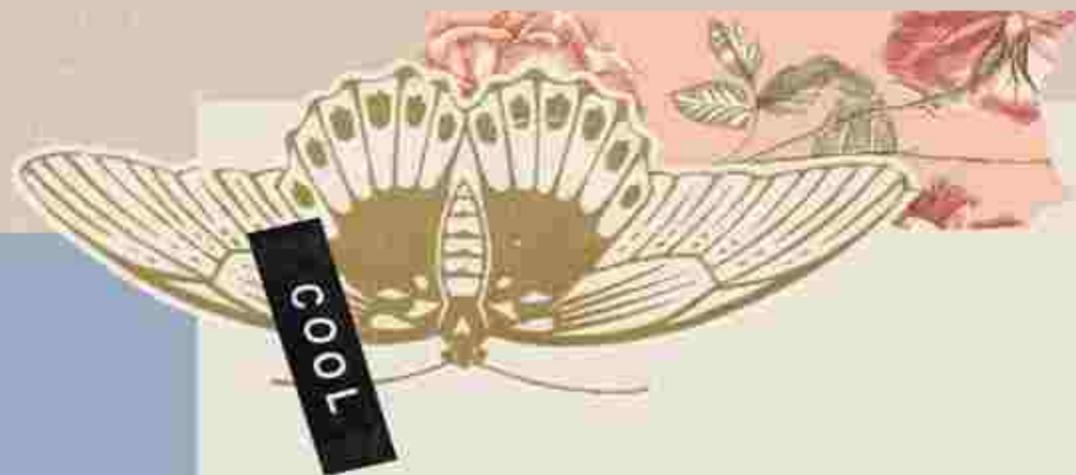


*B-1 B Embriologi  
Malformasi Kongential*





*Nama Anggota Kelompok :*

- 1. Syifa Fauziyah ( 2110101074 )*
- 2. Iis Wahyuningsih ( 2110101075 )*
- 3. Deya Devi Noventa A ( 2110101076 )*
- 4. Putri Anggraini ( 2110101077 )*
- 5. Sabilla Ratu Cetrin ( 2110101078 )*
- 6. Afri Budi Setyaeni ( 2110101079 )*
- 7. Khotim Nur Khasanah ( 2110101080 )*

Embriogenesis adalah proses pembentukan dan perkembangan embrio. Proses ini merupakan tahapan perkembangan sel setelah mengalami pembuahan atau fertilisasi.

Perkembangan Minggu ke-3 sampai dengan ke-8 → masa Mudigah

- Dimana masa terbentuknya jaringan dan sistem organ dari masing-masing lapisan mudigah

### LAPISAN MUDIGAH EKTODERM

- Lapisan mudigah ectoderm membentuk :
1. Sistem syaraf pusat
  2. Sistem syaraf tepi
  3. Epitel sensorik telinga, hidung, dan mata
  4. Kulit termasuk rambut dan kuku
  5. Kelenjar : hipofisis, mammae, keringat
  6. Email gigi

### LAPISAN MUDIGAH MESODERM

- Lapisan mudigah mesoderm membentuk :
1. Jaringan otot
  2. Jaringan tulang rawan dan tulang
  3. Jaringan subkutan dan kulit
  4. Sistem pembuluh : jantung, arteri, vena, kelenjar
  5. Sistem perkemihan : ginjal, gonad, dan saluran kemih
  6. Limpa dan kortek adrenal

### LAPISAN MUDIGAH ENDODERM

- Lapisan mudigah endodermi membentuk :
1. Epitel saluran pencernaan
  2. Epitel saluran pernafasan
  3. Kandung kemih
  4. Epitel kavum timpani dan tuba eustachius
  5. Tiroid, paratiroid, hati dan pankreas

## A. Kelainan Kongenital

### 1. Definisi kelainan kongenital

Kelainan kongenital atau bawaan adalah kelainan yang sudah ada sejak lahir yang dapat disebabkan oleh faktor genetik maupun non genetic. Anomali kongenital disebut juga cacat lahir, kelainan kongenital atau kelainan bentuk bawaan . Kelainan bawaan atau kelainan kongenital adalah kondisi tidak normal yang terjadi pada masa perkembangan janin. Kelainan ini dapat memengaruhi fisik atau fungsi anggota tubuh anak sehingga menimbulkan cacat lahir. Pada banyak kasus, kelainan kongenital terjadi pada 3 bulan pertama kehamilan, yaitu saat organ pada tubuh bayi baru mulai terbentuk. Kelainan kongenital umumnya tidak berbahaya, namun ada pula yang harus segera ditangani. Kelainan kongenital bisa terdeteksi pada masa kehamilan atau saat bayi dilahirkan. Namun, ada juga kelainan kongenital yang baru bisa diketahui pada masa tumbuh kembang anak, misalnya gangguan pendengaran.

