

## PRINSIP DIAGNOSIS ANENSEFALI : LAPORAN KASUS

Vera Uliana Simanjuntak<sup>1</sup>, Daniel Saranga<sup>2</sup>, Muh Ardi Munir<sup>3,4</sup>

<sup>1</sup>Medical Doctor Profession Program Student, Faculty of Medicine, Tadulako University Palu

<sup>2</sup>Departemen Obstetri And Gynecology, Hospital Palu – Palu, INDONESIA, 94118

<sup>3</sup>Departemen of Social Health, Biometrics and Medical law, Faculty of Medicine, Tadulako University – Palu, INDONESIA, 94118

<sup>4</sup>Departement Infection and Traumatology, Faculty of Medicine, Tadulako University – Palu, INDONESIA, 94118

### ABSTRACT

**Background:** Anencephaly is congenital malformation of the central nervous system, which is characterized by the absence of both cerebral hemispheres, cerebellum, spinal cord and pyramidal canal. The number of cases of anencephaly varies, estimated to be between 0.5–2 per 1000 births. In diagnosing anencephaly, amniosynthesis was examined, estriol and ultrasound levels of gestational age 14-16 weeks with AFI > 24 mm accompanied by a defect.

**Case Summary:** Patient aged 25 years with complaints of abdominal pain a day ago, there was a release of blood, and mucus. An ultrasound examination performed in the third trimester and vaginal delivery is performed.

**Conclusion:** Anencephaly is a malformation that has a high mortality according to the failure of the closure of the sefic part of the neural tube. The principle of diagnosis is an increase in alpha-fetoprotein levels, estriol levels in maternal urine, and ultrasound examinations since the second trimester.

**Keywords:** Anencephaly, Neural Tube Defect, USG, AFP

### ABSTRAK

**Latar Belakang:** Anensefali merupakan malformasi kongenital pada sistem saraf pusat, yang ditandai dengan tidak terbentuknya kedua hemisfer serebri, serebelum, medula spinalis dan jaras piramidalis. Jumlah kasus anensefali bervariasi, diperkirakan antara 0,5–2 per 1000 kelahiran. Dalam mendiagnosis anensefali, dilakukan pemeriksaan amniosintesis, kadar estriol dan USG umur kehamilan 14-16 minggu dengan AFI > 24 mm disertai defek.

**Kasus:** Pasien berusia 25 tahun dengan keluhan nyeri perut sejak satu hari yang lalu, ada pelepasan darah, dan lendir. Pemeriksaan USG dilakukan pada trimester III dan dilakukan persalinan pervaginam.

**Kesimpulan:** Anensefali adalah malformasi yang memiliki tingkat kematian yang tinggi menurut gagalnya penutupan bagian sefalik dari tuba neuralis. Prinsip diagnosa didapatkan peningkatan kadar alfa-fetoprotein, kadar estriol pada air kemih ibu, dan pemeriksaan USG sejak trimester II.

Kata Kunci: Anensefali, Defek Neural Tube, USG, AFP

### PENDAHULUAN

Anensefali merupakan suatu malformasi kongenital pada sistem saraf pusat, yang ditandai dengan tidak terbentuknya kedua hemisfer serebri, serebelum, medula spinalis dan jaras piramidalis. Bayi yang lahir dengan kelainan Anensefali hanya tampak sedikit kulit kepala, tempurung kepala (*cranium vault*) dan otak, akan tetapi biasanya mereka tetap mempunyai batang otak (*cerebral trunk*). Keadaan ini terjadi akibat gagalnya penutupan bagian sefalik dari tuba neuralis. Beberapa malformasi lain juga biasa

ditemukan misalnya spina bifida, hipoplasia adrenal, polihidramnion, telinga terlipat, sumbing, kelainan jantung kongenital, dan omfalokel. Anensefali merupakan malformasi yang berat karena dapat menyebabkan abortus spontan pada usia kehamilan yang bervariasi, terlahir mati, atau lahir hidup tetapi hanya dapat bertahan beberapa jam saja.<sup>1,2</sup>

