



INTISARI SAINS MEDIS

Published by Intisari Sains Medis

Bibir sumbing dengan penyakit jantung bawaan: laporan kasus



CrossMark

Florenca Christina Sindhu*, Peter Prayogo Hsieh, Anak Agung Made Sucipta

ABSTRACT

Background: Congenital malformations contribute to neonates' mortality. Cleft lip is one of the most common congenital malformations. It's usually accompanied by other organs' malformations, such as cardiovascular system. This case report aims to increase the awareness about other congenital malformations which can accompany cleft lip.

Case: Baby girl born by sectio caesarea from 39 weeks of pregnancy with premature rupture of membrane. Antenatal USG examination showed that baby was in breech position and suspect congenital malformation. She cried immediately after delivery and had good muscle tone. On examinations, she weighed 2.200 grams, her length was 46 cm, and her head circumference was 30 cm. Her vital signs showed heart rate 152 beats/minute, respiratory rate 50 times/minute, temperature 36.8°C, and SpO2 98%. A cleft on

right nose, lip, and palate was found. No abnormalities in thorax, abdomen, vertebra, and extremities examinations. Echocardiography examination showed suspect PFO, mild tricuspid regurgitation, and trivial mitral regurgitation. Her SpO2 dropped to 90% while in perinatology room so she received 0.5-1 liter/minute oxygen supplementation using nasal cannula. On the 7th day, we found secrets on both eyes. Gram examination was done and it tested negative. She received levofloxacin eye drop every 2 hours on both eyes. She was breastfed using specially-designed pacifier. On the 10th day, she was discharged in a good condition.

Conclusion: Cleft lip is usually accompanied by other organs' malformations, such as cardiovascular system. Comprehensive examinations must be done for every baby born with cleft lip.

Keywords: Neonates, cleft lip, congenital heart disease.

Cite This Article: Sindhu, F.C., Hsieh, P.P., Sucipta, A.A.M. 2022. Bibir sumbing dengan penyakit jantung bawaan: laporan kasus. *Intisari Sains Medis* 13(1): 347-351. DOI: [10.15562/ism.v13i1.1228](https://doi.org/10.15562/ism.v13i1.1228)

ABSTRAK

Latar Belakang: Malformasi kongenital berkontribusi terhadap angka mortalitas bayi. Bibir sumbing merupakan kelainan kongenital yang sering terjadi dan biasanya disertai malformasi organ lain, seperti sistem kardiovaskular. Penulisan laporan kasus ini bertujuan meningkatkan kewaspadaan terhadap kelainan bawaan yang mungkin menyertai bibir sumbing.

Kasus: Bayi perempuan dilahirkan secara *sectio caesarea* dari kehamilan berusia 39 minggu 6 hari yang disertai ketuban pecah dini. Pemeriksaan USG saat kehamilan menunjukkan bayi letak sungsang dan curiga kelainan kongenital. Ketika lahir, bayi segera menangis dan tonus kuat sehingga dilakukan perawatan rutin. Pada pemeriksaan, bayi memiliki berat lahir 2.200 gram, panjang badan 46 cm, dan lingkaran kepala 30 cm. Tanda vital menunjukkan denyut jantung 152 kali/menit, laju pernafasan 50 kali/menit, suhu 36.8°C, dan SpO2 98%. Pada pemeriksaan kepala ditemukan celah pada hidung, bibir, dan langit-

langit mulut kanan serta tidak ditemukan kelainan pada thoraks, abdomen, vertebra, dan ekstremitas. Pemeriksaan *echocardiography* menunjukkan suspek PFO, *mild tricuspid regurgitation*, dan *trivial mitral regurgitation*. Saat perawatan di ruang perinatology, terjadi penurunan SpO2 menjadi 90% sehingga bayi menerima suplementasi oksigen dengan kanula nasal 0.5-1 liter/menit. Pada hari ke 7, ditemukan sekret putih kekuningan di kedua mata sehingga dilakukan pemeriksaan gram dan hasilnya negatif. Bayi kemudian diberikan levofloksasin tetes mata setiap 2 jam di kedua mata. ASI tetap diberikan menggunakan dot khusus dan pada hari ke 10 bayi diizinkan pulang dalam keadaan baik.

