



**MODUL PATOFISIOLOGI 3
(KES208)**

**MODUL SESI 10
KELAINAN BAWAAN GENETIK , MALFORMASI , DEFORMASI**

**DISUSUN OLEH
dr.Noor Yulia., M.M**

Universitas
Esa Unggul

**UNIVERSITAS ESA UNGGUL
2020**

KELAINAN BAWAAN GENETIK , MALFORMASI , DEFORMASI

A. Kemampuan Akhir Yang Diharapkan

Setelah mempelajari modul ini, diharapkan mahasiswa mampu :

1. Memahami patofisiologi malformasi congenital, deformitas
2. Menjelaskan pengertian malformasi congenital dan deformasi
3. Menguraikan berbagai malformasi kongenital dan deformitas pada organ dan system tubuh

B. Uraian dan Contoh

Malformasi kongenital, deformitas dan kelainan kromosom merupakan kondisi abnormal yang disebabkan beberapa masalah selama masa kehamilan atau selama masa pertumbuhan dan perkembangan bayi di dalam kandungan.

MALFORMASI KONGENITAL PENGERTIAN

Malformasi kongenital, kelainan kongenital, anomali kongenital, atau cacat lahir merupakan istilah yang digunakan untuk menerangkan kelainan struktural, perilaku faal, dan kelainan metabolik yang terdapat pada waktu lahir.

Beberapa jenis pengertian terkait dengan Malformasi kongenital sebagai berikut.

- **Malformasi.** kelainan yang disebabkan oleh kegagalan atau ketidaksempurnaan dari satu atau lebih proses embriogenesis. adalah perkembangan abnormal suatu organ atau jaringan. kesalahan primer morfogenesis (organogenesis) atau terdapat proses perkembangan yang secara intrinsik abnormal. Cacat ini dapat menyebabkan hilangnya sebagian atau seluruh struktur atau konfigurasi normal. Malformasi disebabkan oleh faktor lingkungan dan/atau genetik, dan biasanya bersifat multifaktor.
- **Sindrom malformasi.** Menunjukkan adanya beberapa cacat yang tidak dijelaskan oleh satu kesalahan lokal pemicu pada morfogenesis. Sindrom ini paling sering disebabkan oleh satu faktor penyebab, misalnya infeksi virus atau kelainan kromosom tertentu yang secara simultan memengaruhi jaringan. Ada 2 jenis malformasi kongenital: **Monotopik.** adalah anomali (kecacatan) yang terjadi di satu daerah yang berdekatan, contoh: Sirenomelia (kaki menyatu sehingga bentuknya seperti sirip ikan), Holoprosencephaly (kegagalan berkembangnya forebrain dan wajah); Robinson defect (agenesis membran kloaka yang menyebabkan kegagalan pembentukan alat kelamin eksternal, lubang anus, dan uretra); Otocephaly (kegagalan pembentukan rahang bawah), biasanya terjadi bersama holoprosencephaly dan **Politopik.** adalah anomali yang terjadi di tempat yang berbeda jauh letaknya, contoh: goldenhart syndrome (kelainan pada daerah telinga dan tulang belakang); d'George syndrome (kelainan tetralogy fallot pada jantung; abnormal facies; aplasia thymus; dan bibir sumbing)
- **Disrupsi.** gangguan terjadi akibat perubahan morfologi struktur suatu organ atau bagian tubuh yang sebelumnya berkembang normal. terjadi setelah pembentukan struktur organ defek struktur oleh destruksi pada jaringan yang semula berkembang normal. Disrupsi timbul karena gangguan ekstrinsik pada morfogenesis. Berbagai agen lingkungan, seperti infeksi virus, obat, dan radiasi yang terus menerus mengenai ibu dapat menyebabkan disrupsi. Gangguan tidak diwariskan sehingga tidak disertai risiko penurunan pada kehamilan berikutnya.

- **Deformitas** Seperti disrupsi, juga merupakan gangguan ekstrinsik pada perkembangan terbentuk akibat adanya tekanan mekanik yang abnormal sehingga mengubah bentuk, ukuran atau posisi sebagian dari tubuh yang semula berkembang normal. Dasar patogenesis deformasi adalah perubahan bentuk atau posisi abnormal dalam suatu bagian tubuh, akibat penekanan lokal atau umum terhadap janin yang sedang tumbuh oleh gaya biomekanis abnormal sehingga akhirnya terjadi beragam kelainan struktural. Deformasi sering mengenai sistem kerangka-otot dan bisa pulih kembali setelah lahir. :
- **Sekuensi. Sequence** : adalah beberapa kelainan yang timbul secara berurutan pada fetus. mengacu pada kelainan kongenital multipel yang terjadi akibat efek sekunder dari kesalahan tunggal suatu lokasi pada organogenesis. Kejadian pemicu mungkin berupa malformasi, disrupsi, atau deformasi.
- **Displasia** : kerusakan (kelainan struktur) akibat fungsi atau organisasi sel abnormal, kelainan produksi enzim atau sintesis protein, Sebagian besar disebabkan oleh mutasi gen.

BAB XVII Malformasi, deformasi dan kelainan kromosom kongenital (Q00-Q99)

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

Q00-Q07 Malformasi kongenital sistem syaraf

- Q00. **Anencephaly** dan malformasi yang mirip dengannya
- Q01. **Ensefalokel**
- Q02. **Microcephaly**
- Q03. **Hidrosefalus kongenital**
- Q04. **Malformasi otak kongenital lainnya**
- Q05 **Spina bifida**
- Q06 **Malformasi medulla spinalis** kongenital lainnya
- Q07 **Malformasi sistem syaraf kongenital** lainnya

FAKTOR PENYEBAB

Faktor-faktor yang penyebab malformasi kongenital terbagi menjadi dua yaitu:

1. Faktor genetik. Adalah kondisi **kelainan kromosom dan gen.**

Kromosom adalah struktur yang membawa materi genetik yang diwariskan dari satu generasi ke generasi berikutnya. Setiap bayi yang lahir membawa 23 kromosom berasal dari ayah, dan 23 kromosom lagi berasal dari ibu. Ketika seorang bayi terlahir memiliki kurang atau lebih dari 46 kromosom, akan terjadi gangguan kesehatan.

