

Evaluasi Penyebab Cacat Lahir Berdasarkan Jenis Kelamin di Sumatra Selatan, Indonesia

Michael¹, Diana Laila Ramatillah¹, Dwi Yunisa Dinli¹, Valerie Kezia¹,
Azzahrotul Qona'ah Ibnatus Sutardi¹

Artikel Penelitian

Abstract: Birth defects are inherited physical or genetic conditions that cause health complications and significant developmental delays such as intellectual functioning and adaptive behavior. The purpose of this study was to look at the types of disability, disability categories and causes of disability in boys and girls. Cross-sectional is the method used in this study. The sampling technique used in this study was convenience sampling by distributing questionnaires to parents who were willing to become respondents at special schools in South Sumatra. The results of this study involved a total of 96 respondents with 53 male and 43 female. There was no significant difference in the type of disability (0.49) suffered by boys and girls, no correlation was found between the severity of disability (0.91) and gender and there was no significant difference in the causes of disability (0.35) between boys and girls. men and women. Intellectual disability (62.5%) and mild disability (54.2%) were the most common disabilities. The main cause of disability is a deficiency of folic acid and multivitamins during pregnancy, which is 49%.

Keywords: birth defects, Gender, type of defect, cause

¹Fakultas Farmasi, Universitas
17 Agustus 1945, Jakarta
14350, Indonesia

Abstrak: Cacat lahir merupakan kelainan kondisi fisik atau genetik bawaan menyebabkan komplikasi Kesehatan dan keterlambatan perkembangan yang signifikan seperti dalam fungsi intelektual dan perilaku yang adaptif. Tujuan dari penelitian ini adalah untuk melihat jenis kecacatan, kategori kecacatan dan penyebab kecacatan pada anak laki-laki dan perempuan. Cross-sectional merupakan metode yang digunakan pada penelitian ini. Teknik pengambilan sampling yang digunakan pada penelitian ini adalah convenience sampling dengan membagikan questioner kepada orang tua yang bersedia menjadi responden pada sekolah luar biasa yang berada di Sumatra Selatan. Hasil pada penelitian ini melibatkan jumlah responden total 96 responden dengan 53 orang laki-laki dan 43 orang perempuan. Tidak ada perbedaan yang signifikan terhadap jenis cacat (0.49) yang diderita oleh anak laki-laki dan perempuan, tidak ditemukannya korelasi antara tingkat keparahan kecacatan (0.91) terhadap jenis kelamin serta tidak adanya perbedaan yang signifikan terhadap penyebab kecacatan (0.35) antara anak laki-laki dan perempuan. Kecacatan intelektual (62.5%) dan kecacatan ringan (54.2%) merupakan kecacatan yang paling banyak ditemukan. Penyebab kecacatan yang utama adalah kekurangan asam folat dan multivitamins pada saat kehamilan yaitu 49%.

Korespondensi:

Michael
mcool8899@gmail.com

Kata kunci: cacat lahir, jenis kelamin, jenis cacat, penyebab



Creative Commons Attribution-NonCommercial-
Share Alike 4.0 International License

Pendahuluan

Cacat lahir merupakan kelainan kondisi fisik atau genetik bawaan menyebabkan komplikasi Kesehatan dan keterlambatan perkembangan yang signifikan seperti dalam fungsi intelektual dan perilaku yang adaptif (1,2). Kecacatan lahir dapat berupa sindrom maupun keterbasan organ tubuh (3). Cacat lahir biasanya bisa dinilai dari Intelligent Quality (IQ) serta penilaian terhadap perkembangan yang substansial yang dimana termasuk di dalamnya adalah keterlambatan secara motorik, kognitif dan bicara (4,5).

