

# BAB I

## PENDAHULUAN

### 1.1 Latar Belakang Penelitian

Cacat lahir, malformasi kongenital dan anomali kongenital adalah istilah-istilah sinonim yang digunakan untuk menjelaskan gangguan struktural, perilaku, fungsional dan metabolik yang ada sejak lahir.<sup>1</sup> Dalam sumber yang lain dikatakan bahwa kelainan kongenital merupakan kelainan morfologik dalam pertumbuhan struktur bayi yang timbul sejak kehidupan hasil konsepsi dalam kandungan. Dimana secara umum dibagi menjadi dua kelompok : malformasi yaitu kelainan kongenital yang timbul sejak periode embrional sebagai gangguan primer morfogenensis atau organogenesis dan deformasi kongenital yang timbul pada *fetus* akibat mengalami perubahan posisi, bentuk, ukuran organ tubuh yang semula tumbuh normal.<sup>2,3</sup>

Kelainan kongenital *facio-oral* merupakan kelainan pada struktur organ di wajah baik secara anatomi maupun fisiologis yang ada sejak lahir.<sup>1</sup> Kelainan kongenital *facio-oral* yang paling banyak dijumpai di RSUP Dr. Kariadi Semarang adalah bibir sumbing dan langit-langit.<sup>4</sup> *Cleft lip* adalah deformasi wajah kongenital pada bibir (biasanya bibir atas) disebabkan oleh kegagalan penyatuan prominensia nasalis medial dan lateral serta *processus maxillaris*; sering kali disertai dengan celah *alveolus* dan *palatum*. *Cleft palate* adalah *fisura* kongenital pada garis *median palatum*, sering kali disertai

dengan sumbing bibir. Sering kali terdapat sebagai bentuk suatu, sindrom atau keadaan umum, contohnya *dwarfisme diastrofik* atau *spondiloepifiseal displasia* kongenital; dan perilaku genetik umumnya menyerupai sumbing bibir.<sup>5</sup>

Penelitian-penelitian sebelumnya menemukan bahwa 40-60% orang dengan cacat lahir, penyebabnya tidak diketahui. Faktor genetik, misalnya kelainan kromosom, mutasi gen dan lain sebagainya, memiliki kemungkinan terjadinya kelainan kongenital sebesar 15%; faktor lingkungan memiliki kemungkinan 10%; gabungan kedua faktor diatas memiliki kemungkinan 20-25%; dan kehamilan kembar menyebabkan 0,5-1%.<sup>1</sup>

Angka prevalensi dan insidensi kelainan kongenital *facio-oral cleft* menunjukkan perbedaan untuk tiap rasnya. Dimana ras suku Asia dan keturunan penduduk pribumi Amerika Utara memiliki angka prevalensi tertinggi yang diikuti suku Kaukasia diurutan berikutnya. Suku Afrika memiliki angka prevalensi terendah.<sup>6</sup>

Penelitian sebelumnya mengatakan bahwa jenis kelamin berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral*, dimana sumbing bibir dan langit-langit lebih sering pada laki-laki, sedangkan sumbing langit-langit lebih sering pada wanita.<sup>7</sup>

Ada beberapa faktor lain selain faktor genetik yaitu faktor lingkungan yang dapat disebabkan oleh obat-obatan, radiasi, infeksi, bahan kimia, nutrisi ibu dan lain sebagainya. Lalu ditemukan at-zat lainnya seperti infeksi dan penyakit ibu, selain obat-obat dan bahan kimia, dapat mempengaruhi

perkembangan janin sehingga menyebabkan kelainan bentuk atau fungsi pada bayi yang dilahirkan.<sup>1,8</sup> Pada penelitian lain bahwa faktor-faktor lingkungan yang berpengaruh dalam pembentukan janin, yaitu obat-obatan, infeksi, nutrisi, metabolisme kolesterol dan masih banyak lagi. Ibu hamil yang merokok menjadi faktor penting penyebab CLP (*Cleft Lip and Palate*). Faktor lainnya yang meningkatkan risiko CLP diantaranya adalah obat-obatan, seperti antikonvulsan phenytoin dan benzodiazepin atau pestisida.<sup>9</sup>

Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui faktor-faktor risiko kelainan kongenital *facio-oral* yang masih kontroversi, seperti didapati bahwa beberapa faktor risiko tingginya usia ibu dan usia ayah berpengaruh terhadap risiko kejadian bibir sumbing dengan atau tanpa *palatum*.<sup>10</sup> Penelitian pada tahun 2008 mengatakan bahwa adanya pengaruh status sosial ekonomi individu dan rumah tangga (SES atau *sosial economic status*) dalam kaitannya pada fenotip cacat tabung saraf, bibir sumbing, sumbing langit-langit dan kelainan jantung bawaan.<sup>11</sup> Penelitian lain mengatakan bahwa ibu merokok memberikan risiko untuk memiliki bibir sumbing dengan atau tanpa *palatum* serta sumbing *palatum* pada janinnya.<sup>12</sup>