Jumlah kasus anensefali bervariasi, diperkirakan antara 0,5–2 per 1000 kelahiran. Tetapi jumlah ini belum termasuk kasus anensefali yang mengalami terminasi elektif setelah didiagnosa pasti maupun yang

mengalami abortus spontan. Anensefali lebih sering terjadi pada janin perempuan daripada laki-laki dengan rasio 3:1. Anensefali relatif lebih sering terjadi pada kulit putih daripada kulit hitam. Anensefali lebih sering ditemukan pada masyarakat kelas sosial ekonomi rendah. Risiko meningkat bila usia ibu hamil sangat muda, sangat tua, dan defisiensi asam folat.<sup>1,2</sup> Risiko berulang pada kehamilan berikutnya untuk defek pipa neural kranium atau spinal adalah 10%. Dalam keluarga, kelahiran anensefali dapat diikuti dengan kelahiran anak kedua yang terkena meningomielokel lumbal-sakral.<sup>3,4</sup> Sekitar 50% kehamilan anensefalik disertai dengan polihidramnion.<sup>5</sup> Dalam mendiagnosis anensefali, dapat diperiksa kadar asam lemak dalam serum ibu hamil, amniosentesis untuk mengetahui adanya peningkatan kadar alfa-fetoprotein, kadar estriol pada air kemih ibu, dan pemeriksaan USG. Tingkat AFP dapat diukur melalui *maternal serum screening*. Jika tingkat AFP tinggi, maka ada kemungkinan janin menderita kelainan NTD. Pemeriksaan lebih lanjut perlu dilakukan, USG atau amniosintesis, untuk memastikan adanya masalah. USG dapat mendeteksi anensefali pada umur kehamilan 14-16 minggu.<sup>3,6</sup>

#### **LAPORAN KASUS**

Seorang pasien Ny. N berusia 25 tahun, datang ke RSUD Undata Palu rujukan dari RS Anutaloko Parigi dengan G3P2A0 gr 41-42 minggu dengan polihidraamnion e.c anensefali. Keluhan nyeri perut tembus

belakang sejak satu hari yang lalu, ada pelepasan darah, dan lendir. Pasien tidak merasakan adanya mual ataupun muntah. Dari anamnesis pasien menyangkal adanya riwayat menderita penyakit selama kehamilan dan tidak ada riwayat mengonsumsi obat-obatan, Pasien juga menyangkal adanya kontak dengan hewan peliharaan. Pasien mengaku malas makan saat awal kehamilan karena pasien mengalami mual muntah. Tidak ada riwayat penyakit sebelumnya dan tidak ada anggota keluarga yang memiliki riwayat yang sama dengan pasien. Riwayat obstetri anak pertama lahir di RS Anutaloko, jenis kelamin laki-laki, lahir spontan dengan letak belakang kepala ditolong tenaga kesehatan, BBL 2800 gr, dan anak kedua lahir di RS Anutaloko, jenis kelamin perempuan, lahir spontan dengan letak belakang kepala ditolong tenaga kesehatan, BBL 2600 gr.

Pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum sakit sedang, kesadaran *compos mentis*. Status antropometri, berat badan 70 kg, tinggi badan 160 cm, dengan indeks massa tubuh 27,65 kg/m<sup>2</sup>. Pemeriksaan tanda vital tekanan darah 120/70 mmHg, nadi 74x/menit, respirasi 20 x/menit dan suhu 37°C. Status generalisata dalam batas normal. Pemeriksaan obstetri, Leopold didapatkan L1: TFU 3 jari dibawa proc. Xhypoideus, L2: teraba bagian besar janin disebelah kanan Ibu, kesan punggung janin, L3: teraba bagian kecil, lunak, melenting, kesan kepala, L4: kepala belum masuk pintu atas panggul.

