

BAB I

PENDAHULUAN

I.1 Latar Belakang

World Health Organization (WHO) menyatakan, secara global kurang lebih 6 persen bayi lahir dengan kelainan kongenital dan menyebabkan ratusan ribu kematian yang terkait. Angka estimasi ini bisa jadi lebih rendah dibandingkan dengan kenyataannya dikarenakan beberapa hasil statistika penelitian sering tidak mencantumkan angka kehamilan yang diterminasi dan kelahiran mati yang terjadi. (WHO/CDC/ICBDSR, 2014)

Penelitian global yang dicantumkan pada *Global Report on Birth Defects*, mengatakan prevalensi bayi dengan kelainan kongenital di Indonesia adalah 59,3 per 1.000 kelahiran hidup. Angka ini menunjukkan bahwa jika dibandingkan dengan negara-negara di Asia Tenggara, Indonesia merupakan negara yang memiliki prevalensi bayi dengan kelainan kongenital yang cukup tinggi. (Christianson, et al., 2006)

Kelainan kongenital sendiri adalah kelompok berbagai kelainan struktural atau fungsional, yang termasuk juga gangguan metabolisme yang telah muncul sejak lahir. (WHO/CDC/ICBDSR, 2014) Kelainan kongenital dibagi menjadi dua menurut derajat keparahannya, minor dan mayor. Kelainan kongenital minor adalah kelainan kongenital yang tidak memiliki makna medis ataupun kosmetik sedangkan kelainan kongenital mayor adalah kelainan yang mungkin membutuhkan intervensi medis seperti kebutuhan intervensi bedah plastik pada pasien dengan celah bibir /langit langit. (Mannan, et al., 2019)

Celah bibir yang biasa disebut dengan bibir sumbing atau *labioschisis* adalah kelainan bawaan adanya celah di antara kedua sisi kanan dan kiri bibir. Kelainan ini terjadi saat pembentukan janin, kadang kala meluas mencapai langit-langit (*labiopalatoschisis*). (Suryandari, 2017)

Surveilans kelainan kongenital yang dilakukan di 13 rumah sakit besar di Indonesia oleh Kementerian Kesehatan Republik Indonesia di tahun 2016 menunjukkan kelainan celah bibir dan/atau langit-langit (CB/L) menduduki

peringkat ke tiga terbanyak. (Suryandari, 2017) Namun terdapat kenaikan angka kejadian kelainan CB/L menjadi 20,4 persen dari seluruh kelainan kongenital yang tercatat hingga Maret 2018, dimana kelainan ini menjadi kelainan yang terbanyak kedua setelah *talipes equinovarus* (21,9 persen). (Kementrian Kesehatan Republik Indonesia, 2018)

Celah bibir dan/atau langit-langit dapat mengakibatkan beberapa gangguan seperti gangguan makan, gangguan berbicara, iritasi telinga, dan gangguan gigi dan mulut. (Dixon, et al., 2011) Selain itu, kelainan ini dapat menyebabkan adanya distres kepercayaan diri dan fungsi psikologis pada anak dan bahkan orang tua, khususnya sang ibu. (Al-Namankany & Alhubaishi, 2018)

Penyebab pasti dari CB/L memang belum diketahui secara pasti, namun faktor penyebab yang diperkirakan adalah kombinasi antara faktor genetik dan faktor lingkungan ibu hamil seperti umur ibu, obat-obatan, kebiasaan konsumsi minuman beralkohol, merokok, dan penyakit infeksi yang dialami ibu saat hamil. (Suryandari, 2017) Diantara beberapa faktor tersebut, beberapa penelitian menyatakan terdapat nilai yang signifikan pada nilai statistika perbandingan bayi dengan kelainan CB/L yang memiliki riwayat kejadian CB/L pada keluarga dengan yang tidak memiliki. Berbagai faktor inilah yang akan diintervensi sebagai tindakan pencegahan terjadinya kelainan celah bibir. (Jamilian, et al., 2017)

Salah satu program yang telah dirancang sebagai pencegahan kelainan kongenital adalah pemberian suplementasi asam folat prenatal. Sejak 1992, Amerika Serikat telah mewajibkan pemberian suplementasi 400 µg asam folat setiap hari untuk perempuan hamil. (CDC, 2019) Defisiensi asam folat dapat berpengaruh terhadap perkembangan fase awal khususnya sistem saraf (terutama otak dan tulang belakang janin). Selain sistem saraf, defisiensi asam folat juga dapat mempengaruhi pembentukan tulang kepala dan wajah yang dapat berakibat terjadinya kelainan CB/L. Namun peran asam folat sebagai pencegahan pengulangan kejadian CB/L pada keturunan masih tetap dikatakan kontroversial. (Febryanna, et al., 2018)

Oleh karena itu pada penelitian ini, peneliti ingin mengetahui hubungan faktor genetik terhadap kejadian celah bibir dan/atau langit-langit pada anak dari ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal di Komunitas Satu Senyum.

I.2 Rumusan Masalah

Bagaimana hubungan faktor genetik terhadap kejadian celah bibir dan/atau langit-langit pada anak dari ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal di Komunitas Satu Senyum?

I.3 Tujuan Penelitian

I.3.1 Tujuan Umum

Mengetahui hubungan faktor genetik terhadap kejadian celah bibir dan/atau langit-langit pada anak dari ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal.

I.3.2 Tujuan Khusus

1. Mengetahui distribusi frekuensi anak yang menderita CB/L pada keluarga.
2. Mengetahui distribusi frekuensi pola konsumsi asam folat prenatal pada ibu.
3. Mengetahui distribusi frekuensi urutan faktor genetik pada keluarga.
4. Mengetahui hubungan faktor genetik dengan kejadian celah bibir kejadian celah bibir dan/atau langit-langit pada anak dari ibu yang mengonsumsi asam folat prenatal.

I.4 Manfaat Penelitian

I.4.1. Manfaat bagi Komunitas Satu Senyum

Hasil penelitian ini diharapkan dapat bermanfaat bagi Komunitas Satu Senyum sebagai masukan dan memberikan edukasi dalam menyiapkan kehamilan selanjutnya maupun pada generasi selanjutnya.

I.4.2. Manfaat bagi Kementerian Kesehatan Republik Indonesia

Peneliti berharap hasil yang didapatkan dari penelitian ini dapat menjadi masukan dan pertimbangan bagi Kementerian Kesehatan Republik Indonesia dalam mempersiapkan program asuhan preconsepsi dan perinatal di Indonesia.

I.4.3. Manfaat bagi Institusi Pendidikan

Penelitian ini diharapkan dapat menjadi bahan pembelajaran dan referensi bagi kalangan yang akan melakukan penelitian di departemen Biologi Molekuler atau departemen terkait lainnya.

I.4.4. Manfaat bagi Peneliti

Manfaat penelitian ini bagi peneliti diharapkan dapat menambah pengetahuan dan membuka wawasan berpikir penulis, serta dapat mengaplikasikannya saat melakukan proses pembelajaran preklinik, klinik, dan seterusnya.