Gen merupakan pembawa sifat individu yang terdapat dalam kromosom setiap sel di dalam tubuh manusia. Jika terdapat satu saja gen yang abnormal, maka kondisi ini akan memicu kelainan kongenital pada anak.

2. **Faktor non genetik.** Beberapa malformasi kongenital dapat terjadi tanpa diketahui penyebabnya. Namun demikian, perilaku atau kondisi tertentu dapat meningkatkan risiko malformasi kongenital, antara lain, adalah kondisi ibu selama hamil, penyakit cacar air, rubella, infeksi maternal, diabetes, hipertensi, dan penyakit autoimun. Selain itu, mengonsumsi minuman beralkohol, obat-obatan tertentu, dapat meningkatkan risiko kelainan kongenital.

C. JENIS MALFORMASI KONGENITAL

Jenis malformasi kongenital yang sering terjadi meliputi malformasi kongenital pada sistem saraf, sistem digestif, dan sistem reproduksi.

1. Malformasi Kongenital pada Sistem Saraf

Beberapa masalah kesehatan yang muncul karena malformasi kongenital pada sistem saraf adalah sebagai berikut.

a. Spina bifida adalah suatu celah pada tulang belakang atau vertebra, yang terjadi karena bagian dari satu atau beberapa vertebra gagal menutup atau gagal terbentuk secara utuh. Keadaan ini biasanya terjadi pada minggu ke empat masa embrio. Defek ini berhubungan dengan herniasi jaringan dan gangguan fusi tuba neural. Gangguan fusi tuba neural terjadi sekitar minggu ketiga setelah konsepsi..

Penyebab secara pasti belum diketahui, tetapi diduga karena genetik dan kekurangan asam folat dalam masa kehamilan. Beberapa dugaan terjadinya spina bifida antara lain adalah: terhentinya proses pembentukan tuba neural karena penyebab tertentu; adanya tekanan yang berlebih di kanalis sentralis yang baru terbentuk sehingga menyebabkan ruptur permukaan tuba neural; dan adanya kerusakan pada dinding tuba neural yang baru terbentuk karena suatu penyebab. Berdasarkan hasil pemeriksaan fisik yang diperoleh, klasifikasi spina bifida dikelompokkan sebagai berikut.

- **Spina bifida okulta atau tersembunyi**, bila celah hanya sedikit, hanya ditandai oleh bintik warna merah anggur, satu atau beberapa vertebra tidak terbentuk secara normal, tetapi korda spinalis dan selaputnya (meningens) tidak menonjol.
- **Meningokel**, bila celah lebih besar dan melibatkan meningen, yaitu selaput yang menutupi dan melindungi otak dan sumsum tulang belakang. Jika meningen keluar melalui lubang tulang belakang dan membentuk kantung yang dipenuhi dengan cairan serebrospinalis, disebut dengan meningokel.
- **Myelomeningokel**, ini adalah jenis spina bifida yang kompleks dan paling berat, di mana korda spinalis menonjol dan keluar dari tubuh, kulit di atasnya tampak kasar dan merah. Penatalaksanaan secepatnya sangat diperlukan untuk mengurangi kerusakan syaraf dan infeksi pada tempat tonjolan tersebut.

Tujuan dari penatalaksanaan awal adalah untuk mengurangi kerusakan saraf akibat spina bifida dan meminimalkan komplikasi misalnya infeksi. Pembedahan dilakukan untuk menutup lubang yang terbentuk serta kelainan bentuk fisik yang sering menyertai spina bifida. Terapi fisik dilakukan agar pergerakan sendi tetap terjaga dan untuk memperkuat fungsi otot. Untuk mengobati atau mencegah meningitis, infeksi saluran kemih dan infeksi lainnya, diberikan antibiotik.

b. Ensefalokel adalah suatu kelainan tabung saraf yang ditandai dengan adanya penonjolan meninges (selaput otak) dan otak yang berbentuk seperti kantung melalui suatu lubang pada tulang tengkorak. Disebabkan oleh kegagalan penutupan Ensefalokel disebabkan oleh defek tulang kepala, Kegagalan penutupan tabung saraf ini disebabkan oleh gangguan pembentukan tulang kranium saat dalam uterus

sebagai akibat kurangnya asupan asam folat selama kehamilan. biasanya terjadi di bagian oksipitalis, kadang-kadang juga dibagian frontal atau parietal.

Beberapa hasil pemeriksaan fisik yang ditemukan adalah adanya benjolan yang ada sejak lahir dan cenderung membesar, terletak di garis tengah terutama di daerah nasofrontoorbital. Apabila ditekan mengempis dan apabila dilepas menonjol lagi. Apabila bayi mengejan atau menangis benjolan lebih tegang.

Beberapa pemeriksaan penunjang yang dilakukan adalah pemeriksaan rontgen kepala untuk melihat deformitas, pemeriksaan USG untuk melihat isi benjolan dan pemeriksaan CT-scan untuk melihat kelainan kongenital lainnya yang menyertai.

