

SIRENOMELIA : SEBUAH LAPORAN KASUS SIRENOMELIA : A CASE REPORT

Nur Yusri¹, Herdhana Suwartono², Rahma³, Ria Sulistiana⁴

¹Program Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia 94118

²Departemen Obstetri dan Ginekologi rumah sakit Umum Undata-Sulawesi tengah , Indonesia 94118

³Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

⁴Departemen Radiologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

Correspondent Author: nuryusri711@gmail.com

ABSTRACT

Introduction: Sirenomelia (mermaid syndrome) is a rare congenital fetal anomaly, in which newborns are born with fused legs and display a mermaid-like appearance. It is a rare and fatal congenital disorder with an incidence rate of 0.8-4 per 60,000 to 100,000 pregnancies. Based on the type of fusion, sirenomelia is classified as symphus dipus or symmetry, symphus monopus or uromelia, and symphus apus or sirenomelia. Prognosis is determined by renal function and the extent of lower extremity skeletal fusion. Treatment involves a multidisciplinary approach to correct the various congenital abnormalities that may be present.

Keywords: congenital anomaly, sirenomelia, mermaid syndrome

ABSTRAK

Pendahuluan : Sirenomelia (sindrom putri duyung) adalah anomali janin bawaan yang langka, di mana bayi yang baru lahir lahir dengan kaki yang menyatu dan menampilkan penampilan seperti putri duyung. Ini adalah kelainan bawaan yang langka dan fatal dengan tingkat kejadian 0,8-4 per 60.000 hingga 100.000 kehamilan. Berdasarkan jenis fusi, sirenomelia diklasifikasikan sebagai symphus dipus atau simetri, symphus monopus atau uromelia, dan symphus apus atau sirenomelia. Prognosis ditentukan oleh fungsi ginjal dan luasnya fusi rangka ekstremitas bawah. Perawatan melibatkan pendekatan multidisiplin untuk memperbaiki berbagai kelainan bawaan yang mungkin ada.

Kata Kunci : kelainan kongenital, sirenomelia, mermaid syndrome

PENDAHULUAN

Sirenomelia atau sindrom putri duyung adalah kelainan bawaan yang umumnya mematikan, hanya sebagian kecil kasus yang dapat bertahan hidup. Kondisi ini ditandai dengan malformasi kongenital multisistemik dengan variabilitas fenotipik yang luas.²

Berbagai malformasi kemungkinan terjadi selama organogenesis intrauterin. Anomali kongenital ini secara klinis ditandai dengan fusi tungkai bawah dan tanda patognomonik arteri umbilikalis tunggal, yang membedakannya dengan sindrom regresi ekor (CRS) lainnya. Karakteristik utama dari

malformasi ini mungkin berupa fusi parsial atau lengkap dari tungkai bawah, sehingga terlihat seperti tungkai bawah tunggal, tungkai memberikan penampilan putri duyung.

ini adalah kelainan bawaan yang langka dan fatal dengan tingkat kejadian 0,8-4 per 60.000 hingga 100.000 kehamilan. Anomali terkait yang umum² terjadi pada sirenomelia adalah genitalia eksternal yang tidak ada, genitalia ambigu, anus yang tidak berlubang, atresia rektal, kandung kemih yang tidak ada, arteri umbilikalis yang tidak ada, agenesis ginjal, atresia esofagus, omfalokel, hipoplasia paru, kelainan jantung, hernia diafragma, kelainan tulang lumbosakral/panggul, dan spina bifida.¹

Lebih dari separuh kasus sirenomelia berakhir dengan lahir mati dan mereka yang lahir hidup biasanya meninggal dalam satu atau dua hari setelah lahir karena komplikasi yang terkait dengan malformasi genitourinari, jantung, pernafasan, neurologis, atau saluran cerna.¹

LAPORAN KASUS

Ny. R 30 Tahun datang ke IGD Ponck Rumah Sakit Umum Daerah Undata Palu dengan Kehamilan anak ketiga dan tidak memiliki riwayat keguguran, tanpa faktor risiko penyerta (diabetes melitus, hipertensi, alergi obat dan merokok).