Pemeriksaan bunyi jantung fetus 148 x/menit dan kontraksi His 2 kali dengan durasi 10-20 menit. Pada pemeriksaan dalam didapatkan portio lunak, effacement 80%, dilatasi 7, hodge 3-4, ketuban (-). Pada pemeriksaan laboratorium didapatkan WBC  $8,3 \times 10^3/uL$ , RBC  $3,6 \times 10^6/uL$ , HGB 10,6g/dL, dan PLT  $219 \times 10^3/uL$ , GDS 89 mg/dl, CT 7", BT 2". Pemeriksaan penunjang dilakukan pemeriksaan USG. Berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang maka diagnosis kerja dari pada kasus ini yaitu G3P2A0 gravid 41-42 minggu dengan polihidraamnion e.c anensefali. Pada pasien ini, penatalaksanaan dilakukan secara konservatif dan dilakukan observasi untuk persalinan pervaginam.



Gambar 1. Foto USG Anensefali pada trimester II



Gambar 2. Foto USG Anensefali pada trimester III



Gambar 3 dan 4. Foto Bayi dengan Anensefali setelah persalinan pervaginam

## DISKUSI

Anensefali merupakan kegagalan fusi ujung kranial tuba neuralis menyebabkan terpanjangnya otak yang mengalami malformasi. Dalam embrio manusia normal, lempeng saraf mulai muncul sekitar 18 hari setelah pembuahan, selama minggu keempat pertumbuhan, lempeng saraf mulai mengisi di sepanjang garis tengah embrio untuk membentuk alur saraf. tuba neuralis dibentuk sebagai penutupan alur saraf berlangsung dari tengah keujung di kedua arah, selesai antara hari ke-24 untuk akhir dari penutupan kranium dan hari ke-26 untuk penutupan tuba neuralis di caudal. Kelainan ini letal, menyebabkan lahir mati dan kematian neonatus dini.<sup>4,5,7</sup> Anensefali seperti bentuk lain dari NTD umumnya memiliki pola transmisi yang multifaktorial, dengan interaksi beberapa gen serta faktor lingkungan. Dalam beberapa kasus anensefali mungkin disebabkan karena kelainan kromosom atau melibatkan gen

tunggal cacat atau gangguan pada membran ketuban. Salah satu gen yang berhubungan dengan metabolisme folat diyakini berperan dalam proses terjadinya anensefali, satu gen tersebut adalah methylene tetrahydrofolate reduktase (MTHFR) telah terbukti berhubungan dengan resiko NTD.<sup>5</sup> Anensefali sangat nyata terlihat sejak bayi dilahirkan, dikarenakan tidak adanya tempurung kepala maupun beberapa bagian dari serebrum dan juga serebelum. Baik fetus maupun bayi baru lahir dengan anensefali menunjukkan wajah yang khas.<sup>8</sup>

Pemeriksaan yang biasa dilakukan untuk membantu penegakan diagnosa anensefali adalah amniosintesis, kadar estriol dan USG. Amniosintesis bertujuan untuk mengetahui adanya peningkatan kadar alfa-fetoprotein yang merupakan protein serum utama dari janin, beredar dalam sirkulasi janin dan keluar melalui urin ke dalam cairan amnion. Kadar AFP akan meningkat pada anensefali dan defek tuba neural janin. Bila kadar AFP dalam cairan amnion meningkat dilakukan juga pemeriksaan acetylcholinesterase dalam cairan amnion. Bila acetylcholinesterase meningkat menandakan adanya paparan terhadap jaringan neural atau ada defek terbuka yang lain pada janin. Kadar estriol pada air kemih ibu. Estriol ibu sebagian berasal dari plasenta dan sebagian dari kelenjar adrenal janin. Estriol berkorelasi baik dengan laju pertumbuhan janin. Kehamilan dengan anensefali memiliki kadar estriol yang rendah

