

**KELAINAN BAWAAN DAN PENYAKIT
YANG SERING DIALAMI**

Bayi dan Balita

Penulis:

Dessy Hidayati Fajrin, Ernawati, Agi Yulia Ria Dini,
Emi Wulandari, lit Ermawati, Sriyana Herman,
Tetty Rina Aritonang, Diana Putri, Arabta M.Peraten Pelawi,
Tinta Julianawati, Lailatul Nujulah, Dimas Hadi Prayoga,
Nurul Jannatul Wahidah, Putu Dian Kusuma Dewi,
Agustina Widayati, Nurvy Alief Aidillah, Indah Rahmaningtyas,
Anis Satus Syarifah, Rahmawati Raharjo, Sri Mudayatiningsih,
Ernauli Meliyana, Luluk Mudarti, Tri Ratnaningsih,
Yunita Kholilaili Saras Wati, Nidya Comdeca Nurvitriana,
Museyaroh;

Editor:

Elis Fatmawati, Eka Deviany Widyawaty,
Dina Novarita Kusuma Wardani;



RENA CIPTA MANDIRI

i | Kelainan bawaan dan penyakit...

UU No. 19/2002 tentang Hak Cipta

Lingkup Hak Cipta

Pasal 2:

1. Hak Cipta merupakan hak eksklusif bagi Pencipta atau Pemegang Hak Cipta untuk mengumumkan atau memperbanyak ciptaannya, yang timbul secara otomatis setelah suatu ciptaan dilahirkan tanpa mengurangi pembatasan peraturan perundang-undangan yang berlaku.

Ketentuan Pidana

Pasal 72:

1. Barang siapa dengan sengaja dan tanpa hak melakukan perbuatan sebagaimana dimaksud dalam pasal 2 ayat (1) atau pasal 49 ayat (1) dan ayat (2) dipidana penjara masing-masing paling singkat 1 (satu) bulan dan/atau denda paling sedikit Rp. 1.000.000,- (satu juta rupiah) atau pidana penjara paling lama 7 (tujuh) tahun dan/atau denda paling banyak Rp. 5.000.000.000,00- (lima milyar rupiah)
2. Barang siapa dengan sengaja menyiarkan, memamerkan, mengedarkan, atau menjual kepada umum suatu ciptaan atau barang hasil pelanggaran Hak Cipta atau Hak Terkait sebagaimana dimaksud dalam ayat (1), dipidana dengan pidana penjara paling lama 5 (lima) tahun dan/atau denda paling banyak Rp. 500.000.000,- (lima ratus juta rupiah).

A-441

KELAINAN BAWAAN DAN PENYAKIT
YANG SERING DIALAMI

Bayi dan Balita

Copyright © CV. Rena Cipta Mandiri, 2022
Penulis: Dessy Hidayati Fajrin, Ernawati, Agi Yulia Ria Dini,
Emi Wulandari, lit Ermawati [dan 20 lainnya];
Editor: Elis Fatmawati, Eka Deviany Widyawaty,
Dina Novarita Kusuma Wardani;



Diterbitkan Oleh :

Penerbit Rena Cipta Mandiri

Anggota IKAPI 322/JTI/2021

Kedungkandang, Malang

e-mail : renacipta49@gmail.com

Referensi | Non Fiksi | R/D

vi + 273 hlm.; 15,5 x 23 cm

ISBN: 978-623-5431-06-02

Cetakan ke-1 Tahun 2022

Dilarang mereproduksi atau memperbanyak seluruh atau
sebagian dari buku ini dalam bentuk atau cara
apa pun tanpa izin dari penerbit.

© Hak cipta dilindungi oleh Undang-Undang No. 28 Tahun 2014

All Right Reserved

KATA PENGANTAR

Puji syukur penulis panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Kuasa karena hanya atas perkenan-Nya sehingga *book chapter* dengan judul “Kelainan bawaan dan penyakit yang sering dialami bayi dan balita” dapat diselesaikan dengan baik. Penulis menyadari penyelesaian *book chapter* ini juga tidak terlepas dari bantuan dan dukungan berbagai pihak yang tidak dapat disebutkan satu persatu, untuk itu penulis ucapkan limpah terima kasih. Oleh karena itu, penulis sangat mengharapkan kritik dan saran yang membangun dari semua pembaca guna menjadi acuan agar penulis bisa menjadi lebih baik lagi di masa mendatang.

Semoga *book chapter* ini akan bisa menambah wawasan para pembaca dan bisa bermanfaat untuk perkembangan dan peningkatan ilmu pengetahuan.

Malang, 12 Agustus 2022

Penulis

DAFTAR ISI

Sampul Dalam	i
Kata Pengantar.....	iv
Daftar Isi	v
BAB 1. Pengantar kelainan bawaan pada bayi baru lahir	1
BAB 2. Anencephaly	11
BAB 3. Microcephaly	27
BAB 4. Encephalocele	35
BAB 5. Spina bifida	49
BAB 6. Congenital Cataract/Katarak bawaan	55
BAB 7. Fimosis	65
BAB 8. Cleft lip/Celah bibir	77
BAB 9. Cleft lip and palate/Celah bibir dan langit-langit	85
BAB 10. Atresia ani	97
BAB 11. Hypospadias	107
BAB 12. Epispadia	115
BAB 13. UDT	121
BAB 14. Talipes equinovarus/Kaki pengkor	135
BAB 15. Omphalocele	141
BAB 16. Gastroschizis	147
BAB 17. Conjoined twin/kembar siam	161
BAB 18. Bronchitis	177
BAB 19. Gastroesophageal Reflux Disease (GERD)	185
BAB 20. Respiratory syncytial virus (RSV)	199

BAB 21. Gastroenteritis	216
BAB 22. Otitis media	221
BAB 23. Retinoblastoma	227
BAB 24. Necrotizing enterocolitis (NEC)	235
BAB 25. Pneumonia	243
BAB 26. Hipotiroid Konginental	261

Bab 1

▶ **KELAINAN BAWAAN PADA BAYI BARU LAHIR**

Dessy Hidayati Fajrin, SST., M.Kes.

A. Definisi

Kelainan kongenital merupakan kelainan dalam pertumbuhan struktur bayi yang timbul sejak kehidupan hasil konsepsi sel telur. Kelainan kongenital dapat merupakan sebab penting terjadinya abortus, lahir mati atau kematian segera setelah lahir. Kejadian bayi baru lahir dengan kelainan kongenital kurang lebih 15 per 1000 kelahiran. Kelainan kongenital pada bayi baru lahir merupakan penyebab kematian nomor tiga dari kematian bayi dibawah umur satu tahun (Ellyati et al., 2019).

Kelainan bawaan/kongenital merupakan penyebab kematian tersering ketiga setelah prematuritas dan gizi buruk. Di negara maju, 30% dari seluruh penderita yang dirawat di rumah sakit anak terdiri dari penderita kelainan kongenital seperti: hidrosefalus, anencephalus, bibir/palatum sumbing, hipospadia, malformasi anorektal, hirschsprung, fimosis, dan akibat yang ditimbulkannya (Amani et al., 2021).

B. Klasifikasi

Berikut ini terdapat beberapa macam pembagian kelainan kongenital, yaitu (Aswadi & Maritska, 2017) :

1. Pembagian kongenital menurut kemungkinan hidup bayi:

- a. Kelainan kongenital yang tidak mungkin hidup, misalnya: anensefalus.
 - b. Kelainan kongenital yang mungkin hidup, misalnya: Sindrom Down, spina bifida, meningomielocele, fokomelia, hidrosefalus, labiognatopalatoschizis, kelainan jantung bawaan, penyempitan saluran cerna (misalnya: hirschsprung), atresia ani.
2. Pembagian kelainan kongenital menurut bentuk/morfologinya, misalnya (Yudiasari et al., 2017):
 - a. Gangguan pertumbuhan alat dalam tubuh, misalnya: anensefalus, mikrosefalus.
 - b. Gangguan penyatuan jaringan tubuh, misalnya: labioskizis, palatoskizis, palatoskizis, spinafibida.
 - c. Gangguan migrasi alat, misalnya: malrotasi usus, testis tidak turun.
 - d. Gangguan terbentuknya saluran-saluran, misalnya: hipospadia.
 - e. Gangguan invaginasi suatu jaringan, misalnya: atresia ani.
 3. Pembagian kelainan kongenital berdasarkan yang memerlukan tindakan segera, karena membahayakan dan memerlukan tindakan selekas-lekasnya, yaitu: hernia diafragmatika, Sindrom Pierre Robin, atresia choanae, omfalokel (amniokel, eksomfalos), obstruksi kongenital saluran pencernaan (misalnya: obstruksi pada esofagus, duodenum, ileum, yeyunum dan kolon) (Purwoko, 2006). Bisa juga karena faktor mekanis, yaitu faktor intrinsik: atresia atau stenosis pada salah satu bagian pencernaan dan faktor ekstrinsik: volvulus, malrotasi, hernia

inkarserata dan faktor fungsional gangguan syaraf otot-otot kolon (Penyakit hirschsprung) (Ayu Murtini et al., 2021).

4. Pembagian kelainan kongenital yang dapat mengakibatkan gangguan perkembangan, yaitu (Amani et al., 2021):
 - a. Kelainan kromosom, yaitu: Sindrom Down, Sindrom Edward (Trisomi 18), Sindrom Patau (Trisomi 13), Sindrom Turner.
 - b. Kelainan fasial, yaitu: celah bibir dan langit-langit (labiopalatoskizis), craniosynostosis.
 - c. Penyakit jantung bawaan.
 - d. Dysplasia skeletal, yaitu: akondroplasia, osteogenesis imperfecta.
 - e. Lain-lain: fenilketonuria (PKU), hipotiroidisme kongenital.

C. Insiden

Insiden atau angka kejadian kelainan kongenital atau kelainan bawaan yang berat/besar berkisar 15 per 1000 kelahiran. Angka kejadian ini akan menjadi 4-5% bila bayi diikuti terus sampai berusia 1 tahun. Berikut ini adalah angka kejadian kelainan kongenital di beberapa rumah sakit (Ayu Murtini et al., 2021).

Rumah Sakit	Tahun	Kelainan Kongenital	Kelahiran Hidup	Kejadian per 1000 KH
RSCM Jakarta	1975-1979	225	19.833	11,61/1000
RS Pringadi Medan	1977-1980	48	14.504	3,3/1000

Angka kejadian dan jenis kelainan kongenital berbeda-beda untuk berbagai suku bangsa dan negara, namun secara keseluruhan frekuensi kelainan kongenital hampir sama jumlahnya (Berger, 2012).

D. Etiologi

Penyebab langsung kelainan kongenital sulit diketahui (Setyarini & Suprpti, 2016). Namun, beberapa faktor penyebab yang dapat mempengaruhi terjadinya kelainan kongenital, antara lain:

1. Kelainan genetik dan kromosom
Kelainan genetik pada orangtua kemungkinan besar akan berpengaruh atas kelainan kongenital pada anaknya. Yang berarti kelainan ini dapat bersifat keturunan dan terdapat pada keluarga yang berdekatan (Rahma & Armah, 2014).
2. Pengaruh mekanis
Tekanan mekanis pada janin selama kehidupan di dalam kandungan dapat menyebabkan kelainan bentuk organ tubuh hingga menimbulkan deformitas pada organ yang tertekan tersebut. Seperti deformitas pada kaki yaitu talipes pada kaki (club-foot), seperti talipes varus, talipes valgus, talipes equinus, talipes equinovarus (Ellyati et al., 2019).

3. Pengaruh infeksi

Infeksi yang terjadi pada trimester kehamilan yaitu masa pembentukan organ (organogenesis) adalah yang paling sering menimbulkan kelainan kongenital, disamping juga dapat meningkatkan terjadinya abortus. Beberapa contoh infeksi virus pada trimester pertama adalah (Yudiasari et al., 2017):

- a. Infeksi virus Rubella: bayi dapat menderita kelainan kongenital katarak, tuli dan kelainan jantung bawaan.
- b. Infeksi virus cytomegalovirus: bayi dapat menderita kelainan kongenital hidrosefalus, mikrosefalus atau mikroftalmia.

4. Pengaruh obat

Sebaiknya selama kehamilan, khususnya pada kehamilan trimester pertama, para ibu menghindari mengkonsumsi obat-obatan yang tidak perlu sama sekali, karena terdapat beberapa jenis obat-tertentu yang diminum pada kehamilan trimester pertama dapat menyebabkan terjadinya kelainan kongenital pada bayi. Contohnya yaitu obat thalidomide dapat menyebabkan bayi fokomelia (tangan dan kaki pendek) dan micromelia (tangan dan kaki kecil).

5. Pengaruh umur ibu

Usia ibu yang makin tua dalam waktu hamil dapat meningkatkan resiko terjadinya kelainan kongenital pada bayinya. Contohnya yaitu bayi mongolisme lebih sering ditemukan pada bayi-bayi yang dilahirkan oleh ibu yang mendekati masa menopause (Aswadi & Maritska, 2017).

6. Pengaruh hormonal
Pengaruh hormonal diduga mempunyai hubungan dengan kelainan kongenital. Contohnya yaitu ibu penderita hipotiroidisme atau diabetes melitus dapat meningkatkan kelainan kongenital pada bayinya, yaitu bayi akan mengalami gangguan pertumbuhan lebih besar daripada bayi normal lainnya.
7. Pengaruh radiasi
Radiasi untuk keperluan diagnostik atau terapeutik sebaiknya dihindari pada saat kehamilan muda atau permulaan kehamilan karena radiasi berkemungkinan dapat menimbulkan kelainan kongenital pada janin. Adanya riwayat radiasi pada orangtua dapat mengakibatkan mutasi gen hingga menyebabkan kelainan kongenital pada bayi yang dilahirkannya.
8. Pengaruh gizi
Frekuensi bayi-bayi kelainan kongenital lebih tinggi dilahirkan oleh ibu yang kekurangan gizi dibandingkan ibu yang cukup gizinya.
9. Pengaruh-pengaruh lainnya
Selain pengaruh-pengaruh diatas, banyak kelainan kongenital yang tidak diketahui penyebabnya. Masalah sosial, hipoksia, hipotermia dari faktor janin maupun faktor lingkungan diduga menjadi faktor penyebab kelainan kongenital.

E. Diagnosis dan Penatalaksanaan

1. Diagnosis

Dengan kemajuan di bidang teknologi kedokteran maka pemeriksaan untuk menemukan adanya kelainan kongenital dapat dilakukan baik sebelum lahir (prenatal/antenatal) maupun setelah lahir (postnatal).

Diagnosis prenatal/antenatal telah lama dikaitkan sebagai salah satu sarana untuk mengenali kelainan atau cacat genetik. Ketika suatu diagnosis untuk kelainan genetik diperlukan, perlu dipastikan bahwa (Ayu Murtini et al., 2021) :

- a. Terdapat indikasi pemeriksaan/tindakan diagnosis prenatal tersebut jelas.
- b. Terdapat fasilitas pemeriksaan prenatal yang akurat dan dapat dipercaya

Sebelum dilakukan pemeriksaan prenatal, sebaiknya diberikan konseling genetik. Konseling genetik merupakan proses komunikasi untuk ibu yang menginginkan anak sehat, dengan adanya penderita/resiko menderita penyakit genetik keluarga. Konseling genetik ini sebaiknya dilakukan pada ibu yang sudah siap hamil. Adapun indikasi untuk konseling genetik dan pemeriksaan prenatal adalah :

- a. Riwayat kehamilan dengan kelainan kongenital yang multipel, yang meliputi berbagai sistem organ.
- b. Aborsi berulang (abortus habitualis) yang tidak diketahui penyebabnya.

- c. Riwayat kehamilan yang buruk, misalnya IUFD atau stillbirth/lahir mati yang tidak diketahui penyebabnya.
 - d. Riwayat keluarga dengan sindrom down/retardasi mental lainnya yang tidak diketahui penyebabnya.
 - e. Umur ibu di atas 35 tahun atau umur ayah di atas 55 tahun.
 - f. Kelainan kromosom pada salah satu orang tua.
 - g. Ayah dan ibu (pasangan suami istri) ada hubungan keluarga.
 - h. Perkawinan lain yang pernah dengan anak cacat.
2. Penatalaksanaan

Bidan atau perawat dalam menghadapi kelainan kongenital perlu berkonsultasi dengan dokter atau tenaga ahli karena kelainan kongenital ada yang memerlukan tindakan bedah, kelainan kongenital bersifat medik dan kelainan kongenital yang memerlukan koreksi kosmetik. Setiap kelainan kongenital ditemukan pada bayi baru lahir, maka hal ini harus diberitahukan kepada keluarga (orangtua) tentang kejadian ini dan jeni kemungkinan faktor penyebab, langkah-langkah penanganan dan prognosisnya (Amani et al., 2021).

DAFTAR PUSTAKA

- Amani, F. Z., M., P. W., N., C., Aryananda R, K, G., I, A. M., B, W., Ernawati, E., A, S., Aditiawarman, J, H. T., N, A., & G, D. E. (2021). Clinical Characteristic of Congenital Fetal Anomaly In Tertiary Referral Hospital in East Java, Indonesia. *International Islamic Medical Journal*, 2(2), 40–46. <https://doi.org/10.33086/iimj.v2i2.1624>
- Aswadi, T., & Maritska, Z. (2017). Risk Factors of Congenital Anomalies at South Sumatra Indonesia. *Bioscientia Medicina*, 3(12), 60–69.
- Ayu Murtini, N. K., Kompiang Sriasih, N. G., & Suarniti, N. W. (2021). Gambaran Karakteristik Ibu Dengan Bayi Yang Mengalami Kelainan Kongenital Di Rumah Sakit Umum Pusat Sanglah Denpasar Tahun 2020. *Jurnal Ilmiah Kebidanan (The Journal Of Midwifery)*, 9(2), 116–122. <https://doi.org/10.33992/jjk.v9i2.1419>
- Berger, T. M. (2012). Neonatal resuscitation: Fetal physiology and pathophysiological aspects. *European Journal of Anaesthesiology*, 29(8), 362–370. <https://doi.org/10.1097/EJA.0b013e328354a4e7>
- Ellyati, S., Kusharisupeni, K., & Sabri, L. (2019). Faktor-Faktor Yang Berhubungan Dengan Kelainan Kongenital Pada Anak di RSPAD Gatot Soebroto. *Journal Educational of Nursing(Jen)*, 2(2), 37–45. <https://doi.org/10.37430/jen.v2i2.41>
- Purwoko, M. (2006). Risk Factors of Congenital Anomalies. *Biologi Kedokteran*, 1999(December), 1–6.
- Rahma, A. S., & Armah, M. (2014). Analisis faktor risiko kejadian

asfiksia pada bayi baru lahir di RSUD Syekh Yusuf Gowa dan RSUP Dr Wahidin Sudirohusodo Makassar tahun 2013. *Jurnal Kesehatan*, VII(1), 277–287.

Setyarini, D. I., & Suprapti. (2016). *Asuhan Kebidanan Kegawatdaruratan Maternal Neonatal*. Pusdik SDM Kesehatan.

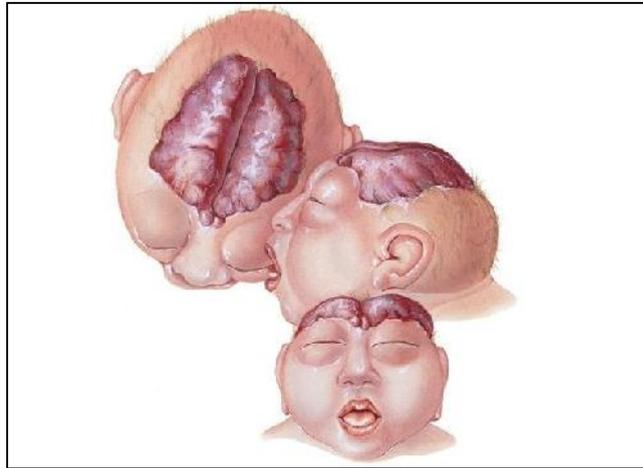
Yudiasari, P. S., Pramatirta, A. Y., & Gondodiputro, S. (2017). Susceptible Risk Factors of Congenital Anomaly in Dr. Hasan Sadikin General Hospital Bandung, Indonesia. *Althea Medical Journal*, 4(2), 257–260.
<https://doi.org/10.15850/amj.v4n2.1095>

Bab 2

▶ ANENCEPHALY

Dr. Ernawati, S.Kp. Ns., M.Kes.

A. Pengertian Anencephaly



Gambar 1.

Tampak jaringan otak yang tidak tertutupi tulang tempurung

Organ otak dan sumsum tulang belakang terbentuk dari lempeng saraf pada hari ke-15 pasca-konsepsi, proses pembentukan ini akan sempurna pada hari ke-21-26 pasca-konsepsi untuk bagian kranial, pada hari ke-23-28 untuk bagian kaudal. Jika proses terganggu, akan terjadi *Neural Tube Defect (NTD)* berupa anencephaly dan spina bifida. (Erdiana, 2021)

Neural tube defects (NTD) adalah suatu kelainan kongenital yang terjadi akibat kegagalan penutupan lempeng saraf

(neural plate) pada minggu ketiga hingga keempat masa gestasi atau masa awal embriogenesis. Kelainan ini dapat mengenai meningen, vertebra, otot, dan kulit. Kelainan kongenital yang termasuk dalam NTD diantaranya anencephaly, encephalocele, meningocele kranial, myelomeningocele, spinal meningocele, lipomeningocele, spina bifida, dan beberapa cacat otak lainnya. Spina bifida dan anencephaly merupakan dua bentuk NTD yang paling umum. NTD ini berkontribusi ke abortus, mortalitas dan kecacatan yang hebat pada bayi baru lahir.(Makkiyah et al., 2021)

Neural tube defect merupakan defek tuba neuralis adalah suatu kelainan kongenital akibat kegagalan penutupan lempeng saraf (neural plate) yang terjadi pada minggu ketiga hingga keempat masa gestasi ketika mungkin belum mengetahui kehamilan, jadi semua wanita yang hamil harus mengkonsumsi 400 mcg asam folat setiap hari. Jumlah folat yang lebih besar diperlukan selama kehamilan karena kecepatan pertumbuhan dan perkembangan sel dan jaringan yang cepat untuk ibu, plasenta, dan janin. Jumlah folat yang tidak mencukupi selama waktu ini dapat menghambat atau merusak sintesis DNA dan proses seluler lainnya yang memerlukan metilasi, yang mungkin memiliki efek merugikan dan tidak dapat diubah pada janin yang sedang tumbuh.(Amaliah & Sari, 2021)

Neural tube defect memiliki etiologi yang kompleks dan multifaktorial di mana faktor genetik, gaya hidup, dan lingkungan terlibat.(Amaliah & Sari, 2021)

Anencephaly berasal dari bahasa Yunani yang berarti "tidak memiliki otak". Anencephaly merupakan kelainan kongenital bagian kulit kepala, tulang tengkorak, dan otak, karena kegagalan penutupan tabung saraf bagian rostral selama gestasi. Normalnya, penutupan tabung saraf terjadi pada hari ke-24 setelah pembuahan. Anencephaly juga dapat dikaitkan dengan cacat organ-organ internal seperti paru hipoplastik, sindaktil, cyclopia, club foot, sumbing langit-langit mulut, anus imperforata, kelainan ginjal, kelainan jantung, pembesaran timus, dan hilangnya ibu jari. (Erdiana, 2021)

Anencephaly adalah cacat lahir yang terjadi saat tabung saraf tidak menutup dengan sempurna selama beberapa minggu pertama perkembangan janin di dalam kandungan. (KEMENKES RI, 2021)

Anencephaly merupakan salah satu *neural tube defect*. Neural tube atau tabung saraf adalah saluran sempit yang biasanya menutup selama perkembangan janin dan membentuk otak dan sumsum tulang belakang. (Docs, 2020)

Anencephaly atau bayi lahir tanpa tempurung kepala adalah cacat lahir yang membuat otak dan tulang tengkorak tidak terbentuk sepenuhnya saat penderita masih dalam kandungan sang ibu. Akibatnya, jaringan otak terbuka karena tidak ada kulit dan tulang yang cukup untuk menutupinya (Putri, 2021).

B. Penyebab Anencephaly

Penyebab anencephaly diperkirakan faktor genetik, yaitu perubahan gen atau kromosom. Gen spesifik

penyebab masih belum teridentifikasi. Salah satu gen yaitu metilen tetrahidrofolat reduktase terbukti berkaitan dengan penyebab *neural tube defect*. Selain faktor genetik, pengaruh lingkungan, status sosial, obat-obatan, dan nutrisi ibu selama masa kehamilan berpengaruh terhadap terjadinya anencephaly. (Erdiana, 2021)

Kekurangan asam folat selama kehamilan maupun sebelum berencana hamil merupakan faktor risiko yang kuat untuk cacat tabung saraf, salah satunya termasuk anencephaly. Anencephaly mungkin juga disebabkan oleh kombinasi gen dan faktor lainnya, seperti hal-hal yang berhubungan dengan ibu di lingkungannya atau apa yang dimakan atau minumnya. Jika seorang wanita menggunakan obat resep tertentu selama kehamilan, ini dapat meningkatkan risiko memiliki bayi untuk mengalami anensefali atau anencephaly. Di sisi lain, ibu yang terpapar racun dari lingkungan, obat-obatan, hingga makanan atau minuman juga dapat menyebabkan anencephaly. (kemenkes RI, 2021)

Beberapa penyebab yang diduga mengakibatkan anencephaly (R. Hamil, 2022):

1. Genetik : Kebanyakan kasus anencephaly mengikuti pola multifaktorial dari pola pewarisan dengan interaksi banyak gen bersamaan dengan faktor lingkungan. Gen spesifik masih belum bisa diidentifikasi, walaupun gen berhubungan dengan metabolisme Folat dipercaya penting. Salah satu gen, *methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR)*, dipercaya berhubungan dengan peningkatan

risiko gangguan tuba neuralis. selain itu juga suatu gen yang disebut VANGL1 juga berhubungan dengan risiko anencephaly. Namun tidak ada satupun gen tersebut yang memiliki peran mayor penyebab anencephaly. Anencephaly mungkin berhubungan dengan ketidakseimbangan bentuk dari struktur kromosom pada beberapa keluarga)

2. IDDM (insulin-dependent diabetes melitus) : sebelum kehamilan akan menaikkan risiko gangguan tuba neuralis dan juga menunda produksi alfa-fetoprotein (AFP) selama kehamilan. Serum AFP sering digunakan untuk tes screening untuk mendeteksi gangguan tuba neuralis dan penyesuaian dari nilai AFP pada serum ibu harus dibuat apabila pasien mengalami IDDM. IDDM yang terkontrol mampu menurunkan resiko gangguan tuba neuralis. Diabetes gestasional, atau diabetes yang terjadi pada saat hamil karena kehamilan lalu normal kembali setelah melahirkan , tidak menunjukkan hubungan signifikan peningkatan risiko gangguan tuba neuralis.
3. Hipertermia : Hipertermi ibu hamil juga akan meningkatkan risiko gangguan neuralis. Oleh karena itu, ibu hamil dianjurkan untuk menghindari mandi air panas atau hangat atau beraktivitas yang akan menaikkan suhu secara cepat. Demam saat hamil terutama pada awal kehamilan juga dilaporkan sebagai faktor risiko untuk anencephaly
4. Gangguan Ketuban : Gangguan ketuban juga mampu mengakibatkan anencephaly, hal ini terjadi biasanya

apabila terjadi lepasnya membran amnion. Hal ini menyebabkan gangguan terhadap jaringan normal yang sudah terbentuk selama kehamilan, termasuk organ kepala dan otak. Anencephaly oleh karena rupturnya membran ketuban umumnya dibedakan dengan adanya sisa membran ketuban. Kejadian anencephaly karena mekanisme ini sangat rendah dan risiko tidak bisa dimodifikasi menggunakan asam folat. Ruptur membran amnion bisa dikarenakan banyak hal, seperti trauma.

5. Pola Pewarisan : kebanyakan kasus anencephaly merupakan kasus sporadik, yang berarti terjadi pada orang yang tidak memiliki riwayat kelainan di keluarga mereka. Sedikit sekali presentasi kasus yang dilaporkan memiliki riwayat di keluarga, namun kondisi ini tidak memiliki pola pewarisan. Untuk orang tua yang pernah memiliki anak dengan anencephaly, risiko memiliki anak lain yang terkena anencephaly meningkat 4 sampai 5 persen dan apabila pernah memiliki 2 anak akan meningkatkan risiko 10-13 persen dibandingkan populasi umum.

C. Gejala Anencephaly

Tanda dan gejala anencephaly yang paling terlihat jelas yakni hilangnya bagian tengkorak bayi yang seharusnya ada menjadi bagian dari tulang di belakang kepala. Selain itu, tulang yang ada di bagian samping atau depan tengkorak juga bisa hilang maupun terbentuk tetapi dengan kondisi yang kurang baik. Bahkan, otak bayi

biasanya juga tidak terbentuk dengan jelas. Padahal, tanpa adanya otak kecil yang berfungsi dengan baik, kecil kemungkinannya bagi bayi untuk mampu bertahan hidup. Beberapa tanda lain yang dapat terlihat akibat anencephaly yakni kondisi lipatan telinga, langit-langit mulut, serta refleks tubuh yang kurang baik. Tak hanya itu, ada beberapa bayi yang lahir dengan anencephaly juga mengalami kelainan jantung (Kemenkes RI, 2021).

Secara umum, gejala bayi lahir tanpa tempurung kepala meliputi : tengkorak belakang kepala bayi hilang, beberapa tulang di sisi atau depan tengkorak hilang atau terbentuk dengan buruk, otak tidak terbentuk dengan baik. Ciri atau gejala lain yang mungkin muncul akibat bayi lahir tanpa tempurung kepala adalah: telinga terlipat, sumbing, refleks yang buruk, kelainan jantung. (Putri, 2021).

D. Pentingnya Asam Folat Untuk Pencegahan Anencephaly

Asupan gizi ibu hamil menjadi faktor penting baik untuk pemenuhan nutrisi ibu hamil atau pun untuk pertumbuhan dan perkembangan janin dalam kandungan. Bahkan, dapat mengurangi risiko penyakit kronis pada anak di masa mendatang. Tubuh akan mengalami banyak perubahan fisik dan hormon di masa kehamilan. Dalam hal ini, asupan gizi ibu hamil akan memengaruhi kesehatan ibu dan janin dalam kandungan. Ibu hamil harus memenuhi kebutuhan nutrisi seimbang di masa kehamilan agar bayi terlahir sehat. Kebutuhan nutrisi yang

dimaksud bukan dalam hal porsi makan, namun lebih dari itu seperti mikronutrien dan makronutrien, untuk mendukung kesehatan ibu hamil serta janin. Mikronutrien adalah komponen makanan yang meliputi vitamin dan mineral. Sedangkan makronutrien adalah nutrisi yang mengandung kalori atau energi seperti karbohidrat, protein, dan lemak. Kebutuhan setiap jenis nutrisi di masa kehamilan tentu berbeda dengan kebutuhan nutrisi saat tidak hamil. Pada masa kehamilan, perlu adanya tambahan 300 kalori terutama di trimester kedua dan ketiga. Kebutuhan harian ibu hamil adalah kalsium sebanyak 1000-1200 miligram, folat sebanyak 600-800 mikrogram, dan zat besi sebanyak 27 miligram. Asam folat (vitamin B9) sangat penting selama kehamilan, dan merupakan satu-satunya vitamin yang kebutuhannya selama hamil berlipat dua. Pemberian asam folat pada ibu hamil diketahui untuk mencegah terjadinya Neural Tube Defect (cacat tabung saraf), terutama Anencephaly (otak janin tidak terbentuk) (Mundari, 2020).

Asam folat (*folic acid*) merupakan vitamin B9 (salah satu vitamin B kompleks) yang terdapat dalam berbagai jenis bahan makanan, yang berfungsi sebagai prekursor dalam produksi DNA dan RNA. Tubuh menggunakan asam folat untuk membantu membuat sel darah dan banyak sel baru lainnya. Asam folat bersifat mudah rusak akibat pemanasan, cahaya dan tidak stabil dalam larutan asam. Folat merupakan istilah umum untuk kelompok senyawa termasuk asam folat dan turunannya yang terdiri dari 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF), 5-formyl tetrahidrofolat (5-

FTHF atau asam folat), 10- formyl-THF, dan 5,10 methylene-THF. Asam folat bersifat sintetis, yang merupakan senyawa asal dari kelompok ini. Asam folat ini terdiri dari dua bagian utama yaitu kelompok pteroyl yang berhubungan dengan asam glutamik residu. Asam folat (vitamin B9) adalah asam pteroylglutamic, bagian pteridine yang terhubung melalui asam p-aminobenzoat ke L-glutamat. Vitamin ini banyak ditemukan pada tanaman dan pada sel darah manusia sebagai poliglutamat, biasanya mengandung tiga sampai tujuh residu asam glutamate yang dihubungkan oleh gamma peptida obligasi. Usus halus manusia mengandung enzim folat konjugasi yang diperlukan untuk hidrolisis dan penyerapan poliglutamat. Penyerapan bersifat aktif dalam duodenum dan jejunum. Kebanyakan wanita membutuhkan sekitar 400 mikrogram (mcg) asam folat dalam makanan mereka setiap hari. Wanita hamil membutuhkan 400 hingga 800 mcg sehari. Pada wanita hamil, atau mungkin hamil, membutuhkan lebih banyak asam folat daripada yang biasanya yang didapatkan dari makanan harian yang dimakan (Amaliah & Sari, 2021).

Kekurangan asam folat dapat menyebabkan perkembangan sistem saraf utama terganggu pada janin sehingga dapat menyebabkan terganggunya pembentukan tulang-tulang kepala (anensefalus), hidrosefalus, ensefalitis, termasuk gangguan pada pembentukan tulang wajah yang menyebabkan bibir sumbing, berat bayi lahir rendah (BBLR) serta cacat tabung saraf (neural tube defect). Selain itu kekurangan asam folat

juga berdampak pada ibu hamil yaitu dapat menyebabkan anemia defisiensi asam folat (anemia megaloblastik) dan keguguran (abortus spontan) (Mundari, 2020).

Asam folat merupakan salah satu vitamin dari kelompok vitamin B yang sangat penting bagi kehamilan khususnya pada 12 minggu pertama kehamilan. Ketika tubuh bayi sedang dibentuk guna mencegah terjadinya kecacatan tabung saraf yang sedang berkembang. Asam folat merupakan satu-satunya vitamin yang kebutuhannya selama hamil dua kali lipat sebelum hamil (Khairani & Tanjung, 2022).

Orang yang tidak mendapatkan cukup asam folat dalam makanannya bisa mengalami anemia yang berarti darahnya tidak dapat membawa oksigen dengan baik, dan menyebabkan merasa sangat lelah dan lemah. Mendapatkan cukup asupan asam folat sangat penting dalam kehamilan. Mengonsumsi asam folat setiap hari mulai beberapa bulan sebelum hamil atau segera setelah mengetahui hamil dapat membantu mencegah beberapa masalah pada tulang belakang dan otak bayi yang disebut cacat tabung saraf. Asam folat membantu sumsum tulang belakang bayi tumbuh secara normal pada trimester pertama. Mengonsumsi asam folat selama kehamilan dapat mencegah hampir semua cacat tabung saraf terjadi (Amaliah & Sari, 2021).

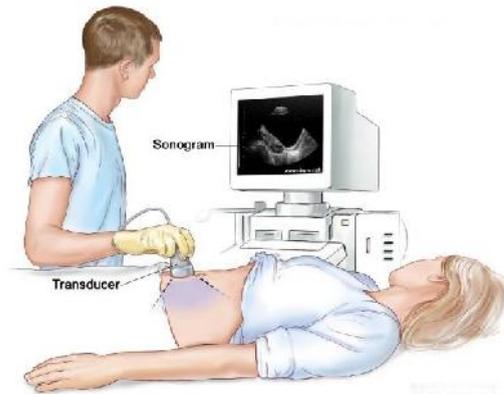
Manusia tidak dapat membuat folat dan harus mendapatkannya melalui sumber makanan atau suplemen. Meskipun kadang kadang digunakan secara bergantian, asam folat dan folat tidak sama. Folat adalah

vitamin B yang larut dalam air (vitamin B9) yang secara alami terdapat dalam makanan, seperti kacang-kacangan, jeruk, dan sayuran berdaun hijau. Asam folat adalah bentuk vitamin sintesis teroksidasi yang digunakan dalam suplemen dan makanan yang diperkaya. Makanan yang kaya folat antara lain sayuran hijau (bayam, brokoli, selada), buah-buahan (pisang, melon, lemon), kacang-kacangan, ragi, jamur, daging jeroan (hati, ginjal), jus jeruk, dan jus tomat (Amaliah & Sari, 2021).

Salah satu penyebab anencephaly yang paling mungkin diatasi adalah defisiensi asam folat. Untuk itu, ibu hamil harus memenuhi kebutuhan tubuh akan asam folat, sekitar 30-100 mcg per hari, bahkan sejak sebelum merencanakan kehamilan (DI. Hamil, 2019).

Asam folat merupakan salah satu dari kelompok vitamin B, merupakan zat yang larut dalam air dan cepat rusak bila terpapar panas. Minimal pemberian suplemen asam folat dimulai dari 2 bulan sebelum konsepsi dan berlanjut hingga 3 bulan pertama kehamilan (Mundari, 2020).

E. Penanganan Anencephaly



Gambar 3. Contoh tes prenatal ultrasonografi

Diagnosis, dengan tindakan ini dokter dapat mendiagnosis anencephaly selama masa kehamilan atau segera setelah bayi lahir. Saat lahir, kelainan tengkorak dapat dengan mudah dilihat. Dalam beberapa kasus, bagian dari kulit kepala hilang, bersama dengan tengkoraknya. Tes prenatal untuk anencephaly meliputi: Tes darah (Kadar protein alfa-fetoprotein protein hati yang tinggi dapat mengindikasikan adanya anensefali), Amniosentesis (Cairan yang ditarik dari kantung ketuban di sekitar janin dapat dipelajari untuk mencari beberapa tanda perkembangan abnormal. Kadar alpha-fetoprotein dan acetylcholinesterase yang tinggi dikaitkan dengan *neural tube defect*), Ultrasonografi (Gelombang suara frekuensi tinggi dapat membantu membuat gambar (sonogram) janin yang sedang berkembang di layar komputer. Sonogram dapat menunjukkan tanda-tanda

fisik anencephaly), Pemindaian MRI janin (Medan magnet dan gelombang radio menghasilkan gambaran janin. Pemindaian MRI janin memberikan gambaran yang lebih rinci daripada ultrasonografi) (Docs, 2020).

DAFTAR PUSTAKA

- Amaliah, Arina Muti, & Sari, ratna dewi puspita. (2021). Peran Asupan Asam Folat Maternal terhadap kejadian Neural Tube Defect pada Janin. *Medula*, 10(4), 599–605.
- Docs, H. (2020). *Mengenal Anencephaly, Ketika Bayi Terlahir Cacat Tanpa Tulang Tengkorak* | *HonestDocs*. Honest Docs. <https://www.honestdocs.id/mengenal-anencephaly-ketika-bayi-terlahir-cacat-tanpa-tulang-tengkorak>
- Erdiana, G. (2021). Anensefali Diduga Akibat Defisiensi Asam Folat. *Cermin Dunia Kedokteran*, 48(7), 406–408. <http://www.cdkjournal.com/index.php/CDK/article/view/1455>
- Hamil, I. (2019). *Bayi anencephaly*. Ibu Hamil.Com. <https://ibuhamil.com/diskusi-umum/33407-bayi-anencephaly.html>
- Hamil, R. (2022). *6 Penyebab Bayi Anencephaly - Cara Mendeteksi dan Pencegahannya* - *Hamil.co.id*. Hamil.Co.Id. <https://hamil.co.id/masalah-kehamilan/kelainan-janin/penyebab-bayi-anencephaly>
- Kemenkes RI. (2021). *Anencephaly: Definisi, Penyebab, Gejala, Pengobatan*. KEMENKES RI. <https://helohehat.com/parenting/kesehatan-anak/penyakit-pada-anak/anencephaly-adalah-anensefali/>
- Khairani, & Tanjung, lisa angraini. (2022). Penyuluhan Kesehatan Manfaat Suplementasi Asam Folat Pada Ibu Hamil Di Desa Kolam Kecamatan Percut Sei Tuan Tahun 2021. *Ji-*

SOMBA, 1(2), 57–60.

- Makkiyah, F., Susantiningsih, T., Zulfa, F., & Setyaningsih, Y. (2021). *Tingkat Pengetahuan Konsumsi Asam Folat Pada Wanita Reproduksi Untuk Mencegah Penyakit Neural Tube Defect*. 4(1), 177–180.
- Mundari, R. (2020). Pengetahuan Ibu Hamil Tentang Manfaat Asam Folat Selama Kehamilan. *Jurnal Ilmu Gizi Indonesia*, 1(2), 23–31.
- Putri, popy herwi. (2021). *Bayi Lahir Tanpa Tempurung Kepala*. Sehat. <https://www.sehatq.com/penyakit/bayi-lahir-tanpa-tempurung-kepala>

Bab 3

▶ MICROCEPHALY

Agi Yulia Ria Dini, M.Tr.Keb.

A. Pengertian

Mikrosefali merupakan kondisi malformasi perkembangan yang ditandai dengan kecilnya ukuran kranial pada bayi yang didiagnosis ketika ukuran lingkaran kepala lebih kecil di bawah persentil ketiga atau lebih dari dua standar deviasi dari lingkaran kepala normal. Penyakit yang juga disebut dengan mikrosefalus ini menjadi kondisi yang hanya terjadi pada 2–12 bayi untuk setiap 10.000 kelahiran. (Wiktorina Kempinska, 2022).

Mikrosefali merupakan kondisi seumur hidup, dimana kepala bayi lebih kecil dari yang diharapkan pada bayi dengan jenis kelamin dan usia yang sama. Tidak ada obat ataupun pengobatan standar yang diketahui untuk menyembuhkan mikrosefali. Pada pasien mikrosefali dapat terjadi tanpa atau kombinasi dengan kelainan lain, namun sekitar 90% dari kasus yang terkait dengan kecacatan intelektual karena diketahui bahwa otak secara proporsional berukuran lebih kecil. (Ety Apriliana, 2017).



Gambar 3.1 Bayi dengan Mikrosefali

(Sumber : J.L Alvarado Socarras et al, 2018)

B. Penyebab

Penyebab mikrosefali dibagi menjadi genetik dan nongenetik. Penyebab non genetic yang paling sering ditemukan yaitu ensefalopati hipoksik-iskemik/perdarahan pada sistem saraf pusat, trauma sistem saraf pusat, efek bahan kimia atau obat-obatan (seperti alkohol, obat anti epilepsi), penyakit ibu selama kehamilan (misalnya : diabetes, fenilketonuria), dan infeksi intrauterin (misalnya, varicella, cytomegalovirus, rubella, dan toksoplasmosis). Selain itu, terbukti bahwa infeksi Zika Virus Syndrome (ZIKV) di kehamilan dikaitkan dengan mikrosefali kongenital. (Wiktorija Kempinska, 2022)

Sedangkan kraniostenosis merupakan penyebab genetic dari mikrosefalus. Kraniostenosis merupakan keadaan dimana satu atau lebih sutura kranial mengalami obliterasi atau osifikasi prematur di saat periode paling cepat pertumbuhan otak yaitu 6 bulan pertama kehidupan ekstrauterin. Hal ini menyebabkan tulang tengkorak berkembang asimetris dan terjadi deformitas wajah,

tekanan abnormal dasar tengkorak dan perubahan konveksitas dura.

Mikrosefali kongenital juga dapat terjadi akibat gangguan selama kehamilan yang menghentikan otak dari tumbuh dan berkembang secara normal. Pencemaran lingkungan termasuk cedera hipoksia, ibu, kelainan metabolik seperti Fenilketonuria (PKU), paparan teratogen, dan infeksi dapat mengganggu perkembangan otak dan menyebabkan mikrosefali kongenital. (Gigante, 2017)

C. Klasifikasi

Mikrosefali diklasifikasikan kedalam tiga kelompok, sesuai penyebabnya:

1. Mikrosefali primer jinak berkaitan dengan faktor genetik. Mikrosefali genetik ini termasuk mikrosefali familial dan mikrosefali akibat aberasi kromosom.
2. Mikrosefali akibat penutupan sutura prematur (craniostenosis). Jenis mikrosefali ini berakibat bentuk kepala abnormal, namun pada kebanyakan kasus tak ada anomali serebral yang jelas.
3. Mikrosefali sekunder terhadap atrofia cerebral. Mikrosefali sekunder dapat disebabkan oleh infeksi intrauterin seperti penyakit inklusi sitomegalik, rubella, sifilis, toxoplasmosis, dan herpes simpleks; radiasi; hipotensi sistemik maternal, insufisiensi plasenta; anoksia; penyakit sistemik maternal seperti diabetes mellitus, penyakit renal kronis, fenilketonuria; dan kelainan perinatal serta pascanatal seperti asfiksia, infeksi, trauma.