Pada pemeriksaan fisik didapatkan Tekanan darah: 100/70 mmhg, Heart rate: 78 X/menit, Respirasi rate: 20X/Menit, suhu: 36.5 C. pada pemeriksaan Leopold didapatkan tinggi fundus uteri 30 cm, denyut jantung janin 150 dpm. Pasien didiagnosis G3P2A0 usia kehamilan 37 minggu, anhidramnion, presentasi bokong, Intrauterine growth Restriction.



Gambar 1. Gambar Depan Bayi



Gambar 2. Gambar belakang bayi

Kemudian direncanakan terminasi dengan seksio caesaria karena presentasi bokong disertai anhidramnion. Bayi lahir dengan apgar score 1/4, didapatkan malformasi yaitu fusi ekstremitas bawah, terdapat genitalia ambigu, dan bayi meninggal tidak lama setelah dilahirkan karena distress respiratory.

DISKUSI

Sirenomelia (sindrom putri duyung) adalah anomali janin bawaan yang langka, di mana bayi yang baru lahir lahir dengan kaki yang menyatu dan menampilkan penampilan seperti putri duyung (kepala dan badan seperti manusia dan ekor seperti ikan), dan dalam banyak kasus meninggal tak lama setelah lahir. pertama kali dideskripsikan oleh Rocheus dan Polfy Way pada abad ke-16. Duhamel pada tahun 1961 mendefinisikan anomali sindrom putri duyung dan menggambarannya sebagai bentuk CRS yang paling parah. Sirenomelia adalah malformasi parah multisistem yang biasanya melibatkan sistem gastrointestinal, genitourinari, kardiovaskular, dan musculoskeletal.³

Prevalensi anomali ini adalah 1 dari 100.000 kelahiran. Prevalensi sirenomelia adalah antara 1,1 dan 4,2 per 100.000 kelahiran, 300 pasien dengan anomali langka ini telah dilaporkan di dunia. Insiden laki-laki terhadap perempuan adalah 3:1. Insiden pada kembar monozigot dilaporkan 150 hingga 200 kali; 200 kali lebih mungkin terlihat pada bayi baru lahir dengan ibu diabetes; 15% ibu memiliki diabetes mellitus gestasional selama kehamilan.³

Etiopatogenesis sirenomelia yang tepat tidak dapat ditentukan, dan sindrom ini dipostulatkan karena kecenderungan genetik yang tidak diketahui oleh faktor pemicu biokimia atau lingkungan. Beberapa hipotesis telah diusulkan untuk patogenesis, di antaranya yang paling diterima adalah fenomena pencurian pembuluh darah, blastogenesis yang rusak, dan kompresi mekanis tubuh ekor janin. Penelitian pada tikus mutan telah memberikan informasi yang signifikan dan relevan terhadap pemahaman aspek genetik dari anomali tersebut.⁴

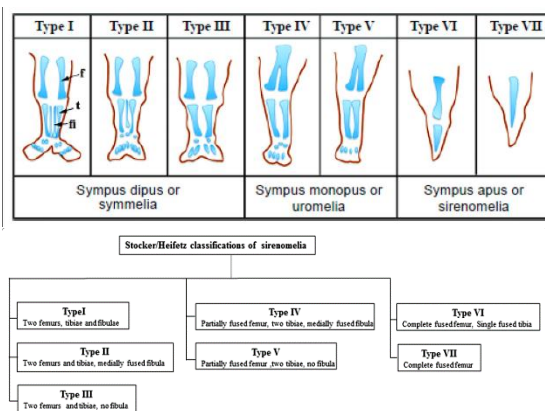
Faktor lingkungan dan teratogenik, seperti kokain, asam retinoat, logam berat, siklofosamid, dan antibiotik tertentu, telah dikaitkan dengan sirenomelia pada manusia dan model hewan. Selain itu, nikotin, alkohol, radionuklida, dietilpropion - penekan nafsu makan, pelarut organik lemak, dan bahkan polusi udara telah dikaitkan dengan SML dan sindrom regresi ekor (CRS), yang secara kontroversial dianggap sebagai bentuk kecilnya.⁴

