

Literature Review: Kelainan Kongenital Polidaktili Pada Bayi

Risma Zenita^{1)*}, Devni Nevita Wati²⁾, Yusni Atifah³⁾

^{1, 2), 3)}Departemen Biologi, Fakultas Matematika Dan Ilmu Pengetahuan Alam, Universitas Negeri Padang
Jl. Prof. Dr. Hamka No. 1, Air Tawar Barat, Kec. Padang Utara, Kota Padang, Sumatera Barat 25173

Email: rismazenita0810@gmail.com

ABSTRACT

Congenital anomalies are abnormalities that appear in the baby's structure from the beginning of life as a result of egg conception. The prevalence of congenital anomalies varies worldwide, with teratogen exposure and genetic factors being the main causes. Polydactyly, a type of congenital anomaly, occurs when a baby has more fingers than normal. Various risk factors, such as genetics, teratogen exposure and lifestyle, can increase the risk of polydactyly in infants. The method used in this study was to search for analytical data by conducting a literature review of relevant journals and articles on congenital abnormalities in infants from birth due to teratogen exposure, particularly polydactyly. The review sources were taken from electronic media, including databases such as Google Scholar and Science Direct, with publications within the time span of 2019-2024. Research highlights the genetic complexity and role of teratogen exposure during pregnancy in the development of polydactyly. Therefore, awareness of the importance of avoiding teratogen exposure during pregnancy is key in preventing congenital disorders such as polydactyly. A holistic approach in the research, diagnosis and treatment of polydactyly is also important including an understanding of genetic and environmental factors and increased medical consultation during pregnancy.

Kata kunci: Congenital abnormalities, polydactyly, teratogens

ABSTRACT

Kelainan kongenital merupakan kelainan yang muncul pada struktur bayi sejak awal kehidupan hasil konsepsi sel telur. Prevalensi kelahiran anomali kongenital bervariasi di seluruh dunia, dengan paparan teratogen dan faktor genetik menjadi penyebab utama. Polidaktili, salah satu jenis kelainan kongenital, terjadi ketika bayi memiliki jumlah jari lebih dari biasanya. Berbagai faktor risiko, seperti genetik, paparan teratogen, dan gaya hidup, dapat meningkatkan risiko polidaktili pada bayi. Metode yang digunakan dalam studi ini adalah mencari data analisis dengan melakukan kajian atau tinjauan literatur terhadap jurnal dan artikel yang relevan mengenai kelainan kongenital pada bayi sejak lahir akibat paparan teratogen, khususnya Polidaktilia. Sumber tinjauan diambil dari media elektronik, termasuk pangkalan data seperti Google Scholar dan Science Direct, dengan publikasi dalam rentang waktu tahun 2019-2024. Penelitian menyoroti kompleksitas genetik dan peran paparan teratogen selama kehamilan dalam perkembangan polidaktili. Oleh karena itu, kesadaran akan pentingnya menghindari paparan teratogen selama kehamilan menjadi kunci dalam mencegah kelainan bawaan seperti polidaktili. Pendekatan holistik dalam penelitian,

diagnosis, dan perawatan polidaktili juga penting termasuk pemahaman terhadap faktor genetik dan lingkungan serta peningkatan konsultasi medis selama kehamilan.

Kata kunci: Kelainan kongenital, polidaktilia, teratogen

PENDAHULUAN

Kelainan kongenital adalah kelainan dalam pertumbuhan struktur bayi yang muncul sejak kehidupan hasil konsepsi sel telur. Kelainan ini dapat menjadi penyebab penting terjadinya abortus, lahir mati, atau kematian segera setelah lahir. Pada bayi baru lahir, kelainan kongenital dapat berupa satu jenis atau beberapa jenis kelainan kongenital secara bersamaan, dikenal sebagai kelainan kongenital multipel. Terkadang, suatu kelainan kongenital belum terdeteksi pada saat kelahiran, namun baru ditemukan beberapa waktu setelah bayi lahir (Yunani, 2016).

Menurut laporan Organisasi Kesehatan Dunia (WHO), sekitar 3 juta janin dan bayi dilahirkan setiap tahun dengan kelainan kongenital. Angka ini mencakup sekitar 3% bayi baru lahir. Prevalensi kelahiran anomali kongenital bervariasi di seluruh dunia, dengan angka sebesar 1,07% di Jepang, 4,3% di Taiwan, 2-3% di Amerika Serikat, 2% di Inggris, dan 1,49% di Afrika Selatan. Di Lebanon, tingkat kejadian anomali kongenital adalah 2,4%, sedangkan di Asia Tenggara mencapai 5% (Francine *et al.*, 2014).