## 2. Patofisiologi kelainan kongenital

Berdasarkan pathogenesis menurut Effendi (2014) kelainan kongenital dapat diklasifikasikan sebagai berikut:

### a. Malformasi

Malformasi adalah suatu kelainan yang disebabkan oleh kegagalan atau ketidaksempurnaan dari satu atau lebih proses embriogenesis. Beberapa contoh malformasi misalnya bibir sumbing dengan atau tanpa celah langit-langit, defek penutupan tuba neural, stenosis pylorus, spina bifida, dan defek sekat jantung.

Malformasi dapat digolongkan menjadi malformasi mayor dan minor. Malformasi mayor adalah suatu kelainan yang apabila tidak dikoreksi akan menyebabkan gangguan fungsi tubuh serta mengurangi angka harapan hidup. Sedangkan malformasi minor tidak akan menyebabkan problem kesehatan yang serius dan mungkin hanya berpengaruh pada segi kosmetik.

### b. Deformasi

Deformasi didefinisikan sebagai bentuk, kondisi, atau posisi abnormal bagian tubuh yang disebabkan oleh gaya mekanik sesudah pembentukan normal terjadi, misalnya kaki bengkok atau mikrognatia (mandibula yang kecil). Tekanan ini dapat disebabkan oleh keterbatasan ruang dalam uterus ataupun faktor ibu yang lain seperti primigravida, panggul sempit, abnormalitas uterus seperti uterus bikornus, kehamilan kembar.

### c. Disrupsi

Disrupsi adalah defek morfologik satu bagian tubuh atau lebih yang disebabkan oleh gangguan pada proses perkembangan yang mulanya normal. Ini biasanya terjadi sesudah embriogenesis. Berbeda dengan deformasi yang hanya disebabkan oleh tekanan mekanik, disrupsi dapat disebabkan oleh iskemia, perdarahan atau perlekatan. Misalnya helaian-helaian membran amnion, yang disebut pita amnion, dapat terlepas dan melekat ke berbagai bagian tubuh, termasuk ekstrimitas, jari-jari, tengkorak serta muka .

### d. Displasia

Istilah displasia dimaksudkan dengan kerusakan (kelainan struktur) akibat fungsi atau organisasi sel abnormal, mengenai satu macam jaringan di seluruh tubuh. Sebagian kecil dari kelainan ini terdapat penyimpangan biokimia di dalam sel biasanya mengenai kelainan produksi enzim atau sintesis protein. Sebagian besar disebabkan oleh mutasi gen. Karena jaringan itu sendiri abnormal secara intrinsik efek klinisnya menetap atau semakin buruk.

## Beberapa macam pengelompokan kelainan kongenital

### a. Menurut gejala klinis

#### 1) Kelainan tunggal (single-system defects)

Porsi terbesar dari kelainan kongenital terdiri dari kelainan yang hanya mengenai satu regio dari satu organ (isolated). Contoh kelainan ini yang juga merupakan kelainan kongenital yang tersering adalah celah bibir, club foot, stenosis pilorus, dislokasi sendi panggul kongenital dan penyakit jantung bawaan. Sebagian besar kelainan pada kelompok ini penyebabnya adalah multifaktorial.



## 2). Asosiasi (Association)

Asosiasi adalah kombinasi kelainan kongenital yang sering terjadi bersama-sama. Istilah asosiasi untuk menekankan kurangnya keseragaman dalam gejala klinik antara satu kasus dengan kasus yang lain. Sebagai contoh "Asosiasi VACTERL" (Vertebral Anomalies Anal atresia, cardiac malformation, tracheoesophageal fistula, renal anomalies, limbs defects). Sebagian besar anak dengan diagnosis ini tidak mempunyai keseluruhan anomali tersebut tetapi lebih sering mempunyai variasi dari kelainan di atas.