Penulis lain telah melaporkan paparan janin terhadap kadmium, litium, fenitoin, natrium valproat, karbamazepin, warfarin, metilergonovin, dietilpropion, trimetoprim, dan okratoksin-sebuah jenis jamur-sebagai pemicu yang mungkin untuk anomali. Beberapa komplikasi maternal, seperti diabetes melitus, hipertermia selama trimester pertama kehamilan, pita ketuban, dan usia di bawah 20 tahun atau lebih dari 40 tahun saat pembuahan, juga telah terlibat dalam patogenesis sirenomelia dan sirenomelia tidak memiliki preferensi etnis atau geografis.⁴

Meskipun etiologinya tidak diketahui secara pasti, diabetes ibu, kerentanan genetik, dan hiper-perfusi pembuluh darah dianggap sebagai salah satu penyebabnya. Meskipun mekanisme yang mungkin terjadi adalah tunas ekstremitas tidak dapat memisahkan diri dari sel primordial karena kurangnya sumbu mesoderm posterior dan tidak dapat berputar selama periode organogenesis, namun kemudian terbukti bahwa cacat tersebut berkembang pada periode awal perkembangan pembuluh darah. Dua penyebab utama diklaim sebagai patologi: anomali perkembangan pada pembuluh darah yang memberi makan ekstremitas bawah dan anomali migrasi sel mesodermal.⁸

Sirenomelia adalah kondisi bawaan yang khas, di mana ciri yang paling terlihat yaitu, perpaduan tungkai bawah, yang memberikan kesan seperti ekor putri duyung.⁹ dalam kasus ini memiliki tungkai bawah yang menyatu, anus yang tidak berlubang, alat kelamin ambigu dan kecil untuk usia kehamilan. kasus ini memiliki ciri ciri khas sindrom sirenomelia. Kelainan lain yang terkait dengan sindrom ini adalah genitalia ambigu, atresia rektal, tidak adanya kandung kemih, agenesis ginjal, atresia esofagus, omfalokel, hipoplasia paru, kelainan jantung, hernia diafragma, kelainan tulang lumbosakral/panggul, dan spina bifida.^{1 7}

Berdasarkan jenis fusi, sirenomelia diklasifikasikan sebagai sympus dipus atau simetri, sympus monopus atau uromelia, dan sympus apus atau sirenomelia.⁸ Stocker dan Heifetz mengklasifikasikan sirenomelia ke dalam tujuh jenis, dengan ada atau tidak adanya tulang pada tungkai bawah.⁵ pada kasus ini jenis sirenomelia kemungkinan besar adalah jenis III berdasarkan tampilan morfologi tungkai. Namun, pencitraan sinar-X atau CT scan diperlukan untuk mengklasifikasikan jenis sirenomelia secara sempurna.



Gambar 3. Klasifikasi sirenomeli^{5 6}

Dalam hal ini, diagnosis dibuat setelah kelahiran. Pada periode antenatal, sirenomelia dapat didiagnosis paling cepat pada usia kehamilan 13 minggu dengan menggunakan sonografi Doppler warna. Doppler warna dapat digunakan untuk menunjukkan arteri umbilikalis besar tunggal dan tidak adanya arteri ginjal. Hal ini hampir selalu dikaitkan dengan kelainan pada ginjal seperti agenesis ginjal bilateral atau multistik ginjal displastik. Hal ini membuat diagnosis menjadi sulit di akhir trimester kedua karena oligohidramnion yang terkait.^{5 10}