Kelainan neuroanatomi yang sering dikaitkan dengan mikrosefali termasuk *holoprosencephaly*, *atelencephaly*, *lissencephaly*, *schizencephaly*, *polymicrogyria*, *macrogyria*, dan gangguan otak janin. Pasien dengan mikrosefali hampir selalu memiliki keterbelakangan mental tetapi sebaliknya biasa-biasa saja pemeriksaan neurologis. Dahi miring dan telinga menonjol merupakan beberapa kelainan bentuk kepala yang sering terlihat pada kasus mikrosefali. (Jorge L. Alvarado-Socarras, 2018).

D. Prognosis

Mikrosefali merupakan kondisi seumur hidup tanpa obat yang diketahui. Prognosis untuk janin dengan mikrosefali dapat berkisar dari perkembangan normal hingga berbagai neuro disabilitas tergantung pada faktor-faktor seperti keparahan mikrosefali, dan penyebab yang mendasari. (Aamod Nawathe, 2018). Sedangkan prognosis biasanya lebih buruk untuk anak yang mengalami infeksi intrauterin atau memiliki kelainan kromosom atau metabolisme. Tergantung pada penyebab dan tingkat keparahannya, anak-anak dengan mikrosefali dapat memiliki sejumlah gejala dan masalah yang berbeda. Ini termasuk cacat intelektual, keterlambatan perkembangan, epilepsi, cerebral palsy, juga seperti gangguan oftalmologis dan audiologis. Sebuah studi retrospektif dari 680 anak-anak melaporkan bahwa 65% anak dengan mikrosefali memiliki gangguan intelektual, 43% memiliki epilepsi, dan 30% memiliki gangguan oftalmologis. (Gigante, 2017).

E. Pengobatan

Penanganan mikrosefali akibat kraniostenosis dapat dilakukan dengan tindakan operasi. Prosedur dilakukan untuk memisahkan tulang yang menyatu pada tengkorak bayi. Apabila tidak terdapat gangguan lain pada otak, prosedur operasi membuat otak bayi dapat tumbuh dan berkembang dengan baik. Meskipun perawatan bedah kraniostenosis paling umum digunakan, namun pendekatan konservatif mungkin bisa diterapkan terlebih dahulu, terutama pada pasien dengan *plagiocephaly* posisional dan dalam kasus di mana sinostosis unilateral tidak terlalu menonjol. (Nina Kajdic, 2018)

Sedangkan mikrosefali yang terjadi karena kondisi lain belum dapat disembuhkan. Metode pengobatan yang tersedia hanya berfokus untuk membantu perkembangan fisik dan perilaku, serta mengatasi kejang pada bayi.

Adapun pilihan metode penanganan pada bayi dengan mikrosefali adalah:

1. Terapi bicara.
2. Terapi fisik.
3. Pemberian obat-obatan untuk mengendalikan gejala kejang, hiperaktif, dan meningkatkan fungsi saraf serta otot.

GLOSARIUM

Epilepsi	: Gangguan pada sistem saraf pusat akibat pola aktivitas listrik yang berlebihan di otak.
Fenilketonuria	: Penyakit genetik langka yang menyebabkan penumpukan asam amino fenilalanin dalam tubuh.
Craniostenosis	: Keadaan dimana satu atau lebih sutura kranial mengalami obliterasi atau osifikasi prematur di saat periode paling cepat pertumbuhan otak yaitu 6 bulan pertama kehidupan ekstrasuterin.
Zika Virus Syndrome (ZIKV)	: Flavivirus yang berhubungan dengan dengue, virus demam kuning, virus Japanese encephalitis dan virus west Nile. Virus tersebut menyebabkan infeksi melalui gigitan nyamuk yang dikenal sebagai demam zika atau penyakit zika.
Gangguan oftalmologis	: Gangguan penglihatan yang berkaitan dengan sistem saraf

DAFTAR PUSTAKA

- Aamod Nawathe, J. D. (2018). Fetal microcephaly. *The BMJ*.
- Ety Apriliana, A. Z. (2017). Peningkatan Risiko Mikrosefali akibat Infeksi Virus Zika pada Kehamilan. *Majority*, 110-114.
- Gigante, E. H. (2017). Review Microcephaly. *Children*.
- Jorge L. Alvarado-Socarras, Á. J.-G.-M.-M.-M. (2018). Congenital microcephaly: A diagnostic challenge during Zika epidemics. Elsevier : *Travel Medicine and Infectious Disease*.
- Nina Kajdic, P. S. (2018). Craniosynostosis - Recognition, clinical characteristics and treatment. *Bosnian Journal Of Basic Medical Sciences*.
- Wiktoría Kempí ´nska, K. K. (2022). Review Microcephaly in Neurometabolic Diseases. *Children*, 1.

Bab 4

▶ ENCEPHALOCELE

Emi Wulandari, SST., M.Kes.

A. Definisi *Encephalocele*

Encephalocele adalah suatu bentuk "*neural tube defects*", (selain dari *anencephali* dan spina bifida) yang disertai dengan penonjolan isi (meninges, jaringan otak, cairan) dari rongga tengkorak melewati batas-batas yang seharusnya dari sebuah tengkorak². Keadaan ini disebut juga cranium bifidum. Spektrum dari *Encephalocele* memiliki terminasi yang meliputi isi dari "*cele*", sehingga menjadi: Meningocele, Encephalo-meningocele, Hidro encephalo meningocele.

B. Etiologi

Penyebab pasti *Encephalocele* sampai saat ini belum diketahui, namun sudah terdapat dua pendapat yang dominan dalam menjelaskan proses patofisiologi dari suatu *Encephalocele*. Pendapat tersebut adalah terjadinya daerah yang mengalami kelemahan tulang wajah (*locus minoris*), sedangkan pendapat kedua adalah terjadinya penutupan "*neural tube*" yang terlambat. Karena pendapat kedua tersebut *Encephalocele* seringkali dihubungkan dengan suatu *neural tube defect* fase neurulasi.

Encephalocele kongenital dipostulasikan telah disebabkan oleh "*neural tube defect*" dengan beragam etiologi, walaupun sampai saat ini belum dapat dipastikan etiologi penyebabnya. Beberapa penemuan menjelaskan adanya sisa jaringan

neural di sepanjang daerah penutupan “neural tube” yang mendukung postulat kedua dari patogenesis *Encephalocele*. Akan tetapi, adanya fakta bahwa ensefalokel anterior tertutup oleh kulit normal mengindikasikan bahwa kelainan yang terjadi bukan hanya akibat kegagalan neurulasi.

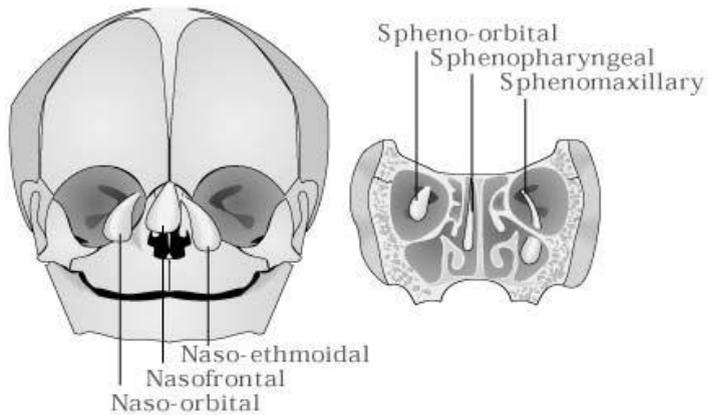
C. Klasifikasi

Encephalocele dapat dibedakan menjadi proses primer dan sekunder. Proses primer adalah suatu spektrum *Encephalocele* yang terjadi kongenital. Sedangkan proses sekunder adalah kejadian *Encephalocele* yang terjadi akibat trauma atau iatrogenik.

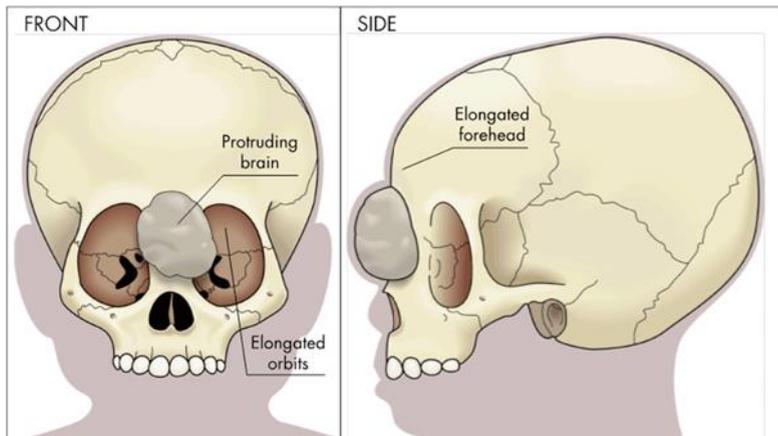
Tabel 1. *Encephalocele* berdasarkan lokasi anatomis.
Dikutip dari : Lumenta CB, Rocco CD, Haase J, Mooij JJA.

Occipital	Supratentorial Infratentorial
Occipitocervical	Occipitocervical
Parietal	Interfrontal Interparietal Anterior Frontal Posterior Frontal Anterolateral fontanelle (Pterion)
Temporal	Posterolateral fontanelle (Asterion)
Sincipital (Frontal)	Frontoethmoidal Nasofrontal Nasoethmoidal Naso-orbital Craniofacial cleft Sphenopharyngeal Sheno-orbital
Basal	Sphenomaxillary Sphenoethmoidal Transethmoidal Basioccipital

D. Anatomi dan Fisiologi



Gambar 2. Dua jenis utama cephaloceles: di sebelah kiri, cephaloceles sincipital; di sebelah kanan, cephaloceles basal



A frontoethmoidal encephalocele is a protrusion of the brain through an opening in a skull due to a birth defect. This also causes an elongation of the orbits and the forehead.

E. Tanda-Tanda

Encephaloceles adalah sering ditemani oleh kelainan *craniofacial* atau cacad otak lain. Gejala mungkin termasuk

masalah penyakit syaraf, kelumpuhan dari otot, gerakan otot tidak teratur, penundaan pengembangan, masalah penampakan, dan keterlambatan perkembangan.

Gejala klinis pada *Encephaloceles* meliputi:

- a. Kelumpuhan keempat anggota gerak (kuadri plegia spastic)
- b. Mikrocephalus
- c. Hidrocephalus
- d. Gangguan penglihatan
- e. Keterbelakangan mental dan pertumbuhan
- f. Ataksia
- g. Kejang



Gambar 3. Contoh kasus *Encephalocele* anterior nasoethmoid

Dikutip dari: Kumplan kasus Departemen Ilmu Bedah Saraf

FK. USU-RSUP H. Adam Malik

F. Patofisiologi

Beberapa penelitian telah menunjukkan bahwa faktor lingkungan adalah suatu faktor penyebab yang potensial,

namun belum ada bukti yang kuat untuk mendukungnya. Sampai saat ini, hanya aflatoxin yang telah diusulkan menjadi agen teratogenik yang dapat menyebabkan terjadinya anomali ini. Defisiensi folat juga dapat menyebabkan *Encephalocele*, tetapi belum ada bukti secara langsung yang menghubungkan kadar folat aternal dengan insiden *Encephalocele*. Kasus-kasus *Encephalocele* juga dijumpai pada golongan ekonomi menengah ke bawah, sehingga dapat dicurigai bahwa *Encephalocele* berhubungan secara tidak langsung dengan keadaan gizi maternal.

Teori yang paling luas diterima adalah teori dari Geoffrey St. Hillaire (1872), yang mengusulkan bahwa neuroschizis terjadi setelah penutupan tabung neural. Ketika fisura mengalami perbaikan, terjadi perlekatan antara neuroektoderm dan ektoderm kutaneus, oleh karena itu mencegah terjadinya interposisi mesoderm yang seharusnya membentuk kranium. Pandangan dari penelitian molekuler sudah banyak bermunculan. Pembentukan tabung neural adalah suatu proses yang dikontrol oleh gen dan protein-protein yang berhubungan. Beberapa gen telah diidentifikasi sampai saat ini, seperti gen sonic hedgehog, yang diekspresikan pada notokord dan menginduksi pembentukan sitoarsitektur spinal cord ventral.

G. Penatalaksanaan

Pembedahan rekonstruksi akan memberikan hasil yang baik, kecuali jika volume jaringan di luar lebih besar daripada volume otak di dalam kranium. Operasi dilakukan dengan eksisi kantong dan isi dengan penutupan dura secara kedap

air. Jika terjadi hidrosefalus, dapat diterapi dengan protokol hidrosefalus. Sebagian besar *Encephalocele* dapat secara efektif diperbaiki dengan mengikuti prinsip umum. Jika jumlah jaringan otak displastik yang berada di dalam kantung melebihi jaringan otak di kranium, akan memberikan hasil akhir yang buruk. Dalam situasi ini, pilihan untuk tidak menutup *Encephalocele* dapat dipertimbangkan setelah berdiskusi dengan keluarga dan penyedia layanan kesehatan yang merawat pasien secara langsung.

Tujuan umum dari pembedahan adalah untuk mengangkat kantung, mempertahankan fungsi dari jaringan saraf, dan menutup luka dengan jaringan kulit non-displastik. Perencanaan pembedahan dapat difasilitasi dengan menelaah modalitas pencitraan, khususnya MRI. Keberadaan CSF di dalam *Encephalocele* adalah suatu factor yang baik, karena mengartikan lebih sedikit jaringan otak yang terherniasi per volume kantung.

Encephalocele posterior biasanya diperbaiki dengan pasien pada posisi tengkurap atau kadang-kadang lateral dekubitus. Neonatus diletakkan dengan wajah menghadap ke bawah dengan alas kepala tapal kuda. Wajah dialaskan dengan busa lembut. Untuk lesi yang besar dengan jumlah kulit yang kendur, dapat digunakan alat pengait yang dikaitkan ke atas selama dilakukan diseksi.

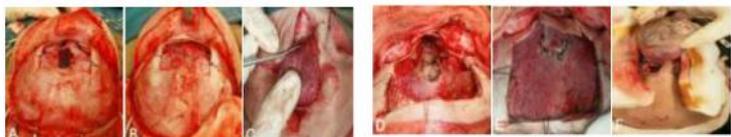
Perbaikan secara pembedahan dimulai dengan insisi kulit, yang dapat berupa horizontal atau vertikal, tergantung dari konfigurasi kantung dan ukurannya. Lebih baik mengangkat sedikit kulit dibandingkan pengangkatan yang berlebihan karena sisa kulit dapat selalu dibuang setelahnya.

Kulit sebaiknya diinsisi secara sirkumferensial di atas dasar *Encephalocele*. Penampang antara jaringan lunak kulit kepala dan dura mater kemudian diidentifikasi dengan diseksi tumpul. Diseksi kemudian dilanjutkan secara sirkumferensial. Kantung kemudian dibuka dan CSF dikeluarkan. Isi kantung kemudian diinspeksi. Jika terdapat jaringan saraf dan tampak displastik dapat dilakukan reseksi. Akan tetapi, keputusan untuk mereseksi jaringan tersebut hanya dilakukan setelah pertimbangan yang matang dengan memperhatikan fakta dan informasi yang didapatkan dari MRI. Dura yang berlebih dapat dieksisi dan ditutup dengan jahitan kontinyu secara kedap air. Setelah dilakukan penutupan, terjadi pembentukan tulang baru yang seringkali diinduksi oleh dura mater, dan kelainan tulang biasanya mengecil seiring dengan waktu.

a. Exicisi dengan metode Transcranial

Pasien berbaring telentang dengan kepala di atas hati pada 30°. Kulit kepala dicukur sampai bersih dan tanda dibuat untuk sayatan kulit. Daerah itu lalu dibersihkan dan dibungkus. Untuk reseksi transkranial: sayatan kulit bikoronal dibuat dari kanan temporal, dari tragus ipsilateral ke tragus pada sisi kontralateral setelah infiltrasi local jaringan subkutan dengan pehacain. Klip Rinnies digunakan untuk mengamankan pendarahan di tepi kulit. Diseksi kulit kepala dibuat sampai batas bawah dari defek atau kelainan. Lapisan galea diinsisi dengan diatermi monopolar dan periosteum dipisahkan dari lapisan tulang dengan menggunakan periosteal elevator/adson. Craniotomy bifrontal dibuat

menggunakan Smith craniotomes dan spatula dura. Itu Ensefalokel didekati melalui ekstradural rute tanpa melukai lapisan pelindung dural. Cacat tulang hidung diidentifikasi dan Bagian herniated kelainan dibuka dan leher kantung diidentifikasi, setelah occlusion of gagang bunga sak, seluruh kantong yang terkait dengan jaringan otak displastik terputus. Potongan ujung kantong kedap air tertutup dan didukung dengan jaringan galea dan 1 ml produk fibrinogen diinjeksi daerah. cacat tulang direkonstruksi dengan cangkok tulang autogenous diambil dari bagian duri fragmen tulang lubang. Lapisan-lapisan itu kemudian ditutup dengan Dexon 3/0 untuk subkutan dan Dafilon 3/0 untuk kulit. Untuk reseksi anterior: sayatan kulit dibuat dengan bentuk Y di bagian depan kepala-hidung persimpangan dan jaringan otak displastik di sisa kantung diangkat, bersama dengan penutupan cacat kulit dibuat oleh benjolan. Semua pasien berada di kondisinya sangat baik setelah operasi.



Case 1
 A) we exposed the invagination of the duramater.
 B) Duramater close with duroplasty watertight.
 C) Non functional extracranial brain tissue.

Case 2
 D) We cut the invagination of the meningen.
 E) Duramater close with duroplasty watertight.
 F) Non functional extracranial brain tissue



Case 3
 G) We exposed the invagination of the meningen.
 H) Duramater close with duroplasty watertight.
 I) Non functional extracranial brain tissue from anterior.

b. Exicisi dengan metode Transfacial

Pendekatan transfasial melalui sayatan transglabellar dengan eksisi sinus frontal dan hidung superior dijelaskan pada 1897. Ini merupakan kerangka kerja bagi Schloffer pada tahun 1907 untuk melakukan pendekatan transsphenoidal pertama melalui sayatan rektomi superior. Pada tahun 1909, Kocher menambahkan reseksi septum secara submukosa; sementara Kanavel menggambarkan pendekatan hidung inferior yang mencerminkan hidung luar lebih unggul. Pada 1910, Hirsch menjelaskan pendekatan transseptal endonasal klasiknya. Hirsch pendekatan menghindari sayatan rhinotomy lateral, tetapi visualisasi dibatasi oleh diameter eksternal nares. Akhirnya pada tahun 1910, Halstead menambahkan sublabial sayatan ke pendekatan transseptal Hirsch. Ini dihindari jaringan parut eksternal, sambil meningkatkan luasnya bidang operasi. Cushing, memanfaatkan kombinasi teknik transsfenoidal ini antara 1910 dan 1925, memiliki angka kematian 5,6% dalam 231 kasus. Dengan morbiditas biasanya akibat infeksi, Cushing mulai berkembang dan menggunakan lebih banyak pendekatan transkraniial di Indonesia untuk mengurangi komplikasi infeksi, dan pada tahun 1931 dia telah meninggalkan pendekatan transsphenoidal. Ini mengakibatkan dominasi pendekatan frontal.

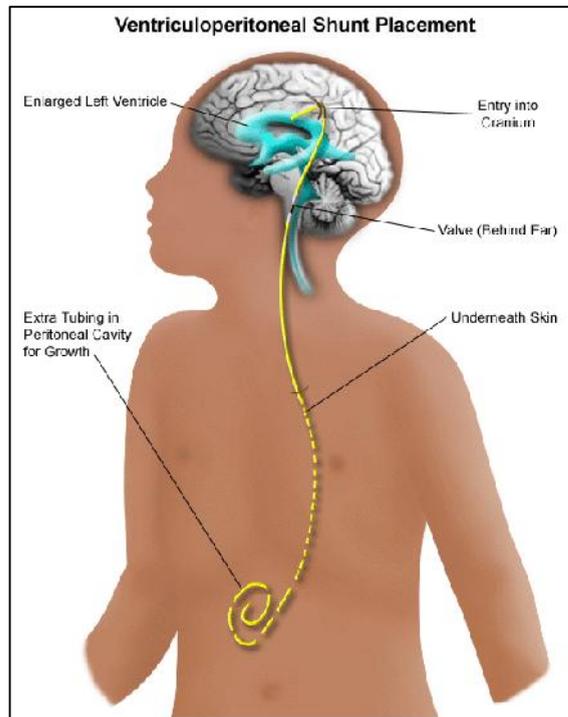
Selama periode pasca bedah, sebaiknya diperhatikan terjadinya hidrosefalus simptomatik dan infeksi sistem saraf pusat. Cara terbaik untuk

meminimalisasi morbiditas dari shunt CSF pada periode neonatal adalah untuk menunda insersi shunt sampai dinilai perlu. Kebocoran CSF dari *Encephalocele* yang diperbaiki sesuai prosedur biasanya menunjukkan diagnosis suatu hidrosefalus, terapi drainase ventrikuler dalam jangka waktu singkat dan terapi antibiotia dapat diberikan pada situasi ini untuk menghindari infeksi shunt.



c. Ventriculoperitoneal shunt

Ventriculoperitoneal shunting - Cara yang paling umum untuk mengobati hidrosefalus. Dalam ventriculoperitoneal (VP) shunting, tube dimasukkan melalui lubang kecil di tengkorak ke dalam ruang (ventrikel) dari otak yang berisi cairan serebrospinal (CSF). Tube ini terhubung ke tube lain yang berjalan di bawah kulit sampai ke perut, di mana ia memasuki rongga perut (rongga peritoneal). Shunt memungkinkan CSS mengalir keluar dari ventrikel dan ke rongga perut di mana ia diserap. Biasanya, katup dalam sistem membantu mengatur aliran cairan.



H. Pemeriksaan Penunjang

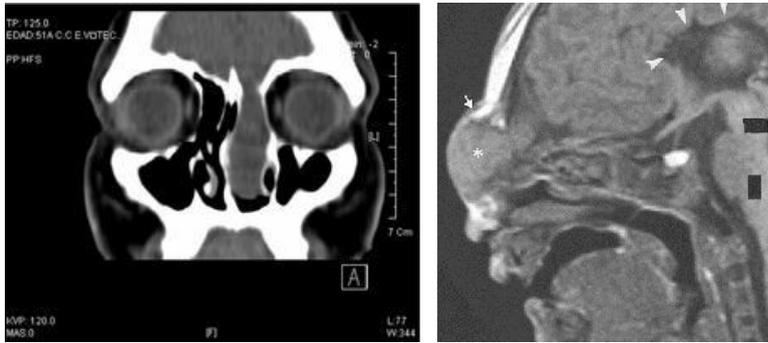
Pemeriksaan radiologis dilakukan untuk menilai struktur patologis sefalokel: daerah defek tulang, ukuran serta isi sefalokel, ada atau tidaknya anomali SSP, dan dinamika CSS.

Lubang defek tulang pada *ensefalokel* oksipital mudah dikenal pada foto polos tengkorak. Sebagai tambahan terhadap daerah defek tulang, perluasan defek dan ada atau tidaknya kraniolakunia dapat diketahui. Ada atau tidaknya otak yang vital dikandung dapat ditentukan dengan ventrikulografi dan angiografi serebral, namun CT scan memperlihatkan tidak hanya isi kantung namun semua kelainan intrakranial yang bersamaan.

Ensefalokel oksipital harus didiferensiasi dari kasus garis tengah lainnya, seperti sinus perikranii, dan holoprosensefali. Sinus perikranii sangat lebih kompresibel dibanding *ensefalokel*. CT scan memperlihatkan displasia serebral sebagai tambahan atas kantung dorsal pada holoprosensefali. Angiografi serebral mungkin perlu untuk membedakan *ensefalokel* oksipital dari kantung dorsal holoprosensefali; holoprosensefali didiagnosis oleh adanya arteria serebral anterior azigos.

Untuk memeriksa lubang dari defek tulang pada *ensefalokel* anterior, tomografi fossa anterior dan CT scan diperlukan. *Ensefalokel* anterior harus didiferensiasi dari polip nasal, teratoma orbitofronal, glioma ektopik (nasal), dan keadaan serupa. Teratoma orbitofronal mungkin menampilkan kalsifikasi pada foto polos dan meluas ke dalam ruang intrakranial. Tumor ini menjadi maligna dengan pertambahan usia. Glioma nasal adalah tumor neurogenik kongenital yang jarang yaitu massa heterotopik nonneoplastik dari jaringan neuroglial. Tapi mungkin tumbuh seperti neoplasma sejati, menginfiltrasi jaringan sekitarnya, serta metastasis ke nodus limfe regional.

MRI kranial dapat memberi gambaran yang pasti dari kandungan dalam meningeensefalokel. Meskipun terletak pada garis tengah, isi dari protrusi biasanya dari salah satu hemisfer yang lebih kecil.



Gambar 4. *Ensefalokel* pada pada regio frontonasal

DAFTAR PUSTAKA

- Ana, M., & Ilan, E. T.-T. (1992, 09 08-11). Cephalocele, anterior. *Cephalocele*.
- Courtney, P. B., Shaan, M. R., Kofi, D. B., & Alfredo, Q.-H. (2011). Transfacial Approaches to the Skull Base: The Early Contributions of Harvey Cushing. *Skull Base*, 4.
- Kemenkes. (2014, Mey 14). *Modul Asuhan Neonatus, Bayi, Balita, Pra Sekolah*. Retrieved from SlideShare: https://www.slideshare.net/pjj_kemenkes/modul-7-kb-3-48126947
- LifeStyle. (2019, April 15). *Kesehatan Fisik*. Retrieved from Penilaian Tingkat Kesadaran (Nilai GCS) Dewasa dan Anak: <https://www.honestdocs.id/penilaian-tingkat-kesadaran-berdasarkan-nilai-gcs>
- Muhammad-Zafrullah, A., Yudoyono, F., Mirna-Sobana, A., & Faried, A. (2013). OPERATION TECHNIQUE OF ANTERIOR MENINGOENCEPHALOCELE: Transcranial Combined with Anterior Resection (Case Report). *Bali Medical Journal (BMJ)*, Volume 2, Number 2.
- PEDIATRICS. (2016, December 28). *Encephaloceles*. Retrieved from Fastest Obstetric, Gynecology and Pediatric Insight Engine: <https://obgynkey.com/encephaloceles/>
- Sastrodiningrat, A. G. (2012). *Neurosurgery Lecture Notes*. Medan: USU Press.
- Stilianos, E. K., & Metin, O. (2007). *Rhinologic and Sleep Apnea Surgical Techniques*. Berlin: Springer.

Bab 5

▶ SPINA BIFIDA

lit Ermawati, Amd.Keb.,S.Kep., Ners., M.Kes.

A. Pengertian Spina Bifida

Spina bifida merupakan salah satu fenotipe dari kondisi yang lebih besar dan dikenal sebagai cacat tabung saraf (NTDs). Kondisi ini ditandai dengan penutupan tuba neural yang tidak sempurna pada bagian kaudal lubang neural (neuropore) pada minggu keempat perkembangan janin. Spina bifida ini adalah pusat yang paling umum malformasi sistem saraf yang sesuai dengan kehidupan serta penyebab utama kedua cacat lahir setelah cacat jantung bawaan (Mohd-Zin et al., 2017)(Snow-Lisy et al., 2015)

B. Epidemiologi

Spina bifida adalah malformasi tidak mematikan yang paling umum dalam spektrum NTD dan memiliki insiden secara umum sekitar 0,5 per 1.000 kelahiran, meskipun frekuensi yang lebih tinggi telah dilaporkan (Copp & Greene, 2013).

C. Diagnosis Spina Bifida

Penegakan diagnosis spina bifida dapat dideteksi selama kehamilan dengan pengukuran protein alfa janin pada serum ibu di usia kehamilan 16 minggu atau dengan USG janin pada usia kehamilan 18–20 minggu. Pengujian 85–90% tepat (Copp et al., 2015).

D. Etiologi

Terjadinya spina bifida dikaitkan dengan faktor genetik yang berkontribusi sekitar 60-70% kasus, dan pada faktor non genetik lainnya seperti : faktor nutrisi, rendahnya asupan asam folat, dan faktor lingkungan. (Copp et al., 2015), untuk itu penting bagi ibu hamil suplementasi asam folat dan treatments inositol (Copp & Greene, 2013).

Faktor resiko potensial untuk cacat tabung saraf menurut (Copp et al., 2015) dalam (Achparaki et al., 2021).

Nutrisi ibu hamil	Faktor ibu hamil lainnya	Faktor lingkungan
Penggunaan alkohol dan kafein	Merokok	Polusi udara
Asupan asam folat tidak cukup	Status sosial ekonomi rendah	Polusi udara dalam ruangan
Kualitas makanan rendah	Infeksi dan hipertermi	Senyawa nitrat
Peningkatan beban glikemik	Diabetes pregestasional	Pelarut organik
Asupan metionin dan seng yang rendah	Obesitas pregestasional	Pestisida
Kadar kolin serum rendah	Stres psikososial	Hidrokarbon polisiklik
Kadar vitamin B12 dan C yang rendah	Asam Valproat	Menggunakan desinfektan dalam air minum

E. Klasifikasi Spina Bifida

1. Spina Bifida okulta

Spina Bifida Okulta (SBO) adalah bentuk utama kedua dari cacat tabung saraf (NTDs), dimana lokasi lesi tidak terbuka, protusi jaringan saraf tidak terpapar secara langsung karena tertutup jaringan kulit

2. Spina Bifida sistika (Aperta)

Spina bifida aperta (SBA), Kadang-kadang disebut sebagai spina bifida cystic, biasanya terlihat saat lahir sebagai jaringan saraf terbuka dengan atau tanpa kantung yang menonjol di lokasi lesi, Jaringan saraf mengalami protrusi dan terpapar tanpa tertutup jaringan kulit

3. Meningocele

Meningocele sering digambarkan sebagai varian parah dari myelomeningocele di mana sumsum tulang belakang mencuat keluar dari tulang punggung dan membentuk kantung hernia

4. Myelomeningocele

Myelomeningocele adalah ketika sumsum tulang belakang menonjol dari kanal tulang belakang ke dalam kantung yang berisi cairan yang dihasilkan dari penutupan primer yang tidak lengkap dari tabung saraf

(Mohd-Zin et al., 2017),(Copp et al., 2015)



Sumber : (Pit-Ten Cate & Stevenson, 2014)

F. Tata Laksana dan Tujuan Pengobatan

Tatalaksana utama neural tube defect adalah pembedahan. Pembedahan dapat dilakukan saat bayi masih didalam kandungan atau setelah bayi lahir. Tujuan keseluruhan pengobatan untuk pasien dengan spina bifida pada bayi baru lahir berfokus pada neurologis, sedangkan pada usia sekolah berfokus pada : urinarius dan inkontinensia tinja dan neurologis (Snow-Lisy et al., 2015).

DAFTAR PUSTAKA

- Achparaki, M., Thessalonikeos, E., Tsoukali, H., Mastrogianni, O., Zaggelidou, E., Chatzinikolaou, F., Vasilliades, N., Raikos, N., Isabirye, M., Raju, D. V. ., Kitutu, M., Yemeline, V., Deckers, J., & J. Poesen Additional. (2021). We are IntechOpen , the world ' s leading publisher of Open Access books Built by scientists , for scientists TOP 1 % . *Intech*, 13. <http://dx.doi.org/10.1039/C7RA00172J%0Ahttps://www.intechopen.com/books/advanced-biometric-technologies/liveness-detection-in-biometrics%0Ahttp://dx.doi.org/10.1016/j.colsurfa.2011.12.014>
- Copp, A. J., Adzick, N. S., Chitty, L. S., Fletcher, J. M., Holmbeck, G. N., & Shaw, G. M. (2015). Spina bifida. *Nature Reviews Disease Primers*, 1(June). <https://doi.org/10.1038/nrdp.2015.7>
- Copp, A. J., & Greene, N. D. E. (2013). Neural tube defects-disorders of neurulation and related embryonic processes. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Developmental Biology*, 2(2), 213–227. <https://doi.org/10.1002/wdev.71>
- Mohd-Zin, S. W., Marwan, A. I., Abou Char, M. K., Ahmad-Annur, A., & Abdul-Aziz, N. M. (2017). Spina Bifida: Pathogenesis, Mechanisms, and Genes in Mice and Humans. *Scientifica*, 2017. <https://doi.org/10.1155/2017/5364827>
- Pit-Ten Cate, I. M., & Stevenson, J. (2014). Spina bifida. *Cambridge Handbook of Psychology, Health and Medicine, Second Edition*, 889–891. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511543579.237>

Snow-Lisy, D. C., Yerkes, E. B., & Cheng, E. Y. (2015). Update on Urological Management of Spina Bifida from Prenatal Diagnosis to Adulthood. *Journal of Urology*, 194(2), 288–296. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2015.03.107>

Bab 6

► **CONGENITAL CATARACT/KATARAK BAWAAN**

Dr. Sriyana Herman, AMK., SKM., M.Kes.

A. Definisi Katarak Kongenital

Katarak adalah kekeruhan yang terjadi pada lensa. Istilah katarak berasal dari Bahasa Latin (*cataracta*) dan Bahasa Yunani (*Katarraktês*), yang artinya “sesuatu yang jatuh dari atas” atau air terjun. Katarak dapat terjadi di segala usia, mulai dari bayi baru lahir hingga usia tua. Faktor penyebab katarak pun sangat beragam. Katarak pada anak (katarak pediatrik) adalah salah satu penyebab utama kebutaan pada anak yang dapat dicegah dan diobati (Taba, 2021).

Katarak kongenital yaitu terjadinya kekeruhan pada lensa mata satu atau kedua mata, yang muncul saat lahir dan biasanya, lensa mata jernih. Bentuk kataraknya bersifat minor (berupa titik-titik kecil pada lensa) dan tidak berkembang, namun tidak mengganggu penglihatan. Adapun bentuk lainnya dengan kekeruhan total pada lensa, mulai dari yang kecil dan berkembang seiring waktu. Bentuk-bentuk tersebut dapat mengganggu penglihatan yang serius (ISUOG, 2021).

B. Epidemiologi Katarak Kongenital

Katarak kongenital memiliki prevalensi 1 sampai 15 per 10.000 anak di dunia, 1 sampai 3 per 10.000 kelahiran di negara berkembang dan 1,7 sampai 14,7 per 10.000 anak di wilayah Asia (Irfani, 2020).

WHO menyebutkan 500.000 anak mengalami kebutaan setiap tahun atau setiap menit didapatkan 1 anak mengalami kebutaan, prevalensi kebutaan pada anak bervariasi sesuai perkembangan sosial ekonomi dan angka kematian balita, negara berpendapatan rendah dengan angka kematian balita tinggi memiliki prevalensi kebutaan sebesar 1,5 per 1000 anak, sedangkan negara berpendapatan tinggi dengan angka kematian balita rendah memiliki prevalensi 0,3 per 1000 anak. Diperkirakan sekitar tiga perempat anak tunanetra di dunia berada di Negara berpendapatan rendah, seperti di wilayah Afrika dan Asia, yang angka prevalensinya tinggi dengan jumlah populasi anak besar (Taba, 2021).

Katarak kongenital menyebabkan 7,4%-15,3% dari kebutaan anak-anak di seluruh dunia. Sekitar 70 juta angka kebutaan per tahun disebabkan oleh kebutaan anak-anak, dimana sekitar 10 juta angka kebutaan per tahun disebabkan oleh katarak kongenital. Adapun katarak kongenital disertai dengan kelainan okular lainnya terdapat 27% kasus (Anonim, 2020).

C. Etiologi dan Klasifikasi Katarak Kongenital

Lensa pada mata manusia di bentuk di dalam rahim dari permukaan sel ektodermal, yang menebal membentuk plakoda lensa dan kemudian berinvaginasi untuk membentuk vesikel lensa pada kehamilan hari ke-33. Sel-sel epitel posterior memanjang ke anterior untuk menutup lumen vesikel dan membentuk serat lensa primer. Hanya sel epitel anterior di daerah ekuator lensa yang membelah untuk

membentuk serat lensa sekunder dan terus berlanjut selama hidup (Beli *et al.*, 2020).

Katarak berkembang karena gangguan struktur atau fungsi protein lensa normal, yang mengakibatkan opasitas. Hal ini dapat terjadi sebagai akibat dari stresor yang diterapkan pada protein lensa termasuk yang diperoleh di dalam rahim atau selama masa anak-anak. Namun, proporsi secara signifikan disebabkan oleh mutasi gen yang mengkode protein lensa yang secara langsung mempengaruhi perannya dalam lensa. Berbagai morfologi katarak kongenital telah dijelaskan, termasuk nukleus, kutub posterior/ anterior, pulverulent lamellar, subkapsular posterior, cerulean atau katarak titik biru (Beli *et al.*, 2020).

Katarak pediatrik dapat dibedakan menjadi katarak kongenital/infantil bila muncul segera saat lahir atau pada tahun pertama kehidupan, dan katarak developmental / *acquired* yang muncul setelah masa bayi dan biasanya berhubungan dengan penyebab spesifik. Kedua jenis katarak pediatrik tersebut dapat bersifat unilateral atau bilateral (Taba, 2021).

Penelitian Beli *et al.* (2020) bahwa katarak dapat dikategorikan menurut usia presentasi, dimana katarak kongenital sejatinya muncul saat lahir, sedangkan katarak yang berkembang kemudian pada masa anak-anak dijelaskan dalam berbagai cara (misalnya saat perkembangan, infantil, dan remaja) dengan kriteria yang berbeda untuk dimasukkan dalam klasifikasi. Kategorisasi dengan cara tersebut dapat menjadi tantangan, karena katarak kemungkinan ada sejak lahir tetapi tidak diidentifikasi kemudian, sehingga di berbagai

negara keterlambatan presentasi masih menjadi masalah sampai saat ini.

Begitu pula dalam penelitian Tartarella (2014) bahwa katarak pediatrik diklasifikasikan menurut waktu onset (kronologis), etiologi, dan morfologi. Klasifikasi kronologis didasarkan pada waktu timbulnya opasitas pada lensa, ketika kekeruhan lensa terdeteksi dalam 3 bulan pertama kehidupan setelah lahir, diklasifikasikan sebagai katarak kongenital. Ketika diagnosis atau timbulnya kekeruhan terjadi setelah 3 bulan kehidupan, diklasifikasikan sebagai katarak perkembangan (development) atau katarak infantil. Katarak perkembangan awal terjadi dalam 12 bulan pertama kehidupan dan katarak perkembangan akhir terjadi setelah tahun pertama kehidupan. Klasifikasi kronologis dapat membantu menentukan prognosis visual pada pasien.

Secara morfologis, katarak pediatrik diklasifikasikan menjadi katarak total, katarak zonular (lamela, pulverulent, nukleus, sutural), katarak kapsular (subkapsular anterior, subkapsular posterior, lenticonus), dan katarak membran. Ketika dikaitkan dengan sindrom, penyakit metabolik, atau katarak yang diturunkan, gambaran morfologis katarak dapat memberikan petunjuk tentang kemungkinan etiologi (Tartarella, 2014).

D. Penyebab Terjadinya Katarak Kongenital

Diketahui bahwa bila ada riwayat keluarga katarak kongenital, maka risiko melahirkan bayi dengan katarak kongenital lebih tinggi. Katarak juga bagian dari sindrom down, dimana orang dengan sindrom down memiliki

kromosom ekstra nomor 21. Kromosom adalah paket informasi genetic, jika terjadi perubahan jumlah paket atau informasi, maka dapat menyebabkan penyakit genetic, sehingga katarak kongenital telah dicatat pada banyak penyakit genetik yang disebabkan oleh perubahan tersebut (ISUOG, 2021).

Begitupun penelitian Iriani (2020) bahwa penyebab kelainan lain katarak pada anak yaitu kelainan kromosom, sindroma sistemik, penyakit sistemik, infeksi, trauma, dan paparan radiasi. Katarak pada anak dapat terjadi secara unilateral atau bilateral, dimana katarak pada anak bilateral memiliki hubungan dengan penyakit sistemik, kelainan genetik, infeksi dan idiopatik.

Katarak kongenital akibat masalah metabolisme jarang terjadi, diabetes atau asupan obat-obatan tertentu seperti coumadin (pil pengencer darah) oleh ibu hamil. Ada juga risiko katarak kongenital terjadi ketika ibu menderita infeksi seperti campak atau rubella selama kehamilan. Namun dari semua penyebab yang disebutkan diatas belum ada alasan jelas yang ditemukan mengapa bayi mengalami katarak saat lahir (ISUOG, 2021).

Pada beberapa kasus, katarak kongenital dapat disertai dengan kelainan segmen anterior lainnya karena memiliki hubungan dekat dalam posisi anatomi dan perkembangan embrio. Menurut Lin et al (2016) faktor genetik dan faktor-faktor lain yang menyebabkan katarak juga dapat mempengaruhi kornea, iris, dan jaringan segmen anterior lainnya. Disgenesis segmen anterior merupakan gangguan perkembangan yang mempengaruhi struktur di segmen

anterior mata meliputi iris, kornea dan jaringan trabekula (Anonim, 2020).

E. Akibat yang ditimbulkan katarak kongenital

Katarak pada pediatri adalah salah satu penyebab utama kebutaan pada anak yang dapat dicegah. Akibat yang ditimbulkan katarak pada pediatri bisa berupa kongenital bila terjadi di tahun pertama kelahiran, developmental bila muncul setelah masa bayi, atau traumatic (Sutyawan, 2017). Bayi yang lahir dengan katarak parah, tidak dapat melihat dengan baik. hal ini membuat otak dan mata bayi sulit bekerja sama, karena otak tidak mendapatkan gambaran dunia yang jelas dari mata dan tidak dapat menginterpretasikan gambar yang diterimanya (ISUOG, 2021).

Jika lensa tidak diganti dengan pembedahan, penglihatan melalui mata yang terkena tidak dikoreksi dan otak menekan kualitas gambar yang lebih buruk dari mata tersebut dan sebagian besar bekerja dengan gambar yang lebih jernih. Hal ini dapat menyebabkan masalah seperti kebutaan, amblyopia (mata malas), nistagmus (gerakan mata yang cepat dan tidak terkendali), strabismus (mata tidak sejajar dengan benar dan menunjuk ke arah yang berbeda) atau ketidakmampuan untuk memperbaiki pandangan pada objek. Adapun kelainan mata lain seperti mata kecil disebut microphthalmia (ISUOG, 2021).

Katarak tidak akan berulang pada kehamilan anak berikutnya, jika katarak hanya terjadi pada satu sisi, tidak ada katarak di riwayat keluarga dan tidak ada kelainan lain, jadi

risiko memiliki anak lagi dengan katarak kecil. Namun sulit untuk memperkirakan risiko yang tepat, sehingga konsultasi dengan spesialis genetik sangat dianjurkan (ISUOG, 2021).

F. Penatalaksanaan Katarak Kongenital

Penatalaksanaan untuk pencegahan terjadinya katarak kongenital, perlu dilakukan USG khusus/lanjutan pada bayi selama kehamilan agar dapat dilihat sedini mungkin apakah bayi memiliki kelainan lain yang tertuju pada katarak. Jika terdapat anomali, biasanya dianjurkan konsultasi ke spesialis genetik. Selain itu dilakukan juga pengujian amniosentesis untuk melihat apakah perubahan genetik tertentu adalah penyebab terjadinya katarak, namun tidak semua katarak dapat didiagnosis dengan amniosentesis, begitupun tidak semua anomali dapat dilihat dengan USG (ISUOG, 2021).

Katarak kongenital dapat ditatalaksana dengan operasi katarak, dimana operasi katarak pada anak-anak berbeda dari orang dewasa karena anak-anak memiliki kornea, sklera dan kapsul anterior yang lebih elastis, lensa yang lunak, dan vitreus yang masih baik. Tatalaksana katarak kongenital yang baik dapat mempengaruhi pendidikan, pekerjaan, dan kehidupan sosial anak-anak di sisa kehidupannya (Anonim, 2020).

Kekeruhan pada lensa yang signifikan sebelum usia 2-3 bulan dapat menyebabkan gangguan penglihatan. Tatalaksana katarak kongenital tujuannya untuk menghilangkan katarak sedini mungkin dengan tindakan bedah untuk mengurangi resiko terjadinya ambliopia. Rehabilitasi visual pasca operasi jangka panjang diperlukan

untuk memberikan mencapai tajam penglihatan terbaik anak. Diagnosis dini dan tatalaksana yang tepat waktu bertujuan untuk mencegah gangguan penglihatan yang permanen (Iriani, 2020).

Begitu pula yang dikemukakan Sutyawan (2017) bahwa diagnosis dan terapi secara dini penting untuk mencegah timbulnya *stimulation-derived amblyopia* yang ireversibel. Penatalaksanaan katarak pada pediatri harus disesuaikan tergantung usia saat onset, lateralitas, morfologi katarak, dan kondisi mata lain yang berhubungan, serta sistemik komorbid. Perkembangan terbaru dalam teknik operasi, komposisi dan desain IOL, meningkatnya pemahaman mengenai perkembangan neurobiologi visual, dan pemakaian lensa kontak post operatif secara dini untuk rehabilitasi optik telah meningkatkan hasil akhir operasi pada pediatrik katarak.

