BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

A. Kelainan Kongenital

1. Definisi kelainan kongenital

Kelainan kongenital atau bawaan adalah kelainan yang sudah ada sejak lahir yang dapat disebabkan oleh faktor genetik maupun *non genetic*. Anomali kongenital disebut juga cacat lahir, kelainan kongenital atau kelainan bentuk bawaan (Effendi, 2014).

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. *Malformas*i pada otak, jantung, ginjal, ekstrimitas, 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 ekstrimitas, jari-jari, tengkorak serta muka .

a. 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.

3. Beberapa macam pengelompokkan 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, labiopalastokisis, 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 Clasification of Diasease* (ICD) 10

Adapun pembagian kelainan kongenital menurut klasifikasi secara international 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*

4. Beberapa contoh kelainan kongenital

a) *Spina bifida*

Spina Bifida termasuk dalam kelompok *neural tube defect* yaitu suatu celah pada tulang belakang yang terjadi karena bagian dari satu atau beberapa vertebra gagal menutup atau gagal terbentuk secara utuh. Kelainan ini biasanya disertai kelainan di daerah lain, misalnya *hidrosefalus*, atau gangguan fungsional yang merupakan akibat langsung spina bifida sendiri, yakni gangguan neurologik

yang mengakibatkan gangguan fungsi otot dan pertumbuhan tulang pada tungkai bawah serta gangguan fungsi otot sfingter (Kyle, 2014).

b) *Labiopalatoskisis* (celah bibir dan Langit-langit)

Labiopalatoskisis adalah kelainan kongenital pada bibir dan langit-langit yang dapat terjadi secara terpisah atau bersamaan yang disebabkan oleh kegagalan atau penyatuan struktur fasial embrionik yang tidak lengkap. Kelainan ini cenderung bersifat diturunkan (*hereditary*), tetapi dapat terjadi akibat faktor non-genetik. *Palatoskisis* adalah adanya celah pada garis tengah palato yang disebabkan oleh kegagalan penyatuan susunan palato pada masa kehamilan 7-12 minggu. Komplikasi potensial meliputi infeksi, *otitis media*, dan kehilangan pendengaran (Prawiroardjo, 2014).

c) *Hidrosefalus*

Hidrosefalus adalah kelainan patologis otak yang mengakibatkan bertambahnya *cairan serebrospinal* dengan atau pernah dengan tekanan intrakranial yang meninggi, sehingga terdapat pelebaran ventrikel dan dapat diakibatkan oleh gangguan reabsorpsi LCS (*Liquor Cerebrospinals*) atau diakibatkan oleh obstruksi aliran LCS melalui ventrikel dan masuk ke dalam rongga subaraknoid (*hidrosefalus non komunikans*). *Hidrosefalus* dapat timbul sebagai *hidrosefalus* kongenital atau hidrosefalus yang terjadi postnatal. Secara klinis, *hidrosefalus* kongenital dapat terlihat sebagai pembesaran kepala segera setelah bayi lahir, atau terlihat sebagai ukuran kepala normal tetapi tumbuh cepat sekali pada bulan pertama setelah lahir. Peninggian tekanan intrakranial menyebabkan iritabilitas, muntah, kehilangan nafsu makan, gangguan melirik ke atas, gangguan pergerakan bola mata, *hipertonia* ekstrimitas bawah, dan *hiperefleksia*. Etiologi

hidrosefalus kongenital dapat bersifat heterogen. Pada dasarnya meliputi produksi cairan *serebrospinal* di *pleksus korioidalis* yang berlebih, gangguan absorpsi di *vilus araknoidalis*, dan obsruksi pada sirkulasi cairan serebrospinal (Kyle, 2014).

