



ASUHAN NEONATUS

DAN BAYI BARU LAHIR
DENGAN KELAINAN BAWAAN

Penulis :

- Diaz Capriani Randa Kusuma
- Ika Fitria Elmeida
- Reni Nofita
- Nurjannah Supardi
- Nana Aldriana
- Lutfi Handayani
- Juliani Purba
- Mardiani Bebasari
- Niken Bayu Argaheni
- Kandace Sianipar
- Fuadah Ashri Nurfurqoni
- Hasmia Naningsi
- Ni Wayan Dian Ekayanthi



ISBN 978-623-8051-44-1



9 786238 051441

ASUHAN NEONATUS DAN BAYI BARU LAHIR DENGAN KELAINAN BAWAAN

**Diaz Capriani Randa Kusuma
Ika Fitria Elmeida
Reni Nofita
Nurjannah Supardi
Nana Aldriana
Lutfi Handayani
Juliani Purba
Mardiani Bebasari
Niken Bayu Argaheni
Kandace Sianipar
Fuadah Ashri Nurfurqoni
Hasmia Naningsi
Ni Wayan Dian Ekayanthi**



PT GLOBAL EKSEKUTIF TEKNOLOGI

ASUHAN NEONATUS DAN BAYI BARU LAHIR DENGAN KELAINAN BAWAAN

Penulis :

Diaz Capriani Randa Kusuma
Ika Fitria Almeida
Reni Nofita
Nurjannah Supardi
Nana Aldriana
Lutfi Handayani
Juliani Purba
Mardiani Bebasari
Niken Bayu Argaheni
Kandace Sianipar
Fuadah Ashri Nurfurqoni
Hasmia Naningsi
Ni Wayan Dian Ekayanthi

ISBN :

Editor : Oktavianis, S.ST., M.Biomed
Rantika Maida Sahara, S.Tr.Kes.

Penyunting : Aulia Syaharani, S.Tr.Kes.

Desain Sampul dan Tata Letak : Handri Maika Saputra, S.ST

Penerbit : PT GLOBAL EKSEKUTIF TEKNOLOGI

Anggota IKAPI No. 033/SBA/2022

Redaksi :

Jl. Pasir Sebelah No. 30 RT 002 RW 001
Kelurahan Pasie Nan Tigo Kecamatan Koto Tangah
Padang Sumatera Barat

Website : www.globaleksekutifteknologi.co.id

Email : globaleksekutifteknologi@gmail.com

Cetakan pertama, Oktober 2022

Hak cipta dilindungi undang-undang
Dilarang memperbanyak karya tulis ini dalam bentuk
dan dengan cara apapun tanpa izin tertulis dari penerbit.

KATA PENGANTAR

Puji syukur kami panjatkan ke hadirat Allah SWT, berkat rahmat dan petunjuk-Nya sehingga penulis dapat menyelesaikan penyusunan buku yang berjudul Asuhan Neonatus Dan Bayi Baru Lahir Dengan Kelainan Bawaan.

Buku ini diharapkan dapat membantu pembaca memahami teori Asuhan Neonatus Dan Bayi Baru Lahir Dengan Kelainan Bawaan, sehingga mereka dapat mengaplikasikan ilmunya. Semoga buku ini dapat memberikan sumbangsih bagi keputakaan di Indonesia dan bermanfaat bagi kita semua.

Penulis, 2022

DAFTAR ISI

| | |
|---------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| KATA PENGANTAR | i |
| DAFTAR ISI | ii |
| DAFTARGAMBAR | vi |
| DAFTAR TABEL | viii |
| BAB 1 KONSEP ASUHAN NEONATUS..... | 1 |
| 1.1 Pengertian..... | 1 |
| 1.2 Klasifikasi | 2 |
| 1.3 Ciri – Ciri Bayi Baru Lahir | 2 |
| 1.4 Adaptasi Fisiologis Bayi Baru Lahir Terhadap Kehidupan Luar Uterus | 3 |
| 1.5 Kebutuhan Bayi Baru Lahir..... | 8 |
| 1.6 Tanda Bahaya Bayi Baru Lahir | 9 |
| 1.7 Kegawatdaruratan pada bayi | 9 |
| 1.8 Penanganan Bayi Baru Lahir | 11 |
| 1.9 Perawatan Bayi Baru Lahir | 18 |
| 1.10 Jadwal Kunjungan | 20 |
| BAB 2 KONSEP KONSEP BAYI BARU LAHIR DENGAN KELAINAN BAWAAN..... | 23 |
| 2.1 Kelainan Kongenital..... | 23 |
| 2.1.1 Definisi kelainan kongenital | 23 |
| 2.1.2 Patofisiologi kelainan kongenital | 26 |
| 2.1.3 Beberapa macam pengelompokkan kelainan kongenital..... | 27 |
| 2.1.4 Faktor-Faktor yang Memengaruhi Kejadian Kelainan Kongenital | 30 |
| 2.1.5 Tindakan pencegahan terjadinya kelainan kongenital..... | 32 |
| BAB 3 LABIOSKIZIS | 38 |
| 3.1 Pendahuluan | 38 |
| 3.1.1 Pengertian | 39 |
| 3.1.2 Etiologi..... | 39 |
| 3.1.3 Patofisiologi | 40 |
| 3.1.4 Klasifikasi deformitas labioskizis dan Celah Palatum | 40 |
| 3.1.5 Cara Melakukan Pemeriksaan | 40 |
| 3.2 Cara Pemberian Makanan..... | 41 |

| | |
|-----------------------------------------------------------------------|-----------|
| 3.3 Waktu Perbaikan Labioskizis & labiopalatoskizis | 42 |
| 3.4 Resiko Komplikasi | 48 |
| BAB 4 PALATOSKIZIS..... | 51 |
| 4.1 Pengertian..... | 51 |
| 4.2 Epidemiologi..... | 52 |
| 4.3 Etiologi | 52 |
| 4.4 Manifestasi Klinik | 53 |
| 4.5 Patofisiologi..... | 53 |
| 4.6 Perawatan celah langit-langit (Palatoskizis)..... | 53 |
| 4.6.1 Pre operasi | 53 |
| 4.6.2 Operasi primer..... | 54 |
| 4.6.3 Operasi sekunder..... | 54 |
| 4.7 Penatalaksanaan Perawatan | 57 |
| 4.8 Komplikasi | 62 |
| 4.9 Pencegahan | 62 |
| 4.10 Prognosis | 63 |
| BAB 5 ATRESIA ESOFAGUS | 67 |
| 5.1 Anatomi Esofagus | 67 |
| 5.2 Definisi | 68 |
| 5.3 Epidemiologi..... | 69 |
| 5.4 Etiologi dan Faktor Risiko | 70 |
| 5.5 Patofsiologis..... | 71 |
| 5.6 Tanda dan Gejala | 72 |
| 5.7 Diagnosis Banding..... | 73 |
| 5.8 Klasifikasi | 73 |
| 5.9 Prognosis..... | 74 |
| 5.10 Penatalaksanaan..... | 74 |
| BAB 6 ATRESIA REKTI DAN ATRESIA ANUS..... | 77 |
| 6.1 Definisi Atresia Ani dan Atresia Rekti..... | 77 |
| 6.2 Atresia Rekti dan atresia anus pada Bayi Baru Lahir (BBL)..... | 78 |
| 6.3 Patofisiologi..... | 79 |
| 6.4 Insidensi | 80 |
| 6.5 Klasifikasi | 80 |
| 6.6 Gejala | 83 |
| 6.7 Diagnosis | 84 |
| 6.8 Penatalaksanaan | 85 |
| 6.9 Perawatan Post operasi..... | 86 |

| | |
|-----------------------------------------------------------------|------------|
| 6.10 Pengobatan | 86 |
| 6.11 Komplikasi | 87 |
| BAB 7 OBSTRUKSI BILLIARIS..... | 89 |
| 7.1 Pendahuluan | 89 |
| 7.2 Definisi Obstruksi Billiaris | 90 |
| 7.3 Tanda dan Gejala Obstruksi Billiaris | 91 |
| 7.4 Diagnosis Obstruksi Billiaris | 93 |
| 7.5 Tata Laksana Obstruksi Billiaris | 94 |
| BAB 8 HERNIA DIAFRAGMA KONGENITAL..... | 97 |
| 8.1 Pendahuluan | 97 |
| 8.2 Etiologi | 97 |
| 8.3 Patofisiologi..... | 98 |
| 8.3.1 Hipoplasia/ketidakmatangan paru-paru | 100 |
| 8.3.2 Hipertensi pulmonal pada hernia diafragma kongenital..... | 101 |
| 8.3.3 Disfungsi ventrikel | 102 |
| 8.4 Diagnosa | 103 |
| 8.5 Pengelolaan | 104 |
| BAB 9 ATRESIA DUODENI | 110 |
| 9.1 Pendahuluan | 110 |
| 9.2 Etiologi | 110 |
| 9.3 Epidemiologi..... | 111 |
| 9.4 Gejala | 112 |
| 9.5 Diagnosa | 114 |
| 9.6 Treatment | 115 |
| 9.7 Komplikasi..... | 116 |
| BAB 10 MENINGOKEL, ENCEPHALOKEL..... | 118 |
| 10.1 Pendahuluan | 118 |
| 10.2 Meningokel | 119 |
| 10.2.1 Definisi | 119 |
| 10.2.2 Etiologi | 120 |
| 10.2.3 Gejala Meningokel..... | 121 |
| 10.2.4 Pencegahan Meningokel..... | 122 |
| 10.2.5 Diagnosis Meningokel | 123 |
| 10.2.6 Penatalaksanaan Meningokel..... | 123 |
| 10.3 Ensefalokel..... | 124 |
| 10.3.1 Definisi | 124 |
| 10.3.2 Etiologi | 125 |

| | |
|-----------------------------------------------------|------------|
| 10.3.3 Gejala Ensefalokel | 125 |
| 10.3.4 Pencegahan Ensefalokel | 125 |
| 10.3.5 Diagnosis Ensefalokel..... | 126 |
| 10.3.6 Penatalaksanaan Ensefalokel..... | 126 |
| BAB 11 FIMOSIS..... | 129 |
| 11.1 Pendahuluan | 129 |
| 11.2 Pengertian..... | 130 |
| 11.3 Penyebab | 130 |
| 11.3 Tanda Gejala Fimosis | 131 |
| 11.4 Diagnosis | 131 |
| 11.5 Peran Bidan | 132 |
| 11.6 Tatalaksana..... | 132 |
| BAB 12 HIPOSPASDIA..... | 135 |
| 12.1 Pendahuluan | 135 |
| 12.2 Definisi Dan Anatomi | 135 |
| 12.3 Diagnosis | 138 |
| 12.4 Prevalensi Hipospadia..... | 139 |
| 12.5 Klasifikasi Hipospadia | 139 |
| 12.6 Embriologi Genitalia Eksterna Laki-laki | 141 |
| 12.7 Faktor Genetik terhadap Hipospadia | 142 |
| 12.8 Faktor Lingkungan terhadap Hipospadia | 144 |
| 12.9 Faktor Maternal terhadap Hipospadia..... | 145 |
| 12.10 Faktor Fetus terhadap Hipospadia | 146 |
| 12.11 Terapi | 147 |
| 12.12 Komplikasi..... | 149 |
| BAB 13 KELAINAN METABOLIK DAN ENDOKRIN | 155 |
| 13.1 Kelainan Metabolik..... | 155 |
| 13.1.1 Gangguan Metabolik Karbohidrat | 155 |
| 13.1.2 Gangguan Metabolik Protein | 158 |
| 13.1.3 Gangguan Metabolik Lemak..... | 161 |
| 13.2 Kelainan Endokrin | 163 |
| 13.2.1 Hipotiroidisme kongenital..... | 163 |
| 13.2.2 Hipertiroidisme | 164 |
| 13.2.3 Diabetes Insipidus | 165 |
| BIODATA PENULIS | |

DAFTAR GAMBAR

| | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| Gambar 3.1 : labioskizis Unilateral dan Bilateral | 39 |
| Gambar 3.2 : Posisi Pemberian Nutrisi Ideal..... | 41 |
| Gambar 4.1 : Tipe Palatoskizis: (a) palatoskizis inkomplit, (b) palatoskizis unilateral komplit (c) palatoskizis bilateral komplit..... | 51 |
| Gambar 5.1 : Anatomi Esofagus..... | 67 |
| Gambar 5.2 : Esofagus Normal dan Atresia Esofagus | 68 |
| Gambar 5.3 : Jenis-jenis Atresia Esofagus | 69 |
| Gambar 7.1 : Tren Angka Kematian Neonatal, Bayi, dan Balita Tahun 1991-2017 | 89 |
| Gambar 7.2 : Metode Kramer | 92 |
| Gambar 8.1 : Hernia Postero-Lateral | 99 |
| Gambar 8.2 : Ukuran Defek | 100 |
| Gambar 8.3 : Gambaran Anatomis dan Radiologis..... | 102 |
| Gambar 8.4 : Two Hit Hypotesis..... | 103 |
| Gambar 9.1 : atresia duodeni | 110 |
| Gambar 9.2 : Obstruksi Tidak Lengkap (A) Dikenal Sebagai "Jaring" Duodenum Karena Membran Seperti Jaring Yang Terbentuk Di Dalam Duodenum Pada Titik Obstruksi (B). Atresia Duodenum Lengkap Terjadi Ketika Segmen Duodenum Tidak Ada (C)..... | 113 |
| Gambar 9.3 : Selama Operasi Untuk Memperbaiki Atresia Duodenum, Ahli Bedah Membuka Ujung Duodenum Yang Tersumbat (A) Dan Kemudian Menjahitnya Bersama- Sama (B) | 116 |
| Gambar 10.1 : Meningokel | 119 |
| Gambar 10.2 : Ensefalokel..... | 124 |
| Gambar 11.1 : Fimosis..... | 130 |

| | | |
|----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| Gambar 12.1 : | a. Gambar kiri: glans yang terbelah ke arah ventral (<i>cleft glans</i>). b. Gambar tengah: glans yang terbelah sebagian (<i>incomplete cleft glans</i>). c. Gambar kanan: flat glans | 138 |
| Gambar 12.2 : | Gambar kiri: uretra tipis yang tidak terlindung korpus spongiosum dan korpus spongiosum distal yang terbagi 2 pilar. Gambar tengah dan kanan: hipospadia kasus berat (skrotum terbelah dua dan bertemu di penoskrotal/skrotal bifida) | 138 |
| Gambar 12.3 : | Klasifikasi hipospadia berdasar letak anatomis meatus urethra..... | 140 |
| Gambar 12.4 : | Embriologi genitalia eksterna laki-laki. Keterangan gambar: (A) Minggu ke-7 usia kehamilan, prekursor diferensiasi sex dimulai. (B) Perkembangan genitalia eksterna laki-laki pada minggu ke-7 sampai minggu ke-17 usia kehamilan | 141 |
| Gambar 12.5 : | Algoritme Penatalaksanaan Hipospadia..... | 149 |

DAFTAR TABEL

| | |
|----------------------------------------------------------------------|----|
| Tabel 1.1 : Penilaian Bayi Dengan Metode APGAR..... | 12 |
| Tabel 3.1 : Tahapan tata laksana labioskizis | 43 |
| Tabel 7.1 : Klasifikasi Ikterus..... | 91 |
| Tabel 7.2 : Derajat Ikterus Berdasarkan Metode Kramer..... | 92 |

BAB 1

KONSEP ASUHAN NEONATUS

Oleh Diaz Capriani Randa Kusuma

1.1 Pengertian

- a. Bayi baru lahir adalah bayi yang lahir dalam presentasi belakang kepala melalui vagina tanpa memakai alat, pada usia kehamilan genap 37 minggu sampai 42 minggu, dengan berat badan 2500-4000 gram, nilai *apgar*>7 dan tanpa catat bawaan.
- b. Bayi baru lahir normal adalah bayi yang lahir dengan umur kehamilan lebih dari atau sama dengan 37 minggu dengan berat badan lahir 2500-4000 gram. Adaptasi BBL terhadap kehidupan diluar *uterus*. Pada waktu lahir, sejumlah adaptasi fisik dan *psikoogis* mulai terjadi pada tubuh bayi baru lahir, karena perubahan dramatis ini, bayi memerlukan pemantauan ketat untuk menentukan bagaimana ia membuat suatu transisi yang baik terhadap kehidupannya diluar *uterus*. Bayi baru lahir juga membutuhkan perawatan yang dapat meningkatkan kesempatan menjalani masa transisi dengan berhasil. Tujuan asuhan kebidanan yang lebih luas selama ini adalah memberikan perawatan komprehensif kepada bayi baru lahir pada saat ia dalam ruang rawat, untuk mengajarkan orang tua bagaimana merawat bayi mereka, dan untuk memberi motivasi terhadap upaya pasangan menjadi orang tua, sehingga orang tua percaya diri dan mantap
- c. *Neonatus* atau bayi baru lahir normal adalah bayi lahir kehamilan aterm (37 minggu sampai 42 minggu) dengan berat badan lahir 2500 gram sampai dengan 4000 gr, tanpa ada masalah atau kecacatan pada bayi sampai umur 28 hari.
- d. Bayi baru lahir adalah hasil konsepsi ovum dan spermatozoa dengan masagestasi memungkinkan hidup diluar kandungan. Bayi baru lahir disebut dengan neonatus, dengan tahapan yaitu umur 0-7 hari disebut neonatal dini dan umur 8-28 hari.

1.2 Klasifikasi

Klasifikasi bayi baru lahir dibedakan menjadi dua macam yaitu klasifikasi menurut berat lahir dan klasifikasi menurut masa gestasi atau umur kehamilan.

a. Klasifikasi menurut berat lahir yaitu :

1) Bayi berat lahir rendah

Bayi yang dilahirkan dengan berat badan lahir < 2500 gram tanpa memandang masa gestasi

2) Bayi berat lahir cukup yang dilahirkan/normal

Bayi yang dilahirkan dengan berat lahir >2500 - 4000 gram bayi.

3) Berat lahir lebih, Bayi yang dilahirkan dengan berat lahir > 4000 gram

b. Klasifikasi menurut masa gestasi atau umur kehamilan yaitu :

1) Bayi kurang bulan

Bayi yang dilahirkan dengan masa gestasi < 37 minggu (< 259 hari).

2) Bayi cukup bulan

Bayi dilahirkan dengan masa gestasi 37 – 42 minggu (259 - 293 hari).

3) Bayi lebih bulan

bayi yang lahir dengan masa gestasi lebih dari 42 minggu (294 hari).

Klasifikasi berat lahir terhadap masa gestasi, didekripsikan dengan masa gestasi dan ukuran berat lahir yang sesuai untuk masa kehamilannya, yaitu neonatus cukup/kurang/lebih bulan (NCB/NKB/NLB) apakah sesuai/kecil/besar untuk masa kehamilan (SMK/KMK/BMK).

1.3 Ciri – Ciri Bayi Baru Lahir

- Berat badan 2500-4000 gram
- Panjang badan 48-52 cm
- Lingkar kepala 33-35 cm
- Lingkar dada 30-38
- Frekuensi jantung 120-160 kali/menit
- Pernapasan \pm 40-60 kali/menit

- g. Kulit kemerah-merahan dan licin karena subkutis cukup
- h. Rambut lanugo tidak terlihat, rambut kepala biasa telah sempurna
- i. Kuku agak panjang dan lemas
- j. Genitalia : perempuan labia mayora sudah menutupi labia minora laki-laki testis sudah turun, skrotum sudah ada.
- k. *Refleks hisap* dan menelan sudah terbentuk dengan baik
- l. *Refleks moro* atau gerak memeluk bila dikagetkan sudah baik
- m. *Refleks grasps* atau menggegam sudah baik
- n. Eliminasi baik, meconium akan keluar dalam 24 jam pertama, meconium berwarna hitam kecoklatan

1.4 Adaptasi Fisiologis Bayi Baru Lahir Terhadap Kehidupan Luar Uterus

Adaptasi *neonatus* (Bayi Baru Lahir) adalah proses penyesuaian fungsional *neonatus* dari kehidupan di dalam uterus. Kemampuan adaptasi fungsional *neonatus* dari kehidupan di luar uterus. Kemampuan adaptasi fisiologi ini disebut juga *homeostasis*. Bila terdapat gangguan adaptasi, maka bayi akan sakit.

a. Perubahan sistem pernapasan

Terdapat dua faktor yang berperan pada rangsangan nafas pertama:

- 1) *Hipoksia* pada akhir persalinan dan rangsangan fisik lingkungan luar rahim yang merangsang pusat pernapasan di otak.
- 2) Tekanan terhadap rongga dada yang terjadi karena kompresi paru-paru selama persalinan yang merangsang masuknya udara kedalam paru-paru secara mekanis (varney, 551-552). Upaya pernapasan pertama seorang bayi berfungsi untuk mengeluarkan cairan dalam paru-paru dalam mengembangkan jaringan *alveolus* dalam paru-paru untuk pertama kali.

b. Perubahan dalam sistem peredaran darah

Peredaran darah bayi harus melewati paru untuk mengambil oksigen dan mengantarkannya ke jaringan. Dua peristiwa yang mengubah tekanan dalam sistem pembuluh darah.

- 1) Pada saat tali pusat di potong. Tekanan *atrium* kanan menurun karena berkurangnya aliran darah ke *atrium* kanan. Hal ini menyebabkan penurunan volume dan tekanan *atrium* kanan. Kedua hal ini membantu darah dengan kandungan oksigen sedikit mengalir ke paru-paru untuk *oksigenasi* ulang.
- 2) Pernapasan pertama menurunkan *resistensi* pembuluh darah paru-paru dan meningkatkan tekanan *atrium* kanan. Oksigen pada pernapasan pertama menimbulkan *relaksasi* dan terbukanya sistem pembuluh darah paru-paru peningkatan sirkulasi ke paru-paru mengakibatkan peningkatan volume darah dan tekanan pada *atrium* kanan dengan peningkatan volume darah dan tekanan pada *atrium* kanan dan penurunan *atrium* kiri, *foramen ovale* secara fungsional akan menutup. Dengan pernapasan kadar oksigen dalam darah akan meningkat, mengakibatkan duktus arteriosus berkontraksi dan menutup. *Vena umbilikus*, *ductus venosus* dan *arteri hipogastrika* dari tali pusat menutup dalam beberapa menit dan setelah tali pusat di klem. Penutupan anatomi jaringan *fibrosa* berlangsung 2-3 bulan.

c. Sistem pengaturan tubuh

1) Pengaturan suhu

Suhu dingin lingkungan luar menyebabkan air ketuban menguap melalui kulit sehingga mendinginkan darah bayi. Pembentukan suhu tanpa menggigil merupakan usaha utama seorang bayi yang kedinginan untuk mendapatkan kembali panas tubuhnya melalui penggunaan lemak coklat untuk produksi panas. Lemak coklat tidak di produksi ulang oleh bayi dan akan habis dalam waktu singkat dengan adanya stres dingin.

2) Mekanisme kehilangan panas

Bayi dapat kehilangan panas melalui cara :

- a) *Evaporasi* yaitu penguapan cairan ketuban pada permukaan tubuh bayi sendiri karena setelah lahir tidak di keringkan dan di selimuti.
- b) *Konduksi* yaitu melalui kontak langsung antar tubuh bayi dengan permukaan yang dingin.

- c) *Konveksi* yaitu pada saat bayi terpapar udara yang lebih dingin misalnya melalui kipas angin, hembusan udara, atau pendingin ruangan.
- d) *Radiasi* yaitu ketika bayi di tempatkan di dekat benda-benda yang mempunyai suhu lebih rendah dari suhu tubuh bayi walaupun tidak bersentuhan secara langsung.
- d. Metabolisme glukosa
- Untuk mengfungsikan otak memerlukan *glukosa* dalam jumlah tertentu. Pada Bayi Baru Lahir *glukosa* darah akan turun dalam waktu cepat (1-2). Jumlah yang cukup akan membuat *glukosa* dari *glikogen* dalam hal ini terjadi bila bayi mempunyai persediaan *glikogen* yang cukup dan di simpan dalam hati. Koreksi penurunan kadar gula darah dapat di lakukan dengan 3 cara :
- 1) Melalui penggunaan ASI.
 - 2) Melalui penggunaan cadangan *glikogen*.
 - 3) Melalui pembuatan *glukosa* dari sumber lain terutama lemak.
- e. Perubahan sistem *gastrointestinal*
- 1) Kapasitas lambung *neonatus* sangat bervariasi dan tergantung pada ukuran bayi, sekitar 30-90 ml. pengosongan dimulai dalam beberapa menit pada saat pemberian makanan dan selesai 2-4 jam setelah pemberian makanan. Pengosongan ini dapat dipengaruhi oleh beberapa factor, antara lain waktu dan volume makanan, jenis dan suhu makanan, serta factor fisik.
 - 2) *Meconium* dalam usus besar sejak 16 minggu kehamilan diangkat dalam waktu 24 jam pertama kehidupan dan benar-benar dibuang dalam waktu 48-72 jam. Feses yang pertama berwarna hijaukehitam hitaman, keras dan mengandung *empedu*.
 - 3) *Refleks gumoh* dan refleks batuk yang matang sudah terbentuk dengan baik pada saat lahir.
- f. Perubahan sistem kekebalan tubuh
- Sistem imunitas BBL belum matang sehingga rentan terhadap infeksi. Kekebalan alami yang di miliki bayi diantaranya :
- 1) Perlindungan oleh kulit *membran mukosa*.

- 2) Fungsi jaringan saluran nafas.
 - 3) Pembentukan *koloni mikroba* oleh kulit dan *usus*.
 - 4) Perlindungan kimia asam lambung, kekebalan alami juga di sediakan pada tingkat sel oleh sel darah yang membantu membunuh organisme asing.
- g. Perubahan *system hepar*
 Segera setelah lahir, hati menunjukkan perubahan biokimia dan *morfologis* berupa kenaikan kadar protein dan penurunan kadar lemak dan *glikogen*.
- h. Perubahan *system imunitasi*
- 1) Sistem *imunitasi neonatus* masih belum matang sehingga menyebabkan *neonatus* terhadap berbagai infeksi dan alergi.
 - 2) Kekebalan alami juga disediakan pada tingkat sel, yaitu oleh sel darah yang membantu BBL membunuh mikroorganisme asing.
 - 3) ASI, terutama *kolustrum*, memberikan kekebalan pasif kepada bayi dalam bentuk :
 - a) *Laktoferin*
 - b) *Lisosom*
 - c) *Faktor antripsin*
 - d) *Faktor bifindus*
- i. Perubahan *system reproduksi*
 Pada *neonatus* perempuan *labia mayora* dan *labia minora* menaburkan *vase bulum* dan *menutupi klitoris*. Pada *neonatus* laki-laki *preptium* biasanya tidak sepenuhnya tertarik masuk dan testis sudah turun.
- j. Perubahan *system skeletal*
 Tubuh *neonatus* sedikit tidak kelihatan *professional*, tangan sedikit lebih panjang dari kaki, punggung *neonatus* kelihatan lurus, dapat mengangkat dan memutar kepala ketika menelungkup.
- k. Perubahan keseimbangan air dan fungsi ginjal
 Tubuh bayi baru lahir mengandung relative banyak air dan kadar natrium relative lebih besar dari *kalium* karena ruangan *ekstraseluler* luas, fungsi ginjal belum sempurna dalam jumlah *nefron* masih belum sebanyak orang dewasa, ketidakseimbangan luas permukaan *glomelurus* dan *volume*

tubulus proksimal, serta *renal blood flow relative* kurang bila dibandingkan dengan orang dewasa.

l. Perubahan *immunoglobulin*

Pada *neonatus* tidak terdapat sel *plasma* pada sumsum tulang, *lamina propia ilium*, serta *apendiks*. Plasenta merupakan sawar sehingga *fetus* bebas dari *antigen* dan *stress imunologis*. Pada bayi baru lahir hanya terdapat *gamaglobin G* sehingga *imunologi* dari ibu dapat melalui plasenta karna berat molekulnya kecil. Akan tetapi, bila ada infeksi yang dapat melalui plasenta (*lues, toksoplasma, herpes simpleks*, dan lain-lain), reaksi imunologis dapat terjadi dengan pembentukan sel plasma dan antibody gamma A,G, dan M.

m. Perubahan *traktus digestivus*

Traktus digestivus relative lebih berat dan lebih panjang dibandingkan dengan orang dewasa. Pada *neonatus*, *traktus digestivus* mengandung zat yang berwarna hitam kehijauan yang terdiri dari *mukopolisakarida* yang disebut *meconium*. Pengeluaran *meconium* biasa dalam 10 jam pertama dan dalam 4 hari biasanya *tinja* sudah berbentuk dan berwarna biasa. Enzim dalam *traktus digestivus* biasanya sudah terdapat pada *neonatus*, kecuali *amylase pancreas*.

n. Perubahan keseimbangan asam basa

Derajat ke asaman (Ph) darah pada waktu lahir rendah karena *likosis anaerobic*. Dalam 24 jam *neonatus* telah mengompensasikan *asidosis* ini.

o. Perubahan *system neorologi*

Dibandingkan dengan system tubuh lain, system saraf bayi baru lahir sangat muda baik secara anatomi maupun fisiologi. Ini menyebabkan kegiatan *refleks spina* dan batak otak dengan control minimal oleh lapisan luar *selebrum* pada beberapa bulan pertama kehidupan, walaupun interaksi social terjadi lebih awal.

Setelah bayi lahir pertumbuhan otak memerlukan persediaan oksigen dan glukosa yang tetap dan memadai. Otak yang masih mudah rentan terhadap *hipoksia*, ketidakseimbangan *biokimia*, infeksi, dan perdarahan.

Ketidak stabilan suhu dan gerak otot yang tidak terkoordinasi menggambarkan keadaan perkembangan otak

dan mielinisasi saraf yang tidak sempurna. Bayi baru lahir memperlihatkan sejumlah aktifitas refleks pada usia yang berbeda-beda, yang menunjukkan normalitas dan perpanduan antara sistem neurologi dan muskuloskeletal.

1.5 Kebutuhan Bayi Baru Lahir

Setiap manusia pasti membutuhkan kebutuhan baik itu nutrisi, cairan dan personal *hygiene* dirinya.

a. Kebutuhan Nutrisi

Kebutuhan nutrisi bayi baru lahir dapat dipenuhi melalui air susu ibu (ASI) yang mengandung komponen paling seimbang. Pemberian ASI eksklusif berlangsung hingga 6 bulan tanpa adanya makanan pendamping lain, sebab kebutuhannya sesuai dengan jumlah yang dibutuhkan oleh bayi.

b. Kebutuhan cairan

Bayi cukup bulan, mempunyai cairan didalam paru-parunya. Pada saat bayi melalui jalan lahir selama persalinan, 1/3 cairan ini diperas keluar dari paru-paru. Seorang bayi yang dilahirkan melalui *seksio sesaria* kehilangan keuntungan dari kompresi dada ini dan dapat menderita paru-paru basah dalam jangka waktu yang lama. Air merupakan nutrien yang berfungsi menjadi medium untuk nutrien yang lainnya. Air merupakan kebutuhan nutrisi yang sangat penting mengingat kebutuhan air pada bayi relatif tinggi 75-80% dari berat badan dibandingkan dengan orang dewasa yang hanya 55-60%. Bayi baru lahir memenuhi kebutuhannya melalui ASI. Segala kebutuhan nutrisi dan cairan didapat dari ASI.

c. Kebutuhan personal *hygiene*

Dalam menjaga kebersihan bayi baru lahir sebenarnya tidak perlu dengan langsung dimandikan, karena sebaiknya bagi bayi baru lahir dianjurkan untuk memandikan bayi setelah 6 jam bayi dilahirkan. Hal ini dilakukan agar bayi tidak kehilangan panas yang berlebihan, tujuannya agar bayi tidak *hipotermi*. Karena sebelum 6 jam pasca kelahiran suhu tubuh bayi sangatlah labil.

1.6 Tanda Bahaya Bayi Baru Lahir

Beberapa tanda bahaya bayi baru lahir perlu diwaspadai serta dideteksi dini untuk segera diberi penanganan agar tidak mengancam nyawa bayi.

Tanda bahaya tersebut sebagai berikut :

- a. Pemberian ASI sulit, sulit menghisap, atau hisapan lemah
- b. Kesulitan bernapas, yaitu pernapasan cepat >60 kali/menit, atau menggunakan otot napas tambahan.
- c. Bayi terus menerus tanpa bangun untuk makan
- d. Warna kulit atau warna bibir biru (*sianosis*) atau bayi sangat kuning.
- e. Suhu terlalu panas (*vebris*) atau terlalu dingin (*hipotermi*)
- f. Tanda atau perilaku abnormal atau tidak biasa
- g. Gangguan *gastrotestinal*, misalnya tidak bertinjah selama 3 hari setelah lahir, muntah terus menerus, dan perut bengkak, tinjah hijau tua, berdarah atau ledir.
- h. Mata bengkak atau mengeluarkan cairan
- i. Tali pusat, bengkak keluar cairan nanah bau busuk selanjutnya
- j. Diare
- k. *Tinja* atau tidak berkemih dalam 24 jam, *tinja lembek*, sering hijau tua, ada lendir darah pada *tinja*.
- l. Aktivitas menggigil atau tangis tidak biasa, sangat mudah tersinggung terlalu mengantuk, *lunglai*, kejang-kejang halus, tidak bisa tenang, menangis terus menerus.

1.7 Kegawatdaruratan pada bayi

- a. Perdarahan tali pusat

Perdarahan tali pusat dapat di sebabkan oleh trauma, ikatan tali pusat yang longgar, atau kegagalan pembentukan *trombosus* yang normal. Kemungkinan lain sebab perdarahan adalah penyakit perdarahan pada neonatus dan infeksi lokal maupun sistemik. Tali pusat harus diawasi terus menerus pada hari-hari pertama agar perdarahan terjadi dapat di tanggulangi secepatnya.

b. *Asfiksia neonatorum*

Asfiksia neonatorum adalah dimana keadaan bayi tidak dapat segera bernapas secara spontan dan teratur, sehingga dapat menurunkan oksigen dan makin meningkatkan CO₂ yang mengakibatkan keburukan dalam kehidupan lebih lanjut.

c. Sindrom gangguan pernapasan

Sindrom gangguan pernapasan atau *respiratory distress syndrome* (RDS) disebut juga *hyaline membrane disease* (HMD), merupakan syndrome gawat nafas yang disebabkan defisiensi *surfaktan* terutama pada bayi baru lahir dengan masa gestasi kurang.

d. Hipotermi

Hipotermi adalah merupakan keadaan dimana seorang individu mengalami atau beresiko mengalami penurunan suhu tubuh terus menerus 35,5 °C rektal karena peningkatan kerentanan terhadap faktor eksternal.

e. Bayi baru lahir dengan kejang

Kejang adalah perubahan secara tiba-tiba neurologi baik fungsi motorik maupun otonomik karena kelebihan pancaran listrik pada otak. Kejang merupakan keadaan emergensi atau tanda bahaya yang sering terjadi pada neonatus. Kejang yang berkepanjangan dapat mengakibatkan hipoksia pada otak yang cukup berbahaya bagi kelangsungan hidup bayi atau dapat mengakibatkan gejala sisa dikemudian hari yang meliputi spasmus, tidak sadar atau gangguan kesadaran. Keadaan biasa disebabkan oleh asfiksia neonatorum, hipoglikemia ataupun meningitis.

f. Tetanus neonatorum

Tetanus neonatorum adalah penyakit yang diderita oleh bayi baru lahir (neonatus). Tetanus neonatorum penyebab kejang yang sering dijumpai pada bayi baru lahir yang bukan karena trauma kelahiran asfiksia, tetapi disebabkan infeksi selama neonatal, yang antara lain terjadi akibat pemetobgan tali pusat atau perawatan tidak efektif (Masruroh, 2016).

g. Berat bayi lahir rendah

Bayi berat lahir rendah (BBLR) adalah bayi dengan berat lahir kurang dari 2500 gram tanpa memandang masa gestasi.

Berat lahir adalah berat yang ditimbang dalam 1 jam setelah lahir (Masruroh, 2016).

Penyebab terbanyak terjadinya BBLR adalah kelahiran premature. Faktor ibu yang lain adalah ibu yang lain adaalah umur, paritas, dan lain-lain. Faktor plasenta seperti penyakit *vaskuler* kehamilan kembar/ganda, serta faktor janin juga merupakan penyebab terjadinya BBLR.

Pencegahan kasus bayi bayi berta lahir rendah (BBLR) adalah dengan melaakukan pengawasan hamil dengan seksama dan teratur, melakukan konsultasi terhadap penyakit yang dapat menyebabkan kehamilan dan persalinan preterm, memberikan nasehat tentang gizi saat kehamilan, mengatakan pengertian KB interval, memperhatikan tentang berbagai kelainan yang timbul dan segera melaakukan konsultasi, menganjurkan untuk pemeriksaan tambahan sehingga secara dinipenyakit ini dapat diketahui dan diawasi/diubah, dan meningkatkan keadaan sosial ekonomi keluarga dan kesehatan lingkungan.

1.8 Penanganan Bayi Baru Lahir

Pada bayi baru lahir kemungkinan terjadi infeksi amatlah besar, ini disebabkan karna bayi belum memiliki kemampuan yang sempurna maka perlindungan dari orang lain disekitarnya sangat diperlukan. Usaha yang dapat dilakukan meliputi peningkatan upaya hiegenis yang maksimal agar terhindarkan dari kemungkinan terkena infeksi. Sebelum menangani bayi baru lahir, pastikan penolong persalinan telah melakukan upaya pencegahan infeksi sebagai berikut:

- a. Cuci tangan sebelum bersentuhan dengan bayi
- b. Pakai sarung tangan bersih saat menangani bayi yang belum dimandikan
- c. Semua peralatan dan perlengkapan yang akan digunakan telah di DTT atau steril. Khusus untuk bola karet penghisap lendir jangan dipakai untuk lebih dari satu bayi

Handuk, pakaian atau kain yang akan digunakan dalam keadaan bersih (demikian juga dengan timbangan, pita pengukur,

thermometer, stetoskop dll). Dekontaminasi dan cuci setelah digunakan.

Segera setelah lahir letakkan bayi diatas kain bersih dan kering yang disiapkan diatas perut ibu (bila tidak memungkinkan, letakkan didekat ibu misalnya diantara kedua kaki ibu atau disebelah ibu) pastikan area tersebut bersih dan keringkan bayi terutama muka dan permukaan tubuh dengan kain kering, hangat dan bersih.

a. Letakan bayi diatas perut ibu

1) Melakukan penilaian sepiantas pada bayi

Pada saat untuk mengevaluasi bayi baru lahir pada menit pertama dan menit kelima setelah kelahirannya menggunakan sistem *APGAR*. Nilai *APGAR* akan membantu dalam menentukan tingkat keseriusan dari depresi bayi baru lahir yang terjadi serta langka segera yang akan diambil. Hal yang perlu dinilai antara lain warna kulit bayi, frekuensi jantung, reaksi terhadap rangsangan, aktivitas tonus otot, dan pernapasan bayi, masing-masing diberi tanda 0,1 atau 2. Sesuai dengan kondisi bayi. Klasifikasi klinik :

a) Nilai 1-3 bayi dengan asfiksia berat

b) Nilai 4-6 bayi dengan asfiksia ringan dan sedang

c) Nilai 7-10 bayi normal

Tabel 1.1 : Penilaian Bayi Dengan Metode APGAR

| Score | 0 | 1 | 2 |
|-------------------------------------------------|-------------|-----------------------------------|-------------------------|
| A : Appearance (color)-warna kulit | Biru, Pucat | Tubuh kemerahan, ekstremitas biru | Seluruh tubuh kemerahan |
| P : Pulse (denyut jantung) | Tidak ada | <100 x/menit | >100 x/menit |
| G : Grimace (reaksi terhadap rangsangan) | Tidak ada | Meringis | Batuk bersin |
| A : activity (tonus otot) | Lemah | Fleksi pada ekstremitas | Gerakan aktif |
| R : Respiratory (usaha bernapas) | Tidak ada | tidak teratur | Menangis baik |

(Sumber : Ika fitria E&Dwi maryanti, Dkk 2015)

- 2) Posisi kepala lebih rendah dari tubuh
 - 3) Bila tali pusat terlalu pendek, letakkan bayi ditempat yang memungkinkan
- b. Segera keringkan bayi dengan cara bungkus kepala dan badan bayi, kecuali bagian tali pusat
 - c. Jepit tali pusat menggunakan klem:
 - 1) Klem diletakkan 3 cm dari pusat bayi
 - 2) Lakukan urutan pada tali pusat mulai dari klem kearah ibu
 - 3) Dan memasang klem ke 2 cm dari klem pertama (kearah ibu)
 - d. Potong tali pusat diantara klem tersebut dengan memegang tali pusat dengan satu tangan, lindungi bayi dari gunting
 - e. Ganti handuk yang basah
 - 1) Kemudian selimut bayi dengan kain atau selimut yang bersih dan kering
 - 2) Tutupi bagian kepala
 - 3) Biarkan tali pusat terbuka
 - f. Melakukan inisiasi menyusui dini (IMD)
 - 1) Berikan bayi kepada ibunya
 - 2) Anjurkan ibu untuk memeluk bayinya
 - g. Mempertahankan suhu tubuh agar tetap hangat dengan memastikan bayi tetap hangat selain itu memeriksa telapak kaki bayi setiap 15 menit apabila teraba dingin maka lakukan pemeriksaan suhu tubuh bayi
 - h. Melakukan perawatan mata 1 jam pertama setelah lahir dengan obat *eritromicin* 0,5 mg% *tetrasiklin* 1% *gentamicin* 0,5% untuk mencegah infeksi mata karena *klamidia*.
 - i. Memberikan identitas pada bayi, dengan memasang alat pengenal bayi segera setelah lahir dan tidak dilepaskan setelah bayi pulang dari perawatan. Alat yang digunakan hendaknya kebal air dengan tepi halus dengan tidak melukai, serta tidak mudah lepas. Pada alat pengenal (gelang) tercantum nama bayi atau nama ibu tanggal lahir nomor bayi dan jenis kelamin serta unit sidik telapak kaki bayi dan sidik jari ibu harus dicetak dalam catatan yang tidak mudah hilang. Semua hasil pemeriksaan di masukan kedalam rekam medik.
 - j. Memberikan suntik vitamin K untuk mencegah pendarahan karena defisiensi vitamin K pada bayi baru lahir, bayi perlu

diberikan vitamin K parenteral dengan dosis 0,5-1 mg secara IM.

- k. Setelah 1 jam pemberian vitamin K dilanjutkan dengan pemberian Hb0 untuk mencegah terjadinya penyakit hepatitis.
- l. Memberikan konseling tentang menjaga kehangatan bayi, pemberian ASI, perawatan tali pusat dan mengawasi tanda-tanda bahaya dan lain-lain.
- m. Pemeriksaan umum
 - 1) Pernapasan
Pernapasan bayi normal adalah 30 – 60 kali/menit, tanpa reaksi dada, dan tanpa suara merintih pada fase ekspresi.
 - 2) Warna kulit
Warna kulit bayi normal adalah kemerahan, sedangkan bayi premature tampak lebih pucat.
 - 3) Denyut jantung
Denyut jantung bayi normal adalah 120-160 kali/menit, tetapi masih dianggap normal jika lebih dari 160 kali/menit.
 - 4) Suhu aksila
Suhu bayi normal 36,5°C
 - 5) Postur dan gerakan
Postur normal bayi dalam keadaan istirahat adalah kepalan tangan logar dengan lengan, panggul, dan lutut semifleksi.
 - 6) Tali pusat
Tali pusat normal berwarna putih kebiruan pada hari pertama. Tali pusat mulai kering, mengerut, dan akhirnya terlepas setelah 7-10 hari.
 - 7) Berat badan
Beberapa hari setelah kelahiran, berat badan bayi turun sekitar 10% dari berat badan lahir. Pada hari ke 3 setelah kelahiran, berat badan bayi akan naik sampai akhir minggu pertama dan beratnya akan sama dengan berat badan lahir.

n. Pemeriksaan fisik

1) Kepala

Periksa ubun-ubun besar dan ubun-ubun kecil dengan cara palpasi untuk mengetahui apakah ada *sutura, molase, kaput subsedaneum, sefalhematoma, dan hidrosefalus*.