DAFTAR PUSTAKA

- Anonim. (2021). Management of Congenital Cataract with Anterior Segment Dysgenesis. <https://perpustakaanrmsmicendo.com/wp-content/uploads/2020/03/Tatalaksana-katarak-kongenital-yang-disertai-disgenesis-segmen-anterior.Wioma-Surya-Darma.pdf> (cited on 1 Juli 2022).
- Bell, S. J., Oluonye, N., Harding, P., & Moosajee, M. (2020). Congenital cataract: A guide to genetic and clinical management. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, 1, 2633004020938061.
- ISUOG. (2021). Congenital Cataract (Patient Information Series-What you should know, what you should ask). <https://www.isuog.org/static/d432a09a-816a-4f3b-98711ea969caf728/Congenital-Cataract.pdf>. (cited on 5 Juli 2022).
- Irfani I. (2020). Management Of Congenital Cataract. Laporan Kasus. Departemen Ilmu Kesehatan Mata Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran Pusat Mata Nasional Rumah Sakit Mata Cicendo Bandung.
- Sutyawan IWE,. (2017). Katarak Pediatri:Tantangan dan Arah Kedepannya. PIT42PERDAMI. Holistic Approach in Ocular Disease. Malang.
- Taba, J. A. P. (2021). Katarak Kongenital: Skrining dan Diagnosis. *Cermin Dunia Kedokteran*, 48(7), 399-405.
- Tartarella, M. B., Britez-Colombia, G. F., Milhomem, S., Lopes, M. C. E., & Fortes Filho, J. B. (2014). Pediatric cataracts: clinical aspects, frequency of strabismus and chronological, etiological, and morphological features. *Arquivos brasileiros de oftalmologia*, 77, 143-147

Bab 7

► FIMOSIS

Dr. Tetty Rina Aritonang, S.ST., M.Keb

A. Pengertian Fimosis

Fimosis (*Phimosis*) merupakan salah satu gangguan yang timbul pada organ kelamin bayi laki-laki, yang dimaksud dengan fimosis adalah keadaan dimana kulit kepala penis (*preputium*) melekat pada bagian kepala (*glans*) dan mengakibatkan tersumbatnya lubang di bagian air seni, sehingga bayi dan anak kesulitan dan kesakitan saat kencing, kondisi ini memicu timbulnya infeksi kepala penis (*balantis*). Jika keadaan ini dibiarkan dimana muara saluran kencing di ujung penis tersumbat maka dokter menganjurkan untuk disunat. Tindakan ini dilakukan dengan membuka dan memotong kulit penis agar ujungnya terbuka (Rukiyah, 2010:230).

Menurut (Muslihatun,2010:160) Fimosis adalah keadaan kulit penis (*preputium*) melekat pada bagian kepala penis dan mengakibatkan tersumbatnya lubang saluran air kemih, sehingga bayi dan anak jadi kesulitan dan kesakitan saat kencing. Sebenarnya yang berbahaya bukanlah fimosis sendiri, tetapi kemungkinan timbulnya infeksi pada uretra kiri dan kanan, kemudian ke ginjal. Infeksi ini dapat menimbulkan kerusakan pada ginjal.

Merupakan kondisi penis dengan kulit yang melingkupi kepala penis (*glans*) tidak bisa ditarik ke

belakang untuk membuka seluruh bagian kepala penis (*kulup, prepuce, preputium, foreskin*). *Preputium* terdiri dari dua lapis, bagian dalam dan luar, sehingga dapat ditarik ke depan dan belakang pada batang penis. Pada fimosis, lapis bagian dalam *preputium* melekat pada glans penis. Kadangkala perlekatan cukup luas sehingga hanya bagian lubang untuk berkemih (*meatus urethra externus*) yang terbuka.

Apabila *preputium* melekat pada glans penis, maka cairan smegma, yaitu cairan putih kental yang biasanya mengumpul di antara kulit kulup dan kepala penis akan terkumpul di tempat itu, sehingga mudah terjadi infeksi. Umumnya tempat yang diserang infeksi adalah ujung penis, sehingga disebut balantitis. Sewaktu anak buang air kecil, anak akan menjadi rewel dan yang terlihat adalah kulit *preputium* terbelit dan menggelembung (Sudarti, 2012:184).

Fimosis bisa merupakan kelainan bawaan sejak lahir (kongenital) maupun didapat. Fimosis kongenital (*true phimosis*) terjadi apabila kulit *preputium* selalu melekat erat pada glans penis dan tidak dapat ditarik ke belakang pada saat lahir, namun seiring bertambahnya usia serta diproduksi hormone dan faktor pertumbuhan, terjadi proses keratinisasi lapisan epitel dan deskuamasi antara glans penis dan lapis bagian dalam *preputium* sehingga akhirnya kulit *preputium* terpisah dari glans penis. (Muslihatun, 2010:161).

B. Insiden atau Kejadian

Hanya sekitar 4% bayi yang seluruh kulit preputiumnya dapat ditarik ke belakang penis pada saat lahir, namun mencapai 90% pada saat usia 3 tahun dan hanya 1-1,5% laki-laki berusia 17 tahun yang masih mengalami fimosis kongenital. Walaupun demikian, penelitian lain mendapatkan hanya 20% dari 200 anak laki-laki berusia 5-13 tahun yang seluruh kulit preputiumnya dapat ditarik ke belakang penis (Muslihatun, 2010:161).

C. Etiologi

Fimosis pada bayi laki-laki yang baru lahir terjadi karena ruang di antara kutup dan penis tidak berkembang dengan baik. Kondisi ini menyebabkan kulup menjadi melekat pada kepala penis, sehingga sulit ditarik ke arah pangkal. Penyebabnya, bisa dari bawaan dari lahir atau didapat, misalnya karena infeksi atau benturan. (Putra,2012:394)

Kelainan ini juga menyebabkan bayi/anak sukar berkemih. Kadang-kadang begitu sukar sehingga kulit preputium menggelembung seperti balon. Bayi/anak sering menangis keras sebelum urin keluar. Keadaan demikian lebih baik segera disunat, tetapi kadang orangtua tidak tega karena bayi masih kecil. Untuk menolongnya dapat dicoba dengan melebarkan lubang preputium dengan cara mendorong ke belakang kulit preputium tersebut dan biasanya akan terjadi luka. Untuk mencegah infeksi dan agar luka tidak merapat lagi pada luka tersebut dioleskan salep antibiotik. Tindakan ini mula-mula dilakukan oleh dokter, selanjutnya dirumah orangtua sendiri diminta melakukannya seperti yang

dilakukan dokter (pada orang barat sunat dilakukan pada seorang bayi laki-laki ketika masih dirawat/ketika baru lahir). Tindakan ini dimaksudkan untuk kebersihan/mencegah infeksi karena adanya smegma, bukan karena keagamaan) (Yongki, 2012:184).

Adanya smegma pada ujung preputium juga menyulitkan bayi berkemih maka setiap memandikan bayi hendaknya preputium didorong ke belakang kemudian ujungnya dibersihkan dengan kapas yang telah dijerang dengan air matang.

Untuk mengetahui adanya kelainan saluran kemih pada bayi, tiap bayi baru lahir harus diperhatikan apakah bayi telah berkemih setelah lahir atau paling lambat 24 jam setelah lahir. Perhatikan apakah urin banyak atau sedikit sekali. Bila terdapat gangguan ekskresi bayi akan terlihat sembab pada mukanya. Atau bila kelainan lain misalnya kista akan terlihat perut bayi lebih besar dari normal. Jika menjumpai kelainan tersebut beritahu dokter. Sampai bayi umur 3 hari pengeluaran urin tidak terpengaruh oleh pemberian cairan. Baru setelah umur 5 hari dapat terpengaruh. (Khoirunnisa, 2010:174).

D. Gejala Fimosis

Gejala yang sering terjadi pada fimosis menurut (Rukiyah, 2010:230) diantaranya:

1. Bayi atau anak sukar berkemih
2. Kadang-kadang begitu sukar sehingga kulit preputium menggelembung seperti balon.
3. Kulit penis tidak bisa ditarik kearah pangkal

4. Penis mengejang pada saat buang air kecil
5. Bayi atau anak sering menangis sebelum urin keluar/Air seni keluar tidak lancar
6. Timbul infeksi

E. Patofisiologi

Menurut (Muslihatun,2010:161) Fimosis dialami oleh sebagian besar bayi baru lahir, karena terdapat adesi alamiah antara preputium dengan glans penis. Sampai usia 3-4 tahun, penis tumbuh dan berkembang. Debris yang dihasilkan oleh epitel preputium (smegma) mengumpul di dalam preputium dan perlahan-lahan memisahkan preputium dengan glans penis. Smegma terjadi dari sel-sel mukosa preputium dan glans penis yang mengalami deskuamasi oleh bakteri yang ada di dalamnya.

Ereksi penis yang terjadi secara berkala membuat preputium terdilatasi perlahan-lahan sehingga preputium menjadi retraktil dan dapat ditarik ke arah proksimal. Pada usia 3 tahun, 90% preputium sudah dapat diretraksi. Pada sebagian anak, preputium tetap lengket pada glans penis, sehingga ujung preputium mengalami penyimpangan dan akhirnya dapat mengganggu fungsi miksi.

Biasanya anak menangis dan pada ujung penis tampak menggelembung. Air kemih yang tidak lancar, kadang-kadang menetes dan memancar dengan arah yang tidak dapat diduga. Kalau sampai terjadi infeksi, anak akan menangis setiap buang air kecil dan dapat pula disertai demam. Ujung penis yang tampak menggelembung disebabkan oleh adanya penyempitan pada ujung preputium karena terjadi

perlengketan dengan glans penis yang tidak dapat ditarik ke arah proksimal. Adanya penyempitan tersebut menyebabkan terjadi gangguan aliran urin pada saat miksi. Urine terkumpul di ruang antara preputium dan glans penis, sehingga ujung penis tampak menggelembung.

F. Komplikasi Fimosis

Komplikasi yang dapat terjadi pada anak /bayi yang mengalami fimosis, antara lain terjadinya infeksi pada uretra kanan dan kiri akibat terkumpulnya cairan smegma dan urine yang tidak dapat keluar seluruhnya pada saat berkemih. Infeksi tersebut akan naik mengikuti saluran urinaria hingga mengenai ginjal dan dapat menimbulkan kerusakan pada ginjal (Muslihatun, 2010:162)

Pada 90% laki-laki yang dikhitan kulup zakar menjadi dapat ditarik kembali (diretraksi) pada umur 3 tahun. Ketidakmampuan untuk meretraksi kulup zakar sebelum umur ini dengan demikian fimosis patologis dan fimosis merupakan indikasi untuk dikhitan. Fimosis adalah ketidakmampuan kulup zakar untuk diretraksi pada umur tertentu yang secara normal harus dapat diretraksi. Fimosis dapat kongenital/sekuele radang. Fimosis yang sebenarnya biasanya memerlukan bedah pelebaran/pembesaran cincin fimosis/khitan. Akumulasi smegma di buah kulup zakar infatil fimosis patologis dan fimosis memerlukan pengobatan bedah (Sudarti, 2010:185).

G. Penatalaksanaan

Tidak dianjurkan melakukan retraksi yang dipaksakan pada saat membersihkan penis, karena dapat menimbulkan luka dan terbentuk sikatriksa pada ujung preputium sehingga akan terbentuk fimosis sekunder. Fimosis yang disertai balanitis xerotica obliterans dapat diberikan salep deksamethasone 0,1% yang dioleskan 3-4 kali sehari, dan diharapkan setelah 6 minggu pemberian, preputium dapat diretraksi spontan.

Fimosis dengan keluhan miksi, menggelembungnya ujung preputium pada saat miksi, atau infeksi proctitis merupakan indikasi untuk dilakukan sirkumsisi. Fimosis yang disertai balantitis atau proctitis harus diberikan antibiotika lebih dahulu sebelum dilakukan sirkumsisi. Jika fimosis menyebabkan hambatan aliran air seni, diperlukan tindakan sirkumsisi (membuang sebagian atau seluruh bagian kulit preputium) atau teknik bedah lainnya seperti *preputioplasty* (memperlebar bukaan kulit preputium tanpa memotongnya). Indikasi medis utama dilakukannya tindakan sirkumsisi pada anak-anak adalah fimosis patologik (Muslihatun,2010:162)

1. Penatalaksanaan secara medis
 - a. Dilakukan tindakan *sirkumsisi* (membuang sebagian atau seluruh bagian kulit preputium).
 - b. Dilakukan tindakan teknik bedah *preputioplasty* (memperlebar bukaan kulit preputium tanpa memotongnya).

2. Penatalaksanaan secara Konservatif

Cara menjaga kebersihan pada fimosis adalah dengan menjaga kebersihan bokong dan penis. Berikut penjelasannya.

a. Bokong

Area bokong sangat mudah terkena masalah karena sering terpapar dengan popok basah dan terkena macam-macam iritasi dari bahan kimia serta mikroorganisme penyebab infeksi air kemih atau tinja, maupun gesekan dengan popok atau baju. Biasanya, akan timbul gatal-gatal dan merah di sekitar bokong. Meski tidak semua bayi mengalaminya, namun pada beberapa bayi, gatal-gatal dan merah di bokong cenderung berulang timbul. Tindakan pencegahan yang penting adalah mempertahankan area ini tetap kering dan bersih. Tindakan yang sebaiknya dilakukan adalah sebagai berikut:

- 1) Jangan gunakan *diapers* sepanjang hari. Cukup saat tidur malam atau bepergian.
- 2) Jangan berganti-ganti merek *diapers*. Gunakan hanya satu merek yang cocok dengan bayi
- 3) Lebih baik gunakan popok kain. Jika terpaksa memakai *diapers*, kendurkan bagian paha untuk ventilasi dan seringlah menggantinya (tiap kali sehabis buang air kecil atau besar).
- 4) Tak ada salahnya sesekali membiarkan bokongnya terbuka. Pastikan suhu ruangan cukup hangat sehingga ia tidak kedinginan.

5) Jika peradangan kulit karena popok pada bayi tidak membaik dalam 1-2 hari atau lebih bila timbul lecet atau bintil-bintil kecil, hubungi dokter.

b. Penis

Tindakan yang sebaiknya dilakukan pada area penis adalah sebagai berikut :

- 1) Sebaiknya setelah BAK, penis dibersihkan dengan air hangat menggunakan kassa. Membersihkannya harus sampai selangkangan, jangan digosok-gosok. Cukup diusap dari atas ke bawah dengan satu arah sehingga bisa bersih dan yang kotor bisa hilang.
- 2) Setiap selesai BAK, popok selalu diganti agar kondisi penis tidak iritasi.
- 3) Setelah BAK, penis jangan dibersihkan dengan sabun yang banyak karena bisa menyebabkan iritasi.
- 4) Memberikan salep *kortikoid* (0,05-0,1%) 2 kali per hari selama 20-30 hari. Terapi ini tidak dianjurkan bagi bayi dan anak-anak yang masih memakai popok, tetapi dapat dipertimbangkan untuk usia sekitar 3 tahun.

H. Terapi

Terapi fimosis pada anak-anak tergantung pada pilihan orang tua dan dapat berupa sirkumsisi plastik atau sirkumsisi radikal setelah usia dua tahun. Pada kasus dengan

komplikasi, seperti infeksi saluran kemih berulang atau balloting kulit prepusium saat miksi, sirkumsisi harus segera dilakukan tanpa memperhitungkan usia pasien.

Tujuan sirkumsisi plastik adalah untuk memperluas lingkaran kulit prepusium saat retraksi kompllit dengan mempertahankan kulit prepusium secara kosmetik. Pada saat yang sama, perlengketan dibebaskan dan dilakukan frenulotomi dengan ligasi arteri frenular jika terdapat frenulum breve. Sirkumsisi neonatal rutin untuk mencegah karsinoma penis tidak dianjurkan.

Kontraindikasi operasi adalah infeksi tokal akut dan anomali kongenital dari penis. Sebagai pilihan terapi konservatif dapat diberikan salep kortikoid (0,05-0,1%) dua kali sehari selama 20-30 hari Terapi ini tidak dianjurkan untuk bayi dan anak-anak yang masih memakai popok, tetapi dapat dipertimbangkan untuk usia sekitar tiga tahun.

Terapi parafimosis terdiri dari kompresi manual jaringan yang edematous diikuti dengan usaha untuk menarik kulit prepusium yang tegang melewati glans penis. Jika manuver ini gagal , periu dilakukan insisit dorsal cincin konstiksi. Tergantung pada temuan klinis lokal, sirkumsisi dapat segera dilakukan atau ditunda pada waktu yang lain.

DAFTAR PUSTAKA

- Khoirunnisa, E. (2010). Asuhan Kebidanan Neonatus, Bayi, dan Anak Balita. *Yogyakarta: Nuha Medika*.
- Muslihatun, W. N. (2010). Asuhan neonatus bayi dan balita.
- Ngastiyah, 2005, Perawatan Anak Sakit, Jakarta: EGC
- Rukiyah, A. Y., & Yulianti, L. (2010). Asuhan neonatus bayi dan anak balita. *Jakarta: Trans Info Media*.
- Sudarti, K. E. (2010). Asuhan kebidanan neonatus, bayi, dan anak balita. *Yogyakarta: Nuha Medika*, 77-8.
- Yongki, S., & Rodiyah, S. (2012). Asuhan Pertumbuhan Kehamilan, Persalinan, Neonatus, Bayi, dan Balita. *Nuha Medika, Yogyakarta*.

Bab 8

► **CLEFT LIP/CELAH BIBIR**

Diana Putri, S.Keb., Bd., M.Keb.

A. Definisi *Cleftlip*/Celah Bibir

Anomali bawaan, didefinisikan sebagai kelainan struktur, fungsi, atau metabolisme yang ada saat lahir, merupakan masalah kesehatan masyarakat utama karena sifatnya yang mengancam jiwa atau potensinya untuk mengakibatkan kecacatan atau kematian (Saikia et al., 2021). *Cleft orofacial* menggambarkan berbagai anomali neonatal yang melibatkan struktur di sekitar rongga mulut dan dapat meluas ke struktur wajah di sekitarnya yang menghasilkan kelainan bentuk kraniofasial yang luas.

Kategori utama adalah langit-langit mulut sumbing dan bibir sumbing dengan atau tanpa langit-langit mulut sumbing. *Cleft Lip* adalah suatu kondisi dimana terdapat celah abnormal di bibir atas yang terjadi ketika beberapa bagian gagal bergabung bersama selama awal kehamilan (Allam et al,2013). Selain itu Vyas et al. (2017) berpendapat bahwa Kegagalan fusi proses frontonasal dan rahang atas, menghasilkan celah dengan luas yang bervariasi melalui bibir, alveolus, dan lantai hidung.

Cleft lip dapat terjadi sebagai sepihak (di sisi kiri atau kanan) atau sebagai anomali bilateral. Garis sumbing selalu dimulai pada bagian lateral bibir atas

dan berlanjut melalui philtrum ke alveolus antara gigi seri lateral dan gigi taring, mengikuti garis sutura incisiva hingga foramen incisivum. Anterior clefting ke foramen tajam (yaitu, bibir dan alveolus) juga didefinisikan sebagai langit-langit mulut primer sumbing. Bibir sumbing dapat terjadi dengan tingkat keparahan yang luas, dari takik yang terletak di sisi kiri atau kanan bibir ke bentuk yang paling parah, bibir sumbing bilateral dan alveolus yang memisahkan filtrum bibir atas dan premaxilla dari sisa archillary maksilaris (Tolarova et al., 2009).

B. Etiologi dan Faktor Risiko

Sampai saat ini, *cleft lip* dan *cleft palate* belum diketahui penyebabnya atau bersifat idiopatik. Cleft Lip atau Celah Bibir adalah penyakit yang disebabkan oleh kontribusi dari faktor faktor genetic, lingkungan dan lainnya (Allam et al., 2013). Penyebab genetik meliputi: (1) Sindromik: Di sini *cleft lip* dikaitkan dengan malformasi lainnya. Biasanya itu karena gangguan gen tunggal (monogenik atau Mendelian). Cleft lip dicurigai akibat mutasi pada gen pembentuk rongga mulut dan bibir pada bayi ketika masa kandungan umur 4 bulan. (2) Non-sindromik: Di sini *cleft lip* sebagian besar merupakan bentuk yang terisolasi dan terjadi pada sebagian besar individu yang memiliki bibir sumbing atau langit-langit mulut (hingga 70% kasus) (Vyas et al., 2017). Sementara itu penyebab non genetik diantaranya adalah : merokok ,

minum alkohol dan faktor lingkungan lainnya seperti stres selama kehamilan dan paparan kimiawi (Kohli & Kohli, 2012).

C. Diagnosa

Diagnosis *cleft lip* saat ini dimungkinkan dari sekitar 17 minggu intrauterin karena kemajuan dalam teknik pemindaian ultrasound; namun, sebagian besar kasus hanya didiagnosis setelah lahir (Allam et al., 2013). Ada beberapa jenis ultrasonografi (US) yang dapat dipakai seperti 3D-US, 2D-US, color Doppler US (CDUS). Selain ultrasound yang biasanya dilakukan pada umur gestasi 25-26 minggu, dapat juga dilakukan MRI pada umur gestasi 29-30 minggu jika pemeriksaan secara ultrasound terlalu sulit (Lee et al., 2017).

D. Pencegahan dan Penanganan

Pencegahan harus dianggap sebagai tujuan akhir untuk *cleft lip*. Penelitian ekstensif tentang etiologi yang tepat, keberhasilan implementasi vitamin prenatal dan strategi pencegahan dengan pemberian asam folat, bersama dengan perbaikan dalam prosedur bedah, intervensi gigi dan ortodontik, patologi wicara, dukungan sosial dan psikologis, perawatan anak, dan semua bidang lain yang terlibat dalam perawatan anak dengan *cleft lip* memberikan harapan untuk kualitas perawatan yang lebih baik bagi anak-anak tersebut.

Beberapa laporan epidemiologis dan observasional telah menunjukkan efek perlindungan dari penggunaan multivitamin dan asam folat prenatal pada insiden sumbing. Suplemen asam folat selama awal kehamilan tampaknya mengurangi risiko bibir sumbing terisolasi (dengan atau tanpa langit-langit mulut sumbing) sekitar sepertiga. Vitamin dan faktor makanan lain dapat memberikan manfaat tambahan. Penurunan risiko *Cleft lip* dengan suplemen yang mengandung asam folat berkisar dari 18% hingga 50% pada manusia dan dari 69% hingga 76% pada hewan percobaan. Rendahnya kadar B6 dan B12 ibu yang diukur setelah kehamilan dilaporkan dapat meningkatkan risiko cleft lip terutama pada kasus-kasus yang berhubungan dengan folat serum rendah. Studi hewan juga telah mengkonfirmasi efek anti-teratogenik suplementasi asam folat prenatal dan diet folat (Wilcox et al., 2007).

Perawatan *cleft lip* bersifat kompleks. Ini membutuhkan kolaborasi multidisiplin yang ekstrem yang berkomitmen untuk mengelola pasien dari lahir hingga dewasa. Bukti yang tersedia menunjukkan bahwa ada hubungan yang kuat antara hasil perawatan positif dan ketersediaan perawatan terpusat oleh tim berdedikasi berkualitas tinggi. Layanan dan pilihan perawatan untuk bayi dengan cleft lip umumnya bervariasi tergantung pada tingkat keparahan sumbing, usia dan kondisi medis anak, dan hubungannya dengan anomali atau sindrom lainnya.

Operasi untuk memperbaiki cacat biasanya direncanakan dalam beberapa bulan pertama kehidupan dan direkomendasikan sebelum usia 12-18 bulan. Sebagian besar kasus juga memerlukan intervensi bedah tambahan di kemudian hari. Perbaikan bedah menghasilkan koreksi kelainan bentuk wajah serta meningkatkan masalah makan, bicara, pernapasan, dan pendengaran. Anak-anak kemudian memerlukan perawatan gigi atau ortodontik khusus, terapi wicara, serta sosial dan psikologis. Layanan. Protokol manajemen yang optimal memerlukan berbagai layanan yang perlu disediakan secara terkoordinasi dari lahir hingga remaja dan terkadang tahap dewasa (Allam et al., 2013).

GLOSARIUM

3d -Ultrasonografi : teknik pencitraan kedokteran untuk mencitrakan bagian dalam tubuh dengan menggunakan gelombang suara ultra mengubah gambar ultrasonografi 2 dimensi yang masih abu- abu dan kurang jelas menjadi lebih bervolume dan detail

2d- ultrasonografi : teknik pencitraan kedokteran untuk mencitrakan bagian dalam tubuh dengan menggunakan gelombang suara ultra dengan hasil masih abu- abu

Color ultrasonograf : teknik pemeriksaan USG yang menggabungkan informasi gambar anatomi jaringan dengan B-Mode gray scale dan aliran darah dengan kode colour secara 2 dimensi terhadap waktu (*real time*)

DAFTAR PUSTAKA

- Allam, E., Windsor, I Jack, & Stone, C. (2013). Cleft Lip and Palate: Etiology, Epidemiology, Preventive and Intervention Strategies. *Anatomy & Physiology*, 04(03), 2–6. <https://doi.org/10.4172/2161-0940.1000150>
- Kohli, S., & Kohli, V. (2012). A comprehensive review of the genetic basis of cleft lip and palate. *Journal of Oral and Maxillofacial Pathology*, 16(1), 64. <https://doi.org/10.4103/0973-029X.92976>
- Lee, M. S., Cho, J. Y., Kim, S. Y., Kim, S. H., Park, J. S., & Jun, J. K. (2017). Value of sagittal color doppler ultrasonography as a supplementary tool in the differential diagnosis of fetal cleft lip and palate. *Ultrasonography*, 36(1), 53–59. <https://doi.org/10.14366/usg.16025>
- Saikia, A., Muthu, M. S., Orenuga, O. O., Mossey, P., Ousehal, L., Yan, S., Campodonico, M., England, R., Taylor, S., & Sheeran, P. (2021). Systematic Review of Clinical Practice Guidelines for Oral Health in Children With Cleft Lip and Palate. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 59(6), 800–814. <https://doi.org/10.1177/10556656211025189>
- Tolarova, A. M. M., Editor, C., & Strafford, M. (2009). *Pediatric Cleft Lip and Palate*. 1–13.
- Vyas, T., Gupta, P., Kumar, S., Gupta, R., Gupta, T., & Singh, harkanwal preet. (2017). Cleft of lip and palate: A review. *Journal of Family Medicine and Primary Care*, 6(2), 169–170. <https://doi.org/10.4103/jfmpc.jfmpc>
- Wilcox, A. J., Lie, R. T., Solvoll, K., Taylor, J., McConnaughey, D. R.,

Åbyholm, F., Vindenes, H., Vollset, S. E., & Drevon, C. A. (2007). Folic acid supplements and risk of facial clefts: national population based case-control study. *BMJ*, *334*(7591), 464. <https://doi.org/10.1136/bmj.39079.618287.0B>

Bab 9

► **CLEFT LIP AND PALATE**

Arabta M.Peraten Pelawi, S.Kep, Ners, M.Kep.

A. Definisi

Cleft lip and palate atau celah bibir dan langit-langit adalah celah atau split di bibir atas atau atap dari mulut, atau keduanya. Ini terjadi ketika bibir bayi dan atap mulut tidak bergabung dengan baik selama kehamilan. Insiden celah bibir dan palatum adalah 1 dari 600 kelahiran hidup, dan secara terpisah celah palatum muncul pada 1 dari 1000 kelahiran hidup. Insiden ini meningkat pada kelompok Asia (1:500) dan menurun pada populasi Negro (1:2000). Insiden tertinggi yang dilaporkan terjadi pada celah bibir dan palatum muncul pada suku-suku Indian di Montana.

B. Etiologi

Bibir dan palatum berkembang terpisah, namun keduanya terbentuk sangat awal dalam perkembangan janin. Celah orofasial muncul 5-9 minggu setelah konsepsi jika jaringan pada mulut yang sedang berkembang gagal bergabung bersama dan menyatu sepenuhnya. Penyebab celah orofasial diduga multifaktor disebabkan gen juga faktor-faktor lingkungan.

Celah orofasial selalu dihubungkan dengan defek kelahiran lainnya sebagai bagian dari sebuah sindroma. Lebih dari 200 sindroma dihubungkan dengan celah orofasial

termasuk sindroma *stickler*, sindroma delesi 22q11, sindroma *van der woude*. Sindroma yang dihubungkan dengan celah orofasial sering dikenal sebagai sebab kromosomal atau genetik. Terkadang celah palatum adalah bagian dari rangkaian *pierre-robin*. Rangkaian *pierre-robin* ditandai dengan kombinasi tiga ciri-ciri yang diduga saling berhubungan: kelainan rahang bawah kecil yang secara abnormal mengecil (*micrognathia*), perpindahan lidah kebawah (*glossoptosis*) dan celah palatum.

C. Patofisiologi

Bibir atas bayi berkembang di sekitar lima minggu kehamilan, dan dari sekitar delapan sampai 12 minggu, langit-langit (*langit-langit* mulutnya) berkembang dari jaringan di kedua sisi lidah. Biasanya jaringan ini tumbuh terhadap satu sama lain dan bergabung di tengah. Ketika jaringan tidak bergabung di tengah, akan terbentuk celah di bibir dan gusi. Biasanya hal ini akan menjadi celah tunggal di bawah lubang hidung (*bibir sumbing unilateral*). Kadang-kadang ada dua kesenjangan dalam bibir atas, masing-masing di bawah (*bibir sumbing bilateral*) lubang hidung. Ketika langit-langit gagal untuk bergabung, celah akan tersisa di langit-langit mulut. Hampir setengah dari celah melibatkan kedua bibir dan langit-langit. Sekitar sepertiga adalah bibir saja dan seperempat adalah dari langit-langit saja. Tingkat keparahan cacat dapat bervariasi. Setiap tahun di Inggris, sekitar satu bayi di 600 adalah lahir dengan bibir sumbing, langit-langit sumbing atau keduanya.

Langit-langit atau palatum merupakan atap rongga mulut yang memisahkan rongga mulut dan hidung. Palatum terbagi dua, yaitu palatum durum di sebelah anterior dan palatum mole di sebelah posterior. Palatum durum dibentuk oleh processus maksila (2/3 anterior), pars horizontalis osis palatine (1/3 posterior). Palatum mole merupakan lanjutan dari palatum durum, di sebelah lateral melekat pada dinding faring dan sebelah posterior sebagai suatu pinggiran bebas.

Celah langit-langit dapat merupakan defek kongenital karena tidak bersatunya processus palatinus, penyambungan antara processus palatinus berjalan dari anterior ke posterior dimana proses ini dapat berhenti tiba-tiba. Menurut macamnya celah langit-langit dibagi dua:

1. *Congenital cleft palate*, yaitu celah langit-langit bawaan.
2. *Acquired cleft palate*, yaitu celah langit-langit yang didapat misalnya karena trauma, penyakit atau kanker.

Menurut derajatnya celah langit-langit dibagi dua:

1. *Complete cleft palate*, yaitu celah langit-langit lengkap dimana kelainan yang terdapat pada langit-langit juga linggir alveolar dan bibir terkena baik unilateral maupun bilateral.
2. *Incomplete cleft palate*, yaitu celah langit-langit tidak lengkap. Kelainan bentuk hanya terjadi pada palatum durum maupun palatum mole.

Celah palatum muncul ketika atap (langit-langit) mulut tidak menutup sempurna, meninggalkan celah yang dapat meluas ke dalam rongga hidung. Celah dapat melibatkan sisi lain palatum. Celah ini dapat meluas dari bagian depan mulut (palatum durum/keras) ke arah tenggorokan (palatum

molle/lunak). Seringkali celah juga melibatkan bibir. Celah palatum tidak terlihat sejelas celah bibir karena berada di dalam mulut. Celah palatum bisa saja merupakan satu-satunya kelainan pada seorang anak, atau bisa saja berhubungan dengan celah bibir atau sindroma lainnya. Pada kebanyakan kasus, anggota keluarga lain juga memiliki celah palatum ketika lahir.

Secara embriologis, palatum utama terdiri dari semua struktur anatomi anterior ke foramen incisivus, disebut alveolus dan bibir atas. Palatum sekunder didefinisikan sebagai sisa palatum di belakang foramen incisivus, dibagi kedalam palatum durum (keras), dan lebih ke belakang lagi, palatum molle (lunak). Celah palatum adalah hasil dari kegagalan menyatunya dua lempeng palatina. Kegagalan ini mungkin terbatas pada palatum molle saja atau melibatkan kedua palatum durum dan palatum molle. Ketika celah palatum menempel pada septum nasi dan vomer, celah disebut *inkomplit*. Jika septum nasi dan vomer terpisah secara total dari prosesus palatina, celah palatum disebut *komplit*.



Gambar 1. Celah palatum

Pada palatum molle normal, penutupan velofaring, yang penting untuk bicara normal, dicapai oleh 5 otot berbeda yang berfungsi dalam sebuah cara yang komplit dan terkoordinasi. Umumnya serat otot palatum molle berorientasi secara melintang tanpa tambahan berarti ke palatum durum. Pada celah palatum molle, serat otot berorientasi pada arah anteroposterior, masuk ke dalam batas posterior palatum durum.

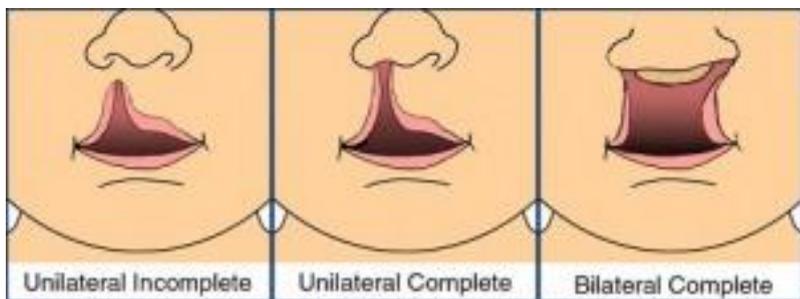
Palatum durum normal dapat dibagi kedalam zona anatomis dan fisiologis. Pusat fibromukosa palatum sangat tipis dan terletak secara langsung dibawah lantai/dasar hidung. Fibromukosa maksilaris tebal dan terdiri dari berkas neurovaskular palatina mayor. Fibromukosa ginggiva terletak lebih lateral dan berbatasan dengan gigi. Dalam melakukan penutupan secara bedah pada celah palatum, perubahannya yang dihubungkan dengan celah harus dipahami untuk memperoleh perbaikan anatomis dan fungsional. Dalam celah palatum komplit bagian tengah kubah palatum tidak dijumpai dan fibromukosa palatum berkurang ukurannya. Fibromukosa maksila dan ginggiva tidak dimodifikasi ketebalannya, lebarnya atau posisinya.

Celah bibir adalah kelainan dimana bibir tidak sepenuhnya terbentuk selama perkembangan janin. Derajat celah bibir dapat sangat bervariasi, dari ringan (takik pada bibir) sampai yang berat (celah lebar dari bibir ke hidung). Terdapat beberapa nama berbeda yang diberikan pada celah bibir berdasarkan pada lokasinya dan seberapa banyak bibir terlibat. Celah pada satu sisi bibir yang tidak meluas ke hidung disebut *inkomplit unilateral*. Celah pada satu sisi bibir

yang meluas ke dalam hidung disebut *kompli unilateral*. Celah yang melibatkan kedua sisi bibir dan meluas ke dalam dan melibatkan hidung disebut *kompli bilateral*.

Pada celah bibir unilateral, cincin otot nasolabial dan bilabial terganggu pada satu sisi, menghasilkan deformitas asimetris yang melibatkan kartilago nasi eksternal, septum nasi dan maksila anterior (premaksila). Deformitas ini mempengaruhi jaringan mukokutan, menyebabkan perpindahan kulit hidung ke dalam bibir dan retraksi kulit labia, juga perubahan ke merah terang dan mukosa bibir. Semua perubahan ini harus diperhatikan dalam perencanaan perbaikan bedah pada celah bibir unilateral.

Pada celah bibir bilateral, deformitasnya lebih dalam namun simetris. Kedua cincin otot superior terganggu pada kedua sisinya, menghasilkan hidung yang mengembung (akibat kurangnya kontinuitas otot nasolabial), penonjolan premaksila dan area kulit di depan premaksila, dikenal sebagai prolabium, ketiadaan otot. Sebagaimana celah bibir unilateral, deformitas otot, kartilago dan skeletal mempengaruhi jaringan mukokutan, yang harus dihargai dalam perencanaan perbaikan celah bibir bilateral.



Gambar 2. Celah bibir

D. Manifestasi klinis

Biasanya, sebuah celah atau takik di bibir atau palatum segera dapat diidentifikasi ketika lahir. Celah dapat muncul sebagai takik kecil pada bibir atau dapat meluas dari bibir melewati gusi atas dan palatum. Lebih jarang lagi, celah muncul hanya pada otot palatum molle (celah submukosa), yang terletak di belakang mulut dan ditutupi oleh garis mulut. Karena letaknya yang tersembunyi, tipe celah seperti ini hanya dapat didiagnosa setelah beberapa saat lamanya.

Ada beberapa gejala :

1. Terjadi pemisahan bibir dan langit – langit.
2. Infeksi telinga berulang.
3. Berat badan tidak bertambah.
4. Pada bayi terjadi regurgitasi nasal ketika menyusui yaitu keluarnya air susu dari hidung.

E. Diagnosa

Terbentuknya celah pada bibir dan palatum biasanya terlihat selama pemeriksaan bayi pertama kali. Satu pengecualian adalah celah submukosa dimana terdapat celah pada palatum, namun tertutupi oleh garis mulut yang lembut dan kokoh. Beberapa celah orofasial dapat terdiagnosa dengan USG prenatal, namun tidak terdapat skrining sistemik untuk celah orofasial. Diagnosa antenatal untuk celah bibir, baik unilateral maupun bilateral, memungkinkan dengan USG pada usia gestasi 18 minggu. Celah palatum tersendiri tidak dapat didiagnosa pada pemeriksaan USG antenatal. Ketika diagnosa antenatal

dipastikan, rujukan kepada ahli bedah plastik tepat untuk konseling dalam usaha menghilangkan ketakutan.

Setelah lahir, tes genetik mungkin membantu menentukan perawatan terbaik untuk seorang anak, khususnya jika celah tersebut dihubungkan dengan kondisi genetik. Pemeriksaan genetik juga memberi informasi pada orangtua tentang resiko mereka untuk mendapat anak lain dengan celah bibir atau celah palatum.

F. Pengaruh *Cleft lip and palate* terhadap struktur gigi

Anak-anak yang celah bibir/palatumnya meluas ke gusi bagian atas (yang terdiri dari gigi) memiliki masalah gigi khusus. Beberapa dari gigi utama dan permanen mungkin hilang, berbentuk tidak normal atau diluar posisinya di sekitar celah. Beberapa anak dengan celah palatum tersendiri juga kehilangan gigi. Anak biasanya akan menerima perawatan berkelanjutan dari tim ahli, termasuk dokter gigi anak (untuk perawatan rutin), spesialis ortodonti (untuk reposisi gigi menggunakan pesawat gigi) dan seorang bedah mulut (untuk mereposisi segmen rahang atas, jika dibutuhkan, dan memperbaiki celah pada gusi).

G. Pengobatan

Bedah rekonstruktif dapat memperbaiki celah bibir dan palatum, dan dalam kasus yang lebih berat, bedah plastik dapat memperlihatkan gambaran khusus sehubungan dengan keprihatinan. Anak dengan celah oral akan menjumpai beragam spesialis yang akan bekerja sebagai tim

untuk menangani kondisi tersebut. Pengobatan biasanya dimulai dalam beberapa bulan pertama kehidupan, bergantung pada kesehatan bayi dan luasnya celah. Pembedahan biasanya dilakukan selama 3-6 bulan pertama untuk memperbaiki celah bibir dan antara 9-14 bulan untuk memperbaiki celah palatum.

Kedua tipe pembedahan dilakukan di rumah sakit dibawah anestesi umum. Celah bibir biasanya hanya membutuhkan sebuah pembedahan rekonstruktif, khususnya jika celah tersebut unilateral. Dokter bedah akan membuat sebuah insisi pada masing-masing sisi celah dari bibir ke lubang hidung. Dua sisi bibir kemudian disatukan. Celah bibir bilateral mungkin diperbaiki dalam dua pembedahan, dengan jarak 1 bulan, yang biasanya membutuhkan rawat inap singkat di rumah sakit.

Pembedahan celah palatum melibatkan penarikan jaringan dari tiap sisi mulut untuk membentuk ulang palatum. Proses ini mungkin membutuhkan rawat inap 2 atau 3 malam di rumah sakit, dengan malam pertama berada di ICU. Pembedahan pertama dimaksudkan untuk membentuk palatum fungsional, mengurangi kemungkinan cairan yang terbentuk dalam telinga tengah, dan membantu gigi dan tulang wajah berkembang dengan tepat. Sebagai tambahan, palatum fungsional ini akan membantu perkembangan berbicara dan kemampuan dalam pemberian makanan.

Kebutuhan operasi lainnya bergantung pada kemampuan ahli bedah dan juga keparahan celah, bentuknya dan ketebalan jaringan yang tersedia yang dapat digunakan untuk membentuk palatum. Beberapa anak akan

membutuhkan pembedahan lebih untuk membantu memperbaiki cara berbicara mereka. Pembedahan tambahan juga mungkin memperbaiki gambaran bibir dan hidung, menutup celah antara hidung dan mulut, membantu pernafasan dan menstabilkan dan meluruskan kembali rahang. Pembedahan berikutnya biasanya dijadwalkan sekurangnya dalam jarak 6 bulan untuk memberi waktu penyembuhan dan mengurangi kemungkinan parut yang serius. Perbaikan terakhir untuk parut mungkin ditinggalkan dan tidak dilakukan sampai usia remaja, dimana struktur wajah sudah lengkap perkembangannya.

DAFTAR PUSTAKA

- Chang, C.K, 1994. *Feeding Plates for Cleft Lip and Palate Babies*.
Diajukan pada Seminar Penanganan Terpadu
Celah Bibir dan Langit-Langit. PDGI Jateng. SMF
gigi dan Mulut FK Undip/RSDK.
- Cleft Palate Foundation. Available at <http://www.cleftline.org/>
- Malek, R. 2001. *Cleft Lip and Palate (Lesions, Pathophysiology and
Primary Treatment)*. Martin Dunitz Ltd. London. p.
27-28.
- Penanganan Komprehensif Kasus Celah Bibir dan Langit-Langit di
RSAB Harapan Kita. Jakarta 9-10 Desember 1996.
<http://www.humanillnesses.com/original/Cank-Con/Cleft-Palate.html>
- American Society of Plastic Surgeons. Available at
http://www.plasticsurgery.org/public_education/procedures/CleftLipPalate.cfm
- <http://www.bch.org.uk/departments/cleftlipandpalate/patientinformation.html>

Bab 10

▶ ATRESIA ANI

Tinta Julianawati, S.Tr.Keb., M.Kes.

A. Definisi

Atresia ani adalah malformasi kongenital dimana rectum tidak mempunyai lubang keluar. Ada juga yang menyebutkan bahwa atresia ani adalah tidak lengkapnya perkembangan embrionik pada distal anus atau tertutupnya anus secara abnormal. Sumber lain menyebutkan atresia ani adalah kondisi dimana rectal terjadi gangguan pemisahan kloaka selama pertumbuhan dalam kandungan. Sumber lain menyebutkan atresia ani adalah kondisi dimana rectal terjadi gangguan pemisahan kloaka selama pertumbuhan dalam kandungan. Jadi menurut kesimpulan penulis, atresia ani adalah kelainan kongenital anus dimana anus tidak mempunyai lubang untuk mengeluarkan feses karena terjadi gangguan pemisahan kloaka yang terjadi saat kehamilan.

B. Patofisiologi

Kelainan ini terjadi karena kegagalan pembentukan septum urorektal secara komplit karena gangguan pertumbuhan, fusi atau pembentukan anus dari tonjolan embrionik. Putusnya saluran pencernaan dari atas dengan daerah dubur, sehingga bayi lahir tanpa lubang dubur. Gangguan organogenesis dalam kandungan penyebab atresia ani, karena ada kegagalan pertumbuhan saat bayi dalam kandungan berusia 12 minggu atau tiga bulan.

Berkaitan dengan sindrom down. Atresia ani adalah suatu kelainan bawaan. Terdapat tiga macam letak :

1. Tinggi (supralelevator) : Rektum berakhir di atas M.Levator ani (m.puborectalis) dengan jarak antara ujung buntu rektum dengan kulit perineum >1 cm. Letak supralelevator biasanya disertai dengan fistel ke saluran kencing atau saluran genital.
2. Intermediate : Rektum terletak pada m.levator ani tapi tidak menembusnya.
3. Rendah : Rektum berakhir di bawah m.levator ani sehingga jarak antara kulit dan ujung rectum paling jauh 1 cm.