d) *Anensefalus*

Anensefalus adalah suatu keadaan dimana sebagian besar tulang tengkorak dan otak tidak terbentuk. *Anensefalus* merupakan suatu kelainan tabung saraf yang terjadi pada awal perkembangan janin yang menyebabkan kerusakan pada jaringan pembentuk otak. Salah satu gejala janin yang dikandung mengalami anensefalus jika ibu hamil mengalami polihidramnion (cairan ketuban di dalam rahim terlalu banyak). Prognosis untuk kehamilan dengan *anensefalus* sangat sedikit. Jika bayi lahir hidup, maka biasanya akan mati dalam beberapa jam atau hari setelah lahir (Kyle, 2014).

e) *Omfalokel*

Omfalokel adalah kelainan yang berupa protusi isi rongga perut ke luar dinding perut sekitar umbilicus, benjolan terbungkus dalam suatu kantong. *Omfalokel* terjadi akibat hambatan kembalinya usus ke rongga perut dari posisi ekstra-abdominal di daerah umbilicus yang terjadi dalam minggu keenam sampai kesepuluh kehidupan janin. Terkadang kelainan ini bersamaan dengan terjadinya kelainan kongenital lain misalnya *sindrom down*. Pada *omfalokel* yang kecil, umumnya isi kantong terdiri atas usus saja sedangkan pada yang besar dapat pula berisi hati atau limpa (Kyle, 2014).

f) *Atresia esofagus*

Bila dilihat bentuk sumbatan dan hubungannya dengan organ sekitar, terdapat bermacam-macam penampilan kelainan kongenital *atresia esophagus*,

misalnya jenis *fistula trakeo-esofagus*. Dari bentuk *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.* Secara klinis pada kelainan ini tampak air ludah terkumpul dan terus meleleh atau berbusa, pada setiap pemberian minum terlihat bayi menjadi sesak napas, batuk, muntah dan biru (Kyle, 2014).

g) *Atresia* dan *stenosis duodenum*

Pada kehidupan janin duodenum masih bersifat solid. Perkembangan selanjutnya berupa *vakuolisasi* secara progresif sehingga terbentuklah lumen. Gangguan pertumbuhan inilah yang menyebabkan terjadinya *atresia* atau *stenosis duodenum* sering kali diikuti kelainan pankreas anularis. Pada pemeriksaan fisis tampak dinding perut yang memberi kesan *skafoid* karena tidak adanya gas atau cairan yang masuk ke dalam usus dan kolon (Effendi, 2014).

h) *Obstruksi* pada usus besar

Salah satu obstruksi pada usus besar yang agak sering dijumpai adalah gangguan fungsional pada otot usus besar yang dikenal sebagai *hirschsprung disease* dimana tidak dijumpai *pleksus auerbach* dan pleksus meisneri pada kolon. Umumnya kelainan ini baru diketahui setelah bayi berumur beberapa hari atau bulan (Effendi, 2014).

i) *Atresia ani*

Patofisiologi kelainan kongenital ini disebabkan karena adanya kegagalan kompleks pertumbuhan *septum urorektal*, struktur *mesoderm lateralis* dan struktur *ectoderm* dalam pembentukan rektum dan traktus urinarius bagian bawah. Secara klinis letak sumbatan dapat tinggi yaitu di atas muskulus levator ani atau letak

rendah di bawah otot tersebut. Pada bayi perempuan umumnya (90%) ditemukan adanya fistula yang menghubungkan usus dengan perineum atau vagina sedangkan pada bayi laki-laki umumnya fistula tersebut menghubungkan bagian ujung kolon yang buntu dengan traktus urinarius. Bila anus imperforata tidak disertai adanya fistula maka tidak ada jalan ke luar untuk udara dan meconium sehingga perlu segera dilakukan tindakan bedah (Effendi, 2014).

j) Penyakit Jantung Bawaan (PJB)

Penyakit jantung bawaan ada beraneka ragam. Pada bayi yang lahir dengan kelainan ini, 80% meninggal dunia dalam tahun pertama, diantaranya 1/3 meninggal pada minggu pertama dan separuhnya dalam 1-2 bulan. Sebab PJB dapat bersifat eksogen atau endogen. Faktor eksogen terjadi akibat adanya infeksi, pengaruh obat, pengaruh radiasi dan sebagainya. Pada periode *organogenesis* faktor eksogen sangat besar pengaruhnya terhadap *diferensiasi* jantung karena *diferensiasi* lengkap susunan jantung terjadi sekitar kehamilan bulan kedua. Sebagai faktor endogen dapat dikemukakan pengaruh faktor genetik, namun peranannya terhadap kejadian penyakit PJB kecil. Dalam satu keturunan tidak selalu ditemukan adanya PJB (Effendi, 2014).