Simpulan: Bibir sumbing biasanya disertai kelainan organ lain seperti sistem kardiovaskular. Oleh karena itu, pemeriksaan yang komprehensif harus dilakukan pada setiap kasus bibir sumbing.

Kata kunci: Bayi, bibir sumbing, kelainan jantung bawaan.

Sitasi Artikel ini: Sindhu, F.C., Hsieh, P.P., Sucipta, A.A.M. 2022. Bibir sumbing dengan penyakit jantung bawaan: laporan kasus. *Intisari Sains Medis* 13(1): 347-351. DOI: [10.15562/ism.v13i1.1228](https://doi.org/10.15562/ism.v13i1.1228)

Departemen Ilmu Kesehatan Anak Rumah Sakit
Umum Daerah Wangaya Denpasar;

*Korespondensi:

Florenca Christina Sindhu;
Departemen Ilmu Kesehatan Anak Rumah Sakit
Umum Daerah Wangaya Denpasar;
Florenca.christina@yahoo.com

Diterima: 28-12-2021
Disetujui: 20-04-2022
Diterbitkan: 30-04-2022

PENDAHULUAN

Secara global, malformasi kongenital termasuk dalam 20 penyebab beban penyakit dan berkontribusi terhadap angka mortalitas bayi, di mana 11,3% kematian neonatal disebabkan karena malformasi kongenital. *Cleft lip and palate* (CLP) atau bibir sumbing merupakan salah satu kelainan kongenital yang sering terjadi.¹ Pada tahun 2012, Pusat Pelatihan Celah Bibir dan Langit-langit Internasional mencatat jumlah penderita kelainan bibir sumbing di Indonesia mencapai 7.500 orang per tahun. Hal ini menunjukkan kasus bibir sumbing merupakan masalah di kalangan masyarakat di Indonesia dari jurnal nasional tahun 2012. Pada tahun 2014, data di Indonesia menunjukkan bahwa 8 dari 1000 bayi baru lahir mengalami bibir sumbing. Penyebab dari keadaan ini bersifat multifaktorial, di mana faktor genetik dan faktor lingkungan turut berperan di dalamnya.² Kelainan kongenital bibir sumbing dapat memberi efek pada berbagai aspek seperti kesulitan berbicara, makan, nutrisi, kecantikan dan membutuhkan terapi jangka panjang dengan biaya yang tidak sedikit.³

Suatu kelainan kongenital biasanya disertai dengan defek sekunder yang bersifat mayor.^{4,5} Sebuah studi yang dilaksanakan oleh Luijsterburg menyatakan bahwa 13% dari pasien-pasien dengan celah pada bibirnya juga menderita kelainan kongenital pada sistem yang lain, seperti jantung, muskuloskeletal, dan saraf.⁶ Menurut studi dari Martelli dan kawan-kawan di Brazil, 9,5% pasien dengan kelainan bibir sumbing memiliki kelainan kongenital di jantungnya.⁷ Oleh karena itu, laporan kasus ini ditulis dengan harapan meningkatnya kewaspadaan tenaga medis terhadap kelainan bawaan lainnya yang mungkin menyertai kelainan bibir sumbing. Selain itu, diharapkan juga meningkatnya edukasi di tingkat masyarakat mengenai pencegahan terhadap kondisi ini sehingga angka kejadian bibir sumbing dapat diturunkan.

KASUS

Seorang bayi perempuan dilahirkan secara *Sectio Caesarea* dari usia kehamilan 39 minggu 6 hari disertai cukup dengan

ketuban pecah dini (7 jam 20 menit), letak sungsang, dan dicurigai terdapat kelainan kongenital dari hasil USG oleh dokter spesialis kandungan.