2) Wajah

Periksa tanda paralisis pada wajah bayi. Pemeriksaan ini dilakukan dengan menilai apakah wajah simetris atau tidak dan menilai adanya pembengkakan wajah.

3) Mata

Periksa mata bayi dengan cara inspeksi untuk mengetahui ukuran, bentuk dan kesimetrisan mata, mata kotor atau tidak, kekurangan *kornea, katarak kongenital*, mata keluar nanah, bengkak pada kelopak mata, dan perdarahan *conjungtiva*.

4) Telinga

Periksa jumlah, posisi dan kesimetrisan telinga dan gangguan pendengaran.

5) Hidung

Periksa bentuk dan lebar hidung, pola napas, dan kebersihan hidung. Pemeriksaan ini dilakukan dengan menilai adanya kelainan bentuk hidung dan menentukan ada tidaknya *epistaksis*

6) Mulut

Periksa kesimetrisan mulut, mukosa mulut kering/basah, memeriksa *lidah dan palatum*, ada bercak putih atau tidak pada gusi, *refleks menghisap*, kelainan dan tanda abnormal lain.

7) Leher

Periksa bentuk dan kesimetrisan leher, adanya pembengkakan/benjolan kelainan *tiroid* atau adanya pembesaran getah bening, dan tanda abnormal lainnya.

8) Klafikula dan lengan

Periksa adanya *fraktur klafikula*, gerakan, dan apakah ada kelainan.

9) Dada

Periksa bentuk kelainan dada apakah ada kelainan bentuk, atau tidak, apakah ada retraksi dinding dada atau tidak, dan gangguan pernapasan.

10) Abdomen

Periksa bentuk, benjolan, dan perdarahan tali pusat.

11) Genetalia

Periksa genetalia dilakukan untuk mengetahui :

- a) Bayi laki-laki : panjang *penis*, *testis* sudah turun dan berada dalam *skrotum orivisium uretra* diujung *penis*, dan kelainan (*fimosi*, *hipospadia/epispadia*).
- b) Bayi perempuan : *labia mayora* dan *labia minora*, *klitoris*, *orivisium vagina orivisium uretra*, *secret*, dan kelainan.

12) Ekstremitas atas, bahu dan lengan

Periksa gerakan, bentuk, jumlah jari, *refleks palmar grasping* dan kesimetrisan ekstremitas atas.

13) Ekstremitas bawah, tungkai dan kaki

Periksa gerakan, bentuk, jumlah jari, *refleks plantargrasp*, *refleks Babinski* dan kesimetrisan ekstremitas bawah.

14) Anus

Periksa apakah bayi mengeluarkan *meconium/feses* yang berarti bayi memiliki anus.

15) Punggung

Pada saat bayi tengkurap, lihat dan *raba kurvatula kolumna vertebralis* untuk mengetahui adanya *scoliosis*, pembengkakan, *spina bivida*, *mielomeningokel*, dan kelainan lainnya.

16) Kulit

Periksa apakah ada *lanugo*, *edema*, bercak, tanda lahir, dan memar.

17) Refleksi

Periksa refleksi mencari (*rooting*), *refleksi menhisap*, refleksi menggagam, (*grasping*), *refleksi tonick neck* (saat kepala digerakan kesamping, dengan

lengan pada sisi tersebut akan lurus dan lengan yang berlawanan akan menekuk)

18) Antropometri

Berat badan lahir normal adalah 2500-4000 gram. Panjang badan bayi normal adalah 48-50 cm, lingkaran kepala 33-37 cm, dan lingkaran dada 34-38 cm.

19) Eliminasi

Dalam waktu 24 jam, bayi mengeluarkan *meconium* dan *berkemih* 20-30 cc *urine*/hari kemudian meningkat menjadi 100-200 cc/hari. (Arfiana Arum Lusiana, 2016)

o. Pencegahan infeksi

Pencegahan infeksi merupakan bagian terpenting dari setiap komponen perawatan bayi baru lahir yang sangat rentan terhadap infeksi karena sistem imunitasnya masih kurang sempurna. Beberapa asuhan yang diberikan pada bayi segera setelah lahir adalah dengan :

1) Perawatan tali pusat

- a) Mencuci tangan dengan sabun dan air sebelum dan sesudah merawat tali pusat
- b) Menjaga agar tali pusat tetap kering dan terkena udara atau dibungkus longgar dengan kain bersih
- c) Bersihkan tali pusat dengan sabun dan air jika tercemar oleh urine dan kotoran
- d) Hindari sering menyentuh tali pusat dan tangan tidak bersih, menutupi tali pusat dengan apapun, membersihkan dengan *alcohol*

2) Perawatan mata

- a) Membersihkan mata segera setelah lahir
- b) Mengoleskan salep atau tetes mata *tetracycline* atau *eritromsin* dalam jam pertama setelah kelahiran
- c) Penyebab yang umum dari kegagalan *profilaksis* adalah memberi *profilaksis* setelah jam pertama dan membasil mata setelah pemakaian obat tetes mata.

3) Imunisasi

- a) Faksin BCG sedini mungkin
- b) Dosis tunggal untuk OPV atau dalam 2 minggu setelah kelahiran

- c) Faksin hepatitis B sesegera mungkin.

1.9 Perawatan Bayi Baru Lahir

Perawatan bayi baru lahir dapat dilakukan dengan menjaga kehangatan tubuh bayi, merespon bayi untuk menyusui, memandikan bayi, memperhatikan alat indera bayi, hingga perawatan tali pusat.

a. Merawat tali pusat

Perawatan bayi baru lahir yang pertama ialah merawat tali pusat. Selepas bayi dilahirkan, plasenta akan dipotong dan tali pusat akan diolesi dengan antiseptik agar tidak terjadi infeksi. Tali pusat kemudian dibiarkan terbuka dan kering secara alami.

Perawatan tali pusat juga cukup mudah, hanya dengan tangan steril. Menjaga tali pusat agar tetap kering. Jika tali pusat terjadi infeksi seperti terlihat nanah, segera konsultasikan ketenaga kesehatan terdekat.

b. Kontak *skin to skin*

Perawatan bayi baru lahir ialah menyesuaikan suhu tubuh dengan suhu lingkungan. Dirahim ibu, bayi berada pada suhu lingkungan yang optimal 36,5 °C-37,5°C, sesuai dengan suhu tubuh ibunya. Sesaat setelah dilahirkan, bayi akan berada pada suhu yang lebih rendah dari suhu tubuh ibunya, sehingga beresiko untuk terjadi hipotermia (suhu tubuh rendah).

Hipotermia dapat dihindari dengan meletakkan bayi pada dada ibu sehingga terjadi kontak antara kulit ibu dengan kulit bayi (perawatan metode kangguru). Metode ini sangat baik untuk menghangatkan bayi secara alamiah. Suhu kulit ibu akan menghangatkan bayi lebih cepat dan menjaga suhu bayi tetap stabil.

c. Memandikan bayi

Prinsip yang perlu diperhatikan pada saat memandikan bayi yaitu menjaga kehangatan bayi agar tetap hangat, menjaga bayi agar tetap aman, dan selamat dan suhu air tidak boleh terlalu panas atau terlalu dingin. Memandikan bayi dianjurkan

memakai sabun dan PH netral dengan sedikit bahan tanpa parfum atau pewarna (jangan gunakan sabun orang dewasa).

d. Memberi minum/menyusui bayi

Asupan makann bayi yang paling pertama ialah susu, dalam hal ini perawatan bayi baru lahir harus memperhatikan menyusui sang bayi. Ibu dianjurkan menyentuh bayi dan menyangga ringgam bagian bokong bayi. Biarkan bayi mencari sendiri puting ibu. Jika setelah satu jam kontak kulit keluit belum terjadi proses menyusui dini, ibu dibantu untuk menekatkan bayi keputingnya dan bayi diberi waktu untuk melanjutkan kembali proses tadi selama stenga sampai satu jam. Alngkah baiknya jika ibu dapat didampingi oleh suami atau keluarga. Insiasi menyusui dini bermanfaat untuk mengurangi angka kematian bayi dan membantu mensukseskan pemberian ASI eksklusif.

Pada bayi sebaiknya masih diberikan *ASI Eksklusif* sampai ia berumur 6 bulan. *ASI Eksklusif* artinya, bayi hanya diberikan ASI saja tanpa makanan tambahan selama 6 bulan tersebut apabila bayi menyusui dengan benar, maka akan memperlihatkan tanda-tanda sebagai berikut.

- 1) Bayi tampak tenang
- 2) Badan bayi menempel pada perut ibu
- 3) Mulut bayi terbuka lebar
- 4) Dagu bayi menempel pada payudara ibu
- 5) Sebagian *aerola* masuk kedalam mulut bayi, *aerola* bawah yang lebih banyak masuk
- 6) Bayi Nampak menghisap kuat dengan irama perlahan

e. Menyendawakan bayi

Menyedawakan bayi penting dilakukan dan berfungsi untuk mengeluarkan udara yang ada diperut bayi atau agar tidak kembung. Biasanya udara masuk keperut bayi. Teknik menyendawakan bayi tidak jauh berbeda dengan apa yang telah anda ketahui selama ini yaitu menaruh dipundak bayi digendong dipundak dengan wajah menghadap kebelakang. Lalu pegang bagian pantatnya dengan satu tangan sedangkan tangan yang satunya memegang leher dan menepuk-nepuk punggungnya.

f. Pijat bayi

Manfaat melakukan pemijatan pada bayi faktor utama, yaitu bayi akan merasa kasih sayang dan kelembutan dari orang tua saat dipijat. Kasih sayang merupakan hal yang penting bagi pertumbuhan bayi, sentuhan hangat dari tangan dan jari orang tua bisa membuat bayi merasakan pernyataan kasih sayang orang tua.

g. Merawat gigi bayi

- 1) Bersihkan gusi bayi anda dengan kain lembab, setidaknya dua kali sehari
- 2) Jangan biarkan bayi anda tidur meminum susu dengan menggunakan botol susunya
- 3) Selesai menyusui, ingatlah untuk membersihkan mulut bayi dengan kain lembab
- 4) Jangan menambah rasa manis pada botol susu dengan madu atau sesuatu yang manis

1.10 Jadwal Kunjungan

Kunjungan neonatal adalah pelayan kesehatan kepada neonatus sedikitnya 3 kali yaitu :

- a. Kunjungan neonatal 1 (KN1) pada 6 jam sampai dengan 48 jam setelah lahir.
 - 1) Mempertahnkan suhu tubuh bayi
 - 2) Melakukan pemeriksaan fissik pada bayi
 - 3) Konseling mengenai jaga kesehatan, pemberian ASI, kesulitan bernafas, warna kulit abnormal
- b. Kunjungan II (KN2) pada hari ke 3-7 hari
 - 1) Menjaga tali pusat dalam keadaan bersih dan kering
 - 2) Pemeriksaan tanda bahaya seperti kemungkinan infeksi bakteri, icterus dan diare
 - 3) Pemberian ASI, bayi diberi ASI 10-15 kali dalam 24 jam
 - 4) Menjaga suhu tubuh bayi
 - 5) Menjaga kehangatn bayi
 - 6) Konseling terhadap ibu dan keluarga untuk membrikan ASI eksklusif, pencegahan hipotermi, dan perawtan bayi baru lahir dirumah denganmenggunakn buku KIA.
 - 7) Diberitahukan tehnik menyusui yang benar

- c. **Kinjungan III (KN3) pada hari ke 8-28 hari**
Pelayanan kesehatan diberikam oleh dokter, bidan, perawat dapat dilakukam dipuskesmas atau melalui kunjungan rumah :
- 1) Pemeriksaan fisik
 - 2) Menjaga kesehatan bayi
 - 3) Memberitahukan ibu tentang tanda-tanda bahay baru lahir
 - 4) Memberi AI minimal 10-15 kali dalm 24 jam
 - 5) Menjaga kehangatn
 - 6) Menjaaga ssuhu tubuh bayi
 - 7) Memberikan konseling pada inu tentang imunisasi BCG
- (Maryetha Rumsarwi, 2018).

DAFTAR PUSTAKA

- Armini, N. W., Sriasih, N. G. K., Marhaeni, G. A., & SKM, M. 2017. Asuhan Kebidanan Neonatus, bayi, balita dan anak prasekolah. Penerbit Andi.
- Dainty Maternity, S. S. T., Keb, M., & Anjani, A. D. 2018. Asuhan Kebidanan Neonatus, Bayi, Balita, Dan Anak Prasekolah. Penerbit Andi.
- Noorbaya, S., Johan, H., & Wati, N. W. K. W. 2020. Panduan Belajar Asuhan Neonatus Bayi, Balita dan Anak Prasekolah.
- Noordiaty. 2018. Asuhan Kebidanan Neonatus, Bayi, Balita, Dan Anak Prasekolah. Penerbit Wineka Media.
- Yulianti, N. T., & Sam, K. L. N. 2019. Asuhan Kebidanan Persalinan dan Bayi Baru Lahir. Cendekia Publisher.

BAB 2

KONSEP KONSEP BAYI BARU LAHIR DENGAN KELAINAN BAWAAN

Oleh Ika Fitria Elmeida

2.1 Kelainan Kongenital

2.1.1 Definisi kelainan kongenital

Menurut WHO lebih dari 8 juta bayi di seluruh dunia setiap tahunnya lahir dengan kelainan bawaan. Di Amerika Serikat hampir 120.000 bayi lahir dengan kelainan bawaan setiap tahun. Kelainan bawaan merupakan salah satu penyebab utama dari kematian bayi. Data WHO menyebutkan bahwa dari 2,68 juta kematian bayi, 11,3% disebabkan oleh kelainan bawaan.

Kelainan kongenital atau bawaan adalah kelainan yang sudah ada sejak lahir yang dapat disebabkan oleh faktor genetik maupun non genetik. Anomali kongenital disebut juga cacat lahir, kelainan kongenital atau kelainan bentuk bawaan (Effendi, 2014). Menurut WHO, kelainan bawaan adalah kelainan struktural atau fungsional, termasuk gangguan metabolik, yang ditemukan sejak lahir.

Menurut ICD-10, kelainan bawaan diklasifikasi menjadi 11 kelompok, yaitu kelainan bawaan pada:

- 1) Sistem saraf;
- 2) Organ mata, telinga, wajah, dan leher;
- 3) Sistem peredaran darah;
- 4) Sistem pernapasan;
- 5) Celah bibir dan celah langit-langit;
- 6) Sistem pencernaan;
- 7) Organ reproduksi;
- 8) Saluran kemih;
- 9) Sistem otot dan rangka;
- 10) Kelainan bawaan lainnya; dan
- 11) Kelainan yang disebabkan oleh kromosom yang abnormal.

Kelainan bawaan dapat diidentifikasi pada sebelum kelahiran, saat lahir, maupun di kemudian hari.

Di Indonesia, hasil Riskesdas tahun 2007 menjelaskan kelainan bawaan menjadi salah satu penyebab kematian bayi. Pada bayi usia 0-6 hari, kematian bayi yang disebabkan oleh kelainan bawaan sebesar 1,4%, sedangkan pada usia 7-28 hari, menjadi meningkat persentasenya menjadi 18,1%.

Setelah bayi lahir. Kelainan bawaan dapat mempengaruhi bentuk organ, fungsi organ, maupun keduanya. Kelainan bawaan pada bayi bervariasi dari tingkat ringan hingga berat. Kesehatan dan kemampuan bertahan bayi dengan kelainan bawaan bergantung pada bagian organ tubuh yang mengalami kelainan.

Faktor lingkungan

Pajanan pada ibu hamil seperti pestisida, obat, alkohol, tembakau, timbal, merkuri dan bahan psikoaktif lainnya, zat kimia tertentu, rokok, dan radiasi dapat meningkatkan risiko bayi mengalami kelainan bawaan. Bekerja maupun tinggal di daerah pertambangan atau daerah pembuangan limbah juga meningkatkan risiko terjadi kelainan bawaan.

Infeksi

Infeksi Sifilis dan Rubella pada ibu hamil merupakan salah satu penyebab kelainan bawaan, umumnya terjadi di negara berkembang. Infeksi virus Zika yang baru-baru ini terjadi menyebabkan peningkatan bayi lahir dengan mikrosefali (ukuran kepala yang lebih kecil dibandingkan dengan anak-anak seusia).

Status gizi

Kurangnya konsumsi iodium dan asam folat pada ibu hamil meningkatkan risiko bayi dengan *neural tube defect* sedangkan konsumsi vitamin A yang berlebihan dapat mempengaruhi perkembangan janin. Obesitas serta Diabetes mellitus juga berhubungan dengan beberapa kelainan bawaan.

Ibu hamil yang memiliki satu atau lebih risiko di atas belum tentu akan melahirkan bayi dengan kelainan bawaan. Ada pula ibu yang melahirkan bayi dengan kelainan bawaan tanpa adanya risiko

seperti disebutkan di atas. Hal yang utama adalah selalu berkonsultasi dengan tenaga kesehatan (dokter kandungan atau bidan) selama kehamilan untuk mengurangi kemungkinan terjadinya kelainan bawaan.

Deteksi

Deteksi dini terhadap kelainan bawaan dapat dilakukan saat sebelum kehamilan, saat masa kehamilan dan ketika bayi lahir.

Kelainan bawaan dan kelahiran prematur merupakan penyebab penting kematian, penyakit kronis dan disabilitas pada anak. Pada tahun 2010, World Health Assembly meluncurkan resolusi yang menganjurkan pelaksanaan upaya pencegahan primer dan tatalaksana anak dengan kelainan bawaan melalui:

- 1) Penyusunan dan pemantapan registrasi dan sistem surveilans;
- 2) Peningkatan keahlian dan kapasitas;
- 3) Pemantapan penelitian dan kajian tentang penyebab, diagnosis dan upaya pencegahan;
- 4) Peningkatan upaya kerjasama internasional.

Deteksi pada masa sebelum kehamilan

Pada masa ini dilakukan deteksi melalui riwayat kesehatan keluarga, apakah ada risiko penyakit tertentu dalam keluarga atau apakah salah satu dari orangtua merupakan pembawa (*carrier*) terhadap penyakit tertentu. Deteksi ini penting dilakukan di daerah yang banyak kejadian perkawinan antar-keluarga.

Deteksi pada masa kehamilan

Kondisi kesehatan ibu hamil menjadi salah satu risiko yang dapat meningkatkan terjadinya kelainan bawaan, seperti usia ibu hamil, perilaku konsumsi alkohol, perilaku merokok, dan lainnya. USG dapat mendeteksi kelainan struktur organ dan Sindrom Down pada trimester pertama dan kelainan organ yang lebih berat tingkat keparahannya pada trimester berikutnya.

Deteksi pada saat kelahiran

Beberapa kelainan bawaan seperti Anensefali, Celah bibir, dan Talipes/*Club foot* dapat dideteksi secara langsung. Sedangkan kelainan bawaan lain seperti gangguan pendengaran dan kelainan

Kementerian Kesehatan telah melakukan surveilans sentinel kelainan bawaan di rumah sakit sejak September 2014. Rumah sakit yang diikutsertakan dalam surveilans ini hingga saat ini adalah sebanyak 28 rumah sakit di 18 provinsi.

2.1.2 Patofisiologi kelainan kongenital

Berdasarkan pathogenesis menurut Effendi (2014) kelainan kongenital dapat diklasifikasikan sebagai berikut:

a. Malformasi

Malformasi adalah suatu kelainan yang disebabkan oleh kegagalan atau ketidaksempurnaan dari satu atau lebih proses embriogenesis. Beberapa contoh malformasi misalnya bibir sumbing dengan atau tanpa celah langit-langit, defek penutupan tuba neural, stenosis pylorus, spina bifida, dan defek sekat jantung. Malformasi dapat digolongkan menjadi malformasi mayor dan minor. Malformasi mayor adalah suatu kelainan yang apabila tidak dikoreksi akan menyebabkan gangguan fungsi tubuh serta mengurangi angka harapan hidup. Sedangkan malformasi minor tidak akan menyebabkan problem kesehatan yang serius dan mungkin hanya berpengaruh pada segi kosmetik. Malformasi pada otak, jantung, ginjal, ekstremitas, saluran cerna termasuk malformasi mayor, sedangkan kelainan daun telinga, lipatan pada kelopak mata, kelainan pada jari, lekukan pada kulit (dimple), ekstra putting susu adalah contoh dari malformasi minor.

b. Deformasi

Deformasi didefinisikan sebagai bentuk, kondisi, atau posisi abnormal bagian tubuh yang disebabkan oleh gaya mekanik sesudah pembentukan normal terjadi, misalnya kaki bengkok atau mikrognatia (mandibula yang kecil). Tekanan ini dapat disebabkan oleh keterbatasan ruang dalam uterus ataupun faktor ibu yang lain seperti primigravida, panggul sempit, abnormalitas uterus seperti uterus bikornus, kehamilan kembar.

c. Disrupsi

Disrupsi adalah defek morfologik satu bagian tubuh atau lebih yang disebabkan oleh gangguan pada proses perkembangan yang mulanya normal. Ini biasanya terjadi sesudah

embriogenesis. Berbeda dengan deformasi yang hanya disebabkan oleh tekanan mekanik, disrupsi dapat disebabkan oleh iskemia, perdarahan atau perlekatan. Misalnya helaian-helaian membran amnion, yang disebut pita amnion, dapat terlepas dan melekat ke berbagai bagian tubuh, termasuk ekstremitas, jari-jari, tengkorak serta muka .

d. Displasia

Istilah displasia dimaksudkan dengan kerusakan (kelainan struktur) akibat fungsi atau organisasi sel abnormal, mengenai satu macam jaringan di seluruh tubuh. Sebagian kecil dari kelainan ini terdapat penyimpangan biokimia di dalam sel biasanya mengenai kelainan produksi enzim atau sintesis protein. Sebagian besar disebabkan oleh mutasi gen. Karena jaringan itu sendiri abnormal secara intrinsik efek klinisnya menetap atau semakin buruk. Ini berbeda dengan ketiga patogenesis terdahulu. Malformasi, deformasi dan disrupsi menyebabkan efek dalam kurun waktu yang jelas meskipun kelainan yang ditimbulkannya mungkin berlangsung lama tetapi penyebabnya relatif berlangsung singkat. Displasia dapat terus-menerus menimbulkan perubahan kelainan seumur hidup.

2.1.3 Beberapa macam pengelompokan kelainan kongenital

a. Menurut gejala klinis ;

1) Kelainan tunggal (*single-system defects*)

Porsi terbesar dari kelainan kongenital terdiri dari kelainan yang hanya mengenai satu regio dari satu organ (*isolated*). Contoh kelainan ini yang juga merupakan kelainan kongenital yang tersering adalah celah bibir, club foot, stenosis pilorus, dislokasi sendi panggul kongenital dan penyakit jantung bawaan. Sebagian besar kelainan pada kelompok ini penyebabnya adalah multifaktorial.

2) Asosiasi (*Association*)

Asosiasi adalah kombinasi kelainan kongenital yang sering terjadi bersama-sama. Istilah asosiasi untuk menekankan kurangnya keseragaman dalam gejala klinik antara satu kasus dengan kasus yang lain. Sebagai contoh “Asosiasi VACTERL” (*Vertebral Anomalies Anal atresia, cardiac*

malformation, tracheoesophageal fistula, renal anomalies, limbs defects). Sebagian besar anak dengan diagnosis ini tidak mempunyai keseluruhan anomali tersebut tetapi lebih sering mempunyai variasi dari kelainan di atas.

3) Sekuensial (*Sequences*)

Sekuensial adalah suatu pola dari kelainan multiple dimana kelainan utamanya diketahui. Sebagai contoh, pada "*Potter Sequence*" kelainan utamanya adalah aplasia ginjal. Tidak adanya produksi urin mengakibatkan jumlah cairan amnion setelah kehamilan pertengahan akan berkurang dan menyebabkan tekanan intrauterine dan akan menimbulkan deformitas seperti tungkai bengkok dan kontraktur pada sendi serta menekan wajah (*Potter Facies*). Oligoamnion juga berefek pada pematangan paru sehingga pematangan paru terhambat. Oleh sebab itu bayi baru lahir dengan "*Potter Sequence*" biasanya lebih banyak meninggal karena distress respirasi dibandingkan karena gagal ginjal.

4) Kompleks (*Complexes*)

Istilah ini menggambarkan penyimpangan pembentukan pembuluh darah pada saat embriogenesis awal hal ini dapat menyebabkan kelainan pembentukan struktur pembuluh darah. Beberapa kompleks disebabkan oleh kelainan vaskuler. Sebagai contoh absennya sebuah arteri secara total dapat menyebabkan tidak terbentuknya sebagian atau seluruh tungkai yang sedang berkembang. Penyimpangan arteri pada masa embrio mungkin akan mengakibatkan hipoplasia dari tulang dan otot yang diperdarahinya. Contoh dari kompleks termasuk hemifacial microsomia, sacral agenesis, sirenomelia, poland anomaly, dan moebius syndrome.

5) Sindrom

Kelainan kongenital dapat timbul secara tunggal (*single*), atau dalam kombinasi tertentu. Bila kombinasi tertentu dari berbagai kelainan ini terjadi berulang-ulang dalam pola yang tetap, pola ini disebut dengan sindrom. Istilah "*syndrome*" berasal dari bahasa Yunani yang berarti "berjalan bersama". Pada pengertian yang lebih sempit,

sindrom bukanlah suatu diagnosis, tetapi hanya sebuah label yang tepat. Apabila penyebab dari suatu sindrom diketahui, sebaiknya dinyatakan dengan nama yang lebih pasti, seperti “*Hurler syndrome*” menjadi “*Mucopolysaccharidosis type I*”.

b. Menurut berat ringannya

1) Kelainan mayor

Kelainan mayor adalah kelainan yang memerlukan tindakan medis segera demi mempertahankan kelangsungan hidup penderitanya.

2) Kelainan minor

Kelainan minor adalah kelainan yang tidak memerlukan tindakan medis.

c. Menurut kemungkinan hidup bayi

1) Kelainan kongenital yang tidak mungkin hidup misalnya anensefalus.

2) Kelainan kongenital yang mungkin hidup misalnya sindrom down, spina bifida, meningomielokel, fokomelia, hidrosefalus, labiopalatoskisis, kelainan jantung bawaan, penyempitan saluran cerna, dan atresia ani.

d. Menurut bentuk

1) Gangguan pertumbuhan atau pembentukan organ tubuh yang tidak terbentuknya organ atau sebagian organ saja yang terbentuk seperti anensefalus atau terbentuk tapi ukurannya lebih kecil dari normal seperti mikrosefali.

2) Gangguan penyatuan/fusi jaringan tubuh seperti labiopalatoskisis, spina bifida.

3) Gangguan migrasi alat misalnya malrotasi usus, testis tidak turun.

4) Gangguan invaginasi suatu jaringan misalnya pada atresia ani atau vagina

5) Gangguan terbentuknya saluran-saluran misalnya hipospadia, atresia esophagus.

- e. Menurut tindakan bedah yang harus dilakukan
 - 1) Kelainan kongenital yang memerlukan tindakan segera, dan bantuan tindakan harus dilakukan secepatnya karena kelainan kongenital tersebut dapat mengancam jiwa bayi.
 - 2) Kelainan kongenital yang memerlukan tindakan yang direncanakan atau tindakan dilakukan secara elektif.
- f. Menurut International Classification of Disease (ICD) 10

Adapun pembagian kelainan kongenital menurut klasifikasi secara internasional yaitu system ICD 10 (Kemenkes, 2018) sebagai berikut:

- 1) Q00-Q07 Malformasi kongenital sistem syaraf
- 2) Q10-Q18 Malformasi kongenital mata, telinga, muka dan leher
- 3) Q20-Q28 Malformasi kongenital sistem sirkulasi
- 4) Q30-Q34 Malformasi kongenital sistem pernafasan
- 5) Q35-Q37 Cleft lip dan cleft palate
- 6) Q38-Q45 Malformasi kongenital sistem pencernaan lain
- 7) Q50-Q56 Malformasi kongenital organ-organ genital
- 8) Q60-Q64 Malformasi kongenital sistem perkemihan
- 9) Q65-Q79 Malformasi dan deformasi kongenital sistem muskuloskeleton
- 10) Q80-Q89 Malformasi kongenital lainnya
- 11) Q90-Q99 Kelainan kromosom, not elsewhere classified

2.1.4 Faktor-Faktor yang Memengaruhi Kejadian Kelainan Kongenital

Menurut Prawiroardjo (2014) beberapa faktor yang diduga dapat memengaruhi terjadinya kelainan kongenital antara lain:

- a. Kelainan genetik dan kromosom

Kelainan genetik pada ayah atau ibu kemungkinan besar akan berpengaruh atas kelainan kongenital pada anaknya. Kelainan-kelainan ini ada yang mengikuti hukum Mendel tetapi dapat pula diwarisi oleh bayi yang bersangkutan sebagai unsur dominan (*dominant traits*) atau kadang-kadang sebagai unsur resesif.

b. Faktor mekanik

Tekanan mekanik pada janin selama kehidupan intrauterin dapat menyebabkan kelainan bentuk organ tubuh hingga menimbulkan deformitas organ tersebut. Faktor predisposisi dalam pertumbuhan organ itu sendiri akan mempermudah terjadinya deformitas suatu organ. Sebagai contoh deformitas organ tubuh ialah kelainan talipes pada kaki seperti talipes varus, talipes valgus, talipes equinus dan talipes equinovarus (*club foot*).

c. Faktor infeksi

Infeksi yang dapat menimbulkan kelainan kongenital ialah infeksi yang terjadi pada periode organogenesis yakni dalam trimester pertama kehamilan. Adanya infeksi tertentu dalam periode organogenesis ini dapat menimbulkan gangguan dalam pertumbuhan suatu organ tubuh. Infeksi pada trimester pertama di samping dapat menimbulkan kelainan kongenital dapat pula meningkatkan kemungkinan terjadinya abortus. Sebagai contoh infeksi virus *Toxoplasmosis Other Viruses Rubela Cytomegalovirus Herpes Simpleks* (TORCH). Ibu yang menderita infeksi toksoplasmosis berisiko 12% pada usia kehamilan 6-17 minggu dan 60% pada usia kehamilan 17-18 minggu. Menurut Karin (2018) jika sistem kekebalan tubuh ibu baik biasanya tidak menimbulkan gejala yang jelas. Pada umumnya gejala yang timbul seperti sakit kepala, nyeri otot, demam dan cepat lelah.

Selain virus TORCH, virus lain juga bisa menyebabkan terjadinya kelainan kongenital pada janin seperti virus varicella-zoster yang biasa dikenal dengan penyakit cacar air. Gejala yang ditimbulkan sangat khas yaitu timbulnya lenting berisi air di seluruh tubuh yang umumnya disertai gatal, demam, sakit kepala, hilangnya nafsu makan atau badan terasa lemas.

d. Faktor Obat

Beberapa jenis obat tertentu yang diminum wanita hamil pada trimester pertama kehamilan diduga sangat erat hubungannya dengan terjadinya kelainan kongenital pada bayinya. Salah satu jenis obat yang telah diketahui dapat menimbulkan kelainan kongenital ialah thalidomide yang

dapat mengakibatkan terjadinya fokomelia atau mikromelia. Beberapa jenis jamu-jamuan yang diminum wanita hamil muda dengan tujuan yang kurang baik diduga erat pula hubungannya dengan terjadinya kelainan kongenital, walaupun hal ini secara laboratorik belum banyak diketahui secara pasti.

e. Faktor ibu

Usia ibu yang makin tua lebih dari 35 tahun dalam waktu hamil dapat meningkatkan risiko terjadinya kelainan kongenital pada bayinya. Contohnya yaitu bayi sindrom down lebih sering ditemukan pada bayi-bayi yang dilahirkan oleh ibu yang mendekati masa menopause. Beberapa faktor ibu yang dapat menyebabkan deformasi adalah primigravida, panggul sempit, abnormalitas uterus seperti uterus bikornus dan kehamilan kembar. Selain itu faktor hormonal, faktor radiasi, faktor gizi bisa juga mempengaruhi terjadinya kelaian kongenital.

f. Faktor gizi ibu selama hamil

Kelainan bawaan yang ditemukan di negara berkembang terjadi pada bayi yang dilahirkan oleh ibu dengan gizi buruk selama hamil. Ibu dengan kondisi tersebut biasanya kekurangan asupan nutrisi penting yang berperan dalam menunjang pembentukan organ tubuh janin dalam kandungan. Adapun nutrisi yang

penting untuk ibu hamil dan janin tersebut meliputi asam folat, protein, zat besi, kalsium, vitamin A, yodium, dan omega-3. Selain gizi buruk, ibu yang mengalami obesitas saat hamil juga memiliki risiko cukup tinggi untuk melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.

2.1.5 Tindakan pencegahan terjadinya kelainan kongenital

Tindakan pencegahan yang bisa dilakukan menurut Effendi (2014) adalah:

a. Pencegahan primer

Upaya pencegahan primer dilakukan untuk mencegah ibu hamil agar tidak mengalami kelahiran bayi dengan kelainan kongenital yaitu dengan:

- 1) Tidak melahirkan pada usia ibu risiko tinggi seperti usia lebih dari 35 tahun agar tidak berisiko melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.
- 2) Mengonsumsi asam folat yang cukup bila akan hamil. Kekurangan asam folat pada seorang wanita harus dikoreksi terlebih dahulu sebelum wanita tersebut hamil karena kelainan seperti spina bifida terjadi sangat dini. Maka kepada wanita yang hamil agar rajin memeriksakan kehamilannya pada trimester pertama dan dianjurkan kepada wanita yang berencana hamil untuk mengonsumsi asam folat sebanyak 400mcg/hari. Kebutuhan asam folat pada wanita hamil adalah 1 mg/hari. Asam folat banyak terdapat dalam sayuran hijau daun, seperti bayam, brokoli, buah alpukat, pisang, jeruk, berry, telur, ragi, serta aneka makanan lain yang diperkaya asam folat seperti nasi, pasta, kedelai, sereal.

3) Perawatan antenatal

Perawatan antenatal mempunyai kedudukan yang sangat penting dalam upaya menurunkan angka kematian ibu dan perinatal. Dianjurkan agar pada setiap kehamilan dilakukan antenatal care secara teratur dan sesuai dengan jadwal yang

lazim berlaku. Tujuan dilakukannya perawatan antenatal adalah untuk mengetahui data kesehatan ibu hamil dan perkembangan bayi intrauterin sehingga dapat dicapai kesehatan yang optimal dalam menghadapi persalinan, puerperium dan laktasi serta mempunyai pengetahuan yang cukup mengenai pemeliharaan bayinya (Manuaba, 2012).

Perawatan antenatal juga perlu dilakukan untuk mencegah terjadinya persalinan prematuritas atau berat badan lahir rendah yang sangat rentan terkena penyakit infeksi. Selain itu dengan pemeriksaan kehamilan dapat dideteksi kelainan kongenital. Kunjungan antenatal sebaiknya dilakukan paling sedikit 6 kali selama masa kehamilan (Kemenkes, 2020).

Menghindari obat-obatan, makanan yang diawetkan, dan alkohol karena dapat menyebabkan kelainan kongenital seperti atresia ani, celah bibir dan langit-langit.

b. Pencegahan sekunder

1) Diagnosis

Diagnosis kelainan kongenital dapat dilakukan dengan salah satu cara yaitu melakukan pemeriksaan Ultrasonografi (USG). Pemeriksaan ini dilakukan dengan tujuan untuk mengetahui secara dini beberapa kelainan kehamilan/pertumbuhan janin, kehamilan ganda, molahidatidosa, dan sebagainya. Beberapa contoh kelainan kongenital yang dapat dideteksi dengan pemeriksaan non invasive (ultrasonografi) pada trimester kehamilan adalah hidrosefalus dengan atau tanpa spina bifida, defek tuba neural, porensifali, kelainan jantung bawaan yang besar, penyempitan sistem gastrointestinal (misalnya atresia duodenum yang memberi gambaran gelembung ganda), kelainan sistem genitourinaria (misalnya kista ginjal), kelainan pada paru sebagai kista paru, polidaktili, celah bibir, mikrosefali, dan ensefalokel (Effendi, 2014).

2) Pengobatan

Pada umumnya penanganan kelainan kongenital pada suatu organ tubuh umumnya memerlukan tindakan bedah. Beberapa contoh kelainan kongenital yang memerlukan tindakan bedah adalah hernia, celah bibir dan langit-langit, atresia ani, spina bifida, hidrosefalus, dan lainnya. Pada kasus hidrosefalus, tindakan non bedah yang dilakukan adalah dengan pemberian obat-obatan yang dapat mengurangi cairan serebrospinal. Penanganan PJB dapat dilakukan dengan tindakan bedah atau obat-obatan, bergantung pada jenis, berat, dan derajat kelainan (Kyle, 2014).

c. Pencegahan Tersier

Upaya pencegahan tersier dilakukan untuk mengurangi komplikasi penting pada pengobatan dan rehabilitasi, membuat penderita cocok dengan situasi yang tak dapat disembuhkan. Pada kejadian kelainan kongenital pencegahan tersier bergantung pada jenis kelainan. Misalnya pada

penderita sindrom down, pada saat bayi baru lahir apabila diketahui adanya kelemahan otot, bisa dilakukan latihan otot yang akan membantu mempercepat kemajuan pertumbuhan dan perkembangan anak. Bayi ini nantinya bisa dilatih dan dididik menjadi manusia yang mandiri untuk bisa melakukan semua keperluan pribadinya (Effendi, 2014).

Banyak orang tua yang syok dan bingung pada saat mengetahui bayinya lahir dengan kelainan. Memiliki bayi yang baru lahir dengan kelainan adalah masa masa yang sangat sulit bagi para orang tua. Selain stres, orang tua harus menyesuaikan dirinya dengan cara-cara khusus. Untuk membantu orang tua mengatasi masalah tersebut, maka diperlukan suatu tim tenaga kesehatan yang dapat mengevaluasi dan melakukan penatalaksanaan rencana perawatan bayi dan anak sesuai dengan kelainannya (Effendi, 2014).

DAFTAR PUSTAKA

- Arifin Zainal. 2012. Evaluasi Pembelajaran. Jakarta: Direktorat March of Dimes. 2006. Global Report On Birth Defects. New York: White Plains
- Kementerian Kesehatan RI. Direktorat Jenderal Bina Gizi dan Kesehatan Ibu dan Anak. 2015. Pedoman Surveilans Kelainan Bawaan Berbasis Rumah Sakit (Hospital - Based). Jakarta : Kementerian Kesehatan RI.
- WHO. 2016. Fact Sheet : Congenital Anomalies. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/> (akses 12 Maret 2018)
- CDC. 2017. Facts about Birth Defects. <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/facts.html> (akses 12 Maret 2018)
- WHO. 2018. World Birth Defects Day. <http://www.who.int/life-course/news/events/world-birth-defects-day-2018/en/> (akses 12 Maret 2018)
- WHO. Congenital Anomalies. http://www.who.int/topics/congenital_anomalies/en/ (akses 12 Maret 2018)
- March of Dimes. Birth Defects and Other Health Conditions. <https://www.marchofdimes.org/complications/birth-defects-and-health-conditions.aspx> (akses 12 Maret 2018)
<http://www.worldbirthdefectsday.org/> (akses 12 Maret 2018)
- Laporan Surveilans Kelainan Bawaan periode September 2014 – Maret 2018
<http://www.icd10data.com/ICD10CM/Codes/Q00-Q99> (akses 16 April 2018)
- A-Kader HH, Balistreri WF. Cholestasis; in Kliegman et al. Nelson Textbook of Pediatrics, 18th ed. Saunders-Elsevier 2007, chapter 53.
- Booth IW, Cutting WAM. Current Concept in The Management of Acute Diarrhea in Children. Postgrad Doct Asia 1984 : Dec : 268 – 274.

- Chardot C. Biliary Atresia. Pediatric Surgery Unit/Centre Hospitalier Universitaire de Bicetre (France), last updated September 02, 2001.
- DiseasesInformation Clearinghouse. Biliary Atresia. U.S. Department of Health and Human Services, NIH Publication No. 06±5289, July 2006.
- Ditjen PPM&PLP Depkes RI. Tatalaksana Kasus Diare Bermasalah. Depkes RI 1999 ; 31. Hamilton, Persis Merry.2008. Dasar-Dasar Perawatan Maternitas. Jakarta: Penerbit EGC. Jakarta
- <http://teguh.subianto.blog.spot.com/2009/05/teori-kehilangan.html> Diposkan oleh GH0ZT NURSE di 10.08
- National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases/National Digestive Ngastiyah. 2005. Perawatan Anak Sakit. Jakarta: EGC.
- Patricia A. Potter. 2005. Fundamental of Nursing: Concept, Proses, and Practice. Jakarta: EGC
- Pedoman Diagnosis dan Terapi Lab/UPF Ilmu Kesehatan Anak RSUd. Dr.Soetomo Surabaya 1994 ; 39 – 50.
- Rando TA. 1986. Loss and anticipatory Grief. Lexington: Lexiton
- Mass sacharin, Rosa M.1996. Prinsip Keperawatan Pediatrik. Jakarta: EGC.
- Schwarz SM. Biliary Atresia. eMedicine Specialties/Pediatrics: General Medicine/Gastroenterology. Last updated: April 28, 2009.
- Serinet MO, Wildhaber BE, Broue P, Lachaux A, Sarles J, Jacquemin E, et al. Impact of Age at Kasai Operation on Its Results in Late Childhood and Adolescence: A Rational Basis for Biliary AtresiaScreening. Pediatrics 2009; 123:1280-1286.

BAB 3

LABIOSKIZIS

Oleh Reni Nofita

3.1 Pendahuluan

Peraturan Menteri Kesehatan RI Nomor 25 Tahun 2014 tentang Upaya Kesehatan Anak menyatakan bahwa setiap anak berhak atas kelangsungan hidup, tumbuh, dan berkembang serta berhak atas perlindungan dari kekerasan dan diskriminasi sehingga perlu dilakukan upaya kesehatan anak secara terpadu, menyeluruh, dan berkesinambungan. Upaya ini dilakukan mulai dari dalam kandungan sampai anak berusia 18 tahun. Berdasarkan data Profil Kesehatan Indonesia tahun 2020, dari 28.158 kematian balita, 72,0% (20.266 kematian) diantaranya terjadi pada masa neonatus. Adapun waktu pengelompokan kematian dibagi atas 2 yaitu kematian pada neonatus dini yang jangka waktunya 0-4 minggu dengan jumlah kasus kematian 72% dengan jumlah kematian 20.266. Sementara, kematian pada neonatus lanjut usia bayi > dari 4 minggu kematian terjadi sebanyak 19,1% dengan jumlah kematian 5.386 . selain itu ada sebanyak 9,9% kematian (2.506) yang terjadi pada usia 12 - 59 bulan. Adapun penyebab dari kematian neonatal meliputi 35,2% karena berat badan lahir rendah (BBLR), 27,4% karena asfiksia, 11, 4% kelainan kongenital, 3,4% karena infeksi, 0,3% karena tetanus neonatorum dan 22,5% karena lain-lain. Kelainan kongenital masih menjadi penyumbang kematian neonatal urutan ke 4, kasus Kelainan kongenital yang paling sering terjadi diantaranya sistem muskulo skeletal (talipes equinovarus) 22,3%, sistem saraf (an-enchepali, spina bifida dan meningochele) 22%, celah bibir dan langit-langit 18,5% dan omphalocele 12,5%. Kelainan celah bibir (labioskizis) jika dilihat berdasarkan jenis kelamin maka pria 2 kali lebih banyak dibandingkan dengan Wanita. Sementara untuk celah bibir dengan atau tanpa celah palatum justru terjadi sebaliknya. (Irawan, H, 2014)

Asuhan Kebidanan yang diberikan pada bayi dengan labioskizis bertujuan untuk memberikan bantuan hidup dasar yaitu dalam pemenuhan nutrisi bayi baru lahir hal ini disebabkan bayi akan mengalami kesulitan dalam menyusu karena tidak maksimal penghisapan yang dilakukan dan resiko kejadian tersedak sangat besar karena kemungkinan sebagian air susu yang dihisap akan masuk pada saluran pernafasan. Resiko kembung juga sangat besar terjadi pada bayi yang mengalami labioskizis maupun labiopalatoskizis hal ini terjadi karena lamanya waktu menyusu yang dilakukan oleh bayi tersebut. (Beumer J., 1996)

3.1.1 Pengertian

Labioskizis (bibir celah) merupakan salah satu bentuk malformasi fasial yang terjadi dalam perkembangan embrio pada daerah mulut. Celah bibir pada anak yang mengalami labioskizis sangat bervariasi mulai dari lubang yang kecil hingga celah yang lengkap yang terjadi daerah bagian bibir atas yang membentang sampai ke dalam dasar hidung. Celah bibir tersebut bisa terjadi secara unilateral maupun bilateral. (Myles. 2009).