C. Manifestasi Klinis

Gejala yang menunjukkan terjadinya malformasi anorektal terjadi dalam waktu 24-48 jam. Gejala itu dapat berupa:

1. Perut kembung
2. Muntah
3. Tidak bisa buang air besar
4. Pada pemeriksaan radiologis dengan posisi tegak serta terbalik dapat dilihat sampai dimana terdapat penyumbatan.

D. Klasifikasi

Menurut klasifikasi Wingspread dijelaskan bahwa, atresia ani dibagi 2 golongan yang dikelompokkan menurut jenis kelamin.

- a. Golongan I yaitu pada anak penderita berjenis kelamin laki-laki dibagi menjadi 4 kelainan yaitu

1. Kelainan pada fistelurin
2. Atresia rectum,
3. Perineum yang datar
4. Tidak adanya Fistula

Namun jika ada fistelurin, tampak mekonium keluar dari orifisium eksternum uretra, mungkin terdapat fistula ke uretra maupun ke vesika urinaria. Cara menentukan letak fistula adalah dengan memasang kateter urin. Dan jika kateter telah terpasang kemudian urin yang keluar jernih, itu pertanda bahwa fistula terletak di uretra karena fistula tersebut tertutup kateter. Bila dengan kateter urin mengandung mekonium maka fistel ke vesika urinaria kemudian pengeluaran feces tersebut tidak lancar, itu pertanda penderita memerlukan kolostomi segera agar feces keluar dengan semestinya.

- b. Golongan II yaitu pada penderita berjenis kelamin laki-laki dibagi 4 kelainan yaitu
 1. Kelainan pada fistel perineum
 2. Membran anal
 3. Stenosis anus
 4. Fistel tidak ada.

Fistel perineum yang ada pada laki-laki ini sama dengan pada wanita yaitu lubangnya terdapat anterior dari letak anus yang normal. Sedangkan pada membran anal, biasanya terlihat bayangan mekonium di bawah selaput. Saat evakuasi feces sedang tidak ada sebaiknya dilakukan terapi definit secepat mungkin. Pada stenosis anus, sama dengan perempuan yaitu tindakan definitive harus dilakukan. Bila tidak ada fistel dan udara.

c. Golongan I pada perempuan dibagi 5 kelainan yaitu :

1. Kelainan kloaka
2. Fistula vagina
3. Fistula rectovestibular
4. Atresia rectum
5. Fistel tidak ada
6. Invertogram : udara >1 cm dari kulit

Pada fistel vagina, mekonium tampak keluar dari vagina. Evakuasi fesesnya menjadi tidak lancar sehingga sebaiknya dilakukan kolostomi. Pada fistel vestibulum, muara fistel terdapat di vulva. Umumnya evakuasi feses lancar selama penderita hanya minum susu. Evakuasi mulai terhambat saat penderita mulai makan makanan padat. Kolostomi dapat direncanakan bila penderita dalam keadaan optimal. Bila terdapat kloaka maka tidak perlu ada pemisahan antara traktus urinarius, traktus genetalis dan jalan cernanya.

d. Golongan II pada perempuan dibagi 3 kelainan yaitu

1. Kelainan pada fistel perineum,
2. Stenosis anus
3. Fistel tidak ada
4. Invertogram : udara <1 cm dari kulit.

Lubang fistel perineum biasanya terdapat di antara vulva dan tempat letak anus normal, tetapi tanda timah anus yang buntu menimbulkan obstipasi. Pada stenosis anus, lubang anus terletak di tempat yang seharusnya, tetapi sangat sempit. Evakuasi feses tidak lancar sehingga biasanya harus segera dilakukan terapi definitive. Bila tidak ada fistel dan pada invertogram udara.

Selanjutnya klasifikasi atresia ani juga dibagi menjadi ada 4 yaitu :

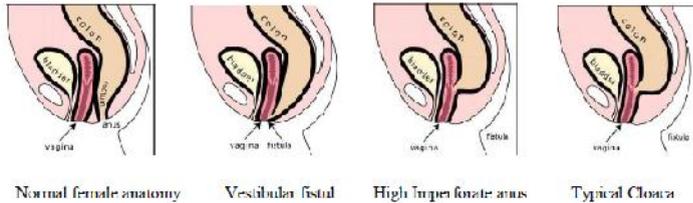
1. Anal stenosis yaitu terjadinya penyempitan anus sehingga feses tidak dapat keluar pada semestinya.
2. Membranous atresia adalah terdapat membrane pada anus.
3. Anal agenesis yaitu penderita masih memiliki anus tetapi ada daging di antara rectum dengan anus.
4. Rectal atresia adalah penderita yang tidak memiliki rektum.

Kemudian klasifikasi pasien penderita Atresia ani diklasifikasikan lebih lanjut menjadi 3 sub kelompok anatomi yaitu :

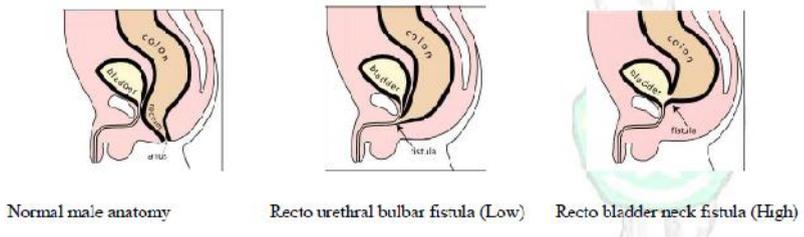
1. Anomali rendah / infralevator
Pada anomaly rendah, rektum mempunyai jalur desenden yang normal melalui otot puborektalis, terdapat sfingter internal dan eksternal yang berkembang baik dengan fungsi normal dan tidak terdapat hubungan dengan saluran genitourinarius.
2. Anomali intermediet
Pada anomaly intermediet, rektum berada pada atau di bawah tingkat otot puborectalis, lesung anal dan sfingter eksternal berada pada posisi yang normal.
3. Anomali tinggi / supralevator
Pada anomaly tinggi ujung rectum di atas otot puborectalis dan sfingter internal tidak ada. Hal ini biasanya berhubungan dengan fistula genitourinarius – retrourethral (pria) atau rectovagina (perempuan). Jarak

antara ujung buntu rektum sampai kulit perineum lebih dari 1 cm.

Gambar. Malformasi anorektal pada anak laki-laki



Gambar. Malformasi anorektal pada anak perempuan



E. Pengobatan

Pelaksanaan dalam tindakan atresia ani yaitu sebagai berikut:

a. Kolostomi

Kolostomi adalah suatu tindakan membuat lubang pada dinding abdomen untuk mengeluarkan feses. Pembuatan lubang biasanya sementara atau permanen dari usus besar atau kolon iliaka. Saat ini tatalaksana atresia ani yang paling ideal adalah *divided descending colostomy* karena kolostomi ini memungkinkan terjadinya dekompresi yang adekuat, dan segmen kolon distal non-fungsional yang pendek namun tidak

mengganggu proses *pull-through* pada tahap terapi definitive. Kolostomi pada sigmoid juga dianggap lebih menguntungkan dibanding dengan kolostomi transversal, karena proses pembersihan kolon distal pada proses kolostomi menjadi lebih mudah.

b. PSARP (Posterior Sagittal Ano Rectal Plasty)

PSARP adalah suatu tindakan membelah muskulus sfingter eksternus dan muskulus levator ani untuk memudahkan mobilisasi kantong rektum dan pemotongan fistel. PSARP umumnya ditunda 9 sampai 12 bulan untuk memberi waktu pelvis untuk membesar dan pada otot-otot untuk berkembang. Tindakan ini juga memungkinkan bayi untuk menambah berat badannya dan bertambah baik status nutrisinya.

c. Tutup kolostomi

Tindakan yang terakhir dari atresia ani. Biasanya beberapa hari setelah operasi, anak akan mulai BAB melalui anus. Awalnya BAB akan sering tetapi seminggu setelah operasi BAB berkurang frekuensinya dan agak padat.

GLOSARIUM

- Kloaka : Lubang posterior yang berfungsi sebagai satu-satunya lubang untuk saluran pencernaan, urin, dan (umumnya) genital
- Anorektal : Kelainan kongenital (cacat lahir) ketika anus dan rektum tidak berkembang dengan baik, sehingga lubang anus tidak terbentuk.
- Fistel : Sebuah saluran abnormal yang menghubungkan dua ruang yang terdapat pada daerah anus.
- Invertogram : Teknik pengambilan foto untuk menilai jarak puting distal rectum terhadap marka anus di kulit peritoneum.

DAFTAR PUSTAKA

- Betz, Cealy L. & Linda A. Sowden. (2014). *Buku Saku Keperawatan Pediatrik*. Edisi Ke-3. Jakarta:EGC.
- Carpenito, Lynda Juall. (2016). *Buku Saku Diagnosa Keperawatan*. Edisi ke-6. Jakarta : EGC.
- Ngastiyah.(2015).*Perawatan Anak Sakit Edisi II*. Jakarta: EGC
- Suriadi dan Yuliani, Rita. (2017). *Asuhan Keperawatan Pada Anak*. Edisi I. Jakarta: PT fajar interpretatama
- Wong, Donna L. (2014). *Pedoman Klinis Keperawatan Pediatrik*. Sri Kurnianianingsih (ed), Monica Ester (Alih Bahasa). edisi ke-4. Jakarta : EGC
- Sri Kurnianingsih (ed), Monica Ester (Alih bahasa). (2015). *Pedoman Klinis Keperawatan Pediatrik..* Edisi ke-4. Jakarta: EGC
- Faradilla, dkk. (2019). *Anestesi pada tindakan postero sagital anorektoplasti pada kasus malforasi anorektal*. Faculty of Medicine – University of Riau Pekanbaru.
- Hidayat, A. Alimul. (2018). *Pengantar Ilmu Keperawatan Anak*. Jakarta: Salemba Medika

Bab 11

► **HYPOSPADIAS**

Lailatul Nujulah. S.ST., M.Kes.

A. Pengertian

Hipospadia berasal dari bahasa Yunani yang terdiri dari dua kata yaitu “hypo” yang berarti “di bawah” dan “spadon” yang berarti keratan yang panjang. Hipospadia dapat diartikan sebagai adanya muara uretra yang terletak di ventral atau proximal dari lokasi yang seharusnya atau suatu keadaan dimana lubang uretra terdapat di penis bagian bawah, bukan di ujung penis. Kelainan ini terbentuk pada masa embrional karena adanya defek pada masa perkembangan alat kelamin dan sering dikaitkan dengan gangguan pembentukan seks primer ataupun gangguan aktivitas seksual saat dewasa. Hipospadia merupakan kelainan kelamin bawaan sejak lahir.

B. Etiologi dan Faktor Resiko

Penyebabnya sebenarnya dipengaruhi oleh beberapa faktor dan sampai sekarang belum diketahui penyebab pasti dari hipospadia. Namun, ada beberapa faktor yang oleh para ahli dianggap paling berpengaruh antara lain :

1. Gangguan dan ketidakseimbangan hormone
Adanya defek pada produksi testosteron Oleh testis dan kelenjar adrenal, kegagalan konversi dari testosteron ke dihidrotestosteron, defisiensi reseptor androgen di penis,

maupun penurunan ikatan antara dihidrotestosteron dengan reseptor androgen dapat menyebabkan hipospadia.

2. Faktor dari Lingkungan

Adanya paparan estrogen atau progesteron pada ibu hamil di awal kehamilan dicurigai dapat meningkatkan resiko terjadinya hipospadia. Lingkungan yang tinggi terhadap aktivitas estrogen sering ditemukan pada pestisida di sayuran dan buah, susu sapi, beberapa tanaman, dan obat-obatan.

3. Gaya Hidup

Pada Ibu hamil yang melakukan diet vegetarian diperkirakan terjadi peningkatan resiko terjadinya hipospadia. Hal ini dapat disebabkan adanya kandungan yang tinggi dari fitoestrogen pada sayuran. Pada ibu hamil yang mengkonsumsi obat-obatan anti epilepsi seperti asam valproat juga diduga meningkatkan resiko hipospadia.

C. Patofisiologi

Hipospadia terjadi karena tidak lengkapnya perkembangan uretra dalam masa kehamilan minggu ke 10 sampai dengan minggu ke 14 dengan adanya hambatan penutupan uretra, dimana lubang uretra terletak pada perbatasan penis dan skrotum. Hipospadia adalah lubang uretra bermuara pada lubang frenum, sedang lubang frenumnya tidak terbentuk, tempat normalnya meatus urinarius ditandai pada glans penis sebagai celah buntu.

D. Gejala Hipospadia

1. Pemeriksaan fisik ditemukan muara uretra pada bagian ventral penis
2. Biasanya kulit luar di bagian ventral lebih tipis atau bahkan tidak ada, dimana kulit luar di bagian dorsal menebal bahkan terkadang membentuk seperti sebuah tudung.
3. Adanya pembengkokan menuju arah ventral dari penis atau penis melengkung ke bawah.
4. Keluhan yang mungkin ditimbulkan adalah adanya pancaran urin yang lemah ketika berkemih, nyeri ketika ereksi, dan gangguan dalam berhubungan seksual.

E. Manifestasi Klinis

1. Glans penis bentuknya lebih datar dan ada lekukan yang dangkal di bagian bawah penis yang menyerupai meatus uretra eksternus.
2. Preputium (kulup) tidak ada dibagian bawah penis, menumpuk di bagian punggung penis.
3. Adanya chordee, yaitu jaringan fibrosa yang mengelilingi meatus dan membentang hingga ke glans penis, teraba lebih keras dari jaringan sekitar.
4. Kulit penis bagian bawah sangat tipis.
5. Tunika dartos, fascia Buch dan korpus spongiosum tidak ada.
6. Dapat timbul tanpa chordee, bila letak meatus pada dasar dari glans penis.
7. Chordee dapat timbul tanpa hipospadia sehingga penis menjadi bengkok.

8. Sering disertai undescended testis (testis tidak turun ke kantung skrotum).
9. Kadang disertai kelainan kongenital pada ginjal.

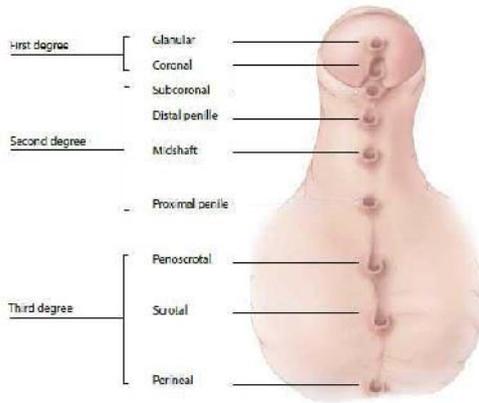
F. Klasifikasi

Beberapa ahli membagi hipospadia menjadi:

1. *Mild hypospadia/Grade 1*, yaitu muara uretra dekat dengan lokasi normal dan berada pada ujung tengah glans (glandular, coronal, subcoronal),
2. *Moderate hypospadia/Grade 2*, muara uretra berada ditengah-tengah lokasi normal dan scrotal (*Distal penile, Midshaft*)
3. *Severe hypospadia/Grade 3&4*, yaitu muara uretra berada jauh dari lokasi yang seharusnya (Perineal, Scrotal, Penoscrotal).

Klasifikasi hipospadia terbagi berdasarkan lokasinya. Klasifikasi yang paling sering digunakan adalah klasifikasi Duckett yang membagi hipospadia menjadi 3 lokasi yaitu:

1. Anterior (Glandular, coronal, dan *distal penile*),
2. *middle (midshaft dan proximal penile)*, dan
3. Posterior (Penoscrotal, scrotal, dan perineal)



Gambar 1. Klasifikasi Hipospadia

G. Pemeriksaan Diagnostik

Pada pemeriksaan fisik jika hipospadia terdapat di pangkal penis, mungkin perlu dilakukan pemeriksaan radiologis untuk memeriksa kelainan bawaan lainnya. Tidak ada pemeriksaan laboratorium yang disarankan untuk menegakkan pasti diagnosis hipospadia. USG Ginjal disarankan untuk mengetahui adanya anomali lainnya pada saluran kemih pada pasien hipospadia. Karyotyping disarankan pada pasien dengan ambigu genitalia ataupun cryptorchidism. Beberapa test seperti elektrolit, 17-hydroxyprogesterone, testosterone, luteinizing hormone, sex-hormone binding globulin, dan beberapa tes genetik dipertimbangkan apabila memungkinkan.

H. Penatalaksanaan

Beberapa tahap operasi perlu dilakukan seperti:

1. Arthroplasty (Chordectomy) yaitu melakukan koreksi chorde sehingga penis dapat tegak lurus kembali, lalu
2. Urethroplasty, yaitu membuat urethra baru yang sesuai dengan lokasi seharusnya, serta
3. Glansplasty, yaitu pembentukan glans penis kembali. Glansplasty sering diikuti dengan preputioplasty.

Usia yang ideal untuk dilakukan operasi adalah pada usia 6-12 bulan

I. Komplikasi

Teknik operasi dilaporkan terdapat beberapa komplikasi yang sering terjadi. Komplikasi dibagi menjadi dua yaitu komplikasi dini dan komplikasi lanjutan seperti tertera di Tabel 1. Komplikasi Pasca Operasi

Komplikasi awal	Komplikasi Lanjutan
Perdarahan	Fistula urethrocutaneous
Hematoma	Stenosis meatus
Infeksi pada luka operasi	Rekuren atau persistence
Wound dehiscence	shordee
Nekrosis kulit	Striktur urethra
Infeksi saluran kencing	Balanitis xerotica obliterans
Retensi urine	Urethrocele
	Diverticula urethra

DAFTAR PUSTAKA

- Carmichael SL, Shaw GM, Laurent C, Lammer EJ, Olney RS. *The National Birth Defects Prevention Study*. Paediatr Perinat Epidemiol 2005.
- Daniel. (2017). Hipospadia: Bagaimana Karakteristiknya Di Indonesia? Berkala Ilmiah Kedokteran Duta Wacana, 2(2),325.<http://doi.org/10.21460/bikdw.v2i2.52>
- Giannantoni A. *Hypospadias Classification and Repair: The Riddle of the Sphinx*. European Urology. 2011
- Joffe M. *Are problems with male reproductive health caused by endocrine disruption?* Occup Environ Med 2001
- Leung A, Robson W. *Hypospadias: an update*. Asian Journal of Andrology. 2007.
- Orkiszewski M. *A standardized classification of hypospadias*. Journal of Pediatric Urology. 2012
- Purnomo BB, Daryanto B, Seputra KP. Pedoman Diagnosis & Terapi SMF Urologi Laboratorium Ilmu Bedah. RSU Dr. Saiful Anwar/ Fakultas Kedokteran Universitas Brawijaya Malang. 2010; 36. www.urologimalang.com/?wpfb_dl=1828.
- Purnomo BB, Dasar-dasar Urologi, Sagung Seto, 2008,
- Snodgrass WT, Bush NC. Hypospadia. In Campbell M, Wein A, Kavoussi L, Walsh P. Campbell-Walsh urology. Philadelphia:Elsevier; 2016

Soomro NA, Neal DE. *Treatment of hypospadias: an update of current practice*. Hosp Med 1998.

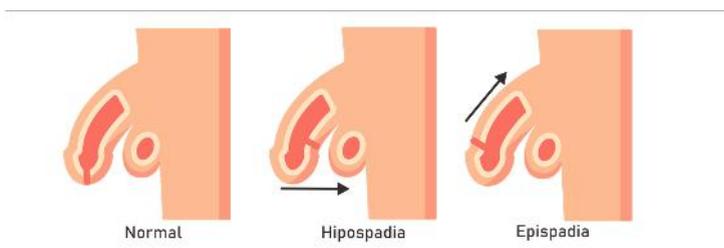
Bab 12

▶ EPISPADIA

Dimas Hadi Prayoga, S.Kep., Ns., M.Kep.

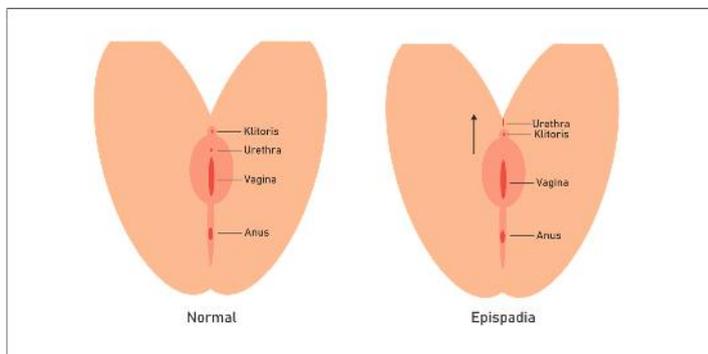
A. Definisi epispadia secara umum

Epispadia merupakan kelainan genitourinaria bawaan dimana terdapat kondisi ketika lempeng uretra terbuka lebar, dan pembukaan uretra terletak di lokasi yang abnormal. Epispadia merupakan malformasi genitourinaria yang jarang terjadi dibandingkan dengan keadaan hipospadia. Epispadia sering ditemukan pada laki-laki, umumnya disebabkan kegagalan migrasi sel mesoderm pada fase embrionik minggu ke 4 pada janin. Kelainan mengakibatkan organ genital luar serta uretra tidak dapat berfungsi sebagaimana mestinya. Perubahan letak meatus pada penis kelainan epispadias mengakibatkan ujung penis melengkung ke bawah ke arah skrotum (Thomas et al., 2020).



Gambar 1. Kelainan Kongenital pada pria

Penegakkan diagnosa kelainan kongenital epispadia didapatkan dari pemeriksaan fisik genetalia eksternal ketika lahir maupun pemeriksaan USG prenatal (Ebert et al., 2015). Kelainan yang terjadi pada pria dapat berupa meatus uretra yang berada diluar dorsum penis sehingga ketika miksi urine akan keluar melalui atas bagian penis. Jika terjadi pada Wanita, akan terlihat penampakan uretra yang melebar, rata pada daerah mons pubis hingga inkontinensia urin persisten. Pencegahan epispadia sampai saat ini masih belum ditemukan karena sifatnya merupakan penyakit bawaan (Macedo et al., 2015).



Gambar 2. Kelainan Kongenital pada Wanita

B. Epidemiologi Epispadia

Laporan data Surveilans kelainan bawaan Kemenkes RI menunjukkan 4,2 % dari 100% penduduk Indonesia memiliki kelainan bawaan epispadias (Kemenkes RI, 2018). Menurut WHO di seluruh dunia setiap tahunnya lahir dengan kelainan bawaan lebih dari 8 juta bayi (Spinoit et al., 2016).

Data di Amerika Serikat menunjukkan 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, meskipun epispadia tidak termasuk kelainan bawaan yang dapat menyebabkan kematian jika tidak disertai penyakit lainnya (CDC et al., 2020).

C. Faktor Resiko Epispadia

Kelainan pada bayi baru lahir atau kongenital dapat terjadi setiap fase kehamilan, meskipun umumnya ditemukan pada trimester pertama saat pembentukan organ. Penyebab yang dapat mengakibatkan epispadia sampai saat ini masih belum dapat dijelaskan secara pasti, namun ada beberapa faktor resiko yang dapat mempengaruhi, diantaranya :

1. Faktor Genetik

Faktor Genetik merupakan faktor yang dapat diturunkan pada keturunan selanjutnya. Di dalam gen terdapat materi genetik yang tersusun atas DNA yang berada pada kromosom. Janin dalam kandungan dimungkinkan akan mewarisi materi gen dari orangtuanya saat berada dalam kandungan. Jika orangtua memiliki saudara sekandung yang memiliki kelainan ataupun anomali dapat meningkatkan terjadinya kelainan bawaan dua kali lipat termasuk kelainan genitourinaria epispadia.

2. Faktor Ekonomi dan Gizi

Diperkirakan lebih dari 50% kelainan bawaan terjadi di negara berkembang dengan prevalensi nutrisi kurang/

malnutrisi yang tinggi. Tingkat Kemiskinan merupakan faktor penting yang berpengaruh dalam pemberian nutrisi pada ibu dan janin.

3. Faktor Lingkungan dan demografi

Lingkungan yang memiliki tingkat polusi yang tinggi dapat mempengaruhi perkembangan janin melalui gejala penyakit yang dirasakan oleh ibu yang sedang mengandung. Paparan seperti pestisida, obat, alkohol, timbal, tembakau, merkuri bahkan zat kimia dapat meningkatkan resiko kelainan bawaan termasuk epispadias. Lingkungan bekas tambang maupun tinggal di daerah pembuangan limbah juga beresiko meningkatkan kelainan bawaan.

4. Infeksi

Infeksi pada ibu saat fase kehamilan terjadi seperti sifilis, rubella dan infeksi lainnya merupakan salah satu penyebab kelainan bawaan. Keadaan ibu hamil yang memiliki daya tahan rendah rentan terhadap virus dan bakteri (Kemenkes RI, 2018).

D. Jenis Epispadia

Penderita epispadia pada laki-laki memiliki jumlah lebih banyak daripada wanita walaupun keduanya memiliki jumlah penderita yang sangat sedikit dibanding kelainan kongenital lainnya. Pada laki-laki dengan epispadias menunjukkan bentuk penis yang terangkat ke atas melengkung ke arah tubuh. Normal ujung meatus pada laki-laki berada di atas penis, namun dengan kelainan ini meatus berada di atas penis. Epispadia pada laki-laki dapat diklasifikasikan sesuai

dengan lokasi meatus yang berada di atas penis. Berikut merupakan klasifikasi epispadias pada laki-laki :

1. Glandular epispadias: Meatus/lubang uretra berada pada bagian atas kepala penis dan tidak pada kondisi normal diujung penis.
2. Penile epispadias: Meatus/lubang uretra berada pada bagian tengah batang penis bagian atas
3. Penopubic epispadias: Meatus/lubang uretra berada di dekat pangkal penis/ berada di sekitar tulang pubis bagian atas.

Perempuan yang terkena epispadias memiliki kelainan pada tulang kemaluan yang terpisah. Dalam hal ini, urine akan keluar secara mendadak jika penderita mengalami batuk, bersin ataupun bergerak secara mendadak dengan cepat ataupun usaha keras. Masalah lain yang sering muncul ketika penderita melakukan hubungan seksual akan membutuhkan peregangan yang lebih lama dikarenakan kondisi epispadias membuat ukuran vagina akan lebih pendek. Epispadia pada perempuan menyebabkan bentuk klitoris dan labia menjadi tidak normal. Lubang keluar urine normalnya berada di antara klitoris dan vagina, namun pada epispadias lubang uretra berada di atas klitoris, dan sering terjadi berada pada bagian perut bawah (Thomas et al., 2020).

E. Penanganan Epispadia

Penanganan pada kasus epispadia umumnya dengan dilakukan tindakan pembedahan. Tindakan pembedahan dilakukan untuk membuat proses miksi menjadi lebih normal

dan memperbaiki bentuk kelainan menjadi lebih estetik (Sigumonrog, 2016) Pada Laki-laki proses perbaikan pada kasus epispadia membutuhkan waktu dan evaluasi secara berkelanjutan oleh dokter spesialis bedah urologi. Hal ini dilakukan untuk melihat perkembangan alat kelamin secara bertahap. Beberapa Teknik dilakukan oleh dokter diantaranya menggunakan Teknik Modified Cantwell-Ransley repair dan Mitchell Technique repair. (Bhat et al., 2021)

Penanganan pada epispadia Wanita dapat ditunda hingga masa pubertas, hal ini dilakukan karena lubang urine dan vagina masih terlalu sempit sehingga dibutuhkan waktu untuk dilakukan tindakan pembedahan secara dini dengan catatan tidak ada keluhan yang berarti. Masalah yang dapat timbul apabila orang tua tidak mengerti tentang penanganan penyakit epispadias adalah inkontinensia urine pada anak, kelainan kandung kemih hingga rasa kurang percaya diri terhadap kelainan yang diderita anak (Macedo et al., 2015)

Bab 13

▶ UDT

Nurul Jannatul Wahidah, SST., M.Kes.

A. Pendahuluan

Testis atau sering disebut juga buah zakar merupakan kelenjar reproduksi laki-laki yang sangat esensial. Testis berfungsi sebagai tempat produksi sperma dan penghasil hormon testosteron. Secara anatomis, testis terdapat dalam sebuah kantong yang disebut kantong skrotum. Secara histologis, testis dipenuhi oleh 250-1000 tubulus seminiferus yang berkelok-kelok. Setiap tubulus seminiferus di dalam testis memiliki epitel germinal yang mengandung sel spermatogenik. Dalam menghasilkan sel spermatogenik, testis memerlukan suhu 1.5-2 °C lebih rendah dibandingkan dengan suhu tubuh agar proses spermatogenesis berjalan secara optimal (Major et al., 2021). Umumnya, testis pada laki-laki akan turun dari abdominal dan menempati skrotum secara spontan selama kehamilan, dan bisa kita tunggu hingga saat bayi berusia 6 bulan (Shin & Jeon, 2020). Pada beberapa kasus, ada sebagian bayi yang mengalami masalah terkait gagalannya testis turun ke skrotum. Hal ini dikenal dengan istilah Undescensus Testis (UDT) atau nama lainnya adalah cryptorchidism. Insiden UDT di Indonesia kurang lebih 2,2% terjadi pada bayi cukup bulan dan 37% pada bayi prematur (Novina et al., 2021). Terjadinya UDT seringkali dikaitkan dengan peningkatan gangguan kesuburan dan keganasan tumor testis. Oleh sebab itu, deteksi dini UDT

merupakan langkah konkret untuk bisa menentukan manajemen terbaik bagi pasien dengan UDT.

B. Embriologi dan Penurunan Testis

Untuk memahami bagaimana terjadinya kasus UDT, maka perlu kita ketahui terlebih dahulu bagaimana embriologi dan proses penurunan testis. Adapun embriologi dan penurunan testis terdiri dari 3 fase, yakni:

1. Fase penentuan kelamin

Fase penentuan kelamin pada janin terjadi pada minggu ke 8 selama masa kehamilan. Penentuan seks pada janin ditentukan oleh lengan pendek dari kromosom Y, atau yang biasa dikenal dengan gen SRY (*Sex determining region Y*). SRY ini adalah kromosom Y tanpa intron pada plasenta yang dapat menyebabkan berbagai gangguan seks terkait fenotipe individu jika terjadi mutasi gen, misalnya adalah kriptorkismus. Ekspresi gen SRY oleh sel mesenkim menghasilkan protein SRY yang bertindak sebagai faktor transkripsi kedua yang disebut Sox9 dan hanya diekspresikan dalam sel pra sertoli. Rasio SRY/Sox9 dan Foxl2 berperan dalam penentuan jenis kelamin, diferensiasi struktur organ reproduksi laki-laki, dan fungsi esensial gonad. Diferensiasi gonad merangsang sel Leydig untuk menghasilkan testosterone dan mengakibatkan perubahan ductus Wolffi menjadi duktus eferen, epididymis, ductus deferens dan vesikula seminalis (Johnson H Martin, 2018 and Niedzielski et al., 2016).

2. Fase transabdominal

Fase transabdominal terjadi pada masa kehamilan, yakni antara minggu ke 8- minggu ke 15. Pada fase ini testis yang terletak berdekatan dengan ginjal bergerak menuju abdomen bagian bawah. Penurunan testis pada fase transabdominal melibatkan dua struktur ligamen yakni *ligament suspensory* dan gubernaculum. *Ligament suspensory* merupakan ligamen yang terletak di bagian superior testis, sedangkan ligament gubernaculum terletak di bagian anterior testis. Proses penurunan testis fase transabdominal ini dipengaruhi oleh Insulin-like 3 protein (INSL3) dan Mullerian Inhibiting Substance/ Anti Mullerian Hormone (MIS/AMH). INSL3 dihasilkan oleh sel Leydig pada janin yang dikontrol sebagian oleh human chorionic gonadotropin (hCG) dan Luteinizing hormone (LH). INSL3 pada janin laki-laki mengakibatkan penebalan gubernaculum, kemudian menahan testis di region inguinal, sedangkan sisa abdomen akan tumbuh ke arah antero-dorsal secara alami (Anand-Ivell et al., 2013). Hormon-hormon pada fase transabdominal ini dapat terganggu aktivitasnya jika ibu hamil terkena paparan zat kimia.

3. Fase transinguinal

Fase akhir penurunan testis disebut juga fase transinguinal. Fase ini terjadi pada minggu ke 25 hingga minggu ke 35 kehamilan. Fase transinguinal diatur oleh peran hormonal (testosteron serta beberapa INSL3) dan peran mekanik. Pada minggu ke 25 kehamilan cabang saraf genitofemoralis mulai menghasilkan calcitonin

gene-related peptide (CGRP), hal ini menyebabkan gubernakulum mulai mengalami pemendekan dan pertumbuhan keluar dari gubernakulum bulb. Gubernakulum yang juga memiliki reseptor androgen yang sangat peka, menyebabkan terbentuknya kanal inguinal dan memungkinkan testis yang awalnya berada intra abdomen turun ke skrotum (Niedzielski et al., 2016 and Ivell et al., 2022).

C. Faktor Resiko UDT

Beberapa faktor resiko yang meningkatkan insiden UDT pada bayi laki-laki adalah Prematuritas, Berat Bayi Lahir Rendah, Riwayat UDT pada keluarga, Riwayat ibu merokok selama kehamilan, dan riwayat terapi estrogen selama kehamilan. Beberapa peneliti mengungkapkan bahwa pada kasus bayi prematur, kejadian UDT meningkat 30%, sedangkan pada bayi dengan berat badan lahir dibawah 900 gram, kejadian UDT mendekati 100% (Pathway, 2017). Ibu yang merokok selama kehamilan dapat meningkatkan 1.17 kali resiko terjadinya UDT daripada ibu yang tidak merokok, hal ini berkaitan dengan zat kimia pada rokok yang bersifat mutagenic dan karsinogenik. Secara tidak langsung, zat tersebut dapat memicu terjadinya penyimpangan perkembangan embrio dan penyimpangan kromosom pada masa kehamilan (Yu et al., 2019).

D. Etiologi UDT

UDT disebabkan oleh berbagai faktor yang mengakibatkan gagalnya proses testis turun kedalam skrotum. Menurut (Niedzielski et al., 2016) ada tiga faktor utama yang menyebabkan terjadinya UDT, yakni:

1. Faktor anatomi

Secara anatomis, terjadinya UDT disebabkan karena :

- anomaly testis, epididimis, dan vas deferens
 - a. Perlekatan gubernakulum yang tidak normal
 - b. Patensi prosesus vaginalis dan hernia inguinal
 - c. Anomaly kanalis inguinalis

2. Faktor hormonal

UDT dapat disebabkan oleh beberapa gangguan hormonal yang diperlukan dalam proses penurunan testis secara normal , diantaranya adalah:

- a. Adanya defisiensi GnRH (gonadotropin releasing hormone), defisiensi produksi hormon gonadotropin, dan kurangnya sensitifitas reseptor GnRH / LH.
- b. Adanya defisiensi produksi androgen atau kurangnya sensitifitas reseptor androgen.
- c. Adanya defisiensi produks Anti Mullerian Hormon (AMH) atau kurangnya sensitifitas reseptor AMH
- d. Adanya defisiensi produksi INSL3 atau kurangnya sensitivitas INSL3 reseptor

3. Faktor genetik

Faktor genetik yang biasanya sering menyebabkan seseorang mengalami UDT adalah dengan adanya

mutasi gen dari reseptor androgen dapat memengaruhi faktor anatomi dan faktor hormonal.

E. Klasifikasi UDT

Secara klinis, menurut Shin & Jeon (2020) untuk memudahkan pasien UDT dalam menentukan tindakan dan penanganannya UDT dapat dibedakan berdasarkan lokasi dan kemunculannya, yakni:

1. UDT terpalpasi (*Palpable*)

Kurang lebih 80% UDT dapat dipalpasi, dan 20%nya tidak dapat dipalpasi. Pada kasus UDT terpalpasi kita bisa membagi berdasarkan lokasi testis sebagai berikut:

a. Inguinal UDT

b. Ektopik UDT, artinya testis berada tidak pada jalur embriologi testis yang seharusnya, namun masih bisa dipalpasi, karena mungkin lokasinya tidak jauh dari jalur embriologi testis yang seharusnya

c. Retraktil testis, artinya testis tidak teraba pada kantong skrotum, namun jika di palpasi ataupun masase untuk diturunkan, testis dapat masuk ke kantong skrotum. Pada pemeriksaan fisik UDT dengan retraktil testis biasanya rugae terbentuk dengan baik, yang menandakan bahwa testis ada pada kantong skrotum saat waktu-waktu tertentu.

2. Dapat atau tidaknya di palpasi (*Non Palpable*)

Pada UDT tidak terpalpasi kita bisa membagi berdasarkan lokasinya, yakni

a. Inguinal, yang lebih tinggi daripada yang terpalpasi

- b. Ektopik, artinya testis berada tidak pada jalur embriologi testis yang seharusnya dan tidak dimungkinkan untuk bisa diraba
- c. Intra abdominal, artinya
- d. Testis tidak ada, artinya ketiadaan ini dimungkinkan adanya agenesis atau vanishing testis.

F. Penegakan Diagnosa UDT

Diagnosis UDT pada bayi dapat langsung ditegakkan jika skrotum terlihat tipis dan bergantung. Namun pada anak yang usianya lebih dewasa, untuk bisa menegakkan kasus UDT, maka hal yang harus kita lakukan adalah :

1. Anamnesis

Tanyakan pada pasien atau keluarga pasien terkait faktor resiko yang dimiliki, misalnya riwayat pada keluarga laki-laki yang pernah mengalami UDT, riwayat Ibu merokok selama kehamilan, riwayat penggunaan estrogen selama kehamilan, tanyakan usia kehamilan ibu saat bersalin, apakah cukup bulan atau tidak, tanyakan berat badan lahir.

2. Pemeriksaan Fisik

Pemeriksaan fisik bertujuan untuk mengetahui lokasi testis jika teraba, dan untuk menentukan posisi terendah di mana testis dapat dimanipulasi. Pemeriksaan fisik pada pasien UDT dapat dilakukan dalam 3 posisi, yaitu posisi supinasi, duduk, dan jongkok. Pada posisi duduk, pasien bersandar pada kedua tangan, menekuk lutut, dan telapak kaki saling menyentuh satu sama lain. Observasi dimulai dengan melihat ada atau tidaknya

testis dan hipoplasia skrotum. Manuver yang dilakukan untuk menentukan posisi testis adalah meraba daerah sepanjang kanalis inguinalis dari annulus internal menuju skrotum.

3. Pemeriksaan Laboratorium

Tidak memerlukan pemeriksaan laboratorium khusus. Namun untuk kasus testis tidak turun pada kedua kantong skrotum maka bisa dilakukan cek Hormon testosterone, human chorionic gonadotropin (hCG), follicle-stimulating hormone (FSH), dan luteinizing hormone (LH). Pemeriksaan hormonal lain yang dapat dilakukan adalah pengukuran kadar androgen, MIS/AMH, ataupun analisis kromosom. Tujuan dari pemeriksaan hormonal tersebut adalah untuk memastikan testis ada dan memproduksi hormon yang sesuai.

4. Pencitraan

Pemeriksaan radiografi seperti ultrasonography, computed tomography, magnetic resonance imaging dan magnetic resonance angiography juga jarang dilakukan. Hingga saat ini, laparoscopi masih menjadi gold standard dalam menentukan posisi testis yang tidak teraba, dengan sensitivitas sebesar 95% atau lebih.

G. Manajemen UDT

Penelitian baru-baru ini menyebutkan bahwa penanganan pada bayi dengan UDT sebaiknya menunggu turunnya testis secara spontan selama 6 bulan pertama kelahiran bayi. Namun, apabila setelah usia 6 bulan belum juga ditemukan testis turun secara spontan maka menurut

terapi hormonal yang dapat diberikan pada kasus UDT adalah sebagai berikut:

Jenis Pengobatan	Dosis
LHRH (<i>Luteinizing hormone releasing hormone</i>)	Diberikan 3 x 300 µg /d (i.e 3 x sehari, satu isapan dalam 200 µg pada setiap hidung) selama 4 minggu dengan cara menyemprotkan ke hidung
Secara langsung diberikan <i>Human Chronic Gonadotropin (hCG)</i>	Diberikan 500 IU injeksi secara IM setiap minggu, selama 3 minggu

Pemberian LHRH merangsang hipofisis untuk mensekresi LH, yang kemudian LH merangsang sel leydig untuk menghasilkan testostosterone dan menginisiasi terjadinya penurunan testis. Sedangkan, pemberian hCG merangsang sel leydig untuk menghasilkan testostosterone dan menginisiasi terjadinya penurunan testis (Mathers et al., 2009). Secara garis besar terapi hormonal pada bayi yang mengalami UDT dapat menginduksi penurunan testis yang tertahan, dan menstimulasi pematangan sel germinal untuk meningkatkan kesuburan. Terapi diatas dilakukan setelah anak melebihi usia 6 bulan dan harus selesai sebelum usia 12 bulan. Jika pemberian terapi hormonal gagal, maka bedah terbuka dapat dilakukan dengan orchidopexy atau laparoskopi. Prinsip pembedahan dalam penanganan UDT adalah untuk memindahkan testis dan meletakkannya ke dalam skrotum. Orchidopexy dilakukan jika testis telah pasti diketahui terletak

pada daerah inguinal. *Orchidopexy* biasanya dilakukan dalam waktu sehari dengan prosedur anestesi total terlebih dahulu. Pedoman internasional merekomendasikan operasi dilakukan antara usia 6-18 bulan sesuai dengan hasil biopsi testis. Hal ini berhubungan dengan tingkat komplikasi dan resiko atrofi testis jika orkidopeksi dilakukan sebelum dan sesudah anak berusia 1 tahun. Jika testis terletak pada daerah intra abdomen, pembedahan dapat dilakukan dengan laparoskopi diagnostik terlebih dahulu. Laparoskopi diagnostik dapat dilakukan melalui umbilikus. Kemudian dilanjutkan dengan orkidopeksi jika diperlukan (Cho et al., 2019).

GLOSARIUM

Testis	: Organ reproduksi laki-laki yang berjumlah 2 buah, berbentuk agak oval berfungsi sebagai penghasil sperma dan hormone.
Skrotum	: Kantong pembungkus testis pada laki-laki.
Histologis	: Ilmu yang mempelajari tentang struktur jaringan secara detail dengan menggunakan mikroskop
Tubulus seminiferus	: Saluran di dalam testis yang berfungsi sebagai tempat pembentukan sperma
Gonad	: Bagian dari kelenjar endokrin yang mengatur fungsi reproduksi pada seseorang
Embriologi	: Ilmu yang mempelajari bagaimana sel tunggal membelah dan berkembang membentuk mikroorganisme multiseluler
Testosteron	: Hormon yang terlibat dalam proses perkembangan kelamin dan karakteristik seks sekunder laki-laki
Prematur	: Bayi yang lahir ketika usia kehamilan ibu kurang dari 38 minggu (24-37 minggu).
GnRH	: Hormon yang berperan penting dalam produksi sperma, dihasilkan oleh hipotalamus (otak).

DAFTAR PUSTAKA

- Anand-Ivell, R., Dai, Y., & Ivell, R. (2013). Neohormones as biomarkers of reproductive health. *Fertility and Sterility*, 99(4), 1153–1160. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2012.12.023>
- Cho, A., Thomas, J., Perera, R., & Cherian, A. (2019). Undescended testis. *BMJ (Online)*, 364, 4–8. <https://doi.org/10.1136/bmj.l926>
- Ivell, R., Mamsen, L. S., Andersen, C. Y., & Anand-Ivell, R. (2022). Expression and Role of INSL3 in the Fetal Testis. In *Frontiers in Endocrinology* (Vol. 13). <https://doi.org/10.3389/fendo.2022.868313>
- Johnson H Martin. (2018). Essential Reproduction 8th Edition. (Vol. 59).
- Major, A. T., Estermann, M. A., & Smith, C. A. (2021). Mini-Review Anatomy, Endocrine Regulation, and Embryonic Development of the Rete Testis. *Endocrinology*, 162(6), 1–13. <https://doi.org/10.1210/endocr/bqab046>
- Mathers, M. J., Sperling, H., Rübber, H., & Roth, S. (2009). Hodenhochstand: Diagnostik, therapie und langfristige konsequenzen. *Deutsches Arzteblatt*, 106(33), 527–532.

<https://doi.org/10.3238/arztebl.2009.0527>

Niedzielski, J. K., Oszukowska, E., & Słowikowska-Hilczer, J. (2016). Undescended testis - Current trends and guidelines: A review of the literature. *Archives of Medical Science*, 12(3), 667–677. <https://doi.org/10.5114/aoms.2016.59940>

Novina Novina, Nurrahman Agung Prakoso, Adi Imam Cahyadi, & Nadia Pramudani. (2021). Cryptorchidism in Infant & Children at Dr. Hasan Sadikin General Hospital Bandung. *Science*, 5, 1–6.