Cacat lahir menjadi penyumbang utama kematian pada bayi dan cacat seumur hidup (2,6,7). Jika dibandingkan dengan anak yang tanpa cacat, anak dengan cacat lahir cenderung memiliki gangguan neurologis dan kognitif serta sering dirawat di rumah sakit (2,6,8). Cacat lahir biasanya terjadi pada trisemeter ketiga hingga 5 sampai 6 bulan pertama setelah lahir, hal ini disebabkan karena pertumbuhan otak tercepat terjadi pada rentang usia tersebut; setiap gangguan yang terjadi pada fase ini akan menyebabkan gangguan pada jumlah sel otak dan mielinasi yang tidak pada pertumbuhan (9,10). Gangguan pada jumlah sel otak inilah yang dapat menyebabkan kecacatan kelahirannya.

Metode Penelitian

Penelitian ini menggunakan studi cross-sectional dilakukan pada bulan September hingga Oktober 2021 pada siswa sekolah luar biasa yang berada pada Sumatera Selatan. Penelitian ini hanya melibatkan orang tua siswa/siswi yang menandatangani inform consent. Jumlah sampel penelitian ini menggunakan convenience sampling.

Kriteria Seleksi

Kriteria Inklusi

1. Sampel yang respondennya adalah Warga Negara Indonesia
2. Semua siswa/siswi di sekolah luar biasa Sumatera Selatan
3. Pasien bersedia menjadi responden

Kriteria eksklusi

1. Sampel yang respondennya bukan Warga Negara Indonesia
2. Pasien yang menolak mengikuti penelitian

Persetujuan Etik

Sebelum pengumpulan data peneliti meminta persetujuan dari komite etik yang bersumber dari komite etik dari Fakultas Kesehatan Esa Unggul. NO.0343-21.343/DPKE-KEP/FINAL EA/UEU/IX/2021 merupakan surat persetujuan komite etik yang diberikan untuk penelitian.

Validasi Kuesioner dan Pilot Studi

Untuk validasi kuesioner ditinjau oleh panel ahli. Para ahli ini meninjau kuesioner berdasarkan relevansi konten, kejelasan, kesederhanaan, dan ambiguitas. Setelah merevisi kuesioner berdasarkan komentar dari panel ahli, studi percontohan dilakukan di antara 20 subjek untuk memastikan keandalan kuesioner yang dirumuskan. Konsistensi internal dihitung dengan koefisien alpha Cronbach yaitu 0,854.

Pengumpulan dan penanganan data

Sebelum memulai penelitian ini, peneliti terlebih dahulu meminta persetujuan etik dari komite etik Fakultas Kesehatan Esa. Pengumpulan data dilakukan dengan menggunakan kuesioner yang telah diisi. Pengumpulan kuesioner dilakukan secara online dengan menggunakan google form melalui whatsapp selama satu bulan kepada orang tua siswa/siswi di SLB. Sebelum pengambilan data peneliti akan menjelaskan penelitian dan tujuannya kepada orang tua siswa/siswi di SLB dengan bantuan guru dan staf. Hanya orang tua yang menandatangani inform consent saja yang dimasukkan ke kelompok penelitian ini. Data disusun menurut status sosiodemografi, tingkat kecerdasan, dan pengobatan yang diterima. Data dianalisis secara deskriptif dengan uji Fisher Exact Test menggunakan software SPSS versi 22. Kolerasi yang signifikan ditunjukkan oleh nilai p-value < 0.05.

Hasil dan Diskusi

Pada **Tabel 1**, bahwa tidak ada perbedaan yang signifikan terhadap jenis kecatatan dan jenis kelamin (0.49).

Tabel 1. Perbedaan Jenis Kecacatan dengan Jenis Kelamin

Item Type of Disability	Gender n (%)		p-value
	Male (53)	Female (43)	
Hearing impaired	13 (65%)	7 (35%)	0.49
Intellectual disability	30 (49.18%)	31 (50.82%)	
Autism	5 (71.43%)	2 (28.57%)	
Speech impaired	5 (62.5%)	3 (37.5%)	

Tabel 2. Tingkat Keparahan Kecatatan dengan Jenis Kelamin

Item Degree of Disability	Gender N (%)		p-value
	Male (53)	Female (43)	
Mild	29 (55.77%)	23 (44.23%)	0.91
Moderate	19 (52.78%)	17 (47.22%)	
Severe	5 (62.5%)	3 (37.5%)	