Gambar 3.1 : labioskizis Unilateral dan Bilateral

(Sumber : <https://www.google.com/search?q=labioskizis+lateral+dan+bilateral>)

3.1.2 Etiologi

Terdapat beberapa penyebab yang terkait dengan kejadian labioskizis diantaranya berhubungan dengan kejadian abnormalitas kromosom, faktor lingkungan atau teratogen yang mungkin bertanggung jawab atas terjadinya skizis (sumbing) pada suatu titik dalam menentukan perkembangan embrio selama kehamilan. (Wong, 2008)

3.1.3 Patofisiologi

Labio/palatoskizis proses terjadinya disebabkan karena kegagalan penyatuan proses maksilaris dan premaksilaris pada awal usia embrio didalam kandungan. Malformasi pada labioskizis biasanya terjadi pada usia perkembangan embrio minggu ke tujuh dan minggu ke delapan. Seharusnya pada usia ini proses penyatuan bibir atas pada garis tengah setiap embrio selesai dilakukan. Tetapi pada kasus embrio dengan labioskizis pada minggu ke tujuh dan ke delapan justru penyatuan ini tidak terjadi.

3.1.4 Klasifikasi deformitas labioskizis dan Celah Palatum

Terdapat 2 klasifikasi dari deformitas labioskizis dan celah palatum yaitu:

1. Palatum Primer

Palatum primer terdiri atas premaksila, bibir, ujung hidung, kolumela, dan foramen insivus sebagai bagian dari posterior.

2. Palatum sekunder

Palatum sekunder baru terbentuk setelah selesainya pembentukan palatum primer dan memanjang dari foramen insisivus di anterior ke uvula di posterior

3. Bibir celah lengkap

Dikatakan bibir celah lengkap apabila celah yang mencapai seluruh ketebalan vertikal dari bibir atas dan terkadang berkaitan dengan celah alveolar.

4. Bibir celah tidak lengkap

Dikatakan bibir celah tidak lengkap apabila hanya sebagian saja ketebalan vertikal dari bibir, dengan bermacam-macam jenis ketebalan jaringan yang masih tersisa, diantaranya berupa peregangan otot sederhana dengan bagian kulit yang meliputi, sebagai pita tipis kulit yang menyeberangi bagian celah tersebut. (Irawan, H. 2014)

3.1.5 Cara Melakukan Pemeriksaan

Pada saat melakukan pemeriksaan awal khususnya untuk bayi dengan labioskizis (bibir celah) hal yang harus diperhatikan antara lain:

1. Pencahayaan harus terang
2. Pastikan bayi diletakkan ditempat yang rata

3. Tidak melakukan pemeriksaan menggunakan jari
4. Pastikan labioskizis yang diderita bayi bersifat unilateral, bilateral atau celah sampai dengan palatum.
5. Tetap menjaga kehangatan bayi (Myles, 2009)

3.2 Cara Pemberian Makanan

Bayi dengan labioskizis dan labiopalatoskizis baik yang mengalami masalah pada sistem pernafasan atau mengalami gangguan pada sistem saraf, dapat dilakukan pemberian makanan melalui mulut tanpa mengalami kesulitan atau menggunakan alat khusus. Hal yang harus diperhatikan saat pemberian makanan khususnya yang menggunakan dot-botol susu adalah sebagai berikut;

1. Bayi diposisikan dalam keadaan duduk dengan sudut 45°, hal ini bertujuan supaya air susu dapat mengalir langsung kebagian lambung bayi (proses gravitasi)
2. Menjaga posisi botol tetap dalam keadaan miring dan terangkat supaya ASI mudah turun
3. Menggunakan dot yang sudah dimodifikasi dengan sayatan berbetuk huruf V hal ini dilakukan untuk memperbesar jumlah ASI yang keluar dari botol
4. Penggunaan dot yang elastis sangat dibutuhkan untuk memudahkan bayi menghisap. (kepmenkes R.I. 2019)



Gambar 3.2 : Posisi Pemberian Nutrisi Ideal

(Sumber : (Kepmenkes R.I NOMOR HK.01.07/MENKES/321/2019, 2019)

3.3 Waktu Perbaikan Labioskizis & labiopalatoskizis

Tatalaksana labioskizis dan labiopalatoskizis sebaiknya dilakukan sedini mungkin, karena tatalaksana ini melibatkan multidisiplin tenaga profesional yang terlibat sampai akhir masa pertumbuhan. Pendekatan multidisiplin menunjang untuk didapatkannya hasil yang optimal dalam tatalaksananya. Persyaratan utama yang harus tercapai pada bayi yang mengalami adalah ibu harus memantau kenaikan berat badan sebelum tindakan operatif dilakukan. Berat badan bayi harus mencapai 5 kg sebelum tindakan operasi pertama dapat dilakukan

Tabel 3.1 : Tahapan tata laksana labioskizis

| Usia | Tindakan | Spesialisasi yang terlibat | Tujuan |
|-----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Satu-Tiga bulan | Pemasangan Nasolaveolar Molding (NAM) / lip tapping/ hotz's plate | drg.SpOrt SpA | Tindakan ini untuk membetulkan keluk gusi serta mendekatkan celah antar bibir. Membetulkan tulang rawan pada hidung serta mendekatkan dasar hidung. |
| | Feeding Assessment : Flexible Endoscopy Evaluation of Swallowing (FEES) Feeding Assessment nonendoscopy | SpKFR SpGK Sp.A SpTHT-KL | Mengatasi masalah pemberian nutrisi Deteksi dini masalah pendengaran anak |
| Tiga Bulan | Operasi bibir dan Operasi Hidung | SpBP SpB drg.SpBM SpTHT-KL SpAn | Tujuannya untuk menutup celah pada area bibir serta memperbaiki posisi hidung. |

| Usia | Tindakan | Spesialisasi yang terlibat | Tujuan |
|------------------------|-----------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | Melakukan pencetakan rahang | drg.SpOrt drg.SpPedo SpKFR SpGK | Tindakan ini bertujuan untuk mencegah jatuhnya rahang setelah tindakan operasi. Selain itu untuk menghindari supaya lidah tidak masuk kedalam area langit-langit mulut dan mempermudah proses menelan. |
| | Pemeriksaan Oto Accoustic Emission | SpTHT-KL | Menentukan ambang batas pendengaran |
| Enam Bulan – Dua Tahun | Operasi Langit langit Tahap pertama dan kedua | SpBP SpB Spesialis Bedah Mulut Spesialis THT-KL dan SpAn | Menutup celah pada langit-langit mulut |
| | Cetak model Rahang | drg.SpOrt | Tindakan ini bertujuan untuk menilai kemajuan rahang setelah tindakan |

| Usia | Tindakan | Spesialisasi yang terlibat | Tujuan |
|----------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|
| | | | bedah langit-langit |
| | Melatih pemberian makanan | feeding SpKFR | |
| Tiga Bulan setelah palatoplasty | Terapi bicara dan bahasa | SpKFR SpTHT-KL | Deteksi gangguan bicara. Rehabilitasi gangguan bicara. |
| 24 Bulan (dua Tahun) | Pemeliharaan gigi | Spesialis dokter gigi Anak | Tujuannya untuk memelihara kesehatan area mulut secara rutin |
| 36 bulan - 60 bulan (tiga-lima Tahun) | Melihat perkembangan bicara dan bahasa, sekaligus dilakukan evaluasi sistem pendengaran dengan <i>Oto Acoustic Emission</i> | SpKFR SpTHT-KL | Tujuannya untuk menilai kembali fungsi bicara, bahasa dan pendengaran anak. |
| 48 bulan - 60 bulan (empat-lima tahun) | Menilai hasil operasi yang telah dilakukan | Spesialis bedah plastik Spesialis Bedah Mulut | Tujuannya untuk menilai hasil operasi baik secara fungsi maupun secara keindahan |

| Usia | Tindakan | Spesialisasi yang terlibat | Tujuan |
|-------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | | Spesialis THT-KL | |
| | Melakukan pengukuran kepala serta komponen-nya Selain itu dilakukan cetak model rahang | drg.SpOrt | Melihat perkembangan rahang atas (maksila) |
| | Melakukan penilaian bicara menggunakan rekaman video | SpKFR SpTHT-KL | Menilai kemajuan bicara anak |
| | Operasi VPI (velopharyngeal Insufficiency), bila perlu | SpBP drg.SpBM SpTHT-KL SpKFR | Memperbaiki fungsi bicara |
| 9 Tahun | Melakukan perawatan keindahan, posisi rahang dan wajah memasuki usia remaja serta di dilakukan cetak model rahang | drg.SpOrt | Tujuan dari perawatan ini adalah untuk mendapatkan bentuk lengkung gusi yang proporsional serta memudahkan jalan untuk dilakukan tindakan bedah, serta membetulkan lengkung gigi supaya kebersihan |

| Usia | Tindakan | Spesialisasi yang terlibat | Tujuan |
|---------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|
| | | | mulut dan gigi dapat terjaga. |
| 120 bulan (sepuluh Tahun) | Menilai hasil tindakan bedah | SpBP drg.SpBM SpTHT-KL | Menilai perkembangan hasil operasi secara fungsi dan keindahan. |
| | Melakukan pengecakan ukuran kepala dan komponennya serta melakukan cetak model rahang | drg.SpOrt | Melihat perkembangan rahang atas (maksila) |
| | Menilai perkembangan bicara melalui video rekaman | SpKFR SpTHT-KL | Menilai perkembangan hasil operasi secara fungsi dan keindahan. |
| 10 - 11 Tahun | Operasi cangkok tulang pada celah gusi (Alveolar Bone Grafting) | Spesialist Bedah Plastik, Spesialis Bedah Mulut dan Spesialis THT-KL | Menutup celah gusi (alveolar) |
| 15 Tahun | Menilai Hasil pasca bedah | Spesialist Bedah Plastik, Spesialis Bedah Mulut dan Spesialis THT-KL | Evaluasi hasil operasi secara fungsional dan estetik |

| Usia | Tindakan | Spesialisasi yang terlibat | Tujuan |
|-------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | Melakukan pengecakan ukuran kepala dan komponennya serta melakukan cetak model rahang | drg.SpOrt | Melihat perkembangan rahang atas (maksila) |
| | Menilai perkembangan bicara melalui video rekaman | SpKFR SpTHT-KL | Evaluasi perkembangan dengan rekaman kemampuan bicara |
| Maturitas skeletal (pertumbuhan tulang sudah selesai) | Operasi orthognati (Orthognatic Surgery - OGS) | SpBP drg.SpOrt drg.SpBM | Koreksi rahang atas dan bawah (mandibula) |
| Remaja - Dewasa | Konseling Psikiatri | SpJ | Konseling pada psikiatri yang bertujuan untuk membantu mengatasi masalah yang terjadi pada pasien dan keluarga. |

(Sumber : (Kepmenkes R.I NOMOR HK.01.07/MENKES/321/2019, 2019)

3.4 Resiko Komplikasi

Resiko komplikasi harus diwaspadai dari tata laksana yang diberikan kepada bayi yang dilakukan tindakan bedah. Kelalaian pasien dan keluarga sangat meningkatkan resiko infeksi pada bayi apabila saran/petunjuk yang diberikan tidak diikuti oleh pasien

dan keluarga setelah menjalani tindakan pembedahan. dianjurkan. Berikut resiko tambahan yang sering terjadi yaitu;

a. Dehisensi

Ketengangan yang terjadi pada area bekas luka operasi dapat terjadi, jika ketegangan ini berlangsung lama maka resiko terbuka kembali luka makin besar, sehingga bisa menimbulkan dampak negatif bagi penderita. Upaya pencegahan untuk menghindari kejadian dehisensi adalah membuat flap sehingga pembagian ketegangan diarea operasi dapat dibagi secara rata.

b. Fistula

Fistula/rongga bisa muncul berawal dari terlepasnya jahitan flap pada pasca operasi langit-langit. Reparasi diperlukan untuk memperbaiki keadaan rongga ini.

c. Infeksi

Resiko infeksi pada tata laksana bibir celah masih jarang terjadi, hal ini diduga areh wajah memiliki aliran darah yang baik. Infeksi bisa terjadi karena terpaparnya area tempat operasi dengan hal-hal yang kotor, sebab lain yaitu secara tidak sengaja terpapar oleh anak yang aktif, kerusakan jaringan lokal yang terjadi akibat simpul benang yang terbenam. Semua resiko infeksi ini dapat diminimalkan dengan pemberian profilaksis antibiotik.

d. Nekrosis

Kematian jaringan bisa terjadi akibat tidak cukupnya suplai pembuluh darah pada jaringan. Pengangkatan jaringan kulit mati perlu dilakukan supaya jaringan baru segera tumbuh kembali. (Kepmenkes R.I 2019)

DAFTAR PUSTAKA

- Baek, R. C. 2016. Practical repair method for unilateral cleft lips: straight-line advanced release technique., *Annals of Plastic Surgery*, 399-405.
- Beumer J., e. a. 1996. Maxillofacial Rehabilitation Prosthodontic and Surgical Consideration. Dalam e. a. Beumer J., *Maxillofacial Rehabilitation Prosthodontic and Surgical Consideration* (hal. 234-240.). America: Ishiyaku Euro .
- Irawan, H. 2014. Teknik Operasi Labiopalatoskizis. *Cermin Dunia Kedokteran*, 41(4), 304-308.
- Kemkes, R. I. . 2021. Profil Kesehatan Indonesia 2020. Jakarta: Kementrian Kesehatan Republik Indonesia. Diambil kembali dari <https://pusdatin.kemkes.go.id/resources/download/pusdatin/profil-kesehatan-indonesia/Profil-Kesehatan-Indonesia-Tahun-2020.pdf>.
- Kepmenkes R.I NOMOR HK.01.07/MENKES/321/2019. 2019. Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran tatalaksana Bibir Sumbing dan Lelangit . Jakarta: Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia.
- Myles. 2009. Celah Bibir dan Celah Palatum . Dalam EGC, Buku Ajar Bidan Myles (hal. 824-825). Jakarta: EGC.
- Noerdin, S. 2003. PEMBERIAN MAKANAN PADA BAYI BERCELAH LANGIT. *Journal of Dentistry Indonesia*, 551-557.
- Wong, & Buku Ajar Keperawatan Pediatrik vol.1 oleh DONNA L.WONG, M. H.-E. 2008. Wong Buku Ajar Keperawatan Pediatrik. Dalam M. H.-E. DONNA L.WONG, Buku Ajar Keperawatan Pediatrik (hal. 1029-1036). Jakarta: EGC.

BAB 4

PALATOSKIZIS

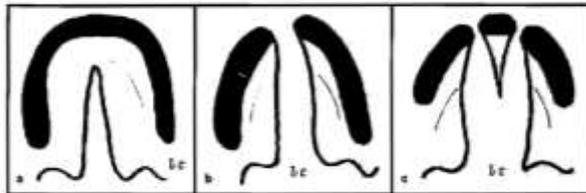
Oleh Nurjannah Supardi

4.1 Pengertian

Palatoskizis ialah saluran yang abnormal yang melalui langit-langit di dalam mulut kemudian menuju ke saluran udara di hidung (Nadia, Wiji and Rahayu, 2022).

Palatoskizis merupakan kelainan bawaan sumbing yang disebabkan karena adanya kegagalan fusi palatum pada garis tengah serta kegagalan fusi dengan bagian septum nasi. Kelainan kongenital ini dapat terjadi selama periode perkembangan janin di dalam Rahim, masa perkembangan janin, di mana jaringan pada bagian mulut atau bibir tidak membentuk dengan sempurna (Maternity, Anjani and Evrianasari, 2018).

Pada masa 10 minggu kehamilan, tulang dan jaringan rahang atas, hidung serta mulut bayi biasanya telah terbentuk secara bersamaan (tergabung) untuk membentuk langit-langit mulut dan bibir atas. Kasus sumbing terjadi ketika bagian bibir dan mulut tidak seutuhnya bergabung. Selama masa kehamilan, jaringan tubuh serta sel-sel khusus dari masing-masing bagian kepala tumbuh ke arah tengah wajah dan bergabung bersama untuk membuat wajah dan mulut. Langit-langit mulut terbentuk pada minggu keenam dan kesembilan kehamilan (Mendri and Prayogi, 2014).



Gambar 4.1 : Tipe Palatoskizis: (a) palatoskizis inkomplit, (b) palatoskizis unilateral komplit (c) palatoskizis bilateral komplit (Supit and Prasetyono, 2008).

4.2 Epidemiologi

Palatoskizis adalah kelainan bawaan yang paling banyak dijumpai di daerah kepala dan leher. Kejadian palatoskizis pada semua etnis ditemukan 0,5 dari 100 kelahiran (Bailey, Johnson and Newlands, 2006). Insiden kelainan bawaan ini paling banyak ditemui pada orang Asia dan Amerika dibandingkan pada etnis kulit hitam (Kliegman *et al.*, 2007).

4.3 Etiologi

Penyebab terjadinya kecacatan di bagian wajah pada sebagian besar bayi tidak diketahui secara pasti. Beberapa penyebab kejadian palatoskizis yang mungkin terjadi diantaranya:

- a) Faktor gen atau keturunan; di mana material genetik pada kromosom yang menjadi penyebab. Dapat dihubungkan dengan kromosom yang abnormal, mutasi gen serta teratogen (agen/faktor yang dapat menimbulkan kondisi cacat pada embrio)
- b) Kegagalan pada fase embrio
- c) Kegagalan penyatuan pada bagian prosesus maksilaris dan prosesus medialis
- d) Radiasi
- e) Kekurangan nutrisi (kekurangan Zn, B6, Vitamin C serta asam folat).
- f) Trauma yang terjadi pada trimester pertama kehamilan
- g) Infeksi yang terjadi pada ibu yang dapat mempengaruhi kondisi janin, contohnya infeksi rubella, sifilis, toksoplasmosis dan klamidia.
- h) Beberapa obat-obatan (korison, antikonvulsan, klorsiklizin) dan jamu
- i) Toksisitas selama periode kehamilan, contohnya kecanduan alkohol. Wanita yang merokok, menggunakan narkoba atau minum alkohol selama periode kehamilan juga meningkatkan risiko bayi mereka mengalami cacat saat lahir (Maternity, Anjani and Evrianasari, 2018; Sinta *et al.*, 2019).

4.4 Manifestasi Klinik

- a) Deformitas pada bagian bibir
- b) Kesulitan dalam menghisap atau menelan makanan/minuman
- c) Terdapat kelainan archumdentis
- d) Distorsi nasal sehingga dapat mengakibatkan gangguan pada sistem pernapasan
- e) Gangguan komunikasi secara verbal
- f) Regurgitasi makanan (Sinta *et al.*, 2019).

4.5 Patofisiologi

- a) Kondisi kegagalan penyatuan atau perkembangan jaringan lunak serta tulang selama fase embrio pada periode awal perkembangan janin
- b) Terjadinya celah bibir dan hidung yang disebabkan karena kegagalan proses nosal medial dan maksilaris untuk menyatu yang diperkirakan terjadi sekitar usia kehamilan 6-8 minggu
- c) Palatoskizis adalah celah pada garis tengah palate yang disebabkan oleh karena terjadinya kegagalan penyatuan susunan palate pada usia kehamilan 7-12 minggu. Penyatuan lengkap garis tengah bibir antara minggu ke-7 dan ke-8 kehamilan (Sinta *et al.*, 2019).

4.6 Perawatan celah langit-langit (Palatoskizis)

4.6.1 Pre operasi

Sebelum dilaksanakan langkah-langkah tindakan pembedahan, terlebih dahulu dilakukan initial assessment untuk pasien. Pemberian pengetahuan kepada orang tua pasien maupun pendamping tentang prosedur dan cara pemberian asupan makanan dan minuman pada pasien dan tindakan pembedahan yang akan dilakukan. Selama periode bulan pertama, terlebih dahulu anak akan dipantau secara maksimal guna mendapatkan berat badan yang sesuai serta zat gizi yang mencukupi dan untuk meyakinkan bahwa tidak terdapat masalah pada sistem pernapasan terutama pada saat proses makan anak. Tindakan ini dikerjakan oleh semua disiplin ilmu yang terlibat (Burg *et al.*, 2016).

4.6.2 Operasi primer

Tujuan inti dari pembedahan primer adalah menutup celah langit-langit mulut, memperbaiki simetri langit-langit dan memperbaiki bentuk dan fungsi dari bagian yang terdampak.

Pada kasus palatoskizis dilakukan tindakan pembedahan untuk memperbaiki langit-langit mulut agar anak bisa melakukan proses makan dan minum serta berbicara secara normal dan baik. Operasi jenis ini dilakukan oleh dokter ahli spesialis bedah plastik. Pada umumnya pembedahan pada celah langit-langit dilakukan di usia 9 hingga 18 bulan (Burg *et al.*, 2016).

Teknik pembedahan palatoplasti yang umumnya dilakukan untuk melakukan perbaikan pada daerah langit-langit ialah;

- 1) Palatoplasti Von Langenbeck
- 2) Palatoplasti Pushbeck
- 3) Palatoplasti dan Flap
- 4) Furlow Double Opposing Z-Plasty

4.6.3 Operasi sekunder

Perawatan yang dilakukan pada anak-anak dengan celah langit-langit biasanya bervariasi tergantung kondisi setiap anak. Sebagian anak kemungkinan hanya membutuhkan dua kali tindakan operasi dan sebagian lainnya mungkin membutuhkan tindakan pembedahan yang lebih banyak. Tindakan operasi tambahan yang di anjurkan yaitu;

- 1) Pencetakan Nasoalveolar/NAM untuk usia bayi 1 minggu hingga usia 3 bulan (jika diperlukan)

Proses pelaksanaan tindakan NAM merupakan pembedahan yang dilakukan secara bertahap untuk menyatukan bagian langit-langit dan bagian bibir serta memperbaiki bentuk simetris hidung dengan tujuan membentuk hasil yang maksimal. Tindakan ini memakai alat dari pelat palatal dan stant hidung yang digunakan sesuai kondisi tiap pasien. Penyesuaian yang dilakukan secara bertahap digunakan untuk merapatkan bagian alat yang kemudian perlahan-lahan membentuk langit mulut (Dewi, 2019).

2) Tindakan Velofaringoplasti (usia 3 - 4 tahun)

Pada jumlah yang kecil, anak dengan kelainan celah langit-langit mempunyai kesulitan dalam berbicara disebabkan oleh karena banyaknya udara yang masuk melalui hidung sehingga menimbulkan suara hipernasal. Hal ini dapat diperbaiki melalui operasi Velofaringoplasti. Tindakan pembedahan ini dirancang untuk mengurangi ukuran lebar dari pembukaan ukuran velofaring guna memaksimalkan resistansi saluran nafas sehingga meminimalkan keluarnya udara dari hidung.

Prinsip tindakan pembedahan ini adalah dengan menggunakan 2 flap dari sisi tenggorokan guna membuat cincin jaringan sehingga ukuran jarak antara velofaringeal dapat mengecil. Pembedahan ini dikerjakan oleh dokter ahli bedah plastik, ortodontis, spesialis THT serta dibantu pula oleh tim terapi wicara.

3) Operasi Graft Tulang Celah Alveolar (usia 7 hingga 9 tahun)

Celah pada alveolar ialah celah pada tulang bagian rahang atas dibawah gusi. Tulang diperlukan di bagian rahang atas di bawah gusi supaya gigi permanen bias erupsi dan akarnya bias berkembang dengan sehat dan normal. Tulang rahang bagian atas juga mendukung posisi dasar nasal.

Untuk kondisi anak dengan celah bibir dan langit-langit, diberikan tindakan pencangkakan pada tulang alveolar guna membuat lengkungan gigi yang sempurna serta tempat untuk gigi permanen bertumbuh dengan meletakkan tulang disepanjang alveolus yang terbuka. Tulang yang lunak biasanya didapatkan dari bagian pinggul dan ditanamkan ke setiap bagian yang terbuka dari palate. Pembedahan ini dilakukan oleh dokter ahli bedah umum, orthodontist serta ahli bedah plastic.

Tujuan tindakan pembedahan ini untuk menutup lubang (fistula) antara gusi dan hidung dengan jaringan setempat untuk mengantisipasi keluarnya cairan ke bagian dalam hidung karena dapat mengakibatkan regurgitasi hidung serta kebocoran cairan pada saat proses makan/minum. Pada saat setelah cangkok tulang di posisikan dan fistula ditutup,

perawatan ortodontik dapat memindahkan posisi gigi ke celah yang telah dibuat.

4) Tip Rhinoplasty (usia 6 hingga 9 tahun)

Prinsip operasi hidung adalah membuka bagian dan menata kembali tulang rawan untuk memperbaiki bentuk hidung dan saluran pernapasan. Prosedur yang dilakukan ini hanya bekerja pada ujung hidung, memberikan bentuk kesan simetris dan memperbaiki saluran napas pada hidung. Prosedur ini dilakukan oleh dokter ahli bedah plastik dan dapat di kombinasikan dengan operasi ortognatik untuk meminimalkan tindakan intervensi bedah.

5) Operasi Ortognatik /Operasi pada Rahang (usia anak 14 sampai 18 tahun)

Tindakan pembedahan ini dilaksanakan oleh dokter ahli bedah mulut dan dokter ahli bedah plastik. Anak dengan celah langit-langit biasanya memiliki rahang atas yang agak terbelakang sehingga memiliki tampilan wajah yang kurang simetris sehingga terjadi kondisi retraksi maksila. Pada kondisi normal, posisi gigi dan rahang letaknya lebih anterior dibandingkan dengan posisi gigi dan rahang bagian bawah.

Bedah ortognatik bertujuan untuk mengubah posisi pada rahang atas dan atau pada rahang bawah ke posisi yang normal sehingga gigi berada pada posisi yang benar dan wajah menjadi seimbang. Umumnya tindakan pembedahan ini ditunda sampai umur anak berada pada usia remaja agar wajah dan rahangnya berkembang sempurna (Dewi, 2019).

6) Pembedahan untuk Sentuhan Akhir (pada masa anak memasuki usia remaja atau dewasa)

Ketika pasien telah dewasa, prosedur operasi dapat dilakukan berdasarkan fungsi, tampilan dan jaringan parut. Prosedur pembedahan ini kemungkinan dilakukan secara bertahap. Tujuan dari tindakan ini ialah untuk menuntaskan semua langkah pembedahan pada saat anak mencapai kematangan tulangnya (sekitar usia 18 tahun). Proses ini terkadang berkembang hingga fase akhir remaja atau usia awal 20-an karena kompleksitas pada kasus ini, namun tujuannya ialah supaya pasien telah selesai melewati tahapan pembedahan pada saat dewasa.

7) Rehabilitasi

Proses perawatan bertujuan untuk memperbaiki estetika pasien, berbicara, proses mengunyah, proses menelan dan segi psikososial. Pusat rehabilitasi palate yang terlengkap memiliki 30 jenis ahli dari disiplin ilmu yang berbeda-beda. Professional ini terbagi pada empat besar disiplin ilmu yaitu ahli medik, spesialis rahang dan gigi, spesialis behavioral serta spesialis khusus (ahli gizi) (Herdiana and Suria, 2007).

4.7 Penatalaksanaan Perawatan

a. Pengkajian

- 1) Pengamatan tanda cacat pada saat lahir
- 2) keterampilan untuk menghisap, menelan serta bernapas
- 3) Proses ikatan antara bayi dan ibu
- 4) Melakukan palpasi menggunakan jari
- 5) Mudah tersedak saat minum
- 6) Distress pernapasan dengan aspirasi
- 7) Kemungkinan ada dyspnea
- 8) Ada atau tidak riwayat keluarga dengan penyakit yang dialami anak (Mendri and Prayogi, 2014).

b. Diagnosis Keperawatan

- 1) Kebutuhan nutrisi yang tidak terpenuhi secara efektif dalam proses menyusu pada bayi atau adanya kesukaran mengonsumsi makanan tambahan dapat dihubungkan dengan adanya kondisi cacat dan tindakan operasi
- 2) Risiko terjadinya aspirasi dihubungkan dengan kurangnya kemampuan bayi mengeluarkan sekresi sekunder palatoskizis
- 3) Risiko terjadinya infeksi dihubungkan dengan adanya kecacatan (sebelum operasi) dan atau karena adanya insisi pada proses pembedahan.
- 4) Ilmu pengetahuan yang kurang pada keluarga tentang teknik pemberian makan dan perawatan bayi di rumah
- 5) Adanya perasaan nyeri yang berkaitan dengan insisi pembedahan

- 6) Pembersihan jalan napas biasanya tidak efektif dikarenakan efek anestesi, edema setelah tindakan pembedahan dan sekresi yang meningkat.
 - 7) Gangguan pada kulit yang dihubungkan dengan insisi pembedahan
 - 8) Adanya adaptasi di lingkungan keluarga yang berhubungan dengan adanya kecacatan yang tampak pada anak (Mendri and Prayogi, 2014).
- c. Perencanaan
- 1) Pemenuhan nutrisi yang adekuat dapat dipertahankan. Hal ini ditandai dengan penambahan berat badan dan adaptasi terhadap metode pemberian makan yang tepat.
 - 2) Anak dapat terbebas dari aspirasi
 - 3) Anak tidak menampakkan tanda-tanda infeksi baik sebelum maupun setelah proses pembedahan, luka terlihat bersih dan kering serta tidak terdapat tanda pembengkakan.
 - 4) Orang tua dapat memahami dan mengaplikasikan cara pemberian makan yang benar pada anak dan pemberian obat-obatan setelah pembedahan.
 - 5) Mempertahankan rasa nyaman pada anak yang dapat dinilai dengan tanda anak tidak menangis, tidak tantrum dan tidak gelisah.
 - 6) Tidak didapatkan komplikasi system pernapasan pada anak yang ditandai dengan napas bersih, bunyi paru vesikuler dan pernapasan yang teratur.
 - 7) Tidak terlihat adanya kerusakan kulit pada anak yang ditandai dengan luka insisi baik, tidak terdapat tanda-tanda infeksi dan adanya tanda pemulihan.
 - 8) Orang tua diharapkan lebih memperhatikan bonding atau ikatan kasih sayang dengan anak dengan memperlihatkan keinginan yang besar untuk merawat anak dan diharapkan mampu mengetahui potensi yang dimiliki anak.
- d. Implementasi
- 1) Memenuhi kebutuhan nutrisi yang cukup dan adekuat
 - a) Menilai kemampuan untuk menelan serta menghisap pada anak

- b) Gunakan botol dengan dot yang besar dan lunak atau dot yang khusus dirancang untuk anak dengan palatoskizis untuk memenuhi kebutuhan minum anak
 - c) Menempatkan dot di samping bibir dan mulut anak serta usahakan bagian lidah mampu mendorong makanan/minuman masuk ke dalam mulut
 - d) Posisikan anak dengan posisi tegak lurus ataupun semi duduk selama proses makan
 - e) Setiap 15ml sampai dengan 30 ml minuman yang diminum anak segera menepuk punggung untuk memaksimalkan minuman masuk namun jangan melepaskan dot selama bayi masih menunjukkan gerakan menghisap
 - f) Berikan makanan dan minuman sesuai dengan jadwal maupun kebutuhan anak
 - g) Berikan penjelasan kepada orang tua mengenai prosedur tindakan operasi yang dilakukan; puasa selama 6 jam, pemberian infus pada anak dan lainnya.
 - h) Prosedur kerja perawatan setelah operasi; rangsang anak untuk menghisap dan menelan; bias menggunakan jari-jari (setelah mencuci tangan dengan bersih) atau menggunakan dot sekitar 7-10 hari pasca pembedahan. Jika sudah toleran, berikan bayi minuman dan makanan lunak sesuai dengan kebutuhannya.
- 2) Mencegah terjadinya aspirasi serta obstruksi pada jalan napas
- a) Melakukan penilaian pada proses pernapasan selama pemberian makan pada anak berlangsung
 - b) Menggunakan dot dengan ukuran agak besar dan berikan rangsangan untuk menghisap dengan melakukan sentuhan dot pada bibir anak
 - c) Memosisikan anak dengan benar pada saat makan yaitu posisi tegak atau setengah duduk
 - d) Lakukan pemberian makan dengan perlahan
 - e) Tepuk punggung anak setiap selesai pemberian minum

- 3) Mencegah terjadinya infeksi
 - a) Posisikan anak dengan tepat setelah proses pemberian makan dengan cara miringkan ke kanan dan kepala agak tinggi agar makanan dapat tertelan secara sempurna untuk mencegah terjadinya aspirasi yang dapat mengakibatkan kejadian pneumonia pada anak.
 - b) Lakukan penilaian tanda infeksi yang meliputi drainage, bau serta demam
 - c) Melakukan teknik perawatan luka secara hati-hati dengan menggunakan cara yang steril
 - d) Perhatikan letak jahitan dan hindarkan kontak dengan alat-alat yang tidak bersih dan steril
 - e) Pantau keutuhan jahitan pada kulit
 - f) Selalu perhatikan adanya perdarahan, pembengkakan maupun drainage
 - g) Jangan lakukan proses gosok gigi pada anak selama 1-2 minggu.
- 4) Mempersiapkan orang tua untuk dapat menerima kondisi anak dengan baik dan mampu melakukan persiapan serta perawatan anak di rumah
 - a) Memberikan penjelasan tentang prosedur sebelum dan setelah operasi
 - b) Dalam melakukan perawatan kepada anak, ajarkan orang tua mengenai teknik pemberian makanan/minuman dengan alat, cara pencegahan infeksi dan aspirasi, letak dan posisi pada saat pemberian makanan/minuman, cara melakukan penepukan pada punggung serta cara pembersihan mulut setelah pemberian makan dan minum
- 5) Meningkatkan rasa nyaman pada anak
 - a) Menilai pola istirahat dan psikologi anak
 - b) Menenangkan anak
 - c) Menyediakan permainan untuk anak yang sesuai dengan umur dan kondisinya
 - d) Berikan dukungan emosional pada bayi/anak berupa belaian, sentuhan maupun beragam permainan yang menyenangkan
 - e) Berikan obat pereda nyeri sesuai kebutuhan

- 6) Mempertahankan keamanan pada jalan napas
 - a) Nilai status pernapasan; bunyi napas, sianosis, retraksi dada, bunyi napas dan cuping hidung setiap 4 jam
 - b) Mengubah posisi sesuai kebutuhan atau 2 jam sekali setelah proses pembedahan untuk memudahkan drainage
 - c) Memposisikan tubuh anak dalam posisi makan yang benar saat makan yaitu posisi tegak atau setengah duduk
 - d) Melakukan pengisapan lender pada anak jika dibutuhkan
 - e) Selalu bersihkan mulut saat selesai makan dan minum
- 7) Mempertahankan keutuhan kulit anak
 - a) Selalu bersihkan area sekitar mulut setelah pemberian makan/minum
 - b) Bersihkan daerah insisi dengan kapas lembab dan normal saline
 - c) Memantau tanda infeksi
 - d) Selalu membersihkan sisa makanan dan minuman yang terdapat disekitar mulut
 - e) Melakukan gerakan aktif dan pasif untuk mempercepat penyembuhan luka dan melancarkan sirkulasi
 - f) Mengantisipasi posisi yang diperkirakan dapat merusak jahitan serta hindari posisi yang kurang tepat setelah dilakukan proses pembedahan
 - g) Cegah anak menangis disebabkan proses menangis dapat membuat jahitan meregang
- 8) Meningkatkan bonding antara orang tua dan anak serta partisipasi dalam proses perawatan di rumah
 - a) Lakukan penilaian terhadap pemahaman orang tua tentang kecacatan yang keperluan tindakan pembedahan
 - b) Jelaskan mengenai prosedur pembedahan, durasi pembedahan dan harapan yang diinginkan orang tua setelah pembedahan
 - c) Ajarkan kepada orang tua cara pemberian makan dan minum yang benar

- d) Ajarkan orang tua melakukan bonding dengan anak
- e. Perencanaan Pemulangan
 - 1) Mengajarkan pada anak cara pemberian makanan/minuman dengan memakai dot yang sesuai dan cara merangsang untuk minum
 - 2) Mengajarkan kepada orang tua cara pencegahan infeksi
 - 3) Mengajarkan orang tua cara pencegahan aspirasi ketika memberikan formula
 - 4) Mengajarkan kepada orang tua penatalaksanaan resusitasi jantung paru saat terjadi tanda bahaya
 - 5) Mengajarkan kepada orang tua untuk melakukan rangsangan bicara untuk tahap awal dan jika diperlukan dapat dilakukan rujukan ke ahli terapi wicara
 - 6) Ajarkan kepada orang tua bagaimana cara perawatan gigi dan mulut untuk mempertahankan kebersihan area mulut (Mendri and Prayogi, 2014).

4.8 Komplikasi

- a. Kesulitan makan sehingga memungkinkan terjadinya kasus kurang gizi
- b. Infeksi telinga dan gangguan pendengaran
- c. Kesulitan dalam berbicara
- d. Aspirasi
- e. Distress pernapasan
- f. Masalah pada gigi
- g. Risiko infeksi saluran napas
- h. Proses pertumbuhan dan perkembangan pada dapat terhambat (*Maternity, Anjani and Evrianasari, 2018; Sinta et al., 2019*).

4.9 Pencegahan

Palatoskizis adalah kelainan kongenital yang terjadi selama masa perkembangan janin awal atau trimester pertama kehamilan. Mutase genetik yang seringkali menjadi penyebab kelainan kongenital ini tidak bisa dicegah namun para wanita yang berencana melalui proses kehamilan bias melakukan tindakan pencegahan tertentu seperti pencegahan terpapar lingkungan yang

dapat meningkatkan risiko terjadinya kelainan kongenital ini (Allam, Windsor and Stone, 2014).

Beberapa pencegahan yang dapat dilakukan diantaranya;

- a. Lakukan konsultasi dengan konselor genetik jika memiliki riwayat kelainan ini pada keluarga dan sebelum merencanakan kehamilan
- b. Selalu mendapatkan vaksinasi lengkap sebelum hamil
- c. Mengurangi risiko infeksi sepanjang periode kehamilan. Beberapa infeksi dapat meningkatkan risiko janin mengalami palatoskizis sehingga pencegahan infeksi sangat penting dilakukan sebelum dan selama periode kehamilan. Semua daging harus dimasak dengan baik sehingga dapat mencegah kejadian toxoplasmosis. Toxoplasmosis adalah infeksi pada ibu hamil yang salah satunya merupakan akibat dari konsumsi daging yang tidak matang dengan sempurna.
- d. Konsumsi makanan dan vitamin yang benar sebelum melalui proses kehamilan dan selama masa kehamilan. Konsumsi asam folat juga diperlukan sebelum dan selama masa kehamilan.
- e. Hindari meminum obat apapun sebelum mendapatkan persetujuan dari dokter. Bekerja sama dengan dokter untuk memenuhi kebutuhan obat untuk meminimalkan risiko.
- f. Jangan merokok. Merokok saat periode kehamilan dapat meningkatkan risiko kejadian palatoskizis
- g. Hindari proses tes medis yang berhubungan dengan terapi radiasi
- h. Menjauhkan diri dari orang sekitar yang memiliki penyakit menular contohnya cacar air (Allam, Windsor and Stone, 2014; Tolarova, 2016).

4.10 Prognosis

Pada umumnya, prognosis pada kasus kelainan kongenital palatoskizis dapat menjadi baik jika pasien mendapatkan perawatan yang maksimal. Perawatan dan penatalaksanaan yang terbaik untuk pasien dengan palatoskizis adalah pembedahan. Pembedahan untuk memperbaiki celah langit-langit biasanya berlaku dalam beberapa bulan pertama kehidupan dan di maksimalkan pada 12 bulan pertama kehidupan. Pembedahan

untuk memperbaiki bagian dari kelenjar celah direkomendasikan dilakukan dalam masa 18 bulan pertama atau jika memungkinkan dapat dilaksanakan lebih awal. Banyak anak-anak yang memerlukan tindakan pembedahan tambahan saat mereka dewasa. Pembedahan yang dilakukan bertujuan untuk estetika dan juga untuk meningkatkan kadar pernapasan, fungsi pendengaran, dan perkembangan dalam berkomunikasi secara lisan (Parker et al., 2010).

Dengan perawatan yang sesuai dan maksimal, kebanyakan anak-anak dengan palatoskizis dapat menjalani kehidupan yang baik. Sebagian anak-anak yang memiliki kecacatan orofacial kemungkinan memiliki masalah dengan kepercayaan diri jika mereka telah menyadari ada perbedaan yang tampak dari dirinya dengan anak-anak yang lain pada umumnya. Dukungan moral ibu dan bapak sangat penting dalam memelihara kondisi psikologis anak-anak dengan kasus palatoskizis supaya mereka tidak mengalami depresi dan gangguan mental yang lainnya (Yazdy et al., 2008).

Kesimpulannya, pada kasus palatoskizis kemungkinan akan mengalami perawatan yang panjang (beberapa tahun) dan memerlukan beberapa kali tindakan pembedahan yang bergantung pada kebutuhan pasien, namun kebanyakan anak-anak yang mengalami kelainan kongenital seperti ini dapat memiliki penampilan, pengucapan dan proses makan yang maksimal seperti orang biasa pada umumnya.