WHO juga menyatakan bahwa prevalensi polidaktili pada laki-laki sekitar 1,3 per 1.000 kelahiran hidup, sedangkan prevalensi polidaktili pada wanita sekitar 0,7 per 1.000 kelahiran hidup. Menurut Verawati *et al.*, (2018) dalam penelitiannya menyatakan bahwa prevalensi polidaktili sebesar 0,04% pada 25.678 kelahiran di Rumah Sakit Umum Pusat M. Djamil, Padang. Meskipun data statistik yang pasti belum tersedia, diperkirakan bahwa prevalensi polidaktili di Indonesia sekitar 0,04% hingga 0,12%.

Kelainan kongenital disebabkan oleh faktor genetik maupun non-genetik. Cacat ini berasal dari prenatal akibat embriogenesis yang rusak atau kelainan intrinsik dalam proses pengembangan. Kelainan kongenital adalah penyebab kematian ketiga setelah prematuritas dan gizi buruk (Pratiwi, 2022). Penelitian lebih lanjut sangat penting untuk mengidentifikasi teratogen spesifik dan pengaruhnya terhadap perkembangan polidaktili. Untuk mencegah kelainan tersebut, penting untuk memantau wanita hamil dan memberikan informasi tentang potensi risikonya.

Kelainan non-genetik disebabkan oleh obat-obatan, teratogen, dan radiasi. Teratogen adalah zat yang mempengaruhi janin sehingga menyebabkan kelainan bentuk atau fungsi pada bayi. Obat-obatan seperti aspirin, parasetamol, sefalosporin, dan aminoglikosida tidak dianggap teratogen, namun keamanannya pada kehamilan belum diketahui sehingga sebaiknya dihindari (Yunani, 2016). Congenital Hand Differences adalah kelainan tangan sejak lahir. Temtamy dan McKusick mengklasifikasikan malformasi pada tangan menjadi tujuh kelompok berdasarkan anatomi dan karakteristik genetik: Absence deformities, Brakidaktili, Sindaktili,

Polidaktili, Contracture deformities, Symphalangism, dan Anomalies with ring constrictions (Nabila, 2017).

Polidaktili adalah cacat lahir yang ditandai dengan adanya tambahan jari tangan atau kaki yang dapat terpengaruh oleh paparan teratogen selama perkembangan janin. Penelitian menunjukkan bahwa teratogen dapat menyebabkan cacat lahir seperti polidaktili (Mikko *et al.*, 2019). Beberapa kelainan termasuk polidaktili baru terlihat setelah masa janin (Angela, 2016). Maria *et al.*, (2021) menjelaskan pentingnya memahami prinsip teratogenik untuk menilai risiko kelainan bawaan seperti polidaktili.

Menurut Nabila *et al.*, (2017) dalam Pratiwi (2022) menjelaskan bahwa polidaktili adalah kelainan dimana jumlah jari lebih dari lima. Penderita polidaktili memiliki jari tambahan yang kadang tidak berfungsi karena tidak memiliki tendon. Polidaktili dikategorikan menjadi tiga tipe: preaksial (radial), central, dan postaksial (ulnar). Penyebab polidaktili meliputi kegagalan diferensiasi, kegagalan pembentukan bagian, dan duplikasi berlebih saat kehamilan. Polidaktili terjadi pada 1 dari 1.000 kelahiran dan sering kali disebabkan oleh faktor keturunan, sehingga pencegahannya sulit dilakukan. Jari tambahan dapat berupa daging, jaringan lunak, atau jari lengkap yang berfungsi normal, namun umumnya hanya berupa tonjolan daging kecil (Khoerunnisa, 2020).

Beberapa faktor risiko polidaktili termasuk faktor genetik dan gaya hidup. Faktor genetik menyebabkan mutasi yang mengakibatkan kelainan kongenital. Selain itu, konsumsi alkohol, riwayat merokok, dan keterpaparan radiasi elektromagnetik meningkatkan risiko polidaktili (Deng, 2015). Nabila *et al.*, (2017) menyatakan bahwa merokok selama kehamilan meningkatkan risiko bayi lahir dengan polidaktili sebanyak 1,33 persen (Prayogi, 2021). Simangunsong dan Atifah (2022) menyatakan bahwa faktor yang mempengaruhi terjadinya polidaktili ialah faktor genetik dan gaya hidup. Penatalaksanaan polidaktili melibatkan operasi atau tindakan bedah untuk membuang jari tambahan, terutama jika tidak berkembang atau tidak berfungsi normal (Kromosom, 2021).