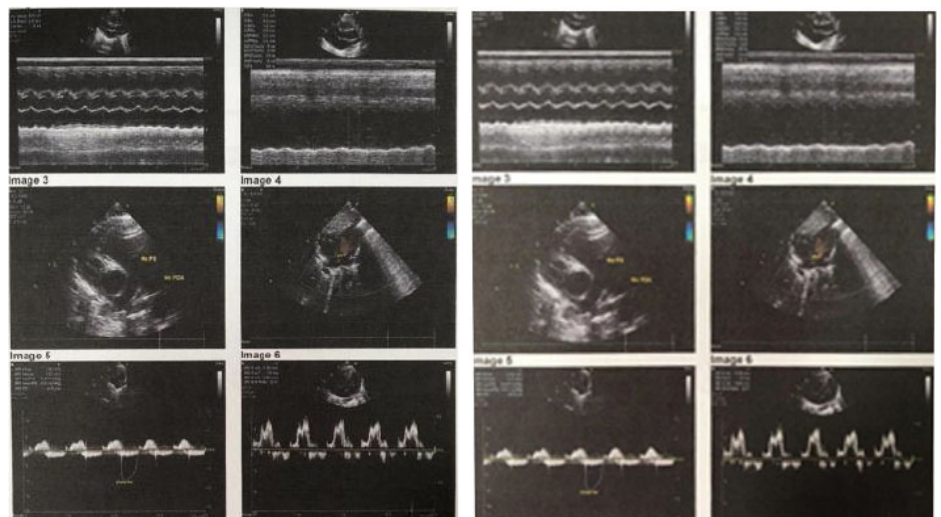
Ketika lahir bayi langsung menangis dan tonus cukup oleh karena itu langsung dilakukan perawatan rutin. Setelah perawatan rutin selesai, dilakukan pemeriksaan dan didapatkan kekuatan tangis cukup, BBL 2000 gram, PBL 46 sentimeter, LK 30 sentimeter, denyut jantung 152 kali per menit, laju pernafasan 50 kali per menit, suhu 36,8 derajat *Celsius*, dan saturasi oksigen 98-99%. Pada pemeriksaan status generalis, kepala

ditemukan kelainan celah pada hidung kanan, bibir kanan, gusi kanan, langit-langit mulut kanan, pemeriksaan lainnya dalam batas normal (**Gambar 1**).

Dari pemeriksaan, Pasien direncanakan perawatan di ruang perinatologi untuk observasi lebih lanjut. Selain itu, karena terdapat 1 faktor risiko mayor yaitu ketuban hijau dan 1 faktor risiko minor yaitu ibu demam $> 37,5^{\circ} \text{C}$ maka dilakukan pemeriksaan darah lengkap dimana hasilnya dalam batas normal serta kadar gula darah karena bayi lahir dengan berat badan rendah dan didapati di bawah normal.



Gambar 1. Defek kongenital bibir sumbing pada pasien setelah lahir.