5. 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.

6. 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).

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

b. Pencegahan sekunder

1) Diagnosis

Diagnosis kelainan kongenital dapat dilakukan dengan salah 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 midtrimester kehamilan adalah *hidrosefalus* dengan atau tanpa *spina bifida*, *defek tuba neural*, *porensefali*, 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).

B. Karakteristik Ibu

1. Pengertian karakteristik ibu

Kamus Besar Bahasa Indonesia (2016) menjelaskan arti kata karakteristik adalah sifat-sifat kejiwaan, akhlak atau budi pekerti yang membedakan seseorang dari yang lain, tabiat, watak. Menurut Notoatmodjo (2014) karakteristik seseorang merupakan sifat yang membedakan seseorang dengan yang lain berupa pendidikan, pekerjaan, pendapatan, jumlah anak, dan jumlah keluarga dalam rumah tangga yang mempengaruhi perilaku seseorang. Karakteristik ibu yang akan dicari dalam penelitian ini adalah usia ibu, paritas, pendidikan dan kebiasaan merokok.

2. Usia

Usia seseorang sedemikian besarnya akan mempengaruhi perilaku, karena semakin lanjut umurnya, maka semakin lebih bertanggungjawab, lebih tertib, lebih bermoral, lebih berbakti dari usia muda. Usia ibu yang menjadi indikator dalam kedewasaan dalam setiap pengambilan keputusan untuk melakukan sesuatu yang mengacu pada setiap pengalamannya (Notoatmodjo, 2014).

Menurut Prawiroardjo (2014) usia aman untuk kehamilan dan persalinan adalah 20-30 tahun. Kematian maternal pada wanita hamil dan melahirkan pada usia di bawah 20 tahun ternyata 2 sampai 5 kali lebih tinggi dari pada kematian maternal yang terjadi pada usia 20 sampai 29 tahun. Kematian maternal meningkat kembali sesudah usia 30 sampai 35 tahun. Usia seorang wanita pada saat hamil sebaiknya tidak terlalu muda dan tidak terlalu tua. Umur yang kurang dari 20 tahun

atau lebih dari 35 tahun, berisiko tinggi untuk melahirkan. Kesiapan seorang perempuan untuk hamil harus siap fisik, emosi, psikologi, sosial dan ekonomi (Manuaba, 2012).

b. Usia ibu kurang dari 20 tahun

Menurut Manuaba (2012), kehamilan yang terjadi pada usia kurang dari 20 tahun memerlukan perhatian yang optimal. Penyulit pada kehamilan lebih tinggi muncul dibandingkan usia reproduksi sehat. Keadaan ini disebabkan karena belum matangnya alat reproduksi untuk hamil, sehingga dapat merugikan kesehatan ibu maupun perkembangan dan pertumbuhan janin. Masalah psikologis kadang juga muncul, karena ketidaksiapan mental dan jiwa yang belum matang. Perkawinan akan dianggap dapat menyelesaikan masalah justeru menimbulkan masalah baru seperti penghasilan yang terbatas, putus sekolah, putus kerja dan nilai gizi yang relatif rendah. Dampak kehamilan dengan usia dibawah 20 tahun mempunyai risiko:

1) Sering mengalami anemia.

2) Gangguan tumbuh kembang janin.

3) Keguguran, prematuritas, atau BBLR.