METODE PENELITIAN

Metode yang digunakan dalam studi ini adalah mencari data analisis dengan melakukan kajian atau tinjauan literatur terhadap jurnal dan artikel yang relevan mengenai kelainan kongenital pada bayi sejak lahir akibat paparan teratogen, khususnya polidaktilia. Sumber tinjauan diambil dari media elektronik, termasuk pangkalan data seperti Google Scholar dan Science Direct, dengan publikasi dalam rentang waktu tahun 2019-2024. Jurnal yang diperoleh terdiri dari jurnal penelitian dan artikel review. Setelah diperoleh, jurnal-jurnal tersebut direview untuk memilih kriteria yang sesuai, disusun secara sistematis, dan dibandingkan satu sama lain dengan literatur terkait.

HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN

Penelitian telah menunjukkan bahwa teratogen seperti isotretinoin dan obat lain berperan penting dalam perkembangan cacat lahir pada bayi (Natalia *et al.*, 2023). Selain itu, Laporan Dunia tentang Cacat Lahir menemukan bahwa paparan ibu terhadap teratogen, termasuk obat-obatan, alkohol, tembakau, dan zat lainnya, berkontribusi terhadap sebagian besar cacat lahir yang tidak diwariskan.

Penelitian Nabila (2017) yang dikutip dalam Sun (2011) mengenai faktor risiko sindaktili dan polidaktili pada pasien rawat inap dan rawat jalan di Instalasi Bedah RSUP Dr. Mohammad Hoesin dan RSAD Dr. AK Gani periode 1 Januari 2013 - 30 Juni 2017 menyatakan bahwa kejadian polidaktili lebih sering terjadi pada laki-laki dibandingkan wanita dengan rasio 2,5:1. Kelainan polidaktili dapat berupa polidaktili sebagian jari atau polidaktili sempurna.

Polidaktili disebabkan oleh berbagai faktor. Faktor-faktor yang menyebabkan bayi baru lahir mengalami polidaktili berdasarkan literatur yang didapatkan yaitu sebagai berikut:

Author	Faktor Penyebab Polidaktili
Albert <i>et al.</i> , 2022	Paparan teratogen berupa opioid resep selama kehamilan.
Veronica, 2019	Ibu yang menderita diabetes, ibu merokok, terinfeksi virus rubella, kelainan pada kromosom, keturunan, terpapar radiasi, serta kekurangan sejumlah vitamin.
Natalia <i>et al.</i> , 2023	Paparan agen teratogenik selama kehamilan berupa obat-obatan, alkohol, tembakau, serta polutan lingkungan.
Saputra, 2024	Kelainan kongenital ekstremitas yang berasal dari hasil prenatal embriogenesis yang tidak normal atau kelainan intrinsik dalam proses pengembangan embriogenesis. Serta faktor lingkungan seperti merokok, gizi rendah, dan pola makan selama kehamilan.
Pratiwi <i>et al.</i> , (2022)	Umur ibu yang sudah terlalu tua untuk memiliki bayi sehingga dapat menyebabkan ketidaksempurnaan proses pembelahan sel sampai organogenesis sehingga bayi terlahir polidaktili.

Albert *et al.*, (2022) dalam penelitiannya tentang "Effects of cannabis on congenital limb anomalies in 14 European nations: A geospatiotemporal and causal inferential study" menjelaskan bahwa paparan teratogen seperti opioid resep selama kehamilan terkait dengan peningkatan risiko kelainan bawaan seperti polidaktili pada bayi. Penelitian ini telah menunjukkan bahwa penggunaan opioid resep ibu selama kehamilan, terutama pada trimester ketiga, terkait dengan insiden malformasi kongenital minor yang lebih tinggi, termasuk yang mempengaruhi sistem

muskuloskeletal seperti polidaktili. Hal ini menyoroti pentingnya mengoptimalkan konsultasi obat ibu dan pengobatan selama kehamilan untuk mengurangi potensi risiko pada janin yang sedang berkembang.

Penelitian Veronica (2019) tentang edukasi pada bayi polidaktili dan labiopalatoskizis sebagai upaya penguatan mental dilakukan dengan metode wawancara terhadap mahasiswa koas yang ikut menangani kasus bayi lahir dengan kondisi tersebut. Berdasarkan wawancara yang dilakukan oleh Veronica, ditemukan bahwa kasus bayi penderita polidaktili memiliki faktor risiko seperti ibu yang menderita diabetes, kemungkinan ibu merokok, terinfeksi virus rubella, kelainan pada kromosom, keturunan, terpapar radiasi, serta kekurangan sejumlah vitamin. Hasil wawancara ini juga menjelaskan bahwa pencegahan dapat dilakukan dengan menjaga kesehatan tubuh, pola makan yang bergizi, serta menjauhi kebiasaan merokok baik saat hamil maupun tidak hamil. Beberapa penyebab polidaktili di atas adalah karena paparan zat teratogen yang dapat mempengaruhi perkembangan janin. Selain itu, faktor genetik juga berperan penting dalam munculnya kondisi ini pada bayi.

