667, 95% CI = 2.696-50.490), intrauterine infection ( $p = 0.000$ ; OR = 15.400, 95% CI = 2.930-80.951), lack of folic acid supplementation ( $p = 0.003$ ; OR = 7.000, 95% CI = 1.822-26.887) and low antenatal care ( $p = 0.000$ ; OR = 38.333, 95% CI = 4.395-334.382) and they become not significant after had multivariate analysis.

**Conclusion.** Risky maternal age, intrauterine infection, lack of folic acid supplementation and low antenatal care associated with congenital abnormalities orofacial. They are becoming not associated when adjacent with other risk.

**Keywords:** orofacial abnormalities, risk factor