## 3) Sekuensial (Sequences)

Sekuensial adalah suatu pola dari kelainan multiple dimana kelainan utamanya diketahui. Sebagai contoh, pada "Potter Sequence" kelainan utamanya adalah aplasia ginjal. Tidak adanya produksi urin mengakibatkan jumlah cairan amnion setelah kehamilan pertengahan akan berkurang dan menyebabkan tekanan intrauterine dan akan menimbulkan deformitas seperti tungkai bengkok dan kontraktur pada sendi serta menekan wajah (Potter Facies).

#### 4). Kompleks (Complexes)

Istilah ini menggambarkan penyimpangan pembentukan pembuluh darah pada saat embriogenesis awal hal ini dapat menyebabkan kelainan pembentukan struktur pembuluh darah. Beberapa kompleks disebabkan oleh kelainan vaskuler. Sebagai contoh absennya sebuah arteri secara total dapat menyebabkan tidak terbentuknya sebagian atau seluruh tungkai yang sedang berkembang. Penyimpangan arteri pada masa embrio mungkin akan mengakibatkan hipoplasia dari tulang dan otot yang diperdarahinya. Contoh dari kompleks termasuk hemifacial microsomia, sacral agenesis, sirenomelia, poland anomaly, dan moebius syndrome.

#### 5) Sindrom

Kelainan kongenital dapat timbul secara tunggal (single), atau dalam kombinasi tertentu. Bila kombinasi tertentu dari berbagai kelainan ini terjadi berulang-ulang dalam pola yang tetap, pola ini disebut dengan sindrom. Istilah "syndrome" berasal dari bahasa Yunani yang berarti "berjalan bersama". Pada pengertian yang lebih sempit, sindrom bukanlah suatu diagnosis, tetapi hanya sebuah label yang tepat.

## Jenis dan Gejala Kelainan Kongenital

Kelainan kongenital dapat dibedakan menjadi kelainan fisik dan kelainan fungsional (kelainan sistem atau fungsi organ tubuh). Cacat lahir yang memengaruhi fisik atau bagian tubuh bayi antara lain :

### 1. Bibir sumbing

Bibir sumbing adalah kondisi terbentuknya celah pada bibir bagian atas, langit-langit mulut, atau keduanya.

### 2. Kelainan jantung bawaan

Kelainan jantung bawaan adalah pembentukan jantung atau pembuluh darah besar yang tidak normal.

Ada beberapa jenis kelainan jantung bawaan, yaitu :

- Kebocoran katup jantung
- Patent ductus arteriosus
- Penyempitan katup jantung
- Tetralogy of Fallot

### 3. Kelainan bentuk tangan atau kaki

Kelainan bawaan pada bentuk tangan atau kaki dapat berupa :

- Satu tangan atau kaki lebih besar atau lebih kecil
- Jumlah jari tangan atau jari kaki lebih banyak dari normal (polidaktili)
- Satu atau lebih jari tangan atau jari kaki menempel satu sama lain
- Terlahir tanpa tangan atau kaki

Perlu diketahui bahwa cacat lahir pada bentuk tangan dan kaki merupakan kelainan yang jarang terjadi.

### 4. Neural tube defect (NTD)

NTD adalah cacat lahir pada struktur otak, tulang belakang, atau ruas tulang belakang.

Beberapa contoh kelainan neural tube defect adalah anensefali, encephalocele, iniencephaly, dan spina bifida.

Sementara itu, bentuk kelainan fungsional antara lain :  
Kelainan fungsi otak dan saraf, yang terkait dengan aspek intelektual, perilaku, bahasa, dan gerak tubuh. Contoh penyakit kelainan ini adalah sindrom Down dan sindrom Prader Willi. Kelainan yang membuat tubuh tidak mampu membuang zat kimia sisa metabolisme. Contoh kelainan ini adalah fenil ketonuria dan kekurangan hormon tiroid (hipotiroid kongenital), kelainan yang sering kali tidak terlihat saat lahir, namun memburuk secara bertahap. Contohnya adalah distrofi otot atau gangguan pendengaran.

## Daftar Pustaka

<https://www.alodokter.com/kelainan-kongenital>

Ppt embriogenesis minggu ke 4-8

February

24

*TERIMA KASIH*

**NICHI**®

Dusty rose

is H. Patis, Edg. to create his to film the present Year  
Grammar School of the tests. Visions, well, excellent  
arrange to see in the history, the most, support our  
It is that was slowly being the Commission Table,  
This is the book of the historical Justice Gravelle, one of