Penatalaksanaan. Setelah bayi lahir, dilakukan pemeriksaan rontgen tulang belakang untuk menentukan luas dan lokasi kelainan, pemeriksaan USG tulang belakang untuk menentukan adanya kelainan pada korda spinalis maupun vertebra, serta pemeriksaan CT-scan atau MRI tulang belakang untuk menentukan lokasi dan luasnya kelainan.

c. Hidrosefalus kongenital merupakan salah satu penyakit bawaan yang biasanya terjadi pada bayi baru lahir dan balita. Pada keadaan normal, otak memproduksi cairan di dalam suatu rongga yang disebut ventrikel, dialirkan melalui suatu saluran, kemudian diserap oleh bagian lain di otak. Hidrosefalus pada dasarnya dapat diakibatkan oleh 3 mekanisme, yaitu **produksi cairan otak berlebihan, gangguan aliran dan gangguan penyerapan cairan otak**. Penumpukan cairan dalam ventrikel ini menyebabkan peningkatan tekanan di dalam kepala, yang dapat mendesak otak, mengakibatkan pembesaran kepala, dan penipisan tulang tengkorak.

Hasil pemeriksaan fisik. Pada bayi yang ubun-ubunnya belum menutup, pembesaran rongga cairan otak dapat berlangsung tanpa tanda-tanda yang jelas, karena adanya plastisitas otak dan kemampuan meluasnya tulang tengkorak. Pada anak-anak yang ubun-ubunnya telah menutup, gejala hidrosefalus dapat muncul dengan cepat karena tidak adanya kemampuan kompensasi dari kepala terhadap pelebaran ventrikel dan peningkatan tekanan intrakranial.

Pada fase awal, gejala yang ditemukan adalah terdapat gejala peningkatan tekanan intrakranial seperti muntah yang menyembur; mata akan tampak fenomena *sunset appearance* yaitu bola mata seperti melihat ke bawah, dan tertariknya kedua kelopak mata atas; dan ubun-ubun tidak menutup hingga satu tahun setelah lahir.

Gejala yang paling umum untuk penderita hidrosefalus di bawah usia dua tahun adalah pembesaran abnormal progresif dari ukuran kepala, di mana pembesaran tengkorak tidak sesuai dengan ukuran wajah. Anak yang menderita hidrosefalus pada fase awal ini tampak normal, karena tekanan intrakranial hanya sedikit meningkat sepanjang sutura kranii masih terbuka dan kepala masih dapat membesar. Pada fase lanjut didapatkan tanda-tanda peninggian tekanan intrakranial lain seperti pembuluh darah yang melebar pada kulit kepala, kulit kepala yang licin dan mengkilap, pembesaran bagian depan kepala (frontal bossing), dan ubun-ubun besar yang sangat tegang, bahkan menonjol.

Penatalaksanaan yang dilakukan adalah melalui tindakan operasi, yaitu pemasangan selang ke dalam ruang ventrikel otak untuk mengalirkan cairan otak ke rongga tubuh lain agar dapat diserap. Dua hal yang perlu diperhatikan setelah pemasangan selang, yaitu pemeliharaan kulit terhadap infeksi, dan pemantauan kelancaran alat selang tersebut. Seiring dengan kemajuan teknologi pada kasus tersumbatnya aliran cairan otak, dapat dilakukan tindakan Endoscopic Third Ventriculostomy (ETV) dimana dengan sayatan kecil dapat memasukkan alat endoskopi ke dasar ventrikel untuk mengalirkan cairan otak yang terperangkap di dalamnya. Dengan adanya prosedur ini, kasus hidrosefalus dapat ditangani tanpa pemasangan selang di dalam tubuh.

2. Malformasi kongenital pada sistem digestif

Beberapa masalah malformasi kongenital pada sistem digestif adalah sebagai berikut.

a. Labioskizis adalah kelainan kongenital yang berupa suatu ketidaksempurnaan pada penyambungan bibir bagian atas, yang biasanya berlokasi tepat dibawah hidung. **Palatoskizis** adalah adanya celah pada garis tengah palato yang disebabkan oleh kegagalan penyatuan susunan palato pada masa kehamilan. Sedangkan **Labiopalatoskizis** adalah suatu kelainan yang terjadi pada palatoskizis dan labio skizis untuk menyatu selama perkembangan embrio. Celah bibir dan celah langit-langit dapat terjadi secara bersamaan maupun sendiri-sendiri. Kelainan ini juga bisa terjadi bersamaan dengan kelainan bawaan lainnya. Klasifikasi labioskizis didasarkan pada organ yang terlibat dan lengkap tidaknya celah yang terbentuk.

Klasifikasi berdasarkan organ yang terlibat dibagi menjadi tiga, yaitu: **Labioskizis** adalah celah pada bibir; **Gonatoskizis** adalah celah di gusi; dan **Palatoskizis** adalah celah di langit-langit mulut. Celah dapat terjadi pada lebih dari satu organ misalnya terjadi di bibir dan langit-langit disebut dengan labiopalatoskizis.

klasifikasi berdasarkan lengkap atau tidaknya celah terbentuk dibagi menjadi tiga, yaitu: **Unilateral Incomplete** apabila celah sumbing terjadi hanya di salah satu sisi bibir dan tidak memanjang hingga ke hidung; **Unilateral complete** apabila celah sumbing terjadi hanya di salah satu bibir dan memanjang hingga ke hidung; dan **Bilateral complete** apabila celah sumbing terjadi di kedua sisi bibir dan memanjang hingga ke hidung.

Beberapa hasil pemeriksaan fisik yang didapatkan pada pasien dengan labioskizis adalah pemisahan bibir, pemisahan langit-langit, pemisahan bibir dan langit-langit, infeksi telinga berulang, berat badan tidak bertambah serta *regurgitasi nasal* atau air susu keluar dari lubang hidung ketika bayi menyusu ibunya.