karena terjadi aplasia hipofisis yang menyebabkan hipofungsi kelenjar adrenal janin. Pemeriksaan Ultrasonografi (USG) yang akan terlihat jelas pada trimester II dan III. Pada pemeriksaan USG di dapatkan AFI > 24 mm akibat adanya polihidroamnion, hal ini disebabkan karena air ketuban yang dibentuk, secara rutin dikeluarkan dan diganti dengan yang baru. Salah satu cara pengeluaran adalah ditelan oleh janin, diabsorpsi oleh usus kemudian dialirkan ke plasenta untuk akhirnya masuk kedalam peredaran darah ibu. Ekskresi air ketuban ini akan terganggu bila janin tidak bisa menelan. Pada kasus anensefali terjadi peningkatan transudasi cairan dari meningen yang terpancama ke dalam rongga amnion. Pada pasien ini baru dilakukan pemeriksaan USG pada trimester III, yang seharusnya bisa dideteksi sejak trimester II.<sup>4,8</sup>

Setelah ditegakkannya diagnosis prenatal pada kasus anensefali ini, pilihan untuk terminasi kehamilan harus disampaikan kepada pasangan suami istri. Bagi pasangan yang memilih untuk melanjutkan kehamilan, kemungkinan persalinan prematur, polihidramnion, persalinan tak maju, dan onset persalinan yang tertunda hingga melewati waktunya juga harus dibahas. Pada pasien ini, pilihan untuk terminasi kehamilan sudah di berikan kepada keluarga, tetapi pasien menolak karena masih merasa bayinya bergerak dan hidup.<sup>9,10</sup>

Untuk mencegah terjadinya kasus anensefali berulang pada pasien ini, terapi

pengecegan yang perlu diberikan adalah meningkatkan asupan asam folat 4 mg pada wanita yang sedang hamil pada awal trimester pertama (3 bulan pertama dan mempunyai riwayat anensefali sebelumnya. Sementara yang tidak mempunyai riwayat kehamilan anensefali diberikan dosis pencegahan hanya 0,4 mg /hari selama 3 bulan pertama.<sup>11</sup>

Jika kehamilan telah lewat waktu, plasenta akan mengalami penuaan sehingga fungsinya akan berkurang. Janin akan kekurangan asupan nutrisi dan oksigen. Cairan ketuban bisa berubah menjadi sangat kental dan hijau, akibatnya cairan dapat terhisap masuk ke dalam paru-paru janin. Hal ini bisa dievaluasi melalui USG dengan color doppler sehingga bisa dilihat arus arteri umbilikalis jantung ke janin. Jika demikian, maka kehamilan harus segera dihentikan dengan cara diinduksi. Itulah perlunya taksiran kehamilan pada awal kehamilan dan akhir kehamilan melalui USG.<sup>12,13</sup>

Pada pasien ini berdasarkan hasil pemeriksaan fisik ditemukan adanya pendarahan aktif dari portio dan tanda-tanda inpartu. Dari hasil anamnesis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang yang dilakukan, pasien pada Kalla I aktif, dengan G3P2A0 hamil 41-42 minggu dengan polihidramnion ec anensefali. Hal ini sesuai dengan teori anensefali dimana pada pasien ini terdapat faktor resiko yang paling sering terjadi yaitu kurangnya konsumsi asam folat. Pasien dengan pendidikan yang rendah,

kurangnya kontrol terhadap ANC, sehingga pengetahuan tentang asam folat pun tidak didapatkan sama sekali. Padahal rendahnya kadar asam folat selama 3-4 minggu usia kehamilan sangat mempengaruhi pembentukan neural tube.<sup>8,11</sup>