DAFTAR PUSTAKA

- Allam, E., Windsor, L. J. and Stone, C. 2014. Anatomy & Physiology : Current Cleft Lip and Palate: Etiology , Epidemiology, Preventive and Intervention Strategies. 4(3), pp. 2-6. doi: 10.4172/2161-0940.1000150.
- Bailey, B. J., Johnson, J. T. and Newlands, S. D. 2006. Head & Neck Surgery -- Otolaryngology. 4th edn. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
- Burg, M. L. et al. 2016. Epidemiology, etiology, and treatment of isolated cleft palate, *Frontiers in Physiology*. 7(MAR), pp. 1-16. doi: 10.3389/fphys.2016.00067.
- Dewi, P. S. 2019. Management of Cleft Lip and Palate (Literature Review). *Interdental Jurnal Kedokteran Gigi (IJKG)*. 15(1), pp. 25-29. doi: 10.46862/interdental.v15i1.340.
- Herdiana, A. and Suria, N. A. I. 2007. Perawatan Ortodonsia Pada Kelainan Celah Bibir dan Langit-Langit. *Journal of Dentistry Indonesia*. 14(2). doi: <https://doi.org/10.14693/jdi.v14i2.820>.
- Kliegman, R. et al. 2007. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th edn. Philadelphia: Elsevier Inc.
- Maternity, D., Anjani, A. D. and Evrianasari, N. 2018. *Asuhan Kebidanan Neonatus, Bayi, Balita, dan Anak Prasekolah*. Yogyakarta: Penerbit ANDI.
- Mendri, N. K. and Prayogi, A. S. 2014. *Asuhan Keperawatan Pada Anak Sakit Dan Bayi Resiko Tinggi*. Yogyakarta: Pustaka Baru Press.
- Nadia, F., Wiji, R. N. and Rahayu, A. O. S. 2022. *Asuhan Kebidanan Neonatus, Bayi, Balita, dan Anak Pra Sekolah*. Yogyakarta: Gosyen Publishing.
- Parker, S. E. et al. 2010. Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Research Part A - Clinical and Molecular Teratology*. 88(12), pp. 1008-1016. doi: 10.1002/bdra.20735.
- Sinta, L. El et al. 2019. *Asuhan Kebidanan Pada Neonatus, Bayi dan Balita*. Sidoarjo: Indomedia Pustaka.

- Supit, L. and Prasetyono, T. O. H. 2008. Cleft lip and palate review: Epidemiology, risk factors, quality of life, and importance of classifications. *Medical Journal of Indonesia*. 17(4), pp. 226–239. doi: 10.13181/mji.v17i4.324.
- Tolarova, M. 2016. Global health issues related to cleft lip and palate: Prevention and treatment need to team together. *Indian Journal of Dental Research*, 27(5), pp. 455–456. doi: 10.4103/0970-9290.195607.
- Yazdy, M. M. et al. 2008. Use of special education services by children with orofacial clefts. *Birth Defects Research Part A - Clinical and Molecular Teratology*. 82(3), pp. 147–154. doi: 10.1002/bdra.20433.

BAB 5

ATRESIA ESOFAGUS

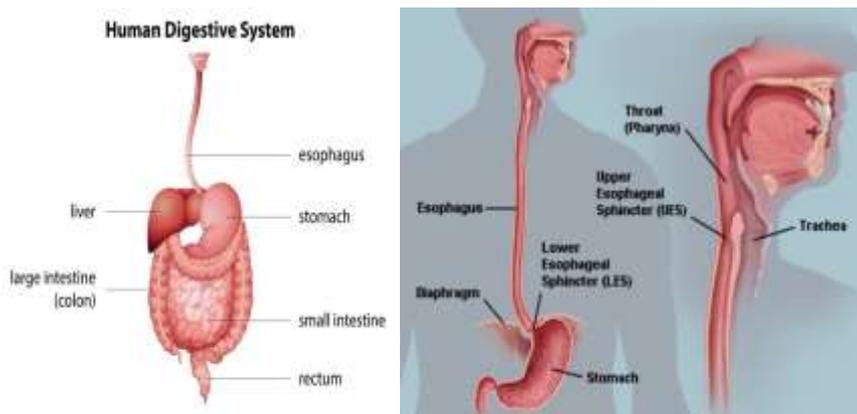
Oleh Nana Aldriana

5.1 Anatomi Esofagus

Esofagus merupakan tabung muskuler yang menghubungkan faring dengan gaster. Panjang esofagus saat lahir bervariasi antara 8 sampai 10 cm dan pada usia 15 tahun sekitar 19 cm.

Esofagus memanjang dari batas bawah kartilago cricoid (setinggi corpus vertebra servikal 6) hingga ke orifisium kardiak gaster setinggi corpus vertebra thorakal 11.

Batas atas pada bayi baru lahir terletak setinggi corpus vertebra servikal 4 atau 5 dan berakhir lebih tinggi yaitu setinggi corpus vertebra thorakal 9. (Viswanatha, 2015).



Gambar 5.1 : Anatomi Esofagus

Berdasarkan regio yang dilewati, esofagus dapat dibagi menjadi 3 bagian.

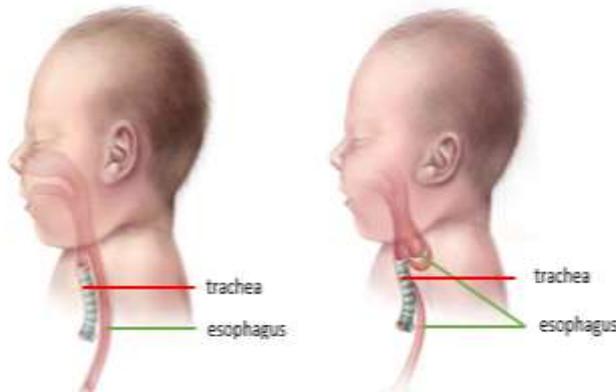
1. Esofagus servikal di mulai dari ujung orofaring hingga corpus vertebra cervical 6.
2. Esofagus thorakal berada di sepanjang mediastinum mulai setinggi corpus vertebra thorakal 10 melintasi diafragma yang

merupakan jaringan muskuler kuat dan membatasi thorax dengan abdomen.

3. Esofagus abdominal mulai setinggi corpus vertebra thorakal 11, masuk kedalam lambung, membentuk sudut yang tajam disebut cardiac angle (Boia & Mittal, 2005) (Viswanatha, 2015)

5.2 Definisi

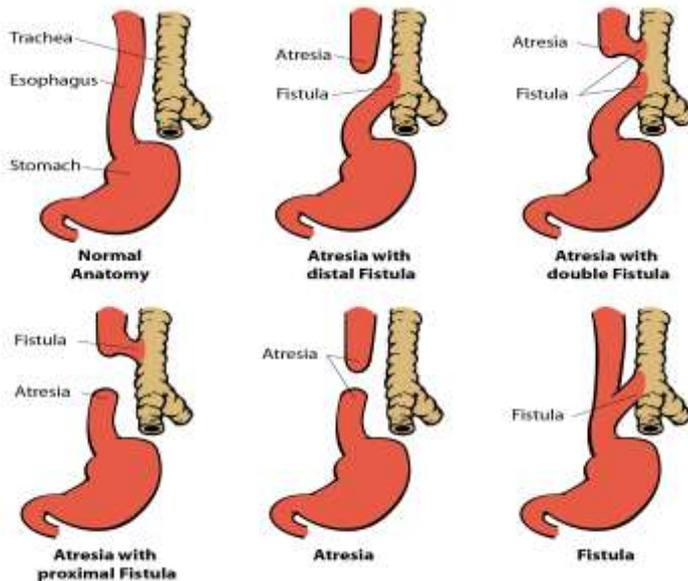
Atresia esofagus adalah keadaan tidak terbentuknya saluran esofagus secara sempurna saat janin di dalam kandungan. Penyakit ini sering kali disertai fistula yang terhubung dengan trakea (*tracheoesophageal fistula/TEF*) (Saxena, 2021).



Gambar 5.2 : Esofagus Normal dan Atresia Esofagus

Atresia esofagus merupakan sebuah kondisi yang membuat bagian atas esofagus tidak terhubung dengan baik ke bagian bawah esofagus hingga gaster, sehingga bayi yang mengalami atresia esofagus ini memiliki dua bagian esofagus yang terpisah (tidak saling terhubung), yakni esofagus bawah (distal) dan atas (proksimal).

Dari segi anatomi, khususnya bila dilihat bentuk sumbatan dan hubungannya dengan organ sekitar, terdapat bermacam-macam penampilan kelainan kongenital atresia esofagus. Dari bentuk atresia esofagus ini yang terbanyak dijumpai (lebih kurang 80%) adalah atresia atau penyumbatan bagian proksimal esofagus sedangkan bagian distalnya berhubungan dengan trakea sebagai fistula trakeo-esofagus (Markum, 1991).



Gambar 5.3 : Jenis-jenis Atresia Esofagus

5.3 Epidemiologi

Secara global, angka insidensi atresia esofagus berkisar antara 1 untuk setiap 2500 hingga 4500 kelahiran hidup. Angka kejadian atresia esofagus di amerika serikat sekitar satu pada 4500 kelahiran. Negara Finlandia merupakan negara tertinggi penderita atresia esofagus dengan angka insidensi 1 kasus untuk tiap 2500 kelahiran hidup. (Saxena, 2021) (Narasimman & et.al, 2013)

Atresia esofagus lebih banyak terjadi pada anak laki-laki, dengan presentasi laki-laki berbanding perempuan 1,2:1. Dua sampai tiga kali lebih sering terjadi pada anak kembar. Walaupun beberapa kasus bersifat sporadik, adanya riwayat keluarga dengan atresia esofagus telah dilaporkan. Sekitar 6% bayi dengan atresi esofagus merupakan anak kembar. Orang tua yang memiliki satu bayi dengan atresia esofagus, anak selanjutnya beresiko 0,5-2 % memiliki atresia esofagus. Jika terdapat lebih satu orang keluarga dengan atresia esofagus angka resiko memiliki kelainan yang sama sekitar 20%. (Bambini, 2000)

5.4 Etiologi dan Faktor Risiko

Etiologi atresia esofagus merupakan multifaktorial dan masih belum diketahui dengan jelas. Kelainan kromosom seperti trisomi 18 dan 21, adanya agen infeksi seperti kekurangan vitamin A dan penggunaan dosis tinggi pil kontrasepsi yang mengandung progesteron selama kehamilan diduga sebagai penyebab atresia esofagus. (Hall, 2016)(Spitz, 2007).

Banyak ahli yang berpendapat kelainan atresia esofagus tidak bersifat diturunkan. Kebanyakan kasus sementara timbul secara acak tanpa adanya bukti penyebab keturunan atau teratogenik dari lingkungan. Etiologi teratogenik yang dapat menyebabkan atresia esofagus sampai saat ini belum diketahui (Saxena, 2021).

Mayoritas kasus atresia esofagus terjadi tanpa adanya faktor risiko yang mendasari. Walau demikian ditemukan beberapa faktor risiko, antara lain:

1. Risiko mengalami atresia esofagus akan meningkat jika terdapat riwayat keluarga yang mengalami atresia esofagus, terutama riwayat pada saudara kandung (Saxena, 2021).
2. Faktor lingkungan seperti pajanan alkohol dalam kehamilan atau riwayat diabetes maternal dianggap dapat meningkatkan kemungkinan terjadinya atresia esophagus. (Lacroix & Al, 2017)
3. Sindrom genetik tertentu yang disebabkan oleh kelainan kromosom, misalnya trisomi 13, 18, atau 21; *coloboma, heart defects, atresia choanae, growth retardation, genital abnormalities, and ear abnormalities* (CHARGE) syndrome; dan anemia Fanconi.(Lacroix & Al, 2017)
4. Usia Paternal
Jika usia ayah saat ibu sedang hamil masih tergolong muda, risiko kemungkinan memiliki bayi dengan *atresia esofagus* akan semakin meningkat (Green & Et, 2010).
5. Penggunaan teknologi reproduksi bantuan
Wanita yang menggunakan teknologi reproduksi bantuan atau *assisted reproductive technology* cenderung berisiko yang lebih tinggi untuk memiliki bayi dengan kondisi *atresia esofagus*.(Reefhuis *et al.*, 2009)

5.5 Patofisiologis

Patofisiologi Esofagus dan trakea berasal dari foregut primitif. Terjadi selama minggu ke empat dan kelima perkembangan embrio. Pemisahan struktur tubular terjadi pada minggu keempat kehamilan dan lengkap pada 34-36 hari. Trakea sebagai divertikulum ventral dari faring primitif yaitu bagian kaudal dari foregut. Septum trakheoesofageal berkembang pada tempat dimana lipatan tracheoesofageal bersatu. Septum ini membagi foregut menjadi bagian ventral yaitu tabung laringotrakheal dan bagian dorsal (esofagus). Atresia esofagus terjadi jika septum trakea menyimpang ke posterior. Penyimpangan ini menyebabkan pemisahan yang tidak lengkap dari esofagus dari tabung laringotracheal dan menghasilkan fistula tracheoesofageal secara bersamaan. (Bambini, 2000) (Clark DC, 2013)

Pada abnormalitas ini, trakea distal terhubung dengan esofagus bawah melalui fistula. Hal ini menyebabkan tiga masalah. Pertama, udara yang terhirup dapat melewati paru dan membuat distensi lambung, yang kemudian akan menghambat ventilasi dan menyebabkan atelektasis. Kedua, kandungan asam lambung berisiko mengalir secara terus menerus ke paru dan merusak jaringan. Ketiga, sekresi oral cenderung tertampung pada kantong esofagus proksimal yang menyebabkan aspirasi intermiten, batuk dan sianosis.

Atresia esofagus selalu mempengaruhi mortalitas esofagus. Kelainan peristaltik biasanya terjadi di esofagus segmen distal. Apakah kelainan mortalitas merupakan kelainan primer akibat invasi abnormal seperti kejadian pada abnormalitas distribusi neuropeptida atau akibat sekunder kerusakan nervus vagal yang terjadi selama operasi perbaikan belum jelas. Tekanan saat relaksasi di seluruh esofagus secara signifikan lebih tinggi dari pasien normal dan tekanan pada spinkter esofagus distal berkurang. (Spitz, 2007)

Pada atresia esofagus juga terdapat kelainan pada trakea berupa berkurangnya kartilago trakea dan peningkatan panjang muskulus transversus pada dinding posterior trakea. Pada kondisi lanjut dapat menimbulkan trakeomalasia dengan kolaps trakea

sekitar 1-2 cm dari fistula. Meskipun beberapa teori embriologi telah mengungkapkan proses pembentukan malformasi trakea, tidak semuanya dapat menjelaskan variasi anomali anatomi. Terdapat kejadian cukup tinggi yang menunjukkan adanya kerusakan jaringan mesenkimial selama minggu ke empat kehamilan. (Spitz, 2007)(Bambini, 2000)

5.6 Tanda dan Gejala

Tanda dan gejala dari *esophageal atresia* biasanya akan terlihat dengan jelas segera setelah bayi lahir.

Gejala umum dari atresia esofagus adalah sebagai berikut:

- Ada gelembung putih berbusa yang keluar dari mulut bayi.
- Bayi sering batuk atau bayi tersedak saat menyusu.
- Kulit bayi berwarna biru, terutama saat sedang menyusu.
- Bayi mengalami kesulitan bernapas.

(Setiaputri KA, 2021)

Anamnesis

Anamnesis atresia esofagus dapat dilakukan dengan mencari riwayat ditemukannya tanda klinis yang berhubungan dengan atresia esofagus yang sering tampak segera setelah bayi lahir yaitu:

- Sekresi saliva berlebihan pada neonatus
- Regurgitasi, tersedak, dan batuk saat pemberian makan
- Sianosis
- *Respiratory distress* (Duffe, 2010)

Pemeriksaan Fisik

- a. Pemeriksaan fisik pada keadaan atresia esofagus dapat dicurigai pada ibu yang mengalami keadaan polihidramnion saat *antenatal care* berupa tinggi fundus uteri yang jauh lebih besar dari usia kehamilan yang seharusnya. (Ioannides, 2010)
- b. Pemeriksaan terkait Sindrom VACTERL

Sindrom VACTERL terdiri dari kumpulan defek kongenital berikut ini:

- *Vertebral defects*: defek pada tulang belakang bawaan pada bayi
- *Anorectal malformations* seperti malformasi kloakal dan imperforasi anus
- *Cardiovascular defects* yaitu penyakit jantung bawaan seperti *tetralogy of Fallot* dan *ventricular septal defect*
- *Tracheoesophageal defects*: atresia esofagus dengan/atau tanpa fistula trakeoesofageal
- *Renal anomalies* contohnya agenesis renal
- *Limb deformities* contohnya *club foot*

Kelainan kongenital yang berhubungan dengan VACTERL adalah kelainan yang saling berhubungan sehingga bila ditemukan satu kelainan yang merupakan bagian dari sindrom ini, pasien perlu diperiksa terhadap kemungkinan adanya defek kongenital lain yang merupakan bagian dari sindrom ini. Contohnya pada pasien dengan penyakit jantung bawaan, perlu diperiksa adanya defek kongenital lain seperti atresia esofagus atau *club foot*. (Saxena, 2021)

5.7 Diagnosis Banding

Diagnosis banding atresia esofagus terdiri dari:

- Hernia diafragma kongenital,
- *Laryngotracheoesophageal cleft*
- *Esophageal webs/rings*
- Striktur esofagus
- Divertikulum esofageal
- *Tubular esophageal duplications, congenital short esophagus,* dan agenesis trakea.

5.8 Klasifikasi

Berdasarkan klasifikasi Gross, atresia esofagus dapat dibagi menjadi 5 tipe. Pembagian ini berdasarkan letak serta ada tidaknya *tracheoesophageal fistula* (TEF). 5 tipe tersebut adalah sebagai berikut:

- Tipe A, merupakan bentuk kelainan atresia esofagus tanpa fistula dengan angka kejadian 7.7% dari total kasus atresia esofagus
- Tipe B memiliki proksimal TEF, hanya sekitar 0.8% dari total kasus atresia esofagus
- Tipe C merupakan tipe yang paling sering ditemui dan berhubungan dengan distal TEF, sekitar 86% dari total kasus atresia esofagus merupakan bentuk ini
- Tipe D terdapat proksimal dan distal fistula secara bersamaan. Dari total kasus atresia esofagus, kondisi ini hanya ditemui pada 0.7% kasus
- Tipe E didefinisikan dengan adanya TEF yang tidak disertai dengan atresia esofagus, keadaan seperti ini terjadi pada 4.2% kasus

5.9 Prognosis

Prognosis pasien dengan atresia esofagus saat ini semakin membaik dipengaruhi oleh angka mortalitas yang jauh menurun karena meningkatnya angka keberhasilan operasi serta perkembangan perawatan perioperatif dan setelah operasi.

5.10 Penatalaksanaan

Penatalaksanaan atresia esofagus dilakukan dengan pembedahan untuk perbaikan atresia esofagus. Terapi antibiotik dan perawatan neonatus juga perlu dilakukan sebagai tata laksana penunjang untuk meningkatkan luaran prognosis pasien.

Tata Laksana Pembedahan

Pendekatan terapi atresia esofagus adalah dengan prosedur pembedahan dengan perbaikan primer atresia bila memungkinkan. Hal ini dapat menjadi perkecualian pada kasus atresia esofagus dengan jarak yang lebar (*long gap*), keadaan umum yang sangat buruk atau adanya anomali gastrointestinal mayor lainnya (Sharma & Al, 2016)

DAFTAR PUSTAKA

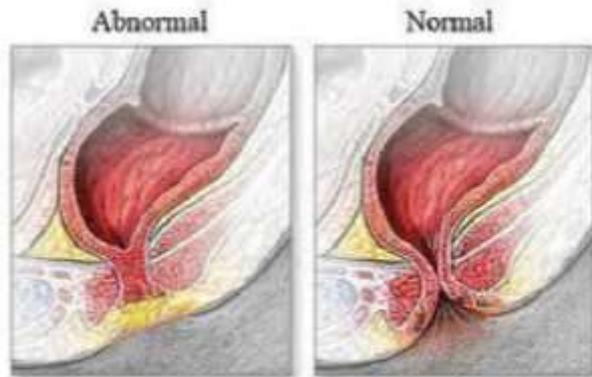
- Bambini, D. 2000. Tracheoesophageal Fistula and Esophageal Atresia. In A. P. Arensman RM, Bambini DA (Ed.), Pediatric surgery. Landes Bioscience.
- Boia, E., & Mittal, A. 2005. Esophageal atresia and tracheoesophageal Malformation. *Jurnalul Pediatrului*, 8(9), 41.
- Clark DC. 2013. Esophageal Atresia and Tracheoesophageal Fistula. *American Family Physician*.
- Duffe, M. 2010. Diagnosis of Esophageal Atresia with Tracheoesophageal Fistula: Is There a Need for Gastrointestinal Contrast? *J Pediatr*, 337(2). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2877773/>
- Green, R., & Et, A. 2010. Association of paternal age and risk for major congenital anomalies from the National Birth Defects Prevention Study. *Ann Epidemiol*, 20(3).
- Hall, G. 2016. Buku Ajar Fisiologi Kedokteran (Textbook of Medical Physiology). In 13th ed. EGC.
- Ioannides. 2010. Foregut separation and tracheo-oesophageal malformations: The role of tracheal outgrowth, dorso-ventral patterning and programmed cell death. *Dev Biol*, 337(2).
- Lacroix, E., & Al, E. 2017. Genetic Testing in a Cohort of Complex Esophageal Atresia. *Mol Syndromol*, 8.
- Markum, A. H. 1991. Buku Ajar : Ilmu Kesehatan Anak. FKUI.
- Narasimman, S., & et.al. 2013. Review of Oesophageal Atresia and Tracheoesophageal Fistula in Hospital Sultanah Bahiyah, Alor Star. Malaysia from January 2000 to December 2009. *Med J Malaysia*, 68(1). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23466767>
- Reefhuis, J., Honein, M., Schieve, L., Correa, A., Hobbs, C., & SA, R. 2009. Assisted reproductive technology and major structural birth defects in the United States. *Hum Reprod*, 24(2).
- Saxena, A. 2021. Esophageal Atresia With or Without Tracheoesophageal Fistula. *Medscape*. <https://emedicine.medscape.com/article/935858-overview>

- Setiaputri KA. 2021. Atresia Esofagus. Hellosehat.Com. <https://hellosehat.com/parenting/kesehatan-anak/penyakit-pada-anak/atresia-esofagus-adalah/>
- Sharma, & Al, E. 2016. Associated Congenital Anomalies with Esophageal Atresia and their Impact on Survival in an Indian Scenario. International Journal of Contemporary Medical Research, 3(6).
- Spitz, L. 2007. Oesophageal Atresia. Ophanet Journal of Rare Disease, 2(4), 24.
- Viswanatha, B. 2015. Esophagus Anatomy. <https://emedicine.medscape.com/article/1948973-overview>

BAB 6

ATRESIA REKTI DAN ATRESIA ANUS

Oleh Lutfi Handayani



Sumber : <https://id.scribd.com/presentation/425023030/Konsep-Atresia-Ani>

6.1 Definisi Atresia Ani dan Atresia Rekti

1. Definisi Umum

Atresia ani diambil dari bahasa Yunani yang memiliki makna tidak ada, kemudian trepsis sendiri memiliki makna makanan atau juga nutrisi, tidak adanya makanan yang dikeluarkan dan tidak terlihat adanya makanan di anus. Kondisi ini juga dapat didefinisikan oleh ahli kedokteran sebagai kelainan bawaan yang menunjukkan tidak adanya lubang anus dan tertutupnya bagian lubang anus yang seharusnya berfungsi sebagai organ sekresi (Rizeima, Setiatava, P, 2012).

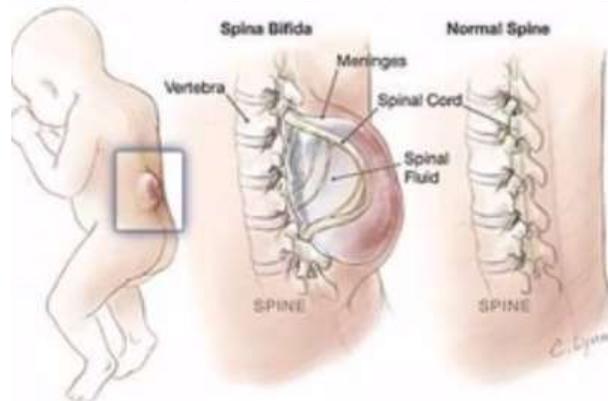
Atresia Rekti dan atresia anus (*imperforatus*) pada BBL adalah kondisi bayi baru lahir dengan kelainan lubang anus yang kurang sempurna pada dan bahkan tidak adanya lubang anus yang terbentuk. Pembentukan lubang anus yang hilang atau tidak terjadi pada BBL berhubungan dengan kejadian fistula yang merupakan hubungan abnormal pada bagian anus dan uretra (saluran pembuangan urine dari kantung kemih menuju bagian luar tubuh manusia) juga hubungan abnormal perineum (area kulit yang

membatasi anus dengan organ reproduksi luar perempuan dan laki-laki). Atresia rekti dan atresia anus BBL pada sebagian banyak kasus terjadi dengan kondisi bayi lahir tanpa memiliki lubang anus pada masa embriolateral (3-5 minggu pembentukan mudgah/embrio) pada masa kehamilan awal.

6.2 Atresia Rekti dan atresia anus pada Bayi Baru Lahir (BBL)

1. Etiologi

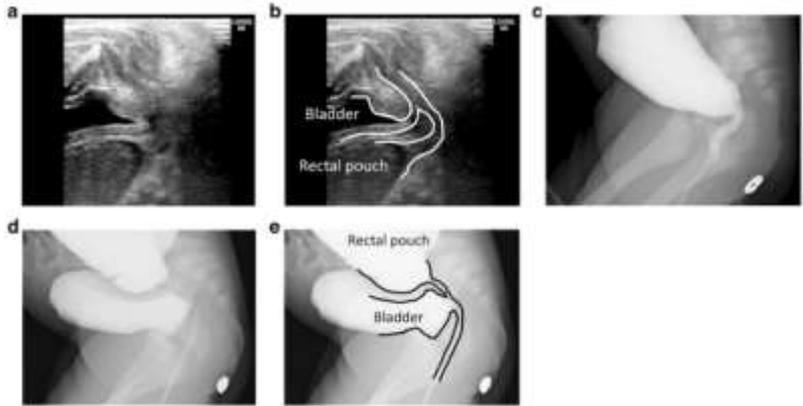
Atresia ani yang merupakan bagian dari kelainan kongenital atau kelainan bawaan yang terjadi selama kehamilan awal pada proses pemisahan septum anorektal (bagian yang melapisi anus). Atresia rekti dan atresia anus pada BBL terjadi pada 1:5000 kelahiran, yang merupakan gangguan kongenital yang banyak ditemui dari syndrome vacterl. Syndrome vacterl adalah kumpulan dari beberapa kelainan yang dibagi menjadi beberapa bagian:



Sumber: <http://spinabifidacrusade.webs.com/image007.jpg>

a. *Vertebral defect*

Vertebral defect adalah kondisi cacat pada bagian tulang belakang pada tubuh manusia.



Sumber : https://www.researchgate.net/figure/Case-1-Images-of-a-1-day-old-boy-with-anorectal-malformation-and-rectovesical-fistula_fig4_330530870

- b. *Anorectal malformation*
Anorectal malformation adalah kondisi cacat atau kelainan pembentukan pada bagian anus dan rectum yang dimulai dari stenosis sampai dengan senosis anorectal.
- c. *Cardiovascular defect*
Cardiovascular defect adalah kondisi cacat atau kelainan pada bagian jantung, pembuluh darah dan bagian yang saling berhubungan dengan jantung.
- d. *Tracheoesophageal defect*
Tracheoesophageal defect adalah kondisi cacat atau kelainan pada bagian kerongkongan dan trakea /pipa udara.
- e. *Renal anomaly*
Renal anomaly adalah kondisi cacat atau kelainan pada bagian ginjal yang berkaitan langsung dengan saluran kemih.
- f. *Limbs defect*
Limbs defect adalah kondisi cacat atau kelainan pada bagian tubuh manusia.

6.3 Patofisiologi

Kelainan atresia rekti dan atresia anus terjadi akibat gagalnya proses pembentukan septum urorektal dengan sempurna yang dipengaruhi oleh faktor pertumbuhan fusi yang biasa disebut anus yang berasal dari tonjolan embrionik.

6.4 Insidensi

World Health Organization (WHO) memberikan gambaran angka penyumbang kasus kelainan kongenital atau kejadian atresia rekti dan atresia anus sebesar 7% menjadi penyebab kematian bayi baru lahir dan neonatal. Kasus kongenital di Eropa menyumbang 25% sebagai penyebab kematian neonatal, termasuk di Asia yang juga 5% kematian neonatal disumbang oleh kelainan kongenital. Atresia rekti dan atresia anus pada BBL terjadi pada 1:5000 kelahiran di Indonesia (Verawati dkk, 2015).

6.5 Klasifikasi

Klasifikasi atresia rekti dan atresia anus dapat dibedakan menjadi beberapa bagian yaitu :

- a. Atresia rekti dan atresia anus letak tinggi yaitu posisi rectum berada di atas m.levator ani (m.pubokooksigeus).
- b. Atresia rekti dan atresia anus letak intermediet yaitu posisi rectum berakhir di m.levator ani.
- c. Atresia rekti dan atresia anus letak rendah yaitu posisi rectum berakhir di bagian bawah m.levator ani.

Klasifikasi atresia rekti dan atresia anus juga dibedakan berdasarkan jenis kelamin :

a. Laki-laki

1) Perineal Fistula

Perineal fistula merupakan jenis cacat atau kelainan atresia ani dengan posisi paling rendah. Kondisi pada rectum bayi yang paling bawah terbuka di bagian perineum anterior yang menuju ke bagian tengah sfingter ani luar. Bagian proksimal maksimal pada rectum masih berada di dalam otot sfingter dan juga dapat dilihat adanya subepithelial fistula pada seluruh garis rafe skrotum ke penis. Pada kondisi tertentu, meconium juga terlihat di bagian fistula. Bayi baru lahir laki-laki maupun perempuan memiliki garis alur dan lesung, sakrum. Otot sfingter dengan komposisi yang cukup, garis yang mengelilingi bagian bokong, serta saluran kemih dan neurologi yang dimana seluruh bagian organ ini yang berkembang secara normal di anus.

2) *Rectrourethral fistula*

Rectrourethral fistula adalah kondisi yang menunjukkan adanya bagian yang tidak terbentuk sempurna atau rusak dengan gambaran rektum yang terhubung pada posterior uretra di segmen atas dan bawah rektum. Bayi baru lahir dengan kondisi *Rectrourethral fistula* mengalami mekanisme sfingter substansial, sakrum berbentuk normal, terdapat tonjolan pada bagian garis tengah serta lesung anus dalam kondisi normal. BBL dengan jenis kelamin laki-laki biasanya memiliki garis tengah (*Rectrourethral urethral fistula*) yang rata, memiliki lesung anus yang kurang baik, disertai otot striated voluntary corong yang mengelilingi rektum.

3) *Rectobladder neck fistula*

Rectobladder neck fistula adalah kondisi cacat lahir pada bayi baru lahir dengan rektum yang terbuka di leher vesika urinaria dengan letak rektum berada di bagian atas otot levator yang corong. Kelainan perkembangan tunas ureter yang tidak muncul pada lokasi organ yang seharusnya ini memiliki ciri khas dimana ektopik ureter terbuka ke arah urinaria yang berdampingan dengan fistula. Bagian perineum berbentuk rata namun terjadi penurunan oto perineal, sacrum dystrophic hilang. Pada kasus ini akan terjadi dampak pada bagian organ tubuh lainnya dan disertai penyakit bawaan lain.

4) *Imperforate* anus tanpa fistula

Imperforate anus tanpa fistula adalah kelainan pada bayi baru lahir dengan kondisi rectum berakhir 2 cm di bagian kulit perineal. Kondisi *imperforate* anus tanpa fistula tidak berhubungan langsung dengan uretra dan anus tetapi ada bagian dinding tipis yang menjadi penghubung ke uretra dan anus. *Imperforate* anus tanpa fistula memiliki mekanisme sfingter, otot, sacrum, dan fungsi bowel yang berjalan dengan baik dan normal. Bayi baru lahir dengan jenis kelamin laki-laki memiliki ciri khas yaitu terdapat fistula pada bagian uretra, pada BBL dengan jenis kelamin perempuan memiliki ciri khas vestibula dekat dengan vagina.

Pasien pada bayi baru lahir dengan kondisi anus imperforata, ada kelainan membran anus yang gagal mencapai meconium kemudian terdapat pembesaran membrane yang memiliki warna kehijauan pada bagian lubang anus dan akan menjadi normal setelah mendapatkan penanganan.

5) *Rectal Atresia dan Stenosis*

Rectal Atresia dan Stenosis adalah kondisi cacat lahir pada bayi baru lahir dengan rectum berakhir secara tiba-tiba (atresia) atau secara terpisah yang terhubung dengan distal kanal anal (stenosis). Pada kasus ini, pasien BBL memiliki anus yang nampak normal dan berakhir 1-2 cm dari kulit perineal. Atresia atau Stenosis terjadi pada fase embriologi, dimana pertemuan antara kanal anal dengan rectum yang terjadi pemisahan struktur dengan membrane tipis.

b. Perempuan

1) *Rectourethral fistula*

Rectourethral fistula pada bayi perempuan adalah kondisi yang menunjukkan adanya bagian yang tidak terbentuk sempurna atau rusak dengan gambaran anus yang terbuka pada anterior perineal body ke sfingter eksternal mengarah pada posterior vestibula dari bagina. Bagian bokong tetap memiliki lesung serta garis yang sempurna. Bagian lainnya tampak normal seperti pada sakrum, otot levator, raktum, vagina dengan posisi yang normal.

2) *Rectovestibular fistula*

Rectovestibular fistula pada bayi perempuan adalah kondisi yang menunjukkan adanya bagian yang tidak terbentuk sempurna atau rusak dengan gambaran rectum terbuka secara tiba-tiba pada belakang hymen di dalam vestibular vagina.

3) *Anus Imperforata tanpa fistula, rectal atresia serta stenosis*
Kelainan ini terjadi pada bayi perempuan adalah kondisi yang menunjukkan adanya bagian yang tidak terbentuk sempurna atau rusak dengan gambaran malformasi anatomi.

6.6 Gejala

Gejala atresia rekti dan atresia anus terjadi dalam beberapa waktu, yaitu :

- a. Kurun waktu 24-48 jam pertama kelahiran bayi.
Kondisi khusus yang terjadi pada 24-48 jam ini memiliki gejala pada bayi yang khas seperti bayi mengalami muntah yang berulang, tidak adanya pengeluaran mekonium atau zat sisa sekresi, tidak ada proses pengosongan usus dan juga tidak adanya proses buang air besar pada bayi (BAB).
- b. Bayi mengalami perut kembung dan muntah yang berulang sesaat setelah diberikan ASI/disusui.
- c. Hyperperistalistik atau terjadinya proses peningkatan bising usus yang memberikan gambaran khas pada bunyi usus saat didengarkan dengan stetoskop
- d. Pemeriksaan lubang anus menunjukkan tidak adanya lubang anus
- e. Dilakukan tindakan invertogram oleh petugas kesehatan setelah 12 jam bayi lahir guna menilai dan mengukur jarak antara kolon terminal dengan bagian perineum bayi dan menentukan tinggi atresia anus/ani.
- f. Tampak ileus obstruktif atau ileus mekanis yang merupakan kondisi lumen pada saluran cerna bayi tidak bisa diteruskan atau disalurkan ke bagian distal anus. Kondisi ini disebabkan oleh kelainan pada lumen usus itu sendiri.
- g. Tampak fistula yang merupakan kelainan pada bagian organ dalam sekresi, dimana muncul saluran baru yang abnormal atau tidak seharusnya menjadi bagian saluran sekresi atau pembuangan. Fistula dalam beberapa kasus bisa terjadinya pembentukan antara saluran sekresi yang terhubung secara tidak normal ke bagian pembuluh darah, bahkan ke bagian saluran vagina pada bayi perempuan. Jika tidak cepat ditangani, kondisi fistula ini bisa berpengaruh ke bagian tubuh lainnya dan juga mengganggu fungsi organ di dalam tubuh.

6.7 Diagnosis

Kejadian atresia rekti dan atresia anus dapat di diagnosis dengan data penunjang yang dilakukan dengan menggunakan pemeriksaan dalam tubuh yaitu radiologis. Hasil radiologis yang khas pada penderita atresia rekti dan atresia anus memberikan gambaran umum sebagai berikut :

- a. Adanya penghentian udara yang di dalam usus yang terjadi secara tiba-tiba. Kondisi ini menjadi penanda awal obstruksi pada usus.
- b. Hilang dan tidak ada bayangan udara pada bagian rongga pelvis pada BBL.
- c. Melakukan proses foto anterior posterior dan lateral pada BBL. Proses foto dilakukan dengan cara mengangkat kepala di bawah dan bhan kaki diatas atau dikenal dengan posisi wangen stehen dn rice. Selanjutnya oada anus diletakan radio-opak sehingga bayangan udara paling tinggi dapat dilakukan pengukuran.
- d. Sinar X pada bagian abdomen atau perut bayi
Tindakan sinar x pada bagian abdomen ini dilakukan untuk menilai seberapa jauh jarak atresia ani pada anus bayi dan untuk melihat keseluruhan *bowel obstruction*.

Penentuan diagnosa lain dilakukan dengan tahaoan berikut ini:

- a. Melakukan pemeriksaan barium enema melalui anus untuk menilai seberapa besar penyempitan usus dan seberapa panjang kerusakan usus.
- b. Melakukan tindakan pemeriksaan colok anus sebagai gejala awal hisfrung.
- c. Melakukan tindakan biopsi isap mukosa dan submukosa.
- d. Melakukan pemeriksaan enzim asetilkolin esterase.
- e. Melakukan tindakan biopsi otot rectal dan
- f. Tindakan biopsi usus.

Manifestasi Klinis bayi baru lahir di usia minggu pertama kelahiran dilakukan sebagai berikut:

- a. Tidak adanya mekonium pada 24 jam pertama kelahiran
- b. Bayi mengalami muntah kehijauan
- c. Distensi yang tidak normal
- d. Sulit buang air besar
- e. Anoreksia

6.8 Penatalaksanaan

Penatalaksanaan kasus atresia rekti dan atresia anus berbeda-beda dilihat dari klasifikasinya. Atresia rekti dan atresia anus letak tinggi akan direkomendasikan untuk tindakan kolostomi terlebih dahulu. Kolostomi merupakan tindakan operasi yang dilakukan oleh dokter ahli bedah dan bertujuan membuat lubang anus untuk mengeluarkan feses. Tindakan kolostomi sendiri bisa dilakukan secara permanen maupun temporer atau sementara disesuaikan dengan kebutuhan dan tujuan tindakan operasi. Tingkat kesuksesan dari tindakan ini dipengaruhi banyak faktor dan dinilai secara jangka panjang. Beberapa faktor penilaian menjadi acuan keberhasilan antara lain anatomis, fungsi fisiologis, trauma psikis. Kasus atresia rekti dan atresia anus juga dapat dilakukan tata laksana sebagai berikut :

a. Medik

- 1) Memberikan tindakan puasa pada bayi dengan mengganti asupan nutrisi menggunakan cairan intravena yang sudah disesuaikan dengan kebutuhan nutrisi per hari atau waktu seperti kebutuhan glukosa 5-10%, Natrium Bikarbonat sebanyak 1,5 %.
- 2) Melakukan tindakan pembedahan pada bayi setelah data penunjang didapatkan hasil posisi atau kondisi tinggi atresia.
- 3) Melakukan tindakan kolostomi semestara atau eksisi membran anal dengan melepaskan selaput anus pada bagian atresia rekti dan atresia anus.
- 4) Melakukan perbaikan total setelah 3 bulan dilakukan Tindakan kolostomi sementara



Informasi gambar untuk tindakan kolostomi

b. Asuhan

- 1) Memberitahukan informasi asuhan kepada orangtua bayi mengenai kondisi yang dialami bayinya.
- 2) Sertakan data hasil pemeriksaan dan data penunjang pada saat informasi diberikan untuk menjelaskan secara detail agar mudah difahami oleh orangtua bayi.
- 3) Menjelaskan kepada orangtua bayi jika kondisi anaknya dapat diperbaiki dan dilakukan tindakan medis dengan jalan operasi.
- 4) Jelaskan 2 tahapan tindakan operasi yang akan dilalui dari mulai tahap pertama yaitu pembuatan anus sementara, dan tahap kedua pada saat usia bayi 3 bulan akan dilakukan tindakan bedah total atau operasi permanen.
- 5) Beritahukan kepada orang tua bayi agar selalu memperhatikan kondisi Kesehatan dan menjaga kebersihan bayi terutama pada bagian organ reproduksi/intim, kondisi organ tersebut harus dalam keadaan bersih agar bayi tidak mengalami infeksi maupun komplikasi.

6.9 Perawatan Post operasi

Perawatan post operasi pada BBL dengan atresia rekti dan anus harus dengan Tindakan yang memperhatikan kebersihan, nutrisi dan pola istirahat yang cukup dan sesuai. BBL yang telah dua minggu menjalani post operasi akan diberikan tindakan lanjutan berupa *anal dilatation*. Tindakan anal dilatasi ini dilakukan sebanyak dua kali setiap hari untuk menyesuaikan usia bayi.

6.10 Pengobatan

Pengobatan pada bayi baru lahir dengan atresia rekti dan atresia anus dilakukan sebagai berikut :

- a. Aksisi membrane anal
- b. Fiktusi dengan memberikan Tindakan kolostomi sementara untuk kemudian tiga bulan selanjutnya dilakukan Tindakan pembuatan anus secara permanen atau dikenal dengan korksisekaligus.

6.11 Komplikasi

Komplikasi pada pasien pasca operasi atresia rekti dan atresia anus dipengaruhi oleh ketepatan menentukan lokasi untuk rindakan kolostomi, jika tidak tepat menentukan lokasi kolostomi tentunya kemungkinan komplikasi besar terjadi. Penyebab komplikasi lainnya yaitu mengarah kepada persiapan tindakan pra operasi yang kurang adekuat, pengetahuan yang luas mengenai anatomi fisiologi BBL, kemampuan dan keterampilan tenaga medis dalam Tindakan operasi, kemampuan melakukan perawatan pasca tindakan operasi.

Berikut komplikasi yang mungkin terjadi pada pasien atresia rekti dan atresia anus:

- a. Asidosis hiperkioremia
- b. Mengalami infeksi pada saluran kemih dalam jangka waktu yang lama
- c. Mengalami kerusakan pada saluran uretra
- d. Eversi mukosa anal
- e. Mengalami stenosis
- f. Keterlambatan dalam proses toilet training, anak cenderung sulit untuk melakukan toilet training
- g. Prolaps mukosa anorectal
- h. Fistulakambuan dan infeksi jangka panjang

DAFTAR PUSTAKA

- Ali I, Mufti GN, Bhat dkk. Assessment of predictors of mortality in neonatal intestinal obstruction. *J Neonat Surg* 2018;7:2. doi:10.21699/jns.v7i1.654.
- Cassina M, Fascetti LF, Ruol M, dkk. Prevalence and survival of patients with anorectal malformations: A population-based study. *J Pediatr Surg* 2019;54:1998- 2003. doi:10.1016/j. jpedisurg.2019.03.004.
- de BUYS ROESSINGH. 2009. Anorectal Malformation and Down's Syndrome in Monozygotic Twins. et al. *J Pediatr Surgical*
- DEPKES RI. 2015. Profil Kesehatan Provinsi Sumatera Utara Tahun 2015. Diakses tanggal 1 Agustus 2022, Diperoleh dari: www.depkes.go.id
- Kemenkes. InfoDATIN: Kelainan bawaan. Pus. Data dan Inf. Jakarta: Kementerian Kesehat RI; 2018.h.1-6.
- Moreno H.2012. Increase of Newborn with Anorectal Malformation in 2011. Is It by Chance. et al. *Cir Peditr.*
- Risk F, Pascale S, Hamadé A. Congenital Anomalies: Prevalence and Risk Factors. *Univers J Public Heal* 2014;2:58-63.
- ZWINK N. 2016. Parental Risk Factor of Anorectal Malformation: Analysis With a Regional Population-Based Control Grup. et al. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* IDAI. 2015. (UKK Perinatologi)
- MNN.JPHPIEGO, Buku panduan masalah bayi baru lahir untuk dokter bidan dan perawat di rumah sakit maternal, neonatal health, kerjasama Departemen Kesehatan RI.
- Maryunani, Anik. 2014. Asuhan Neonatus, Bayi, Balita & Anak Pra-Sekolah. Jakarta: In Media
- Dewi, Vivian N L. 2013. Asuhan Neonatus Bayi dan Anak Balita. Jakarta: Salemba Medika

BAB 7

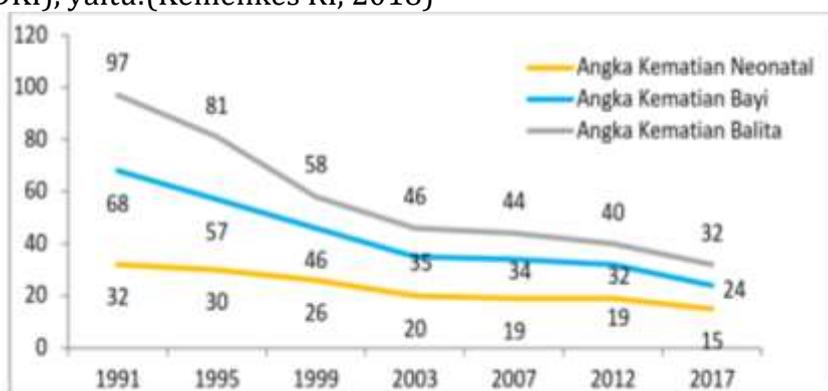
OBSTRUKSI BILLIARIS

Oleh Juliani Purba

7.1 Pendahuluan

Salah satu masalah global yang saat ini masih menjadi perhatian penting yaitu mengenai kematian neonatus. Angka kematian anak merupakan salah satu indikator evaluasi upaya pemeliharaan kesehatan anak yang telah dilakukan. (KepMenKes RI, 2019)

Berikut ini merupakan tren angka kematian anak tahun 1991-2017 dari hasil Survei Demografi dan Kesehatan Indonesia (SDKI), yaitu: (Kemenkes RI, 2018)



Gambar 7.1 : Tren Angka Kematian Neonatal, Bayi, dan Balita Tahun 1991-2017. (Sumber: SDKI tahun 1991-2017)

Berdasarkan gambar 7.1 diketahui bahwa pada tahun 2017, angka kematian neonatus sebesar 15 per 1000 kelahiran hidup, angka kematian bayi 24 per 1000 kelahiran hidup, dan angka kematian balita 32 per 1000 kelahiran hidup.