Penatalaksanaan yang dilakukan adalah dengan tetap meningkatkan asupan cairan dan nutrisi yang adekuat, meningkatkan dan mempertahankan jalan nafas, serta persiapan tindakan operasi untuk menutup celah bibir biasanya dilakukan pada saat anak berusia 3 – 6 bulan.

b. Atresia ani atau anus imperforata adalah salah satu jenis kelainan kongenital, di mana perkembangan bentuk rektum sampai lubang anus tidak sempurna tidak adanya lubang anus. Penyebab atresia ani belum diketahui secara pasti, namun diduga karena factor genetika atau gangguan perkembangan janin selama kehamilan.

Terdapat beberapa bentuk dari atresia ani, sebagai berikut: lubang anus yang menyempit atau sama sekali tertutup; terbentuknya fistula atau saluran yang menghubungkan rektum dengan kandung kemih, uretra, pangkal penis, atau vagina; dan rektum yang tidak terhubung dengan usus besar.

Hasil pemeriksaan fisik yang ditemukan pada bayi dengan atresia ani, sebagai berikut: Kelainan kongenital atresia ani umumnya diketahui pada pemeriksaan fisik yang pertama kali dilakukan ketika bayi baru lahir. tinja pertama tidak keluar dalam jangka waktu 24-48 jam setelah lahir; lubang anus tidak di tempat yang semestinya, atau tidak terdapat lubang anus sama sekali; lubang anus sangat dekat dengan vagina pada bayi perempuan; dan perut membesar.

Penatalaksanaan yang dilakukan pada bayi dengan atresia ani adalah diberikan asupan nutrisi melalui cairan infus, pembuatan lubang pada dinding perut sebagai saluran pembuangan sementara apabila tindakan operasi belum memungkinkan

dilakukan. Lubang disambungkan dengan usus, dan kotoran yang keluar dari lubang akan ditampung dalam sebuah kantung yang dinamakan *colostomy bag*.

c. Atresia esophagus adalah suatu kelainan kongenital, yaitu keadaan tidak adanya lubang atau muara buntu pada esophagus. Pada sebagian besar kasus atresia esofagus ujung esofagus buntu, sedangkan pada sebagian kasus lainnya esofagus bagian bawah berhubungan dengan trakea setinggi disebut atresia esofagus dengan fistula.

Beberapa hal penyebab terjadinya esophagus, yaitu diferensiasi usus depan yang tidak sempurna dalam memisahkan diri masing-masing untuk menjadi esophagus dan trachea, perkembangan sel entodermal yang tidak lengkap sehingga menyebabkan terjadinya atresia, serta perlekatan dinding lateral usus depan yang tidak sempurna sehingga terjadi fistula trachea esophagus.

d. Hirschsprung atau megakolon adalah kelainan kongenital pada kolon atau usus besar yang ditandai dengan lemahnya pergerakan usus besar dikarenakan sebagian usus besar pada daerah anus dan usus di atasnya tidak memiliki saraf atau sel ganglion parasimpatis yang mengendalikan kontraksi ototnya, sehingga tidak mampu melakukan gerakan melebar dan menyempit.

Bayi yang menderita penyakit hirschsprung seringkali kesulitan buang air besar karena gangguan pada sel saraf yang berfungsi mengendalikan pergerakan usus. Pada kondisi normal, usus akan bergerak secara terus-menerus untuk mendorong feces (kotoran sisa makanan) ke arah anus. Pada penderita hirschsprung, saraf yang bertugas mengendalikan pergerakan ini tidak berfungsi, sehingga menyebabkan feces terperangkap didalam usus, sehingga menyebabkan konstipasi, infeksi, dan masalah usus lainnya.

Berdasarkan panjang pendeknya segmen usus yang terkena, hirschsprung diklasifikasikan menjadi dua yaitu: **Hirschsprung segmen pendek**, kelainan yang terjadi mulai dari anus sampai kolon sigmoid. dan **Hirschsprung segmen panjang**, kelainan yang terjadi tidak hanya sampai kolon sigmoid, bahkan dapat mengenai seluruh kolon atau usus halus.

Penyakit hirschsprung terjadi ketika sel saraf di usus besar tidak terbentuk secara sempurna. Sel-sel ini berfungsi mengendalikan kontraksi yang menggerakkan feces melalui usus. Tanpa adanya kontraksi tersebut, feces akan terperangkap di usus besar. Penyebab dari kelainan ini karena faktor keturunan atau disebabkan oleh mutasi genetik.

Hasil pemeriksaan fisik yang di dapatkan sebagai berikut: bayi tidak mengeluarkan meconium dalam 24-28 jam pertama kelahiran; muntah bercampur cairan empedu; tampak malas minum; distensi abdomen; dan adanya feces yang menyemprot saat dilakukan colok dubur.

Penatalaksanaan dengan melakukan tindakan operasi untuk memotong bagian dari usus besar yang tidak memiliki sel-sel saraf dan menyambungkan antara usus besar yang normal dengan anus.

3. Malformasi Kongenital pada Sistem Reproduksi

Malformasi kongenital pada sistem reproduksi adalah hipospadia. **Hipospadia adalah suatu kelainan kongenital pada sistem reproduksi laki-laki** di mana lubang uretra terdapat di penis bagian bawah, bukan di ujung penis.

Klasifikasi hipospadi berdasarkan letak lubang uretra sebagai berikut:

- **Hipospadia glandular** bila lubang uretra terletak di dekat ujung penis atau kepala penis;

- **Hipospadia subcoronal** bila lubang uretra terdapat di tengah batang penis atau pada pangkal penis; dan
- **Hipospadia pene escrotal** bila dan lubang uretra terletak pada *skrotum* (kantong zakar) atau di bawah skrotum.