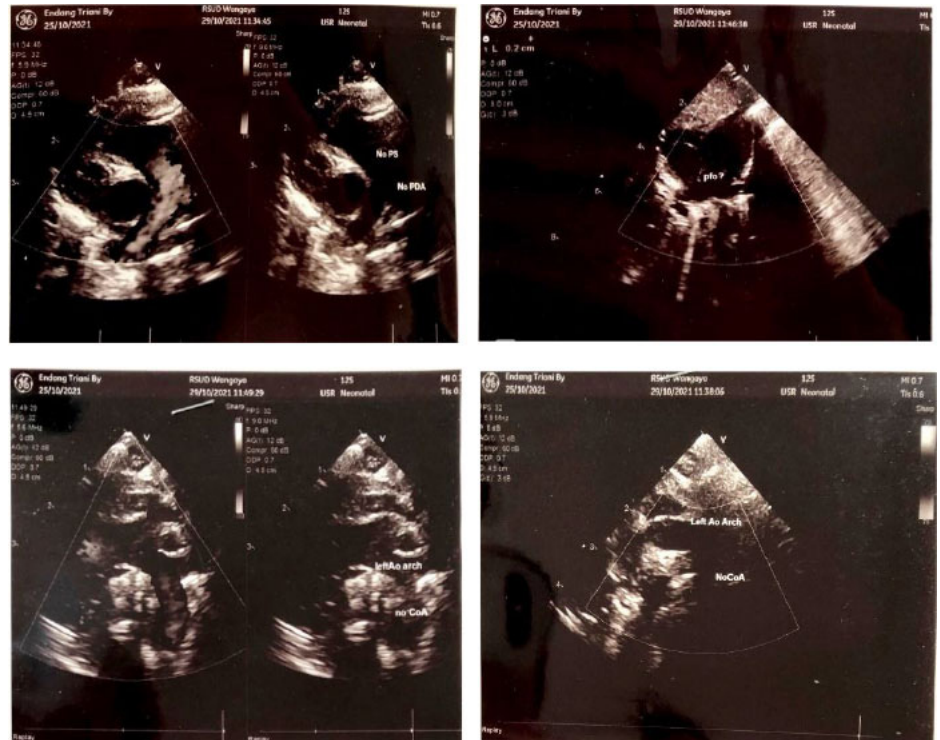


Gambar 2. Hasil pemeriksaan ekokardiografi.

Pada hari pertama dirawat di ruang perinatologi saturasi oksigen bayi sempat menurun hingga 90%, maka dilakukan pemeriksaan saturasi oksigen perifer dengan pemasangan *pulse oximetry* pada ekstremitas kanan atas kemudian ekstremitas kanan bawah, di mana tidak didapatkan perbedaan saturasi oksigen ekstremitas atas dan bawah kemudian dilanjutkan dengan pemberian suplementasi oksigen menggunakan nasal kanul dengan kecepatan 0,5-1 liter per menit sehingga saturasi bayi naik menjadi 98-99%. Selama perawatan, bayi mendapat ASI dan susu formula dengan dot khusus *labioplasty*. Pada hari ke-7 perawatan terdapat keluhan adanya sekret berwarna putih kekuningan dengan konsistensi lengket di sekitar kedua kelopak mata kanan dan kiri disertai kemerahan pada konjungtiva mata kanan dan kiri bayi maka dilakukan konsultasi kepada dokter spesialis mata dan dilakukan pemeriksaan gram untuk melihat apakah terdapat kuman *diplococcus*. Selain itu karena terdapat keluhan menurunnya saturasi oksigen bayi, juga dilakukan pemeriksaan penunjang seperti *echocardiography* sebagai salah satu alat diagnosa non-invasif untuk melihat apakah terdapat penyakit jantung bawaan. Pada pemeriksaan laboratorium didapatkan hasil leukosit: 11,77 /mL; eritrosit: $5,02 \times 10^6$ /mL; hemoglobin: 18,4 g/dL; hematokrit: 55,4 %; MCV: 110,4 fL; MCH: 36,7 pg/cell; MCHC: 33,2 g/dL; trombosit: 189 /mL, neutrophil: 7,11 %; limfosit: 3,77 %.

Pemeriksaan rasio I/T ratio 0,03; glukosa darah sewaktu 49 mg/dL, dan pemeriksaan mikrobiologi pengecatan gram tidak ditemukan gram negatif *diplococcus*; epitel: 0-1/lp; dan leukosit: 0-1/lp. Pemeriksaan ekokardiografi ditemukan suspek PFO, *Mild Tricuspid Regurgitation*, dan *Trivial Mitral Regurgitation* (Gambar 2).

Dari hasil pemeriksaan maka bayi didiagnosa dengan *labiognatopaltoschizis unilateral complete dextra*, suspek PFO, *Mild Tricuspid Regurgitation*, *Trivial Mitral Regurgitation* dan konjungtivitis bilateral. Karena hasil pengecatan gram negatif *diplococcus* tidak ditemukan maka diberikan obat tetes mata levofloxacin setiap 2 jam pada kedua mata bayi. Kondisi bayi membaik dan telah stabil dimana bayi



Gambar 3. Hasil USG saat pasien masih dalam kandungan.

gerak aktif dan tangis kuat, reflek hisap dan telan baik dengan penggunaan dot khusus, tanda-tanda vital baik, sehingga pada hari ke-10 diizinkan pulang dan direncanakan untuk kontrol ke rumah sakit dengan fasilitas yang lebih lengkap untuk observasi kelainan sistem kardiovaskular dan dilakukan *labioplasty* setelah *rule of 10* terpenuhi yaitu berat badan minimal 10 pon atau 5 kilogram, umur lebih dari 10 minggu, Hemoglobin lebih dari 10 gram/dL, dan leukosit lebih dari 10 /mL.

