

# MAKALAH



Judul:  
**“embriogenesis minggu 3-8 dan  
kemungkinan malformasi kongenital yang  
dapat terjadi”**

Disusun Oleh Kelompok B5:

Selina Agustin Siswandi 2110101130  
Aqila Hana Amadea 2110101012  
Ani Khoeriyatul Mardiyah 2110101035  
Aisyah Mutiara Agustin 2110101026  
Rasya Captiani 2110101010  
Sri Rejeki 2110101007

UNIVERSITAS ‘AISYIYAH YOGYAKARTA  
FAKULTAS KESEHATAN  
S1 KEBIDANAN  
2021/2022

## **BAB I**

### **PENDAHULUAN**

Usia harapan hidup seseorang dapat bervariasi tergantung di mana orang tersebut dibesarkan. Kesenjangan dalam bidang kesehatan terutama dirasakan pada penderita kelainan kongenital. Kelainan kongenital adalah suatu kondisi ketidaknormalan struktur atau fungsi tubuh yang muncul saat lahir. Apabila bayi terlahir dengan baik maka dapat menyebabkan disabilitas seumur hidup dan menyebabkan pengaruh negatif bagi keluarga dan lingkungan. Beberapa faktor risiko yang memiliki peranan penting dalam timbulnya kelainan kongenital adalah nutrisi, usia orang tua, dan lingkungan. Konsumsi nutrisi yang tidak adekuat, konsumsi obat-obatan selama kehamilan, usia ibu dan ayah saat terjadi pembuahan, serta adanya paparan debu dan asap rokok pada lingkungan dapat menyebabkan kelainan kongenital.

## **BAB II**

### **PEMBAHASAN**

#### **A. PENGERTIAN KELAINAN KONGENITAL**

Kelainan kongenital adalah suatu kondisi ketidaknormalan struktur atau fungsi tubuh yang muncul saat lahir. Apabila bayi terlahir dengan baik maka dapat menyebabkan disabilitas seumur hidup dan menyebabkan pengaruh negatif bagi keluarga dan lingkungan. Beberapa faktor risiko yang memiliki peranan penting dalam timbulnya kelainan kongenital adalah nutrisi, usia orang tua, dan lingkungan. Konsumsi nutrisi yang tidak adekuat, konsumsi obat-obatan selama kehamilan, usia ibu dan ayah saat terjadi pembuahan, serta adanya paparan debu dan asap rokok pada lingkungan dapat menyebabkan kelainan kongenital.

Kelainan kongenital adalah penyebab utama penyakit kronis, kecacatan, serta kematian bayi dan anak-anak. Setiap tahun. WHO mencatat bahwa bayi yang meninggal dalam waktu 28 hari karena kondisi ini sekitar 295.000. Pada tahun 2016, kematian bayi akibat kelainan kongenital persisnya ada di angka 295.498. Kelainan kongenital merupakan kelainan struktural atau fungsional, termasuk gangguan metabolisme tubuh. Kondisi ini dapat ditemukan sejak sebelum kelahiran, saat lahir, dan/atau pada saat bayi, misalnya saja tuli.

#### **B. FAKTOR PENYEBAB KELAINAN KONGENITAL**

Ada beberapa faktor yang dapat menyebabkan seorang bayi terlahir dengan kelainan kongenital, di antaranya:

##### **1. Genetik**

Setiap sifat genetik yang menentukan bentuk dan fungsi organ tubuh dibawa oleh kromosom. Kromosom adalah komponen pembawa materi genetik yang diwariskan dari orang tua kepada anak.

Jumlah kromosom normal manusia ada 23 pasang. Setiap pasang kromosom berasal dari sel telur ibu dan sperma ayah yang bertemu saat proses pembuahan.

Ketika terjadi kelainan kromosom atau kelainan genetik, misalnya pada anak yang lahir tanpa 46 kromosom atau justru lahir dengan kelebihan kromosom, maka ia dapat mengalami kelainan bawaan. Kelainan genetik ini bisa bersifat keturunan atau terjadi akibat adanya mutasi atau perubahan sifat genetik pada janin saat ia dikandung.