4) Gangguan persalinan

5) Preeklampsi

6) Perdarahan antepartum.

b. Usia ibu lebih dari 35 tahun

Risiko keguguran spontan tampak meningkat dengan bertambahnya usia terutama setelah usia 30 tahun, baik kromosom janin itu normal atau tidak, wanita dengan usia lebih tua, lebih besar kemungkinan keguguran baik janinnya normal

atau abnormal. Bayi yang lahir dari wanita yang hamil di usia 35 tahun atau lebih dapat meningkatkan risiko terkena penyakit yang disebabkan oleh kelainan kromosom, seperti *down syndrome*. Risiko tersebut dapat dicegah dengan melakukan pemeriksaan kehamilan secara rutin, tanyakan kepada dokter cara melakukan pemeriksaan darah untuk mendeteksi kelainan kromosom sebelum bayi lahir, jaga asupan nutrisi, control kenaikan berat badan serta olahraga yang teratur (Notoatmodjo, 2014).

Faktor umur sangat mempengaruhi kelainan bawaan pada bayi, makin tua seorang perempuan untuk hamil maka kemungkinan besar akan terjadi kecacatan pada bayi salah satu nya down syndrome. Maka dari itu, Bidan sangat diharapkan memberikan pertimbangan kepada ibu untuk tidak hamil pada umur diatas 35 tahun (Manuaba, 2012).

3. Paritas

Menurut Badan Kependudukan Keluarga Berencana Nasional (BKKBN, 2011) paritas adalah jumlah anak yang pernah dilahirkan hidup yaitu kondisi yang menggambarkan kelahiran sekelompok atau kelompok wanita selama masa reproduksi. Klasifikasi jumlah paritas dibedakan menjadi:

a. Nullipara adalah perempuan yang belum pernah melahirkan anak sama sekali.

b. Primipara adalah perempuan yang telah melahirkan seorang anak, yang cukup besar untuk hidup di dunia luar.

c. Multipara adalah perempuan yang telah melahirkan seorang anak lebih dari satu dan tidak lebih dari 5 kali.

d. Grandemultipara adalah perempuan yang telah melahirkan 5 orang anak atau lebih.

Paritas merupakan faktor yang penting dalam menentukan masalah yang dihadapi ibu serta bayi yang dikandung selama masa kehamilan dan persalinan. Kehamilan yang berulang kali dan melahirkan mengakibatkan rahim seorang ibu akan menjadi lemah. Semakin tinggi paritas ibu atau jika seorang ibu terlalu sering melahirkan, maka resiko selama kehamilan dan persalinan akan semakin meningkat. Dalam multiparitas risiko tampaknya meningkat secara independen dari usia ibu setelah kehamilan kedua sampai kelima sama meningkatnya dengan kehamilan pertama.

Paritas yang tinggi memungkinkan terjadinya penyulit kehamilan dan persalinan seperti terjadi kelaian letak sungsang. Kelain letak sungsang merupakan salah satu faktor presdiposisi terjadinya kelainan bawaan akibat faktor mekanik. Hal ini sesuai dengan teori yang menjelaskan tentang hubungan paritas dengan letak sungsang yaitu di mana ibu yang telah melahirkan banyak anak sehingga rahimnya sudah sangat elastis dan membuat janin berpeluang besar untuk berputar hingga minggu ke-37 dan seterusnya yang akhirnya menimbulkan kelainan letak sungsang.

Pada grandemultipara sering didapatkan perut gantung, akibat regangan uterus yang berulang-ulang karena kehamilan dan longgarnya ligamentum yang memfiksasi uterus, sehingga uterus menjadi jatuh ke depan, disebut perut gantung. Perut gantung dapat mengakibatkan terjadinya gangguan his karena posisi uterus yang menggantung ke depan sehingga bagian bawah janin tidak dapat menekan dan berhubungan langsung serta rapat dengan segmen bawah rahim. Akhirnya janin dapat mengalami kelainan letak, seperti letak sungsang (Manuaba, 2012).