Penelitian sebelumnya menemukan akibat dari infeksi intrauterin seperti infeksi TORCH (*Toxoplasma gondii*, *Rubella virus*, *Cytomegalovirus*, *Herpes simplex virus*) intrauterin dapat menyebabkan kelainan kongenital *facio-oral* seperti infeksi virus *rubella* dan *varicella* dapat menyebabkan katarak kongenital, lalu *sitomegalovirus* yang dapat menyebabkan tuli kongenital dan *microphthalmos* dan infeksi *toxoplasmosis* dapat menyebabkan

*retinochoroiditis*.<sup>13</sup> Asupan folat yang rendah saat masa perikonseptional ditemukan memiliki peningkatan risiko bibir sumbing dengan atau tanpa *palatum* sumbing.<sup>12</sup> Hasil konsepsi yang buruk dapat terjadi bila seorang ibu memiliki kunjungan pelayanan *antenatal care* yang kurang (kurang dari empat kali kunjungan selama masa kehamilan) atau tidak melakukan sama sekali.<sup>14</sup>

Salah satu pendekatan yang dapat dilakukan untuk mencegah terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* adalah dengan mencari faktor-faktor risiko yang berpengaruh untuk terjadinya kelainan kongenital *facio-oral*. Hingga saat ini, masih terdapat beberapa hasil penelitian yang saling bertentangan terhadap faktor risiko yang mempengaruhi untuk terjadinya kelainan kongenital *facio-oral*. Faktor risiko yang diperkirakan berhubungan dengan kelainan kongenital *facio-oral* adalah usia ibu berisiko, status ekonomi orang tua yang rendah, adanya riwayat merokok pada ibu, adanya riwayat infeksi intrauterin, kurangnya suplementasi asam folat dan *antenatal care* kurang.<sup>1,7-14</sup>

Hingga saat ini belum ada teori pasti yang dapat menjawab etiologi dari kelainan kongenital *facio-oral* secara jelas. Beberapa peneliti hanya sepakat bahwa kejadian kelainan kongenital *facio-oral* dikarenakan multifaktor yang berhubungan dengan faktor dari ibu dan janin di antaranya usia ibu berisiko, status ekonomi orang tua yang rendah, adanya riwayat merokok pada ibu, adanya riwayat infeksi intrauterin, kurangnya suplementasi asam folat dan *antenatal care* kurang. Dan karena keterbatasan peneliti dalam melakukan penelitian ini, peneliti menyimpulkan dari multifaktor yang dapat

menyebabkan kelainan kongenital *facio-oral* hanya faktor-faktor tersebut yang *feasible* untuk diteliti dan ditemukan dalam rekam medik.<sup>1,7-14</sup>

Penelitian-penelitian sebelumnya menunjukkan bahwa beberapa intervensi dapat dilakukan untuk mencegah kelainan kongenital *facio-oral*, antara lain dengan diagnosis prenatal, meningkatkan status gizi ibu saat dan sebelum hamil, serta edukasi ibu hamil. Namun, upaya ini sedikit sekali menurunkan angka kejadian kelainan kongenital *facio-oral*. Oleh karena itu, masih diperlukan pendekatan-pendekatan lain untuk mencegah terjadinya kelainan kongenital *facio-oral*.<sup>14</sup>

Penentuan faktor risiko ini diharapkan dapat memberikan arahan bagi penanganan yang lebih baik untuk mengurangi insidensi kelainan kongenital *facio-oral*, khususnya di RSUP Dr. Kariadi Semarang.

## 1.2 Perumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang tersebut, maka dapat dirumuskan permasalahan sebagai berikut:

Apakah faktor usia ibu berisiko, status ekonomi orang tua yang rendah, adanya riwayat merokok pada ibu, adanya riwayat infeksi intrauterin, kurangnya suplementasi asam folat dan *antenatal care* kurang merupakan faktor-faktor risiko yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus?

### **1.3 Tujuan Penelitian**

#### **1.3.1 Tujuan Umum**

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

#### **1.3.2 Tujuan Khusus**

- a Menganalisis usia ibu berisiko sebagai faktor risiko yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus
- b Menganalisis status ekonomi orang tua yang rendah sebagai faktor risiko yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus
- c Menganalisis adanya riwayat merokok pada ibu sebagai faktor risiko yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus
- d Menganalisis adanya riwayat infeksi intrauterin sebagai faktor risiko yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus

- e Menganalisis kurangnya suplementasi asam folat sebagai faktor risiko yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus
- f Menganalisis *antenatal care* kurang sebagai faktor risiko yang berpengaruh terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral* pada neonatus

#### 1.4 Manfaat Penelitian

- a Ilmu Pengetahuan,  
Menambah kepustakaan, khususnya dalam hal kesehatan anak-anak.
- b Masyarakat,  
Menambah pengetahuan terhadap besar risiko terhadap faktor-faktor risiko kelainan kongenital *facio-oral*. Meningkatkan upaya pencegahan terhadap terjadinya kelainan kongenital *facio-oral*.
- c Pendidikan,  
Memberikan informasi sebagai data pembandingan untuk penelitian selanjutnya mengenai angka kejadian tersering tentang kelainan kongenital *facio-oral* pada bayi baru lahir  
Memberikan informasi sebagai data pembandingan untuk penelitian selanjutnya mengenai faktor-faktor risiko yang paling sering dijumpai pada pasien dengan kelainan kongenital *facio-oral*.