Pada riwayat antenatal didapatkan bayi ini adalah anak pertama, dan ibu berusia 26 tahun saat mengandung serta belum menikah. Hasil pemeriksaan *triple elimination* yaitu pemeriksaan anti HIV, sifilis dan Hepatitis B virus semua non reaktif. Ibu tidak merokok namun suami merupakan perokok aktif dan sering merokok di rumah. Ibu melakukan pemeriksaan kehamilan karena tidak menstruasi sekitar 3 bulan dan hasilnya positif hamil. Setelah itu ibu melakukan kontrol ke dokter spesialis kandungan dan dilakukan pemeriksaan USG dimana diketahui usia kehamilan sekitar 12 minggu dan dicurigai adanya kelainan kongenital pada bayi (Gambar 3).

Selama ibu tidak menstruasi, ibu

mengaku pernah mengalami demam selama 7 hari disertai batuk pilek dan mengkonsumsi obat yang dijual bebas. Selain itu ibu juga memiliki pola makan yang tidak teratur dan porsi sedikit, juga sering mengkonsumsi minuman soda serta pola tidur yang tidak teratur. Setelah mengetahui dirinya mengandung, ibu mengubah pola hidup menjadi lebih sehat dan rutin memeriksakan diri ke dokter spesialis kandungan. Pada usia kehamilan 24 minggu ibu kembali mengalami demam selama 3 hari dan tidak mengkonsumsi obat. Sekitar usia kehamilan 28 minggu ibu mengatakan pernah keputihan hilang timbul berwarna bening, tidak berbau, tidak ada darah dan terus berlanjut hingga usia kehamilan 32-36 minggu namun keputihan semakin berwarna putih dan tidak berbau.

Pada riwayat intranatal didapatkan ketuban pecah sekitar 7 jam 20 menit sebelum bayi lahir dan demam dengan suhu $>37,5$ derajat *celsius*, sedangkan riwayat perdarahan, gawat janin, nyeri buang air kecil, keputihan, terapi deksamethason lengkap dan riwayat terapi lain disangkal.

Dari riwayat penyakit keluarga didapatkan sepupu ibu ada yang memiliki

kondisi bibir sumbing. Riwayat kelainan kongenital pada anggota keluarga lainnya disangkal.

DISKUSI

Cleft lip and palate (CLP) adalah kelainan kongenital pada bibir atas dan langit-langit mulut yang disebabkan perkembangan pada area wajah selama kehamilan.^{2,5} Etiologi CLP bersifat multifaktorial yaitu gabungan pengaruh genetik dan faktor lingkungan, seperti merokok, minum alkohol, dan asupan nutrisi. Risiko menderita CLP meningkat 32 kali jika terdapat CLP pada kerabat derajat pertama (seperti orang tua, anak, saudara) sedangkan untuk kerabat tingkat kedua dan seterusnya masih dalam penelitian.² Pada kasus ini saudara sepupu dari ibu memiliki kondisi yang sama yaitu CLP. Terdapat sebuah penelitian yang menyatakan bahwa ibu yang merokok saat hamil akan meningkatkan risiko terjadinya CLP pada janinnya, baik ibu sebagai perokok aktif ataupun pasif terutama saat mengandung trimester pertama memiliki risiko yang sama, serta risiko lebih tinggi pada ibu yang merokok dan menjadi perokok pasif.⁸ Pada kasus ini ibu menjadi perokok pasif dimana ibu bukan perokok tapi menghirup asap rokok orang lain karena suami merokok. Beberapa studi kasus kontrol menghubungkan kejadian demam pada masa kehamilan dengan kejadian *neural tube defects*, malformasi jantung, celah pada daerah mulut, dan malformasi ginjal.¹ Hal ini diduga terjadi karena hipertermia mengganggu sintesis protein dan menyebabkan infark pada plasenta dan kematian sel.¹ Pada kasus ini ibu mengaku mengalami demam pada usia kehamilan sekitar 12 minggu selama 7 hari dan pada usia kehamilan 24 minggu.