Penyebab Hipospadia karena gangguan perkembangan urethra yang terjadi pada minggu ke-9 dan ke-14 usia kehamilan. menyebabkan kelainan letak orificium urethra externa di sisi ventral penis, yaitu antara perineum dan glands penis. Selain itu, disrupsi perkembangan urethra juga berdampak pada prepusium, corpus penis, dan raphe.

Hasil pemeriksaan fisik yang ditemukan pada penderita hipospadi selain lubang uretra yang tidak terdapat pada ujung penis, adalah preposium terlihat menaungi ujung penis, karena preposium tidak berkembang di bagian bawah penis; penis yang melengkung ke bawah akibat terjadinya pengencangan jaringan di bawah penis; dan percikan abnormal yang terjadi saat buang air kecil.

Tujuan penatalaksanaan hipospadia adalah membuat urine mengalir keluar melalui ujung depan penis, membuat penis tidak membengkok ketika ereksi, dan membuat penis terlihat senormal mungkin. Jika lubang uretra terletak sangat dekat dari lokasi yang seharusnya dan bentuk penis tidak melengkung, penanganan medis secara khusus kemungkinan tidak diperlukan. Tetapi jika lubang uretra berada jauh dari lokasi yang seharusnya, operasi pemindahan uretra perlu dilakukan.

DEFORMITAS DAN KELAINAN KROMOSOM

A. DEFORMITAS

Deformitas pada bayi baru lahir yang sering dijumpai meliputi deformitas pada kaki, tangan, dan tulang belakang.

1. Deformitas pada Kaki

Kaki adalah merupakan bagian penopang utama tubuh, jika tidak kuat dan tidak kokoh dapat menyebabkan tubuh sering terjatuh dan dapat berakibat merusak bangunan tubuh yang lainnya atau secara keseluruhan. beberapa masalah kesehatan pada kaki dapat terjadi karena adanya deformitas kaki pada bayi baru lahir. sebagai berikut.

- **Talipes Valgus.** terjadi karena produksi lemak pada kaki anak, yaitu tulang kering melengkung dan tidak secara tepat masuk dalam sendi lutut. Jika bengkoknya terlihat lebih pada satu kaki penyebabnya bisa karena hambatan pertumbuhan. biasanya valgus akan normal kembali saat anak usia 8 tahun. penyebab lain, karena lembeknya ligamen sebelah dalam. begitu lembeknya sehingga waktu anak berdiri, kakinya tidak dapat menunjang tubuh dengan baik. Kondisi ini baru tampak saat bayi mulai dapat berdiri.
- **Talipes Kavus.** adalah kelainan tapak kaki berupa lengkungan atau arch lebih tinggi dari kaki normal, sering jari kaki berbentuk cakar. Kelainan ini mirip dengan deformitas yang terlihat pada penyakit neurologik dimana otot intrinsiknya lemah atau lumpuh, pes kavus idiopatik diakibatkan oleh jenis ketidakseimbangan otot yang serupa. Jari kaki penderita talipes kavus biasanya tertarik ke atas dalam posisi cakar, kepala metatarsal ke bawah ke tapak kaki dan lengkungan pada pertengahan kaki lebih nyata.
- **Flat feet.** adalah kelainan tapak kaki berupa tidak adanya lengkungan atau arch di tapak kaki anak, antara jari-jari kaki dan tumit. Kondisi ini terlihat apabila permukaan tapak kaki bersentuhan dengan tanah atau lantai. Ada dua jenis Flat feet yaitu: **Flat Feet Fleksibel.** Kondisi dimana tidak ada lengkung di telapak kaki, yang disebabkan karena tekstur kaki tidak mengikuti lengkung tulang, bila kaki

berjinjit, lengkungannya baru akan terlihat. Dan **Flat feet rigid atau fixed**. Kondisi dimana tulang kaki yang tidak melengkung seperti yang seharusnya. Akibatnya, tidak mempunyai lengkung kaki, bahkan dengan berjinjit pun, telapak kaki tidak akan melengkung seperti pada fleksibel flat feet. Agar tidak sering merasa sakit bila berjalan jauh, biasanya disarankan menggunakan sepatu khusus.

- **Club feet**. adalah kelainan telapak kaki tampak menekuk ke arah dalam, sampai-sampai mata kaki bagian luar dan sisi atas telapak kaki yang menapak di tanah. Kelainan ini merupakan bentuk kelainan bawaan pada kaki yang paling sering ditemukan. mudah dikenali sejak baru lahir, tapi sulit untuk ditangani. disebabkan pertumbuhan yang tak seimbang dari kaki bagian dalam dan luar, dimana bagian dalamnya tertinggal atau kalah cepat.

2. Deformitas pada Tangan

Deformitas kongenital tangan pada bayi baru lahir yang sering dijumpai adalah polidaktili. **Polidaktili/hiperdaktili**, adalah kelainan kongenital fisik jari tangan, dimana **jumlah jari tangan lebih dari normal**. Bila jumlah jarinya 6 disebut **seksdaktili**, dan bila 7 disebut **heksadaktili**. Sedangkan **oligodaktili** adalah kelainan kongenital fisik jari tangan, dimana jumlah jari tangan kurang dari normal. Pada umumnya yang dijumpai adalah terdapatnya jari tambahan pada satu atau kedua tangannya. Tempat penambahan jari berbeda-beda lokasinya, penambahan didekat ibu jari dan ada pula yang terdapat didekat jari kelingking. Beberapa penyebab polidaktili adalah kegagalan diferensiasi, kegagalan pembentuk an bagian, dan duplikasi berlebih pada saat pertumbuhan masa kehamilan. Penatalaksanaan dilakukan dengan operasi atau tindakan bedah untuk membuang kelebihan jari, apalagi bila tambahan jari tidak berkembang dan tidak berfungsi normal.