Natalia *et al.*, (2023) menyatakan dalam penelitiannya mengenai *Congenital anomalies in newborns of mothers exposed to teratogenic agents during pregnancy*. Dalam penelitiannya menjelaskan bahwa polidaktili merupakan anomali kongenital yang ditandai dengan jari tangan atau kaki ekstra dan dapat dipengaruhi oleh paparan agen teratogenik selama kehamilan. Teratogen, seperti obat-obatan, alkohol, tembakau, obat-obatan terlarang, dan polutan lingkungan, dapat berkontribusi pada perkembangan kelainan bawaan seperti polidaktili pada bayi. Waktu dan dosis paparan teratogenik selama kehamilan memainkan peran penting dalam menentukan tingkat potensi bahaya, dengan periode embrio menjadi sangat sensitif terhadap teratogen.

Saputra (2024) dalam sebuah laporan kasus mengenai separasi dan rekonstruksi polidaktili dan sindaktili kongenital menyatakan bahwa terjadi polidaktili kongenital sentral pedis pada bayi perempuan berusia 9 bulan, menjalani separasi dan rekonstruksi. Polidaktili ini terjadi pada jari kaki kanan bayi yang berjumlah 6 jari sejak lahir. Polidaktilia ini disebabkan oleh kelainan kongenital ekstremitas yang berasal dari hasil prenatal embriogenesis yang tidak normal atau kelainan intrinsik dalam proses pengembangan embriogenesis. Hal ini terjadi karena faktor-faktor lingkungan seperti merokok, status gizi rendah, status sosial ekonomi rendah, dan pola makan selama kehamilan dapat berperan dalam terjadinya kelainan ini.



Gambar 1 Polidaktili pada kaki bayi (Saputra, 2024)

Pratiwi *et al.*, (2022) menyatakan pada laporan sebuah studi kasus asuhan kebidanan dengan kelainan kongenital polidaktili yang dilakukan di Rumah Sakit “X” di Provinsi Nusa Tenggara Barat pada Oktober 2021. Kelainan ini di derita oleh bayi yang merupakan anak keempat dari seorang ibu yang berumur 40 tahun. Bayi yang terlahir dengan jumlah jari pada kaki kanan berjumlah 6 dan pada kaki kiri berjumlah 7. Pada studi kasus ini penyebab bayi mengalami polidaktili bisa saja dikarenakan Ibu bayi yang hamil saat berusia 35 tahun ke atas. Apabila seorang Wanita hamil di usia 35 tahun maka sel telurnya juga berusia 35 tahun yang menunjukkan semakin tua pula sel telurnya sehingga dapat menyebabkan ketidaksempurnaan proses pembelahan sel sampai organogenesis.

KESIMPULAN

Polidaktili merupakan kelainan kongenital yang ditandai dengan keberadaan jari tangan atau kaki tambahan pada bayi, yang dapat disebabkan oleh faktor-faktor genetik dan lingkungan serta paparan teratogen selama kehamilan. Polidaktili lebih sering terjadi pada laki-laki dibandingkan wanita dengan rasio 2,5:1. Penelitian menunjukkan bahwa teratogen seperti obat-obatan, alkohol, tembakau, dan polutan lingkungan, dapat mempengaruhi perkembangan janin dan berkontribusi pada terjadinya polidaktili. Selain itu, faktor genetik juga memainkan peran penting dalam munculnya kondisi ini. Untuk mencegah dan menangani polidaktili diperlukan konsultasi medis yang tepat serta menghindari paparan teratogen selama kehamilan.