Adapun penyebab morbiditas neonatus secara umum adalah sebagai berikut:

- 1) Gangguan pernapasan (35,9%)
- 2) Prematuritas dan Berat Badan Lahir Rendah (BBLR) 32,4%

- 3) Sepsis (12%)
- 4) Hipotermi (6,3%)
- 5) Kelainan Darah/Hiperbilirubinemia (5,6%)
- 6) Postmatur (2,8%)
- 7) Kelainan kongenital (1,4%)

Hiperbilirubinemia menduduki peringkat ke 5 penyebab morbiditas pada neonatus.(PMK, 2014; Kemenkes RI, 2018) Hiperbilirubinemia memiliki terminologi yang merujuk pada kondisi yang sama dengan istilah ikterus, yaitu suatu kondisi klinis pada neonatus dimana kulit, mukosa, dan sklera tampak kuning akibat akumulasi bilirubin di dalam darah meningkat.(KepMenKes RI, 2019; Yusuf, Aupia and Sari, 2021)

Terjadinya penumpukan bilirubin dapat terjadi akibat adanya gangguan pada produksinya yang berlebihan atau terdapat gangguan pada proses pengeluarannya. Yang menjadi fokus pembahasan pada bab ini adalah hiperbilirubin yang terjadi akibat adanya gangguan pada proses pengeluaran bilirubin dikarenakan obstruksi billiaris(hambatan ataupun sumbatan pada saluran empedu). Hiperbilirubinemia akibat obstruksi billiaris juga merujuk pada kondisi yang sama dengan istilah kolestasis. (Prasetyo, Ermaya and Martiza, 2016; Isella and Dewi, 2021)

7.2 Definisi Obstruksi Billiaris

"Obstruksi billiaris adalah terjadinya hambatan aliran empedu yang menyebabkan retensi berbagai substansi yang seharusnya diekskresikan dalam kandung empedu."(Gunaydin and Cil, 2019)

Obstruksi secara anatomis pada sistem biliaris dapat berupa atresia bilier, kista duktus koledokus, atau kolelitiasis.

1. Atresia Biliar

Atresia bilier merupakan kondisi dimana tidak terdapat lumen pada traktus bilier ekstrahepatik yang mengakibatkan terjadinya hambatan aliran empedu.

Etiologi dari atresia bilier belum diketahui secara pasti. Bila kondisi ini dialami pada usia yang sangat dini dan tidak

ditangani segera, maka akan menyebabkan fibrosis dan sirosis hati.(Julinar, Jurnalis and Sayoeti, 2009; Gunaydin and Cil, 2019)

2. Kista Duktus Koledokus

Kista Duktus Koledokus (KDK) merupakan kelainan kongenital yang jarang ditemukan. KDK adalah kondisi dimana terjadi dilatasi kistik intra atau ekstrahepatik.

KDK pada umumnya jinak namun dapat mengalami transformasi dan menunjukkan keganasan yaitu kolangiokarsinoma. Risiko menjadi keganasan biasanya tergantung saat penyakit ditemukan, bila ditemukan pada usia dini maka risiko keganasan juga semakin rendah.(Gunaydin and Cil, 2019; Puspitasari, 2019)

3. Kolelitiasis

Obstruksi billiaris akut dapat juga pada umumnya disebabkan batu empedu (kolelitiasis) yang secara klinis akan menimbulkan nyeri kolik dan ikterus.

7.3 Tanda dan Gejala Obstruksi Billiaris

Berikut ini merupakan tanda dan gejala obstruksi billiaris:

a) Ikterus

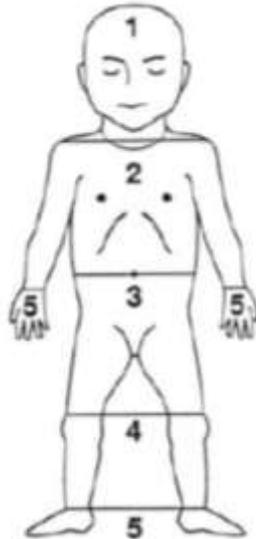
Berikut ini merupakan klasifikasi ikterus, bila didapatkan satu atau lebih tanda/gejala pada tabel di bawah ini:

Tabel 7.1 : Klasifikasi Ikterus

| Tanda/Gejala | Klasifikasi |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ Timbul kuning pada hari pertama (<24 jam) ▪ Kuning ditemukan pada usia >14 hari, atau ▪ Kuning sampai telapak tangan/telapak kaki, atau ▪ Tinja berwarna pucat, atau | IKTERUS BERAT |
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ Timbul kuning pada usia ≥ 24 jam sampai ≤ 14 hari dan tidak sampai telapak tangan/telapak kaki | IKTERUS |
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ Tidak kuning | TIDAK ADA IKTERUS |

Sumber: PMK No.53 Tahun 2014

Metode lainnya yang sering digunakan untuk menentukan derajat ikterus pada neonatus, yaitu dengan menggunakan Metode Kramer. Interpretasi dari gambar 7.2 dapat dilihat pada tabel 7.2 di bawah ini. (Rohsiswatmo and Amandito, 2018)



Gambar 7.2 : Metode Kramer
(Sumber: Sari Pediatri 2018;20(2):118)

Tabel 7.2 Derajat Ikterus Berdasarkan Metode Kramer

| Derajat | Bagian Tubuh yang Kuning |
|---------|---------------------------------------------|
| I | Kepala-Leher |
| II | Badan atas (di atas umbilikus) |
| III | Tungkai bawah dan paha (di bawah umbilikus) |
| IV | Ekstremitas atas dan kaki bawah |
| V | Telapak tangan dan tumit |

Sumber: Sari Pediatri 2018;20(2):118

- b) Tinja dempul
- c) Urin berwarna kuning gelap menyerupai teh
- d) Demam
- e) Mual dan muntah
- f) Hepatomegali dan atau splenomegali

7.4 Diagnosis Obstruksi Billiaris

Kondisi ikterus pada neonatus penting untuk dilakukan pendekatan evaluasi sebagai berikut:

- Untuk membedakan kondisi ikterus yang dialami neonatus, apakah akibat hiperbilirubinemia indirek/tak terkonjugasi atau hiperbilirubinemia direk/terkonjugasi dapat dilihat dari waktu munculnya keluhan kuning pada bayi.(Feldman and Sokol, 2020)
- *Breast-milk jaundice* (hiperbilirubinemia indirek) merupakan ikterus yang diakibatkan oleh konsumsi air susu ibu (ASI), biasanya timbul pada bayi berusia 2 minggu dengan angka prevalensi berkisar 10-20%. Oleh sebab itu, kondisi tersebut merupakan penyebab ikterus yang lebih umum terjadi dibandingkan kolestasis di kisaran usia yang sama. Dikarenakan alasan tersebut, kolestasis sering tidak terdeteksi pada neonatus usia 2 minggu dan menyusui ASI karena telah diberikan label bahwa ikterus yang terjadi sebagai akibat *breast-milk jaundice*. Dengan hiperbilirubinemia meningkat dalam waktu beberapa minggu kemudian, ikterus timbul semakin meningkat meskipun ada kemungkinan kolestasis menjadi penyebab yang mendasarinya. (Feldman and Sokol, 2020)
- Kondisi tersebut merupakan suatu kerugian karena hilangnya kesempatan untuk mendiagnosis atresia bilier dan penyebab kolestasis lainnya dalam 30-45 hari kehidupan neonatus, yang mana dalam rentang waktu tersebut merupakan masa untuk dilakukannya pembedahan sebagai tatalaksana kasus atresia bilier untuk prognosis terbaik.(Feldman and Sokol, 2020)
- Untuk mencegah terjadinya keterlambatan diagnosis dari atresia bilier, maka direkomendasikan bahwa neonatus yang menyusui ASI dan mengalami ikterus/kuning menetap perlu dilakukan pemeriksaan serum bilirubin pada usia 2-3 minggu. Apabila ditemukan hiperbilirubinemia direk/terkonjugasi, segera lakukan rujukan segera ke dokter anak subspecialis gastroenterologi atau ke hepatologis untuk evaluasi lebih lanjut.

Diagnosis untuk obstruksi billiaris tentunya ditegakkan berdasarkan hal berikut ini:

1. Anamnesis

Dari anamnesis yang dilakukan kita dapat menemui gejala sebagai berikut keluhan kuning/ikterus, urin berwarna kuning gelap seperti warna teh, dan keluhan tinja yang pucat seperti dempul.

2. Pemeriksaan Fisik

Pada pemeriksaan fisik dapat ditemui hepatomegali dan atau splenomegali.

3. Pemeriksaan Penunjang

a) Pemeriksaan Laboratorium

Dari pemeriksaan bilirubin didapatkan peningkatan kadar bilirubin direk serum, bilirubin urin (+), serta sterkobilin feses (-).

b) Pemeriksaan X-Ray Abdomen

c) Pemeriksaan Ultrasonografi (USG) Abdomen

Pada USG abdomen, dapat ditemukan gambaran sebagai berikut:

- Atresia bilier → didapatkan gambaran seperti massa fibrotik berbentuk menyerupai kerucut/tubular di bagian cranial serta bifurkasio vena porta, gambaran ini sering disebut *triangular cord sign*.
- Kista duktus koledokus → didapatkan lesi *hiperechoic* pada *biliary tree (common bile duct)*

d) Pemeriksaan Kolangiogram atau Kolangiografi Intraoperatif

7.5 Tata Laksana Obstruksi Billiaris

Pada dasarnya tatalaksana obstruksi billiaris memiliki tujuan yaitu untuk mengatasi penyebab sumbatan atau mengalihkan aliran empedu. Hal tersebut dapat berupa tindakan pembedahan atau tindakan drainase. (Julinar, Jornalis and Sayoeti, 2009; Feldman and Sokol, 2020)

Terapi bedah berupa portoenterostomi biasanya dilakukan pada atresia bilier ekstrahepatik. Sedangkan terapi medikamentosa umumnya untuk kolestasis intrahepatik yang dapat diketahui penyebabnya. Selain pemantauan keberhasilan terapi, penting juga untuk memantau tumbuh kembang anak. (Isella and Dewi, 2021)

Berikut ini tahapan asuhan kebidanan yang perlu menjadi perhatian penting dalam penanganan obstruksi billiaris, yaitu:

- 1) Perhatikan asupan gizi bayi dengan pemberian makanan sesuai dengan usia dan kebutuhan, pertahankan suhu bayi agar tidak dalam kondisi hipotermia, serta lakukan pencegahan infeksi.
- 2) Berikan konseling kepada orang tua bayi agar mereka menyadari bahwa kuning/ikterus yang dialami bayinya bukan kuning biasa namun disebabkan karena terdapat sumbatan pada saluran empedu.
- 3) Pastikan untuk melakukan *inform consent* dan *inform choice* untuk dilakukan rujukan.

Prognosis untuk penyakit obstruksi billiaris tergantung deteksi dini dan penyebabnya, semakin dini ditemukan dan dilakukan tatalaksana maka prognosinya akan jauh lebih baik.

DAFTAR PUSTAKA

- Feldman, A. G. and Sokol, R. J. 2020. 'Recent Developments in Diagnostics and Treatment of Neonatal Cholestasis', 29(4), pp. 1–28. doi: 10.1016/j.sempedsurg.2020.150945.
- Gunaydin, M. and Cil, A. T. B. 2019. 'Cholestasis in the Baby and Infant', *European Medical Journal*, (September), pp. 73–82.
- Isella, V. and Dewi, M. R. 2021. *Kolestasis Neonatal di Rumah Sakit Umum Daerah Wangaya, Bali*.
- Julinar, Jurnal, Y. D. and Sayoeti, Y. 2009. 'Atresia Bilier', pp. 189–195.
- Kemkes RI, K. R. 2018. *Profil Kesehatan Indonesia Tahun 2017*. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia.
- KepMenKes RI, M. R. 2019. 'Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Tata Laksana Hiperbilirubinemia'. Indonesia.
- PMK, M. R. 2014. 'Pelayanan Kesehatan Neonatal Esensial'.
- Prasetyo, D., Ermaya, Y. S. and Martiza, I. 2016. 'Perbedaan Manifestasi Klinis dan Laboratorium Kolestasis Intrahepatal dengan Ekstrahepatal pada Bayi', 48(1), pp. 45–50.
- Puspitasari, Y. 2019. *Laporan Kasus Kista Duktus Koledokus Pada Anak dengan Kadar Bilirubin Tinggi Pada Analisis Cairan Empedu*.
- Rohsiswatmo, R. and Amandito, R. 2018. 'Hiperbilirubinemia pada Neonatus >35 Minggu di Indonesia: Pemeriksaan dan Tatalaksana Terkini', *Sari Pediatri*, 20(2), pp. 115–122.
- Yusuf, N. N., Aupia, A. and Sari, R. A. 2021. 'Hubungan Frekuensi Pemberian ASI dengan Kejadian Ikterus Neonatorum di Rumah Sakit Umum Daerah Provinsi NTB', 02(02), pp. 764–771.

BAB 8

HERNIA DIAFRAGMA KONGENITAL

Oleh Mardiani Bebasari

8.1 Pendahuluan

Hernia Diafragma Kongenital atau *Congenital Diafragma Hernia* (CDH) ditandai dengan defek pada diafragma yang menyebabkan penonjolan isi perut ke dalam rongga dada yang mempengaruhi perkembangan normal paru-paru. Kondisi ini dapat muncul sebagai lesi yang terisolasi atau sebagai bagian dari sindrom (Praveen Kumar Chandrasekharan *et al.*, 1982).

Angka kejadian hernia diafragma kongenital sekitar 0,8 - 5/10.000 kelahiran dan bervariasi di seluruh populasi (Colvin *et al.*, 2005). Kejadian pada bayi laki-laki sedikit lebih tinggi dan risiko hernia diafragma kongenital terisolasi yang lebih rendah dilaporkan di antara orang Afrika-Amerika (Yang *et al.*, 2006). Terlepas dari kemajuan yang dibuat dalam manajemen medis dan bedah hernia diafragma kongenital, mortalitas dan morbiditas tetap tinggi (Brownlee *et al.*, 2009). Bayi hernia diafragma kongenital juga memiliki waktu rawat lebih lama di rumah sakit yang membutuhkan pendekatan multi-disiplin untuk manajemen dan tindak lanjut setelah keluar dari rumah sakit.

8.2 Etiologi

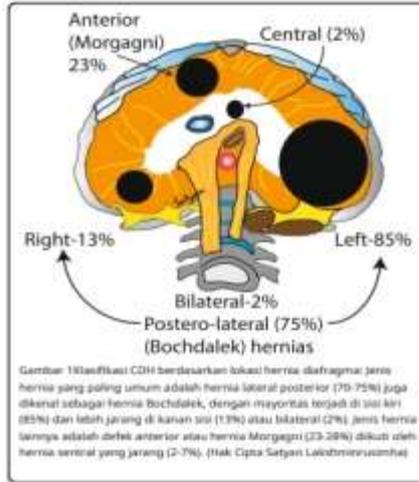
Penyebabnya masih belum jelas dan dianggap multifaktorial. Sebagian besar kasus memiliki defek diafragma terisolasi dengan hipoplasia paru dan hipertensi pulmonal persisten pada bayi baru lahir. Hernia diafragma kongenital dapat dikaitkan dengan anomali jantung, gastrointestinal, genitourinari atau dengan aneuploidi kromosom seperti trisomi. Beberapa faktor genetik bersama dengan paparan lingkungan dan defisiensi nutrisi dimungkinkan menjadi etiologi hernia diafragma kongenital (Beurskens *et al.*, 2010). Studi pada tikus percobaan menunjukkan gangguan pada jalur Vitamin A (Wat *et al.*, 2011). Nitrofen,

herbisida, bila diberikan kepada tikus hamil, menghasilkan hernia diafragma kongenital pada sebagian besar keturunannya (Induced By R., 1992). Efek yang sama terlihat pada model tikus mutan WT1 dan COUP-TFII. Studi pada neonatus dengan hernia diafragma kongenital telah menunjukkan kadar retinol dan protein pengikat retinol yang rendah dari sampel darah tali pusat (Beurskens et al., 2010).

8.3 Patofisiologi

Hernia postero-lateral juga dikenal sebagai hernia Bochdalek pada gambar 1 adalah jenis yang paling umum (70-75%) dengan mayoritas terjadi di sisi kiri (85%) dan lebih jarang di sisi kanan (13%) atau bilateral (2%). Cacat anterior atau hernia Morgagni (23-28%) dan hernia sentralis (2-7%) adalah jenis lainnya (Greer, 2013).

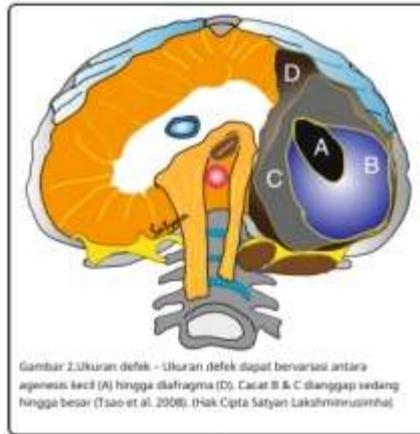
Diafragma mulai berkembang pada sekitar 4 minggu kehamilan dan sepenuhnya terbentuk pada 12 minggu (Mueller, 1989). Cacat dapat berkisar dari pembukaan kecil dari tepi otot posterior hingga tidak adanya diafragma ditunjukkan gambar 2. Dasar embriologis hernia diafragma kongenital masih kontroversial. Awalnya diperkirakan bahwa defek terjadi sekunder akibat kegagalan bagian-bagian yang berbeda dari diafragma untuk menyatu sehingga menghasilkan kanalis pleuroperitoneal yang paten (Mueller, 1989).



Gambar 8.1 : Hernia Postero-Lateral

Sumber: Chandrasekharan dkk. Kesehatan Ibu, Neonatologi, dan Perinatologi (2017)

Tikus percobaan telah menunjukkan cacat pada diafragma primordial yang disebut lipatan pleuroperitoneal (Greer, 2013). Hal ini, pada gilirannya, memungkinkan usus untuk memasuki rongga dada ketika kembali dari selom ekstraembrionik umbilikus. Spekulasi lain adalah bahwa hipoplasia paru mungkin menjadi faktor penyebab utama dalam patofisiologi hernia diafragma (Mueller, 1989). Jika perkembangan tunas paru terganggu maka terjadi gangguan perkembangan post hepatic mesenchymal plate (PHMP) yang erat kaitannya dengan perkembangan paru, sehingga terjadi defek diafragma. Bukti dari mikroskop elektron pada tikus percobaan hernia diafragma kongenital lebih lanjut mendukung fakta bahwa ketika perkembangan PHMP terganggu, terjadi defek diafragma (Praveen Kumar Chandrasekharan *et al.*, 1982).



Gambar 8.2 : Ukuran Defek

Sumber: Chandrasekharan dkk. Kesehatan Ibu, Neonatologi, dan Perinatologi (2017)

Kelemahan diafragma dapat menyebabkan eventrasi diafragma dan dapat disalahartikan sebagai hernia diafragma. Eventrasi diafragma lebih sering terjadi di sisi kanan dan tidak terkait dengan hipoplasia paru yang parah. Sementara tidak adanya diafragma dapat terjadi dan mengakibatkan agenesis diafragma dan hipoplasia paru-paru yang parah. Terlepas dari dasarnya, defek pada diafragma menyebabkan visera abdomen mengalami herniasi ke dalam rongga toraks yang mengakibatkan perkembangan paru abnormal. Cacat juga menyebabkan gerakan pernapasan janin abnormal yang mengakibatkan kekosongan pematangan paru akibat peregangan (Greer, 2013). Jadi patofisiologi utama yang mendasari hernia diafragma kongenital tampaknya merupakan kombinasi dari imaturitas paru dan hipoplasia yang mengarah ke PHMP.

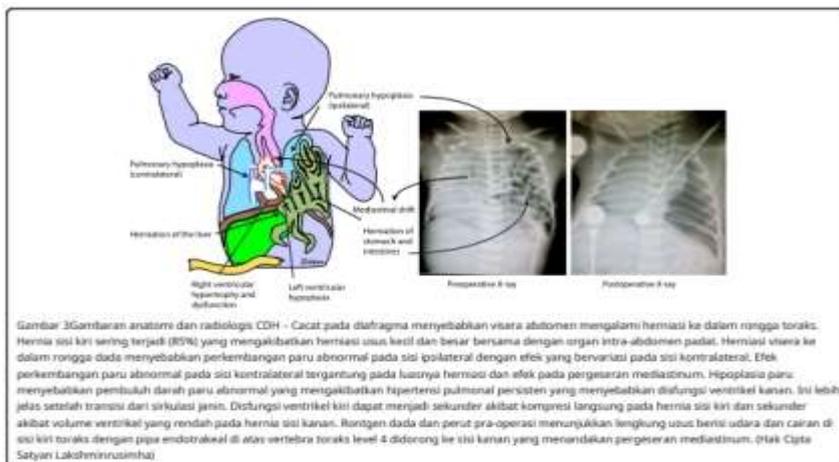
8.3.1 Hipoplasia/ketidakmatangan paru-paru

Hipoplasia paru-paru terjadi pada sisi ipsilateral dari herniasi, dengan sisi kontra lateral dipengaruhi oleh suatu variabel luas (gambar 8.3). Hipoplasia pada awalnya dianggap sekunder untuk kompresi fisik paru-paru oleh isi perut yang menghambat perkembangan paru-paru. Hipotesis diajukan berdasarkan model tikus, menjelaskan cedera paru pada hernia diafragma kongenital pada gambar 8.4 (Keijzer *et al.*, 2000). Menurut hipotesis ini,

gangguan awal terjadi selama tahap organogenesis yang mengakibatkan hipoplasia bilateral, diikuti oleh kompresi paru ipsilateral sekunder akibat herniasi visera abdomen pada tahap selanjutnya. Teori ini menjelaskan variabilitas hipoplasia paru pada sisi kontralateral. Hasil interferensi dalam penurunan percabangan bronkiolus dan pembuluh paru yang menyebabkan hipoplasia asinar (Keijzer *et al.*, 2000). Bronkiolus terminal menurun dengan penebalan septa alveolar.

8.3.2 Hipertensi pulmonal pada hernia diafragma kongenital

Pada hernia diafragma kongenital, total pembuluh darah vaskular paru berkurang dengan penurunan jumlah pembuluh darah per unit paru. Selain itu, remodeling pembuluh darah paru dengan hiperplasia medial dan perluasan perifer lapisan otot menjadi arteriol kecil (Lakshminrusimha, 2012). Kurangnya pembuluh darah paru dan remodeling pembuluh darah berkontribusi pada komponen persistent pulmonary hypertension of the newborn (PPHN) reversibel atau ireversibel dalam hernia diafragma kongenital (Pierro & Thébaud, 2014). Perubahan vasoreaktivitas mungkin karena ketidakseimbangan persarafan otonom (peningkatan simpatis dan penurunan parasimpatis), dan/atau gangguan relaksasi endotel yang bergantung pada arteri pulmonalis atau ketidakseimbangan antara vasokonstriktor dan mediator vasodilator dapat berkontribusi pada komponen PPHN yang reversibel. Setelah lahir, kombinasi hipertensi arteri pulmonal, hipertrofi dan/atau kegagalan ventrikel kanan, dan hipoplasia ventrikel kiri dengan hipertensi vena pulmonal menghasilkan PPHN berat yang tidak responsif terhadap manajemen konvensional (Pierro & Thébaud, 2014).

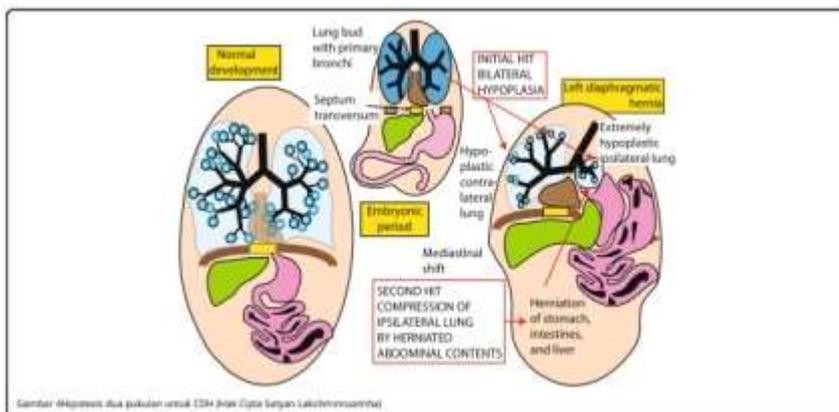


Gambar 8.3 : Gambaran Anatomis dan Radiologis

Sumber: Chandrasekharan dkk. Kesehatan Ibu, Neonatologi, dan Perinatologi (2017)

8.3.3 Disfungsi ventrikel

Disfungsi ventrikel diamati pada beberapa pasien dengan PPHN berat karena hernia diafragma kongenital. Selama kehidupan janin, duktus arteriosus berfungsi sebagai pop-off value dan membatasi regangan ventrikel kanan. Setelah lahir, remodelling vaskular paru pada hernia diafragma kongenital menyebabkan hipertensi pulmonal dan menyebabkan disfungsi ventrikel kanan. Ini lebih terasa setelah lahir ketika ada ketegangan yang berlebihan pada ventrikel kanan. Kelainan ventrikel kiri telah dilaporkan pada bayi dengan hernia diafragma kongenital (Schwartz *et al.*, 1994). Jika dibandingkan dengan neonatus dengan penyebab PPHN lain, bayi dengan hernia diafragma kongenital sisi kiri memiliki massa ventrikel kiri yang secara signifikan lebih rendah yang dinilai dengan ekokardiografi. Penurunan output ventrikel kiri telah didokumentasikan di sisi kiri dan sisi kanan hernia diafragma kongenital (Praveen Kumar Chandrasekharan *et al.*, 1982).



Gambar 8.4 : Two Hit Hypothesis

Sumber: Chandrasekharan dkk. Kesehatan Ibu, Neonatologi, dan Perinatologi (2017)

8.4 Diagnosa

Diagnosa prenatal dengan USG dapat mendeteksi lebih dari 50% kasus hernia diafragma kongenital pada usia kehamilan rata-rata 24 minggu. Pencitraan USG 3 dimensi, ekokardiografi janin dan pencitraan resonansi magnetik janin (MRI) adalah dasar diagnostik prenatal lain yang digunakan dalam menilai hasil dan tingkat keparahan hernia diafragma kongenital. Hernia diafragma kongenital sisi kiri dapat ditandai dengan adanya massa heterogen yang mungkin berisi cairan atau usus.

Sebaliknya hernia diafragma kongenital sisi kanan yang terisolasi sangat sulit didiagnosis dengan ultrasound jika hati adalah satu-satunya organ yang mengalami herniasi. Tanda-tanda tidak langsung seperti pergeseran sumbu jantung, mengidentifikasi kandung empedu dan pembuluh darah di hati menggunakan Doppler dapat membantu dalam diagnosis. MRI berguna dalam mendeteksi anomali janin dan dapat menjadi tambahan yang berharga untuk mengevaluasi posisi hati dan memperkirakan volume paru-paru. Cacat jantung dan tabung saraf terkait dapat mempengaruhi bayi dengan hernia diafragma kongenital (Worley *et al.*, 2009).

Sindrom dan anomali terkait yang membutuhkan pemeriksaan genetik. Kelainan kromosom terkait yang paling

umum adalah trisomi 18, 13 dan 21. Aneuploidi kromosom seperti monosomi X, tetrasomi 12 p, tetraploidi 21 juga telah dikaitkan dengan hernia diafragma kongenital. Hernia diafragma kongenital adalah temuan paling umum pada sindrom Fryns (Slavotinek, 2004).

Setelah didiagnosis, pasien harus dirujuk ke pusat perawatan tersier untuk pemeriksaan dan manajemen prenatal lebih lanjut. Konsultasi prenatal multi-disiplin yang melibatkan kebidanan, neonatologi, bedah anak, genetika di pusat yang memiliki keahlian dalam menangani bayi dengan hernia diafragma kongenital dan oksigenasi membran ekstrakorporeal (ECMO) sangat penting. Selain itu, jika MRI dilakukan, radiologi juga terlibat dalam konsultasi prenatal multi-disiplin. Prediktor janin Penentu utama hasil pada hernia diafragma kongenital adalah: ada anomali terkait terutama penyakit jantung, luasnya hipoplasia paru, dan posisi hati (Graham & Devine, 2005).

Prognosis hernia diafragma kongenital terisolasi umumnya lebih baik dari pada hernia diafragma kongenital dengan komplikasi multipel. Studi berbasis populasi melaporkan kelangsungan hidup yang lebih tinggi untuk hernia diafragma kongenital terisolasi dibandingkan dengan hernia diafragma kongenital dengan anomali. Metkus dkk. melaporkan kelangsungan hidup yang lebih tinggi untuk hernia diafragma kongenital terdeteksi setelah 25 minggu dengan USG. Ini belum divalidasi dan dalam arti sebenarnya, herniasi yang terjadi sebelum 25 minggu cenderung memiliki hipoplasia paru yang parah dibandingkan dengan herniasi setelah 25 minggu (Singh et al., 1999).

8.5 Pengelolaan

Manajemen Antenatal - Medis

Kortikosteroid antenatal diberikan kepada ibu di beberapa pusat untuk meningkatkan pematangan paru pada neonatus dengan hernia diafragma kongenital. Sementara beberapa hasil pada hewan percobaan dilaporkan tidak ada manfaat signifikan pada bayi manusia (Lally *et al.*, 2006). Pemberian kortikosteroid menjadi pilihan sebelum melahirkan bayi prematur dengan hernia diafragma kongenital. Tikus hamil dengan hernia diafragma

kongenital yang diinduksi nitrofen menunjukkan perbaikan yang signifikan dalam struktur paru-paru, peningkatan kepadatan pembuluh paru, penurunan hipertrofi ventrikel kanan setelah terapi antenatal dengan sildenafil dosis tinggi (Luong *et al.*, 2011).

Manajemen Antenatal - Bedah

Oklusi trakea: Model hernia diafragma kongenital domba yang diinduksi pembedahan dengan paru-paru hipoplastik, oklusi trakea janin menyebabkan percepatan pertumbuhan paru-paru. Harrison dkk di Universitas California San Francisco melaporkan uji coba terkontrol acak pertama dari oklusi trakea endoskopi janin yang dipandu histerotomi terbuka. Tidak ada peningkatan dalam kelangsungan hidup yang diamati bila dibandingkan dengan perawatan postnatal konvensional. Junior dkk melaporkan meta analisis dari berbagai studi oklusi trakea fetoskopik. Prosedur oklusi trakea fetoskopik meningkatkan kelangsungan hidup neonatus pada 30 hari dan 6 bulan di antara pasien dengan hernia diafragma kongenital berat. Hal itu terkait dengan tingkat ketuban pecah dini yang lebih tinggi dan penurunan usia kehamilan saat melahirkan 2 minggu (Araujo Júnior *et al.*, 2017).

Waktu Persalinan

Waktu yang optimal untuk melahirkan bayi dengan hernia diafragma kongenital masih kontroversial. Stevens dkk awalnya melaporkan bahwa di antara bayi yang dilahirkan melalui operasi caesar elektif, kelahiran cukup bulan (pada 37-38 minggu kehamilan) dikaitkan dengan lebih sedikit penggunaan ECMO (22 vs 35,5%) dibandingkan dengan persalinan aterm (pada 39-41 minggu) (Praveen Kumar Chandrasekharan *et al.*, 1982). Analisis yang lebih baru menunjukkan penurunan mortalitas dengan usia kehamilan lanjut (Araujo Júnior *et al.*, 2017). Penelitian dengan sampel sebanyak 928 bayi dengan hernia diafragma kongenital, kematian neonatal dan bayi menurun dari 25 dan 36% masing-masing pada 37 minggu kehamilan sampai 17 dan 20% pada kehamilan 40 minggu. Direkomendasikan persalinan setelah usia kehamilan 39 minggu untuk menghindari komplikasi yang berhubungan dengan prematuritas dan persalinan aterm dini (Praveen Kumar Chandrasekharan *et al.*, 1982).

Manajemen Pascanatal – Medis

Persalinan harus dilakukan di pusat dengan kemampuan mengelola bayi dengan hernia diafragma kongenital dan komplikasi terkait. Resusitasi di dikamar bersalin mengikuti pedoman program resusitasi neonatal (NRP)(Praveen Kumar Chandrasekharan *et al.*, 1982). Semua bayi dengan hernia diafragma kongenital atau suspek hernia diafragma kongenital memerlukan selang orogastrik/ nasogastrik dengan suction untuk mendekompresi usus. Ventilasi bag-mask harus dihindari. Sebagian besar bayi ini (terutama dengan diagnosis hernia diafragma kongenital prenatal) memerlukan intubasi di ruang bersalin. Sebuah oksimeter pulsa pra-duktal ditempatkan pada ekstremitas atas kanan sesegera mungkin. Ventilasi menggunakan resusitasi T-piece sebaiknya menjadi pilihan untuk menghindari tekanan jalan napas yang tinggi. Tekanan inspirasi puncak (PIP) sebaiknya di bawah 25 cm H₂O untuk menghindari kerusakan pada paru hipoplastik/imatur. Oksigen dapat dititrasi untuk mempertahankan saturasi preduktal yang direkomendasikan oleh NRP. Di beberapa fasilitas pelayanan kesehatan, saturasi preduktal > 70% diterima untuk 1-2 jam pertama jika pH dan karbon dioksida arteri untuk PaCO₂ berada dalam batas normal.

DAFTAR PUSTAKA

- Araujo Júnior, E., Tonni, G., Martins, W. P., & Ruano, R. 2017. Procedure-Related Complications and Survival Following Fetoscopic Endotracheal Occlusion (FETO) for Severe Congenital Diaphragmatic Hernia: Systematic Review and Meta-Analysis in the FETO Era. *European Journal of Pediatric Surgery*, 27(4), 297–305. <https://doi.org/10.1055/s-0036-1587331>
- Beurskens, L. W. J. E., Tibboel, D., Lindemans, J., Duvekot, J. J., Cohen-Overbeek, T. E., Veenma, D. C. M., De Klein, A., Greer, J. J., & Steegers-Theunissen, R. P. M. 2010. Retinol status of newborn infants is associated with congenital diaphragmatic hernia. *Pediatrics*, 126(4), 712–720. <https://doi.org/10.1542/peds.2010-0521>
- Brownlee, E. M., Howatson, A. G., Davis, C. F., & Sabharwal, A. J. 2009. The hidden mortality of congenital diaphragmatic hernia: a 20-year review. *Journal of Pediatric Surgery*, 44(2), 317–320. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2008.10.076>
- Colvin, J., Bower, C., Dickinson, J. E., & Sokol, J. 2005. Outcomes of congenital diaphragmatic hernia: A population-based study in Western Australia. *Pediatrics*, 116(3). <https://doi.org/10.1542/peds.2004-2845>
- Graham, G., & Devine, P. C. 2005. Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Seminars in Perinatology*, 29(2), 69–76. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2005.04.002>
- Greer, J. J. 2013. Current concepts on the pathogenesis and etiology of congenital diaphragmatic hernia. *Respiratory Physiology and Neurobiology*, 189(2), 232–240. <https://doi.org/10.1016/j.resp.2013.04.015>
- Induced By R. 1992. 27(7), 862–865.
- Keijzer, R., Liu, J., Deimling, J., Tibboel, D., & Post, M. 2000. Dual-hit hypothesis explains pulmonary hypoplasia in the nitrofen model of congenital diaphragmatic hernia. *American Journal of Pathology*, 156(4), 1299–1306. [https://doi.org/10.1016/S0002-9440\(10\)65000-6](https://doi.org/10.1016/S0002-9440(10)65000-6)

- Lakshminrusimha, S. 2012. The pulmonary circulation in neonatal respiratory failure. *Clinics in Perinatology*, 39(3), 655–683. <https://doi.org/10.1016/j.clp.2012.06.006>
- Lally, K. P., Bagolan, P., Hosie, S., Lally, P. A., Stewart, M., Cotten, C. M., Van Meurs, K. P., & Alexander, G. 2006. Corticosteroids for fetuses with congenital diaphragmatic hernia: Can we show benefit? *Journal of Pediatric Surgery*, 41(4), 668–674. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2005.12.007>
- Luong, C., Rey-Perra, J., Vadivel, A., Gilmour, G., Sauve, Y., Koonen, D., Walker, D., Todd, K. G., Gressens, P., Kassiri, Z., Nadeem, K., Morgan, B., Eaton, F., Dyck, J. R., Archer, S. L., & Thébaud, B. 2011. Antenatal sildenafil treatment attenuates pulmonary hypertension in experimental congenital diaphragmatic hernia. *Circulation*, 123(19), 2120–2131. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.108.845909>
- Mueller, R. F. 1989. The Developing Human. Clinically Oriented Embryology. *Journal of Medical Genetics*, 26(9), 608–608. <https://doi.org/10.1136/jmg.26.9.608>
- Pierro, M., & Thébaud, B. 2014. Understanding and treating pulmonary hypertension in congenital diaphragmatic hernia. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*, 19(6), 357–363. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2014.09.008>
- Praveen Kumar Chandrasekharan, M. R., Madappa, R., Rothstein, D. H., & Lakshminrusimha, S. 1982. Congenital diaphragmatic hernia: A review. *Heart and Lung: Journal of Acute and Critical Care*, 11(6), 532–540. <https://doi.org/10.1186/s40748-017-0045-1>
- Schwartz, S. M., Vermilion, R. P., & Hirschl, R. B. 1994. Evaluation of left ventricular mass in children with left-sided congenital diaphragmatic hernia. *The Journal of Pediatrics*, 125(3), 447–451. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(05\)83293-7](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(05)83293-7)
- Singh, S. J., Cummins, G. E., Cohen, R. C., Cass, D., Harvey, J. G., Martin, H. C. O., Pitkin, J., Shun, A., & Glasson, M. J. 1999. Adverse outcome of congenital diaphragmatic hernia is determined by diaphragmatic agenesis, not by antenatal diagnosis. *Journal of Pediatric Surgery*, 34(11), 1740–1742. [https://doi.org/10.1016/S0022-3468\(99\)90658-9](https://doi.org/10.1016/S0022-3468(99)90658-9)

- Slavotinek, A. M. 2004. Fryns Syndrome: A Review of the Phenotype and Diagnostic Guidelines. *American Journal of Medical Genetics*, 124 A(4), 427–433. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20381>
- Wat, M. J., Veenma, D., Hogue, J., Holder, A. M., Yu, Z., Wat, J. J., Hanchard, N., Shchelochkov, O. A., Fernandes, C. J., Johnson, A., Lally, K. P., Slavotinek, A., Danhaive, O., Schaible, T., Cheung, S. W., Rauen, K. A., Tonk, V. S., Tibboel, D., de Klein, A., & Scott, D. A. 2011. Genomic alterations that contribute to the development of isolated and non-isolated congenital diaphragmatic hernia. *Journal of Medical Genetics*, 48(5), 299–307. <https://doi.org/10.1136/jmg.2011.089680>
- Worley, K. C., Dashe, J. S., Barber, R. G., Megison, S. M., McIntire, D. D., & Twickler, D. M. 2009. Fetal magnetic resonance imaging in isolated diaphragmatic hernia: volume of herniated liver and neonatal outcome. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 200(3), 318.e1-318.e6. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2008.10.008>
- Yang, W., Carmichael, S. L., Harris, J. A., & Shaw, G. M. 2006. Epidemiologic characteristics of congenital diaphragmatic hernia among 2.5 million California births, 1989-1997. *Birth Defects Research Part A - Clinical and Molecular Teratology*, 76(3), 170–174. <https://doi.org/10.1002/bdra.20230>

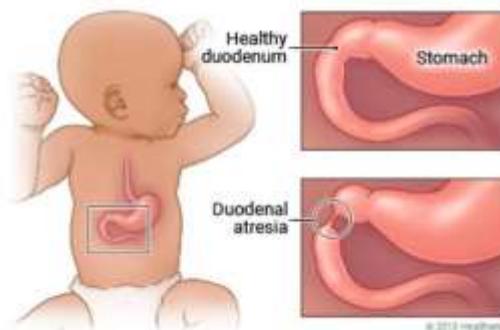
BAB 9

ATRESIA DUODENI

Oleh Niken Bayu Argaheni

9.1 Pendahuluan

Atresia duodenum adalah obstruksi usus kongenital yang dapat menyebabkan muntah empedu atau non empedu dalam 24 hingga 38 jam pertama kehidupan neonatal, biasanya setelah pemberian makanan oral pertama. Hal ini terkait dengan polihidramnion dalam rahim dan merupakan salah satu penyebab paling umum dari obstruksi usus janin. Jika atresia duodenum tidak terdiagnosis antenatal, maka diagnosis dapat dibuat secara radiografis dengan foto polos abdomen sebagai langkah pertama dalam evaluasi. Ini dapat diikuti dengan pemeriksaan kontras terkontrol jika diperlukan (Bishop *et al.*, 2020; Cincinnati Children's, 2019; Partridge & Hedrick, 2018; Teague *et al.*, 2018)



Gambar 9.1 : atresia duodeni (Sumber: uhs.nhs.uk)

9.2 Etiologi

Obstruksi duodenum menyebabkan atresia duodenum, biasanya distal ampula Vater di bagian kedua duodenum. Selama minggu kedelapan hingga kesepuluh perkembangan embriologis, kesalahan re-kanalisasi duodenum adalah penyebab utama atresia duodenum. Pada atresia duodenum, terjadi obstruksi total lumen

duodenum. Stenosis duodenum adalah istilah yang digunakan untuk penyempitan, yang mengakibatkan obstruksi lumen duodenum yang tidak sempurna. Jaring duodenum adalah penyebab yang lebih jarang dari obstruksi duodenum, yang cenderung menyebabkan deformitas windsock dari lumen duodenum. Penyebab atresia duodenum tidak diketahui. Diperkirakan hasil dari masalah selama perkembangan embrio. Duodenum tidak berubah dari struktur padat menjadi seperti tabung, seperti biasanya. Banyak bayi dengan atresia duodenum juga memiliki sindrom Down. Atresia duodenum sering dikaitkan dengan cacat lahir lainnya.