Pathway, C. (2017). *Unilateral undescended testicle*. 1–8.

Shin, J., & Jeon, G. W. (2020). Comparison of diagnostic and treatment guidelines for undescended testis. *Korean Journal of Pediatrics*, 63(11), 415–421. <https://doi.org/10.3345/cep.2019.01438>

Yu, C., Wei, Y., Tang, X., Liu, B., Shen, L., Long, C., Lin, T., He, D., Wu, S., & Wei, G. (2019). Maternal smoking during pregnancy and risk of cryptorchidism: a systematic review and meta-analysis. *European Journal of Pediatrics*, 178(3), 287–297. <https://doi.org/10.1007/s00431-018-3293-9>

Bab 14

► **TALIPES EQUINOVARUS/KAKI PENGKOR**

Putu Dian Prima Kusuma Dewi, S.S.T., M.Kes.

A. Definisi dan Deteksi Dini *Congenital Talipes Equinovarus*

Kaki pengkor dalam bahasa medis disebut dengan *clubfoot* atau *Congenital Talipes Equinovarus (CTEV)* merupakan kelainan yang terjadi sejak lahir pada struktur tulang dan jaringan lunak di daerah kaki. Kelainan ini menyebabkan kaki melengkung dan memuntir ke dalam menyerupai tongkat golf. Hal ini terjadi akibat produksi kolagen yang berlebihan terutama pada otot kaki bagian tengah dan belakang sehingga otot menjadi kaku dan memendek sehingga menarik tulang ke arah yang tidak normal. Kondisi telapak kaki yang tampak bengkok ke dalam ini secara kasat mata dapat langsung diidentifikasi langsung setelah bayi lahir. Clubfoot dapat terjadi pada salah satu atau kedua kaki dan lebih sering terjadi pada laki-laki dibandingkan perempuan. Pada lingkungan masyarakat, semua ibu dan keluarga berharap bayi yang lahir dengan keadaan sehat serta memiliki anggota tubuh yang lengkap dan sempurna. Namun terkadang pada beberapa keadaan tertentu didapati bayi yang lahir kurang sempurna karena mengalami kelainan bentuk anggota tubuh. Salah satu kelainan adalah kelainan bawaan pada kaki yang sering dijumpai pada bayi yaitu kaki

bengkok atau CTEV (*Congenital Talipes Equinovarus*). *Congenital Talipes Equinovarus* (CTEV) atau biasa disebut *Clubfoot* merupakan istilah umum yang digunakan untuk menggambarkan deformitas umum dimana kaki berubah dari posisi normal yang umum terjadi pada anak-anak. CTEV adalah deformitas yang meliputi fleksi dari pergelangan kaki, inversi dari tungkai, adduksi dari kaki depan, dan rotasi media dari tibia (*Principles of Surgery, Schwartz*). *Congenital Talipes Equino Varus* adalah suatu kondisi di mana kaki pada posisi Plantar flexi talo cranialis karena musculus Tibialis anterior lemah, inversi ankle karena m. Peroneus longus, brevis dan tertius lemah, Adduksi subtalar dan midtarsal (*Principles of Surgery, Schwartz*). Dengan kelainan tersebut, sangat penting untuk mengetahui deteksi dini pada anak, saat anak baru lahir. Dilihat dari masyarakat, masih banyak yang belum paham tentang apa itu kaki bengkok dan apa saja penanganan dini kaki bengkok. Sehingga besar kemungkinan anak-anak terlambat untuk mendapat penanganan dini, yang menyebabkan anak tersebut tumbuh dengan keadaan disabilitas. Beberapa masalah yang sudah ditemukan di masyarakat, bahwa anak tersebut menjadi sulit untuk bersosialisasi di masyarakat bahkan ada yang putus sekolah atau sama sekali tidak sekolah karena malu.

Deviasi pedis ke medial ini akibat angulasi neck talus dan sebagian internal tibial torsion (Salter, 1999). Kata talipes equinovarus berasal dari bahasa Latin, dimana talus (ankle), pes (foot), equinus menunjukkan tumit yang terangkat seperti kuda, dan varus berarti inversi dan adduksi (inverted and adducted) (Noordin et al, 2002). Deformitas CTEV meliputi

tiga persendian, yaitu inversi pada sendi subtalar, adduksi pada sendi talonavicular, dan *equinus* pada *ankle joint*.

B. Klasifikasi

Menilai suatu CTEV sangatlah subyektif dan berdasarkan keparahan deformitas dan fleksibilitas kaki pasien, namun ada juga yang menggolongkannya berdasarkan pemeriksaan radiologis. Klasifikasi diperlukan untuk membantu menentukan prognosis dan juga mengevaluasi keberhasilan terapi. Ada beberapa sistem skoring dan klasifikasi yang dipakai di berbagai Negara, namun sistem klasifikasi dari Dimeglio dan Pirani yang paling banyak digunakan. Keduanya memberikan nilai berdasarkan pemeriksaan fisik. Dimeglio pada tahun 1991 membagi CTEV menjadi empat kategori berdasarkan pergerakan sendi dan kemampuan untuk mereduksi deformitas (Nordin et al, 2002):

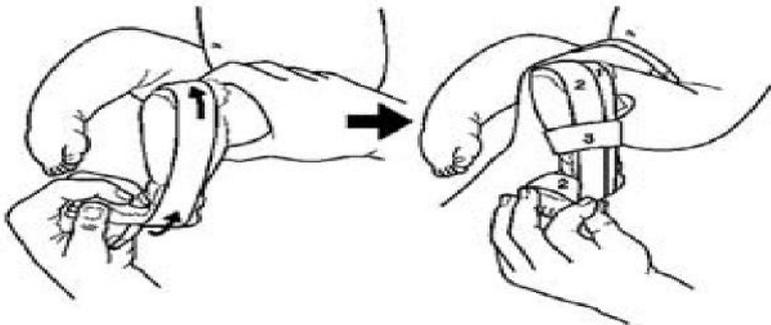
1. Soft foot; dapat disebut juga sebagai postural foot dan dikoreksi dengan standard casting atau fisioterapi.
2. Soft > Stiff foot; terdapat pada 33% kasus. Biasanya lebih dari 50% kasus dapat dikoreksi, namun bila lebih dari 7 atau 8 tidak didapatkan koreksi maka tindakan operatif harus dilakukan.
3. Stiff > Soft foot; terdapat pada 61% kasus. Kurang dari 50% kasus terkoreksi dan setelah casting dan fisioterapi, kategori ini akan dilakukan tindakan operatif
4. Stiff foot; merupakan kategori paling parah, sering kali bilateral dan memerlukan tindakan koreksi secara operatif.

Kementerian Kesehatan Indonesia menetapkan Clubfoot ini terbagi dalam 3 bentuk kelainan yang dianggap paling sering terjadi yaitu (Kemenkes, 2010) :

1. Plantar (telapak kaki) fleksi/tertekuk,
2. Plantar inversion (terputar) pada tumit dan
3. Plantar terputar pada jari kaki

Penanganan dari CTEV ini yaitu • Kelainan yang ringan dapat diperbaiki hanya dengan meluruskan kaki segera setelah lahir.

• Kelainan sedang dapat dilakukan tindakan sebagai berikut sejak lahir : Mempertahankan posisi dengan perban lentur (seperti pada gambar).



Tindakan ini dapat dilakukan setiap 2 minggu hingga bentuk kaki kembali normal

DAFTAR PUSTAKA

- Kementerian Kesehatan RI.2010. Petunjuk Membaca Buku Pelayanan Kesehatan Neonatal Esensial Pedoman Teknis Pelayanan Kesehatan Dasar
- Salter RB., 1999, *Textbook of Disorders and Injuries of the Musculoskeletal System*. Baltimore: William & Wilkins; pp. 113-144.
- S. Nordin, M. Aidura, S. Razak dan WI. Faisham., 2002, Controversies in Congenital Clubfoot : Literature Review: 34-40

Bab 15

▶ OMPHALOCELE

Agustina Widayati, S.ST., M.Kes.

A. Pengertian

Omfalokel merupakan defek pada dinding abdomen akibat gagalnya intestinal dan organ abdomen lainnya kembali ke kavitas abdomen pada minggu 10–12. Defek tersebut terjadi pada insersi tali pusat dengan herniasi usus atau isi rongga abdomen lainnya yang terbungkus dengan selaput/membran. (cubo et al,2020). Omfalokel adalah defek yang terjadi pada insersi tali pusat dengan herniasi usus atau isi rongga abdomen lainnya yang terbungkus dengan selaput/membran, terjadi akibat gagalnya intestinal dan organ abdomen lainnya kembali ke kavitas abdomen pada minggu 10–12. Tanpa kelainan penyerta, angka survival mencapai 96%, namun angka menurun drastis jika disertai kelainan penyerta lain (Hasna Hamidah, 2020).

B. Penyebab

Kejadian omfalokel sering dihubungkan dengan usia ibu hamil yang terlalu muda atau terlampau tua, neonatus dengan jenis kelamin laki-laki, dan kehamilan kembar. Defek terjadi diperkirakan akibat gangguan dalam diferensiasi mesenkim oleh etiologi yang belum diketahui. Berdasarkan lokasinya, omfalokel dapat dibagi menjadi tiga kategori: omfalokel epigastrik/pentalogy of cantrell (lipatan sefalik); omfalokel sentral/klasik (lipatan lateral); dan omfalokel

hipogastrik/cloacal exstrophy (lipatan kaudal).¹⁸ Berdasarkan ukuran dan isinya, omfalokel diklasifikasikan menjadi omfalokel kecil (defek 5 cm dan pada >75% kasus berisi liver) (Gonzales, 2019)).



Pemeriksaan dengan ultrasonografi yang berkelanjutan dilakukan untuk mengukur pertumbuhan janin dan volume cairan amnion. Setelah diagnosis omfalokel ditetapkan, konseling prenatal dilakukan untuk membantu keluarga menentukan langkah terbaik yang akan dilakukan selanjutnya. Jika keluarga memutuskan untuk melanjutkan kehamilan, tim multidisiplin meliputi obstetri, bedah anak, dan neonatologi harus bekerja sama untuk menentukan waktu dan rute terbaik untuk melahirkan. Faktor yang mempengaruhi pembuatan keputusan adalah ukuran defek, organ yang dikandung di dalam massa, integritas membran, dan kelainan tambahan lain kemungkinan kelahiran prematur dan intrauterine growth restriction (IUGR). (APSA 2019 dalam Hasna hamidah 2020) Ultrasonografi pada trimester III membantu menentukan rute teraman untuk persalinan. Bayi

dengan omfalokel kecil dilahirkan secara per vaginam. Sectio caesarea diindikasikan untuk omfalokel raksasa untuk menghindari terjadinya omfalokel ruptur, kerusakan hepar, dan distosia. Waktu kelahiran pada bayi dengan omfalokel kebanyakan aterm, kecuali jika terdapat komplikasi seperti polihidramnion. Kelahiran preterm tidak direkomendasikan (Raymond, 2018).

C. Penatalaksanaan

Pilihan terapi pada bayi dengan omfalokel bergantung pada ukuran defek, usia kehamilan, dan kelainan tambahan lain. Terdapat dua metode penutupan defek. Pertama, penutupan primer. Pada bayi dengan omfalokel kecil, penutupan primer dilakukan dengan insisi membran dilanjutkan dengan penutupan fascia dan kulit. Seperti pada gastroskisis, selama proses penutupan tekanan intra abdomen diukur dan dipertahankan agar tidak terjadi hipertensi intra abdomen (IAP >15 mmHg) untuk menghindari terjadinya sindrom kompartemen abdomen (IAP >20 mmHg). Selain itu penting juga untuk memastikan tidak adanya malrotasi usus untuk mencegah terjadinya volvulus di masa anak-anak atau bahkan dewasa. Kedua, penutupan bertahap. Pada omfalokel yang berukuran lebih besar atau pada kasus penutupan primer tidak dapat dilakukan, penutupan bertahap menjadi pilihan. Tujuannya untuk membuat pelindung ekstraabdominal dengan silo bag, sehingga ada kesempatan untuk dilakukan penutupan bertahap dengan merekatkan kedua sisi dinding perut

setelah organ yang dibungkus dimasukkan perlahan ke dalam perut. Selain menggunakan silo bag, dapat juga dilakukan penutupan dengan prosthetic patch dengan cara menyatukan kedua sisi dinding perut dengan bahan sintetik. Proses ini membutuhkan waktu 7 – 10 hari sampai defek dapat tertutup. Pada bayi dengan omfalokel kecil, preterm, dan memiliki kelainan tambahan lain, maka tindakan konservatif dilakukan yaitu dengan cara mengoles permukaan membran omfalokel dengan agen topikal, seperti silver nitrate dan silver sulfadiazine, untuk merangsang epitelisasi. Setelah epitelisasi lengkap, kompresi dengan plester elastik untuk memasukkan massa kembali ke abdomen secara bertahap dalam 2–3 tahun kemudian. Setelah operasi penutupan dilakukan, hampir semua pasien memerlukan ventilator mekanis selama beberapa hari pasca operasi, lalu bayi diletakkan dalam inkubator agar tetap hangat dan mengurangi risiko infeksi. Dalam waktu tersebut, edema pada dinding abdomen dan dinding usus akan berkurang dan tekanan intra abdomen menurun. NGT dipasang untuk dekompresi lambung. Pemberian makan dapat dilakukan dengan NGT jika sudah tidak ada lagi cairan empedu dan usus mulai beraktivitas. Metode penutupan defek, baik yang primer maupun yang bertahap, tidak menentukan berapa lamanya pasien harus dirawat (Christison-Lagay ER 2011 dalam Hasna Hamidah 2020).

DAFTAR PUSTAKA

- Cubo AM, Alcalde MVL, Gastaca I, Rodriguez-Martin MO, Seisedos MCM, Ayuso MVR, Dkk. Giant isolated omphalocele: role of prenatal diagnosis in prognostic assessment and perinatal management. *Case Reports in Medicine*. 2020; 1–6
- Fraser, D. M., & Cooper, M. A. (2009). *Myles' Textbook for Midwives* (15th edition). Elsevier.
- Nafis MJ, Yusrawati. Omphalocele. *Andalas obstetrics and gynecology journal*. 2018; 2(1):22–26
- APSA. *Prenatal Counseling Series: Omphalocele*. Chicago: American Pediatric Surgical Association; 2019
- Kementerian RI. (2010). *Pedoman pelayanan antenatal terpadu*. Direktorat Jenderal Bina Kesehatan Masyarakat.
- Gonzales KW, Chandler NM. Ruptured omphalocele: diagnosis and management. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2019; 28:101–105..
- Raymond SL, Downard CD, Peter SDS, Baerg J, Qureshi FG, Dkk. Outcomes in omphalocele correlate with size of defect. *Journal of Pediatric Surgery*. 2018; 54(8): 1546–1550.
- Hasna hamidah, *Diagnosis Prenatal dan Penatalaksanaan Omfalokel Prenatal* Diagnosis and Management of Omphalocele. 2020. Vol 9 no 2

Bab 16

▶ **GASTROSCHISIS**

Nurvy Alief Aidillah, S.Tr.Keb., M.Kes.

A. Pengertian

Gastroschisis adalah cacat struktural bawaan pada dinding perut, paling sering terjadi di sebelah kanan penyisipan umbilikus, ditandai dengan adanya lubang berdiameter kurang dari 2 cm di dinding perut dan mengakibatkan evisceration usus. Karena amnion tidak mengelilinginya, usus secara langsung terkena cairan ketuban, dengan konsekuensi terjadi pembengkakan dan kemungkinan kerusakan pada lapisan neuromuskuler sehingga memerlukan koreksi bedah pasca melahirkan (Beaudoin, 2018; Chuaire-Noack, 2021; Oakes et al., 2018). Tergantung pada tingkat kecacatan, tindakan bedah dapat dilakukan segera setelah lahir, untuk menghindari kehilangan termal dan penguapan melalui organ yang terbuka (Chesley et al., 2015), atau secara bertahap, sampai penutupan total (Bhat et al., 2020).



Gambar 1.

Bayi baru lahir dengan gastroschisis sederhana. Gambar menunjukkan cacat dinding perut di sebelah kanan penyisipan umbilicus (Bhat et al., 2020).

B. Pathogenesis

Aspek perkembangan, etiologis, dan epidemiologinya telah menjadi topik hangat dan kontroversi sejak lama. Namun, temuan terbaru menunjukkan keterlibatan perubahan genetik (kromosom) dan patogenik yang memicu stres seperti faktor demografis dan lingkungan (Chuaire-Noack, 2021). Prevalensi gastroschisis saat ini menunjukkan tren naik, dari 3,6 per 10.000 kelahiran selama 1995-2005 hingga 4,9 per 10.000 kelahiran selama 2006-2012 (Jones et al., 2016). Sedangkan di Indonesia sendiri belum jelas angka kejadian gastroschisis, namun Indonesia merupakan negara dengan risiko tinggi karena terdapat faktor risiko penyebab gastroschisis yaitu kehamilan pada usia muda, paritas tinggi dan kekurangan asupan gizi pada ibu hamil (Alexander Setiawan, 2019).

Prevalensi tertinggi kejadian gastroschisis yaitu terjadi pada ibu berusia <20 tahun (15,7 per 10.000 kelahiran hidup). Sekitar 70% bayi dengan gastroschisis lahir dari wanita di bawah usia 25 tahun, dan insiden di antara ibu remaja lebih dari tujuh kali lipat dari ibu berusia ≥ 25 tahun. Tingkat prevalensi lebih tinggi di antara ibu kulit putih dan Hispanik dibandingkan pada ibu kulit hitam (Bhat et al., 2020; Jones et al., 2016). Namun, terlepas dari keragaman faktor yang terlibat, tidak ada bukti konklusif hingga saat ini tentang penyebab malformasi ini.

Ditemukan beberapa hipotesis embriologis yang menjelaskan patogenesis gastroschisis diantaranya; kegagalan diferensiasi mesenkim embrionik karena paparan teratogenik, pecahnya membran ketuban di dasar tali pusat, involusi abnormal dari vena umbilikalis kanan yang menyebabkan gangguan kelangsungan hidup mesenkim di sekitarnya, gangguan arteri omphalomesenteric yang mengarah ke nekrosis lokal dinding perut di dasar tali pusat, lipatan abnormal embrio yang menyebabkan cacat dinding tubuh ventral, kegagalan kantung kuning telur dan struktur vitelline terkait untuk dimasukkan ke dalam tangkai pusat, yang mengarah ke perforasi di dinding perut yang terpisah dari umbilikus, dan pecahnya ketuban di bagian pars flaccida dari tali pusat pusat sekunder untuk kecenderungan genetik atau faktor eksogen misalnya, racun, obat-obatan, virus, dan radiasi (Bhat et al., 2020). Mengenai kelainan kromosom (trisomi 13, 18, dan 21), prevalensinya lebih signifikan dari 3%.

C. Tipe-tipe Gastroschisis

Pertama kali diusulkan oleh (Molik et al., 2001) bahwasannya gastroschisis diklasifikasikan ke dalam jenis sederhana dan kompleks berdasarkan kondisi usus. Pada gastroschisis sederhana, usus dalam kondisi baik tanpa komplikasi usus. Gastroschisis kompleks adalah gastroschisis yang terkait dengan komplikasi usus bawaan dalam bentuk atresia, perforasi, iskemia, nekrosis, atau volvulus. Gastroschisis tertutup adalah bagian dari gastroschisis kompleks, di mana cacat dinding perut menutup di sekitar usus yang terkelupas, menghasilkan striktur usus keluar dan / atau masuk, atresia, iskemia, nekrosis, atau resorpsi. Bayi dengan gastroschisis tertutup cenderung memiliki insiden sindrom usus pendek (SBS) yang tinggi. Dalam kasus yang sangat jarang, yang dikenal sebagai "sindrom usus yang menghilang" (Perrone et al., 2019).

Pada data meta-analisis baru-baru ini (Bergholz et al., 2014), bayi dengan gastroschisis kompleks, yang terjadi pada 17% kasus, memiliki tingkat kematian yang jauh lebih tinggi (16,67%) dibandingkan dengan mereka yang memiliki gastroschisis sederhana (2,18%). Bayi dengan gastroschisis kompleks juga menderita tingkat morbiditas yang jauh lebih tinggi. Mereka memiliki risiko sepsis, sindrom usus pendek, dan necrotizing enterocolitis (NEC) yang lebih tinggi.

D. Diagnosis selama Masa Kehamilan

Gastroschisis dapat didiagnosis dengan pemindaian ultrasound pada usia kehamilan 12 minggu (AIUM, 2018). Untuk dugaan kasus gastroschisis, perhatian khusus selama

sonografi harus diberikan pada fitur-fitur berikut: (1) tidak adanya membran penutup atau kantung; (2) identifikasi lokasi penyisipan tali pusat relatif terhadap cacat (cacatnya paraumbilical, paling sering sisi kanan); (3) identifikasi organ yang direvisi; (4) penampilan usus yang di eviscerated, misalnya, pelebaran dan/atau penebalan; dan (5) identifikasi malformasi terkait (Torres et al., 2015). Sebagian besar penelitian tidak memasukkan atresia ileum sebagai malformasi terpisah pada bayi dengan gastroschisis; melainkan dianggap sebagai bagian dari cacat primer (Ratio et al., 2020). Diagnosis prenatal gastroschisis harus mendorong evaluasi menyeluruh untuk malformasi terkait, termasuk kariotipe, pemindaian ultrasound, dan ekokardiografi janin, dalam upaya untuk memfasilitasi konseling prenatal dan pengambilan keputusan yang tepat. Ultrasonografi yang dilakukan pada trimester ketiga cukup sensitif tetapi memiliki nilai prediksi dan akurasi yang rendah untuk diagnosis usia kehamilan kecil (SGA) saat lahir untuk janin dengan gastroschisis (Fisher et al., 2021).

E. Manajemen Kasus Gastroschisis

1. Penatalaksanaan selama Masa Kehamilan

Setelah diagnosis gastroschisis ditetapkan, maka tim multidisiplin, termasuk dokter kandungan, neonatologist, ahli bedah anak dan pekerja sosial, harus memberikan konseling awal dan terlibat dalam perawatan berkelanjutan pasien dan janinnya. Ultrasonografi prenatal dapat membantu dalam mengidentifikasi prediktor hasil pasca melahirkan yang akurat.. Sejumlah besar bayi baru lahir dengan gastroschisis adalah bayi dengan kecil masa kehamilan

(KMK), sekitar 47-61% bayi baru lahir dengan berat pada atau di bawah persentil ke-10 saat lahir. Dalam sebuah studi retrospektif di antara bayi dengan gastroschisis, menjadi KMK saat lahir dikaitkan dengan peningkatan peluang empat kali lipat lebih lama untuk dirawat di rumah sakit (Oakes et al., 2018).

2. Waktu dan Jenis Persalinan

Sekitar 30-40% kehamilan dengan gastroschisis terjadi dengan persalinan prematur spontan (Overcash et al., 2014). Tingkat persalinan prematur yang lebih tinggi dihubungkan dengan adanya peningkatan kadar sitokin pro-inflamasi (termasuk interleukin-6 dan interleukin-8) dalam cairan ketuban. Persalinan prematur spontan dikaitkan dengan loop usus yang rusak lebih parah, oklusi usus, dan terkontaminasi cairan ketuban, sehingga meningkatkan terjadinya inflamasi. Insiden kematian janin intrauterin (IUFD) pada kehamilan dengan gastroschisis adalah sekitar 5% (Sparks et al., 2017). Peningkatan angka kelahiran mati dikaitkan dengan kompresi tali pusat karena dilatasi usus ekstra-abdominal akut, oligohydramnios, peradangan yang dimediasi sitokin, atau volvulus dan kompromi vaskular. Penentu utama kondisi bayi dengan gastroschisis adalah tingkat cedera usus yang terjadi selama kehidupan janin. Meskipun tinjauan sistematis dan meta-analisis baru-baru ini menemukan bahwa rujukan persalinan prematur elektif (<37 minggu) dikaitkan dengan waktu yang lebih pendek agar bayi dapat segera minum ASI dan penurunan risiko sepsis neonatal (Landisch et al., 2017).

Berdasarkan temuan studi kohort retrospektif, merekomendasikan persalinan pada usia kehamilan 37 minggu untuk meminimalkan kematian prenatal dan pasca melahirkan pada janin dengan gastroschisis (Sparks et al., 2017). Berdasarkan hasil studi (Harper et al., 2015), persalinan pada usia 38 minggu adalah strategi yang paling hemat biaya, dengan penurunan risiko lahir mati dan kematian bayi dan peningkatan minimal dalam jumlah kasus sindrom gangguan pernapasan (RDS). Studi Gastroschisis Outcomes of Delivery (GOOD), masih sedang berlangsung hingga saat ini untuk membandingkan hasil (IUFD, kematian neonatal, morbiditas pernapasan, morbiditas gastrointestinal atau GI, dan sepsis) setelah melahirkan pada 35 minggu pada pasien stabil dengan gastroschisis dengan mereka yang menjalani pengamatan dan perawatan dengan tujuan persalinan pada usia kehamilan 38 minggu (Wagner, 2022). Operasi caesar diidentifikasi sebagai faktor risiko independen untuk pengembangan gangguan pernapasan saat lahir (OR, 7,11; 95% CI, 1,06-47,7). Oleh karena itu, operasi caesar yang direncanakan tanpa adanya indikasi kebidanan yang biasa umumnya tidak dianjurkan (Bhat et al., 2020).

3. Manajemen setelah Melahirkan

Di ruang bersalin, sangat penting untuk menutupi usus dengan kain kasa hangat dan yang direndam dengan garam, menempatkannya di posisi sentral di dinding perut dan menutupinya dengan bungkus plastik atau kantong plastik untuk mengurangi evaporasi panas dan kehilangan cairan. Bayi sebaiknya

diposisikan dalam posisi dekubitus lateral kanan untuk mencegah kerusakan pembuluh darah karena memutar pedikel pembuluh darah mesenterik. Meskipun penting untuk mempertahankan volume intravaskular dan perfusi usus yang memadai, resusitasi cairan yang berlebihan harus dihindari, dan bolus cairan hanya digunakan jika ada bukti klinis hipokalemia dan asidosis metabolik. Bayi dengan gastroschisis cenderung memiliki peningkatan nilai C-reactive protein (CRP) serta rasio jumlah neutrofil (I:T) yang belum matang, tetapi ini bukan penanda infeksi atau hasil yang kondisi yang buruk. Oleh karena itu, evaluasi sepsis empirik dan penggunaan antibiotik segera setelah persalinan mungkin tidak diperlukan (Williams et al., 2018).

GLOSARIUM

Umbilikus	: Pusat; pusar
Evisceration	: Pengeluaran isi
Prevalensi	: Jumlah kasus hidup dalam satu periode waktu tertentu
Malformasi	: Suatu proses kelainan yang disebabkan oleh kegagalan atau ketidaksempurnaan dari satu atau lebih proses embryogenesis
Patogenesis	: Keseluruhan proses perkembangan penyakit atau patogen
Diferensiasi	: Proses ketika sel kurang khusus menjadi jenis sel yang lebih khusus
Mesoderm	: Sel-sel yang berada pada lapisan tengah saat fase embrionik dalam perkembangan makhluk hidup.
Ektoderm	: Bagian terluar dari tiga lapisan massa sel yang muncul di awal perkembangan embrio
Atresia	: Keadaan tidak adanya atau tertutupnya lubang karena pembawaan sejak lahir atau karena kelainan pada organ tubuh manusia
Perforasi	: Lubang yang terbentuk pada dinding suatu organ tubuh
Iskemia	: Kekurangan aliran darah ke jaringan atau organ tubuh akibat gangguan di pembuluh darah
Nekrosis	: Kondisi cedera pada sel yang mengakibatkan kematian dini sel-sel dan jaringan hidup
Volvulus	: Gangguan saluran pencernaan yang menyebabkan usus terpuntir

Ultrasound : Suatu alat yang memiliki kemampuan untuk menciptakan gelombang suara yang akan menimbulkan gema ketika disorotkan ke dalam tubuh sehingga dapat digunakan untuk mendiagnosis berbagai penyakit dan kondisi kesehatan lainnya menciptakan gelombang suara yang akan menimbulkan gema ketika disorotkan ke dalam tubuh

Eviscerated : Mengeluarkan isi perut

Kariotipe : Fenotip dari kromosom yang meliputi gambaran struktural kromosom, antara lain jumlah, bentuk, posisi sentromer, penyebaran eukromatin dan heterokromatin serta ukuran satelit

DAFTAR PUSTAKA

- AIUM-ACR-ACOG-SMFM-SRU Practice Parameter for the Performance of Standard Diagnostic Obstetric Ultrasound Examinations. (2018). In *Journal of ultrasound in medicine: official journal of the American Institute of Ultrasound in Medicine* (Vol. 37, Issue 11, pp. E13–E24). <https://doi.org/10.1002/jum.14831>
- Alexander Setiawan, W. (2019). Prenatal Diagnosis dan Penatalaksanaan Gastroskisis. *Indonesia Journal of Obstetrics & Gynecology Science*, 2(2), 92–101. <https://doi.org/10.24198/obgynia.v2n2.125>
- Beaudoin, S. (2018). Insights into the etiology and embryology of gastroschisis. *Seminars in Pediatric Surgery*, 27(5), 283–288. <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2018.08.005>
- Bergholz, R., Boettcher, M., Reinshagen, K., & Wenke, K. (2014). Complex gastroschisis is a different entity to simple gastroschisis affecting morbidity and mortality - A systematic review and meta-analysis. *Journal of Pediatric Surgery*, 49(10), 1527–1532. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2014.08.001>
- Bhat, V., Moront, M., & Bhandari, V. (2020). *Gastroschisis: A State-of-the-Art Review*.
- Chesley, P. M., Ledbetter, D. J., Meehan, J. J., Oron, A. P., & Javid, P. J. (2015). Contemporary trends in the use of primary repair for gastroschisis in surgical infants. *American Journal of Surgery*, 209(5), 901–906. <https://doi.org/10.1016/j.amjsurg.2015.01.012>

- Chuaire-Noack, L. (2021). Nuevas pistas para comprender la gastroquiasis. Embriología, patogénesis y epidemiología. *Colombia Medica*, 52(3), e4014227. <https://doi.org/10.25100/cm.v52i3.4227>
- Fisher, J. E., Tolcher, M. C., Shamsirsaz, A. A., Espinoza, J., Sanz Cortes, M., Donepudi, R., Belfort, M. A., & Nassr, A. A. (2021). Accuracy of Ultrasound to Predict Neonatal Birth Weight Among Fetuses With Gastroschisis: Impact on Timing of Delivery. *Journal of Ultrasound in Medicine*, 40(7), 1383–1389. <https://doi.org/10.1002/jum.15519>
- Harper, L. M., Goetzing, K. R., Biggio, J. R., & Macones, G. A. (2015). Timing of elective delivery in gastroschisis: A decision and cost-effectiveness analysis. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 46(2), 227–232. <https://doi.org/10.1002/uog.14721>
- Jones, A. M., Isenburg, J., Salemi, J. L., Arnold, K. E., Mai, C. T., Aggarwal, D., Arias, W., Carrino, G. E., Ferrell, E., Folorunso, O., Ibe, B., Kirby, R. S., Krapfl, H. R., Marengo, L. K., Mosley, B. S., Nance, A. E., Romitti, P. A., Spadafino, J., Stock, J., & Honein, M. A. (2016). Increasing Prevalence of Gastroschisis--14 States, 1995-2012. *MMWR. Morbidity and Mortality Weekly Report*, 65(2), 23–26. <https://doi.org/10.15585/mmwr.mm6502a2>
- Landisch, R. M., Yin, Z., Christensen, M., Szabo, A., & Wagner, A. J. (2017). Outcomes of gastroschisis early delivery: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Pediatric Surgery*, 52(12), 1962–1971. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2017.08.068>
- Molik, K. A., Gingalewski, C. A., West, K. W., Rescorla, F. J., Scherer, L. R., Engum, S. A., & Grosfeld, J. L. (2001). Gastroschisis: A plea for risk categorization. *Journal of Pediatric Surgery*, 36(1), 51–55. <https://doi.org/10.1053/jpsu.2001.20004>

- Oakes, M. C., Porto, M., & Chung, J. H. (2018). Advances in prenatal and perinatal diagnosis and management of gastroschisis. *Seminars in Pediatric Surgery*, 27(5), 289–299. <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2018.08.006>
- Overcash, R. T., DeUgarte, D. A., Stephenson, M. L., Gutkin, R. M., Norton, M. E., Parmar, S., Porto, M., Poulain, F. R., & Schrimmer, D. B. (2014). Factors associated with gastroschisis outcomes. *Obstetrics and Gynecology*, 124(3), 551–557. <https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000000425>
- Perrone, E. E., Olson, J., Golden, J. M., Besner, G. E., Gayer, C. P., Islam, S., & Gollin, G. (2019). Closing gastroschisis: The good, the bad, and the not-so ugly. *Journal of Pediatric Surgery*, 54(1), 60–64. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2018.10.033>
- Raitio, A., Lahtinen, A., Syvänen, J., Kemppainen, T., Löyttyniemi, E., Gissler, M., Hyvärinen, A., & Helenius, I. (2020). Gastroschisis in Finland 1993 to 2014-Increasing Prevalence, High Rates of Abortion, and Survival: A Population-Based Study. *European Journal of Pediatric Surgery*, 30(6), 536–540. <https://doi.org/10.1055/s-0039-3401797>
- Sparks, T. N., Shaffer, B. L., Page, J., & Caughey, A. B. (2017). Gastroschisis: mortality risks with each additional week of expectant management. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 216(1), 66.e1-66.e7. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2016.08.036>
- Torres, U. S., Portela-Oliveira, E., Braga, F. D. C. B., Werner, H., Daltro, P. A. N., & Souza, A. S. (2015). When Closure Fails: What the Radiologist Needs to Know About the Embryology, Anatomy, and Prenatal Imaging of Ventral Body Wall Defects. *Seminars in Ultrasound, CT and MRI*, 36(6), 522–536. <https://doi.org/10.1053/j.sult.2015.01.001>

Wagner, A. Gastroschisis Outcomes of Delivery (GOOD) Study. ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02774746. Available online: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02774746?cond=Gastroschisis&draw=2&rank=3> (Diakses pada Juli 2022).

Williams, S. L., Leonard, M., Hall, E. S., Perez, J., Wessel, J., & Kingma, P. S. (2018). Evaluation of Early Onset Sepsis, Complete Blood Count, and Antibiotic Use in Gastroschisis. *American Journal of Perinatology*, 35(4), 385–389. <https://doi.org/10.1055/s-0037-1607420>

Bab 17

► **CUNJCTED TWIN/KEMBAR SIAM**

Indah Rahمانingtyas, S.Kp., M.Kes.

A. Definisi Kembar Siam

Kembar siam adalah keadaan anak kembar yang tubuh keduanya bersatu. Hal ini terjadi apabila zigot dari bayi kembar identik gagal terpisah secara sempurna. Kemunculan kasus kembar siam diperkirakan adalah satu dalam 200.000 kelahiran. Yang bisa bertahan hidup berkisar antara 5% dan 25%, dan kebanyakan (75%) berjenis kelamin perempuan. Kasus kembar siam tertua yang tercatat adalah Mary dan Eliza Chulhurst dari Inggris yang lahir di tahun 1100-an (Marmi, 2011).

Kembar siam merupakan kondisi di mana tubuh janin kembar bersatu. Istilah kembar siam ini dipakai untuk mengenang kembar siam yang berasal dari siam atau Thailand Cung dan Eng Bunker (Andalas, 2014).

Kembar siam adalah dua bayi yang terlahir dalam kondisi fisik menyatu satu sama lain baik itu kepala, dada, bagian perut atau bagian bawah dari tubuh bayi tersebut (RSAB Harapan Kita, 2021).

Kembar siam (dempet) merupakan suatu kondisi yang terjadi ketika proses pembelahan sel telur yang berjalan tidak sempurna. Sehingga, mengakibatkan bergabungnya organ-organ atau bagian tubuh secara fisik bisa di bagian kepala, dada, bahkan organ vital juga dapat dalam kondisi bergabung atau dempet (Tino, 2009).

Kembar siam merupakan kembar identic (monozygotic dan monokotil) yang berkembang dari satu ovum tunggal yang telah dibuahi, berkembang dari satu plasenta, serta memiliki jenis kelamin dan ras yang sama (Utariani, 2020).

Kembar siam adalah kelainan di mana bayi kembar dengan salah satu atau beberapa bagian tubuh saling menempel atau terhubung satu sama lain. Kembar siam tergolong kondisi langka. Ketika mengalami kembar siam, tubuh kedua bayi dapat menyatu atau terhubung pada salah satu atau beberapa bagian tubuh. Bagian tubuh yang paling sering menyatu adalah kepala, dada, perut, punggung, dan panggul (Alodokter, 2022).

B. Etiologi Kembar Siam

Menurut (Arsil & Yanti, 2019), etiologi kembar siam tidak diketahui secara pasti, namun fenomena ini terjadi akibat pembagian zigot yang tidak sempurna, setelah diskus embrionik terbentuk, pembelahan terjadi 12 hari setelah pembuahan, Diskus embrionik mulai berdiferensiasi pada hari ke-13 setelah fertilisasi. Pemisahan yang terjadi setelah hari ke-13 akan menghasilkan pemisahan yang tidak sempurna, karena diskus embrionik sudah terbentuk dan berdiferensiasi. Semakin lama waktu dimulainya pemisahan embrio, maka akan semakin berat kelainan yang akan terjadi.



Sumber : Arsil & Yanti, 2019

Menurut (Andalas, 2014), umumnya kembar siam terjadi akibat proses pembelahan yang terjadi setelah embrionik plate terbentuk. Yaitu di atas 8 hari setelah fertilisasi. Kembar siam terjadi ketika pembelahan janin kembar monozigot (satu sel telur) terlambat dan akhirnya tidak selesai secara sempurna. Proses pembelahan ini biasanya terjadi pada 8 hingga 12 hari setelah sel telur bertemu sperma. Jika terlambat dan melebihi jangka waktu ini, pembelahan cenderung terhenti sebelum proses selesai dengan sempurna. Akibatnya, bayi kembar akan terlahir menempel satu sama lain.

Teori lain menyebutkan bahwa kembar siam terjadi karena dua sel telur yang awalnya terpisah, kembali menempel dan menyatu selama masa kehamilan. Namun, sejauh ini belum diketahui secara pasti penyebab dan faktor risiko dari kedua dugaan tersebut. Penelitian masih terus dilakukan untuk membuktikannya (Alodokter, 2022).

C. Patofisiologi Kembar Siam

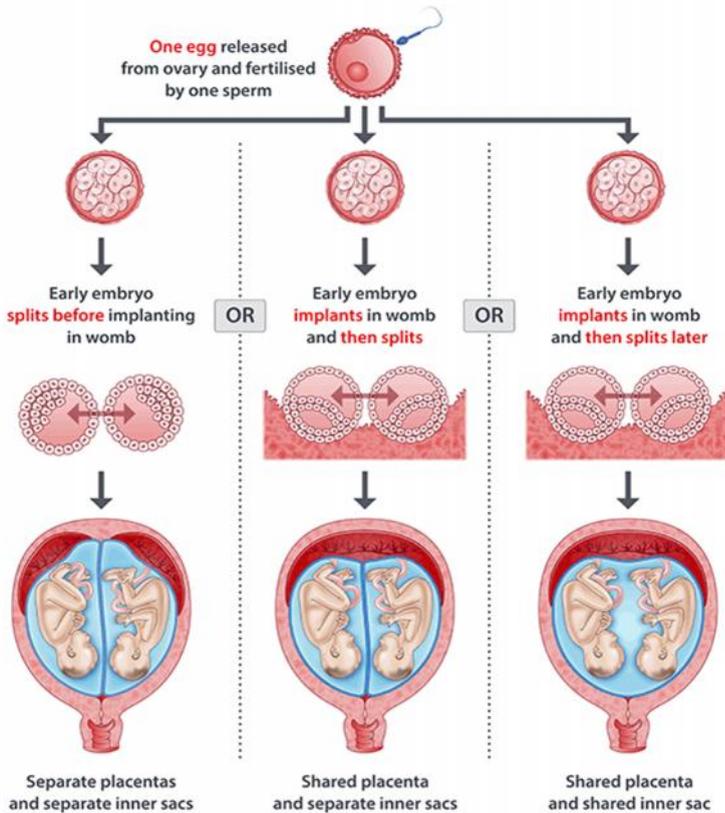
Setelah proses pembuahan sel telur selesai, tahap selanjutnya sel telur akan mengalami proses pembelahan yang terbagi dalam empat waktu yaitu masa pembelahan dalam 0 sampai 72 jam, 4 sampai 8 hari, 9 sampai 12 hari, dan 13 hari atau lebih. Pada pembelahan pertama akan terjadi diamniotik yaitu rahim punya dua selaput ketuban dan dikorionik atau rahim punya dua plasenta. Sedangkan pada pembelahan kedua, selaput ketuban tetap dua tetapi rahim hanya punya satu plasenta. Pada kondisi ini, bisa saja terjadi salah satu bayi mendapat banyak makanan, sementara bayi satunya tidak.

Kondisi yang menyebabkan salah satu bayi memiliki kemungkinan tidak mendapatkan cukup asupan makanan maka akan menyebabkan perkembangan bayi bisa terhambat. Lalu, pada pembelahan ketiga selaput ketuban dan plasenta masing-masing hanya sebuah, tetapi bayi masih membelah dengan baik. Pada pembelahan keempat rahim hanya punya satu plasenta dan satu selaput ketuban sehingga kemungkinan terjadinya kembar siam cukup besar.

Karena waktu pembelahannya terlalu lama, sehingga sel telur telah menyatu atau menjadi dempet. Kembar siam umumnya terjadi pada jenis monozigot yang pembelahannya lebih dari 13 hari. Umumnya, bayi kembar siam meninggal dalam rahim, dan hanya 40 persen dari kasus bayi kembar siam yang dapat lahir hidup. Dan hanya 5 sampai 25 persen dari bayi kembar yang lahir hidup bisa bertahan (Andalas, 2014).

Proses pembelahan yang terlalu lama menyebabkan terjadinya bayi kembar siam yang mengakibatkan bergabungnya organ-organ atau bagian tubuh secara fisik. Bisa bagian di kepala, dada, bahkan organ vital juga terkadang akan bergabung (dempet) (Tino, 2009).

Identical (monozygotic) twins



D. Jenis-Jenis Kembar Siam

Terdapat beberapa jenis kembar siam tergantung dari kondisi bayi, jenis-jenis kembar siam diantaranya, sebagai berikut:

1. Thoracopagus
Kembar siam ini terjadi ketika kedua tubuh bersatu di bagian dada. Dada merupakan bagian tubuh yang paling sering terhubung pada kasus bayi kembar siam. Umumnya, mereka hanya memiliki satu jantung, satu liver, dan satu usus.
2. Omphalopagus
Kembar siam ini terjadi ketika kedua tubuh bersatu di bagian bawah dada, perut kedua bayi saling menempel. Umumnya, bayi kembar siam ini hanya memiliki satu liver, satu usus halus bagian bawah, dan satu usus besar.
3. Pygopagus
Kembar siam ini terjadi ketika anggota tubuh bayi bagian belakang bersatu, yaitu punggung bawah dan bokong bayi saling menempel. Umumnya, mereka hanya memiliki satu saluran pencernaan, satu alat kelamin, dan satu organ kemih.
4. Craniopagus
Kembar siam ini terjadi ketika kepala bayi saling menempel di bagian samping atau bagian atas kepala. Umumnya, mereka memiliki satu tengkorak, tapi memiliki otak yang berbeda.
5. Craniopagus parasiticus
Kembar siam ini terjadi ketika bagian salah satu bayi tidak memiliki tubuh, jadi hanya ada dua kepala dan satu tubuh.

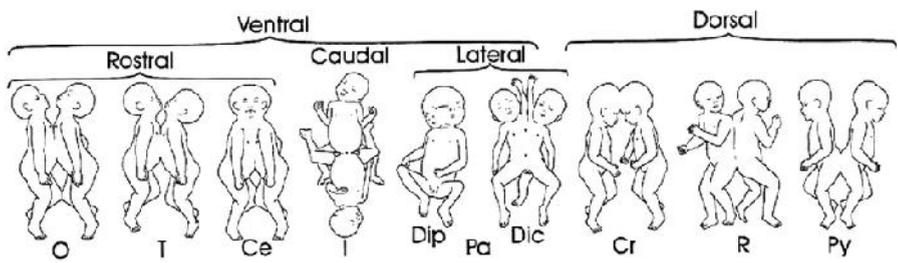
6. Ischiopagus
Kembar siam ini terjadi ketika panggul bayi saling menempel, baik saling berhadapan maupun saling membelakangi.
7. Ischio-omphalopagus
Kembar siam yang bersatu dengan tulang belakang membentuk huruf-Y. Mereka memiliki empat lengan dan biasanya dua atau tiga kaki. Jenis ini biasanya memiliki satu sistem reproduksi dan sistem pembuangan.
8. Parapagus
Kembar siam ini terjadi ketika panggul, perut, dan dada bayi saling menempel dengan posisi menyamping. Parapagus adalah suatu bentuk kembar siam yang jarang terjadi, di mana si kembar menempel pada sisi-sisi tubuh dengan panggul bersama dan organ tubuh berbagi (Arsil & Yanti, 2019).
9. Cephalopagus
Kembar siam ini terjadi ketika wajah bayi saling menempel atau kepala bersatu namun tubuh terpisah. Umumnya, wajah mereka berada di sisi saling berlawanan dan hanya memiliki satu otak. Bayi yang mengalami kondisi ini sangat sulit untuk bertahan hidup.
10. Cephalothoracopagus
Kembar siam dengan keadaan ketika tubuh bersatu di kepala dan thorax. Jenis kembar siam ini umumnya tidak bisa bertahan hidup.