4. Pendidikan

Pendidikan adalah jenjang yang ditempuh seseorang sampai dengan mendapatkan ijazah. Pendidikan dapat mempengaruhi seseorang termasuk juga perilaku akan pola hidup, semakin tinggi tingkat pendidikan seseorang maka semakin mudah menerima informasi (Notoatmodjo, 2014). Menurut Undang-Undang Republik Indonesia Nomor 20 Tahun 2003 dibagi menjadi tiga jenjang yaitu:

a. Pendidikan Dasar

Pendidikan Dasar adalah pendidikan umum yang lamanya sembilan tahun, diselenggarakan selama enam tahun di Sekolah Dasar atau sederajat dan tiga tahun di Sekolah Menegah Pertama atau sederajat.

b. Pendidikan Menengah

Pendidikan Menengah adalah pendidikan yang diselenggarakan bagi lulusan pendidikan dasar serta menyiapkan peserta didik menjadi anggota masyarakat yang memiliki kemampuan mengadakan hubungan timbal balik dengan lingkungan sosial budaya dan alam sekitar serta dapat mengembangkan kemampuan lebih lanjut dalam dunia kerja atau pendidikan tinggi. Lama pendidikan yaitu tiga tahun, bentuk satuan pendidikan menengah terdiri atas:

1) Sekolah Menengah Umum
2) Sekolah Menengah Kejuruan
3) Sekolah Menengah Keagamaan
4) Sekolah Menengah Kedinasan
5) Sekolah Menengah Luar Biasa

c. Pendidikan Tinggi

Pendidikan Tinggi merupakan kelanjutan pendidikan menengah yang diselenggarakan untuk menyiapkan peserta didik menjadi anggota masyarakat yang memiliki kemampuan akademik dan profesional yang dapat menerapkan, mengembangkan dan menciptakan ilmu pengetahuan, teknologi dan atau kesenian.

5. Kebiasaan merokok

a. Pengertian rokok

Rokok adalah benda yang memberi efek santai dan sugesti lebih jantan bagi pemakainya. Rokok mengandung zat adiktif yang bila digunakan mengakibatkan bahaya bagi kesehatan individu maupun masyarakat. Rokok adalah salah satu produk tembakau yang dimaksudkan untuk dibakar, dihisap, dan atau dihirup termasuk rokok kretek, rokok putih, cerutu atau bentuk lainnya yang dihasilkan dari tanaman *Nicotiana Tabacum, Nicotiana Rustica*, dan spesies lainnya atau sintesisnya yang asapnya mengandung nikotin dan tar dengan atau tanpa bahan tambahan (Syafrudin, 2011).

b. Kategori perokok

1) Perokok pasif

Perokok pasif adalah jenis perokok yang secara langsung menghisap asap rokok yang biasanya dikeluarkan oleh jenis perokok aktif, dalam hal ini perokok pasif mendapatkan bahaya jauh lebih besar dari pada perokok aktif (Syafrudin, 2011). Hasil penelitian pada tahun 2015 yang dilakukan oleh Savitri, Nur Riska mendapatkan bahwa ibu hamil yang berdekatan dengan 1-2 orang perokok aktif berisiko 5,54 kali mengalami anemia dibanding tidak adanya perokok aktif di lingkungannya. Asap rokok yang dihirup mengandung karbondioksida dan tar yang

apabila dihirup dalam waktu yang lama dapat menyebabkan kerusakan pada sumsum tulang (organ yang memproduksi eritrosit) sehingga menyebabkan hemolysis sel darah merah. Karbon monoksida akan berikatan dengan hemoglobin dan membentuk karboksihemoglobin, apabila terdapat peningkatan karbon monoksida maka afinitas terhadap oksigen akan berkurang dan akan menggangu pengantaran oksigen ke plasenta. Zat yang terkandung dalam rokok akan terakumulasi di plasenta dan menyebabkan retriksi dari pertumbuhan janin (Abraham, 2017).

Hasil analisis yang didapatkan bahwa merokok dapat berpengaruh kepada pengurangan ukuran kepala dan femur pada trisemester kedua dan ketiga (Abraham, 2017). Penelitian (Mahdalena, 2014) Ibu hamil perokok pasif merupakan faktor risiko terhadap kejadian lahir mati di Kota Ambon. Ibu hamil perokok pasif 3,36 lebih besar mengalami lahir mati dibanding ibu hamil bukan perokok pasif.