9.3 Epidemiologi

Atresia duodenum terjadi pada 1 dari 5000 sampai 10.000 kelahiran hidup. Hal ini sering dikaitkan dengan anomali lain, termasuk trisomi 21/sindrom *Down* dan malformasi jantung. Sekitar 30% sampai 40% anak-anak dengan atresia duodenum memiliki sindrom *Down*. Ada 3% prevalensi atresia duodenum kongenital di antara pasien dengan trisomi 21/sindrom *Down*. Tidak ada perbedaan prevalensi antara jenis kelamin. Ada hubungan dengan VACTERL, pankreas annular, dan atresia usus lainnya, termasuk atresia jejunum, atresia ileum, dan atresia rektal. Asosiasi VACTERL adalah kondisi kompleks yang mungkin memiliki penyebab yang berbeda. Pada beberapa orang, kondisi ini bisa terjadi karena interaksi berbagai faktor genetik dan lingkungan. Namun, karakteristik kelainan dalam asosiasi VACTERL berkembang sebelum lahir.

Mayoritas kasus atresia atau stenosis duodenum terjadi tanpa alasan yang jelas (sporadis). Ada dua teori mengapa kelainan itu bisa terjadi. Cacat pembuluh darah pada embrio dapat menyebabkan tidak adanya atau penutupan duodenum dengan mengurangi suplai darah di daerah yang terkena, atau mungkin ada pertumbuhan berlebih dari sel-sel di duodenum yang menghalangi saluran bagian pertama duodenum (lumen) terjadi selama minggu keenam atau ketujuh perkembangan janin. Beberapa kasus atresia duodenum telah diwariskan sebagai sifat genetik resesif autosomal. Ciri-ciri manusia, termasuk penyakit genetik klasik, adalah produk

interaksi dua gen, satu diterima dari ayah dan satu lagi dari ibu. Pada gangguan resesif, kondisi tidak muncul kecuali seseorang mewarisi gen cacat yang sama untuk sifat yang sama dari setiap orang tua. Jika seseorang menerima satu gen normal dan satu gen untuk penyakit, orang tersebut akan menjadi pembawa penyakit, tetapi biasanya tidak akan menunjukkan gejala. Risiko penularan penyakit ini kepada anak-anak dari pasangan, keduanya pembawa penyakit resesif, adalah 25 persen. Lima puluh persen anak-anak mereka berisiko menjadi pembawa penyakit, tetapi umumnya tidak akan menunjukkan gejala gangguan tersebut. Dua puluh lima persen dari anak-anak mereka mungkin menerima kedua gen normal, satu dari setiap orang tua, dan secara genetik akan normal (untuk sifat tertentu itu). Risikonya sama untuk setiap kehamilan.

9.4 Gejala

Atresia duodenum muncul pada awal kehidupan sebagai muntah, biasanya terjadi dalam 24-38 jam pertama kehidupan setelah pemberian makan pertama, dan semakin memburuk jika tidak diobati. Kadang-kadang muntah mungkin proyektil, yang, seperti pilorospasme dan refluks gastroesofageal, dapat mensimulasikan stenosis pilorus hipertrofik. Presentasi klinis muntah empedu menunjukkan obstruksi usus kongenital distal ampula Vater. Ada kasus atresia proksimal ampula Vater yang hadir tanpa muntah empedu. Ampula Vater terletak di bagian kedua atau desendens duodenum. Muntah empedu yang berlebihan dapat menyebabkan alkalosis metabolik hipokalemia hipokloremik dengan asiduria paradoksikal, terutama jika terjadi keterlambatan hidrasi. Pasien memiliki gejala distensi abdomen dan tidak ada pergerakan usus. Dalam beberapa jam pertama setelah lahir, sebagian besar bayi dengan atresia duodenum mengalami muntah. Muntah mungkin berwarna kuning, hijau atau coklat muda. Bayi mungkin muntah setelah menyusu pertama kali. Muntah memburuk jika tidak diobati. Dalam kasus ini, penting untuk membedakan atresia duodenum dari malrotasi (Schwartz, 2021).

Bayi juga mungkin mengalami:

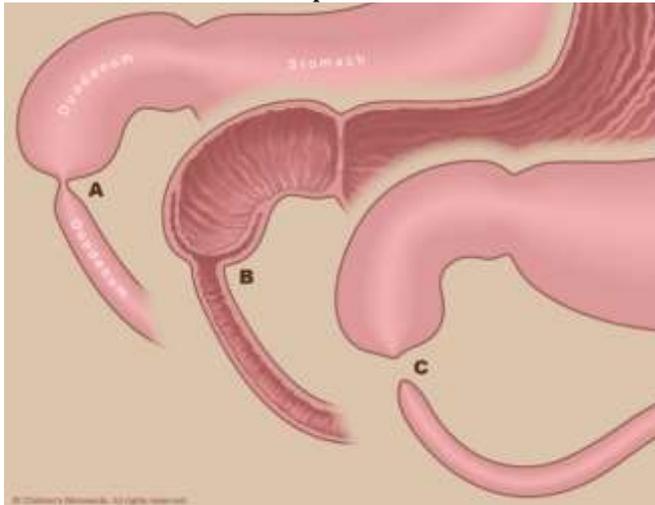
- 1) Berat badan lahir rendah.
- 2) Lahir prematur.

3) Pembengkakan pada perut bagian atas (perut).

Pasien dengan penyumbatan parsial duodenum mungkin masih mengalami muntah pada masa bayi jika penyumbatannya cukup parah. Kurang parah, penyumbatan parsial juga dapat muncul kemudian di masa kanak-kanak. Gejala yang muncul terlambat lebih bervariasi dan meliputi:

- 1) Regurgitasi.
- 2) Gangguan pencernaan.
- 3) Rasa sakit.
- 4) Malabsorpsi.
- 5) Massa perut.

Bagi bayi yang tidak mendapat pengobatan karena atresia duodenum, bisa berakibat fatal. Bayi yang menjalani operasi untuk memperbaiki kondisi biasanya memiliki hasil yang sangat baik. Beberapa bayi memiliki kondisi lain yang terkait dengan atresia duodenum, seperti sindrom Down. Bayi-bayi ini mungkin memiliki tantangan lain, bahkan setelah operasi atresia duodenum.



Gambar 9.2 : Obstruksi Tidak Lengkap (A) Dikenal Sebagai "Jaring" Duodenum Karena Membran Seperti Jaring Yang Terbentuk Di Dalam Duodenum Pada Titik Obstruksi (B). Atresia Duodenum Lengkap Terjadi Ketika Segmen Duodenum Tidak Ada (C).

(Sumber: childrensmn.org)

9.5 Diagnosa

Penyedia layanan kesehatan dapat mendeteksi atresia duodenum sebelum atau setelah kelahiran. Sebelum lahir, penyedia layanan dapat mendeteksi potensi atresia duodenum menggunakan yang berikut ini:

- 1) Ultrasonografi janin: Tes ini dapat memeriksa saluran pencernaan bayi Anda. Kehadiran dua "gelembung" yang mewakili lambung dan duodenum atau hanya gelembung perut yang besar akan meningkatkan kekhawatiran akan atresia atau stenosis duodenum. Ultrasonografi juga dapat menunjukkan tingkat cairan ketuban yang tinggi (polihidramnion). Biasanya, bayi menelan dan menyerap beberapa cairan ketuban di dalam rahim. Tetapi bayi dengan atresia atau stenosis duodenum mungkin tidak menelan dan menyerap cairan ketuban dalam jumlah normal. Hal ini dapat mengakibatkan kelebihan cairan ketuban di sekitar bayi.
- 2) Pencitraan resonansi magnetik janin (MRI): Tes pencitraan ini mungkin menunjukkan beberapa temuan serupa dengan USG, tetapi dapat membantu dalam menentukan tingkat atresia jika tidak jelas pada USG.

Jika atresia duodenum dicurigai atau didiagnosis sebelum lahir, menjadi penting untuk mencari cacat kromosom, seperti yang terkait dengan sindrom Down. Ini dapat dilakukan dengan amniosentesis atau pengambilan sampel vilus korionik.

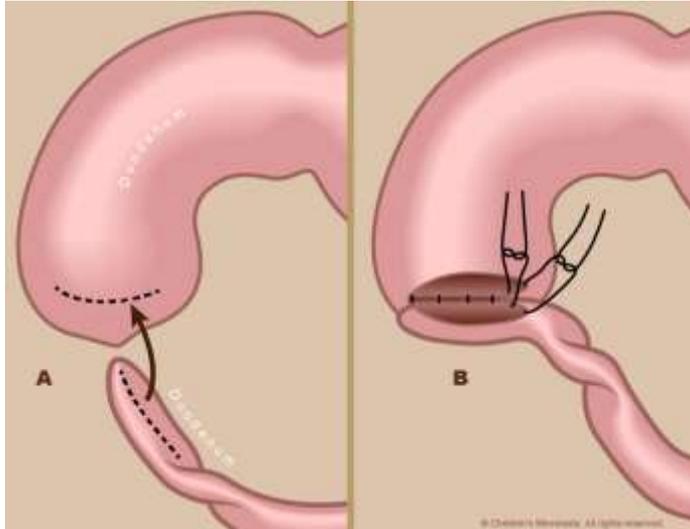
- 1) Amniosentesis: Ini adalah tes untuk memeriksa kondisi genetik atau kromosom, seperti sindrom Down. Prosedur ini melibatkan analisis sampel kecil cairan ketuban.
- 2) Bahkan jika penyedia mencurigai atresia duodenum sebelum kelahiran, mereka tidak dapat memverifikasi diagnosis sampai bayi lahir. Setelah bayi Anda lahir, penyedia layanan kesehatan dapat menggunakan:
- 3) Rontgen perut: Tes ini mencari udara atau cairan di perut dan bagian pertama dari usus. Secara klasik, untuk atresia duodenum, seseorang akan melihat perut yang membesar (melebar) dan duodenum tanpa udara lebih jauh di dalam usus. Ini disebut tanda "gelembung ganda". Untuk stenosis

duodenum, obstruksi duodenum parsial atau atresia duodenum dengan malformasi saluran empedu yang jarang, udara masih dapat terlihat di usus di luar duodenum.

- 4) Tes barium: Tes ini menggunakan jumlah barium yang aman (cairan putih yang muncul pada sinar-X) dan fluoroskopi (menggunakan sinar-X waktu nyata untuk membuat film). Penyedia menggunakan tes ini untuk memeriksa saluran gastrointestinal (GI) bagian atas. Bayi biasanya menerima barium melalui selang nasogastrik (tabung yang mengalir melalui hidung ke saluran pencernaan bagian atas). Tes ini paling berguna untuk menentukan obstruksi duodenum parsial atau stenosis dan untuk mencari penyebab lain dari gejala tanpa adanya diagnosis yang jelas dari atresia duodenum.

9.6 Treatment

Atresia duodenum dapat dikenali melalui USG dengan adanya "gelembung ganda" yang dapat dilihat di daerah perut. Semakin dini gangguan tersebut dikenali dan pembedahan dilakukan, semakin baik hasilnya. Nutrisi parenteral (makanan yang diberikan melalui vena atau langsung ke perut, tetapi tidak melalui mulut) mungkin diperlukan untuk jangka waktu tertentu. Operasi yang paling sering dilakukan adalah duodenojejunostomy. Ini adalah prosedur di mana koneksi terbentuk antara duodenum dan jejunum. Ketika atresia terletak di bagian pertama duodenum, gastrojejunostomy mungkin merupakan pengobatan pilihan. Ini adalah prosedur di mana ada pembuatan koneksi bedah antara perut dan jejunum melewati obstruksi. Duodenoduodenostomi adalah prosedur bedah lain yang terkadang digunakan untuk membuat sambungan atau lubang antara dua bagian duodenum yang terbagi. Konseling genetik mungkin bermanfaat bagi pasien dan keluarga dengan bentuk kelainan yang diturunkan (NORD, 2021).



Gambar 9.3 : Selama Operasi Untuk Memperbaiki Atresia Duodenum, Ahli Bedah Membuka Ujung Duodenum Yang Tersumbat (A) Dan Kemudian Menjahitnya Bersama-Sama (B)
(Sumber: childrensmn.org)

9.7 Komplikasi

Setelah operasi, mungkin ada komplikasi seperti:

- 1) Pembengkakan bagian pertama dari usus kecil
- 2) Masalah dengan gerakan melalui usus
- 3) Refluks gastroesofageal

DAFTAR PUSTAKA

- Bishop, J. C., McCormick, B., Johnson, C. T., Miller, J., Jelin, E., Blakemore, K., & Jelin, A. C. 2020. The Double Bubble Sign: Duodenal Atresia and Associated Genetic Etiologies. *Fetal Diagnosis and Therapy*, 47(2), 98–103. <https://doi.org/10.1159/000500471>
- Cincinnati Children's. 2019. Intestinal Atresia and Stenosis | Treatment, Diagnosis, and Outlook. Retrieved 30 July 2022, from <https://www.cincinnatichildrens.org/health/i/obstructions>
- NORD. 2021. Duodenal Atresia or Stenosis - NORD (National Organization for Rare Disorders). Retrieved 30 July 2022, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/duodenal-atresia-or-stenosis/>
- Partridge, E., & Hedrick, H. L. 2018. Duodenal atresia and stenosis. In *Rickham's neonatal surgery* (pp. 675–682). https://doi.org/10.1007/978-1-4471-4721-3_31
- Schwartz, C. I. 2021. Duodenal atresia: MedlinePlus Medical Encyclopedia. Retrieved 30 July 2022, from <https://medlineplus.gov/ency/article/001131.htm>
- Teague, W. J., Jones, M. L. M., Hawkey, L., Smyth, I. M., Catubig, A., King, S. K., ... Hutson, J. M. 2018. FGF10 and the Mystery of Duodenal Atresia in Humans. *Frontiers in Genetics*, 9. <https://doi.org/10.3389/fgene.2018.00530>

BAB 10

MENINGOKEL, ENCEPHALOKEL

Oleh Kandace Sianipar

10.1 Pendahuluan

Anak-anak Indonesia adalah bagian penting dari masa depan negara dan kesuksesan mereka akan menentukan masa depan Indonesia. Masa depan anak-anak Indonesia cerah jika dipimpin oleh orang tua yang sehat dan sejahtera. Padahal, banyak anak Indonesia yang lahir dalam keadaan sulit karena penyakit, cacat bawaan, dan gizi buruk. Jika masalah ini tidak diselesaikan, kualitas hidup anak-anak ini akan rendah (IDAI, 2008).

Kelainan kongenital yang merupakan kelainan dalam pertumbuhan struktur bayi yang timbul sejak kehidupan hasil konsepsi sel telur. Kelainan kongenital dapat merupakan sebab terjadinya abortus, janin lahir mati atau kematian segera setelah lahir.

Spina bifida adalah cacat lahir pada sumsum tulang belakang. Spina bifida kemungkinan besar merupakan hasil dari kombinasi faktor, termasuk faktor genetik, lingkungan dan nutrisi. Diperkirakan kekurangan asam folat dalam makanan ibu selama kehamilan adalah salah satu kontributor utama. (Dewanti, 2013)

Gusti, 2016 menyatakan selain menyebabkan kematian neonatal, kelaianan bawaan juga merupakan penyebab bayi lahir mati dan abortus spontan. Terdapat 15 jenis kelainan bawaan yang di surveilans dengan kriteria kelainan bawaan yang dapat dicegah, mudah dideteksi dan dikoreksi (*preventable, detectable, and correctable*) dan merupakan masalah kesehatan masyarakat. Kelainan bawaan yang paling banyak ditemukan adalah dari kelompok muskuloskeletal (*talipes equinovarus*) 22,3%, sistem saraf (*anencephali, spina bifida dan meningochele*) 22%, celah bibir dan langit-langit 18,5%, dan omfalocel 12,5% (Depkes, 2016)

10.2 Meningokel

10.2.1 Definisi

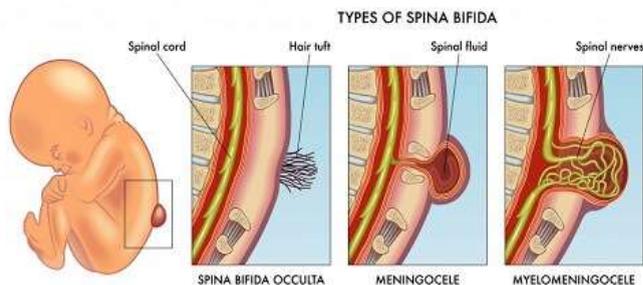
Meningokel, juga dikenal sebagai spina bifida (cacat lahir pada tulang belakang), adalah jenis perkembangan vagina bawaan. Proses abnormal ini biasanya terjadi selama empat minggu pertama kehamilan, dan terdiri dari penutupan tabung saraf yang abnormal atau tidak lengkap (sistem saraf pusat masa depan).

Meningokel, juga dikenal sebagai spina bifida (cacat lahir pada tulang belakang), adalah jenis perkembangan vagina bawaan. Proses abnormal ini biasanya terjadi selama empat minggu pertama kehamilan, dan terdiri dari penutupan tabung saraf yang abnormal atau tidak lengkap (sistem saraf pusat masa depan).

Spina bifida adalah cacat lahir yang mempengaruhi sumsum tulang belakang. Pada meningokel, membran pelindung sumsum tulang belakang menonjol dari celah di tulang belakang yang lebih besar, membentuk kantung di punggung bayi.

Meningokel adalah salah satu dari tiga jenis spina bifida bawaan. Ini adalah cacat lahir di sumsum tulang belakang yang dapat menyebabkan kelumpuhan.

Meningokel adalah massa yang menonjol dari vertebra yang tidak lengkap, dan sering teraba sebagai benjolan berisi cairan di bawah kulit. Spina bifida adalah celah pada tulang belakang (vertebra), yang disebabkan ketika bagian dari satu atau lebih tulang belakang tidak menutup atau tidak terbentuk sempurna. Muslihatun, 2010



Gambar 10.1 : Meningokel

Sumber : (Maharani, Rahman, Islamy, & Iqbal, 2021)

10.2.2 Etiologi

Banyak sekali riset meningokel yang menyatakan bahwa 70% kasus meningokel dapat dicegah dengan suplementasi asam folat sehingga defisiensi asam folat dianggap sebagai salah satu faktor penting dalam teratogenesis meningokel.

Penyebab meningokel adalah cacat. penutupan spina bifida melibatkan pertumbuhan abnormal dari sumsum tulang belakang atau lapisannya, biasanya di garis tengah. Risiko melahirkan bayi dengan spina bifida sangat terkait dengan defisiensi asam folat, terutama pada awal kehamilan.

Meningokel membentuk sebuah kista yang diisi oleh cairan serebrospinal dan meninges. Massa linea mediana yang berfluktuasi yang dapat bertraniluminasi terjadi sepanjang kolumna vertebralis, biasanya terjadi dibawah punggung. Sebagian besar meningokel tertutup dengan baik pada kulit dan tidak mengancam penderita, pada pemeriksaan neorologis yang cermat sangat dianjurkan.

Meskipun penyebab pasti meningokel masih belum diketahui, banyak faktor, termasuk genetika dan lingkungan, diduga berperan dalam perkembangan malformasi ini, dan tabung saraf biasanya berkembang 4 minggu setelah pembuahan. Faktor penyebab yang diidentifikasi adalah kadar vitamin ibu yang rendah, termasuk asam folat, dan hipertermia selama kehamilan. Ketika wanita mengonsumsi vitamin prenatal, termasuk asam folat, hampir 50% cacat tabung saraf dapat dicegah. (Betz, C.L. & Sowden, L.A. 2002).

Sumsum tulang belakang dan tonjolan meningeal menyebabkan kerusakan pada sumsum tulang belakang dan akar saraf, yang mengakibatkan penurunan fungsi atau kecacatan di atau di bawah bagian tubuh yang dipersarafi oleh saraf ini.

Gangguan pembentukan komponen janin di dalam Rahim. Cacat SSP kongenital yang paling umum dan penting adalah cacat tabung saraf, terjadi pada 3 - 4 dari 100.000 kelahiran hidup. Meskipun penyebab utama menentukan morbiditas dan mortalitas, banyak kelainan yang kurang signifikan secara klinis mungkin tidak ditemukan sampai penemuan insidental di kemudian hari.

10.2.3 Gejala Meningokel

Gejala meningokel bervariasi tergantung pada tingkat keparahan kerusakan pada sumsum tulang belakang dan akar saraf yang terkena. Beberapa anak memiliki gejala ringan atau tanpa gejala sementara yang lain mengalami kelumpuhan di area di dalam sumsum tulang belakang atau akar saraf yang terkena. Paling banyak terjadi di punggung bawah, terutama di daerah lumbar atau sakral karena penutupan vertebra di bagian ini terjadi paling akhir.

Risiko spina bifida dapat dikurangi dengan mengonsumsi suplemen asam folat. Kekurangan asam folat pada cacat lahir lainnya juga telah ditemukan pada pasien dengan spina bifida, termasuk hidrosefalus dan dislokasi pinggul. Beberapa anak memiliki gejala ringan atau tanpa gejala sementara yang lain mengalami kelumpuhan di area di dalam sumsum tulang belakang dan akar saraf yang terpengaruh.

Pasien dengan spina bifida juga memiliki cacat lahir lainnya seperti hidrosefalus dan dislokasi pinggul. Beberapa anak memiliki gejala ringan atau tanpa gejala, sementara yang lain mengalami kelumpuhan di sumsum tulang belakang dan daerah yang dipersarafi oleh akar saraf yang terkena.

Spina bifida subklinis adalah bentuk spina bifida yang paling ringan. Satu atau lebih tulang belakang cacat, tetapi sumsum tulang belakang dan selaputnya (meningen) tidak terlihat. Myeloma adalah bentuk paling parah dari spina bifida, di mana sumsum tulang belakang menonjol dan kulit di atasnya tampak kasar dan merah.

Meningokel, ini adalah meningen yang menonjol dari tulang belakang, tidak utuh, tetapi dapat dirasakan sebagai massa berisi cairan di bawah kulit.

Ada tiga jenis spina bifida :

- a. Spina bifida okulta, merupakan spina bifida yang paling ringan satu/beberapa vertebra tidak terbentuk secara normal, tetapi korda spinalis dan selaputnya (meningens) tidak menonjol.
- b. Mielokel, merupakan jenis spina bifida yang paling berat yang mana korda spinalis menonjol dan kulit di atasnya tampak kasar serta merah.

- c. Meningokel, yaitu meninges menonjol melalui vertebra yang tidak utuh dan teraba sebagai suatu benjolan berisi cairan dibawah kulit

Contoh gejala spina bifida yang umum:

- a. Sumsum tulang belakang terkompresi, rentan terhadap infeksi (meningitis)
- b. Tonjolan seperti kantong di tengah punggung bawah bayi yang baru lahir
- c. Kelumpuhan/kelemahan pinggul, tungkai atau kaki
- d. yaitu berkurangnya sensasi inkontinensia urin (Besar) dan inkontinensia feses (diare)
- e. Kantong tidak tembus cahaya saat disinari

Gejala spina bifida subklinis meliputi:

- a. Ada depresi di daerah sakral
- b. Sumsum tulang belakang tetap di sumsum tulang belakang (dura tidak memiliki saraf)
- c. Sejumput rambut di sakrum (belakang panggul).

Pembedahan mengoreksi kelainan sehingga bayi normal tanpa defisit sensorik atau motorik.

10.2.4 Pencegahan Meningokel.

Risiko spina bifida dapat dikurangi dengan mengonsumsi suplemen asam folat. Kekurangan asam folat pada wanita terjadi sangat dini dan harus diperbaiki sebelum wanita hamil.

Wanita yang berencana hamil harus mengonsumsi asam folat hingga 0,4 mg per hari, sedangkan kebutuhan asam folat untuk ibu hamil adalah 1 mg/hari.

Pada janin, folat yang cukup berperan dalam mengurangi risiko cacat sistem saraf pusat (*neural tube defect* (NTD) dan cacat lahir lainnya seperti meningokel). Jantung janin ke-28 hari setelah pembuahan

10.2.5 Diagnosis Meningokel

Diagnosis spina bifida, termasuk meningokel, didasarkan pada gejala dan hasil pemeriksaan fisik. Selama trimester pertama, ibu hamil menjalani tes darah yang disebut *triple screening*. Tes ini merupakan tes skrining untuk spina bifida, down syndrome dan kelainan bawaan lainnya

Hingga 85% wanita dengan bayi spina bifida mengalami peningkatan kadar alfa-fetoprotein dalam serum mereka. Tes ini memiliki tingkat positif palsu yang tinggi, jadi jika diperoleh hasil positif, pengujian lebih lanjut harus dilakukan untuk memastikan diagnosis. Ultrasonografi biasanya dilakukan untuk mendeteksi spina bifida. Amniosentesis (analisis cairan ketuban) juga dapat dilakukan.

Setelah bayi lahir, rontgen tulang belakang diambil untuk menentukan luas dan lokasi kelainan, USG tulang belakang dapat menunjukkan kelainan pada sumsum tulang belakang dan tulang belakang, dan kadang-kadang dilakukan rontgen. CT atau MRI dari tulang belakang digunakan untuk menentukan lokasi dan luasnya anomali.

Pemeriksaan neurologis yang cermat sangat dianjurkan. Anak-anak tanpa gejala dengan pemeriksaan neurologis normal dan ketebalan keseluruhan kulit di atas meningokel dapat menunda operasi. Pasien harus dievaluasi secara hati-hati menggunakan *computed tomography* (CT) atau magnetic resonance imaging (MRI) dengan Metrizamond untuk mengidentifikasi keterlibatan abnormal seperti keterlibatan jaringan saraf atau tulang keterlambatan sumsum. Diastematoma dan lipoma. Untuk mencegah meningitis, pasien dengan kebocoran cairan serebrospinal (CSS) di lapisan tipis kulit harus segera menjalani operasi. Pada beberapa anak dengan meningokel, CT Scan kepala direkomendasikan karena berhubungan dengan hidrosefalus. Meningokel anterior menonjol ke panggul melalui defek sakral.

10.2.6 Penatalaksanaan Meningokel

- a. Beri KIE tentang keadaan neonatus
- b. Bantu keluarga menghadapi anomali bawaan ini
- c. Lakukan rujukan,, untuk tindakan operasi untuk menutup lubang yang terbentuk

- d. Sebelum operasi, bayi ditempatkan dalam inkubator, membuka pakaian, dan dibaringkan tengkurap atau miring jika kantongnya besar untuk menghindari infeksi.
- e. Setelah operasi pengamatan terhadap tanda-tanda hidrosefalus (ukur Lingkar Kepala setiap hari) atau meningitis (kelemahan, penolakan untuk minum, lekas marah, kejang, ubun-ubun besar menonjol)
- f. Kerjasama dengan dokter anak, ahli bedah, ahli ortopedi, ahli saraf untuk operasi. Sebelumnya telah dilakukan melalui persetujuan dan pilihan informasi keluarga ketika memberikan antibiotik untuk meminimalkan infeksi. (Maryanti, Sujianti, Budiarti, 2011)

10.3 Ensefalokel

10.3.1 Definisi

Ensefalokel adalah jenis cacat tabung saraf bawaan, dimana kantung yang berisi otak/meningens/cairan serebrospinalis terbentuk di luar tengkorak akibat cacat tulang. Ensefalokel dapat terjadi akibat trauma, tumor, cedera latrogenik (Cruz & Jesus, 2021).

Ensefalokel adalah cacat tabung saraf yang ditandai dengan penonjolan seperti kantung meningen (meninges) dan otak melalui lubang di tengkorak. Cacat pada tengkorak yang menyebabkan herniasi sistem saraf pusat. Encephaloceles terjadi di bagian belakang kepala dan sering disertai dengan gangguan mental yang parah dan mikrosefali. (Maryanti, Sujianti, Budiarti, 2010)

Ensefalokel adalah suatu kondisi di bagian belakang kepala di mana celah di bagian belakang kepala menciptakan kantong berisi cairan jaringan saraf atau bagian otak.



Gambar 10.2 : Ensefalokel

Sumber : (Maharani, Rahman, Islamy, & Iqbal, 2021)

10.3.2 Etiologi

Meningitis disebabkan oleh cacat pada penutupan tabung saraf selama perkembangan janin. Jaringan otak yang menonjol mungkin terletak di bagian belakang kepala, bagian atas kepala, atau di antara dahi dan hidung. Melalui ruang inilah struktur dan membran otak tertentu keluar. Akibat dari gangguan ini adalah quadriplegia, retardasi pertumbuhan, keterbelakangan mental, dan kejang berulang. Ada sejumlah penyebab yang mencurigakan untuk kondisi ini, termasuk :

- a. Infeksi
- b. Faktor usia ibu terlalu muda atau jika hamil terlalu tua
- c. Mutasi gen
- d. Defisiensi folat, nutrisi yang tidak tepat menyebabkan kegagalan penutupan tabung saraf selama perkembangan janin.
- e. Cacat tabung saraf selama perkembangan janin. Kegagalan penutupan tabung saraf karena craniogenesis abnormal dalam rahim. B. Kekurangan asam folat selama kehamilan, infeksi selama kehamilan, terutama infeksi TORCH, mutasi genetik (paparan radiasi, obat yang mengandung mutagen)
- f. Cacat tengkorak terutama oksipital, kadang-kadang hidung, frontal, atau parietal.

10.3.3 Gejala Ensefalokel

Gejala ensefalokel antara lain hidrosefalus, kelumpuhan pada ke empat tungkai (*static quadriplegia*), keterlambatan perkembangan, mikrosefali, gangguan penglihatan, keterbelakangan dan pertumbuhan mental, ataksia, kejang, dan anak dengan kecerdasan normal Ensefalopati lain.

Diagnosis didasarkan pada gejala dan pemeriksaan fisik, USG dapat mendeteksi kelainan, dan CT Scan dilakukan segera setelah bayi lahir untuk menentukan luas dan lokasi kelainan.

10.3.4 Pencegahan Ensefalokel

Ibu yang sedang merencanakan kehamilan sebaiknya mengonsumsi makanan bergizi, menambahkan suplemen asam folat, dan menjaga kebersihannya untuk mencegah munculnya beberapa kelainan yang dapat menyerang bayinya, termasuk

ensefalokel. Disarankan untuk mempersiapkannya terlebih dahulu, seperti membagikannya .

Sumber asam folat terdapat pada sayuran seperti bayam, asparagus, brokoli, kohlrabi, selada romaine, dan kecambah. Kacang segar atau kering, kacang polong, gandum, biji bunga matahari, produk sereal yang diperkaya (pasta sereal, roti); hati; protein; buah-buahan seperti jeruk, tomat, nanas, melon, jeruk bali, pisang, stroberi, alpukat, pisang . Produk susu seperti susu, keju, dan yogurt.

10.3.5 Diagnosis Ensefalokel

Luasnya defek dan derajat herniasi jaringan otak menentukan prognosis ensefalitis. Ensefalokel mudah dideteksi dengan USG jika cacat tengkorak cukup besar, terutama dengan hernia. Namun, lesi tengkorak sulit untuk dideteksi bila terdapat oligohidramnion.

10.3.6 Penatalaksanaan Ensefalokel

Penderita ensefalokel biasanya menjalani pembedahan untuk memperbaiki jaringan otak yang menonjol ke tengkorak, mengeluarkan kantung otak, dan memperbaiki segala kelainan kraniofasial yang terjadi (Setiyani, Astuti, *et al.*, 2016)

Memberikan informasi, komunikasi, dan pendidikan tentang kondisi neonatal untuk pengelolaan ensefalokel. Dukung keluarga dalam menangani cacat lahir ini. Rujukan pembedahan untuk memperbaiki jaringan otak yang menonjol di tengkorak, membuat kantong, dan memperbaiki kelainan kraniofasial yang muncul (Maryanti, Sujianti, Budiarti, 2011).

Tindakan yang harus dilakukan adalah :

1. Cegah infeksi pada luka ensefalokel saat melahirkan dan tutup luka dengan kain kasa steril setelah melahirkan.
2. Sangat berbahaya untuk mempersiapkan operasi sesegera mungkin untuk mencegah otak. Pembedahan biasanya dilakukan untuk memperbaiki jaringan otak yang menonjol di tengkorak, mengeluarkan kantung, dan memperbaiki kelainan pada fasia kranial yang telah berkembang.
 - 1) Tempatkan bayi dalam inkubator dengan pakaian lengkap sebelum operasi

- 2) Jika kantong bayi besar, letakkan bayi di atas perutnya untuk mencegah infeksi.
 - 3) Kerjasama dengan dokter anak, ahli bedah saraf, ahli bedah ortopedi dan ahli urologi, terutama selama operasi
 - 4) Berikan keluarga dengan persetujuan dan pilihan informasi.
3. Hati-hati menjaga luka tetap kering setelah operasi, hati-hati jangan sampai menarik atau menggaruk bayi, waspadai kemungkinan hidrosefalus, ukur lingkar kepala, berikan antibiotik dan kooperatif.

DAFTAR PUSTAKA

- Betz, C.L. & Sowden, L.A. 2002. Buku saku keperawatan pediatri halaman 469. Jakarta. EGC
- Cruz, A. J., & Jesus, O. D. 2021. Encephalocele. StatPearls , 12-24
- Depkes, 2016, Hari kelainan bawaan sedunia cegah bayi lahir cacat dengan pola hidup sehat.
- Dewanti, 2013, Analisis praktik klinik keperawatan kesehatan masyarakat perkotaanpada pasien spina bifida di ruang bedah anak lantai III utara RSUP Fatmawati, Depok : FIKUI
- IDAI, 2008, Deklarasi Surabaya 2008-kongres nasional ilmu kesehatan anak-XIV.
- Maharani, D. Y., Rahman, A., Islamy, N., & Iqbal, J. (2021). Bayi Baru Lahir dengan Kelainan Kongenital berupa Meningoensefalokel Parietal: Sebuah Laporan Kasus. Arteri Jurnal Ilmu Kesehatan , 1-7
- Maryanti, D. Sujianti, Tri Budiarti, 2011. Buku Ajar Neonatus, Bayi dan Balita. Jakarta: Trans Info Media.
- Muslihatun, Wafi Nur.2010.Asuhan Neonatus Bayi dan Anak Balita. Yogyakarta:Fitramaya
- Sukesi, Astuti setiani, Asyuananik, 2016. Modul bahan ajaran cetak kebidanan praktikum asuhan kebidanan asuhan kebidanan neonatus, bayi, anak prasekolah, Kemenkes RI

BAB 11

FIMOSIS

Oleh Fuadah Ashri Nurfurqoni

11.1 Pendahuluan

Fimosis? Apakah itu fimosis? Fimosis merupakan salah satu bentuk kelainan kongenital atau kelainan bawaan. Menurut WHO pengertian dari kelainan bawaan adalah kelainan struktural atau fungsional, termasuk gangguan metabolik yang terjadi sejak lahir. Kelainan bawaan pada bayi, dapat dideteksi sejak dini, baik pada saat sebelum kelahiran melalui pemeriksaan USG, saat lahir, ataupun beberapa hari atau bulan setelah kelahiran. Kelainan bawaan dapat mempengaruhi banyak aspek, bisa mempengaruhi bentuk organ, fungsinya, atau bahkan keduanya. Kelainan bawaan yang terjadi pada bayi dapat diklasifikasikan menjadi kelainan tingkat ringan dan kelainan tingkat berat. Kesehatan ataupun kesejahteraan bayi dengan kelainan bawaan sangat bergantung pada bagian organ tubuh bayi mana yang mengalami kelainan. (Kemenkes RI, 2018) Fimosis merupakan salah satu bentuk kelainan bawaan pada saluran kemih bagian luar.

Di akhir satu tahun pertama kehidupan bayi, retraksi kulit preputium di belakang sulcus glanularis hanya mungkin terjadi pada sekitar 50% anak laki-laki. Fimosis adalah baik primer (fisiologis) tanpa tanda jaringan parut, atau sekunder (patologis), akibat jaringan parut akibat kondisi seperti balanitis xerotica obliterans. Fimosis harus dibedakan dari aglutinasi normal kulup ke kelenjar, yang merupakan fenomena fisiologis. Pada kasus fimosis ujung penis tetap sempit dan perlengketan glanular terpisah, maka ruang tersebut diisi dengan urin selama berkemih, menyebabkan kulup menggelembung ke luar. (Tekgül *et al.*, 2015) Sebetulnya pada akhir tahun pertama kehidupan bayi laki-laki, hanya 50% anak yang kondisi preputiumnya dapat diretraksi ke belakang sulcus glandularis, kemudian persentasenya menjadi lebih besar yaitu 89% pada anak usia 3 tahun. Seiring pertambahan usia, insiden kasus fimosis menurun. Misalnya saja pada anak usia

6-7 tahun insidensinya menjadi sebesar 8% dan pada remaja lelaki usia 16-18 tahun insidensinya hanya sekitar satu persen.

Pada laki-laki yang tidak disirkumsisi, kejadian fimosis meningkat, yaitu sebesar 8-23%. Kejadian fimosis jika tidak ditangani dengan tepat akan mengakibatkan komplikasi misalnya ISK (Infeksi Saluran Kemih), parafimosis atau bahkan balanitis berulang. (Sigumonrong *et al.*, 2016)

11.2 Pengertian

Fimosis yaitu kondisi dimana preputium atau kulit penis melekat pada gland penis atau kepala penis. Hal ini menyebabkan terjadinya sumbatan pada uretra (lubang saluran kemih) yang mengakibatkan bayi atau anak mengalami nyeri maupun kesulitan saat berkemih. (Handayani, Setiyani and Sa'adab, 2018) Dengan kata lain, fimosis yaitu kondisi dimana kulit preputium tidak dapat diretraksi kearah belakang gland penis. (Sigumonrong *et al.*, 2016) Untuk lebih jelasnya gambar fimosis dapat dilihat pada Gambar 1 sebagai berikut



Gambar 11.1 : Fimosis

(Sumber : Youtube(Amardeep MultiSpeciality Children Hospital, 2020))

11.3 Penyebab

Penyebab fimosis secara pasti belum diketahui, fimosis merupakan kelainan kongenital yang terjadi sejak kelahiran. Dimana secara anatomis, kulit preputium bayi melekat pada gland

penis.(Handayani, Setiyani and Sa'adab, 2018)(Setiyati, Sukesi and Esyuanani, 2016)

Fimosis patologis

Phimosis yang terjadi karena jaringan parut, infeksi, atau peradangan. Retraksi kulup yang kuat dapat menyebabkan perdarahan, jaringan parut, dan trauma psikologis bagi anak dan orang tua. Jika ada balon kulup saat buang air kecil, kesulitan buang air kecil, atau infeksi, maka pengobatan harus segera dilakukan.(Baskin *et al.*, 2017) Menurut IDAI, jika terjadi infeksi saluran kemih, perlu dilakukan pemeriksaan fisik untuk mendeteksi adanya fimosis.(Pardede *et al.*, 2011)

11.3 Tanda Gejala Fimosis

Tanda gejala yang timbul dalam kasus fimosis bervariasi, tergantung sejauh mana kelekatan antara preputium dengan glan penis. Adapun beberapa gejala yang sering timbul pada bayi atau anak dengan fimosis yaitu sebagai berikut:(Handayani, Setiyani and Sa'adab, 2018)(Setiyati, Sukesi and Esyuanani, 2016)

- 1) Bayi atau anak merasa sulit berkemih, dimana terkadang anak atau bayi mengedan atau mengerang saat akan berkemih
- 2) Bayi atau anak menjadi sering menangis sebelum urin keluar
- 3) Kulit peputium mengembung saat anak atau bayi berkemih, kondisi ini biasa disebut balloning
- 4) Kulit preputium bayi melekat erat pada bagian gland penis

11.4 Diagnosis

Lakukan pemeriksaan fisik, jika hasil pemeriksaan ternyata preputium hanya sebagian atau bahkan tidak dapat diretraksi atau justru menjadi cincin konstiksi saat ditarik ke arah belakang gland penis, maka kemungkinan terjadi disporposi antara lebar kulit preputium dengan diameter glan penis bayi.

Fimosis juga dapat didiagnosis jika pada pemeriksaan terdapat perlengketan antara kulit preputium dengan epitel glandular dan atau frenulum breve. (Sigumonrong *et al.*, 2016)

11.5 Peran Bidan

Sebagai tenaga kesehatan, dalam kasus fimosis peran bidan adalah sebagai berikut:

Lakukan observasi dan edukasi kepada ibu dan keluarga, bahwa bayi baru lahir harus sudah berkemih dalam 24 jam setelah kelahiran. Selanjutnya bayi akan BAK 5-6 kali dalam sehari, warna urin jernih tidak berwarna pekat. (IDAI, 2014) Waspada jika bayi mengeluarkan urin bercampur darah.

- 1) Lakukan edukasi kepada ibu dan keluarga, khususnya kepada ibu yang melahirkan bayi laki-laki, bahwa pada saat memandikan, terutama pada bayi yang kemungkinan fimosis untuk mendorong preputium kebelakang dan membersihkan ujung penis dengan air dan kapas DTT.
- 2) Bila diperoleh data bahwa fimosis yang terjadi menghambat keluarnya air seni, maka rujuk ke dokter untuk diberikan tindakan berikutnya.
- 3) Setelah tindakan sirkumsisi oleh dokter, berikan edukasi cara merawat luka pasca khitan, untuk mencegah timbulnya infeksi. Misalnya mengoles antibiotik sesuai anjuran dokter, menjaga kebersihan luka terutama setelah berkemih jangan sampai lembab. (Handayani, Setiyani and Sa'adab, 2018)

11.6 Tatalaksana

Pengobatan phimosis pada anak-anak tergantung pada pilihan orang tua. (Tekgül *et al.*, 2015) Terapi dapat berupa sirkumsisi plastik atau sirkumsisi radikal setelah bayi berusia dua tahun.

Namun pada kasus fimosis dengan komplikasi seperti fimosis yang disertai dengan infeksi saluran kemih berulang atau terjadi balloning kulit preputium saat miksi, maka sirkumsisi harus segera dilakukan berapapun usia bayi pada saat itu.

Adapun tujuan dari sirkumsisi plastik yaitu untuk memperluas lingkaran kulit preputium saat terjadi retraksi komplrit dengan tetap mempertahankan kulit preputium dengan tujuan kosmetik. Saat sirkumsisi plastik, perlengketan juga dibebaskan. Sirkumsisi neonatal rutin untuk mencegah karsinoma penis tidak

dianjurkan. Kontraindikasi operasi adalah infeksi lokal akut dan anomali kongenital dari penis.

Selain sirkumsisi, ada terapi konservatif. Terapi ini dilakukan dengan memberikan salf kortikosteroid sebesar 0.05-0.1 persen sebanyak 2x sehari selama 20-30 hari pemberian. Perawatan ini tidak memiliki efek samping. Aglutinasi kulup tidak merespon pengobatan steroid. Namun terapi ini tidak disarankan diberikan pada bayi ataupun anak yang masih menggunakan popok atau disposable diapers, karena tidak efektif. Terapi ini baru bisa dipertimbangkan bagi anak dengan usia diatas 3 tahun.