11. Dicephalus

Kembar siam ini terjadi ketika dua kepala, satu tubuh dengan dua kaki dan dua atau tiga atau empat lengan (dibrachius, tribrachius atau tetrabrachius)

12. Rachipagus

Kembar siam ini terjadi ketika tulang belakang kedua bayi saling menempel. Kasus ini sangat jarang ditemukan.



E. Tanda dan Gejala Kembar Siam

Tidak terdapat tanda atau gejala spesifik yang dapat menunjukkan terjadinya kondisi kehamilan dengan janin kembar siam. Namun, seperti kehamilan kembar lainnya, rahim dapat membesar lebih cepat dibandingkan pada kehamilan dengan satu janin. Keluhan mual, muntah, dan rasa lelah pada awal kehamilan juga bisa terasa lebih berat (Klikdokter, 2022).

F. Diagnosis Kembar Siam

Diagnosis dini pada suatu kehamilan multifetus adalah merupakan suatu hal yang penting, bertujuan untuk mengenali kehamilan tersebut lebih awal, dan melakukan

upaya preventif terhadap penyulit serta menatalaksanaan dengan baik berbagai kemungkinan kelainan patologis dan komplikasi selama kehamilan dan persalinan (Arsil & Yanti, 2019).

Menurut (Sastrawinata et al., 2003), terdapat beberapa hal yang dapat dilakukan untuk menegakkan diagnosis dari kembar siam, sebagai berikut:

1. Anamnesis, pada anamnesis dapat diketahui adanya anak kembar dalam keluarga. Umur dan paritas juga harus diperhatikan. Ibu merasa bahwa perutnya lebih besar dari kehamilan biasa dan pergerakan anak mungkin lebih sering terasa. Serta, keluhan lain yang lebih banyak, seperti: perasaan berat, sesak napas, dan bengkak kaki.
2. Inspeksi, perut lebih besar dari pada kehamilan biasa
3. Palpasi, fundus uteri lebih tinggi dari tuanya kehamilan. Teraba 3 bagian atau lebih atau teraba 2 bagian besar berdampingan. Pada setiap kehamilan dengan hidramnion harus diingat akan kemungkinan kehamilan kembar.
4. Auskultasi, terdengar bunyi jantung pada 2 tempat yang sama jelasnya apalagi jika perbedaan frekuensi, sekurang-kurangnya 10/menit dihitung pada saat yang sama. Juga elektrokardiografi dapat menentukan anak yang kembar.
5. Foto rontgen, tampak dua buah kerangka anak, sebaiknya foto rontgen dibuat pada bulan ke-7 agar rangka janin tampak jelas.

6. Ultrasonografi (USG), kehamilan kembar sudah dapat didiagnosis sejak minggu ke-6 sampai ke-7. USG sangat membantu dalam mendiagnosa kembar Siam untuk mengidentifikasi bagian-bagian janin yang menyatu.

Selain itu, tindakan pemeriksaan MRI (Magnetic Resonance Imaging) fetus intrauterine juga dapat digunakan untuk memberikan gambaran imaging radiologis yang lebih jelas secara anatomis dibandingkan USG (Arsil & Yanti, 2019).

7. Periksa dalam, kemungkinan teraba kepala yang sudah masuk ke dalam rongga panggul, sedangkan diatas simfisis teraba sebagian besar.

G. Penanganan Bayi Kembar Siam

Penanganan pada bayi kembar siam bergantung pada berbagai faktor, termasuk status kesehatan kedua individu, bagian tubuh yang menyatu, dan adanya organ atau struktur vital yang terbagi. Selama kehamilan, wanita yang mengandung janin kembar siam membutuhkan pemantauan secara saksama. Persalinan umumnya dilakukan dengan metode operasi caesar yang direncanakan.

Setelah bayi kembar siam lahir, akan dilakukan evaluasi lengkap oleh tenaga kesehatan yang terlibat untuk menentukan berbagai keputusan terkait perawatan. Akan dievaluasi pula potensi pembedahan yang dapat dilakukan dan waktu yang tepat untuk memisahkan kedua individu. Terdapat berbagai faktor yang cukup kompleks yang perlu dipertimbangkan saat menentukan tindakan operatif untuk

memisahkan kedua bayi. Prosedur pembedahan tersebut dapat direncanakan sesuai dengan berbagai faktor.

Mengobservasi organ vital yang terbagi, kemampuan masing-masing bayi melewati tindakan operasi berdasarkan status kesehatannya, kemungkinan kelancaran jalannya operasi, kemungkinan pembedahan rekonstruktif yang dibutuhkan oleh masing-masing bayi pasca pemisahan yang berhasil, dukungan fungsional yang dibutuhkan oleh masing-masing bayi, dan kendala yang akan dialami oleh bayi apabila tidak dilakukan tindakan pembedahan (Klikdokter, 2022).

Selain itu penanganan yang dapat dilakukan pada bayi kembar siam adalah tindakan pembedahan dan pemisahan, yang dapat dilakukan pada bayi kembar siam jenis survival atau dapat dipisahkan yang menjadi penentu dalam pengambilan tindakan operasi dengan tujuan sebagai berikut:

1. Agar kedua bayi dapat hidup dan diharapkan berkembang seperti bayi-bayi normal
2. Untuk menyelamatkan salah satu bayi bila bayi yang lain memburuk dan memengaruhi bayi lainnya.

Dalam melakukan tindakan pembedahan, ada hal-hal yang juga perlu untuk dijadikan pertimbangan seperti halnya kelainan bawaan pada bayi kembar siam yang sering kali bersifat kompleks dan tidak jarang kelainan bawaan satu diikuti dengan kelainan bawaan yang lain terlebih pada bayi kembar siam.

Kelainan bawaan yang kompleks ini akan mempengaruhi sistem tubuh baik secara fisiologis, farmakologi maupun psikologi. Organ tubuh yang menyatu seperti jantung, liver,

maupun organ tubuh yang lain juga mengharuskan seorang ahli anestesi untuk berpikir secara bijak dalam memilih teknik anestesi atau obat anestesi yang tepat. Seorang ahli anestesi harus selalu ikut serta terlibat sejak awal dalam setiap tahapan prosedur perawatan maupun dalam hal pengambilan keputusan medis yang direncanakan untuk bayi kembar siam. Dalam tahap diagnostik keterlibatan seorang ahli anestesi secara aktif sangat diperlukan baik dalam hal pembiusan atau sedasi sehingga prosedur diagnostik bisa berjalan lancar. Ahli anestesi juga harus siap mengantisipasi apabila sewaktu-waktu bayi-bayi tersebut mengalami kegawatan sehingga tindakan resusitasi bisa dilakukan saat itu juga (Utariani, 2020).

Sedangkan menurut artikel (Alodokter, 2022), penanganan kembar siam akan ditentukan berdasarkan bagian tubuh bayi yang terhubung, organ tubuh yang dimiliki, gangguan kesehatan yang dialami, serta komplikasi yang mungkin muncul. Selama hamil, ibu yang mengandung janin dengan kondisi kembar siam akan mendapatkan pengawasan ekstra dari dokter. Melalui pengawasan tersebut, dokter akan menentukan penanganan yang diperlukan sesuai dengan anatomi dan fungsi tubuh, serta tingkat keselamatan bayi.

Untuk persalinan bayi kembar siam, operasi caesar merupakan metode persalinan terbaik. Operasi ini biasanya akan direncanakan sebelumnya, yaitu 2–4 minggu sebelum tanggal perkiraan kelahiran. Setelah lahir, bayi kembar siam akan diperiksa secara menyeluruh oleh dokter. Dari pemeriksaan tersebut, dokter akan menentukan metode

operasi pemisahan yang tepat. Prosedur ini umumnya dilakukan setelah bayi berusia 1 tahun atau lebih.

Operasi pemisahan juga mungkin dilakukan segera setelah lahir jika bayi kembar siam mengalami kondisi mengancam nyawa. Metode operasi ditentukan berdasarkan kondisi kesehatan kedua bayi yang dilihat dari beberapa aspek berikut ini:

1. Kelengkapan organ- organ tubuh, seperti jantung, hati, dan usus masing-masing bayi
2. Kestabilan kondisi kesehatan kedua bayi
3. Perkiraan tingkat keberhasilan operasi pemisahan
4. Jenis dan tingkat kesulitan operasi rekonstruksi setelah operasi pemisahan
5. Jenis perawatan dan bantuan yang dibutuhkan setelah operasi pemisahan
6. Gangguan kesehatan yang mungkin dialami jika operasi pemisahan tidak dilaksanakan

Jika operasi pemisahan berhasil, rehabilitasi dan perawatan lanjutan perlu dilakukan untuk melatih kemampuan masing- masing bayi. Perawatan ini bisa dilakukan melalui terapi fisik, komunikasi, dan sosial. Hal ini bertujuan agar kedua bayi bisa beraktivitas secara normal seperti bayi-bayi pada umumnya. Jika operasi pemisahan tidak mungkin dilakukan, misalnya karena kedua bayi hanya memiliki satu jantung atau orang tua bayi tidak ingin anaknya di operasi, dokter akan merencanakan perawatan medis lanjutan untuk memastikan kondisi kesehatan bayi kembar siam.

H. Komplikasi Bayi Kembar Siam

Kehamilan dengan bayi kembar siam cukup rumit dan dapat menimbulkan komplikasi yang serius, baik pada ibu maupun janin. Janin kembar siam cenderung lahir secara prematur dan berpotensi meninggal dalam kandungan atau meninggal sesaat setelah persalinan.

Pada bayi kembar siam yang berhasil dilahirkan, beberapa komplikasi dapat timbul setelah kelahiran, yakni berupa sesak napas atau gangguan jantung. Risiko komplikasi lainnya juga mungkin muncul seiring waktu adalah skoliosis dan cerebral palsy (Alodokter, 2022).

I. Pencegahan Bayi Kembar Siam

Karena penyebab terjadinya kembar siam pada kehamilan tidak diketahui secara pasti, sehingga belum terdapat metode pencegahan yang diketahui efektif sepenuhnya untuk mencegah terjadinya kondisi ini (Klikdokter, 2022).

DAFTAR PUSTAKA

- Alodokter. (2022, April 18). Kembar Siam [Www.alodokter.com]. *Kembar Siam*. <https://www.alodokter.com/kembar-siam>
- Andalas. (2014). *Goresan Tangan Spesialis Kandungan* (1st ed.). Sibuku Media. https://books.google.co.id/books?id=QQNIDwAAQBAJ&printsec=frontcover&hl=id&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false
- Arsil, R., & Yanti, R. S. (2019). *Kembar Siam (Dicephalus Parapagus Dibrachius)*. 8(2), 6. <https://doi.org/10.25077/jka.v8i2.1027>
- Klikdokter. (2022). Kembar Siam [Www.klikdokter.com]. *Kembar Siam*. <https://www.klikdokter.com/penyakit/kembar-siam>
- Marmi. (2011). *Asuhan Kebidanan Patologi*. Pustaka Belajar.
- RSAB Harapan Kita. (2021, April 15). Kembar Siam, Kenali Gejala, Penyebab dan Cara Mengobatinnya [Www.rsabhk.co.id]. *RSAB Harapan Kita*. [https://www.rsabhk.co.id/siaran-kesehatan/kembar-siam-kenali-gejala-penyebab-dan-cara-mengobatinnya#:~:text=Rsabhk.co.id%2C%20Jakarta,dan%20dizigot%20\(kembar%20fraternal\)](https://www.rsabhk.co.id/siaran-kesehatan/kembar-siam-kenali-gejala-penyebab-dan-cara-mengobatinnya#:~:text=Rsabhk.co.id%2C%20Jakarta,dan%20dizigot%20(kembar%20fraternal)).
- Sastrawinata, S., Martaadisoebrata, D., & Wirakusumh, F. F. (2003). *Ilmu Kesehatan Reproduksi: Obstetri patologi* (2nd ed.). Buku Kedokteran ECG. https://books.google.co.id/books?id=5SXtVDOPciIC&printsec=frontcover&hl=id&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false
- Tino, R. A. (2009). *Menjawab Mitos-Mitos Kehamilan & Menyusui* (1st ed.). Media Pressindo.

https://books.google.co.id/books?id=pb6_P9ogaclC&printsec=frontcover&hl=id&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false

Utariani, A. (2020). *Anestesi dan Aspek Lain Pada Pembedahan Kembar Siam* (1st ed.). Airlangga University Press. https://www.google.co.id/books/edition/ANESTESI_DAN_ASP_EK_LAIN_PADA_PEMBEDAHAN/gh7zDwAAQBAJ?hl=id&gbpv=1

Bab 18

▶ BRONKITIS

Dr. Anis Satus Syarifah, S. Kep., Ns., M. Kes.

A. Pendahuluan

Bronkitis akut merupakan infeksi saluran pernapasan akut bagian bawah yang sering terjadi pada bayi dan anak dan diperkirakan kejadiannya sekitar 20 % anak pernah mengalami satu episode bronkitis. Bronkitis ini pada umumnya sering terjadi pada anak usia dibawah 2 sampai 6 tahun pertama kehidupan (Wohl, 2006). Infeksi saluran pernapasan bagian bawah ini di negara berkembang termasuk Indonesia masih merupakan masalah kesehatan masyarakat. Resiko penularan setiap tahun di Indonesia masih cukup tinggi bahkan dikatakan yang terinfeksi bronkitis sekitar 1,6 juta orang. Penyakit ini biasanya bersifat ringan dan akan sembuh sempurna, tetapi pada orang yang memiliki penyakit menahun misalnya penyakit jantung , penyakit paru, usia lanjut bronkitis ini bisa menjadi masalah serius (Karunanayake, et al., 2017).

B. Pengertian

Bronkitis adalah infeksi saluran napas akut pada bronkiolus, bronchus dan trachea yang terjadi pada bayi dan paling sering pada anak usia 3 tahun (Karunanayake, et al., 2017). Bronkitis dapat disebabkan oleh virus, bakteri dan polusi udara seperti asap rokok, asap pembuangan sampah, asap kendaraan dan lain-lain, selain itu dapat juga

disebabkan tersedak benda asing, refluks asam lambung, dan alergi yang dipicu oleh debu, serbuk sari atau tungau (Singh, Avula, & Zahn, 2022).

C. Penyebab

Bronkitis akut pada anak dapat disebabkan oleh virus dan bakteri tetapi penyebab utama adalah virus. Virus yang sering menjadi penyebab bronkitis akut ini antara lain : 1) Coronavirus; 2) Respiratory syncytial virus; 3) Parainfluenza; 4) Virus influenza tipe A dan B. Diperkirakan hanya sekitar 5-10 % bronkhitis akut ini disebabkan oleh bakteri patogen. Bakteri patogen yang paling sering menyebabkan bronkitis kronis adalah : 1) Bordetella pertussis; 2) Chlamydia pneumoniae dan 3) Mycoplasma pneumoniae; 4) Streptococcus pneumoniae; 5) Haemophilus influenzae (Le & Pharmed, 2005). Adapun beberapa faktor yang meningkatkan keparahan meningkatkan terjadinya bronkitis akut antara lain:

1. Paparan asap rokok

Asap rokok merupakan iritan kuat yang dapat mengganggu dan merusak sub mukosiliaris dan menyebabkan peningkatan produksi mukus yang berlebihan. Paparan asap rokok ini adalah penyebab utama terjadinya bronkitis kronis dan eksaserbasi akut pada bronkitis kronis (Karunanayake, et al., 2017).

2. Usia

Anak di bawah 5 tahun dan orang tua dengan usia diatas 60 tahun sangat rentan terserang bronkitis, hal tersebut

karena sistem imunitas atau kekebalan tubuh yang lemah (zhang, Wu, & Min-Nong, 2020).

3. Alergi

Hasil penelitian menunjukkan bahwa terdapat hubungan antara riwayat alergi dengan kejadian bronkitis. Keadaan tersebut terbukti bahwa pasien yang mempunyai riwayat alergi seperti dermatitis atopik, asma bronkiale, alergi makanan, dan rhinitis alergi cenderung mengalami infeksi saluran pernapasan termasuk bronkitis (Karunanayake, et al., 2017).

4. Paparan bahan kimia

Paparan bahan kimia ini meningkatkan terjadinya bronkitis akut. Keadaan tersebut dapat terjadi pada orang atau dengan daerah yang tercemar polusi pabrik, paparan uap zat kimia dsb (Singh, 2018)

D. Patofisiologi

Bronkitis akut diawali dengan adanya paparan virus, bakteri pada sistem saluran pernapasan yang mengakibatkan infeksi pada saluran napas bagian atas, infeksi selanjutnya akan menjalar pada trakea, bronkus dan bronkiolus. Membran mukosa jaringan yang teriritasi mengalami peningkatan sel mononuklear di submukosa trakheo bronkial, peningkatan sel goblet, fibrosis penbrokhal, metaplasia dan hiperplasia epitel bronkus sehingga menyebabkan hiperemi dan edema membran mukosa, bahkan dikatakan bahwa diameter bronkus mengalami penebalan lebih dari 30-40% dari normal disamping itu juga terjadi penurunan silia. Perubahan membran mukosa ini

menyebabkan peningkatan sekresi dahak atau mukus bronkial yang menyebabkan penyumbatan intraluminal, kerusakan epitel saluran napas dan penurunan fungsi mukosiliar. Keadaan tersebut menyebabkan penyempitan dan obstruksi saluran pernapasan sehingga menimbulkan sesak napas (Wenzei M.D & Fowler, 2006).

E. Tanda atau Gejala

Berdasarkan lamanya timbul gejala, bronkitis dapat dibagi menjadi 2 kategori yaitu bronkitis kronis dan akut. Bronkitis akut sering disebabkan oleh virus dan bakteri. Bronkitis akut dapat juga menjadi bronkitis kronis jika gejala yang terjadi bertahan terus-menerus sehingga merusak sistem saluran pernapasan. Hasil penelitian menunjukkan bahwa anak yang mengalami bronkitis kronis beresiko mengalami asma bronkial pada masa yang akan datang (Karunanayake, et al., 2017). Gejala bronkitis akut dapat bertahan berminggu-minggu, sedangkan gejala bronkitis kronis pada anak gejalanya dapat bertahan lebih dari satu bulan atau gejala hilang timbul sepanjang tahun. Beberapa gejala bronkitis pada anak antara lain : 1) Batuk berdahak; 2) Dada terasa nyeri atau sakit saat batuk; 3) Pilek dan hidung tersumbat; 4) Sakit tenggorokan; 5) Demam atau suhu badan meningkat sampai 38°C; 6) Suara serak; 7) Terdapat suara wizzing; 8) Sesak napas; 9) Malas makan (zhang, Wu, & Min-Nong, 2020).

F. Penatalaksanaan

Pengobatan bronkitis pada bayi dan anak didasarkan pada etiologinya, jika penyebabnya alergi maka bayi atau anak harus dihindarkan dari alergen yang menyebabkan penyakit bronchitis. Pemberian antibiotika diberikan pada pasien dengan bronchitis akibat infeksi jamur dan pemberiannya harus sesuai aturan dan petunjuk dokter. Jika penggunaan antibiotika sembarangan akan mengakibatkan bakteri kebal terhadap antibiotika tersebut. Antibiotik ini juga sering digunakan untuk pencegahan agar pasien tidak mengalami komplikasi seperti pneumonia. Obat batuk juga diberikan untuk membuat nyaman pasien. Sedangkan obat-obat lain seperti obat penurun panas atau parasetamol diberikan apabila pasien mengalami panas badan. Jika pasien bronchitis akibat alergi biasanya diberikan anti alergi atau histamine. Pada kasus-kasus tertentu dapat membuat anak mengalami sesak napas dan batuk terus menerus maka perlu diberikan hirup dengan nebulizer (Le & Pharmd, 2005).

G. Pencegahan

Bakteri atau virus dapat menular melalui udara dan percikan air liur saat pasien yang terinfeksi batuk atau bersin, maka perlu menjauhkan anak-anak dari penderita bronchitis. Cuci tangan sebelum dan sesudah kontak dengan bayi atau anak harus dilakukan untuk menghindari penularan. Pemberian nutrisi yang adekuat dengan tujuan untuk meningkatkan sistem imun atau daya tahan tubuh. Anak-anak perlu dijauhkan dari paparan polusi udara serta

menggapai vaksinasi anak seperti DPT, influenza ((Le & Pharmd, 2005).

DAFTAR PUSTAKA

- Karunanayake, C. P., Rennie, D. C., Ramsden, V. R., Fenton, M., Kirychuk, S., Lawson, J. A., . . . Pahwa, P. (2017). Bronchitis and Its Associated Risk Factors in First Nations Children. *Children*, 4(103), 1 - 10.
- Le, J., & Pharmd. (2005). Therapeutic management of bronchitis. *The American Journal of Managed Care*, 5(1), 3-11.
- Singh, A., Avula, A., & Zahn, E. (2022, May 8). *Acute Bronchitis*. Retrieved from National Library of Medicine : National Center of Biotechnology Information: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448067/>
- Wenzei M.D, R., & Fowler, i. M. (2006). Acute bronchitis. *The New England Journal of Medicine*, 355, 2125-2130.
- Wohl, M. (2006). Disorder of respiratory tract in children. *Philadhephia Saunder*, 423-432.
- Zhang, X.-b., Wu, X., & Min-Nong, G. (2020). Update on protracted bacteri al bronchitis in children. *Italia Journal of Pediatrics*, 46(38).

Bab 19

► **GASTROESOPHAGEAL REFLUX DISEASE (GERD)**

Rahmawati Raharjo, S. Kep. Ns., M. Kes.

A. Pengertian

GERD (*Gastroesophageal Reflux*) adalah keluarnya isi lambung ke dalam esofagus dengan atau tanpa regurgitasi dan/atau muntah. GER menjadi *Gastroesophageal Reflux Disease (GERD)* jika kondisi isi lambung mengalami refluks secara berulang ke dalam esofagus yang dapat menyebabkan suatu gangguan, gejala dan/atau komplikasi yang mengganggu (Gonzalez Ayerbe et al., 2019). Kata “gejala atau komplikasi mengganggu” menandakan bahwa pasien yang mengalami ini akan mempengaruhi terhadap aktivitas sehari-hari, produktivitas kerja, istirahat tidur, dan kualitas hidup pasien tersebut (Hunt et al., 2015). Jika dibiarkan, penyakit GERD berbahaya karena dapat merusak sistem pencernaan dan meningkatkan risiko kanker esofagus (Rahman et al., 2018). Namun mendefinisikan “mengganggu” dari gejala yang dialami anak cukup sulit dan kemungkinan berbeda diantara anak-anak, kemampuan anak menggambarkan gejala, pengasuhnya dan tenaga kesehatan. Akibatnya definisi GERD sebagian besar tergantung pada interpretasi subjektif dari gejala yang dapat mempengaruhi kualitas hidup (Gonzalez Ayerbe et al., 2019).

Pada kasus GERD terdapat dua kelompok yaitu GERD ditandai dengan kerusakan mukosa efofagus pada pemeriksaan endoskopi (*Erosive Esophagitis/ERD*) dan pasien

dengan gejala refluks yang mengganggu tanpa adanya kerusakan mukosa esofagus pada pemeriksaan endoskopi dan tanpa adanya terapi penekan asam lambung (*Non-Erosive Reflux Disease/NERD*) (Hunt et al., 2015).

B. Epidemiologi dan Etiologi

Refluks gastroesofageal didefinisikan sebagai dorongan involunter isi lambung ke esofagus yang bersifat retrograd, dapat disertai ataupun tanpa regurgitasi. Lebih dari 50% bayi usia tiga sampai empat bulan mengalami regurgitasi, kemudian menurun hanya mempengaruhi 5%-10% bayi di usia 12 bulan (Esposito et al., 2015). Pada bayi refluks gastroesofageal (RGE) merupakan fenomena fisiologis yang banyak dijumpai pada bayi premature sebanyak 71,2% bergejala dan 61,1% yang asimtomatik. Ketika RGE asimptomatik, hal itu dianggap normal. Namun, jika disertai dengan tanda dan gejala yang dapat mengganggu kualitas hidup serta menimbulkan komplikasi disebut penyakit refluks gastroesofageal (PRGE). Penyakit GERD dapat menyerang pada kelompok usia anak-anak, dimana anak tersebut memiliki riwayat kelahiran dengan premature. Resiko tinggi PRGE juga dapat dialami oleh bayi yang mengalami regurgitasi lebih dari 90 hari selama dua tahun pertama kehidupannya dan pada bayi yang sejak hari pertama kelahiran (Agustus et al., 2020). Ditambah lagi, ketika onset regurgitasi setelah usia 6 bulan.

C. Gejala

Gejala umum GERD pada anak yaitu muntah dan regurgitasi berhubungan dengan iritabilitas, anoreksia atau penolakan makan, disfagia, kemungkinan nyeri telan (Esposito et al., 2015).. Ketika onset regurgitasi setelah usia 6 bulan, serta ketika gejala menetap di luar usia 12 bulan dapat dipertimbangkan diagnosis GER atau GERD atau penyakit lainnya (Gonzalez Ayerbe et al., 2019). Ditambah gejala yang perlu diwaspadai adanya perdarahan gastrointestinal, kesulitan makan, intoleransi minum, nyeri perut, masalah pernapasan seperti batuk kronik berulang, asma, otitis media akut, apnea, aspirasi pneumonia, desaturasi oksigen, bradikardia, perburukan penyakit paru, penambahan berat badan yang tidak adekuat, dan perilaku tidak spesifik seperti meringis, tubuh melengkung ke belakang, iritabilitas (Marsubrin et al., 2019); (Agustus et al., 2020). Penurunan berat badan cenderung dialami pada anak-anak dengan GERD yang berdasarkan endoskopi ditemukan adanya esofaginitis. Sedangkan gejala ekstraesofageal adalah batuk, tersedak, mengi, atau gejala saluran pernapasan atas (Esposito et al., 2015).

D. Patofisiologi

Terjadinya refluks gastroesofageal pada bayi prematur disebabkan oleh berbagai faktor terkait imaturitas organ. Berbagai mekanisme patofisiologi yang mendasari terjadinya refluks gastroesofageal pada bayi prematur di antaranya yaitu turunnya tekanan LES, relaksasi TLES (*transient lower esophageal sphincter*), mekanisme bersihan esofagus,

lambung yang lambat, kapasitas lambung yang kecil, jumlah udara yang tertelan, esofagus pendek dan sempit serta motilitas non-peristaltik (Marsubrin et al., 2019); (Agustus et al., 2020); (Saputera & Budianto, 2017). LES (*Lower Esophageal Sphincter*) merupakan struktur anatomi berbentuk sudut pemisah esofagus dengan lambung. Mekanisme kerja LES berkontraksi secara tonik dengan tekanan intraluminal sebesar 30 mmHG menyebabkan aliran antegrade dari esofagus menuju lambung yang dibantu oleh gerakan peristaltik memungkinkan bolus makanan tertelan ke dalam lambung (Rosen & Winters, 2022). Disfungsi LES karena tekanannya yang menurun menyebabkan terjadinya aliran retrograde dari lambung ke esofagus. Tekanan LES menurun disebabkan oleh relaksasi TLES (Saputera & Budianto, 2017).

Relaksasi TLE didefinisikan sebagai penurunan tiba-tiba tekanan TLE menjadi selevel dengan tekanan intragaster yang tidak berhubungan dengan proses menelan, durasi lebih panjang yang terlihat melalui relaksasi dan dipicu oleh menelan. Seringkali pada bayi, relaksasi reseptif tersebut terabaikan dalam kronologis terjadinya refluks (Agustus et al., 2020).

Mekanisme bersihan material refluks esofagus kurang maksimal pada anak dengan riwayat kelahiran prematur. Hal itu prematur disebabkan karena adanya kelemahan peristaltik esofagus (Agustus et al., 2020). Mekanisme bersihan esofagus merupakan kemampuan esofagus membersihkan dirinya dari bahan refluksat lambung; termasuk faktor gravitasi, gaya peristaltik esofagus, bersihan saliva, dan bikarbonat dalam saliva (Saputera & Budianto,

2017). Pada bayi mekanisme bersihan terdapat 3 proses yaitu peristaltic primer, peristaltic sekunder dan sfingter esofagus sisi atas yang mencegah masuknya refluks ke faring atau laring.. Gangguan peristaltik yang efektif dapat menyebabkan kerusakan mukosa, aspirasi, apnea dan bradikardia. Kerusakan mukosa esofagus diisiasi oleh refluks material berupa asam dan pepsinogen, dimana kedua zat tersebut (Agustus et al., 2020).

Posisi tubuh memengaruhi TLESR dan refluks gastroesofageal pada bayi prematur. Bayi dengan posisi tubuh miring ke sisi kanan (right lateral positioning/RLP) setelah minum meningkatkan episode TLESR dan refluks bila dibandingkan dengan posisi tubuh miring ke sisi kiri (LLP). Posisi pronasi menurunkan episode refluks gastroesofageal dibandingkan dengan posisi supinasi (Marsubrin et al., 2019).

E. Pemeriksaan Penunjang

Ada beberapa Teknik melakukan investigasi diagnosis, diantaranya (Gonzalez Ayerbe et al., 2019):

1. Kontras Barium, Ultrasound, dan Skintigrafi

Pemeriksaan kontras barium gastrointestinal atas membantu mendeteksi malformasi gastrointestinal atas. Ultrasonografi tidak diindikasikan untuk diagnosis GERD karena hasilnya jelas tergantung pada penyidik. Sensitivitas USG dalam 15 menit postprandial adalah sekitar 95% tetapi spesifisitas hanya 11% dibandingkan dengan pH-metri. Skintigrafi berfungsi mengevaluasi pengosongan lambung dan menunjukkan adanya aspirasi paru, namun hanya memiliki sensitivitas dan

spesifitasnya sedang, masing-masing sebesar 69% dan 78%.

2. Esophagogastroduodenoscopy dengan biopsy

Esofagitis mikroskopis didefinisikan sebagai adanya eosinofil, pemanjangan papiler, dan/atau hiperplasia sel basal. Sensitivitas esofagitis mikroskopis dalam mendiagnosis GERD antara 83% dan 88%. Biopsi tanpa tanda esofagitis atau tidak adanya lesi makroskopik tidak mengesampingkan adanya GERD.

Endoskopi saluran cerna bagian atas berguna untuk mengevaluasi mukosa dengan adanya gejala atau tanda alarm, seperti hematemesis, disfagia, atau gagal tumbuh atau anemia; untuk mendeteksi komplikasi GERD, seperti esofagitis erosif, striktur, dan kerongkongan, Barrett; atau untuk mendiagnosis kondisi yang mungkin menyerupai GERD, seperti esofagitis eosinofilik. GERD mungkin ada meskipun penampilan endoskopi normal dari mukosa esofagus dan tidak adanya kelainan histologis.

3. Biomarkers

Biomarker, seperti pepsin saliva, belum terbukti berguna untuk mendiagnosis GERD. Biomarker positif ketika terjadi aspirasi paru dan adanya gejala klasik GERD yaitu muntah. Namun ini tidak dapat direkomendasikan untuk anak – anak dengan penyakit kronis tanpa gejala GERD.

4. Uji Coba Penghambat Proton (PPI)

Uji ini didasarkan pada hipotesis bahwa gejala yang merespon pemberian PPI menunjukkan bahwa gejala

tersebut diinduksi asam GERD. Namun PPI tidak direkomendasikan untuk bayi sebagai tes diagnostik.

5. Rekaman pH-metri dan MII

Untuk mendiagnosis refluks gastroesofageal pada anak dan dewasa pada umumnya dilakukan pemeriksaan pH-metri pada esofagus bagian bawah. Penentuan kisaran nilai normal sulit diperoleh karena tidak dapat diterima secara etis untuk melakukan teknik seperti itu pada bayi dan anak-anak asimtomatik yang sehat. Alasan tidak diperbolehkan pada bayi, disebabkan karena pH lambung umumnya <4 karena frekuensi minum susu yang tinggi dan pH dasar yang lebih tinggi. Metode paling akurat untuk mendeteksi refluks gastroesofageal saat ini adalah pemantauan MII, yang seringkali dikombinasikan dengan pengukuran pH secara simultan. Pemeriksaan yang dianjurkan untuk mendiagnosis refluks gastroesofageal pada bayi prematur adalah MII yang dikombinasikan dengan sensor pH untuk menilai apakah refluks gastroesofageal bersifat asam ($\text{pH} <4$), sedikit asam ($\text{pH} 4-6,9$), atau alkalis ($\text{pH} \geq 7$) (Marsubrin et al., 2019).

F. Diagnosis

Tidak ada alat diagnostik standar emas untuk mendiagnosis GERD pada bayi dan anak-anak. Gejala klinis dan pemeriksaan fisik penting untuk identifikasi gejala dan tanda alarm sebagai pembeda apakah anak tersebut mengalami GERD atau penyakit lain (Gonzalez Ayerbe et al., 2019). GERD pada bayi dan anak terkadang sulit untuk

didiagnosis dan bahkan lebih sulit untuk diobati. Hambatan penegakkan diagnosis karena gejala tidak spesifik. seperti menangis, mudah marah, menolak untuk makan dan regurgitasi. Gejala yang khas lebih mudah ditemukan pada remaja atau orang dewasa sebagai dasar diagnosis (Esposito et al., 2015).

Pada tahun 1996 ditemukan kuesioner GER bayi Orenstain / *Orenstein's infant GER questionnaire* (i-GERQ). Kemudian tahun 2011 Kleinman dkk mengembangkan kuesioner lain untuk memvalidasi gejala pada anak yang menderita GERD (Esposito et al., 2015).

G. Penatalaksanaan

Tujuan terapi pada GERD yaitu mengatasi keluhan, meningkatkan pertumbuhan dan penambahan berat badan untuk menyembuhkan lesi esofagus, mencegah munculnya komplikasi dan kekambuhan yang terkait dengan refluks kronis isi lambung. Penatalaksanaan yang dapat diberikan pada pasien GERD bayi atau anak-anak yaitu dapat diterapi secara farmakologis dan non-farmakologis, serta pembedahan (Esposito et al., 2015).

1. Tata Laksanaan Non-Farmakologis

Terapi non-farmakologis merupakan *first line* terapi meliputi modifikasi gaya hidup seperti *body positioning*, cara pemberian makan, *feed thickening*, penggunaan formula hidrolisat yang merangsang percepatan pengosongan lambung, dan *intra gastric tubes* dengan indikasi bayi lahir premature. Hal yang perlu diperhatikan ketika memberikan tatalaksana non-farmkologis yaitu

kesediaan fasilitas monitoring kardiovaskuler dan respiratori, frekuensi pemberian jarang dan durasi panjang ketika pemberian makan, pemberian ASI/formula yang dikentalkan meskipun cara ini masih dianggap pro kontra (Agustus et al., 2020).

2. Tata Laksana Farmakologis

Pemberian terapi farmakologis pada bayi dipertimbangkan saat penanganan konservatif tidak berhasil. Pendekatan yang cermat untuk menilai risiko dan manfaat untuk setiap obat harus dipertimbangkan sebelum memulai pengobatan (Marsubrin et al., 2019). Dua kelas utama agen farmakologis yang diberikan adalah penekanan asam dan agen prokinetik. Obat golongan penekan asam diantara antasida, antagonis reseptor histamin 2 (H₂RA), dan PPI. Penggunaan obat – obat ini pada anak-anak serupa dengan yang digunakan orang dewasa. Terkecuali adalah takaran dosis disesuaikan dengan berat badan anak dan kebutuhan. Diantara ketiga golongan obat tersebut, PPI adalah kelas penekanan asam yang paling kuat. Selain itu efek farmakologis yang diinginkan dari agen prokinetic yaitu meningkatkan kontraktilitis tubuh esofagus, meningkatkan tekan sfingter esofagus bagian bawah, dan meningkatkan laju pengosongan lambung (Esposito et al., 2015).

3. Pembedahan

Terapi bedah menjadi pilihan ketika terapi non farmakologis dan farmakologis gagal serta jika terindikasi adanya gejala yang sulit diobati atau mengalami

komplikasi GERD yang mengancam jiwa (Esposito et al., 2015).

H. Komplikasi

Komplikasi respiratori dan non respiratori merupakan dampak penyakit refluks gastroesofageal (PRGE). Komplikasi yang dapat dialami ialah pneumonia, apnea, batuk kronik, sinusitis, laryngitis, otitis media, gangguan makan atau gangguan tidur, esofagitis, hematemesis, anemia, bahkan gangguan tumbuh kembang jangka Panjang (Agustus et al., 2020).

GLOSARIUM

Apnea	:	Suatu kondisi berhentinya proses pernapasan dalam waktu singkat (beberapa detik hingga satu atau dua menit) tetapi dapat juga terjadi dalam jangka panjang
Aspirasi paru-paru	:	Peradangan pada paru-paru (pneumonia) yang disebabkan karena masuknya benda asing ke dalam paru-paru
Barret	:	Kondisi saat lapisan datar berwarna merah muda dari tabung menelan yang menghubungkan mulut ke lambung (esofagus) menjadi rusak oleh refluks asam
Bolus	:	Sebuah massa makanan yang siap ditelan atau dilewatkan di sepanjang usus
Desaturasi oksigen	:	Penurunan saturasi oksigen dapat berdampak pada fungsi tubuh secara keseluruhan
Endoskopi	:	prosedur medis yang dilakukan dengan memasukkan alat khusus ke dalam organ internal Anda
Esofaginitis	:	Peradangan pada kerongkongan atau lapisan esofagus
Hematemesis	:	Kondisi ketika terdapat darah di dalam muntah
Involunter	:	Gerakan yang tidak sesuai dengan kemauan, tidak dikehendaki, dan tidak bertujuan
Muntah	:	Respon motoric otonom dan volunteer terkoordinasi yang menyebabkan pengusiran paksa isi lambung melalui mulut
Onset	:	Serangan atau permulaan
Peristaltik	:	Gerakan otot-otot yang berkontraksi untuk

	mendorong makanan sepanjang saluran pencernaan
Peristaltik primer	: Respons utama esofagus terhadap refluks, adalah
Peristaltik sekunder	: Kejadian meliputi motorik pertama terkait bersihan asam dan berperan sebagai bersihan selama tidur
Prematur	: Kelahiran yang terjadi sebelum minggu ke-37 atau lebih awal dari hari perkiraan lahir
Refluks	: Apabila asam lambung dari perut mengalir kembali ke dalam esofagus (saluran makanan atau kerongkongan)
Regurgitasi	: Keluarnya isi refluks ke dalam faring, mulut, atau keluar dari mulut
Striktur	: Penyempitan saluran

DAFTAR PUSTAKA

- Agustus, M., Poerwanto, P. G. D., & Astria, Y. (2020). *Severe Gastroesophageal Reflux Disease in Malnourished Children with History of Prematurity*. *XXXVI(2)*, 63–70.
- Esposito, C., Roberti, A., Escolino, M., Cerulo, M., Settini, A., Farina, A., Vecchio, P., Di Mezza, A., & Turra, F. (2015). Management of gastroesophageal reflux disease in pediatric patients: a literature review. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*, 1. <https://doi.org/10.2147/phmt.s46250>
- Gonzalez Ayerbe, J. I., Hauser, B., Salvatore, S., & Vandenas, Y. (2019). Diagnosis and management of gastroesophageal reflux disease in infants and children: From guidelines to clinical practice. *Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition*, 22(2), 107–121. <https://doi.org/10.5223/pghn.2019.22.2.107>
- Hunt, R., Canada, U. /, Armstrong, D., Peter, C., Australia, K., Afihene, M., Abate, G., Ethiopia, B., India, S. B., Chen, M.-H., Myung, C., Choi, G., Angelita, K., Melo, C., Kwong, B., Fock, M., Hongo, M., Aamir, J., Pakistan, K., ... Netherlands, A. L. (2015). *World Gastroenterology Organisation Global Guidelines GERD Global Perspective on Gastroesophageal Reflux Disease*. October. <http://www.spg.pt/wp-content/uploads/2015/07/2015-Gastroesophageal-Reflux-Disease-GERD.pdf>
- Marsubrin, P. M. T., Mulyana, K., & Roeslani, R. D. (2019). Review: Gastroesophageal Reflux in Preterm Infants. *Majalah Kedokteran UKI*, 35(3), 128–36.
- Rahman, A. A., Maulidina, W., & Kosasih, E. D. (2018). Gambaran

Terapi Awal Pada Pasien Gerd (Gastroesophageal Initial Therapy For Gerd (Gastroesophageal Reflux Disease) Patients In Internist Departement Of Rsud Dr . Soekardjo. *Jurnal Kesehatan Poltekkes Kemenkes RI Pangkal Pinang*, 2(6), 69–76.

Rosen, R. D., & Winters, R. (2022). Physiology, Lower Esophageal Sphincter. In *StatPearls [Internet]*. StatPearls Publishing.

Saputera, M. D., & Budianto, W. (2017). Diagnosis dan Tatalaksana Gastroesophageal Reflux Disease (GERD) di Pusat Pelayanan Kesehatan Primer. *Journal Continuing Medical Education*, 44(5), 329–332.

Bab 20

▶ **RESPIRATORY SYNCYTIAL VIRUS (RSV)**

Sri Mudayatiningsih, S.Kp.,M.Kes.

A. Konsep Dasar *Respiratory syncytial Virus (RSV)*

1. Sejarah

Respiratory Syncytial Virus (RSV) ditemukan pertama tahun 1956 yang berasal dari hasil isolasi yang dilakukan oleh para ahli pada populasi simpase dengan penyakit pernapasan yang dinamai dengan virus (*chimpanzee Coryza Agent*), kemudian tahun 1957 oleh Robert M.Chanock virus ini diidentifikasi pada anak-anak dengan penyakit pernapasan serta berdasarkan hasil studi antibodi manusia pada bayi dan anak-anak diketahui bahwa infeksi virus ini terjadi umumnya di awal kehidupan. Virus ini kemudian berganti nama menjadi human orthopneumovirus, atau *human respiratory syncytial virus (RVS)*. Berdasarkan *center for disease control and prevention (CDC)* 2013 RVS ini menyebabkan infeksi parah mirip dengan influenza, umumnya bersirkulasi dari musim gugur hingga musim semi dengan puncaknya di bulan januari (Fumihiro Kodama, MDa, David A, Robin L.P, Jump, MD, Phd., 2017).

2. Epidemiologi

RVS menyebabkan morbiditas dan mortalitas yang signifikan di seluruh dunia dan merupakan penyebab utama pneumonia dan bronkiolitis pada bayi. Diperkirakan menyebabkan 30 juta infeksi saluran pernapasan akut dan lebih dari 60.000 kematian anak di seluruh dunia setiap tahun. (Nair H, *et al* 2010, Hall CB, *et al.* 2009). RVS ini menjadi beban utama penyakit pada kelompok usia di bawah 5 tahun dan mempunyai dampak yang cukup besar pada berbagai risiko populasi dewasa juga. (Branche AR, Falsey AR. 2015. Falsey AR, Hennessey PA, Formica MA, Cox C, Walsh EE. 2005)

3. Pengertian

Respiratory Syncytial Virus (RSV) atau *human respiratory syncytial virus* (hRSV) dan *human orthopneumovirus* adalah virus umum yang menular dan menyebabkan infeksi pada saluran pernapasan serta menginfeksi setengah dari semua bayi dalam tahun pertama kehidupan. Virus ini adalah RNA beruntai tunggal non segmental,, dan berasal dari sel besar yang dikenal dengan *syncytia* yang terbentuk ketika sel yang terinfeksi menyatu. RSV memiliki kualitas patogenik menjadi penyebab akibat interaksi faktor spesifik virus dan inangnya dengan virulensi yang berbeda, ukuran inokulum, family riwayat asma atau hiperaktivitas saluran napas dan *anomaly immunologis* pejamu. (Robert C. Welliver., MD., 2003).

