

**ANGKA KEJADIAN KELAINAN KONGENITAL
DI RSUP Dr. SARDJITO YOGYAKARTA
TAHUN 2004-2007**

SKRIPSI

Untuk Memenuhi Sebagian Persyaratan
Mencapai Derajat Sarjana S-1



Diajukan oleh :

**EKA WIZIYANTI
J 500 040 012**

Kepada :

**FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS MUHAMMADIYAH SURAKARTA
2009**

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang Masalah

Era informasi telah mengakibatkan pergeseran paradigma, globalisasi dan futurisasi yang mengisyaratkan perlu perubahan *mindset* dan perilaku manusia untuk bisa mengantisipasinya. Namun yang terjadi justru bukannya perubahan *mindset* dan perilaku antisipatif, tapi malah timbul mispersepsi dan lebih mempermasalahkan aspek negatif dari globalisasi, digitalisasi yang berakibat pada ketidakpedulian terhadap futurisasi. Kondisi ini tampak pada penyimpangan dan penyalahgunaan yang terjadi di segala bidang khususnya yang menyangkut kepada makna dan hakikat hidup, kehidupan dan gaya hidup manusia. Hal tersebut berakibat pada komplikasi berupa konflik, disintegrasi, pengrusakan, dan polusi di segala aspek.^{1,2}

Manifestasi mispersepsi dan penyimpangan serta penyalahgunaan tersebut juga terlihat pada kondisi mobilitas transnasional, *traffic accident* dan *trafficking*, perkawinan antar bangsa, penyimpangan seksual, perkawinan diluar nikah, penggunaan obat – obat narkotika, kebebasan seksual, merebaknya “*new emmergence diseases*” serta penyakit-penyakit virus khususnya *HIV-AIDS*, kehidupan materi dan kemewahan masyarakat baik di kota metropolitan maupun megapolitan. Kesemua hal tersebut diatas memperparah pada kondisi keluarga yang tidak lagi kondusif sebagai “*home*” tetapi hanya sebagai “*house*” sehingga menghilangkan arti sakral perkawinan, seks, kehamilan dan kelahiran yang akhirnya berdampak pada makin meningkatnya angka kejadian kelainan kongenital.

Kelainan kongenital atau *birth defect* dapat berupa abnormalitas kongenital (kasus terbesar), *fetal diseases*, *genetic diseases*, retardasi perkembangan (mental) *intra uterine*, dan disabilitas.⁶

Data tentang *birth defect* ini umumnya didapatkan dari penelusuran empat sumber data yaitu : surat kelahiran, rekam medis rumah sakit, surat kematian bayi atau keguguran, dan surat bayi lahir cacat. Namun untuk melakukan pendataan tersebut, banyak kendala yang dihadapi dan bermuara pada sulitnya melakukan interpretasi dan perbandingan sebagai akibat adanya perbedaan dan ketidaksepahaman dalam hal pendefinisian, taksonomi, klasifikasi, tidak lengkapnya keterangan pada dokumen pencatatan, serta terjadinya kehamilan ganda.⁶

Atas dasar ini pulalah, pada penelitian perlu dijelaskan secara tegas apa yang dimaksud dengan kecacatan kongenital yang diteliti dengan menyebutkan definisi yang digunakan (misal : definisi yang mencakup makroskopik, mikroskopik, metabolik, tumor dan sebagainya). Dari aspek klasifikasi kelainan kongenital, ditemukan juga kendala lain yaitu akan banyaknya etiologi kecacatan kongenital yang masih belum diketahui serta ketidaksempurnaan dasar klasifikasi anatomis, yang mengakibatkan sulitnya memasukkan kecacatan yang bersifat ganda dalam klasifikasi tersebut. Karena adanya ketidaksepahaman dalam kedua aspek diatas, maka tidaklah berguna atau bahkan tidak memiliki arti apa-apa dalam melakukan perbandingan hasil-hasil penelitian kecacatan kongenital dari berbagai area atau aspek.

Namun disisi lain, penelusuran data insidensi ini merupakan salah satu bentuk *Population-based Surveillance* yang memberikan kontribusi bermanfaat dalam upaya pencegahan terhadap kecacatan, monitoring terhadap perubahan insidensi serta dalam mengidentifikasi bahaya lingkungan terhadap reproduksi dengan melakukan *surveillance* data yang akurat sehingga dapat membantu pemerintah dalam mengurangi beban kecacatan kongenital ini. Sebagaimana yang dilakukan di banyak negara di luar Indonesia, misalnya di Canada dibentuk departemen khusus yaitu CCASN (*Canadian Congenital Anomalies Surveillance Network*) yang dibentuk di

tahun 2000, sedangkan di Virginia dibentuk BDSS (*The West Virginia Birth Defects Surveillance System*) pada tahun 1989.^{3,4,10,15}