Jika fimosis berkembang menjadi para fimosis, maka terapi yang mungkin dilakukan adalah melakukan kompresi manual pada jaringan yang mengalami oedema (edematous) disertai dengan upaya penarikan kulit preputium yang tegang melewati gland penis. Jika upaya ini gagal, maka perlu dilakukan insisi cincin dorsal yang konstriksi. Terapi yang dilakukan bergantung pada temuan klinis lokal, sirkumsisi dapat segera dilakukan atau ditunda pada waktu yang lain.

Indikasi mutlak untuk sirkumsisi pada fimosis adalah fimosis sekunder. Indikasi mutlak untuk sunat adalah fimosis sekunder. Indikasi pembedahan dini pada fimosis primer adalah balanoposthitis berulang, dan infeksi saluran kemih berulang pada pasien dengan kelainan saluran kemih.

Kontraindikasi sirkumsisi atau sunat adalah koagulopati, infeksi lokal akut dan kelainan kongenital penis, terutama hipospadia atau penis yang terkubur, karena kulup mungkin diperlukan untuk prosedur rekonstruksi. (Tekgül et al., 2015)

DAFTAR PUSTAKA

- Amardeep MultiSpeciality Children Hospital. 2020. Phimosis in Children : English.
- Baskin, L.S. et al. 2017. Phimosis.
- Handayani, T.E., Setiyani, A. and Sa'adab, N. 2018. Modul Ajar Asuhan Kebidanan Neonatus, Bayi Dan Balita. Surabaya.
- IDAI. 2014. Perawatan Bayi Baru Lahir, IDAI. Available at: <https://www.idai.or.id/artikel/klinik/pengasuhan-anak/perawatan-bayi-baru-lahir> (Accessed: 22 August 2022).
- Kemenkes RI. 2018. 'InfoDATIN: Kelainan bawaan', Pusat Data dan Informasi Kemeterian Kesehatan RI, pp. 1–6.
- Pardede, S.O. et al. 2011. Konsensus Infeksi Saluran Kemih pada Anak. Jakarta: Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI), Unit Kerja Koordinasi (UKK) Nefrologi.
- Setiyati, A., Sukesu and Esyuanani. 2016. Asuhan Kebidanan Neonatus, Bayi, Anak, Balita, dan ANak Pra Sekolah. Jakarta: Kemenkes RI.
- Sigumonrong, Y. et al. 2016. Panduan Penatalaksanaan (Guidelines) Urology ANak (Pediatric Urology) di Indonesia. Surabaya: Ikatan Ahli Urologi Indonesia.
- Tekgöl, S. et al. 2015. Paediatric Urology.

BAB 12

HIPOSPASDIA

Oleh Hasmia Naningsi

12.1 Pendahuluan

Hipospadia merupakan kelainan kongenital urologi yang paling sering dijumpai. Kelainan tersebut melibatkan uretra, korpus spongiosum, kospus kavernosum, glans dan prepusium. Angka insidensi bervariasi di tiap negara. Prevalensi dari kasus ini adalah satu kasus ditemukan pada setiap 250-300 kelahiran laki-laki. Angka meningkat 13 kali lebih sering pada laki-laki yang saudara dan orang tuanya menderita hipospadia.

Klasifikasinya tergantung pada lokasi orifisium uretra eksterna dan lokasi dapat berubah setelah di lakukan kordektomi. Berdasarkan klasifikasi J.W. Duckett tahun 1996, hipospadia dapat dibagi menjadi: (1) anterior (glandular, koronar, subkoronar), (2) middle/penile (midshaft), dan (3) posterior (penoskrotal, skrotal, perineal). Prosedur operasi dilakukan berdasarkan kebutuhan anatomi, fungsi, dan estetik. Penempatan muara uretra di glans penis memungkinkan penderita miksi dengan normal, sedangkan koreksi kurvatura penis bertujuan agar penis lurus saat ereksi. Karena semua prosedur bedah memiliki risiko terjadinya komplikasi, penting untuk memberikan konseling yang adekuat kepada orang tua sebelum operasi.

12.2 Definisi Dan Anatomi

Hipospadia, berasal dari istilah Yunani, hipo (dibawah) dan spadon (celah). Hipospadia merupakan anomali kongenital pada genitalia eksterna laki-laki yang sering terjadi. (Raimund Stein, 2012) Sekitar 80% kasus hipospadia adalah isolated hypospadias, yaitu hipospadia tanpa disertai kelainan kongenital lainnya. (Nissen KB, Udesen A, 2015)

Pada sebagian besar kasus, hipospadia dihubungkan dengan tiga anomali penis: (1) meatus urethra yang terletak di sisi ventral

penis, (2) deviasi ventral penis (korda), dan (3) prepuce hood dorsal yang dihubungkan dengan sebuah defisit ventral prepusium. Diagnosis hipospadia biasanya menggunakan anomali jenis pertama yaitu letak anatomis meatus urethra yang berada disisi ventral penis. (Warren T, 2012)

Sekitar 9,5% pasien yang mengalami hipospadia berat yang disertai kelainan kongenital lainnya, ditemukan adanya perubahan kromosom. Pada individu dengan hipospadia anterior, pemeriksaan klinis saja biasanya cukup. Meskipun dekskripsi hipospadia harus meliputi beberapa hal yaitu : posisi, bentuk orificium, ukuran orificium, ada tidaknya atresia urethra dan pembagian corpus spongiosum, tampilan preputial hood dan scrotum, kelengkungan penis ketika ereksi, serta ukuran penis juga harus diperiksa secara tepat dan teliti. (Raimund Stein, 2012)

Hipospadia disebabkan oleh gangguan perkembangan urethra yang terjadi pada minggu ke-9 dan ke-14 usia kehamilan. Hal tersebut menyebabkan anomali letak orificium urethra externa di sisi ventral penis, yaitu antara perineum dan glands penis. Selain itu, disrupsi perkembangan urethra juga berdampak pada prepusium, corpus penis, dan raphe. Kulit pada ventral penis pada pasien hipospadia dapat mengalami distrofi, inelastis, dan kadang-kadang tertempel pada fascia penis profunda (fascia Buck) dan corpus spongiosum. Deviasi persisten pada kulit penis hingga usia dewasa dapat disebabkan oleh tiga faktor: (1) pendeknya urethral plate, (2) jaringan mesenkim fibrosis/ rudimenter corpus spongiosum di distal hingga meatus, dan (3) disproporsional corpus spongiosum atau diferensiasi pertumbuhan normal dari jaringan corpus cavernosus bagian dorsal dan jaringan corpus abnormal yang terletak di ventral. (Raimund Stein, 2012)

Hipospadia diduga disebabkan oleh multifaktorial. (N, P and C, 2009) Meskipun banyak penelitian bahwa defek genetik dan gangguan keseimbangan androgen atau respetor androgen didapatkan pada <5% pasien. (Raimund Stein, 2012)26

Hipospadia disebabkan oleh gangguan perkembangan urethra yang terjadi pada minggu ke-9 dan ke-14 usia kehamilan. Hal tersebut menyebabkan anomali letak orificium urethra externa di sisi ventral penis, yaitu antara perineum dan glands penis. Selain itu, disrupsi perkembangan urethra juga berdampak pada

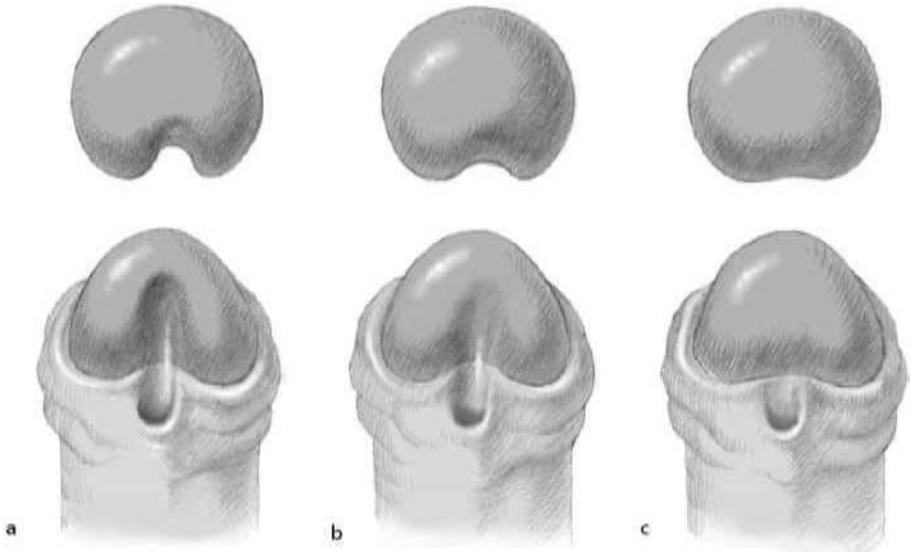
prepusium, corpus penis, dan raphe. Kulit pada ventral penis pada pasien hipospadia dapat mengalami distrofi, inelastis, dan kadang-kadang tertempel pada fascia penis profunda (fascia Buck) dan corpus spongiosum. Deviasi persisten pada kulit penis hingga usia dewasa dapat disebabkan oleh tiga faktor: (1) pendeknya urethral plate, (2) jaringan mesenkim fibrosis/ rudimenter corpus spongiosum di distal hingga meatus, dan (3) disproporsional corpus spongiosum atau diferensiasi pertumbuhan normal dari jaringan corpus cavernosus bagian dorsal dan jaringan corpus abnormal yang terletak di ventral. (Raimund Stein, 2012)

Hipospadia terjadi akibat perkembangan tuberkulum genitalia yang tidak lengkap sehingga mengakibatkan pertumbuhan jaringan di ventral penis menjadi tidak normal.

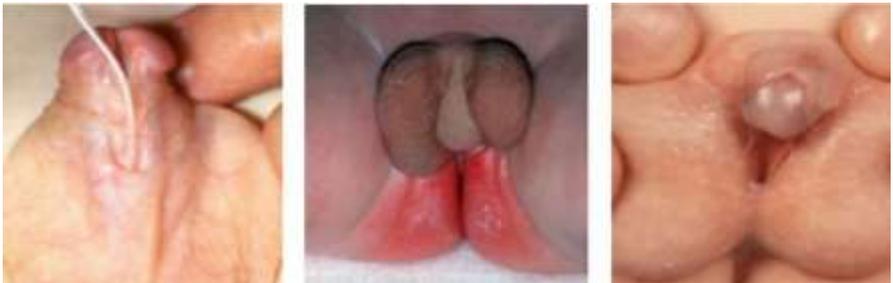
Trias klinis hipospadia yang sering ditemukan pada hipospadia adalah (1) meatus uretra yang terletak di ventral penis, (2) korde atau penis yang menekuk ke arah ventral, (3) prepusium yang berlebihan di bagian dorsal penis, meskipun tidak selalu dijumpai pada setiap kasus hipospadia.

Secara anatomi, kelainan yang dapat dijumpai pada ujung hingga pangkal penis adalah:

1. Glans yang terbelah ke arah ventral.
2. Letak muara uretra di ventral penis, terkadang dengan diameter yang sempit. Pada bagian distal dari muara tersebut biasanya terbentuk lempeng uretra.
3. Adanya uretra yang tipis pada bagian yang tidak di lindungi oleh korpis spongiosum
4. Distal dari korpis spongiosum terbagi dua pilar disertai vaskularisasinya masing- masing sebelum mencapai posisi muara uretra normal.
5. Korpis spongiosum yang proksimal dari muara uretra mempunyai struktur yang normal
6. Pada kasus yang berat skrotum bisa terbelah dua dan bertemu di penoskrotal/ skrotal bifida
7. Pada hipospadia berat dijumpai pembesaran utrikulus prostat



Gambar 12.1 : a. Gambar kiri: glans yang terbelah ke arah ventral (*cleft glans*). b. Gambar tengah: glans yang terbelah sebagian (*incomplete cleft glans*). c. Gambar kanan: flat glans. (Sigumonrong, Santosa, Rodjani, Tarmono, *et al.*, 2016)



Gambar 12.2 : Gambar kiri: uretra tipis yang tidak terlindung korpus spongiosum dan korpus spongiosum distal yang terbagi 2 pilar. Gambar tengah dan kanan: hipospadia kasus berat (skrotum terbelah dua dan bertemu di penoskrotal / skrotal bifida) (Sigumonrong, Santosa, Rodjani and Tarmono, 2016)

12.3 Diagnosis

Diagnosis hipospadia ditegakkan dengan pemeriksaan fisik. Pencatatan pemeriksaan fisik harus disertai deskripsi temuan lokal seperti posisi meatus uretra, bentuk dan lebar orifisium, ukuran penis, lempeng uretra, informasi derajat kurvatura penis (pada saat ereksi), prepusium, dan skrotum bifidum.

Beberapa kelainan kongenital yang ditemukan pada kasus hipospadia:

1. Undescensus testis dan hernia inguinalis.
2. Pembesaran utrikulus prostat.
3. Penoskrotal transposisi dan mikropenis.
4. Disorder of sex development (DSD).

12.4 Prevalensi Hipospadia

Sekitar 4-6 tiap 1000 bayi laki-laki yang lahir mengalami kelainan kongenital hipospadia. Beberapa studi menyatakan terjadinya peningkatan prevalensi hipospadia dalam 30 tahun terakhir sehubungan dengan kasus hipospadia jenis ringan dan meningkatnya survival bayi dengan berat lahir rendah karena peningkatan perawatan masa neonatal. (Erin M. Shih, 2014a)

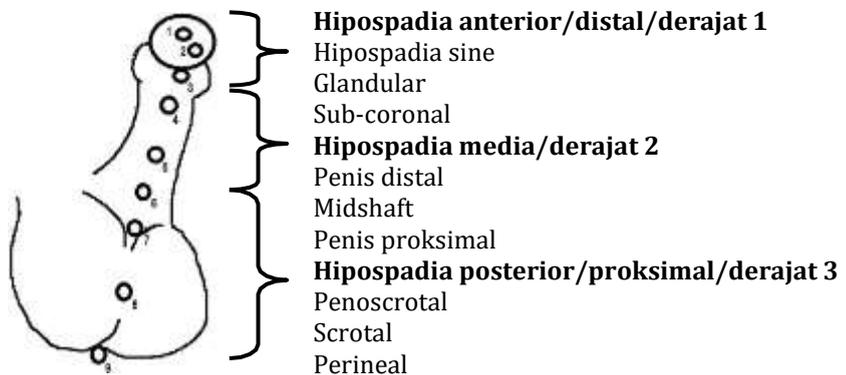
Peningkatan jumlah pasien hipospadia dengan berbagai derajat keparahan juga dilaporkan di Australia Barat (Nassar N, Bower C, 2007), Denmark (Jin L, Ye R, Zheng J, Hong S, 2010a) dan Washington. (Porter MP, Faizan MK, Grady RW, 2005) Peningkatan prevalensi hipospadia juga dicatat di Cina, yaitu kurang dari 1 tiap 1000 kelahiran bayi laki-laki. (Li Y, Mao M, Dai L, Li K, Li X, Zhou G, 2012) (Jin L, Ye R, Zheng J, Hong S, 2010b)

Sedangkan di New York, Amerika Serikat terdapat sedikit penurunan insidensi kasus hipospadia dari 36,34 dalam 10.000 kelahiran pada tahun 1983 menjadi 34,9 dalam 10.000 kelahiran antara 1992 dan 2005, dengan perubahan yang tidak signifikan pada periode selanjutnya. (Fisch H, Lambert SM, Hensle TW, 2009) Begitu juga prevalensi hipospadia di Inggris, dan Italia menunjukkan data yang stabil dan sedikit menurun. (Abdullah N, Pearce M, Parker L, Wilkinson J, Jaffray B, 2007) (Ghirri *et al.*, 2009)

12.5 Klasifikasi Hipospadia

Hipospadia biasanya diklasifikasikan berdasarkan lokasi anatomi meatus urethra : (1) anterior atau hipospadia distal (meatus urethra terletak di gland penis), pada hipospadia derajat pertama ini letak meatus urethra eksterna dapat dibagi menjadi 3 bagian yaitu hipospadial sine (curvatura ventral penis dengan letak meatus urethra eksterna normal, jenis ini sering dianggap

hipospadia yang bukan sebenarnya), glandular (letak meatus eksterna hanya turun sedikit pada bagian ventral gland penis), dan sub-coronal (letak meatus urethra eksterna terletak di sulcus coronal penis). (2) Middle shaft atau intermediate hipospadia, yang disebut hipospadia derajat dua, juga dapat dibagi berdasar letak meatus urethra menjadi distal penis, mid-shaft, dan tipe proksimal. (3) Hipospadia posterior atau proksimal atau derajat tiga dibagi menjadi penoscrotal (meatus urethra di antara pertemuan basis penis dan scrotum), scrotal (meatus urethra eksterna di scrotum), dan perineal (meatus urethra eksterna di bawah scrotum dan pada area perineum). (Erin M. Shih, 2014b)(LB, 2012)

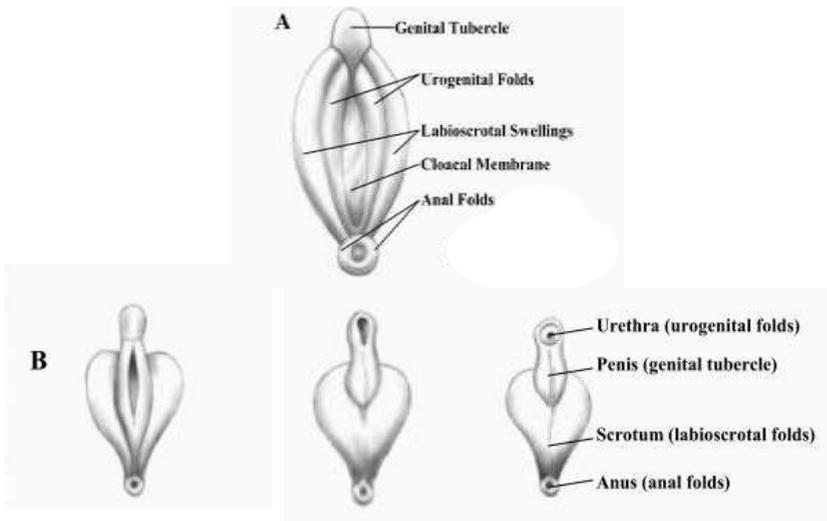


Gambar 12.3 : Klasifikasi hipospadia berdasar letak anatomis meatus urethra. (Erin M. Shih, 2014a) Keterangan gambar : Hipospadia dibagi menjadi tiga berdasarkan letak anatomis meatus eksterna menjadi hipospadia anterior/distal/derajat 1, hipospadia media/ derajat 2,dan hipospadia porterior/proksimal/derajat 3. (Mufida, 2011)

Sebuah studi populasi sebelumnya di Polandia telah mengidentifikasi hipospadia tipe distal terjadi sebanyak 81,4% kasus. Sedangkan studi di Duckeet melaporkan dari 1289 kasus hipospadia, 49% merupakan tipe hipospadia anterior, 21% tipe tengah, dan 30% tipe posterior. (SE *et al.*, 2009)

12.6 Embriologi Genitalia Eksterna Laki-laki

Pertumbuhan awal genitalia eksterna pada laki-laki hampir sama dengan pertumbuhan genitalia eksterna wanita. Diferensiasi seks pada genitalia eksterna terjadi antara minggu ke 7-17 usia kehamilan. (Yiee and Penile, 2010) Dibawah pengaruh gen SRY pada lengan pendek kromosom Y terjadi diferensiasi genitalia pria, yang selanjutnya memacu pertumbuhan testis dengan memberi sinyal pertumbuhan pertama pada sel sertoli. Sel sertoli membantu perkembangan germ cell dan sel leydig. Dibawah pengaruh testosteron yang diproduksi oleh sel leydig testis yang selanjutnya dikonversi menjadi dihidrotestosteron, genitalia eksterna laki-laki berkembang menjadi duktus genitalis dan genitalia eksterna. Mesoderm dari genitalia eksterna membesar membentuk corpus cavernosa dan gland penis, sedangkan endoderm mengalami tubularisasi dari proksimal menuju ke arah distal membentuk urethra penis dan ektoderm berkembang menjadi kulit penis dan prepusium. (Yiee and Penile, 2010)



Gambar 12.4 : Embriologi genitalia eksterna laki-laki. (Yiee and Penile, 2010) Keterangan gambar: (A) Minggu ke-7 usia kehamilan, prekursor diferensiasi sex dimulai. (B) Perkembangan genitalia eksterna laki-laki pada minggu ke-7 sampai minggu ke-17 usia kehamilan. (Mufida, 2011)

Pada perkembangan genitalia eksterna laki-laki ditandai oleh pemanjangan cepat tuberkulum genital yang disebut phallus. Selama proses pemanjangan, phallus menarik lipatan urethra ke arah distal hingga membentuk urethra penis. Namun, saluran urethra tersebut tidak memanjang hingga ke ujung phallus. Bagian paling distal urethra terbentuk saat sel-sel ectoderm dari ujung gland penis menembus ke arah dalam dan membentuk korda epitel pentek. Korda tersebut kemudian membentuk lumen dan disebut orificium urethra eksterna. (Langman, 2009)

12.7 Faktor Genetik terhadap Hipospadia

Sebagian besar kasus hipospadia belum diketahui etiologinya. kemungkinan kombinasi faktor genetik dan lingkungan dianggap merupakan faktor yang mempengaruhi. Bukti keterlibatan faktor genetik dibuktikan oleh meningkatnya mutasi genetik, riwayat keturunan dan etnis. (Shih and B., 2014)

Beberapa mutasi genetik telah ditemukan yang memungkinkan menjadi penyebab terjadinya hipospadia, tetapi beberapa peneliti percaya bahwa mutasi single tidak mungkin menjadi penyebab kasus isolated hypospadias. Meskipun demikian, penelitian menemukan polimorfism pada gen *FGF8*, *FGFR2*, *AR*, *Hydroxysteroid 17- β -dehydrogenase-3* (*HSD17B3*), *SRD5A2*, *Estrogen Receptors- 1*(*ESR1*), *Estrogen Receptors-2*(*ESR2*), dan *Cytochrome P450, family 1, subfamily A, polypeptide 1* (*CYP1A1*) yang menjadi faktor risiko hipospadia. Selain itu, ekspresi gen *Connective Tissue Growth Factor* (*CTGF*) dan *cysteine-rich, angiogenic inducer*, 61 (*CYR61*) dan *Epidermal Growth Factor* (*EGF*) telah diidentifikasi juga sebagai kandidat gen. (Z, Feitz van R and Roeleveld, 2012) (Carmichael, Shaw and Lammer, 2012).

Ketika pembentukan urethra laki-laki atau genitalia eksterna laki-laki selama trimester pertama usia kehamilan, kecukupan kebutuhan androgen sangat dibutuhkan. Oleh karena itu, hal tersebut menyatakan sebuah teori rasional yang menjelaskan bahwa hipospadia merupakan sebuah kelainan abnormal pada jalur metabolisme androgen.

Penutupan urethra secara normal terjadi selama minggu ke 8-14 usia kehamilan, yang melibatkan sebuah proses kontinyu

pada fusi ventral di proksimal menuju ke arah distal.³⁸ Proses tersebut membutuhkan sintesis testosterone menjadi *dihydrotestosterone* (DHT), sebuah androgen yang lebih aktif yang memegang peran penting termasuk pembentukan genitalia eksterna dan interna. (R, KN. and Saraswathy, 2015) Selanjutnya DHT terikat pada *androgen receptor* (AR) dan terbentuk sinyal AR yang sesuai. (Carmichael *et al.*, 2014) Polimorfisme genetik pada gen yang mengontrol aksi androgen dan biosintesis testosterone serta DHT merupakan gen yang penting dalam etiologi hipospadia. (R, KN. and Saraswathy, 2015) Beberapa gen diantaranya yaitu HSD17B3, *Hydroxy- Δ -5-steroid dehydrogenase, 3 β and steroid Δ -1* (HSD3B1), SRD5A2, dan *StAR-related lipid transfer Domain-3* (STARD3). Gen-gen tersebut menunjukkan berbagai aspek dalam sintesis hormon dan metabolisme selama pembentukan urethra dan genitalia eksterna laki-laki. (Carmichael *et al.*, 2014)

Pada penelitian sebelumnya, telah dilaporkan bahwa kariotipe kromosom pada isolated hypospadias menunjukkan kariotipe yang normal, yaitu 46,XY. (Moreno-Garcia and Miranda, 2002) Lalu, skrining pada 17 pasien *isolated hypospadias* untuk menilai *copy number variants* (CNVs), ditemukan secara signifikan CNVs pada 3 pasien dengan lokus 5p15, 12p13 dan Xq28. (Tannour-Louet M *et al.*, 2010) Selain itu, telah diteliti pada 69 keluarga dengan minimal 2 anggota keluarga yang memiliki hipospadia, ditemukan lokus kromosom yang terkait dengan kejadian hipospadia yaitu pada 9q22, 2p11, 10p15 dan 10q21. (Frisen *et al.*, no date) Sedangkan studi lain pada 3 generasi keluarga menunjukkan hipospadia berhubungan dengan riwayat keturunan autosom dominan pada lokus 7q32.2–q36.1. (Thai *et al.*, 2008).

Beberapa studi menyatakan bahwa hipospadia berhubungan dengan kondisi keturunan yang diestimasi mempengaruhi 57-77% kejadian hipospadia. Menurut data yang ada dilaporkan bahwa persentasi penurunan kejadian hipospadia dari jalur ayah dan ibu sama. Individu yang memiliki saudara laki-laki hipospadia, memiliki 13.4 kali (95 % *Confidence Interval* (CI): 11.0 –16.4) risiko lebih besar mengalami hipospadia dan individu yang memiliki ayah hipospadia akan meningkatkan risiko

terjadinya hipospadia 10,4 kali (95 % CI: 7.5 – 14.3) lebih besar dibandingkan keluarga yang normal. (Schnack *et al.*, 2008)

Diperkirakan risiko hipospadia akibat riwayat keluarga akan meningkat 12-20 kali terutama hipospadia derajat 1. (Schnack *et al.*, 2008) Secara menarik, terdapat penelitian yang menunjukkan bahwa anak yang memiliki riwayat keturunan hipospadia, mengalami kelainan kongenital hipospadia dengan tipe yang lebih ringan. Penelitian tersebut menyatakan bahwa kasus hipospadia yang terjadi dengan adanya riwayat keluarga, lebih sering terjadi pada hipospadia derajat 1 dan hipospadia derajat 2 dibanding hipospadia derajat 3. (Brouwers *et al.*, 2010).

12.8 Faktor Lingkungan terhadap Hipospadia

Studi sebelumnya menyebutkan bahwa faktor lingkungan berperan penting terhadap kejadian hipospadia. (Z, Feitz van R and Roeleveld, 2012)(Carmichael, Shaw and Lammer, 2012), Penggunaan pestisida (Rocheleau, Romitti and Dennis, 2009),, kontrasepsi oral, (Norgaard M *et al.*, 2009) dan obat-obatan (Lind *et al.*, no date) oleh ibu hamil dilaporkan berhubungan dengan terjadinya hipospadia.

Riwayat pekerjaan yang di bidang agrikultural dan penggunaan obat nyamuk meningkatkan paparan pestisida yang selanjutnya akan meningkatkan risiko terjadinya hipospadia. (Fernandez *et al.*, 2007) (Dugas *et al.*, 2010) Zat kimia yang banyak terdapat di lingkungan tersebut telah dipelajari mengandung bahan yang dapat mengganggu endokrin (*endocrine disruptors*). Endocrin disruptors merupakan bahan kimia yang dapat menginterferensi hormonal. Menurut bukti studi pada hewan menunjukkan bahwa endocrine disruptors tertentu dapat menyebabkan terjadinya hipospadia melalui interferensi jalur sinyal androgen dan estrogen selama diferensiasi seksual. (Carmichael, Shaw and Lammer, 2012) Selain pestisida, fitoestrogen juga merupakan zat yang termasuk endocrine disruptors yang dapat meningkatkan risiko terjadinya hipospadia. (Carmichael *et al.*, 2013)

Sebuah penelitian telah mencatat bahwa peningkatan konsentrasi pestisida organoklorin di jaringan adiposa berkorelasi dengan peningkatan usia ibu. Sumber paparan kimia tersebut

diperoleh dari produk makanan yang dikonsumsi. (Pulkrabova *et al.*, 2009) Pestisida organoklorin tersebut dipercaya memiliki efek estrogenik. (Tiemann, 2008) Studi lainnya menyatakan bahwa peningkatan kerusakan sitogenik berhubungan dengan peningkatan usia perempuan dengan paparan pekerjaan yang terkena pestisida. (Ali *et al.*, 2008)

Obat-obatan yang digunakan oleh ibu hamil diindikasikan sebagai paparan yang berhubungan dengan terjadinya hipospadia, salah satunya adalah asam valproat. Asam valproate merupakan *gonadotropin-releasing hormone-agonist* yang telah dicatat memiliki efek anti androgen, (Jentink *et al.*, no date) (Rodriguez-Pinilla *et al.*, 2008) sehingga dapat mengganggu perkembangan embriologi genitalia eksterna laki-laki. Obat lain yang dilaporkan berhubungan dengan peningkatan risiko terjadinya hipospadia, tapi masih membutuhkan penelitian lebih lanjut yaitu termasuk besi, (Brouwers *et al.*, no date) loperamide, (Kallen *et al.*, 2008) dan *anti-retroviral*. (Watts *et al.*, 2007) Beberapa obat seperti loratadin diduga menyebabkan hipospadia, tetapi obat tersebut tidak terbukti pada penelitian pada manusia. (Kallen and Olausson, 2006) (Pedersen *et al.*, 2008)

Selain itu, penggunaan kontrasepsi oral pada maternal juga dihubungkan dengan terjadinya hipospadia. (Norgaard M *et al.*, 2009) Paparan *diethylstilbestrol* (DES) pada sirkulasi uteroplasenta dari ibu pada bayi laki-laki dikatakan berhubungan dengan hipospadia. DES merupakan estrogen sintesis non steroid yang digunakan di untuk mencegah komplikasi kehamilan. (Erin M. Shih, 2014b)

12.9 Faktor Maternal terhadap Hipospadia

Tingkat keparahan hipospadia dilaporkan berbanding lurus dengan peningkatan usia ibu. Usia ibu yang lebih tua secara potensial akan memiliki paparan lebih panjang terhadap gangguan endokrin, sehingga menimbulkan deformitas yang lebih serius. (Fernandez *et al.*, 2007)

Adanya penyakit ibu seperti infeksi virus selama hamil, hipertensi maternal dan preeklamsia juga merupakan salah satu faktor risiko hipospadia, Hubungan antara hipospadia dengan

hipertensi maternal serta preeklamsia diduga akibat insufisiensi plasenta yang merupakan salah satu faktor yang berperan terhadap terjadinya hipospadia. Selain itu, adanya hormon endogen yang dipengaruhi oleh estradiol bebas yang berhubungan dengan berat badan berlebih pada maternal, primiparitas, dan kehamilan multipel juga dinyatakan berkontribusi terhadap kerentanan terjadinya hipospadia. (Yinon *et al.*, 2010)

Selain itu primipara dan obesitas maternal juga meningkatkan risiko terjadinya hipospadia. (Z, Feitz van R and Roeleveld, 2012) Obesitas maternal berhubungan dengan peningkatan risiko terjadinya hipospadia 1,3-2 kali lebih besar dibandingkan dengan wanita dengan berat badan normal. (Rooij, Zanden and Brouwers MM, Knoers NV, Feitz WF, 2013) Faktor tersebut dihubungkan dengan adanya gangguan keseimbangan androgen dan estrogen. Seorang wanita primipara dan obesitas dinyatakan memiliki kadar estradiol bebas yang lebih tinggi. (Z, Feitz van R and Roeleveld, 2012) Padahal peningkatan paparan estrogen semasa intauterin diindikasikan akan menyebabkan ketidaknormalan reproduksi laki-laki seperti terjadinya hipospadia akibat kerusakan perkembangan sel leydig serta terjadi supresi produksi testostosterone atau ekspresi reseptor androgen. (Sharpe, 2003)

12.10 Faktor Fetus terhadap Hipospadia

Bayi laki-laki yang lahir prematur, kembar, atau berat badan lahir rendah memiliki hubungan dengan terjadinya hipospadia. 51,58 Pada sebagian besar kasus, bayi kembar dengan berat badan lahir rendah, salah satunya kemungkinan besar mengalami hipospadia. (Brouwers *et al.*, 2010)

Insufisiensi plasenta telah dicatat pada berbagai studi terkait dengan kejadian hipospadia. *Human Chorionic Gonadotropin* (hCG) plasenta berfungsi menstimulasi steroidogenesis testis selama masa fetus sebelum fetus memiliki axis pituitary-gonadal mandiri. Insufisiensi plasenta menyebabkan ketidakcukupan hCG dan *Intra Uterin Growth Retardation* (IUGR) 56, yang memungkinkan penjelasan tentang hubungan antara hipospadia dan berat badan lahir rendah serta *small for gestational age* (SGA)

yang konsisten, meskipun beberapa data penelitian menunjukkan data yang tidak signifikan.(Jin *et al.*, 2010) (Ghirri *et al.*, 2009)

Salah satu hipotesis menyatakan bahwa hormon hCG secara normal akan menstimulasi pertumbuhan dan perkembangan genitalia ekterna laki-laki secara sempurna, termasuk perkembangan urethra selama minggu ke-14 kehamilan. Insufisiensi plasenta dapat mengurangi suplai hCG ke fetus yang berakhir terjadinya hipospadia.(Fujimoto *et al.*, 2008) Walaupun, studi lain menyatakan bahwa insufisiensi plasenta berhubungan dengan level hCG serum ibu yang tinggi. (Yinon *et al.*, 2010)

Peningkatan frekuensi infark plasenta akibat berat badan lahir sangat rendah dan onset dini pada IUGR, serta SGA berhubungan dengan insufisiensi plasenta yang lebih sering terjadi pada kasus hipospadia posterior.(Yinon *et al.*, 2010) (Fujimoto *et al.*, 2008) Riwayat kelahiran prematur yang berhubungan dengan disfungsi plasenta yang terlambat, juga dinyatakan berhubungan dengan terjadinya hipospadia.(Akin *et al.*, 2011) Meskipun studi lainnya menyatakan tidak mengkonfirmasi tentang hal tersebut. (Chong *et al.*, no date)

Sebuah studi menyatakan bahwa terdapat korelasi antara tingkat keparahan IUGR dengan tingkat keparahan hipospadia. Secara signifikan, dinyatakan bahwa bayi dengan hipospadia yang memiliki berat badan ketika lahir kurang dari persentil tiga dan berat badan lahir rendah dibandingkan dengan bayi hipospadia yang sedang dan ringan: 94% (17/18) dibanding 55% (6/11) dengan $p = 0.02$.(Yinon *et al.*, 2010) Dengan demikian disimpulkan bahwa hipospadia berkaitan dengan IUGR yang disebabkan oleh insufisiensi plasenta.(Yinon *et al.*, 2010)

12.11 Terapi

Intervensi bedah direkomendasikan untuk bentuk hipospadia sedang dan berat, serta hipospadia distal dengan derajat kurvatura penis yang berat dan stenosis meatal. Pada hipospadia distal sederhana, koreksi kosmetik hanya dilakukan setelah diskusi menyeluruh mengenai aspek psikologis dan harapan tampilan kosmetik yang lebih baik.

Tujuan terapi adalah untuk mengkoreksi kurvatura penis, untuk membentuk neo-uretra dan untuk menempatkan muara neo-uretra ke ujung glans penis jika memungkinkan. Untuk mencapai hasil yang memuaskan diperlukan kaca pembesar dan benang jahit khusus, pengetahuan mengenai berbagai teknik operasi plastik (*rotational skin flaps, free tissue transfer*), penggunaan dermatom, perawatan luka, dan terapi pasca operasi.

Operasi dapat mulai dikerjakan saat usia anak 6 bulan dan diharapkan operasi selesai sebelum usia sekolah.

Terapi pre-operasi dengan testosteron dapat membantu untuk memperbesar penis sehingga dapat memudahkan operasi. Terdapat beberapa pilihan teknik operasi untuk hipospadia distal yaitu *Mathieu, MAGPI, King, Duplay, Snodgrass, dan Onlay*.

Apabila masih terdapat kurvatura setelah dilakukan kordektomi atau sisa kulit saluran uretra yang terbuka tipis dan sirkulasinya buruk, mungkin diperlukan transeksi lempeng uretra. Pada disproporsi korporeal, harus ditambahkan tindakan orthoplasty (modifikasi plikasi korporeal dorsal Nesbit atau Baskin). Orthoplasty (*Nesbit, modifikasi Nesbit, Schroder-Essed*) dan penutupan dapat dipertimbangkan untuk dilakukan dalam dua tahap.

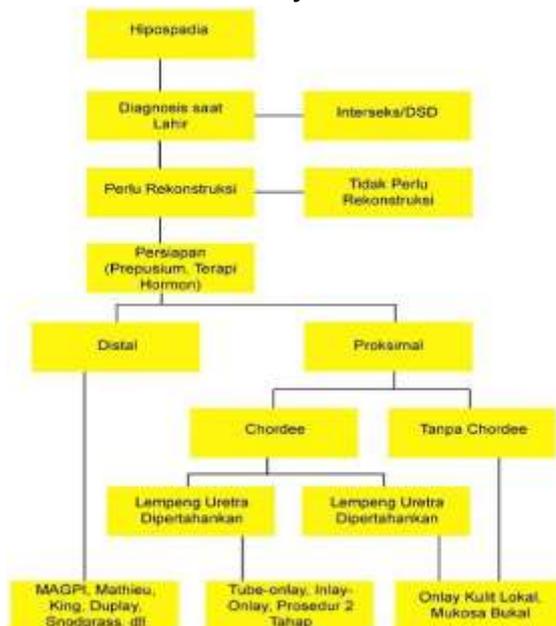
Teknik Onlay dengan preservasi lempeng uretra dan menghindari anastomosis sirkumferensial merupakan metode pilihan dengan tingkat komplikasi yang rendah untuk hipospadia. Syarat yang diperlukan untuk dilakukan teknik di atas adalah lempeng uretra yang intak dengan vaskularisasi yang baik, atau hasil yang memuaskan setelah tindakan pertama dengan penis yang lurus dan batang penis yang tertutup dengan baik. Jika lempeng uretra tidak dapat dipertahankan semua (setelah eksisi kordae), digunakan tube-onlay flap atau operasi bertahap. Jika tidak ada prepusium atau kulit penis, dapat digunakan mukosa bukal, mukosa buli, dan free skin graft.

Benang yang digunakan sebaiknya hanya dari bahan yang dapat diserap dengan baik (6/0-7/0). Untuk koagulasi darah, sebaiknya menggunakan alat bipolar. Untuk glanuloplasti dan meatoplasti dapat diberikan infiltrasi dengan larutan epinefrin 1:100.000 atau menggunakan tourniquet.

Setelah preparasi neurovaskular dorsal, dipasang jahitan modifikasi Nesbit (benang monofilamen yang tidak dapat diserap 4/0-5/0) dengan simpul terlipat ke dalam. Urin dialirkan melalui kateter transuretra atau suprapubik. Jika menggunakan kateter suprapubik, harus dipasang stent pada neo-uretra. Untuk stent uretra dan drainase, digunakan stent yang berukuran 8-10 Fr dan apabila diperlukan dengan lubang multipel dibagian samping dengan ujung di uretra pars bulbosa (tidak sampai ke buli). Prosedur rutin lainnya adalah penggunaan balutan sirkular dengan kompresi ringan dan pemberian antibiotik.

12.12 Komplikasi

Penyempitan meatus setelah splint dilepas dapat dikoreksi dengan dilatasi secara berkala. Intervensi bedah diperlukan untuk kasus dengan skar meatus dimana tindakan dilatasi tidak efektif untuk jangka panjang. Untuk striktur uretra sebaiknya dilakukan operasi terbuka setelah satu kali usaha urethrotomi intema gagal. Jika terjadi fistula, revisi sebaiknya dilakukan setelah 6 bulan.



Gambar 12.5 : Algoritme Penatalaksanaan Hipospadia (Sigumonrong, Santosa, Rodjani, Tarmono, et al., 2016)

DAFTAR PUSTAKA

- Abdullah N, Pearce M, Parker L, Wilkinson J, Jaffray B, M.R. 2007. 'Birth prevalence of cryptorchidism and hypospadias in northern England, 1993–2000', *Arch Dis Child*, pp. 92:7:576–579.
- Akin, Y. et al. 2011. 'Comert S. The incidence and risk factors of hypospadias: a study from Istanbul.', *Pediatr Int*, pp. 53:754–760.
- Ali, T. et al. 2008. 'Cytogenetic damage in female Pakistani agricultural workers exposed to pesticides. *Environ Mol Mutagen*', p. 49:374.
- Brouwers, M. et al. 2010. 'Hypospadias: risk factor patterns and different phenotypes', *BJU Int*, pp. 105: 254-262.
- Brouwers, M. et al. (no date) 'Risk factors for hypospadias.', *Eur J Pediatrics*, pp. 166:671-678.
- Carmichael, S. et al. 2013. 'Hypospadias and Maternal Intake of Phytoestrogens.', *Am J Epidemiol*, pp. 178:3:434 – 440.
- Carmichael, S. et al. 2014. 'C Hypospadias and variants in genes related to sex hormone biosynthesis and metabolism. *Andrology*. 2014';, pp. 2:130–137.
- Carmichael, S., Shaw, G. and Lammer, E. 2012. 'Environmental and genetic contributors to hypospadias: a review of the epidemiologic evidence. *Birth Defects Res Part Clin Mol Teratol*', pp. 94:499-510.
- Chong, J. et al. (no date) 'Factors associated with hypospadias in Asian newborn babies.', *J Perinat Med*, (2006), pp. 34:497–500.
- Dugas, J. et al. 2010. 'Use of biocides and insect repellents', and risk of hypospadias. *Occup Environ Med.*, pp. 67:196–200.
- Erin M. Shih, J.M.G.J.B. 2014a. Review of genetic and environmental factors leading to hypospadias. Edited by E.J.M. Genet.
- Erin M. Shih, J.M.G.J.B. 2014b. 'Review of genetic and environmental factors leading to hypospadias', *Eur J Med Genet*, pp. 57:453-463.

- Fernandez, M. et al. 2007. 'Human exposure to endocrine-disrupting chemicals and prenatal risk factors for cryptorchidism and hypospadias: a nested case-control study.', *Environ Health Perspect*, p. 115:8.
- Fisch H, Lambert SM, Hensle TW, H.G. 2009. 'Hypospadias rates in New York State are not increasing', *J Urol*, pp. 181:2291-2294.
- Frisen, L. et al. (no date) 'Genome-wide linkage analysis for hypospadias susceptibility genes', *J Urol*, (2004), pp. 172:1460-1463.
- Fujimoto, T. et al. 2008. 'Placental insufficiency in early gestation is associated with hypospadias.', *J Pediatric Surg*, pp. 43:358-361.
- Ghirri, P. et al. 2009. 'Prevalence of hypospadias in Italy according to severity, gestational age and birthweight', an epidemiological study. *Ital J Pediatri*, p. 35:18.
- Jentink, J. et al. (no date) 'Valproic acid monotherapy in pregnancy and major congenital malformations.', *N Engl J M*, pp. 362:2185-2193.
- Jin L, Ye R, Zheng J, Hong S, R.A. 2010a. 'Secular trends of hypospadias prevalence and factors associated with it in southeast China during 1993- 2005.', *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, pp. 88:6: 458-465.
- Jin L, Ye R, Zheng J, Hong S, R.A. 2010b. 'Secular trends of hypospadias prevalence and factors associated with it in southeast China during 1993- 2005', *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, pp. 88:6: 458-465.
- Jin, L. et al. 2010. 'Secular trends of hypospadias prevalence and factors associated with it in southeast China during 1993- 2005.', *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, pp. 88:6: 458-465.
- Kallen, B. et al. 2008. 'Maternal use of loperamide in early pregnancy and delivery outcome', *Acta Paediatrica*, pp. 97:541-545.
- Kallen, B. and Olausson, P. 2006. 'No increased risk of infant hypospadias after maternal use of loratadine in early pregnancy.', *Int J Med Sci*, pp. 3: 106-107.