4. Tanda dan gejala

Tanda dan gejala yang sering dijumpai pada anak-anak adalah adanya infeksi saluran pernapasan bagian atas yang ringan hingga infeksi saluran pernapasan bagian bawah yang parah dan bisa mengancam jiwa sehingga memerlukan rawat inap. Dengan presentasi yang bervariasi tergantung usia dan status kekebalan. Infeksi ini bisa terjadi berulang dan bayi berada pada resiko tertinggi untuk infeksi simtomatik. Infeksi RSV pada anak-anak sebagian besar bisa sembuh sendiri dengan tanda dan gejala saluran pernapasan atas terdapat sumbatan pada hidung, pilek, coryza, batuk dan demam ringan (Smyth RL, Openshaw PJM, 2006). Pada pemeriksaan hampir 70% bisa kita jumpai pilek dengan hidung tersumbat selama 2 hingga 4 hari dengan diikuti batuk yang memburuk, bising pernapasan, takipnea, crackles dan mengi terdengar pada auskultasi. Juga adanya gangguan pernapasan seperti retraksi subkostal, retraksi intercostal, mendengus, cuping hidung dan tingkat saturasi oksigen dapat menurun. Peradangan pada mukosa hidung (*rhinitis*) dan tenggorokan (*faringitis*), kemerahan pada mata (infeksi konjungtiva) dan eritema pada membran timpani. 15-50% anak-anak akan terjadi infeksi lebih serius seperti bronkiolitis, pneumonia virus serta dehidrasi akibat malaise (Tregoning JS, Schwarze J, 2010).

B. Etiologi Respiratory syncytial Virus (RSV)

1. Faktor resiko

Beberapa faktor dapat meningkatkan kerentanan terhadap infeksi RSV dan berhubungan dengan perjalanan penyakit yang lebih parah (Thomsen SF, Sten Ball LG, Skytthe A, Backer V, Bisgaard H, 2008) adalah:

- a. Kelahiran prematuritas
- b. Komorbiditas (jantung dan pernafasan)
- c. imunodefisiensi
- d. Berat badan lahir rendah
- e. Jenis kelamin laki-laki
- f. Memiliki kakak laki-laki
- g. Ibu merokok selama kehamilan
- h. Riwayat atopi (kecenderungan untuk mengembangkan penyakit alergi)
- i. Tidak menyusui
- j. Kondisi lingkungan keluarga (kerumunan rumah tangga)
- k. Polusi udara

2. Virus RNA untai tunggal berindra negatif

Nama ilmiah spesies virus ini adalah *human ortho pneumovirus* yang identik dengan *human respiratory syncytial virus* (hRSV) yang disebut RSV. Virus ini termasuk dalam genus *Orthopneumovirus*, Family *Pneumoviridae*, ordo *Mononegavirales*. Nama *syncytia* berasal dari protein F pada permukaan virus yang menyebabkan membrane sel bergabung dan berinti banyak yang besar. Adanya korelasi antara tingkat replikasi virus dan keparahan

infeksi (De Vincenzo JP, *et al.* 2010, El Saleeby CM *et al* 2011). Tidak seperti virus lain kekebalan terhadap infeksi RSV tidak lengkap dan berumur pendek beserta reinfeksi umum terjadi sepanjang hidup.

C. Mekanisme Penularan dan Patogenesis Respiratory Syncytial Virus (RSV)

1. Mekanisme penularan

RSV sangat menular dan dapat menyebabkan wabah dari transmisi komunitas dan rumah sakit, jika setiap orang yang terinfeksi RSV, diperkirakan rata-rata 5 sampai 25 orang yang tidak terinfeksi akan terinfeksi. Penyebaran ini terjadi ketika orang yang terinfeksi batuk atau bersin, akan melepaskan tetesan yang terkontaminasi ke udara. Penularan terjadi jika tetesan ini bersentuhan dengan mata, hidung atau mulut orang lain melalui partikel atau kontak langsung, dengan masa inkubasi 2 sampai 8 hari setelah terinfeksi biasanya akan menular selama 3 sampai 8 hari, namun pada bayi atau orang dengan kekebalan yang lemah virus ini akan terus menyebar hingga 4 minggu (bahkan setelah mereka tidak menunjukkan gejala. RSV dapat bertahan selama waktu yang lama pada kulit, kain dan benda sehingga menyebabkan penyebarannya (Hall CB, 2001).

2. Patogenesis

Transmisi virus setelah melalui hidung atau mata, akan menginfeksi sel epitel kolumnar bersilia dari saluran napas atas dan bawah virus secara khusus akan menargetkan sel bersilia dari bronkiolus. RSV terus bereplikasi di dalam sel bronkial selama 8 hari, setelah hari pertama sel yang terinfeksi akan menjadi lebih bulat dan akhirnya terkelupas ke bronkiolus yang lebih kecil dari saluran napas bagian bawah. Proses perubahan ini menyebabkan penyebaran virus dari saluran napas atas ke bawah. Infeksi ini menyebabkan peradangan umum di dalam paru-paru, termasuk migrasi dan infiltrasi sel-sel inflamasi (sel monosit dan sel T infiltrasi), nekrosis epitel, edema submukosa dan peningkatan produksi lendir atau mucus (Wu W, *et al*, 2011). Peradangan dan kerusakan sel cenderung tidak merata, sel epitel yang terkelupas, sumbatan lendir dan sel-sel kekebalan yang terakumulasi menyebabkan obstruksi saluran napas bagian bawah (Collins PL, Graham BS, 2008).

3. Penentuan diagnosis RSV

Berbagai tes laboratorium untuk diagnosis infeksi RSV, tetapi *American Academy of Pediatrics* (AAP) tidak merekomendasikan penggunaan tes laboratorium secara rutin untuk mendiagnosis bronchiolitis RSV, yang utama harus didasarkan pada penilaian gejala karena banyaknya

virus dan bakteri infeksi pernapasan akut yang menyebabkan gejala mirip RSV (Ralston S, *et al*, 2014). Konfirmasi infeksi RSV diperlukan pada kelompok berisiko tinggi untuk menentukan keputusan klinis. adapun beberapa pengujian yang bisa dilakukan adalah

a. Tes antigen

Pengujian yang diambil dari swab nasofaring atau aspirasi antigen untuk deteksi fragmen antigen RSV dengan melihat secara fluoresensi protein berlabel di bawah mikroskop. Pengujian ini secara keseluruhan sangat sensitif pada anak-anak (80-90%) tetapi secara substansial kurang dapat diandalkan pada anak-anak yang lebih tua dan orang dewasa yang memiliki sedikit pelepasan virus. Kadang ditemukan positif palsu lebih tinggi diluar musim RSV puncak, seperti di bulan-bulan musim panas (Chartrand C. *et al*. 2015).

b. Kultur virus adalah teknik lama untuk mendiagnosa infeksi RSV, kultur tabung ini sangat efisien dan komprehensif dalam melihat kerentanan antivirus (Leland DS, Ginocchio CC, 2007)

c. Deteksi Asam Nukleat, untuk mengidentifikasi penyebab organisme di ISPA dan mempunyai kecepatan dan akurasi lebih dibandingkan dengan kultur virus dan deteksi antigen. Tetapi tidak semua laboratorium mempunyai peralatan

dan keterampilan pada pemeriksaan ini (Chartrand C, et al, 2015).

- d. Tes serologi dalam mendiagnosis RSV pada anak dibatasi oleh transfer pasif antibodi ibu.

D. Komplikasi RSV Jangka Panjang pada Anak

Selain beban kesehatan yang signifikan dari infeksi RSV akut, adanya konsekuensi jangka panjang pada fungsi pernapasan dengan perkembangan persisten penyakit saluran napas, meskipun hubungan ini belum jelas tetapi adanya hubungan antara infeksi RSV pada bayi dan mengi, alergi dan asma, kadang bertahan sampai dewasa (Sigur N, *et al*,2010, Smyth RL, Openshaw PJM, 2006, Meissner HC, *et al*, 2016). Hasil pemeriksaan didapatkan adanya batuk, sesak napas, stridor dan RSV positif bisa terjadi hingga usia tiga tahun. Dan peningkatan prevalensi mengi pada anak ini hingga usia 11 tahun dan terus menerus mengalami gangguan fungsi paru sampai usia 13 tahun (Stein RT, et al, 199).

E. Pencegahan Infeksi Respiratory Syncytial Virus (RSV)

1. Tindakan pencegahan umum

Pencegahan utama dengan menghindari kontak dekat dengan individu yang terinfeksi. Di lingkungan komunitas atau di tempat penitipan anak melakukan pencucian tangan dengan hati-hati. Sedangkan di rumah sakit penerapan kepatuhan ketat terhadap tindakan pengendalian infeksi untuk mencegah

penyebaran RSV ke individu yang beresiko tinggi, desinfektan menggunakan alkohol untuk dekontaminasi tangan.

2. *Supportive*

American Academy of Pediatrics (AAP) merekomendasikan *nebulized saline* sebagai pengobatan opsional pada anak yang dirawat lebih dari 72 jam, pemberian tambahan oksigen non invasive, cairan intravena atau nasogastrik jika ada dehidrasi. Sedangkan tindakan fisioterapi dada tidak direkomendasikan, (Ralston S, et al, 2014)

3. Imuno Profilaksis

Vaksin untuk melawan RSV sampai saat ini tidak ada, imunisasi pasif (immunoglobulin) untuk memberikan kekebalan pasif dalam mencegah infeksi RSV dan rawat inap pada bayi dengan resiko tinggi. *American Academy of Pediatrics* (AAP 2014) merekomendasikan profilaksis RSV dengan palivizumab selama musim RSV untuk mengurangi tingkat rawat inap dan penyebab kematian pada anak resiko tinggi yaitu :

- a. Bayi yang lahir pada usia kehamilan 28 minggu 6 hari dan <12 bulan pada awal musim RSV
- b. Bayi <12 bulan dengan penyakit paru-paru kronis prematuritas
- c. Bayi 12 bulan dengan penyakit jantung bawaan yang signifikan secara hemodinamik
- d. Bayi <24 bulan penyakit paru kronis prematuritas yang memerlukan terapi medis

- e. Juga dapat dipertimbangkan pada bayi dengan kelainan jalan napas kongenital, gangguan neuromuskular, cystic fibrosis, imunokompromais parah, transplantasi jantung

F. Perawatan Infeksi *Respiratory Syncytial Virus (RSV)*

Pengobatan infeksi RSV difokuskan pada perawatan suportif diberikan pada bayi yang dirawat di rumah sakit. Termasuk memantau pernapasan atau menggunakan penghisap atau *Nebulizer hypertonic saline* untuk mengeluarkan sekresi dari saluran napas bagian atas sehingga mencegah obstruksi jalan napas. Pemberian oksigen melalui kanula hidung atau masker wajah untuk meningkatkan aliran udara. Intubasi dan ventilasi mekanis untuk mendukung pernapasan diberikan pada kasus gagal napas. Cairan secara oral atau infus dapat diberikan dengan tanda-tanda dehidrasi. Juga dilakukan kolaborasi dengan pemberian terapi spesifik virus untuk meningkatkan imunitas, anti inflamasi, bronkodilator dan antibiotic (Kaslow RA, Stanberry LR, LeDuc JW, 2014).

GLOSARIUM

RNA	: Molekul polimer yang terlibat dalam berbagai peran biologis dalam mengkode regulasi dan ekspresi gen
Inang	: Organisme yang menampung virus, parasit, partner mutualisme, komensalisme, dan menyediakan makanan dan tempat berlindung.
Virulensi	: Takaran suatu kemampuan mikroorganisme (virus) untuk menimbulkan penyakit
Coryza	: Peradangan akut membrane mukosa rongga hidung
Crackles	: Bunyi bergelembung atau berderak yang berasal dari pangkal paru-paru.
Takipnea	: Bernapas dengan cepat dimana frekuensi napas pada bayi 0 sampai 12 bulan lebih dari 60x/menit
Imunokompromais	: Suatu kondisi melemahnya sistem imun yang ditandai dengan defek sistem imun seluler

DAFTAR PUSTAKA

- Control for Disease Control and Prevention (CDC) (2013). *Respiratory Syncytial Virus Activity-United States, July 2011-January 2013,MMWR Morb Mortal WKly Rep.,62(8):141-4*
- Chartrand C, Tremblay N, Renaud C, Papenburg J. *Diagnostic accuracy of rapid antigen detection tests for respiratory syncytial virus infection: systematic review and meta-analysis. Journal of Clinical Microbiology. [Online] 2015;53(12): JCM. 01816-15. Available from: 10.1128/JCM.01816-15* (2016). *Filosofi Kami. https://www.ibi.or.id/id/article_view/A20150112002/filosofi-kami.html*
- Branche AR, Falsey AR. *Respiratory syncytial virus infection in older adults: an under-recognized problem. Drugs & aging. [Online] 2015;32(4): 261-269. Available from: 10.1007/s40266-015-0258-9 PubMed PMID: 25851217* Kementarian RI. (2010). .
- Collins PL, Graham BS. *Viral and Host Factors in Human Respiratory Syncytial Virus Pathogenesis. The Journal of Virology. 2008;82: 2040-2055. PubMed PMID: 17928346* Permenkes RI. (2014).
- DeVincenzo JP, Wilkinson T, Vaishnav A, Cehelsky J, Meyers R, Nochur S, et al. *Viral load drives disease in humans experimentally infected with respiratory syncytial virus. American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine. [Online] 2010;182(10): 1305-1314. Available from: 10.1164/rccm.201002-0221OC PubMed PMID: 20622030* Saifuddin, A. B., Affandi, B., & Lu, E. R. (2002).
- El Saleeby CM, Bush AJ, Harrison LM, Aitken J a, Devincenzo JP.

- Respiratory syncytial virus load, viral dynamics, and disease severity in previously healthy naturally infected children. The Journal of infectious diseases.* [Online] 2011;204(7): 996–1002. Available from: 10.1093/infdis/jir494 PubMed PMID: 21881113.
- Falsey AR, Hennessey PA, Formica MA, Cox C, Walsh EE. Respiratory Syncytial Virus Infection in Elderly and High-Risk Adults. *New England Journal of Medicine.* [Online] 2005;352(17): 1749–1759. Available from: 10.1056/NEJMoa043951 PubMed PMID: 15858184.
- Nair H, Nokes DJ, Gessner BD, Dherani M, Madhi S a, Singleton RJ, et al. Global burden of acute lower respiratory infections due to respiratory syncytial virus in young children: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet.* [Online] Elsevier Ltd; 2010;375(9725): 1545–1555. Available from: 10.1016/S0140-6736(10)60206-1
- Sigurs N, Aljassim F, Kjellman B, Robinson PD, Sigurbergsson F, Bjarnason R, et al. Asthma and allergy patterns over 18 years after severe RSV bronchiolitis in the first year of life. *Thorax.* [Online] 2010;65(12): 1045–1052. Available from: 10.1136/thx.2009.121582 PubMed PMID: 2058141
- Hall CB. Respiratory syncytial virus and parainfluenza virus. *The New England Journal of medicine.* [Online] 2001;344(25): 1917–1928. Available from: 10.1056/NEJM200106213442507 PubMed PMID: 11419430.
- Hall CB, Weinberg G a, Iwane MK, Blumkin AK, Edwards KM, Staat M a, et al. The burden of respiratory syncytial virus infection in young children. *N Engl J Med.* [Online] 2009;360(6): 588–598. Available from: 10.1056/NEJMoa0804877 PubMed PMID: 19196675
- Meissner HC, Ingelfinger JR, Meissner HC. Viral Bronchiolitis in

- Children. *New England Journal of Medicine*. [Online] 2016;374(1): 62–72. Available from: 10.1056/NEJMra1413456 PubMed PMID: 26735994
- Stein RT, Sherrill D, Morgan WJ, Holberg CJ, Halonen M, Taussig LM, et al. Respiratory syncytial virus in early life and risk of wheeze and allergy by age 13 years. *Lancet* (London, England). [Online] 1999;354(9178): 541–545. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10470697>
- Smyth RL, Openshaw PJM. Bronchiolitis. *The Lancet*. [Online] 2006;368(9532):312–322. Available from: 10.1016/S0140-6736(06)69077-6
- Thomsen SF, Stensballe LG, Skytthe A, Kyvik KO, Backer V, Bisgaard H. Increased concordance of severe respiratory syncytial virus infection in identical twins. *Pediatrics*. [Online] 2008;121(3): 493–496. Available from: 10.1542/peds.2007-1889 PubMed PMID: 18310197.
- Tregoning JS, Schwarze J. Respiratory viral infections in infants: causes, clinical symptoms, virology, and immunology. *Clinical microbiology reviews*. [Online] 2010;23(1): 74–98. Available from: 10.1128/CMR.00032-09 PubMed PMID: 20065326
- Leland DS, Ginocchio CC. Role of cell culture for virus detection in the age of technology. *Clinical Microbiology Reviews*. [Online] 2007;20(1): 49–78. Available from: 10.1128/CMR.00002-06 PubMed PMID: 17223623.
- Ralston S, Lieberthal a, H M, Alverson B, Bailey J, Gadomski a, et al. Clinical Practice Guideline : The Diagnosis, Management, and Prevention of Bronchiolitis. *Pediatrics*. [Online] 2014;134: e1474–e1502. Available from: 10.1542/peds.2014-2742 PubMed PMID: 25349312.
- Wu W, Munday DC, Howell G, Platt G, Barr JN, Hiscox J a.

Characterization of the Interaction between Human Respiratory Syncytial Virus and the Cell Cycle in Continuous Cell Culture and Primary Human Airway Epithelial Cells. *Journal of virology*. [Online] 2011;85(19): 10300–10309. Available from: 10.1128/JVI.05164-11 PubMed PMID: 21795354

Fumihiko Kodama, MDa , David A. Nace, MD, MPHb , Robin L.P. Jump, MD, PhD. *Infect Dis Disease Clinical N Am* 31 (2017) 767–790
<http://dx.doi.org/10.1016/j.idc.2017.07.006>
id.theclinics.com 0891-5520/17/Published by Elsevier Inc

Robert C. Welliver, M.D., Children's Hospital of Buffalo, 219 Bryant St., Buffalo, NY 14222. Fax 716-888-3804; E-mail rwelliver@upa.chob.edu.

Bab 21

▶ **GASTROENTERITIS**

Ernauli Meliyana., S.Kep., Ns., M.Kep.

A. Definisi

Gastroenteritis adalah inflamasi yang terjadi pada mukosa saluran gastrointestinal yang ditandai dengan adanya diare dan muntah. Diare merupakan frekuensi buang air besar yang meningkat dan terjadi lebih dari 3x serta dengan konsistensi yang lembek dan encer karena kandungan air pada feses > 200 ml/24 jam yang berlangsung < dari 14 hari (Diskin, Arthur, 2015).

Gastroenteritis Akut merupakan kumpulan dari infeksi pada saluran pencernaan yang disebabkan oleh bakteri, virus dan parasit yang bisa masuk ke pencernaan melalui makanan dan minuman yang terkontaminasi oleh organisme tersebut (foodborne disease) dan juga karena terkontaminasi dari tinja serta muntahan penderita diare. (RSPI-SS 2015) Gastroenteritis akut angka kejadiannya cukup tinggi di negara berkembang dan negara maju, diperkirakan kasus tiga sampai lima miliar per tahun (Elliot, E.J., 2007).

B. Penyebab dan Penularan

Penyebabnya bisa infeksi dan non infeksi. Penyebab tertinggi kasus di Indonesia karena infeksi. Infeksi Rotavirus merupakan penyebab diare terbanyak pada anak sekitar 60-70%, bakteri sekitar 12- 20%, parasite 10 %. (Sumadi, 2020).

Foodborne disease yang disebabkan oleh bakteri diantaranya infeksi dan keracunan makanan. Infeksi makanan karena terkontaminasi bakteri yang masih hidup sedangkan keracunan makanan karena adanya toksin yang masuk ke makanan. (Mega M, Estu L , 2014)

Penularan gastroenteritis bisa terjadi secara fekal-oral yaitu melalui makanan yang tercemar oleh muntahan atau tinja penderita diare, dan kejadian diare pada anak laki-laki dan perempuan sama. Gastroenteritis penyebab terbesar kedua kematian pada anak di dunia diperkirakan 1,5 juta kasus per tahun menurut WHO (Profil Kesehatan Provinsi Jawa Timur, 2016)

C. Tanda dan Gejala Gastroenteritis Akut

Biasa bervariasi, dari penelitian didapatkan mual (93%), muntah (81 %), diare (89 %) dan disertai nyeri abdomen (76 %). Ini merupakan gejala yang sering terjadi dan dikemukakan oleh pasien. Ditemukan juga dehidrasi dari ringan sampai berat dimana membran mukosa kering dan turgor kulit tidak elastis dan terdapat perubahan status mental <10 %. Gejala radang tenggorokan, batuk dan rinorea sekitar 10 %

D. Pemeriksaan Penunjang

Pemeriksaan penunjang yang dilakukan yaitu pemeriksaan Darah dan Feses

1. Pemeriksaan darah perifer lengkap, serum elektrolit, Analisa Gas darah apabila terjadi gangguan keseimbangan asam basa dan *immunoassay* untuk

mengetahui organisme yang menginfeksi mukosa gastrointestinal.

2. Pemeriksaan feses lengkap dan untuk melihat apakah ada peningkatan leukosit dalam feses maka dilakukan pemeriksaan mikroskopis pada kasus inflammatory diarrhea

E. Penatalaksanaan

WHO menganjurkan untuk penatalaksanaan diare akut dapat diberikan zinc dimana zinc berfungsi menurunkan episode pengeluaran tinja hingga 25 % (Ganiwijaya & Rahardjo, 2016). Zinc juga sangat berpengaruh pada penyembuhan diare sehingga dapat mencegah kejadian diare berulang selama 2- 3 bulan setelah anak sembuh.

Oralit merupakan obat yang dibutuhkan untuk mencegah terjadinya dehidrasi selama diare dan sangat dianjurkan oleh WHO, sedangkan zinc hanya dibutuhkan sedikit dalam masa diare tapi sangat penting bagi normalnya fungsi tubuh karena memperbaiki proses epitelisasi yang mana pada saat diare terjadi kerusakan mukosa usus karena terjadi gangguan mukosa usus yang dipengaruhi oleh sistem kekebalan saluran pencernaan (Nursa'in, 2017).

Penggunaan antibiotik juga harus secara rasional dan memberikan dampak positif bagi angka morbiditas dan mortalitas anak. Pemberian antibiotik yang tidak rasional dapat meningkatkan resistensi, toksisitas serta efek samping serta juga terjadinya peningkatan biaya pengobatan (Febiana, 2012).

GLOSARIUM

Inflamasi	: Peradangan adalah respon alami dari sistem kekebalan tubuh terhadap cedera atau penyakit
<i>Foodborne disease</i>	: Penyakit yang disebabkan oleh makanan yang terkontaminasi oleh bakteri
Feses	: Tinja atau produk buangan saluran pencernaan yang dikeluarkan melalui anus
Rinorea	: Keluarnya cairan atau lendir kental dari hidung dan saluran pernafasan
Dehidrasi	: Keluarnya cairan tubuh yang membahayakan yang disebabkan oleh penyakit, keringat berlebih atau kurangnya asupan
Toksin	: Zat beracun yang diproduksi di dalam sel atau organisme hidup.
Kontaminasi	: Keberadaan elemen lain yang dapat merusak, mengganggu dan menginfeksi suatu material, objek fisis, lingkungan hidup, dll
Epitelisasi	: Komponen penting dalam penyembuhan luka

DAFTAR PUSTAKA

- Dinkes Jawa Timur. Profil Kesehatan Provinsi Jawa Timur Tahun 2016. .
- Diskin Arthur, Emergent Treatment of Gastroenteritis Medications, 2015 ,Diunduh dari <http://emedicine.medscape.com/article/775277-medication>, pada 29 Juni 2022
- Elliot, EJ., Acute Gastroenteritis in Children,. BMJ (Clinical Research Ed), 2007, 12 :334-35
- Febiana, T. (2012). laporan hasil karya tulis ilmiah. .
- Ganiwijaya, F., & Rahardjo, M. (2016). Sebaran kondisi sanitasi lingkungan dengan kejadian diare pada balita menggunakan sistem informasi geografis di kecamatan semarang selatan. Jurnal Kesehatan Masyarakat.
- Mega M., Estu L., H.D., 2014. Identifikasi Salmonella pada jajanan yang dijual di kantin dan luar kantin sekolah dasar. J. ilmu dan Teknol. Kesehat. 1, 141–147
- Nursa'in, S. H. (2017). gambaran penggunaan oralit dan zink pada kasus diare.
- RSPI-SS, 2015. Diare, [WWW Document]. URL RSPISS@infeksi.com
- Sumadi, A. (2020). analisis kejadian diare berdasarkan sanitasi lingkungan. 12, 12.

Bab 22

▶ OTITIS MEDIA

Dr. Luluk Widarti, S.Kep.Ns., M.Kes.

A. Pendahuluan

Otitis media (OM) adalah proses peradangan yang terjadi pada sebagian atau seluruh mukosa telinga tengah, tuba eustachius, antrum mastoid, dan sel-sel mastoid. Otitis media terbagi atas otitis media supuratif dan non supuratif. Otitis media akut termasuk kedalam jenis otitis media supuratif. Otitis Media Akut (OMA) merupakan inflamasi akut telinga tengah yang berlangsung kurang dari tiga minggu disertai dengan gejala lokal seperti demam, nyeri, pendengaran berkurang, dan keluarnya cairan. Otitis media terjadi karena aerasi telinga tengah yang terganggu, biasanya disebabkan karena fungsi tuba eustachius yang terganggu. Faktor risiko yang paling relevan untuk OMA adalah usia. Kasus OMA sering terjadi pada anak-anak. Dimana pada tahap perkembangan telinga tengah pada masa kanak-kanak, tuba eustachius memiliki posisi lebih horizontal dan memiliki drainase yang minimal dibandingkan dengan usia lebih dewasa, menyebabkan terjadinya OMA. Hal inilah sebabnya mengapa OMA lebih besar muncul pada anak-anak daripada orang dewasa.

B. Etiologi

OMA terjadi karena interaksi berbagai faktor host, alergi, faktor lingkungan, dan disfungsi Tuba Eustachius. Pertahanan tubuh pada silia mukosa tuba eustachius terganggu sehingga pencegahan invasi kuman ke dalam telinga tengah terganggu. Faktor penyebab lain adalah hipertrofi adenoid, adenoiditis kronik, palatoskisis, barotrauma, dan radang penyerta seperti sinusitis atau rhinitis.

C. Patofisiologi

Penyebab terjadi OMA salah satunya penggunaan dot saat minum susu dengan posisi kepala horizontal dengan badan yang dimana terdapat 3 bakteri patogen yang paling sering pada otitis media akut (streptococcus, pneumoniae, haemophilus influenzae, moraxella catarrhalis) yang berkolonisasi pada nasofaring mulai dari saat masa bayi dan dianggap sebagai flora normal pada tubuh manusia. Bakteri patogen ini tidak menimbulkan gejala atau keluhan sampai terjadi perubahan pada lingkungan pada nasofaring. Virus pada infeksi saluran pernafasan atas (upper tract infection) memiliki peran penting pada patogenesis dari otitis media akut ini dimana virus ini menyebabkan inflamasi pada nasofaring, yang menyebabkan perubahan pada sifat kepatuhan bakteri dan kolonisasi, dan gangguan fungsi dari tuba Eustachius.

D. Penatalaksanaan

Terapi OMA tergantung stadium penyakitnya. Pada stadium oklusi, pengobatan terutama bertujuan untuk

membuka kembali tuba eustachius, sehingga tekanan negatif pada telinga tengah hilang, sehingga diberikan obat tetes hidung HCl efedrin 0,5 % dalam larutan fisiologik untuk anak 12 tahun dan pada orang dewasa.

Stadium Presupurasi adalah antibiotika, obat tetes hidung dan analgetika. Antibiotik yang dianjurkan adalah dari golongan penisilin atau ampisilin. Antibiotik diberikan minimal 7 hari . Bila pasien alergi terhadap penisilin, maka diberikan eritromisin. Pada anak, ampisilin diberikan dengan dosis 50 – 100 mg/kgBB per hari, dibagi dalam 4 dosis, atau amoksisilin 40 mg/kgBB dibagi dalam 3 dosis, atau eritromisin 40 mg/kgBB/hari.

Pada stadium supurasi diberikan antibiotik, harus disertai dengan miringotomi, bila membran timpani masih utuh. Dengan miringotomi gejala – gejala klinis lebih cepat hilang dan ruptur dapat dihindari.

Pada stadium perforasi pengobatan yang diberikan adalah obat cuci telinga H₂O₂ 3% selama 3 – 5 hari serta antibiotik yang adekuat. Biasanya sekret akan hilang dan perforasi dapat menutup kembali dalam waktu 7 – 10 hari.

E. Simpulan

Otitis media akut adalah penyakit yang sering terjadi pada anak-anak. Penyebab otitis media akut pada anak terutama disebabkan oleh obstruksi tuba eustachius dan ISPA. Otitis media akut harus dicurigai jika menemukan anak Riwayat sakit telinga seperti menarik daun telinga, keluarnya cairan telinga, gangguan pendengaran, demam, kesulitan makan, mual dan muntah serta iritasi. Diagnosis dini dan

pengobatan yang efektif dari komplikasi adalah dasar prognosis yang baik.

GLOSARIUM

Aerasi	: Suatu proses penambahan udara/oksigen dalam air dengan cara meyemprotkan
Drainase	: Keluarnya cairan
Mastoid	: Rongga – rongga udara dan bertekstur lunak
Intrakranial	: Tekanan dalam rongga kepala
Patogen	: Agen biologis yang menyebabkan penyakit pada inangnya
Supuratif	: Peradangan akibat infeksi bakteri yang menimbulkan nanah
Transversal	: Gelombang yang arah getarnya gerak lurus dengan arah rambatnya

DAFTAR PUSTAKA

- Alkatiri, F. B. B. (2019). *Kriteria Diagnosis Dan Penatalaksanaan Otitis Media Supuratif Kronis*. *Intisari Sains Medis*, 5(1), 100–105.
- Aquinas, R. (2017). *Tatalaksana Otitis Media Efusi pada Anak*. *Cermin Dunia Kedokteran*, 44(7), 472–477.
- Arief, T., Triswanti, N., Wibawa, F. S., & Rulianta Adha, G. A. (2021). *Karakteristik Pasien Otitis Media Akut*. *Jurnal Ilmiah Kesehatan Sandi Husada*, 10(1), 7–11. <https://doi.org/10.35816/jjskh.v10i2.492>
- Arya, I. P., Pratama, A., Sudipta, I. M., Andi, K., & Saputra, D. (2019). *Gambaran Penderita Otitis Media Supuratif Kronik Di Rsup Sanglah Denpasar Tahun 2014-2016*. *E-Jurnal Medika*, 8(4), E-Jurnal Med. <https://ojs.unud.ac.id/index.php/eum/article/view/50010>
- Helmi. (2005). *Otitis Media Supuratif Kronis*. Balai Penerbit FKUI: Jakarta.
- Nazarudin, N. (2020). *Otitis Media Akut Dengan Komplikasi Mastoiditis Akut Dan Labirintitis Akut Pada Dewasa*. *Medika Kartika Jurnal Kedokteran Dan Kesehatan*, 4(Volume 4 No 1), 23–34. <https://doi.org/10.35990/mk.v4n1.p23-34>
- Yuniarti, D., Triola, S., & Fitriyasti, B. (2019). *Prevalensi Otitis Media Akut di RS Islam Siti Rahmah Padang Tahun 2017*. *Health & Medical Journal*, 1(1), 59–63. <https://doi.org/10.33854/heme.v1i1.220>

Bab 23

▶ RETINOBLASTOMA

Dr. Tri Ratnaningsih, S.Kep.Ns., M.Kes.

A. Pengertian Retinoblastoma

Retinoblastoma merupakan kanker pada retina, yaitu lapisan sensitif yang terletak pada bagian dalam mata. Apabila bisa dideteksi dini, retinoblastoma umumnya dapat ditangani dengan berhasil. Retina terbentuk dari jaringan saraf yang dapat mendeteksi cahaya saat tampak di depan mata. Retina kemudian mengirimkan sinyal melalui saraf optik ke otak, yang kemudian menginterpretasi sinyal tersebut sebagai gambar. Retinoblastoma merupakan salah satu jenis kanker mata yang langka, tapi juga merupakan jenis kanker yang paling sering terjadi pada mata anak. Kondisi ini dapat mempengaruhi satu atau kedua mata (Eva Paul Riordan, 2009).

B. Angka Kejadian Retinoblastoma

Retinoblastoma adalah penyakit yang paling umum terjadi pada anak-anak. Frekuensi 1 dari 20.000 kelahiran. Sebanyak 90% kasus penyakit ini terdiagnosis pada anak berusia di bawah 4 tahun. Selain itu, sebanyak 3 dari 4 anak yang mengidap kanker mata jenis ini hanya memiliki tumor pada 1 mata, dan sisanya memiliki 2 bola mata yang terdampak kanker. Jumlah kejadian penyakit ini pada pasien berjenis kelamin laki-laki dan perempuan sama besarnya. Penyakit ini jarang terjadi pada anak-anak di atas 6 tahun.

Angka kejadian penyakit ini pada orang dewasa juga sangat kecil (James Bruce, Chris Chew, 2006).

C. Penyebab Retinoblastoma

Retinoblastoma disebabkan oleh perubahan atau mutasi pada gen RB1. Perubahan pada gen ini menyebabkan sel-sel retina tumbuh cepat, tidak terkendali, dan merusak jaringan sekitarnya. Walaupun jarang terjadi, sel-sel kanker mata ini juga bisa menyebar (metastasis) ke organ lain. Penyebab pasti terjadinya mutasi genetik pada retinoblastoma belum dapat dipastikan. Sekitar 25% dari kasus retinoblastoma diturunkan dengan pola autosomal dominan, yaitu gen yang mengalami kelainan diturunkan oleh salah satu orang tua. Sisanya terjadi secara sporadik dan acak, tidak diturunkan dari orang tua (Straatsma, 2008).

D. Stadium

Berdasarkan standar *The International Retinoblastoma Staging System* (IRSS):

1. Stadium 0

Pada tingkatan ini, tumor atau sel-sel kanker hanya terdapat di bagian mata. Pengobatan masih dapat dilakukan tanpa prosedur operasi pengangkatan mata.

2. Stadium 1

Tumor hanya terdapat di bagian mata. Setelah prosedur bedah pengangkatan mata, tidak ada lagi sel-sel kanker yang tersisa.

3. Stadium 2
Tumor hanya terdapat di bagian mata. Setelah prosedur operasi pengangkatan mata, masih terdapat sel-sel kanker yang hanya dapat dilihat dengan mikroskop.
4. Stadium 3
Stadium 3a
Pada stadium ini, sel-sel kanker telah menyebar dari mata menuju jaringan sekitar kantung mata.
Stadium 3b
Sel-sel kanker telah menyebar dari mata menuju kelenjar-kelenjar limfa di sekitar telinga atau leher.
5. Stadium 4
Stadium ini juga dibagi menjadi dua, yaitu stadium 4a dan 4b.
Stadium 4a
Pada tingkatan ini, sel-sel kanker telah menyebar ke aliran darah, namun belum mencapai otak dan saraf tulang belakang. Tumor mungkin telah menyebar ke bagian tubuh lain, seperti tulang atau hati.
Stadium 4b
Di stadium ini, sel-sel kanker telah menyebar ke otak, saraf tulang belakang, dan bagian-bagian tubuh lainnya (Wilson, n.d.).

E. Gejala Retinoblastoma

Salah satu gejala awal dan khas dari retinoblastoma adalah munculnya “mata kucing” (Leukokoria). Leukokoria diikuti gejala dan tanda lain, seperti:

1. Mata juling (strabismus)
2. Mata merah
3. Mata bengkak, dan ukuran satu atau kedua bola mata membesar
4. Mata terasa nyeri
5. Perubahan warna iris pada mata
6. Gangguan penglihatan

(Wilson, n.d.)

F. Pemeriksaan penunjang

1. Pemindaian dengan USG , OCT (*optical coherence tomography*), MRI pada mata, atau CT scan pada mata dan tulang, untuk mengetahui lokasi kanker dan penyebarannya.
2. Tes genetik, untuk mengetahui apakah retinoblastoma diturunkan dari orang tua atau tidak.

G. Pengobatan Retinoblastoma

1. Kemoterapi
Kemoterapi bertujuan untuk membunuh sel kanker dengan menggunakan obat-obatan khusus. Pemberian obat kemoterapi bisa dilakukan dengan penyuntikan langsung ke mata, melalui pembuluh darah, atau diminum.
2. Terapi laser (*laser photocoagulation*)
Terapi laser digunakan untuk menghancurkan pembuluh darah yang memasok nutrisi ke tumor sehingga dapat mematikan sel kanker.

3. Krioterapi
Krioterapi menggunakan cairan nitrogen untuk membekukan sel kanker sebelum diangkat. Krioterapi bisa dilakukan beberapa kali hingga sel kanker hilang seluruhnya.
4. Radioterapi
Ada 2 jenis terapi radiasi yang dapat dilakukan, yaitu:
 - a. Terapi radiasi eksternal, dengan memfokuskan sinar radiasi dari luar tubuh
 - b. Terapi radiasi internal, menggunakan zat radioaktif yang dimasukkan ke dalam tubuh untuk menghentikan pertumbuhan sel-sel kanker
5. Operasi
Operasi dijalankan dengan beberapa tahapan, mulai dari pengangkatan bola mata yang terkena kanker (enukleasi). Setelah itu, sebuah bola mata buatan (implan) atau akan dipasang dan disambungkan dengan otot-otot mata (Boesoirie shinta Fitri, Mahdiani Sally, Yunard Ardiella, 2020).

H. Komplikasi Retinoblastoma

Jika tidak segera ditangani, retinoblastoma dapat menyebabkan komplikasi berupa:

1. Penyebaran kanker ke jaringan dan organ lain (metastasis)
2. Ablasi retina
3. Perdarahan pada bola mata
4. Glaukoma

5. Peradangan jaringan bola mata dan sekitarnya (selulitis orbita)
6. Phthisis bulbi
7. Buta

I. Pencegahan Retinoblastoma

Pemeriksaan mata secara rutin, terutama pada anak yang memiliki anggota keluarga dengan riwayat retinoblastoma. Bagi Anda yang sedang merencanakan kehamilan namun memiliki riwayat retinoblastoma dalam keluarga, tidak ada salahnya untuk melakukan tes genetic (Downie, 2017).

GLOSARIUM

Retina	: lapisan sangat tipis di bagian belakang bola mata yang sensitif terhadap cahaya
Gen	: unit pewarisan sifat bagi organisme hidup
Tumor	: istilah yang tidak spesifik namun sering digunakan untuk mendeskripsikan kumpulan jaringan abnormal yang padat atau berisi cairan
Genetika	: cabang biologi yang mempelajari pewarisan sifat gen pada organisme maupun sub organisme
Krioterapi	: sebuah prosedur medis yang digunakan untuk menangani berbagai jenis tumor, baik tumor jinak (non kanker), prakanker, atau ganas (kanker), yang terletak di permukaan maupun di organ dalam tubuh
Metastase	: penyebaran sel kanker dari satu organ atau jaringan tubuh ke organ atau jaringan tubuh lainnya
Jaringan	: sekelompok sel yang memiliki struktur yang sama dan bertindak bersama-sama untuk melakukan fungsi tertentu.

DAFTAR PUSTAKA

- Boesoirie shinta Fitri, Mahdiani Sally, Yunard Ardiella, A. Y. (2020). *Sistem Indra THTKL dan Mata*. Departemen IKM,FKUI, Jakarta.
- Downie, R. (2017). Dads and Dyads : stress and coping when a child has Retinoblastoma. *Journal of Pediatric Oncology Nursing*, 24(3), 152–165. <https://ir.lib.uwo.ca/etd/4678/>
- Eva Paul Riordan, W. J. P. (2009). *Oftalmologi Umum* (EGC (ed.)).
- James Bruce, Chris Chew, A. B. (2006). *Oftalmologi*. penerbit Erlangga.
- Straatsma, B. R. (2008). Clinical ophthalmic oncology. In *British Journal of Ophthalmology* (Vol. 92, Issue 3). <https://doi.org/10.1136/bjo.2007.130021>

Bab 24

▶ **NECROTIZING ENTEROCOLITIS (NEC)**

Yunita Kholilaili Saras Wati, S. Tr. Keb., M.Kes.

A. Definisi Necrotizing Enterocolitis (NEC)

Necrotizing enterocolitis (NEC) adalah penyakit kegawatdaruratan pada saluran cerna yang mematikan ditandai dengan berbagai kerusakan usus dan paling sering terjadi pada bayi prematur atau berat badan lahir rendah (Niño et al., 2016). Menurut (Bellodas & Mark, 2019) Enterokolitis nekrotikans (EKN) adalah penyakit radang usus akut pada bayi baru lahir terutama pada bayi prematur dan merupakan penyebab utama morbiditas dan mortalitas di unit perawatan intensif neonatal.

B. Insidens

Enterokolitis nekrotikans (EKN) atau NEC mempengaruhi bayi baru lahir dengan laju 1-3 per 1000 kelahiran per tahun di Amerika Utara. Sebuah studi rumah sakit dengan populasi beskala besar yang dikordinasi oleh jaringan penelitian neonatal di Eropa, Amerika Utara, Australia dan Selandia Baru telah menyatakan kejadian NEC tertinggi hingga 13% di antara bayi yang lahir pada usia kehamilan 33 minggu atau yang berat lahirnya 2,500 g (Niño et al., 2016). Dengan insiden sekitar 7% pada bayi dengan BB < 1500 g dan mortalitas hingga 30% (Verma & Kota, 2019).

C. Etiologi dan Faktor Risiko

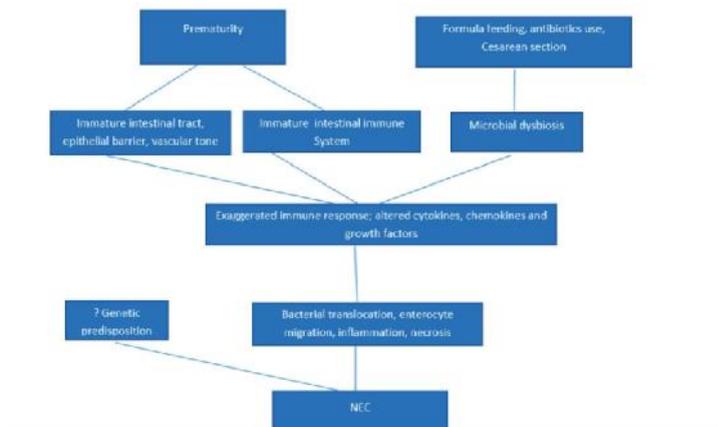
Sejauh ini, penyebab pasti dari NEC tidak diketahui. Beberapa teori mencoba menjelaskan terjadinya nekrosis dan perforasi pada saluran cerna bayi baru lahir yang menderita NEC. Beberapa teori tersebut antara lain teori gangguan peredaran pada saluran cerna, pengaruh hipoksia dan iskemia, perkembangan proses inflamasi, pengaruh jenis dan jumlah pemberian minum, serta pengaruh flora normal dan pembentukan koloni bakteri, kematangan dan kekebalan, dan peran faktor genetik pada bayi baru lahir (Nino et al., 2016).

Faktor yang berhubungan dengan janin (Niño et al., 2016): Prematuritas (risiko tertinggi dengan usia kehamilan terendah), Berat badan lahir sangat rendah (<1.500g), Skor apgar rendah pada 5 menit pertama kelahiran, pemberian susu formula, ventilasi mekanik, cacat bawaan (penyakit jantung bawaan, patent ductus arteriosus, gastroschisis), Intervensi farmakologis (Indometasin, antagonis reseptor histamin, penggunaan antibiotik empiris berkepanjangan (≥5 hari)), Penggunaan bersamaan dengan indometasin dan glukokortikoid, tokolisis indometasin, dan anemia.

Faktor yang berhubungan dengan ibu, yaitu: Status HIV-positif, penyalahgunaan obat-obatan terlarang (termasuk opiat, cannabinoids dan kokain), korioamnionitis, persalinan pervaginam.

D. Patologi

NEC terutama mempengaruhi ileum dan usus besar, lokasi yang paling umum adalah daerah ileocecal



Gambar 1. Presentasi skema patogenesis NEC (Nino et al., 2016)

E. Pencegahan

Manajemen klinis NEC terutama ditujukan pada pencegahan. Pemberian makan yang konservatif dan pemberian ASI serta menghindari pemberian susu formula berbasis susu sapi mengurangi kejadian NEC. ASI memiliki beberapa protein bioaktif yang memiliki sifat anti-inflamasi dan mengandung berbagai senyawa yang mendorong pertumbuhan epitel usus, dan memodifikasi mikrobiota usus. Pemberian probiotik juga telah terbukti mengurangi kejadian NEC (Alfaleh & Anabrees, 2014).

Pemberian probiotik, menghindari asam blocker, dan penggunaan antimikroba yang bijaksana serta rasional tetap menjadi pencegahan utama NEC (Duchon et al., 2021).