Hal ini membuktikan bahwa laki-laki dan perempuan memiliki faktor resiko yang sama terhadap jenis kecatatan. Ada 4 kecatatan bawahan yang diteliti pada penelitian ini, yaitu: (1) Hearing impaired (tuna rungu), (2) Intellectual disability (cacat intelektual), (3) Autism (autisme) dan (4) Speech impaired (gangguan bicara). Pada penelitian ini jumlah kecatatan yang paling banyak dijumpai adalah kecatatan itelektual sebanyak 62.5%. Penyebab cacat lahir biasanya disebabkan oleh 2 faktor yaitu: (1) faktor internal yang dimana ada faktor genetik dan keturunan; (2) faktor eksternal yang dimana adanya kekurangan gizi pada masa kehamilan dan ada mengkonsumsi makanan atau obat yang dapat mencederai bayi dalam kandungan (11).

Pada **Tabel 2**, ditunjukkan bahwa tidak ada perbedaan keparahan kecatatan dengan jenis kelamin (0.91). Untuk kasus keparahan kecatatan ditemukan bahwa kecatatan yang paling banyak ditemukan dalam penelitian ini adalah kecatatan dengan dengan kasus ringan yaitu sebanyak 54.2%. Kualitas hidup bagi penyandang cacat ringan biasanya dapat ditingkatkan dengan bantuan alat bantu seperti device hearing pada anak tuna rungu ringan

(11,12). Untuk kasus kecatat sedang hingga berat biasanya membutuhkan pembelajaran khusus oleh guru luar biasa dalam pemahaman psikologi serta jenis kebutuhan yang dibutuhkan (10,11,13). Hingga saat ini masih belum ditemukannya pengobatan yang efektif bagi anak-anak yang cacat lahir (14).

Pada **Tabel 3**, diperlihatkan bahwa tidak ada perbedaan yang signifikan penyebab kecatatan lahir pada anak laki-laki maupun perempuan (0.35). Penyebab paling utama dalam penyebab kecatatan kelahiran pada penetian ini adalah kekurangan asam folat serta multivitamin pada saat kehamilan yaitu sebanyak 49%. Asam folat diperlukan untuk pembelahan sel dan pemeliharaan sel (15). Sintesis nukleotida yang penting untuk perbaikan DNA membutuhkan asam folat sebagai ko-enzim dalam transfer dan pemrosesan, fungsi lain dari asam folat adalah faktor dalam metilasi dari basa sitosin pada DNA, mengatur ekspresi gen epigenetic serta memetilasi ulang homosistein plasma menjadi metionin (15). Pada dua penelitian cohort dengan uji terkontrol secara acak menunjukkan bahwa penggunaan multivitamin preconsepsi dapat mengurangi terjadinya beberapa cacat lahir (16).

Tabel 3. Penyebab Kecatatan dengan Jenis Kelamin

Item Cause of Disability	Gender n (%)		p-value
	Male (53)	Female (43)	
Do not know	10 (71.43%)	4 (28.57%)	0.35
Folic acid deficiency during pregnancy	5 (83.33%)	1 (16.67%)	
There are descendants	2 (50%)	2 (50%)	
Multivitamin deficiency	1 (20%)	4 (80%)	
During pregnancy often take antibiotics	0 (0%)	1 (100%)	
Folic acid deficiency during pregnancy + there are descendants	0 (0%)	1 (100%)	
Folic acid deficiency during pregnancy + multivitamin deficiency	26 (55.32%)	21 (44.68%)	
Folic acid deficiency during pregnancy + during pregnancy often take antibiotics	1 (25%)	3 (75%)	
There are descendants + multivitamin deficiency	2 (54.55%)	1 (45.45%)	
Multivitamin deficiency + during pregnancy often take antibiotics	6 (66.67%)	5 (33.33%)	