Meski *birth defect* merupakan problem global, namun dampaknya dirasakan berat bagi negara-negara dengan pendapatan sedang maupun rendah, dimana lebih dari 94% kelahiran di negara tersebut terjadi *birth defect* yang serius dan 95% dari bayi – bayi yang lahir meninggal dunia. Proporsi perbandingan kelahiran dengan kecacatan dan jumlah kelahiran absolut di negara-negara berkembang lebih besar bila dibandingkan dengan negara-negara dengan pendapatan yang tinggi. Perbedaan ini disebabkan adanya perbedaan yang tajam pada kesehatan maternal dan pada faktor resiko bermakna seperti kemiskinan, presentase ibu usia lebih tua yang tinggi, besarnya frekuensi *consanguineous marriages*, keuntungan untuk tetap bisa bertahan bagi penderita malaria yang dapat menjadi *carier*, bagi penyakit-penyakit *sickle cell, thalassemia, dan G-6PD deficeiency gene*.⁹ *Birth defects* yang berat dapat bersifat letal, sedang bagi yang dapat bertahan hidup akan mengalami disabilitas mental, fisik, auditorik atau visual. Dari data yang ada minimal ada 3,3 juta anak balita meninggal karena *birth defect* tiap tahunnya. Dan sebanyak 3,2 juta yang hidup mengalami disabilitas sepanjang hayatnya. Setiap tahun lebih kurang 7,9 juta anak-anak (6% dari total kelahiran didunia), lahir dengan *birth defect* yang berat karena disebabkan faktor genetik atau *partially genetic*. Ditambah lagi adanya ratusan ribu yang lahir dengan *birth defect* berat sebagai akibat dari penyebab post konsepsi seperti ibu yang terpapar agen lingkungan (teratogen) seperti alkohol, *rubella, syphilis*, defisiensi jodium, dan *thalassemia* yang dapat membahayakan janin yang sedang berkembang.^{9,35}

Sampai dengan 70% dari *birth defect* ternyata dapat dicegah atau dapat diberikan perawatan yang bisa menyelamatkan nyawa bayi atau mengurangi keparahan disabilitas yang mungkin diderita dengan memberikan terapi yang tepat yaitu dengan pembedahan. Sedangkan untuk pencegahan, khususnya dilakukan sebelum terjadi pembuahan atau pada kehamilan usia dini.^{9,35}

Selama ini di negara-negara dengan *income* sedang atau rendah hanya ada sedikit atau bahkan tidak ada sama sekali perbaikan pada angka kematian bayi karena *birth defect*, sehingga upaya-upaya *surveillance*, pencegahan dan promosi tentang insidensi *birth defect* ini sangat perlu dikembangkan secara seksama dan segera. Dengan demikian dapat disimpulkan bahwa perawatan dan pencegahan *birth defect* layak dilakukan dan hemat-biaya.⁹

Atas dasar pertimbangan tersebut maka penulis mencoba membangkitkan masalah-masalah ini melalui penulisan tren data retrospektif dan profil kelainan kongenital di RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta sebagai rumah sakit pendidikan yang memiliki sumber data rekam medis yang cukup representatif.

1.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang permasalahan yang terjadi, maka perlu adanya tren data retrospektif yang menunjukkan profil dan angka kejadian kelainan – kelainan kongenital yang lebih *up to date* dan bisa mencerminkan sebagai data statistik Nasional sehingga penulis ingin mengetahui “Bagaimana profil dan angka kejadian kelainan kongenital tahun 2004-2007 di RS.Dr.Sardjito Yogyakarta.

1.3 Tujuan Penelitian

1. Tujuan Umum :

Penelitian ini dilakukan untuk mengetahui profil dan angka kejadian kelainan kongenital di RSUP Dr. Sardjito Yogyakarta tahun 2004 – 2007.

2. Tujuan Khusus untuk mengetahui :

- a. angka kejadian kelainan kongenital tahun 2004 – 2007 di RSUP Dr.Sardjito Yogyakarta.
- b. profil dan jenis-jenis kelainan kongenital tahun 2004 – 2007 di RSUP Dr.Sardjito Yogyakarta.

1.4 Manfaat Penelitian

1. Untuk memperbaharui data insidensi dan profil kelainan kongenital di RSUP Dr.Sardjito Yogyakarta.
2. Sebagai masukan awal untuk dilakukannya penelitian – penelitian lanjutan mengenai insidensi dan profil kelainan – kelainan kongenital spesifik secara Nasional.
3. Untuk ikut memacu terbentuknya “*Birth Defect Center* “ di Indonesia.
4. Untuk ikut memacu peningkatan minat dan perkembangan Perinatologi di Indonesia.
5. Demikian pula dengan melakukan pendataan bayi – bayi yang terkena atau mengalami *birth defect* maka hasil penelitian ini dapat digunakan sebagai awal dilakukannya penelitian-penelitian *cohort* tentang diagnosa, terapi, kondisi sosial, pendidikan dan akhirnya kebutuhan pekerjaan bagi mereka yang mempunyai kelainan kongenital dan tetap hidup (*preliminary studies*).