## 2. Lingkungan

Paparan radiasi atau zat kimia tertentu pada ibu hamil, seperti pada pestisida, obat, alkohol, asap rokok, dan merkuri, dapat meningkatkan risiko bayi mengalami kelainan bawaan. Hal ini karena efek racun dari zat-zat tersebut bisa mengganggu proses tumbuh kembang janin.

## 3. Gizi ibu selama hamil

Diperkirakan sekitar 94% kasus kelainan bawaan yang ditemukan di negara berkembang terjadi pada bayi yang dilahirkan oleh ibu dengan gizi buruk selama hamil.

Ibu dengan kondisi tersebut biasanya kekurangan asupan nutrisi penting yang berperan dalam menunjang pembentukan organ tubuh janin dalam kandungan. Adapun nutrisi yang penting untuk ibu hamil dan janin tersebut meliputi asam folat, protein, zat besi, kalsium, vitamin A, yodium, dan omega-3.

Selain gizi buruk, ibu yang mengalami obesitas saat hamil juga memiliki risiko cukup tinggi untuk melahirkan bayi dengan kelainan kongenital.

## 4. Kondisi ibu hamil

Saat hamil, ada banyak kondisi atau penyakit pada ibu yang bisa meningkatkan risiko janin di dalam kandungannya untuk mengalami kelainan kongenital.

Beberapa kondisi dan penyakit ini, antara lain:

Infeksi saat hamil, misalnya infeksi air ketuban, sifilis, rubella, atau virus zika

Anemia saat hamil

Komplikasi kehamilan, seperti diabetes gestasional dan preeklamsia

Efek samping obat-obatan yang dikonsumsi saat hamil

Kebiasaan tidak sehat yang dilakukan selama hamil, seperti menggunakan narkoba, mengonsumsi minuman beralkohol, dan merokok

Usia ibu hamil yang sudah cukup tua saat hamil, karena semakin tua usia ibu saat hamil, semakin tinggi risiko terjadinya kelainan bawaan pada bayi yang dikandungnya

### C. 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, dan 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. 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 fenilketonuria 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.

### D. CARA MENCEGAH

Pencegahan kelainan kongenital pada bayi dapat dicegah dengan melakukan beberapa hal berikut:

1. Mengonsumsi makanan sehat dengan vitamin dan mineral yang memadai, serta menjaga berat badan.
2. Jika memiliki riwayat kelainan kongenital pada keluarga, Anda perlu melakukan tes genetik dan berkonsultasi dengan dokter sebelum hamil.
3. Mengonsumsi tablet asam folat khususnya pada trimester pertama kehamilan.
4. Menghindari alkohol, merokok, dan obat-obatan lain yang dapat membahayakan janin.
5. Mengontrol diabetes dan diabetes gestasional dengan konseling, mengatur pola makan, dan penggunaan insulin jika dibutuhkan.
6. Menghindari paparan bahan kimia lingkungan, seperti pestisida, timbal, merkuri. Melakukan vaksin rubella.
7. Melakukan skrining infeksi rubella, varicella, dan sifilis.
8. Meningkatkan pengetahuan ibu hamil, dan keluarga mengenai pencegahan kelainan kongenital.
9. Menjaga kesehatan reproduksi.
10. Hindari bepergian ke wilayah yang mengalami wabah infeksi terkait kelainan kongenital bagi ibu hamil atau wanita subur

### E. CARA MENGOBATI

Beberapa kelainan kongenital tidak dapat diobati dan bersifat permanen. Namun, ada juga penyakit yang dapat mendapatkan pengobatan. Adapun pengobatan kelainan kongenital sangat bervariasi tergantung kondisi yang dialami. Beberapa pengobatan yang bisa dilakukan berdasarkan

penyakitnya antara lain:

Penyakit hiperplasia adrenal kongenital bisa diberi obat hidrokortison,

fludrokortison Penyakit hipotiroid kongenital bisa diberikan obat levotiroksin

Thalassemia diobati dengan prosedur transfusi darah dan kelasi besi Defisiensi G6PD dan galaktosemia diobati dengan melakukan diet khusus

Kelainan bawaan berupa displasia tulang, bibir sumbing, palatum, atau kelainan jantung dapat dilakukan dengan prosedur operasi bedah.