REFERENSI

- Albert, Stuart, Reece., Gary, K., Hulse. (2022). Effects of cannabis on congenital limb anomalies in 14 European nations: A geospatiotemporal and causal inferential study. *Current Zoology*, doi: 10.1093/eep/dvac016
- Angela, E., Scheuerle., Arthur, S., Aylsworth. (2016). Birth defects and neonatal morbidity caused by teratogen exposure after the embryonic period. *Birth Defects Research Part A-clinical and Molecular Teratology*, doi: 10.1002/BDRA.23555
- Electra, D., Paskett., Tracy, A., Battaglia., Elizabeth, A., Calhoun., Andrea, J, Dwyer., Jennifer, Greenwald., Kristen, J., Wells. (2023). Isn't there enough evidence

- on the benefits of patient navigation?. *CA: A Cancer Journal for Clinicians*, doi: 10.3322/caac.21805
- Francine, R., Pascale, S., & Aline, H. (2014). Congenital anomalies: prevalence and risk factors. *mortality*, 1(2).
- Khoerunnisa, E., Nisa, P. K., Suhartini, E., Rustiani, I., Hatika, A., Sulistomo, Y., & Yulianti, N. 2020. *Super Complete SMP/MTs 7,8,9. Indonesia: Sahabat Pelajar Cerdas*
- Kromosom, A., & Pratiwi, L. A. S. (2021). *Mata Kuliah Anatomi Fisiologi dan Patologi*.
- Mikko, Hallman., Antti, M., Haapalainen., Johanna, M., Huusko., Minna, K., Karjalainen., Ge, Zhang., Louis, J., Muglia., Mika, Rämets. (2019). Spontaneous premature birth as a target of genomic research. *Pediatric Research*, doi: 10.1038/S41390-018-0180-Z
- Nabila, E., Nita, S., & Larasati, V. (2017). Faktor Risiko Sindaktili dan Polidaktili pada Pasien Rawat Inap dan Rawat Jalan di Instalasi Bedah RSUP Dr. Mohammad Hoesin dan RSAD Dr. AK Gani Periode 1 Januari 2013-30 Juni 2017. *Majalah Kedokteran Sriwijaya*, 49(3), 138-147.
- Nabila, E., Nita, S., & Larasati, V. (2017). Faktor Risiko Sindaktili dan Polidaktili pada Pasien Rawat Inap dan Rawat Jalan di Instalasi Bedah RSUP Dr. Mohammad Hoesin dan RSAD Dr. AK Gani Periode 1 Januari 2013-30 Juni 2017. *Majalah Kedokteran Sriwijaya*, 49(3), 138-147.
- Natália, Eleutério, da, Silva., Bertho, Vinícius, Rocha, Nylander., Vitória, Ribeiro, dos, Santos., Alexandre, Maslinkiewicz.(2023). Congenital anomalies in newborns of mothers exposed to teratogenic agents during pregnancy. *Concilium*, doi: 10.53660/clm-1314-23k41
- Pratiwi, I. G., Ekayani, N. P. K., & Fitriani, E. (2022). Studi Kasus: Asuhan Kebidanan Neonatus Pada Bayi Ny. N Dengan Kelainan Kongenital Labiopalatoschizis, Polidaktili Disertai Asfiksia Berat. *Indonesian Health Issue*, 1(2), 207-216.
- Prayogi, A. D., Liscyaningsih, I. A. N., Rad, S. T., Wati, R., & Rad, S. T. (2021). Studi Literatur Teknik Pemeriksaan Radiografi Manus Pada Kasus Polidaktili (*Doctoral Dissertation*, Universitas 'Aisyiyah Yogyakarta).
- Saputra, D. (2024). Separasi dan Rekonstruksi Polidaktili dan Sindaktili Kongenital: Laporan Kasus. *Scientific Journal*, 3(2), 46-52.
- Sardjito, D., Susanto, H., & Widodo, M. D. (2000). Congenital hand anomalies in Indonesian newborn. *Acta Medica Indonesiana*, 32(4), 193-196.
- D Simangunsong, Y Atifah. 2022. Analisis Penderita Polidaktili atau Kelainan Kongenital pada Jari (Review Artikel). Prosiding Seminar Nasional Biologi 2 (2), 883-888
- Veronica, A. D. (2019). Edukasi Pada Bayi dengan Polidaktili dan Labiopalatoskizis Sebagai Upaya Penguatan Mental Anak.
- Yunani, Y., Bustami, A., & Febrianti, C. A. (2016). Faktor Kelainan Kongenital pada Bayi Baru Lahir di Ruang Perinatologi Rumah Sakit Abdul. *Jurnal Dunia Kesmas*, 5(2).

UCAPAN TERIMA KASIH

Alhamdulillah puji dan syukur kami panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Esa, karena atas berkat dan rahmat-Nya, kami dapat melaksanakan penelitian dan menyelesaikan karya tulis ilmiah ini. Kami mengucapkan terima kasih kepada dosen pengampu mata kuliah Teratologi yaitu ibu Yusni Atifah S.Si M.Si yang telah membimbing serta memberikan motivasi untuk dapat menyelesaikan penelitian ini.