Penelitian studi retrospektif oleh Kasatwar dan kawan-kawan menunjukkan dari 200 pasien dengan CLP terdapat 30 pasien yaitu sekitar 15% mengalami kelainan kardiovaskular kongenital terutama pada CLP unilateral.³ Didukung penelitian Leite dan kawan-kawan menunjukkan 30% dari kasus selah bibir disertai kelainan kongenital, dan insiden *congenital heart disease* (CHD) yang paling sering terutama di Yordania, Pakistan, dan China sangat bervariasi pada anak dengan CLP di berbagai negara,

di mana malformasi yang tersering adalah CHD yaitu terdapat 51% dari semua malformasi yang dilaporkan di Pakistan.⁹ Sedangkan Martelli dan kawan-kawan melaporkan kejadian CHD pada anak dengan CLP adalah 9,5%, dan terdapatnya CHD tidak berkorelasi dengan tipe CLP di Brazil.⁷ Dari data tersebut menunjukkan anak dengan CLP memiliki risiko tinggi mendapat kelainan penyakit jantung bawaan karena itu pada kasus ini dilakukan pemeriksaan tambahan yaitu *echocardiography* dan ditemukan kelainan walaupun pada saat terjadinya penurunan saturasi oksigen hingga 90% tidak didapatkan perbedaan 2 derajat *celcius* pada pemeriksaan menggunakan *pulse oximetry* pada ekstremitas kanan atas dengan ekstremitas kanan bawah yang merupakan salah satu langkah skrining awal pada penyakit jantung bawaan dan membaik dengan pemberian oksigen dengan nasal kanul 0,5-1 liter permenit. Pada pemeriksaan klinis bayi saat ini, tidak didapatkan kelainan pada bentuk vertebra, *atresia ani*, *tracheoesophageal fistula*, kelainan ekstremitas, ataupun keluhan dari saluran kencing dimana jika terdapat kelainan bawaan pada sistem kardiovaskular dan disertai setidaknya 2 kelainan dari sistem organ lainnya seperti yang telah disebutkan maka perlu dilakukan pemeriksaan lebih lanjut untuk mengeklusi terjadinya *VACTERL Syndrome*.¹⁰

Penelitian sebelumnya meneliti hubungan antara status nutrisi ibu dengan risiko terjadi CLP dan hanya berfokus pada konsumsi multivitamin dan suplementasi asam folat saja.¹¹ Namun belakangan ini mulai terdapat penelitian bahwa tidak hanya multivitamin dan konsumsi asam folat saja yang secara signifikan menurunkan angka risiko terjadinya CLP, tetapi juga konsumsi vitamin B, *zinc*, makanan kaya akan *β-carotene* juga memiliki pengaruh yang signifikan.¹² Didukung sebuah *systematic review* yang menyatakan bahwa selama kehamilan kebutuhan makronutrien seperti karbohidrat, protein, dan lemak serta mikronutrien terutama vitamin B complex, vitamin D, kalsium, *zinc*, dan zat besi meningkat. Jika ibu kekurangan asupan vitamin B complex (terutama vitamin B2, B3, B12), vitamin D, *zinc*,

dan zat besi maka akan meningkatkan risiko terjadinya bayi berat lahir rendah (BBLR), sebaliknya jika asupan vitamin B complex (terutama vitamin B1, B3, B6) tercukupi maka dapat menurunkan risiko terjadinya CLP, CHD dan BBLR.¹² Pada kasus ini ibu mengaku makan sedikit dan tidak teratur, sering konsumsi minuman bersoda dan baru mengubah pola makan yang bernutrisi dan konsumsi vitamin saat mengetahui sudah mengandung sekitar usia kehamilan 12 minggu, juga berat badan bayi saat lahir 2000 gram dimana bayi berat lahir kurang dari 2500 gram termasuk BBLR, sehingga dapat disimpulkan bahwa asupan nutrisi ibu yang kurang baik dapat meningkatkan risiko terjadinya CLP.