3. Deformitas pada Tulang Belakang

Tulang belakang yang normal adalah membentuk kurva dari bahu kebawah, terlihat lurus dari belakang dan terlihat sedikit melengkung ke belakang jika dilihat dari samping. Masalah kesehatan atau deformitas kongenital dapat terjadi pada tulang belakang meliputi skoliosis, kifosis dan lordosis.

a. Skoliosis

Skoliosis adalah deformitas postural vertebra atau kondisi **melengkungnya tulang belakang ke samping** secara tidak normal, seolah-olah **membentuk huruf S atau huruf C**. Skoliosis ini dapat terjadi secara kongenital (**kongenital scoliosis**), terjadi pada masa anak-anak (**scoliosis juvenile**), dan terjadi pada masa dewasa (**scoliosis degenerative**).

Ada beberapa jenis skoliosis yang dikelompokkan berdasarkan penyebabnya, sebagai berikut.

- **Skoliosis idiopatik**. tidak dapat dicegah, karena tidak diketahui faktor penyebabnya. Skoliosis ini tidak dipengaruhi oleh faktor usia, olahraga, maupun postur tubuh. Faktor genetika diduga sebagai penyebab utama dalam skoliosis idiopatik.
- **Skoliosis degeneratif**. terjadi akibat kerusakan bagian tulang belakang secara perlahan-lahan. Skoliosis tipe ini menimpa orang dewasa seiring bertambahnya usia, beberapa bagian tulang belakang menjadi lemah dan menyempit. Selain itu ada beberapa penyakit atau gangguan yang berhubungan dengan tulang belakang yang bisa menyebabkan skoliosis degeneratif, seperti osteoporosis, penyakit sklerosis multipel, dan kerusakan tulang belakang akibat operasi.
- **Skoliosis kongenital**. atau bawaan disebabkan oleh tulang belakang yang tidak tumbuh dengan normal saat bayi dalam kandungan.

- **Skoliosis neuromuscular.** disebabkan oleh gangguan persarafan dan otot seperti pada penyakit lumpuh otak atau distrofi otot.

Hasil pemeriksaan fisik. Gejala skoliosis dapat dilihat dari perubahan penampilan dada, pinggul, atau bahu. Sebagai berikut : Salah satu pinggul tampak lebih menonjol; Tubuh penderita skoliosis memperlihatkan condong ke satu sisi; Salah satu bahu lebih tinggi; Salah satu tulang belikat tampak lebih menonjol; dan Panjang kaki tidak seimbang.

Penatalaksanaan skoliosis dilakukan didasarkan pada tingkat keparahan, usia, lokasi, pola lengkungan, serta jenis kelamin penderita. Beberapa tindakan yang dilakukan adalah

- **Observasi.** dengan pemeriksaan fisik dan pemeriksaan *X-ray yang* dilakukan tiap 4-6 bulan untuk memantau perkembangan lengkungan. Sebagian besar skoliosis yang diderita anak-anak tidak parah dan tidak memerlukan perawatan karena tulang yang melengkung dapat kembali normal seiring perkembangan anak.
- **Penyangga** diperlukan untuk menghentikan lengkungan tulang belakang bertambah parah dan biasanya diberikan kepada penderita skoliosis anak-anak dalam usia pertumbuhan. Walau tidak bisa menyembuhkan skoliosis, namun memakai penyangga bisa mencegah skoliosis bertambah parah.
- Perawatan dengan menggunakan **obat-obatan** biasanya diberikan kepada penderita skoliosis dewasa yang bertujuan meredakan rasa nyeri.
- **Operasi** dilakukan jika tindakan penatalaksanaan skoliosis lainnya tidak berhasil.
- **Olahraga rutin** atau **fisioterapi** untuk menguatkan postur dan melenturkan tubuh.

b. Kifosis

Kifosis adalah **kelainan tulang belakang yang melengkung ke depan atau cembung ke belakang secara berlebihan**, sehingga seseorang menjadi bungkuk. Pada kondisi normal, tulang belakang memiliki kurva atau kelengkungan ke depan, Kifosis terjadi ketika kelengkungan lebih besar dari normal. Kifosis dapat menyebabkan penekanan berlebih pada tulang belakang, sehingga menimbulkan rasa sakit.

Beberapa faktor penyebab kifosis, sebagai berikut:

- pertambahan usia membuat semakin bertambahnya risiko tulang punggung melengkung kedepan;
- perkembangan tulang punggung yang tidak normal selama masa kehamilan.
- Adanya cedera tulang punggung;
- Postur tubuh yang salah yang berakibat otot pendukung tulang belakang dan ligamen merenggang, kondisi ini dapat menyebabkan tulang belakang lebih melengkung.

Hasil pemeriksaan fisik. Beberapa penderita kifosis kadangkala tidak merasakan keluhan, hanya punggung terlihat lebih bungkuk dan semakin membungkuk dari waktu ke waktu, namun pada beberapa kasus ditemukan keluhan sebagai berikut, kelelahan, nyeri dan kaku pada punggung dan tulang punggung menjadi sensitif.

Penatalaksanaan sebagai berikut: pemberian obat-obatan untuk mengurangi rasa nyeri; latihan fisik, dapat menguatkan otot, memperbaiki postur tubuh, dan meningkatkan fleksibilitas tulang punggung; dan tindakan pembedahan umumnya diperlukan untuk memperbaiki tampilan punggung.

c. Lordosis

Lordosis adalah kelainan tulang belakang yang terjadi jika **tulang belakang pada punggung bawah melengkung ke depan secara berlebihan**.

Beberapa faktor penyebab lordosis adalah sebagai berikut.