Kesimpulan

Tidak ada perbedaan antara jenis kecatatan (0.49), tingkat keparahan kecatatan (0.91) dan penyebab kecatatan (0.35) pada anak laki-laki dan anak perempuan. Kecatatan intelektual (62.5%) merupakan kecatatan yang paling banyak ditemukan dan tingkat keparahan kecatatan yang paling banyak ditemukan pada penelitian ini adalah kecatatan dengan kategori ringan (54.2%). Penyebab utama cacat lahir paling banyak disebabkan oleh kekurangan asam folat dan multivitamins pada masa kehamilan.

Referensi

1. Mefford HC, Batshaw ML, Hoffman EP. Genomics, Intellectual Disability, and Autism. *New England Journal of Medicine* 2012;366:733-43. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1114194>.
2. Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, Meyer RE,

Correa A, Alverson CJ, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014. *Birth Defects Res* 2019;111:1420-35.

<https://doi.org/10.1002/bdr2.1589>.

3. Harris BS, Bishop KC, Kemeny HR, Walker JS, Rhee E, Kuller JA. Risk Factors for Birth Defects. *Obstetrical & Gynecological Survey* 2017;72:123-35. <https://doi.org/10.1097/OGX.0000000000000405>.
4. Metzler I. *Fools and idiots?* Manchester University Press; 2016. <https://doi.org/10.7765/9781784996802>.
5. de Ligt J, Willemsen MH, van Bon BWM, Kleefstra T, Yntema HG, Kroes T, et al. Diagnostic Exome Sequencing in Persons with Severe Intellectual Disability. *New England Journal of Medicine* 2012;367:1921-9. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1206524>.

6. Decouflé P, Boyle CA, Paulozzi LJ, Lary JM. Increased Risk for Developmental Disabilities in Children Who Have Major Birth Defects: A Population-Based Study. *Pediatrics* 2001;108:728–34. <https://doi.org/10.1542/peds.108.3.728>.
7. Xu J, Murphy SL, Kochanek KD, Bastian BA. *National Vital Statistics Reports, Volume 64, Number 2, 02/16/2016. vol. 64.* 2013.
8. Arth AC, Tinker SC, Simeone RM, Ailes EC, Cragan JD, Grosse SD. Inpatient Hospitalization Costs Associated with Birth Defects Among Persons of All Ages — United States, 2013. *MMWR Morbidity and Mortality Weekly Report* 2017;66:41–6. <https://doi.org/10.15585/mmwr.mm6602a1>.
9. Denny A. Penggunaan Neurodevelopmental Treatment Pada Kasus Dandy Walker Syndrome. *Jurnal Sosial Humaniora Terapan* 2020;3.
10. Adriana D. *Tumbuh Kembang Dan Terapi Pada Anak. II.* Jakarta: Salemba Medika; 2017.
11. Ratri Desiningrum D. *Psikologi Anak Berkebutuhan Khusus.* 2016.
12. *Birth Defects Surveillance Quick Reference Handbook Of Selected Congenital Anomalies And Infections.* 2020.
13. Rohman A, Pd HM. Memuliakan Anak Berkebutuhan Khusus Melalui Pendidikan Jasmani Adaptif (Arif Rohman Hakim. M.Pd) Memuliakan Anak Berkebutuhan Khusus Melalui Pendidikan Jasmani Adaptif 2017;3:17.
14. Cukier S, Barrios N. (Pharmacological interventions for intellectual disability and autism). *Vertex* 2019;XXX:52–63.
15. Czeizel AE, Dudás I, Vereczkey A, Bánhidly F. Folate deficiency and folic acid supplementation: The prevention of neural-tube defects and congenital heart defects. *Nutrients* 2013;5:4760–75. <https://doi.org/10.3390/nu5114760>.
16. Czeizel AE. The primary prevention of birth defects: Multivitamins or folic acid? *International Journal of Medical Sciences* 2004;50–61. <https://doi.org/10.7150/ijms.1.50>.