Dengan adanya oligohidramnion dan setelah 20 minggu kehamilan, Pencitraan Resonansi Magnetik janin (MRI) adalah pilihan yang lebih disukai. Ini menunjukkan berbagai anomali dalam lebih detail daripada sonogram janin. Kelainan wajah biasanya ditemukan pada bayi sirenomelia yang dikenal sebagai Potter's facies yang meliputi telinga besar dan rendah, lipatan epikranium yang menonjol, hipertelorisme, hidung datar dan dagu yang mengecil. Ketika fasies Potter dikombinasikan dengan oligohidramnion dan hipoplasia paru, maka hal ini dikenal sebagai sindrom Potter.^{10 11} Pada kasus ini, diagnosis sirenomelia dibuat setelah lahir berdasarkan ciri khas sindrom sirenomelia pada pemeriksaan fisik.

Sebuah studi epidemiologi besar memperkirakan bahwa hanya setengah dari kasus sirenomelia yang dapat bertahan hidup saat lahir, dan hanya 1% yang bertahan hidup pada minggu pertama kehidupan. Biasanya, prognosis ditentukan oleh fungsi ginjal dan luasnya fusi rangka ekstremitas bawah. Perawatan melibatkan pendekatan multidisiplin untuk memperbaiki berbagai kelainan bawaan yang mungkin ada. Pada akhirnya, tingkat disfungsi organ dan fusi

skeletal menentukan bagaimana melanjutkan terapi.⁷

KESIMPULAN

Sirenomelia adalah anomali utama yang hampir fatal pada manusia dengan etiopatogenesis yang tidak jelas. Kecenderungan genetik yang tidak dapat ditentukan yang dikombinasikan dengan paparan faktor pemicu lingkungan yang berpotensi merugikan dianggap berperan penting dalam menghasilkan fenotipe. Karena memiliki prognosis yang buruk, penatalaksanaan sirenomelia akan sangat sulit dengan hasil yang tidak diharapkan.

DAFTAR PUSTAKA

1. Santosa Q, Kartika SD, Nuryadin I, Muntafiah A. Sirenomelia or "Mermaid syndrom": an extremely rare case in Indonesia. *Paediatrica Indonesiana*. 2023. Vol. 63. No. 1. Hal: 1.
2. Tamene A, Molla M. Sirenomelia: A Case Report. *SAGE Open medical Case reports*. 2023. Vol. 10. Hal: 1.
3. Serudji J. Sirenomelia: A Case Report. *Journal Of Midwifery*. 2022. Vol. 7. No. 1
4. Verma RP. Genetics Of sirenomelia, The Mermaid Syndrome. *IntechOpen*. 2021.
5. Kucuk IG, Kucuk S. Sirenomelia (Mermaid SYndrome): A Case Report. *Turkish Journal Pathology*. 2020. Vol. 36. No. 3.
6. Alina VA, Maghiar O, Cuc R, Popescu E, Dorobantu R, Maghiar L, Pop O, Boros M. Sirenomelia with associated systemic anomalies an autopsy report in a full term neonate. *Pol J Pathol*. 2022. Vol. 73. N0. 3.
7. Bhagat ND, Patel A, Gross JN, Borchel GH. Surgical management of sirenomelia: A case study. *PRS global open*. 2023.
8. Defrin, Leenesa C, Marcella. Sirenomelia (Mermaid Syndrome). *Indonesian Journal Of Obstetrics & Gynecology Sciense*. 2021. Vol. 4. No. 2.
9. Shojaee A, Ronnasian F, Behnam M, Saleh M. Sirenomelia : two case reports. *Journal of medical case reports*. 2021. Vol. 15. No. 217.
10. Rengaraj N, Annal A. Sirenomelia (Mermaid baby). *International Journal Of reproduction, Contrception, Obstetrics And Gynecology*. 2022. Vol. 11. Issue. 5.
11. Tilahun T, Desta D. Successful Expectant management of the anomalous fetus with sirenomelia in twin pregnancy: A case report and literature Review. *International medical case reports journal*. 2021. vol. 14.