F. Pengobatan selama Necrotizing Enterocolitis

1. Terapi konservatif

Prinsip manajemen konservatif adalah Kasus-kasus yang teridentifikasi mencurigakan, yaitu: pasien dengan tanda dan gejala NEC, hal ini dipantau secara ketat di unit perawatan intensif neonatal. Pasien dengan NEC harus puasa (nol per dosis oral). Nutrisi enteral harus segera dimulai kembali ketika perbaikan klinis membaik. Pemasangan OGT untuk dekompresi usus Pantau aspirasi lambung. Nutrisi parenteral lengkap untuk Kalori selama puasa. Pemeriksaan radiasi abdomen posisi belakang atau samping.

2. Terapi medis

Penggunaan antibiotik spektrum luas bakteri gram negatif dan anaerobik jangka waktu 7-14 hari tergantung pada klinis pasien. Obat anti jamur dapat dipertimbangkan untuk pasien yang tidak merespon atau mengalami perforasi. Hasil kultur darah dan drainase peritoneum memfokuskan pilihan antibiotic (Villamor-Martinez et al., 2020)(Li et al., 2019).

3. Terapi bedah

Indikasi pembedahan adalah pneumoperitoneum, massa abdomen dengan obstruksi persisten, dan gagal respons terhadap terapi konservatif yang optimal. Jika Ada pneumoperitoneum yang dikonfirmasi dua opsi, yaitu pemasangan saluran drainase peritoneum atau laparotomi (Hackam et al., 2019).

GLOSARIUM

Hipoksia	: kondisi rendahnya kadar oksigen di dalam sel-sel tubuh
Iskemia	: kekurangan aliran darah ke jaringan atau organ tubuh akibat gangguan darah
Inflamasi	: reaksi kekebalan alami yang dimiliki tubuh untuk melawan berbagai penyakit atau mikroorganisme jahat
Flora normal	: mikroorganisme yang bertempat pada suatu wilayah tanpa menyebabkan penyakit pada inang yang ditempati
Prematuritas	: neonatus yang lahir pada usia gestasi kurang dari 37 minggu (neonatus kurang bulan/NKB)
Patent ductus arteriosus	: kelainan pada bayi berupa pembuluh yang menghubungkan arteri pulmonalis kiri dengan aorta descendens tetap terbuka
Gastroschisis	: kelainan bayi baru lahir berupa organ pencernaan berada di luar area tubuh
Anemia	: jumlah darah merah dalam tubuh kurang dari normal
HIV	: virus yang merusak sistem kekebalan tubuh dengan menginfeksi dan menghancurkan sel CD4

Korioamnitis	: Infeksi pada air ketuban dan plasenta selama masa kehamilan
Ileum	: bagian terakhir dari usus halus
Ileocecal	: katup pada persambungan ileum dengan sekum yang sebagian mencegah refluks
Epitel usus	: jaringan sel yang melapisi usus besar dan halus
Probiotik	: suplemen untuk membantu melindungi dan memelihara sistem pencernaan terutama usus dan lambung

DAFTAR PUSTAKA

- Alfaleh, K., & Anabrees, J. (2014). Probiotics for Prevention of Necrotizing Enterocolitis in Preterm Infants (Review). *John Wiley & Sons*, 4.
- Bellodas, J., & Mark, S. (2019). Necrotizing enterocolitis. *Neurogastroenterology & Motility*, 31(January), 1–6. <https://doi.org/10.1111/nmo.13569>
- Duchon, J., Barbian, M. E., & Denning, P. W. (2021). Necrotizing Enterocolitis. *Clinics in Perinatology*, 48(2), 229–250. <https://doi.org/10.1016/j.clp.2021.03.002>
- Hackam, D. J., Sodhi, C. P., & Good, M. (2019). New Insights Into Necrotizing Enterocolitis: From Laboratory Observation to Personalized Prevention and Treatment. *Journal of Pediatric Surgery*, 54(3), 398–404. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2018.06.012>
- Li, B., Hock, A., Wu, R. Y., Minich, A., Botts, S. R., Lee, C., Antounians, L., Miyake, H., Koike, Y., Chen, Y., Zani, A., Sherman, P. M., & Pierro, A. (2019). Bovine Milk-Derived Exosomes Enhance Goblet Cell Activity and Prevent the Development of Experimental Necrotizing Enterocolitis. *PLoS ONE*, 14(1), 1–12. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0211431>
- Niño, D. F., Sodhi, C. P., & Hackam, D. J. (2016). Necrotizing enterocolitis: New insights into pathogenesis and mechanisms. *Nature Reviews Gastroenterology and Hepatology*, 13(10), 590–600. <https://doi.org/10.1038/nrgastro.2016.119>
- Verma, R. P., & Kota, A. (2019). Necrotizing enterocolitis. In *Pediatric Surgery, Flowcharts and Clinical Algorithms* (pp. 1–22).

Intech Open. <https://doi.org/DOI:>
<http://dx.doi.org/10.5772/intechopen.85784> Table

Villamor-Martinez, E., Hundscheid, T., Kramer, B. W., Hooijmans, C. R., & Villamor, E. (2020). Stem Cells as Therapy for Necrotizing Enterocolitis: A Systematic Review and Meta-Analysis of Preclinical Studies. *Frontiers in Pediatrics*, 8(December), 1–12.
<https://doi.org/10.3389/fped.2020.578984>

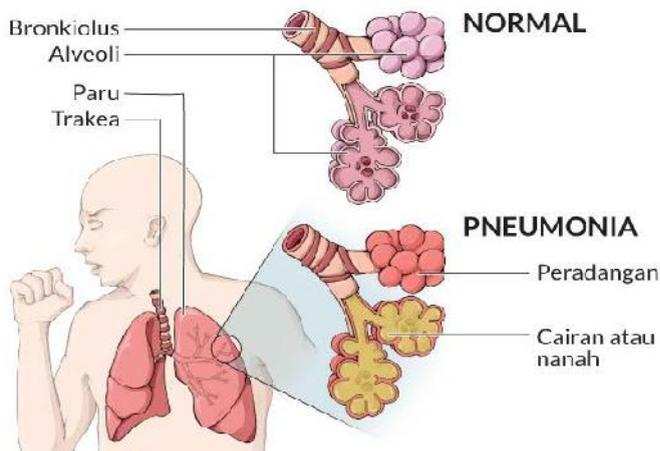
Bab 25

► PNEUMONIA

Nidya Comdeca Nurvitriana, S.Tr.Keb., M.Keb.

1. Definisi Pneumonia

Pneumonia adalah salah satu penyakit peradangan akut yang menyerang bagian paru dimulai dari infeksi saluran pernafasan bawah akut disertai dengan batuk dan bisa disertai dengan sesak nafas. Pneumonia disebabkan seperti virus, bakteri, mycoplasma (fungsi), dan aspirasi substansi asing, berupa radang paru paru yang disertai eksudasi dan konsolidasi menurut Nurarif & Kusuma (2015). Pneumonia adalah infeksi akut yang mengenai jaringan paru-paru (alveoli) yang dapat disebabkan oleh berbagai mikroorganisme seperti virus, jamur dan bakteri (Kemenkes RI, 2019).



Gambar 1. Alveoli Pneumonia

Pneumonia adalah bentuk dari infeksi saluran pernapasan akut yang sering disebabkan oleh virus atau bakteri. Paru-paru terdiri dari kantung-kantung kecil yang disebut alveoli, yang berisi udara ketika dalam kondisi sehat. Ketika seseorang menderita pneumonia, alveoli dipenuhi dengan nanah dan cairan yang membuat pernapasan terasa sakit dan membatasi asupan oksigen (WHO, 2019).

2. Klasifikasi pneumonia

Klasifikasi pneumonia secara garis besar dapat dibagi berdasarkan beberapa hal diantaranya:

a. Klasifikasi pneumonia menurut Marni (2014) diantaranya sebagai berikut:

1) Pneumonia Rekurens

Pneumonia Rekurens adalah peradangan pada paru-paru yang berkepanjangan dan terjadi berulang kali.

2) *Community Acquired Pneumonia* (CAP)

Community Acquired Pneumonia (CAP) adalah peradangan akut parenkim paru yang didapatkan dan sering terjadi di masyarakat.

3) *Hospital Associated Pneumonia* (HAP)

Hospital Associated Pneumonia (HAP) atau sering juga disebut sebagai pneumonia nosokomial merupakan infeksi pada parenkim paru yang disebabkan patogen di rumah sakit yang berkembang dengan masa inkubasi minimal 2 hari.

4) *Hospital Associated Pneumonia* (HAP)

Hospital Associated Pneumonia (HAP) atau sering

juga disebut sebagai pneumonia nosokomial merupakan infeksi pada parenkim paru yang disebabkan patogen di rumah sakit yang berkembang dengan masa inkubasi minimal 2 hari.

5) Pneumonia Aspirasi

Pneumonia Aspirasi adalah peradangan paru-paru yang pada umumnya disebabkan masuknya benda asing ke dalam paru- paru.

6) Pneumonia pada Gangguan Imun

Pneumonia pada Gangguan Imun terjadi pada pasien yang sudah melakukan transplantasi, mengidap kanker, dan AIDS.

Tabel 2.1 klasifikasi pneumonia pada balita berdasarkan usia

Kelompok Umur	Kriteria Pneumonia	Gejala Klinis
2 bulan – <5 tahun	Batuk Bukan Pneumonia	Tidak ada nafas cepat dan tidak ada tarikan dinding dada bagian bawah
	Pneumonia	Adanya nafas cepat dan tidak ada tarikan dinding dada bagian bawah ke dalam
	Pneumonia Berat	Adanya nafas cepat dan adanya tarikan dinding dada bagian bawah ke dalam
<2 bulan	Bukan Pneumonia	Tidak ada nafas cepat dan tidak ada tarikan dinding dada bagian bawah kedalam yang kuat

Pneumonia Berat	Adanya nafas cepat dan tarikan dinding dada bagian bawah ke dalam yang kuat
-----------------	---

3. Epidimologi pneumonia

Pneumonia merupakan salah satu penyakit yang menjadi penyebab kesakitan dan kematian tertinggi pada anak-anak. Kematian pada balita diperkirakan sekitar 156 juta episode baru per tahun di seluruh dunia dan 151 juta episode berada di negara berkembang. Sebagian besar kasus terjadi di India 43 juta kasus, China 21 juta kasus, dan Pakistan 10 juta kasus, serta tambahan kasus di negara lain seperti Indonesia, Bangladesh, dan Nigeria masing-masing 6 juta kasus (Ardhi, 2018). Kejadian pneumonia balita lebih banyak terjadi di negara berkembang (82%) sedangkan negara maju (0,05%). Pada tahun 2019 ditemukan 468,172 kasus pneumonia balita di Indonesia, dengan angka kematian pneumonia balita sebesar 0,12% dan angka kematian pneumonia pada bayi lebih tinggi hampir dua kali lipat dibanding pada balita (Kemenkes RI, 2019).

4. Etiologi pneumonia

Penyebab utama pneumonia pada balita adalah bakteri *Streptococcus pneumoniae/pneumococcus* dengan persentase kejadian sebesar 30-50% kasus, serta *Haemophilus influenzae type b* dengan persentase kejadian 10-30% kasus. Selain itu ditemukan jenis seperti *Staphylococcus aureus* dan *Klebsiella pneumoniae* pada pneumonia berat, *Mycoplasma pneumonia*, *Chlamydia* spp,

Pseudomonas spp, juga dapat menyebabkan pneumonia balita. Sedangkan pneumonia akibat virus paling utama disebabkan oleh *Respiratory Syncytial Virus* (RSV) dengan persentase kejadian 15-40% kasus, selain itu virus influenza, parainfluenza, human metapneumovirus, dan adenovirus (Kemenkes RI, 2019).

Meskipun sangat jarang ditemukan namun terdapat beberapa jamur dan protozoa yang dapat menyebabkan pneumonia diantaranya *Pneumocystis jiroveci* (PCP), kandidiasi, histoplasmosis, dan kriptokokus. Sedangkan protozoa penyebab pneumonia yaitu *Isospora carinii* pneumonia (Mathew, et al 2015).

a. Bakteri

Pneumonia bakteri biasanya didapatkan pada usia lanjut. Organism gram positif : *Streptococcus pneumoniae*, *S.aerous*, dan *streptococcus pyogenes*. Bakteri gram negatif seperti *Haemophilus influenzae*, *Klebsiella pneumonia* dan *P. Aeruginosa*. (Marini,2013)

b. Virus

Disebabkan oleh virus influenza yang menyebar melalui transmisi droplet. *Cytomegalovirus* dalam hal ini dikenal sebagai penyebab utama pneumonia virus. (Marini,2013)

c. Jamur

Infeksi yang disebabkan jamur seperti *histoplasmosis* menyebar melalui penghirupan udara yang mengandung spora dan biasanya ditemukan pada kotoran burung, tanah serta kompos. (Marini,2012)

d. Protozoa

Menimbulkan terjadinya *Pneumocystis carinii pneumonia*. Biasanya menjangkiti pasien yang mengalami immunosupresi (Marini, 2012)

5. Pathogenesis pneumonia

Patogenesis Pneumonia terkait 3 faktor yaitu imunitas, mikroorganisme penyebab, dan lingkungan yang berinteraksi satu sama lain. Hal tersebut yang menjadi penentu klasifikasi dan bentuk manifestasi pneumonia, serta tingkat keparahannya (Misnadiarly, 2015). Dalam keadaan sehat mekanisme pertahanan paru mencegah terjadinya pertumbuhan mikroorganisme di dalam paru, jika imunitas, mikroorganisme dan lingkungan dalam keadaan tidak seimbang maka mikroorganisme dapat berkembang biak dan berakibat timbulnya sakit, risiko infeksi di paru tergantung pada kemampuan mikroorganisme untuk sampai dan merusak permukaan saluran pernapasan (Fitrianti,S 2018). Sebagian pneumonia timbul melalui penyebaran langsung mikroorganisme dari saluran pernapasan atas, mikroorganisme masuk ke dalam tubuh bersamaan dengan droplet udara yang terhirup atau melalui infeksi intra abdomen, paru-paru dapat terlindungi dari infeksi melalui beberapa mekanisme diantaranya barrier anatomi, barrier mekanik serta sistem pertahanan tubuh lokal dan sistem pertahanan tubuh sistemik (Jeremy,2012).

Pneumonia berulang dapat dikaitkan dengan penyebaran patogen atau mikroorganisme penyebab sakit dari saluran pernapasan atas ke saluran pernapasan

bawah, hal tersebut menjadi awal kontribusi dalam peradangan pada paru-paru yang lebih lanjut (Djojodibroto,2013). Terdapat beberapa cara mikroorganisme mencapai permukaan diantaranya inokulasi, penyebaran melalui darah, inhalasi bahan aerosol, dan kolonisasi di permukaan mukosa. Secara inhalasi terjadi pada virus, mikroorganisme atipikal, mikroba bakteri atau jamur. Sedangkan bakteri masuk melalui udara dan mencapai alveoli yang selanjutnya terjadi proses infeksi. Awalan terjadinya infeksi saat terjadi kolonisasi pada saluran napas dan aspirasi ke saluran napas bawah kemudian terjadi inokulasi mikroorganisme. Sekresi orofaring mengandung konsentrasi bakteri yang tinggi, sehingga aspirasi dari sebagian kecil sekret dapat memberikan titer inokulum bakteri yang tinggi dan terjadi pneumonia.

Gambaran patologis dalam batas tertentu tergantung pada agen etiologis, Pneumonia bakteri ditandai oleh eksudat intra alveolar supuratif disertai konsolidasi. Kasus pneumonia bakteri kebanyakan disebabkan oleh bakteri *Pneumonia pneumococcus*. Proses infeksi dapat diklasifikasikan berdasarkan anatomi. Pneumonia lobaris menunjukkan daerah infeksi yang terjadi pada sesuatu lebih lobus. Pneumonia lobaris atau bronkopneumonia menunjukkan penyebaran daerah infeksi yang ditandai dengan bercak berdiameter sekitar 3-4 cm mengelilingi dan mengenai bronchus (Deepublish, 2012).

Stadium dari pneumonia bakteri yang disebabkan oleh bakteri *Pneumonia pneumococcus* yang tidak diobati adalah:

- a. Penyumbatan (4-12 jam pertama): eksudat serosa masuk ke dalam alveolus dari pembuluh darah yang bocor.
 - b. Hepatisasi Merah (48 jam berikutnya): paru – paru tampak merah dan tampak bergaul karena eritrosit, fibrin, dan leukosit polimorfonuklear (PMN) mengisi alveolus.
 - c. Hepatisasi Kelabu (3-8 hari): paru – paru tampak berwarna abu –abu karena leukosit dan fibrin mengalami konsolidasi di dalam alveolus yang terserang.
 - d. Pemulihan (7-11 hari): eksudat mengalami lisis dan direabsorpsi oleh makrofag sehingga jaringan kembali kepada struktur semula.
6. Patofisiologi pneumonia

Penyebab pneumonia dapat virus, bakteri, jamur, protozoa, atau riketsia, pneumonitis hipersensitivitas dapat menyebabkan penyakit primer. Pneumonia terjadi akibat aspirasi. Pada klien yang diintubasi, kolonisasi trakea dan terjadi mikroaspirasi sekresi saluran pernapasan atas yang terinfeksi. Tidak semua kolonisasi akan mengakibatkan pneumonia. Mikroorganisme dapat mencapai paru melalui beberapa jalur:

- a. Ketika individu yang terinfeksi batuk, bersin, atau berbicara, mikroorganisme dilepaskan ke dalam udara dan terhirup oleh orang lain.

- b. Mikroorganisme dapat juga terinspirasi dengan aerosol (gas nebulasi) dari peralatan terapi pernapasan yang terkontaminasi.
 - c. Pada individu yang sakit atau hygiene giginya buruk, flora normal orofaring dapat menjadi patogen.
 - d. *Staphylococcus* dan bakteri gram-negatif dapat menyebar melalui sirkulasi dari infeksi sistemik, sepsis, atau jarum obat IV yang terkontaminasi.
7. Tanda dan gejala pneumonia

Sebagian besar Gambaran klinis pneumonia anak-balita berkisar antara ringan sampai sedang hingga dapat berobat jalan saja. Hanya sebagian kecil berupa penyakit berat mengancam kehidupan dan perlu rawat-inap. Secara umum gambaran klinis pneumonia diklasifikasi menjadi 2 kelompok yaitu :

- a. Gejala umum : Demam, sakit kepala, maleise, nafsu makan kurang, gejala gastrointestinal seperti mual, muntah dan diare.
- b. Gejala respiratorik : Batuk, napas cepat (*tachypnea / fast breathing*), napas sesak (*retraksi dada/chest indrawing*), napas cuping hidung, *air hunger* dan sianosis.

Hipoksia merupakan tanda klinis pneumonia berat. Anak pneumonia dengan hipoksemia 5 kali lebih sering meninggal dibandingkan dengan pneumonia tanpa hipoksemia (Kementerian Kesehatan RI, 2020).

8. Faktor resiko pneumonia

Faktor risiko adalah faktor atau keadaan yang mengakibatkan seorang anak rentan menjadi sakit atau sakitnya menjadi berat (Kartasasmita, 2010)

a. Faktor Lingkungan

- 1) Kualitas udara dalam rumah
- 2) Ventilasi Udara Dalam Rumah
- 3) Jenis Lantai Rumah
- 4) Kepadatan Hunian Rumah
- 5) Kebiasaan merokok didalam rumah

b. Faktor Individu anak

- 1) Berat Badan Lahir
- 2) Status Gizi
- 3) Pemberian ASI Eksklusif

9. Penentuan diagnosa pneumonia

a. Chest X-ray

b. Analisis gas darah (Analysis Blood Gasses- ABGs) dan Pulse Oximetry: abnormalitas mungkin timbul tergantung dari luasnya kerusakan paru-paru

c. Pewarnaan Gram / Culture Sputum dan Darah: didapatkan dengan *needle biopsy*, aspirasi transtracheal, *fiberoptic bronchoscopy*, atau biopsi paru- paru terbuka untuk mengeluarkan organism penyebab. Lebih dari satu tipe organisme yang dapat ditemukan, seperti *Diplococcus pneumonia*, *Staphylococcus aureus*, *A. hemolytic streptococcus*, dan *Haemophilus influenzae*.

d. Pewarnaan Darah Lengkap (*Complete Blood Count* - CBC): leukositosis biasanya timbul, meskipun nilai pemeriksaan darah putih (*white blood count*- WBC)

- rendah pada infeksi virus.
- e. Tes Serologi: membantu dalam membedakan diagnosis pada organisme secara spesifik.
 - f. LED: meningkat.
 - g. Pemeriksaan Fungsi Paru-Paru: volume mungkin menurun (kongesti dan kolaps alveolar) : tekanan saluran udara meningkat dan kapasitas pemenuhan udara menurun, Hipoksemia.
 - h. Elektrolit: sodium dan klorida mungkin rendah

(Irman Somantri, 2012)

10. Penatalaksanaan pneumonia

Salah satu penatalaksanaan pneumonia dalam bagan MTBS adalah kunjungan ulang pada balita setelah 2 hari, memiliki tujuan untuk menilai derajat pneumonia, melakukan perawatan dan pengobatan dengan antibiotika (Unicef & WHO, 2019). Tatalaksana pada balita dengan pneumonia yang mengalami napas cepat adalah dengan pemberian oksigen. Pemberian oksigen pada bayi muda kurang dari 2 bulan dengan pernafasan merintih (grunting), bayi muda dengan infeksi saluran pernafasan bagian bawah yang memiliki risiko terjadi apnea dan kegagalan pernafasan jika tidak diberikan oksigen pada saat dibutuhkan. Pada balita usia 2 bulan hingga 5 tahun diberikan oksigen jika frekuensi pernafasan 70 kali/menit atau lebih. Terapi lain adalah pemberian antibiotik yang sesuai dengan bagan MTBS adalah cotrimoxazole. Penelitian di Pakistan mengenai penggunaan antibiotik (cotrimoxazole dan amoxilin) terhadap tingkat resisten kuman mendapatkan

hasil bahwa cotrimoxazole kurang efektif terhadap penyembuhan pneumonia pada beberapa anak dibandingkan dengan amoxilin (Unicef & WHO, 2019). Hal yang penting untuk diperhatikan adalah apabila seorang anak batuk dan sulit bernapas, untuk mencegah menjadi berat dan kematian, anak tersebut (Purnama,2016)

11. Harus segera mendapatkan pertolongan sesuai dengan pedoman tatalaksana (Kementerian Kesehatan RI, 2019)

Tabel 2.

Pedoman Tatalaksana Kasus Pneumonia Pada Anak

Gejala	Klasifikasi	Pengobatan
Napas cepat (*) Tarikan dinding dada bagian bawah kedalam Stridor pada anak dalam keadaan tenang	Pneumonia Berat	Segera rujuk ke rumah sakit untuk pemberian suntikan antibiotika dan pemberian oksigen bila diperlukan. Berikan 1 dosis antibiotika yang tepat.
Napas cepat (*)	Pneumonia tidak berat	Berikan antibiotika yang tepat untuk diminum. Nasihati ibu dan beritahu bila harus kembali untuk kunjungan control.
Tidak ada napas cepat	Bukan pneumonia (penyakit paru lain)	Nasihati ibu dan beritahu kapan harus kembali bila gejala menetap atau keadaan memburuk.

Sumber : Kemenkes, 2020

12. Penularan pneumonia

Menurut WHO (2016), pneumonia dapat menyebar dalam beberapa cara. Virus dan bakteri biasanya ditemukan di hidung atau tenggorokan anak yang dapat menginfeksi paru – paru jika dihirup. Virus dan bakteri juga dapat menyebar melalui droplet udara lewat batuk atau bersin. Selain itu, radang paru – paru bisa menyebar melalui darah, terutama selama dan segera setelah lahir (WHO, 2016).

13. Pencegahan pneumonia

Menurut Kemenkes (2019) pencegahan pneumonia selain dengan menghindari atau mengurangi faktor risiko dapat dilakukan dengan beberapa pendekatan, yaitu dengan pendidikan kesehatan di komunitas, perbaikan gizi, pelatihan petugas kesehatan dalam hal memanfaatkan pedoman diagnosis dan pengobatan pneumonia, penggunaan antibiotika yang benar dan efektif, dan waktu untuk merujuk yang tepat dan segera bagi kasus yang pneumonia berat. Peningkatan gizi termasuk pemberian ASI eksklusif dan asupan zinc, peningkatan cakupan imunisasi, dan pengurangan polusi udara didalam ruangan dapat pula mengurangi faktor risiko. Penelitian terkini juga menyimpulkan bahwa mencuci tangan dapat mengurangi kejadian pneumonia. (Kementerian Kesehatan RI, 2019).

Usaha untuk mencegah pneumonia ada 2 menurut Kementerian Kesehatan RI, 2019 yaitu:

- a. Pencegahan Non spesifik, yaitu:
 - 1) Meningkatkan derajat sosio-ekonomi
 - 2) Lingkungan yang bersih, bebas polusi
- b. Pencegahan Spesifik
 - 1) Cegah BBLR
 - 2) Pemberian makanan yang baik/gizi seimbang
 - 3) Berikan imunisasi

DAFTAR PUSTAKA

- Alfabeta. Sundari, S., & Tiarani, F. (2016). Tingkat Pengetahuan Ibu Tentang Pneumonia Pada Balita Usia 1-5 Tahun. Skripsi Akademi Kebidanan Ummi Khasanah.
- Anggraeny, D. O. (2019). gambaran pengetahuan ibu tentang pneumonia pada balita. 87(1,2), 149–200.
- Anwar, A., & Dharmayanti, I. (2014). Pneumonia pada Anak Balita di Indonesia Pneumonia among. Jurnal Kesehatan Masyarakat Nasional, 29, 360.
- Ardhi, U. S. Y. (2018). Buku Ajar Keperawatan Medikal Bedah Sistem Respirasi. CV Budi utama.
- Dahlan Z. (2013). Buku Ajar Ilmu Penyakit Dalam Edisi V (dkk Pneumonia, dalam Sudoyo AW (ed.)). Pusat Penerbitan Departemen Ilmu Penyakit Dalam Universitas Indonesia.
- Said. (2012). Pengendalian Pneumonia Anak-Balita dalam Rangka Pencapaian MDG4.
- Djojodibroto, R. D. (2013). Respiratory Medicine. EGC.
- Fitrianti, S. (2018). Hubungan Pengetahuan Ibu Dengan Kejadian Pneumonia Pada Balita Di Puskesmas Kebun Handil Kota Jambi. Jurnal Akademika Baiturrahim Jambi, 7(2), 108. <https://doi.org/10.36565/jab.v7i2.74>
- Gosyen. Masturoh, I., & Anggita T, N. (2018). Bahan Ajar Rekam Medis dan Informasi (RMIK) Metodologi Penelitian Kesehatan. In kemenkes RI.
- Jeremy, P. T. A. G. (2012). Sistem Respiratory Edisi II. Erlangga Medical Series.

- Kartasasmita. (2011). Pneumonia Pembunuh Balita. Artikel Penelitian, 3.
- Kemenkes RI. (2019). Profil Kesehatan Indonesia 2018 [Indonesia Health Profile 2018].
- Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. (2020). Pneumonia Pada Anak Bisa Dicegah Dan Diobati.
- Marini Pita Sari, H. R. (2012). Gambaran Pengetahuan Ibu Tentang Perawatan Pneumonia Ringan Pada Balita. 1–15.
- Marni. (2014). Buku Ajar Keperawatan pada Anak dengan Gangguan Pernapasan.
- Mathew, J. L., Singhi, S., Ray, P., Hagel, E., Saghafian-Hedengren, S., Bansal, A., Ygberg, S., Sodhi, K. S., Ravi Kumar, B. V., & Nilsson, A. (2015). Etiology of community acquired pneumonia among children in India: Prospective, cohort study. *Journal of Global Health*, 5(2). <https://doi.org/10.7189/jogh.05.020418>
- Misnadiarly. (2015). penyakit infeksi saluran napas pneumonia pada anak balita dewasa dan usia lanjut. Pustaka Obor Populer.
- Notoatmodjo. (2012). Promosi Kesehatan Teori dan Aplikasi. PT Rineka Cipta.
- Nursalam. (2017). Metode Penelitian.
- Nurarif, H. K. (2015). Aplikasi Asuhan Keperawatan Berdasarkan Diagnosa Medis dan Nanda Nic-NOC. (3, Ed.). Jogjakarta: Medication publishing.
- Purnama, S. G. (2016). Buku Petunjuk Teknis Manajemen dan tatalaksana TB Anak. Ministry of Health of the Republic of Indonesia,
- Ribek, N., Ai, P. S. N., & Mertha, M. (2017). Evaluasi program pendidikan kesehatan masyarakat model stake di

desa penglipuran kubu bali. *International Journal Of Natural Science & Engineering*, 1(1), 35–39.

Ridha. (2014). *Buku Ajar Keperawatan Pada Anak*. Pustaka Pelajar.

Sari, M. P., & Cahyati, W. H. (2019). Tren Pneumonia Balita di Kota Semarang Tahun 2012-2018. *Hygeia Journal Public Health*, 3(3),

Somantri, I. (2012). asuhan keperawatan pada pasien dengan gangguan sistem pernapasan.

Usman, H., & Setiady, P. (2020). *Metodologi Penelitian Sosial Budaya*. In Jakarta: Bumi Aksara.

WHO. (2019). children with pneumonia taken to a healthcare provider data by mother's education level.

Bab 26

▶ **DETEKSI DINI HIPOTIROID KONGINENTAL DENGAN TSH NEONATUS**

Museyaroh, S.Tr.Kes.,M.Si.

A. Etiologi Hipoteroid Konginetal

Hipotiroid Kongenital merupakan kelainan pada bayi akibat kekurangan hormon tiroid, dapat disebabkan karena kelainan anatomi seperti kalainan struktur tiroid (dysplasia dan hypoplasia), tidak terbentuknya hormon tiroid (athiroisis), kelainan lokasi kelenjar tiroid (kelenjar ektopik) atau ketidakmampuan kelenjar tiroid membentuk tiroksin karena kelainan dari metabolisme dari kelenjar tiroid (Dishormogenesis) (Windarti,2014). Hormon tiroid sangat penting untuk pertumbuhan neurologis terutama pada tahun pertama kehidupan (Cristine, 2017). Hormon tiroid juga berfungsi untuk mengatur metabolisme tubuh , pertumbuhan tulang, syaraf (IDAI, 2017).

Menurut Kemenkes tahun 2015 Kejadian Hipoteroid Kongenital secara Global adalah 1 : 3000 kelahiran bayi hidup, Bila diasumsikan rasio angka kejadian HK adalah 1:3000 dengan proyeksi angka kelahiran adalah 5 juta bayi per tahun, maka diperkirakan lebih dari 1600 bayi dengan Hipotiroid Kongenital akan lahir tiap tahun. Sedangkan di Negara Asia Pasifik kejadian Hipoteroid Kongenital adalah di Singapura 1:3500, Australia 1: 2125, China 1: 2468, New Zealand, 1:960, Thailand 1:1809, Filipina 1:2673, Malaysia 1:3029. (IDA,2017). Di Indonesia dari 11 Provinsi yang

dilakukan screening sejak tahun 2000 – 2013 pada 199.708 bayi ditemukan sebanyak 73 kasus hipotiroid kongenital (1:2736), Rasio ini lebih tinggi jika dibandingkan dengan rasio global yaitu 1:3000 kelahiran (Kemenkes, 2015)

Hipoteroid Kongenital adalah penyebab distabilitas intelektual tersering pada anak, dengan nilai IQ dibawah 70, semakin rendah nilai IQ seiring keterlambatan diagnosis dan terapi (Ainggraini,2019). Lebih dari 95% bayi baru lahir dengan Hipoteroid kongenital tidak mempunyai gejala klinis saat lahir (Kemenkes, 2017). Telaah rekam medis di klinik endokrin anak RSCM dan RSHS tahun 2012-2013 menunjukkan bahwa lebih dari 70% penderita Hipoteroid kongenital didiagnosis setelah umur 1 tahun, sehingga telah mengalami keterbelakangan mental yang permanen. Hanya 2,3% yang bisa dikenali sebelum umur 3 bulan (Kemenkes ,2014). Tanpa upaya deteksi dan terapi dini maka secara kumulatif keadaan ini akan menurunkan kualitas sumber daya manusia Indonesia di kemudian hari dan akan menjadi masalah kesehatan masyarakat yang besar pada masa mendatang, sehingga deteksi dini kelaianan bawaan melalui skrining bayi baru lahir merupakan salah satu upaya untuk mendapatkan generasi lebih baik.



Gambar 1. Bayi dengan Gejala hipoteroid kongenital :
Sumber <https://www.scribd.com/document/391286487/hipotiroid-kongenital>

B. Gejala Klinis Hipoteroid Kongenital

Pada umumnya Hipoteroid Kongenital yang terdeteksi pada program skrining belum memperlihatkan gejala klinis yang Khas (Asimtomatik) gejala klinis yang sering terlihat adalah Bayi Ikterus, latergi, gangguan defekasi, gangguan makan, hipotermi Sedangkan gejala yang khas adalah

1. Wajah sembab (miksedema)
2. Pseudotelorisme
3. Skin mottling (cutis marmorata)/burik
4. ubun-ubun melebar
5. Perut besar
6. Lidah besar

7. Pelebaran fontanel (Windarti, 2014)

Kelenjar tiroid menghasilkan hormone tiroid yaitu tiroksin (T4) Triiodotironin (T3) pembentukan hormone tiroid dipengaruhi oleh mekanisme umpan balik yang melibatkan hormone thyroid stimulating hormone (TSH). Bila produksi hormone tiroid meningkat maka produksi TSH menurun dan sebaliknya jika produksi hormone tiroid tidak mencukupi kebutuhan maka produksi TSH meningkat. Hormon tiroid memiliki peran yang sangat penting dalam berbagai proses metabolisme (metabolisme protein, karbohidrat, lemak) dan aktifitas fisiologik pada semua system organ tubuh manusia, kekurangan atau kelebihan hormone tiroid akan mengganggu berbagai proses dan aktivitas fisiologi serta mempengaruhi pertumbuhan dan perkembangan berbagai jaringan termasuk system syaraf otak. (Baridkazem, 2018)

Penelitian Anggainsi R et al (2019) menjelaskan bahwa gejala Hipotiroid Kongenital pada awal kehidupan bayi sangat samar dan tidak khas, sementara keterlambatan pengobatan pada Hipotiroid Kongenital akan mengakibatkan gangguan pertumbuhan fisik dan keterbelakangan mental permanen. Oleh karena itu, pencegahan dan pengobatan dini dengan hormon tiroid dapat mencegah morbiditas fisik maupun mental, serta pemantauan diperlukan untuk menghasilkan hasil pengobatan dan tumbuh kembang anak yang optimal

Screening pada Hipotiroid kongenital adalah tes yang dilakukan pada bayi yang berumur beberapa hari untuk memilih bayi yang menderita kelainan kongenital dari bayi yang sehat. Skrining bayi baru lahir dapat mendeteksi adanya gangguan kongenital sedini mungkin, sehingga bila

ditemukan dapat segera dilakukan intervensi secepat mungkin. Sesuai dengan Permekes no. 78 Tahun 2014 bahwa setiap bayi baru lahir usia 48 – 72 jam dilakukan screening neonatus minimal screening hipoterooid kongenital dan rekomendasi IDAI (no : 09/rek/PP/IDAI/07/2014 yaitu melakukan skrining hipoterooid kongenital pada semua bayi baru lahir

Salah satu pemeriksaan screening yang efektif untuk Hipoterooid Kongenital adalah dengan pemeriksaan *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) (Baridkazemi at al, 2018). Menurut Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) pada tahun 2017 Skrining dengan menggunakan pemeriksaan *Thyroid Stimulating Hormone* (TSH) merupakan pemeriksaan yang paling sensitif untuk mendeteksi Hipoterooid kongenital primer.

Skrining dengan menggunakan pemeriksaan TSH merupakan pemeriksaan yang paling sensitif untuk mendeteksi HK primer. Skrining HK primer efektif pada usia setelah 24 jam, meskipun waktu yang terbaik untuk pemeriksaan adalah 48 jam sampai dengan 72 jam setelah lahir. Pemeriksaan yang dilakukan sebelum usia 48 jam meningkatkan angka positif-palsu karena adanya TSH surge pada bayi baru lahir. (IDA,2017)

Menurut Permemkes tahun 2014 tentang Skrining Hipotiroid Kongenital yaitu pemeriksaan TSH Neotaus dengan Dissociaton Enhanced Lanthanide Fluoro Immuno Assays (DELFLIA), metode ini menggunakan dua situs fluoroimmunometric assay berbasis teknik Direct Sandwich terhadap dua antibodi monoklonal yang berlekatan langsung pada dua situs determinan antigen pada molekul hTSH.

Sampel yang digunakan adalah Whole blood yang diambil melalui tumit bayi (heel prick), darah yang keluar diteteskan pada kertas saring khusus sampai bulatan kertas penuh terisi darah kemudian dikeringkan, cara ini sangat dianjurkan dan paling banyak digunakan.

Pengambilan spesimen darah yang paling ideal adalah ketika umur bayi 48 sampai 72. Sebaiknya darah tidak diambil dalam 24 jam pertama setelah lahir karena pada saat itu kadar TSH masih tinggi, sehingga akan memberikan sejumlah hasil tinggi/positif palsu (false positive). Jika bayi sudah dipulangkan sebelum 24 jam, maka spesimen perlu diambil pada kunjungan neonatal berikutnya melalui kunjungan rumah atau pasien diminta datang ke fasyankes. Teknik pengambilan darah yang digunakan adalah melalui tumit bayi (heel prick). Teknik ini adalah cara yang sangat dianjurkan dan paling banyak dilakukan di seluruh dunia. Darah yang keluar diteteskan pada kertas saring khusus sampai bulatan kertas penuh terisi darah, kemudian setelah kering dikirim ke laboratorium SHK. Perlu diperhatikan dengan seksama, pengambilan spesimen dari tumit bayi harus dilakukan sesuai dengan tata cara pengambilan spesimen tetes darah kering. Petugas kesehatan yang bisa mengambil darah: dokter, bidan, dan perawat terlatih yang memberikan pelayanan pada bayi baru lahir serta analis Kesehatan.

C. Pemeriksaan TSH neonates pada bayi

Persiapan Spesimen

Spesimen yang digunakan untuk pemeriksaan TSH neonatus adalah Dried Blood Spot (DBS) proses pengambilan

sampel dengan cara yaitu ;

2. Cuci tangan menggunakan sabun dengan air bersih mengalir dan pakailah sarung tangan;
3. Hangatkan tumit bayi dengan menggosok-gosok dengan jari, atau menempelkan handuk hangat (perhatikan suhu yang tepat);
4. Supaya aliran darah lebih lancar, posisikan kaki lebih rendah dari kepala bayi;
5. Agar bayi lebih tenang pengambilan spesimen dilakukan sambil disusui ibunya atau dengan perlekatan kulit bayi dengan kulit ibu (skin to skin contact);
6. Tentukan lokasi penusukan yaitu bagian lateral tumit kiri atau kanan sesuai daerah berwarna merah Bersihkan daerah yang akan ditusuk dengan antiseptik kapas alkohol 70%, biarkan kering;
7. Tusuk tumit dengan lanset steril sekali pakai dengan ukuran kedalaman 2 mm. Gunakan lanset dengan ujung berbentuk pisau (blade tip lancet);
8. Setelah tumit ditusuk, usap tetes darah pertama dengan kain kasa steril Kemudian lakukan pijatan lembut sehingga terbentuk tetes darah yang cukup besar. Hindarkan gerakan memeras karena akan mengakibatkan hemolisis atau darah tercampur cairan jaringan Selanjutnya teteskan darah ke tengah bulatan kertas saring sampai bulatan terisi penuh dan tembus kedua sisi. Hindarkan tetesan darah yang berlapis-lapis (layering). Ulangi meneteskan darah ke atas bulatan lain;
9. Sesudah bulatan kertas saring terisi penuh, tekan bekas tusukan dengan kasa/kapas steril sambil mengangkat

tumit bayi sampai berada diatas kepala bayi. Bekas tusukan diberi plester ataupun pembalut hanya jika diperlukan

(Permenkes, 2014)



Gambar 2. Proses pengambilan sampel pada tumit bayi

Sumber : Permenkes, 2011

Pengeringan Spesimen

Setelah mendapatkan spesimen maka segera letakkan di rak pengering dengan posisi horisontal atau diletakkan di atas permukaan datar yang kering dan tidak menyerap (*non absorbent*) kemudian Biarkan spesimen mengering (warna darah merah gelap) Sebaiknya biarkan spesimen di atas rak pengering sebelum dikirim ke laboratorium dan jangan menyimpan spesimen di dalam laci dan kena panas atau sinar matahari langsung atau dikeringkan dengan pengering, jangan meletakkan pengering berdekatan dengan bahan- bahan yang mengeluarkan uap seperti cat, aerosol, dan insektisida



Gambar. 3 Proses pengeringan specimen

Sumber : Permenkes, 2014

Pengiriman Spesimen

Setelah spesimen kering maka siap dikirim, masukkan ke dalam kantong *plastik zip lock*. Satu lembar kertas saring dimasukkan ke dalam satu plastik. Dapat juga dengan menyusun kertas saring secara berselang-seling untuk menghindari agar bercak darah tidak saling bersinggungan, atau taruh kertas diantara bercak darah kemudian masukkan ke dalam amplop dan sertakan daftar spesimen yang dikirim, amplop berisi spesimen dimasukkan ke dalam kantong plastik agar tidak tertembus cairan/kontaminan sepanjang perjalanan, Pengiriman dapat dilakukan oleh petugas pengumpul spesimen atau langsung dikirim melalui layanan jasa pengiriman yang tersedia, Spesimen dikirimkan ke laboratorium SHK yang telah ditunjuk oleh kementerian Kesehatan dan pengiriman tidak boleh lebih dari 7 (tujuh) hari sejak spesimen diambil. Perjalanan pengiriman tidak boleh lebih dari 3 hari



Gambar 4. Proses pengiriman Spesimen

Interpretasi Hasil hasil pemeriksaan TSH

1. Kadar TSH $< 20 \mu\text{U/mL}$: Bila tes konfirmasi mendapatkan hasil kadar TSH kurang dari $20 \mu\text{U/mL}$, maka hasil dianggap normal dan akan disampaikan kepada pengirim spesimen dalam waktu 7 hari.
2. Kadar TSH antara $\geq 20 \mu\text{U/mL}$: Nilai TSH yang demikian menunjukkan hasil yang tinggi, sehingga perlu pengambilan spesimen ulang (*resample*) atau dilakukan pemeriksaan DUPLO (diperiksa dua kali dengan spesimen yang sama, kemudian diambil nilai rata-rata). Bila pada hasil pengambilan ulang didapatkan: Kadar TSH $< 20 \mu\text{U/mL}$, maka hasil tersebut dianggap normal dan kadar TSH $\geq 20 \mu\text{U/mL}$, maka harus dilakukan pemeriksaan TSH dan FT4 serum, melalui tes konfirmasi (IDAI, 2017)

DAFTAR PUSTAKA

- Anggraini, Chriswardani Suryawati, Eka Yunila Fatmasari. 2019. EVALUASI PELAKSANAAN PROGRAM SKRINING HIPOTIROID KONGENITAL OLEH PUSKESMAS KARANGREJO KOTA METRO,
- Baridkazemi S, Bahrami H, Gol ER, Farkhani E.M & Hoseini SJ, 2018, Investigation of the Risk Factors for Congenital Hypothyroidism in Iran: A Population Based Case Control Study. Internatoinal Journal of Pediatrics, DOI:10.22038/ijp.2018.32945.2909
- Christine E. Cherella and Ari J. Wassner. 2017. Congenital hypothyroidism: insights into pathogenesis and treatment. International Journal of Pediatric Endocrinology. DOI 10.1186/s13633-017-0051-0 : 2-8
- Ikatan Dokter Anak Indonesia. 2017.Diagnosis dan tatalaksana hipoterooid kongenital. Jakarta. Badan Penerbit Ikatan Dokter Anak Indonesia : 12-18
- Kemenkes. 2014. Pedoman. Skrining Hipoterooid Kongenital SHK edisi revisi. Jakarata. Kemenkes RI : 2- 20
- LAMPUNG. JURNAL KESEHATAN MASYARAKAT (e-Journal) Volume 7, Nomor 1, Januari 2019 (ISSN: 2356-3346) : 2 – 8
- Peraturan Menteri Kesehatan no 78 tahun 2014. Tentang skrining hipoterooid kongenital. Diunduh melalui : <https://www.google.com/search?q=tsh+neonatus+sebagai+skrining+hipotiroid+kongenital+pdf&oq=&aqs=chrome.2.35i39i362l8.1649220278j0j15&>

sourceid=chrome&ie=UTF-8.

Pusat Data dan Informasi Kementerian Kesehatan RI. 2015. Situasi dan analisis penyakit tiroid. Diiunduh melalui <https://www.kemkes.go.id/folder/view/01/struktur-e-publikasi-pusdatin-info-datin.html>

Windarti W. 2014. Etiologi hipotiroid Kongenital primer. Tesis. Jakarta. FK Universitas Indonesia diunduh melalui <http://repository.uki.ac.id/4360/1/HIPOTIROIDKONGENITAL.pdf>