## 1.5 Orisinalitas

Penulis telah melakukan upaya penelusuran pustaka dan tidak menjumpai adanya penelitian sebelumnya yang telah menjawab permasalahan penelitian. Apabila dijumpai penelitian yang mirip terutama dalam segi variabel penelitian maka jelaskan penelitian-penelitian tersebut dalam bentuk tabel dibawah ini.

Tabel 1. Orisinalitas

No	Judul	Metode
1.	Forrester MB, dkk Descriptive Epidemiology of Oral Clefts in a Multiethnic Population, Hawaii, 1986–2000 (Cleft Palate– Craniofacial Journal, November 2004, Vol. 41 No. 6. Hawaii). <sup>15</sup>	Variabel terikat: Kelainan <i>oral cleft</i> pada neonatus dan janin. Variabel bebas: suplementasi asam folat, usia ibu saat hamil, ras, tempat kelahiran, jenis kelamin, berat badan bayi lahir, usia kehamilan, kehamilan tunggal atau kembar. Metode : Studi deskriptif. Subjek penelitian : Neonatus dan janin yang memiliki <i>oral cleft</i> yang lahir selama tahun 1986-2000. Dengan jumlah subjek penelitian 352 neonatus dengan bibir sumbing dan atau dengan langit-langit dan 192 neonatus dengan sumbing langit-langit saja.



Tabel 1. Orisinalitas

No	Judul	Metode
2.	Bille C, dkk. Parent's Age and the Risk of Oral Clefts (Epidemiology. 2005; 16(3): 311–316. Denmark). <sup>16</sup>	Variabel terikat : anak dengan <i>nonsyndromic</i> bibir sumbing dan atau langit-langit dan <i>nonsyndromic</i> sumbing langit-langit. Variabel bebas : usia ayah dan usia ibu. Metode : Kasus kontrol Subjek penelitian : Anak-anak yang lahir selama tahun 1973-1996 yang disertai dengan <i>nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate and nonsyndromic cleft palate</i> . Dengan jumlah subjek penelitian 1920 anak <i>nonsyndromic</i> bibir sumbing dan atau langit-langit dan 956 anak <i>nonsyndromic</i> sumbing langit-langit.
3.	Taghavi N, dkk. Orofacial Clefts and Risk Factors in Tehran, Iran, 2011 (Iranian Red Crescent Medical Journal 2012; 14(1):25-30. Iran ). <sup>17</sup>	Metode : kasus kontrol Subjek penelitian : Data diambil dari 300 pasien dengan sumbing bibir dengan atau tanpa langit-langit dan sumbing langit-langit sebagai kasus dan 300 pasien tanpa kelainan kongenital atau penyakit sistemik sebagai kontrol periode 2005-2010. Variabel terikat : pasien dengan sumbing bibir dengan atau tanpa langit-langit dan sumbing langit-langit. Variabel bebas : jenis kelamin, usia ibu saat hamil, edukasi maternal, status sosial ekonomi, paparan selama kehamilan, penyakit sistemik dan keturunan.

Perbedaan penelitian ini dengan penelitian Forrester adalah penelitian ini dilakukan dengan pendekatan kasus kontrol dengan menggunakan 6 variabel bebas yaitu faktor usia ibu berisiko, status ekonomi orang tua yang rendah, adanya riwayat merokok pada ibu, adanya riwayat infeksi intrauterin, kurangnya suplementasi asam folat dan *antenatal care* kurang. Cara pengambilan sampel dengan *purposive sampling* untuk kelompok kasus dan *simple randomize*

*sampling* pada kelompok kontrol. Perbedaan penelitian ini dengan ketiga penelitian lainnya terdapat pada variabel bebas dan variabel terkontrol. Dimana pada dua penelitian sebelumnya variabel terkontrol hanya terfokus pada kelainan sumbing bibir tanpa atau dengan sumbing langit-langit dan sumbing pada langit-langit saja, sedangkan penelitian ini difokuskan pada beberapa kelainan kongenital *facio-oral* lainnya yaitu *choanal atresia*, *nasal dermoid*, *anophthalmos*, *coloboma*, *microphthalmos*, *aniridia*, katarak kongenital, *microtia*, *cleft lip*, *cleft palate* dan *cleft lip-palate*.