- Langman, S.T. 2009. Embriologi Kedokteran. 10th edn. Jakarta: EGC.
- LB, H. 2012. Common malformations. Oxford: Oxford University Press.
- Li Y, Mao M, Dai L, Li K, Li X, Zhou G, et al. 2012. 'Time trends and geographic variations in the prevalence of hypospadias in China. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol', pp. 94:1:36-41.
- Lind, J. et al. (no date) 'Maternal Medication and Herbal Use and Risk for Hypospadias: Data from the National Birth Defects Prevention Study, 1997--2007.', Pharmacoepidemiol Drug Saf, 2013, pp. 22(7): 783-793.
- Moreno-Garcia, M. and Miranda, E. 2002. 'Chromosomal anomalies in cryptorchidism and hypospadias', J Urol, pp. 168:5:2170-2172.
- Mufida, K. 2011. 'LAPORAN KTI Mengenai Penyakit Hipospadia', pp. 9-20.
- N, K., P, P. and C, S. 2009. 'Is hypospadias a genetic, endocrine or environmental disease, or still an unexplained malformation?', Int J Androl, pp. 32:187-97.
- Nassar N, Bower C, B.A. 2007 'Increasing prevalence of hypospadias in Western Australia, 1980-2000', Arch Dis Child, pp. 92:7:580-584.
- Nissen KB, Udesen A, G.E. 2015. Hypospadias: Prevalence, birthweight and associated major congenital anomalies, Congenit Anom.
- Norgaard M et al. 2009. 'Maternal use of oral contraceptives during early pregnancy and risk of hypospadias in male offspring.', Urology, pp. 74:583-587.
- Pedersen, L. et al. 2008. 'Loratadine during pregnancy and hypospadias.', Epidemiology, pp. 19:359-360.
- Porter MP, Faizan MK, Grady RW, M.B. 2005. 'Hypospadias in Washington state: maternal risk factors and prevalence trends. Pediatrics', pp. 115:495-499.
- Pulkrabova, J. et al. 2009. 'Brominated flame retardants and other organochlorine pollutants in human adipose tissue samples from the Czech Republic.', Environ Int, pp. 35:1:63-68.

- R, S., KN., G.P. and Saraswathy. 2015. 'A49T, R227Q and TA repeat polymorphism of steroid 5 alpha-reductase type II gene and Hypospadias risk in North Indian children. *Meta Gene*', pp. 3:1-7.
- Raimund Stein.2012. 'Hypospadias', pp. 11:33–45.
- Rocheleau, C., Romitti, P. and Dennis, L. 2009. 'Pesticides and hypospadias: a meta-analysis', *Pediatric Urol J*, pp. 5:17-24.
- Rodriguez-Pinilla, E. et al. 2008. 'Risk of hypospadias in newborn infants exposed to valproic acid during the first trimester of pregnancy: a case-control study in Spain.', *Drug Saf Int J Med Toxicol Drug Exp*, (Rodriguez-Pinilla E, Mejias C, Prieto-Merino D, Fernandez P, Martinez-Frias ML.), pp. 31:537-543.
- Rooij, I. Van, Zanden, L. van der and Brouwers MM, Knoers NV, Feitz WF, R.N. 2013. 'Risk factors for different phenotypes of hypospadias: results from a Dutch case – control study.', *BJU Int.*, pp. 112:1:121 –128.
- Schnack, T. et al. 2008. 'Familial aggregation of hypospadias: a cohort study', *Am J Epidemiol*, pp. 167:251-256.
- SE, D.M. et al. 2009. 'Outcome of severe hypospadias repair using three different techniques commentary', *J Pediatr Urol*, pp. 5:205-212.
- Sharpe, R. 2003. "The "oestrogen hypothesis" – where do we stand now?', *Int J Androl*, pp. 26: 2–15.
- Shih, E.M. and B., J.M.G.J. 2014. 'Review of genetic and environmental factors leading to hypospadias', *Eur J Med Genet*, pp. 57:453-463.
- Sigumonrong, Y., Santosa, A., Rodjani, A., Tarmono, et al. 2016. 'Panduan Penatalaksanaan (Guidelines) Urologi Anak (Pediatric Urology) di Indonesia 2016', in dr. F. Rahman et al. (eds). Jakarta: Ikatan Ahli Urologi Indonesia, pp. 8–17.
- Sigumonrong, Y., Santosa, A., Rodjani, A. and Tarmono. 2016. *Panduan Penatalaksanaan (Guidelines) Urologi Anak (Pediatric Urology) di Indonesia*, Ikatan Ahli Urologi Indonesia. Ikatan Ahli Urologi Indonesia.
- Tannour-Louet M et al. 2010. 'Identification of de novo copy number variants associated with human disorders of sexual development', *PLoS One*, p. 5:15392.

- Thai, H. et al. 2008. 'A new susceptibility locus for hypospadias on chromosome 7q32.2- q36.1.', *Hum Genet*, pp. 124:155–160.
- Tiemann, U. 2008. 'In vivo and in vitro effects of the organochlorine pesticides DDT, TCPM, methoxychlor, and lindane on the female reproductive tract of mammals', a review. *Reprod Toxicol*, p. 25:316.
- Warren T, S.M. 2012. Hypospadias. In: Wein AJ, Kavoussi LR, Novick AC, Partin AW, Peters CA. 10th edn. Edited by C.-W. *Urology*. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier.
- Watts, D. et al. 2007. 'Assessment of birth defects according to maternal therapy among infants in the Women and Infants Transmission Study.', *J Acquir Immune Defic Syndr.*, pp. 44:299-305.
- Yiee, J. and Penile, B.L. 2010. 'Embryology and Anatomy', *Scientific World Journal*, pp. 10:1174–1179.
- Yinon, Y. et al. 2010. 'Hypospadias in males with intrauterine growth restriction due to placental insufficiency: the placental role in the embryogenesis of male external genitalia.', *Am J Med Genet Part.*, pp. 152A:75–83.
- Z, V. der, Feitz van R, F.K. and Roeleveld. 2012. 'Aetiology of hypospadias: a systematic review of genes and environment', pp. 18:3: 260-283.

BAB 13

KELAINAN METABOLIK DAN ENDOKRIN

Oleh Ni Wayan Dian Ekayanthi

13.1 Kelainan Metabolik

Semua bayi atau anak harapannya akan dapat tumbuh dan berkembang dengan baik. Hal ini dapat tercapai jika bayi atau anak tersebut memiliki metabolisme tubuh yang baik juga. Akan tetapi, pada beberapa kondisi dapat terjadi kelainan atau gangguan metabolisme yang dapat mengganggu proses tumbuh kembang optimal. Gangguan metabolisme ini dapat meliputi gangguan metabolisme karbohidrat, protein, maupun lemak.

13.1.1 Gangguan Metabolik Karbohidrat

Beberapa gangguan metabolik karbohidrat yang dapat terjadi berupa:

1. Galaktosemia

a. Pengertian

Galaktosemia yaitu penyakit akibat kadar galaktosa dalam darah tinggi akibat tidak adanya enzim untuk mencerna galaktosa menjadi energi (Tando, 2016). Galaktosa banyak terkandung dalam produk susu olahan susu lainnya. Penyakit ini diturunkan secara gen resesif (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

b. Penyebab

Penyebab galaktosemia adalah kekurangan enzim sesuai dengan tipe yang diderita, yaitu (Haws, 2007):

- 1) Tipe 1 karena kekurangan galaktosa-1-fosfat uridil transferase (GALT), sering disebut galaktosemia klasik.
- 2) Tipe 2 karena kekurangan GALK/GALK1 (galaktokinase)
- 3) Tipe 3 karena kekurangan galaktosa epimerase (GALE) atau galaktosa-6-fosfat epimerase.

- c. Tanda gejala
Tanda gejalanya: bayi menjadi rewel dan tidak mau menyusu, lemas (letargi), berat badan tidak naik, muntah-muntah, gangguan tumbuh kembang. Gejala yang lebih parah dapat muncul jika tidak cepat ditangani di antaranya: ikterus, kejang, sepsis karena bakteri *Escherichia coli*, pembesaran hati (hepatomegali), gagal jantung, katarak, sulit bicara dan belajar, serta kelemahan saraf (Tando, 2016) (Dosen Kebidanan Indonesia, 2017). Penegakan diagnosis dengan adanya konsentrasi enzim galaktosa-1-fosfat uridil transferase dalam sel darah merah tinggi, kadar galaktosa darah tinggi, keton pada urin, kultur darah pada infeksi bakteri (sepsis *E. coli*), kadar galaktikol urin (Haws, 2007).
 - d. Penatalaksanaan
Bayi yang menderita penyakit ini diberikan susu yang tidak mengandung galaktosa dan laktosa, misalnya susu kedelai. Suplemen kalsium juga penting diberikan untuk memenuhi kebutuhan kalsium bayi. Pemantauan dan kunjungan rutin ke fasilitas kesehatan dilakukan untuk mencegah dan mengatasi gejala yang muncul. Orang yang mengasuh bayi perlu mendapatkan informasi tentang kondisi bayi supaya tidak memberikan bayi makanan yang mengandung galaktosa dan laktosa (Tando, 2016).
2. Intoleransi fruktosa herediter
- a. Pengertian
Intoleransi fruktosa herediter adalah kelainan genetik yang disebabkan kekurangan enzim untuk mencerna fruktosa (Tando, 2016). Fruktosa banyak terdapat dalam buah-buahan sehingga sering disebut gula buah. Fruktosa sering digunakan sebagai pemanis makanan atau minuman, juga banyak terdapat dalam kue atau roti manis dan minuman kemasan.
 - b. Penyebab
Penyakit ini disebabkan oleh kekurangan enzim aldolase B dan fosfofruktaldolase. Kekurangan enzim ini menyebabkan penumpukan fruktosa-1-fosfatase di dalam tubuh, pembentukan glikogen tidak terjadi, dan

menghalangi perubahan glikogen menjadi glukosa sebagai sumber energi (Haws, 2007).

c. Tanda gejala

Tanda gejala intoleransi fruktosa muncul setelah bayi diberikan ASI atau makanan pendamping ASI. Gejala awal penyakit ini menyerupai galaktosemia, yaitu ikterus, mual muntah, kembung, nyeri perut, diare, hipoglikemia. Komplikasi yang dapat timbul yaitu kejang, kerusakan organ, terutama hati dan ginjal, koma (Tando, 2016).

Diagnosis penyakit ini ditegakkan melalui peningkatan alanin transferase dan aspartat transaminase serum, hipoglikemia, hipofosfatemia, adanya zat pereduksi dalam urin, dan asidosis metabolik (Haws, 2007).

d. Penatalaksanaan

Penatalaksanaannya adalah dengan memberikan bayi makanan atau susu yang bebas fruktosa dan sukrosa.

3. Penyakit Penyimpanan Glikogen (PPG)

a. Pengertian

PPG adalah penyakit kelainan genetik akibat ketidakmampuan tubuh mengolah glikogen, baik dalam pembentukannya dari glukosa, maupun pemecahan glikogen menjadi glukosa (Haws, 2007).

b. Penyebab

Penyebab PPG adalah kekurangan enzim yang berfungsi membentuk maupun memecah glikogen sehingga mengakibatkan penumpukan atau kekurangan glikogen dalam jaringan tubuh. Terdapat 10 tipe PPG, namun yang paling sering terjadi adalah tipe 1, 3, dan 4 (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

c. Tanda gejala

Tanda gejala PPG yaitu: hipoglikemia, pembesaran hati (hepatomegali), kelemahan otot (ataksia), obesitas, gangguan tumbuh kembang, gangguan pembekuan darah, penurunan fungsi ginjal. Pada tipe PPG 1, 4, 6, dan 9 menimbulkan gambaran penyakit hati. Tipe 5 dan 7 menimbulkan gambaran gangguan otot, sedangkan tipe 3 menimbulkan gejala keduanya.

Tipe 1 menimbulkan masalah pada sistem imun sehingga penderita mudah terserang infeksi. Tipe 2 menimbulkan masalah fungsi jantung dan pembuluh darah, otot, hati, dan sistem saraf. Pada bayi dapat menimbulkan masalah pernapasan (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

d. Penatalaksanaan

Penatalaksanaan PPG tergantung pada tipe yang diderita. Penanganan dilakukan untuk menjaga agar kadar gula darah tetap stabil dan mencegah hipoglikemia. Jika memungkinkan dilakukan terapi penggantian kekurangan enzim yang menyebabkan penyakit (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

13.1.2 Gangguan Metabolik Protein

Gangguan metabolik protein yang sering terjadi adalah:

1. Fenilketonuria

a. Pengertian

Fenilketonuria atau PKU yaitu penyakit atau kelainan yang bersifat resesif autosomal yang meningkatkan kadar fenilalanin dalam darah (Tando, 2016). Fenilalanin adalah sejenis protein (asam amino) yang dapat ditemukan di semua protein dan beberapa pemanis buatan.

b. Penyebab

Fenilketonuria disebabkan oleh kekurangan atau tidak adanya enzim phenylalanine hydroxylase akibat adanya mutasi gen. Hal tersebut menyebabkan penumpukan fenilalanin dalam tubuh (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999) (Tando, 2016).

c. Tanda Gejala

Bayi yang menderita PKU terlihat normal saat lahir. Tanda gejalanya yaitu: napas berbau tidak enak, demikian juga kulit, urin, dan rambut, terdapat ruam kulit, kejang, gemetar (tremor), warna mata, kulit, dan rambut berubah menjadi terang. Komplikasi yang terjadi berupa kerusakan otak, retardasi mental, terhambatnya tumbuh kembang, mikrosefalus, serta kejang yang berulang. Retardasi mental dapat berkembang secara bertahap dan mungkin tidak

terlihat nyata selama beberapa bulan. (Tando, 2016) (Dosen Kebidanan Indonesia, 2017).

d. Penatalaksanaan

Penatalaksanaannya bertujuan untuk mencegah kerusakan otak melalui konsumsi makanan rendah fenilalanin dan asam amino. Mengingat fenilalanin tidak disintesis dalam tubuh, pemberian diet tersebut memerlukan pengawasan yang ketat. Diet yang berlebihan akan menyebabkan tubuh mengalami defisiensi fenilalanin (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

2. *Maple syrup urine disease* (MSUD)

a. Pengertian

MSUD adalah penyakit kelainan genetik resesif berupa gangguan metabolisme asam amino leusin, isoleusin, dan valin karena kekurangan enzim rantai bercabang. Penyakit ini mengakibatkan urin berbau seperti sirup maple (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

b. Penyebab

MSUD disebabkan oleh kekurangan enzim rantai bercabang alpha-keto acid dehydrogenase kompleks. Kekurangan enzim tersebut menyebabkan tiga (3) jenis asam amino tidak bisa dimetabolisme dalam tubuh. Penumpukan asam amino dalam tubuh, mengakibatkan kerusakan saraf, hingga kematian (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

c. Tanda Gejala

MSUD mempunyai tanda gejala sesuai klasifikasi yang diderita. Pada umumnya tanda gejalanya hampir sama, berupa urin, serumen, keringat berbau khas sirup maple, tidak mau menyusu atau makan, mual muntah, lemah dan lesu, tumbuh kembang terlambat. Komplikasi yang timbul berupa kejang, koma, ensefalopati, bahkan kematian (Tando, 2016).

Ada empat (4) tipe MSUD, yaitu (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999): MSUD klasik, intermediate, intermiten, dan responsif Thiamin. Tipe ini didasarkan pada persentase aktivitas enzim.

1) MSUD Klasik

MSUD tipe klasik memiliki tingkat aktivitas enzim yang paling rendah, yaitu sekitar $\leq 2\%$ dari aktivitas normal. Dengan demikian, tipe ini memiliki gejala yang paling parah. Bayi yang menderita tipe ini pada awal kelahiran dalam kondisi normal. Gejala muncul setelah usia beberapa hari.

2) MSUD Intermediate

Tipe intermediate memiliki tingkat aktivitas enzim berkisar 3-8% dari aktivitas normal. Bayi yang menderita MSUD tipe ini mempunyai gejala yang lebih ringan dibandingkan dengan tipe klasik. Gejala baru muncul pada bayi atau anak antara umur 5 bulan sampai 7 tahun.

3) MSUD Intermiten

Seperti tipe intermediate, tipe ini memiliki gejala yang lebih ringan dibandingkan dengan klasik, namun tingkat aktivitas enzim sekitar 8-15%. Anak-anak ini awalnya dapat tumbuh dan berkembang seperti biasa, sampai gejala muncul yang dipicu hal lain, seperti stress atau infeksi.

4) MSUD Responsif Tiamin

MSUD tipe ini mampu merespon pengobatan dosis tinggi vitamin B1 (Tiamin) dengan baik dan menunjukkan perbaikan klinis yang baik juga.

Penegakan diagnosis dilakukan melalui kondisi urin bau sirup maple, peningkatan kadar asam amino, terutama leusin, isoleusin, dan valin.

d. Penatalaksanaan

Penatalaksanaannya dengan diet rendah protein untuk mengurangi kadar asam amino. Penderita perlu diberikan suplemen mengandung valin dan isoleusin agar kadar asam amino dalam darah tetap stabil. Selain itu, perlu dilakukan pemantauan kondisi untuk mencegah komplikasi dan memantau kadar asam amino dalam darah. Transplantasi hati dapat dilakukan pada kasus tertentu (Bernstein and Shelov, 2016).

3. Alkaptonuria

a. Pengertian

Alkaptonuria adalah suatu penyakit atau kelainan yang menyebabkan urine menjadi berwarna hitam (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

b. Penyebab

Alkaptonuria disebabkan oleh kekurangan enzim HGD (*homogentisate dioxygenase*) yang menyebabkan terganggunya penguraian asam homogentisat. Penyakit ini diturunkan secara resesif autosomal (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

c. Tanda Gejala

Tanda gejala secara umum yaitu (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999): urine dan keringat berwarna menjadi lebih gelap setelah terpapar udara selama beberapa waktu, pengapuran dan nyeri sendi (arthritis), kotoran telinga berwarna hitam, terdapat bintik-bintik biru di kulit, terjadi penebalan tulang rawan dan berwarna menjadi lebih gelap, misalnya telinga. Komplikasi yang dapat timbul berupa penyakit jantung dan batu ginjal karena penumpukan asam homogentisat dalam jaringan tubuh.

Diagnosis dapat ditentukan melalui pemeriksaan kadar asam homogentisat, tes DNA mutasi gen HGD, selain tanda gejala di atas.

d. Penatalaksanaan

Tidak ada pengobatan secara khusus untuk penyakit ini. Penanganan dilakukan untuk meringankan tanda gejala. Diet rendah protein dilakukan untuk mengurangi penumpukan asam homogentisat (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

13.1.3 Gangguan Metabolik Lemak

Beberapa penyakit akibat gangguan metabolisme lemak sebagai berikut:

1. Penyakit Gaucher

a. Pengertian

Penyakit Gaucher merupakan kelainan métabolisme sehingga terjadi penumpukan lemak berupa glikolipid pada

organ yang terkena terutama hati, limpa, tulang, dan sumsum tulang, (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999) (Bernstein and Shelov, 2016).

b. Penyebab

Penyakit ini diturunkan secara genetik yang disebabkan oleh kekurangan enzim glukoserebrosidase (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999; Bernstein and Shelov, 2016).

c. Tanda Gejala

Kekurangan enzim tersebut menyebabkan penumpukan lemak dalam tubuh. Hal ini mengakibatkan organ tubuh menjadi lebih besar dan mengganggu fungsinya. Secara umum tanda gejala penyakit ini adalah (Bernstein and Shelov, 2016): pembesaran hati dan limpa (hepatosplenomegali); trombositopenia, mengakibatkan anak mudah mengalami memar; anemia, akibat sumsum tulang yang membentuk sel darah menjadi terganggu; kelainan tulang, mudah mengalami patah tulang.

Penegakan diagnosis penyakit ini, selain melalui tanda dan gejala, diperlukan tes kadar enzim glukoserebrosidase, juga pemeriksaan sinar X untuk mengetahui kepadatan tulang.

d. Penatalaksanaan

Penanganannya dapat dilakukan dengan terapi penggantian enzim dengan enzim buatan, mengobati anemia, serta transplantasi sumsum tulang (Bernstein and Shelov, 2016).

2. Penyakit Tay-Sachs

a. Pengertian

Penyakit Tay-Sachs adalah penyakit kelainan genetik karena defisiensi enzim yang memecah lemak yang berakibat kerusakan pada sistem saraf pusat (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

b. Penyebab

Penyebab penyakit ini karena kekurangan heksosaminidase A yang berfungsi memecah lemak di tempat penyimpanannya. Akibatnya terjadi penumpukan lemak yang dapat merusak organ, misalnya otak, sumsum tulang belakang. (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

c. Tanda Gejala

Penyakit ini biasanya muncul setelah bayi berumur 5 bulan. Tanda gejala yang muncul, meliputi (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999): hipotonia berat, ataksia dan kelumpuhan, respon kaget (refleks moro) berlebihan saat ada suara keras, bintik makula merah ceri di mata, kebutaan, sulit menelan, makrosefali (kepala lebih besar), kejang.

Penegakan diagnosis selain tanda gejala tersebut, yaitu pemeriksaan kadar enzim heksosaminidase A, tes genetik untuk mengetahui ada tidaknya mutasi gen heksosaminidase A.

d. Penatalaksanaan

Sejauh ini belum ditemukan pengobatan yang pasti. Pengobatan dilakukan untuk mengatasi gejala dan menghindarkan terjadinya komplikasi (Behrman, Kliegman and Arvin, 1999).

13.2 Kelainan Endokrin

Kelenjar endokrin merupakan salah satu kelenjar vital yang ada di dalam tubuh manusia. Dalam keadaan normal, kelenjar ini bertugas menghasilkan hormon dengan jumlah dan jenis yang sesuai untuk mengendalikan berbagai kegiatan tubuh manusia. Pada kondisi tertentu, tubuh dapat mengalami kelebihan atau kekurangan produksi hormon yang akan mengganggu fungsi atau sistem dalam tubuh. Pada bayi atau anak, kondisi kelainan hormone yang dapat terjadi sebagai berikut:

13.2.1 Hipotiroidisme kongenital

1. Pengertian

Hipotiroidisme kongenital adalah kelainan akibat defisiensi hormon tiroid yang diderita sejak bayi lahir. Hormon tiroid dihasilkan oleh kelenjar tiroid yang dipengaruhi kerjanya oleh hormon TSH (*Thyroid Stimulating Hormone*) yang dihasilkan kelenjar pituitari (hipofisis). Hormon tiroid bertugas mengatur produksi panas tubuh, metabolisme, pertumbuhan tulang, saraf, serta pertumbuhan dan perkembangan otak (Behrman, Kliegman and Arvin, 2000) (Bernstein and Shelov, 2016).

2. Penyebab

Penyakit ini disebabkan oleh defisiensi tiroid akibat tidak terbentuknya kelenjar tiroid (atiroidisme), hipotrofi kelenjar tiroid, kelebihan atau kekurangan sintesis tiroid pada ibu saat hamil (Tando, 2016). Kekurangan hormon tiroid pada bayi dan masa awal kehidupan, dapat menyebabkan hambatan pertumbuhan dan retardasi mental (Yati, Utari and Tridjaja, 2017).

3. Tanda Gejala

Gejalanya pada bayi baru lahir awalnya tidak terlihat jelas. Tanda gejala yang perlu dicurigai jika bayi lahir dengan usia kehamilan di atas 42 minggu, berat badan lahir lebih dari 4000 gram, bayi ikterus >3 hari setelah lahir, edema, hernia umbilikal, pembesaran lidah, dan sianosis pada akral. Pada bayi yang lebih besar, tanda yang patut dicurigai jika rambut rapuh dan kering, kulit kuning, sulit makan, ataksia, konstipasi, suara serak, mempunyai perawakan pendek, serta pertumbuhan tulang lambat. Komplikasi yang dapat terjadi berupa keterbelakangan mental (Bernstein and Shelov, 2016). Penegakan diagnosis penyakit dengan pemeriksaan kadar T4 dan TSH dalam darah.

4. Penatalaksanaan

Penderita hipotiroid diberikan hormon tiroksin secara adekuat, dan terkontrol. Komplikasi dapat dicegah pada terapi dilakukan sebelum umur 3 bulan, serta dapat mencapai pertumbuhan dan intelektualitas yang normal (Bernstein and Shelov, 2016). Pemantauan klinis dan laboratorium perlu dilakukan secara berkala dan pemberian edukasi keluarga sangat penting dalam upaya optimalisasi pengobatan (Yati, Utari and Tridjaja, 2017).

13.2.2 Hipertiroidisme

1. Pengertian

Hipertiroidisme adalah kondisi atau penyakit yang disebabkan oleh kelebihan pembentukan hormon tiroid (hipersekresi) oleh kelenjar tiroid (Behrman, Kliegman and Arvin, 2000).

2. Penyebab

Penyebab hipertiroidisme, diantaranya (Bernstein and Shelov, 2016): penyakit Graves (paling sering pada bayi dan anak),

peradangan pada kelenjar tiroid, tumor pada kelenjar tiroid atau hipofisis, kanker tiroid, konsumsi obat yang mengandung iodium tinggi, banyak konsumsi makanan yang mengandung tinggi iodium.

3. Tanda Gejala

Tanda gejalanya yaitu sering berkeringat, nafsu makan meningkat, berat badan turun, emosi labil (mudah marah), sulit tidur, gangguan konsentrasi dan prestasi menurun, gangguan menstruasi, rambut rontok, tremor halus, jantung berdebar-debar (palpitasi), nadi meningkat (takikardia), eksoftalmus (penonjolan mata keluar), pembesaran kelenjar tiroid (gondok). Pada kondisi yang lebih parah dapat terjadi krisis tiroid.

Penegakan diagnosis selain tanda gejala tersebut, diketahui melalui peningkatan kadar T3, T4, FT4 dan penurunan kadar TSH, USG kelenjar tiroid, scan tiroid, serta tes iodium radioaktif (Bernstein and Shelov, 2016).

4. Penatalaksanaan

Penanganan hipertiroid pada bayi atau anak dilakukan dengan memberikan terapi obat antitiroid, yaitu Methimazole (MMI). Jika MMI tidak tersedia dapat diberikan Propylthiouracil (PTU). Terapi lain juga diberikan lugol iodine, *beta adrenergic blocker*, misalnya Propranolol, terapi pembedahan (tiroidektomi), serta radioterapi. Pada bayi, pemberian ASI tetap disarankan (IDAI, 2017).

13.2.3 Diabetes Insipidus

1. Pengertian

Diabetes insipidus adalah suatu kondisi dimana terjadi gangguan metabolisme air akibatnya ginjal menghasilkan urin lebih banyak dibandingkan dengan keadaan yang seharusnya. Penyakit ini jarang ditemukan. (Bernstein, 2016).

2. Penyebab

Diabetes insipidus terjadi akibat kelainan lobus posterior kelenjar hipofisis sehingga terjadi defisiensi hormon antidiuretic (ADH) atauagalnya ginjal terhadap rangsangan AVP. (Bernstein and Shelov, 2016).

3. Tanda Gejala

Penyakit ini memiliki gejala sebagai berikut (Bernstein and Shelov, 2016): poliuri, nocturia, enuresis (mengompol), urin jernih, rasa haus berlebih, gangguan tumbuh kembang, berat badan tidak bertambah, muntah-muntah, nyeri kepala.

Penegakan diagnosis melalui urin yang encer, peningkatan konsentrasi asam urat, hipernatremia, dan hipertonisitas serum,

4. Penatalaksanaan

Tatalaksananya adalah terapi hormon pengganti sesuai dengan kebutuhan, asupan natrium dibatasi. Terapi ini bertujuan untuk memperoleh tumbuh kembang yang optimal dan mencegah dehidrasi. (Bernstein and Shelov, 2016).

16.2.4 Diabetes Melitus

1. Pengertian

Diabetes melitus (DM) adalah penyakit yang disebabkan oleh kurangnya produksi insulin, gangguan kerja insulin, atau keduanya dan berakibat pada peningkatan kadar gula dalam darah (Behrman, Kliegman and Arvin, 2000).

2. Penyebab

Terdapat 2 tipe penyakit ini. DM tipe 1 terjadi karena penurunan atau tidak adanya produksi insulin akibat kerusakan sel-sel beta pankreas. Berbeda dengan tipe 1, DM tipe 2 terjadi karena resistensi insulin (insulin jumlahnya normal, namun tidak berfungsi dengan baik). DM tipe 1 lebih sering diderita bayi dan anak. Namun, seiring perkembangan, terjadi peningkatan kasus DM tipe 2 pada anak, terutama yang memiliki faktor risiko keturunan dalam keluarga, obesitas. dan gaya hidup yang tidak sehat (kurang aktivitas fisik, kebiasaan makan manis) (Bernstein and Shelov, 2016).

3. Tanda Gejala

Tanda dan gejala DM meliputi (Bernstein and Shelov, 2016):

- a. Banyak makan dan sering lapar (polifagia)
- b. Banyak minum dan sering haus (polidipsia)
- c. Produksi urin banyak dan sering miksi (poliuria)
- d. Berat badan menurun
- e. Sering lelah dan lesu karena jaringan kekurangan gula
- f. Merasa gatal-gatal

- g. Jika terjadi luka, akan lebih sulit sembuh dan sering terjadi infeksi.

Penegakan diagnosis dilakukan dengan pengukuran kadar gula darah serta uji toleransi glukosa oral.

4. Penatalaksanaan

DM ditangani dengan pemberian terapi insulin. Hal ini untuk menjamin kadar insulin yang cukup di dalam tubuh. Terapi lain yang diberikan bertujuan untuk mengatur gaya hidup yang lebih baik, terutama mengatur pola makan, aktivitas fisik, edukasi, serta pemantauan mandiri (Yati and Trijaja, 2017).

DAFTAR PUSTAKA

- Behrman, R. E., Kliegman, R. M. and Arvin, A. M. 1999. Ilmu Kesehatan Anak Nelson. Vol.1. 15th edn. Jakarta: EGC.
- Behrman, R. E., Kliegman, R. M. and Arvin, A. M. 2000. Ilmu Kesehatan Anak Nelson. Vol.3. 15th edn. Jakarta: EGC.
- Bernstein, D. and Shelov, S. P. 2016. Ilmu Kesehatan Anak: untuk Mahasiswa Kedokteran. 3rd edn. Jakarta: EGC.
- Dosen Kebidanan Indonesia, B. 2017. Kebidanan: Teori dan Asuhan Vol.2. Edited by Runjati and S. Umar. Jakarta: EGC.
- Haws, P. S. 2007. Asuhan Neonatus: Rujukan Cepat. Jakarta: EGC.
- IDAI. 2017. Panduan Praktik Klinis Ikatan Dokter Anak Indonesia: Diagnosis dan Tata Laksana Hipertiroid. Jakarta. Available at: <http://spesialis1.ika.fk.unair.ac.id/wp-content/uploads/2017/03/Panduan-Praktik-Klinis-Diagnosis-dan-Tatalaksana-Hipertiroid.pdf>.
- Tando, N. M. 2016. Asuhan Kebidanan: Neonatus, Bayi, & Anak Balita. Jakarta: EGC.
- Yati, N. P. and Trijaja, B. 2017. 'Diagnosis dan Tata Laksana Diabetes Melitus Tipe-1 pada Anak dan Remaja', Ikatan Dokter Anak Indonesia, pp. 1-15.
- Yati, N., Utari, A. and Tridjaja, B. 2017. 'Diagnosis dan tata laksana hipotiroid kongenital', Badan penerbit ikatan dokter anak indonesia, pp. 1-21. Available at: <http://spesialis1.ika.fk.unair.ac.id/wp-content/uploads/2017/03/Panduan-Praktik-Klinis-Diagnosis-dan-Tata-Laksana-Hipotiroid-Kongenital.pdf>.

BIODATA PENULIS



Diaz Capriani Randa Kusuma, SST.,M.Kes

Dosen tetap sekaligus staf pada Institut Teknologi Kesehatan Dan Bisnis Graha Ananda Palu

Penulis dilahirkan di Kabupaten Tolitoli pada tanggal 01 mei 1993. Anak Bungsu dari 3 bersaudara dari pasangan Markus .P. randa, AMG dan Magdalena. Penulis menyelesaikan pendidikan Sekolah Dasar di SDN 2 Nalu Kabupaten Tolitoli pada tahun 2004. Pada tahun itu juga penulis melanjutkan Pendidikan di SMP Negeri 5 Tolitoli dan tamat pada tahun 2007 kemudian melanjutkan pendidikan SMA Negeri 1 Tolitoli dan selesai pada tahun 2010. Tahun 2010 penulis melanjutkan pendidikan di Akademi Kebidanan Graha Ananda dan selesai pada tahun 2013. Selanjutnya pada tahun yang sama penulis melanjutkan pendidikan D4 Bidan pendidik di Universitas Indonesia Timur Makassar. Tahun 2017 penulis menyelesaikan pendidikan S2 Fakultas Ilmu Kesehatan Masyarakat dengan Konsentrasi Kesehatan Reproduksi di Universitas Indonesia Timur Makassar. Kemudian Tahun 2021, penulis melanjutkan pendidikan di Universitas Mega Buana Palopo dengan jurusan program studi profesi bidan sampai saat ini.

Pada tahun 2016 Penulis mengawali karier bekerja sebagai staf di Akademi Kebidanan Graha Ananda Palu dan pada tahun 2017 dan sampai saat ini menjadi dosen tetap sekaligus staf pada Institut Teknologi Kesehatan Dan Bisnis Graha Ananda Palu.

Ditengah kesibukan penulis, penulisan buku ini merupakan salah satu pengabdian yang dilakukan dalam berbagi ilmu bagi para pembaca yang adalah generasi penerus khususnya yang

mengeluti dunia kesehatan dan sebagai pengabdian tugas penulis dalam menjalankan Tridarma Perguruan Tinggi.

BIODATA PENULIS



Dr. Ika Fitria Elmeida, SSiT., M.Keb

Dosen Jurusan Kebidanan Poltekkes Kemenkes Tanjungkarang
Lampung

Penulis lahir di Pringsewu (Lampung) tanggal 6 April 1978. Penulis adalah dosen tetap pada jurusan Kebidanan Poltekkes Kemenkes Tanjungkarang, Lampung. Menyelesaikan pendidikan D4 kebidanan di Jakarta pada tahun 2004, kemudian melanjutkan S2 pada Magister Kebidanan Di Universitas Padjadjaran Bandung selesai di thn 2011, dan pada tahun 2021 menyelesaikan Program Doktorat di jurusan Ilmu kesehatan Masyarakat. Fakultas Kesehatan Masyarakat Universitas Indonesia.

BIODATA PENULIS



Reni Nofita, SST., M.Keb
Dosen Program Studi D3 Kebidanan
Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Banten

Penulis lahir di Padang Laweh tanggal 27 Oktober 1981. Penulis adalah dosen tetap pada Program Studi D3 Kebidanan Sekolah Tinggi Ilmu Kesehatan Banten, Menyelesaikan pendidikan D4 pada Jurusan Kebidanan di Universitas Indonesia Maju dan melanjutkan S2 pada Jurusan Kebidanan di Universitas Padjajaran. Penulis telah mengabdikan sebagai dosen selama 12 tahun dengan jabatan akademik Lektor.

BIODATA PENULIS



Nurjannah Supardi, SST., M.Keb

Dosen Program Studi S1 Kebidanan Fakultas Keperawatan dan Kebidanan Universitas Megarezky

Penulis lahir di Bulukumba tanggal 25 Juli 1990. penulis merupakan seorang dosen tetap pada Program Studi S1 Kebidanan Fakultas Keperawatan dan Kebidanan Universitas Megarezky di Makassar. Penulis menyelesaikan Pendidikan D3 Kebidanan di Universitas Islam Negeri Alauddin Makassar kemudian melanjutkan Pendidikan DIV Bidan Pendidik di Universitas Sebelas Maret Surakarta. Tahun 2017 penulis melanjutkan Pendidikan S2 Kebidanan di Universitas Hasanuddin.

BIODATA PENULIS



Nana Aldriana, SST, M.Kes

Dosen Program Studi Pendidikan Profesi Bidan
Fakultas Ilmu Kesehatan Universitas Pasir Pengaraian

Penulis lahir di Rumbai (Pekanbaru) tanggal 01 Januari 1981. Penulis adalah dosen tetap pada Program Studi Pendidikan Profesi Bidan Fakultas Ilmu Kesehatan Universitas Pasir Pengaraian.

Menyelesaikan pendidikan D III Kebidanan di Akademi Kebidanan Depkes RI Bukittinggi, melanjutkan D IV Kebidanan di Universitas Padjajaran Bandung dan melanjutkan S2 pada Prodi Mengister Kesehatan Masyarakat STIKes Hangtuh Pekanbaru.

BIODATA PENULIS



Lutfi Handayani, SST., M.KEB

Dosen Kebidanan Universitas Muhammadiyah Tasikmalaya

Saya adalah seorang Bidan yang memiliki spesialisasi di bidang Pendidik dan Pelaksana. Saya memulai berkarir di tahun 2016 sebagai Bidan Pelaksana dan tahun 2021 saya memulai fokus berkarir menjadi Bidan Pendidik.

Penulis pernah bekerja di dinas kesehatan kab. Pangandaran pada jan 2021-nov 2021 sebagai staf kesehatan keluarga & gizi, juga pernah bekerja di Klinik Pratama Mutiara Bunda pada sep 2015-sep 2017 sebagai bidan pelaksana, dan di Universitas Muhammadiyah Tasikmalaya Feb 2021 – Sekarang Sebagai Dosen Kebidanan.

BIODATA PENULIS



Juliani Purba, M.M., M.Kes

Dosen Fungsional di D3 Prodi Kebidanan Pematangsiantar
Poltekkes Kemenkes Medan

Penulis lahir di Simpang Sigodang tanggal 8 Juli 1959. Penulis menyelesaikan D.IV Program Ahli Perawat Pendidik di USU pada tahun 1999 dan melanjutkan pendidikan Magister Manajemen peminatan Administrasi Manajemen di UMSU di tahun 2004. Pada tahun 2015, penulis menyelesaikan pendidikan kembali yaitu Magister Kesehatan Masyarakat peminatan Kesehatan Reproduksi dari FKM Medistra di Deli Tua Husada.

Penulis menjadi Tenaga Pendidikan SPK Depkes P.Siantar (tahun 1983), Guru Muda di SPK Depkes P.Siantar (tahun 1986), dan menjadi Guru Madya SPK Depkes P, Siantar (tahun 1994). Sejak tahun 2001 hingga saat ini, penulis menjadi Dosen Fungsional di D3 Prodi Kebidanan Pematangsiantar Poltekkes Kemenkes Medan. Penulis merupakan anak dari pasangan R.K.Purba (ayah) dan K.Saragih (ibu) dan istri dari J.Garingging serta ibu dari 5 putri.

BIODATA PENULIS

Mardiani Bebasari, S.Si.T., M.Keb

Dosen Program Studi Diploma 3 Kebidanan Padang
Politeknik Kesehatan Kemenkes Padang

Penulis lahir di Tangerang tanggal 06 Maret 1975. Penulis adalah dosen tetap pada Program Studi Diploma 3 Kebidanan Padang Politeknik Kesehatan Kemenkes Padang. Menyelesaikan pendidikan Diploma 3 Kebidanan di Politeknik Kesehatan Kemenkes Medan, melanjutkan pendidikan Diploma 4 Bidan Pendidik di Universitas Gadjah Mada, dan S2 Kebidanan di Universitas Padjadjaran.

Sebelum mengabdikan diri sebagai dosen, penulis adalah Bidan Pegawai Tidak Tetap di Kabupaten Tapanuli Selatan Propinsi Sumatera Utara. Pelayanan kepada masyarakat yang diberikan selama menjadi Bidan PTT membuat penulis merasa perlu untuk terus menimba ilmu pengetahuan agar dapat memberikan pelayanan yang terbaik kepada masyarakat khususnya bagi ibu dan anak.

BIODATA PENULIS



Niken Bayu Argaheni, S.ST, M.Keb.,
Dosen di Universitas Sebelas Maret Surakarta.

Founder dari Perempuan Berdaya. Penerima Hibah Penelitian dan Pengabdian Riset Group “Pengaruh Mat Pilates Exercise Terhadap Skala Nyeri, Kecemasan, Frekuensi Nadi Pada Remaja Putri Dengan Dismenorea Primer di Surakarta (2020)”, “Pembelajaran Daring Research Group Ibu Hamil Guna Pencegahan Covid-19 (2020)”, Bimbingan Konseling Spiritual Bagi Pengasuh Dan Anak Asuh Panti Asuhan Anak Penderita HIV/AIDS Di Yayasan Lentera Surakarta (2021)”. Dapat dihubungi di kontak: +6285740888008, email: kinantiniken@gmail.com

BIODATA PENULIS



Kandace Sianipar, S.ST., M.P.H.

Dosen Program Studi Kebidanan Poltekkes Kemenkes Medan

Penulis lahir di Medan tanggal 6 Oktober 1963. Penulis adalah dosen tetap Poltekkes Kemenkes Medan Program Studi kebidanan Pematang Siantar.

BIODATA PENULIS



Fuadah Ashri Nurfurqoni, SST, M. Keb.

Dosen Program Studi Kebidanan Bogor Poltekkes Kemenkes
Bandung

Penulis lahir di Cirebon pada tanggal 27 September 1985. Penulis merupakan dosen tetap di Program Studi Kebidanan Bogor, Poltekkes Kemenkes Bandung. Menyelesaikan pendidikan D III pada Program Studi D III Kebidanan Cirebon, Poltekkes Kemenkes Tasikmalaya, kemudian menyelesaikan studi DIV Bidan Pendidik pada tahun 2008 di Jurusan Kebidanan Tasikmalaya, Poltekkes Kemenkes Tasikmalaya. Setelah itu merampungkan pendidikan Magister Kebidanan di Universitas Padjadjaran pada tahun 2013.

BIODATA PENULIS



Hasmia Naningsi, SST, M.Keb

Dosen Tetap di Jurusan kebidanan Poltekkes Kemenkes Kendari

Penulis Lahir di Punggolaka pada tanggal 19 Juli 1974. Alamat : Jln Gunung Nipa-nipa No.7A Kel. Tobuuha Kec. Puuwatu Kota Kendari Sulawesi Tenggara Kode Pos 93115. Penulis merupakan Dosen Tetap di Jurusan kebidanan Poltekkes Kemenkes Kendari. Penulis telah menyelesaikan pendidikan S2 Kebidanan di Universitas Padjadjaran Bandung Tahun 2008.

BIODATA PENULIS



Ni Wayan Dian Ekayanthi, M. Keb.

Dosen Program Studi Kebidanan Bogor Poltekkes Kemenkes Bandung.

Penulis lahir di Tabanan, Bali pada tanggal 3 Maret 1980. Penulis adalah dosen tetap pada Program Studi Kebidanan Bogor, Poltekkes Kemenkes Bandung. Penulis menyelesaikan pendidikan D3 Kebidanan pada Akademi Kebidanan Denpasar pada tahun 2001, lulus pendidikan D4 Bidan Pendidik di Universitas Gadjah Mada Yogyakarta pada tahun 2005, lulus pendidikan S2 Kebidanan di Universitas Padjadjaran Bandung tahun 2013. Penulis saat ini aktif sebagai pengajar dan juga melakukan berbagai penelitian.