#### D. EMBRIOGENESIS MINGGU 3-8

Minggu ke-2 sampai minggu ke-3 perubahan terjadi pada akhir minggu kedua. 30 jam setelah dibuahi, sel telur akan membelah menjadi dua. Sambil terus membelah, sel telur bergerak di dalam lubang falopi menuju rahim. Setelah membelah menjadi 32, sel telur disebut morula. Sel-sel mulai berkembang dan terbagi kira-kira dua kali sehari, sehingga pada hari ke-12 jumlahnya bertambah dan membantu blastocyst (diameter 0,1-0,2 mm<sup>6</sup>) menempel pada dinding endometrium. Ibu mungkin belum sadar jika sedang mengandung.

Minggu ke-4, darah mulai mengalir dari plasenta ke janin. Plasenta adalah organ sistem sirkulasi antara ibu dan embrio. Melalui plasenta ini, ibu memberi nutrisi dan oksigen ke embrio, termasuk dalam pembuangan sisa-sisa metabolisme janin. Paru-paru mulai berkembang, kelenjar tiroid, dan lainnya terbentuk. Muka, organ indera, dan organ reproduksi mulai terbentuk, dengan ukuran embrio sekitar 2 hingga 3,5 mm, jantung mulai berdenyut dan sistem peredaran darah sudah melaksanakan fungsinya meski masih dalam taraf yang sangat sederhana<sup>13</sup>. Tahap ini merupakan fase gastrula yaitu tahap pertumbuhan embrio berbentuk mangkuk setelah masa blastula hasil pembelahan zigot. Tahap selanjutnya adalah tahap embrio yang berlangsung lima setengah minggu. Tahap embrio dimulai setelah zigot tertanam dengan baik pada dinding rahim. Dalam tahap ini, sistem organ dasar bayi mulai terbentuk dari susunan sel, meskipun bentuk luar masih jauh berbeda dibandingkan manusia dewasa<sup>13</sup>.

Pada minggu ke-5, embrio diperkirakan berukuran antara 5- 7 mm. pemebentukan organ-organ tubuh seperti telinga dan alat pencernaan makin sempurna<sup>13</sup>. Pada minggu ke-6, kepala dan leher sudah muncul, dan mata yang letaknya masih berjauhan juga sudah ada. Hidung yang masih berbentuk tonjolan sudah mulai terlihat walaupun masih kecil. Pada minggu ini juga peredaran darah dan organ-organ penting tubuh seperti ginjal, hati, sistem pencernaan sudah mulai terbentuk<sup>14</sup>. Pada minggu ke-7, besar embrio seukuran kuku jari kelingking atau 1 cm, tangan sudah ada dan berkembang dengan cepat<sup>14</sup>.

Pada akhir minggu ke-8, ukuran embrio mencapai kisaran 27-31 mm. secara keseluruhan embrio makin menyerupai bayi dengan taksiran berat janin sekitar 13-15 gram. Semua organ tubuh juga mulai bekerja, meski belum sempurna<sup>17</sup>. Embrio mulai bisa bergerak secara teratur, rata-rata 60 kali gerakan dalam 1 jam. Tubuh embrio semakin menyerupai bayi<sup>17</sup>.

### **BAB III**

### **KESIMPULAN**

## REFERENSI

<https://jurnal.unimus.ac.id/index.php/APKKM/article/view/5109>

<http://eprints.poltekkesjogja.ac.id/2275/3/BAB%20II.pdf>

<https://www.alodokter.com/memahami-kelainan-kongenital-dan-faktor-penyebabnya>