- **Posisi duduk yang salah dalam waktu yang lama** dengan terlalu membungkuk atau memiringkan badan pada salah satu posisi kekanan atau kekiri
- **Kelainan tulang belakang yang dialami oleh orang tua dapat menurun kepada anaknya.** Ketika gen orang tua yang memiliki kelainan tulang belakang lebih dominan, maka gangguan ini dapat menurun pada anaknya.
- Karena infeksi tertentu, seperti polio dan artritis
- **Cedera pada tulang belakang** menyebabkan gangguan tulang belakang.

Pada beberapa kondisi tertentu, kelainan kongenital menimbulkan beberapa gangguan seperti rasa sakit berlebih, sakit otot berlebih, kejang otot dan kesemutan. Beberapa jenis tindakan penatalaksanaan yang dilakukan adalah penggunaan obat untuk mengurangi rasa sakit dan melakukan terapi untuk memperbaiki kondisi punggung bagian bawah.

B. KELAINAN KROMOSOM

Beberapa masalah kesehatan kelainan kromosom pada bayi baru lahir yang sering dijumpai :

1. Sindrom down

Sindrom down, disebut juga sebagai **kelainan trysomi 21**, merupakan kelainan genetik yang sering terjadi dibandingkan kelainan genetik yang lainnya. Di dalam setiap inti sel seseorang memiliki 23 pasang kromosom yang berasal dari kedua orang tuanya. Pada kondisi normal, masing-masing kromosom dari nomer 1 sampai 23 berjumlah sepasang, akan tetapi pada sindrom down pada kromosom nomer 21 berjumlah 3 kromosom, kondisi ini akan mengubah proses tumbuh kembang anak baik secara fisik maupun perkembangan otaknya dan membentuk karakteristik khusus yang disebut dengan sindrom down.

Sindrom down bukanlah suatu penyakit, melainkan kelainan genetik yang berlangsung seumur hidup. Dengan dukungan lingkungan yang baik maka penderita sindrom down dapat hidup dengan normal. Pada bayi baru lahir apabila memiliki kelainan sindrom down akan tampak bentuk wajah yang khas dan mudah dikenali. Berbeda dengan bayi normal lain pada umumnya karena sindrom down memiliki ciri-ciri khusus. Ciri-ciri fisik pada bayi baru lahir dengan sindrom down sebagai berikut: bentuk wajah datar; mata terlihat sipit (miring keatas dan keluar); mulut kecil; leher, lengan dan kaki pendek; celah lebar antar jari kaki pertama dan kedua; tangan luas dan jari pendek; berat badan dan panjang badan pada saat lahir dibawah rata-rata; dan tonus otot lemah dan sendi tidak kuat.

2. Sindrom Turner

Sindrom turner adalah kondisi kelainan genetik akibat **kelainan kromosom seks pada wanita karena satu kromosom X hilang sebagian atau hilang seluruhnya** atau yang disebut dengan **monosomi**. (X0) Setiap orang dilahirkan dengan 23 pasang kromosom, di mana sepasang di antaranya merupakan kromosom seks. Kromosom seks inilah yang menentukan jenis kelamin seseorang. Seorang ibu akan selalu menyumbangkan kromosom X kepada anaknya, seorang ayah dapat menyumbangkan kromosom X atau Y kepada anaknya. Apabila anak yang dilahirkan memiliki campuran kromosom X dari ibu dan Y dari ayah sehingga kromosom seks nya XY, maka anak tersebut akan lahir dengan jenis kelamin laki-laki. Apabila anak yang dilahirkan memiliki campuran kromosom X dari ibu dan X dari ayah sehingga kromosom seks nya XX, maka anak tersebut akan lahir dengan jenis kelamin wanita. Wanita dengan sindrom turner, pada kromosom seks nya hanya memiliki satu kromosom X saja, kromosom X pasangannya bisa jadi rusak atau bahkan hilang

sama sekali. Hal ini terjadi karena satu kromosom hilang atau *nondisjunction* saat atau selama gametogenesis (pembentukan gamet) atau pun pada tahap awal pembelahan zigot.

Berdasarkan kelainan bentuk salah satu kromosom X, maka sindrom turner dikelompokkan menjadi dua jenis, yaitu:

- a. **Sindrom Turner klasik**, apabila satu dari dua kromosom X hilang sepenuhnya.
- b. **Sindrom Turner mosaik**, apabila kromosom X lengkap pada sebagian besar sel, tapi pada sel lainnya ada sebagian yang hilang atau terjadi kelainan.

Sindrom ini bisa menyebabkan berbagai gangguan medis maupun gangguan dalam perkembangan fisik. Beberapa hasil pemeriksaan fisik yang ditemukan pada penderita sindrom turner adalah sebagai berikut: memiliki postur tubuh lebih pendek dari rata-rata; ovarium kurang berkembang, gagal memulai masa puber atau tidak mengalami menstruasi serta infertile; kesulitan beradaptasi secara social; kesulitan dalam mempelajari sebagian hal; dan dapat terjadi gangguan jantung, ginjal dan system reproduksi.