2) Perokok aktif

Jenis orang yang secara langsung menghisap rokok yang bisa mengakibatkan bahaya bagi kesehatan diri sendiri dan lingkungan sekitarnya (Syafrudin, 2011).

3) Perilaku tidak merokok

Perilaku tidak merokok adalah perilaku yang tidak merokok selama satu bulan. Rumah tangga yang tidak merokok adalah rumah tangga dimana tidak ada anggota rumah tangga umur 15 tahun keatas yang merokok di dalam rumah setiap hari (Notoadmotjo, 2014).

c. Kandungan rokok

Rokok mengandung 4000 jenis senyawa kimia. Sebanyak 400 jenis diantaranya adalah termasuk zat berbahaya dan 43 jenis yang tergolong karsinogenik (zat penyebab kanker). Zat yang terkandung antara lain:

1) Nikotin

Nikotin adalah zat berbahaya yang menyebabkan kecanduan (adiktif). Nikotin bekerja di otak yang akan merangsang pelepasan zat dopamin yang memberi rasa nyaman yang menyebabkan rasa ketergantungan.

2) Karbon Monoksida (CO)

Karbon Monoksida (CO) adalah salah satu gas beracun yang menurunkan kandungan oksigen dalam darah (Syafrudin, 2011).

d. Bahaya rokok

Paparan asap rokok mempengaruhi semua tahap reproduksi manusia yaitu peningkatan resiko untuk kehamilan ektopik, ketuban pecah dini, solusio plasenta, plasenta previa, keguguran, lahir mati, lahir prematur, berat badan lahir rendah, kecil untuk usia kehamilan dan bawaan anomali seperti bibir sumbing (WHO, 2013). Merokok sangat berbahaya bagi kesehatan tidak hanya bagi si perokok aktif, tetapi juga orang-orang di sekitarnya. Merokok dapat memberikan efek merugikan pada setiap individu yang tidak merokok, termasuk janin yang sudah ada dalam kandungan. Paparan asap rokok terus-menerus dan berkepanjangan oleh ibu hamil akan mengakibatkan banyak masalah kesehatan terkait untuk janin dan kehamilannya. Salah satu efek bahaya asap rokok adalah terjadinya cacat bawaan.

Studi yang dilakukan oleh Mostafa (2011) asap rokok yang berada di dalam ruangan dapat bertahan lama hingga berminggu-minggu bahkan beberapa

bulan. Asap rokok dapat melekat pada pakaian, dan peralatan yang ada di dalam ruangan. Pada saat ruangan terbuka dan mendapat hembusan udara maka toksin akan kembali ke udara sekitarnya. Hal ini menyebabkan wanita yang tinggal serumah dengan anggota keluarga yang merokok, akan terpapar oleh asap rokok dan secara tidak langsung akan menjadi perokok pasif. Asap rokok sangat berbahaya bagi perokok pasif dimana asap rokok dari perokok aktif yang terhirup lima kali lebih banyak mengandung gas karbon monoksida dan empat kali lebih banyak mengandung tar serta nikotin.

Jika ibu hamil menjadi perokok pasif terus-menerus sepanjang masa kehamilan, kemungkinan bayi akan mengalami cacat lahir baik ringan maupun berat. Asap rokok juga merupakan penyebab mutasi gen karena produk beracun berbahaya memasuki tubuh seorang perempuan hamil melalui merokok aktif. Merokok dan perokok pasif selama kehamilan meningkatkan risiko kehamilan ektopik, ganguan perkembangan otak, berat badan lahir rendah, gangguan tekanan darah pada anak, labiopalatoschisis, leukemia dan kanker lainnya pada anak, mutasi genetik pada anak, asma dan gangguan pernafasan lainnya pada anak, gangguan penglihatan pada anak, retardasi mental dan gangguan tumbuh kembang (Deddy S Razak, 2017).