SIMPULAN

CLP merupakan salah satu kelainan kongenital kompleks yang paling sering dijumpai di mana dipengaruhi oleh banyak faktor dan saat ini dipercaya faktor genetik dan faktor lingkungan (merokok, minum alkohol, asupan nutrisi ibu selama kehamilan). CLP membutuhkan diagnosa dan terapi di saat yang tepat dan melibatkan multisektor, waktu berkelanjutan dan biaya yang tidak sedikit, juga seringkali disertai dengan kelainan kongenital pada sistem organ lainnya. Dengan awasnya tenaga kesehatan dan pengetahuan masyarakat terutama ibu yang sedang mengandung diharapkan kejadian CLP dapat menurun, ataupun setidaknya cepat terdeteksi serta dilakukan pemeriksaan lebih lanjut terkait seringnya kasus ini disertai kelainan kongenital pada sistem organ lainnya.

KONFLIK KEPENTINGAN

Tidak terdapat konflik kepentingan dalam penulisan karya tulis ini.

PENDANAAN

Penulis bertanggungjawab terhadap pendanaan karya tulis ini.

ETIKA DALAM PUBLIKASI

Orang tua pasien telah menandatangani *informed consent* dan menyetujui bahwa data medis akan dipublikasikan dalam bentuk laporan kasus pada jurnal ilmiah kedokteran.

KONTRIBUSI PENULIS

Semua penulis terlibat dalam pemeriksaan, pemberian terapi, pembuatan artikel, dan publikasi laporan kasus ini.

DAFTAR PUSTAKA

1. Sass L, Urhoj S, Kjærgaard J, Dreier J, Strandberg-Larsen K, Andersen A. Fever in pregnancy and the risk of congenital malformations: A cohort study. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2017;17(1):1–9.
2. Sosiawan A, Kurniati M, Danudiningrat CP, Wahjuningrum DA, Mulyawan I. The role of family history as a risk factor for non-syndromic cleft lip and/or palate with multifactorial inheritance. *Dent J (Majalah Kedokt Gigi)*. 2021;54(2):108–12.
3. Kasatwar A, Borle R, Bhola N, Rajanikanth K, Prasad G, Jadhav A. Prevalence of congenital cardiac anomalies in patients with cleft lip and palate – Its implications in surgical management. *J Oral Biol Craniofacial Res*. 2018;8(3):241–4.
4. Leal MFC, Lemos A, Costa GF, Lopes Cardoso I. Genetic And Environmental Factors Involved In The Development Of Oral Malformations Such As Cleft Lip/Palate In Non-Syndromic Patients And Open Bite Malocclusion. *Eur J Med Heal Sci*. 2020;2(3):1–11.
5. Jairaman V. Penanganan Bibir Sumbing Dan Malformasi Langit-Langit. *Intisari Sains Medis*. 2015;2(1):19–21.
6. Luijsterburg AJM, Vermeij-Keers C. Ten years recording common oral clefts with a new descriptive system. *Cleft Palate-Craniofacial J*. 2011;48(2):173–82.
7. Martelli DRB, Machado RA, Swerts MSO, Rodrigues LAM, de Aquino SN, Martelli Júnior H. Non syndromic cleft lip and palate: Relationship between sex and clinical extension. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2012;78(5):116–20.
8. Kummert CM, Moreno LM, Wilcox AJ, Romitti PA, Deroo LA, Munger RG, et al. Passive Smoke Exposure as a Risk Factor for Oral Clefts-A Large International Population-Based Study. *Am J Epidemiol*. 2016;183(9):834–41.
9. Leite GCP, Ururahy MAG, Bezerra JF, Lima VMGDM, Costa MIF, Freire SSC, et al. Cardiovascular abnormalities in patients with oral cleft: A clinical-electrocardiographic-echocardiographic study. *Clinics*. 2018;73:1–6.
10. Singh P, Ghazi P, Ahmad S, Ahmad P, Karim R. Vecterl-H syndrome - A case report. *Int J Med Biomed Stud*. 2019;3(9):38–41.
11. Bendahan Z, Escobar L, Castellanos J, González-Carrera M. Effect of folic acid on animal models, cell cultures, and human oral clefts: a literature review. *Egypt J Med Hum Genet*. 2020;21(62):1–8.
12. Mousa A, Naqash A, Lim S. Macronutrient and micronutrient intake during pregnancy: An overview of recent evidence. *Nutrients*. 2019;11(2):1–20.



This work is licensed under a Creative Commons Attribution