C. Latihan

1. Malformasi kongenital ditandai dengan kegagalan menutup atau kegagalan terbentuk secara utuh tulang belakang, disebut dengan
 - a. Hirschprung
 - b. Spina Bifida
 - c. Hipospadia
 - d. Hidrocephalus
2. Hirschprung adalah salah satu jenis kelainan kongenital yang ditandai dengan tidak adanya saraf pada organ
 - a. Jantung
 - b. Mata
 - c. Lidah
 - d. Usus Besar
3. Kelainan kongenital yang ditandai dengan gangguan berkemih pada laki-laki, karena lubang uretra tidak terdapat pada ujung penis disebut dengan
 - a. Hirschprung
 - b. Spina Bifida
 - c. Hipospadia
 - d. Hidrocephalus
4. Kelainan kongenital bayi baru lahir yang ditandai dengan membesarnya kepala secara progsrif akibat penimbunan cairan serebrospinal dan bentuk mata seperti matahari terbenam disebut dengan
 - a. Hirschprung
 - b. Spina Bifida
 - c. Hipospadia
 - d. Hidrocephalus
5. Atresia ani adalah bentuk kelainan kongenital bayi baru lahir yang ditandai dengan tidak adanya lubang pada organ
 - a. Anus
 - b. Hidung

- c. Telinga
 - d. Jantung
6. Kelainan kongenital yang ditandai dengan adanya penonjolan meninges dan otak yang berbentuk seperti kantung melalui suatu lubang pada tulang tengkorak disebut dengan
- a. Meningocele
 - b. Encefalocele
 - c. Spina Bifida
 - d. Mega Colon
7. Kelainan kongenital hipospadia, apabila lubang uretra terletak dekat dengan ujung penis disebut dengan
- a. Hipospadia Subcoronal
 - b. Hipospadia Glandular
 - c. Hipospadia Penescrotal
 - d. Hipospadia Scrotal
8. Tindakan operatif membuat lubang pada tubuh yang bertujuan membuat saluran pengeluaran feces sementara dan dipasang colostomy bag, adalah penatalaksanaan yang dilakukan pada penderita
- a. Spina Bifida
 - b. Hirschsprung
 - c. Atresia Ani
 - d. Encefalocele
9. Kelainan kongenital yang ditandai dengan adanya penonjolan meninges dan otak yang berbentuk seperti kantung melalui suatu lubang pada tulang tengkorak disebut dengan
- a. Meningocele
 - b. Encefalocele
 - c. Spina Bifida
 - d. Mega Colon
10. Deformitas telapak kaki yang ditandai dengan lengkungan atau arch pada telapak kaki lebih cekung dari kondisi normal disebut dengan
- a. Talipes Kanus
 - b. Flat Feet
 - c. Club Feet
 - d. Talipes Valgus
11. Deformitas telapak kaki yang ditandai dengan tidak adanya lengkungan atau arch pada telapak kaki disebut dengan
- a. Talipes Kanus
 - b. Flat Feet
 - c. Club Feet
 - d. Talipes Valgus
12. Bertambahnya jari tangan yang melebihi jumlah normal sebagai bentuk dari deformasi kongenital pada bayi baru lahir disebut dengan
- a. Polidaktili

- b. Oligodaktili
 - c. Monodaktili
 - d. Heksadaktili
13. Kelainan kongenital yang ditandai dengan kelainan telapak kaki tampak menekuk ke arah dalam, sampai-sampai mata kaki bagian luar dan sisi atas telapak kaki yang menapak di tanah, disebut dengan
- a. Talipes Kanus
 - b. Flat Feet
 - c. Club Feet
 - d. Talipes Valgus
14. Sindrom Turner adalah bentuk kelainan kromosom seks pada wanita yang ditandai dengan gejala
- a. Tumbuh kumis
 - b. Ovarium tidak berkembang
 - c. Lengan berotot
 - d. Payudara mengecil
15. Sindrom Down adalah jenis kelainan kromosom pada bayi baru lahir dengan terdapatnya jumlah kromosom yang melebihi normal atau berjumlah tiga buah pada kromosom nomor
- a. 20
 - b. 21
 - c. 22
 - d. 23
16. Deformitas postural tulang belakang atau melengkungnya tulang belakang ke samping secara tidak normal, seolah-olah membentuk huruf S atau huruf C disebut dengan
- a. Skoliosis
 - b. Kifosis
 - c. Lordosis
 - d. Talipes Valgus
17. Deformitas postural tulang belakang atau melengkungnya tulang belakang ke depan atau cembung ke belakang secara berlebihan, sehingga seseorang yang mengalaminya akan menjadi bungkuk disebut dengan
- a. Skoliosis
 - b. Kifosis
 - c. Lordosis
 - d. Talipes Valgus
18. Jenis kromosom seks pada bayi normal berjenis kelamin laki-laki adalah
- a. XX
 - b. XXX
 - c. XY
 - d. XXY
19. Kelainan kongenital sindrom Turner yang ditandai dengan hilangnya salah satu kromosom X pada kromosom seks wanita termasuk jenis sindrom Turner

- a. Klasik
- b. Mosaik
- c. Remiten
- d. Terganggu

Daftar Pustaka

1. Ayu Niwang TD. (2016). *Patologi dan Patofisiologi kebidanan*. Yogyakarta: Nuha Medika
2. Cunningham, F, Garry, MD. (2006). *Obstretri Williams, Edisi 21, Vol.1*. Jakarta: EGC
3. Cunningham, F, Garry, MD. (2006). *Obstretri Williams, Edisi 21, Vol.2*. Jakarta: EGC
4. Heffner, Lina J, dkk. (2006). *At a Glance Sistem Reproduksi*. Jakarta: Erlangga
5. Corwin, Elizabeth J. (2001). *Buku Saku Patofisiologi*. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC
6. Kinarnantoro. (2015). *Anatomi Fisiologi Dasar-dasar Anatomi*. Yogyakarta: Pustaka Baru Press
7. Pearce, Evelyn. (2006). *Anatomi dan fisiologi Untuk Paramedis*. Jakarta: PT Gramedia Pustaka Utama
8. Pitara, Tri M. (2014). *Cara Mudah Belajar Fisiologi Kedokteran*. Yogyakarta: Nuha Medika
9. Widia, Lidia. (2015). *Anatomi, Fisiologi dan Siklus Kehidupan Manusia*. Yogyakarta: Nuha Medika