## **KESIMPULAN**

Anensefali merupakan suatu malformasi kongenital pada sistem saraf pusat, yang ditandai dengan tidak terbentuknya kedua hemisfer serebri, serebelum, medula spinalis dan jaras piramidalis. Keadaan ini terjadi akibat gagalnya penutupan bagian sefalik dari tuba neuralis. Dalam mendiagnosis anensefali, dapat diperiksa kadar asam lemak dalam serum ibu hamil, amniosentesis untuk mengetahui adanya peningkatan kadar alfa-fetoprotein, kadar estriol pada air kemih ibu, dan pemeriksaan USG. USG dapat mendeteksi anensefali pada umur kehamilan 14-16 minggu. Anensefali merupakan malformasi yang berat karena dapat menyebabkan abortus spontan pada usia kehamilan yang bervariasi, terlahir mati, atau lahir hidup tetapi hanya dapat bertahan beberapa jam saja. Telah terbukti bahwa pada kasus potensial, kemungkinan terjadinya kelainan anensefali dapat ditekan hingga 70 % jika ibunya mengkonsumsi tambahan vitamin asam folat. Dengan demikian, ibu-ibu yang pernah mengandung bayi dengan diagnosis anensefali dan ingin hamil lagi, sebaiknya mengkonsumsi tambahan vitamin

asam folat sebanyak 4 mg setiap harinya sebelum mencoba untuk hamil lagi.

#### REFERENSI

1. Moore KL, Persaud TVN. The developing human: clinically oriented embryology. 7th ed. Philadelphia: Saunders; 2003.
2. Calzolari F, Gambi B, Garani G, Tamisari L. Anencephaly: MRI findings and pathogenetic theories. *Pediatr Radiol* 2004;34: 1012-6.
3. Cunningham F. Gant, dkk. *Obstetri Williams*, Edisi 21, Volume 2. Jakarta. EGC; 2012. Page 1066-1068.
4. Wiknjastro, Hanifa; Saifudin, A.B; Rachimhadi, Trijatmo. 2006. Ilmu Kebidanan edisi ke-3. Jakarta: Yayasan Bina Pustaka Sarwono Prawirohardjo.
5. Thompson SJ, Torres ME, Stevenson RE, Dean JH, Best RG. 2003. Periconceptional Multivitamin Folic Acid Use, Dietary Folate, Total Folate and Risk of Neural Tube Defects in South Carolina. *Annals of Epidemiology*. 13(6): 412-418.
6. Kazandi M. dan Turan V. 2011. Multiple Pregnancies and Their Complications. *Journal of Turkish Society of Obstetrics and Gynecology*, J Turk Soc Obstet Gynecol; Vol: 8 Issue: 1 Pages: 21- 4
7. Behrman, Richard E dan Robert M Kliegman. *Nelson Esensi Pediatri Edisi 4*. Jakarta. EGC; 2010. Page 825-826
8. Pitkin RM. 2007. Folate and neural tube defects. *Am J Clin Nutr*. 85(1): 285S-288S.
9. M Jaquier, A Klein, E Boltshauser. Spontaneous pregnancy outcome after prenatal diagnosis of anencephaly, 2006, *BJOG An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*
10. Vldareanu, Radu; Zvanca Mona. 2006. A monochorionic, monoamniotic twin pregnancy with one anencephalos fetus A monochorionic, monoamniotic twin pregnancy with one anencephalos fetus. Department Obstetrics and Gynecology, Elias University Emergency Hospital, Bucharest, Romania
11. Helena Anneke Tangkilisan, Debby Rumbajan, Defisiensi Asam Folat. 2002. *Sari Pediatri*, Vol. 4, No. 1, Juni 2002: 21 - 25
12. Batista J, et.al. 2013. *Discordance for fetal anencephaly in a dichorionic twin pregnancy: A case report. Open Journal of Obstetric and Gynecology* 3(2013)541-543.
13. Hussain Saheb S1, Muralidhar P Shepur2 , et all. Anencephaly. 2012. *Jurnal Pharmaceutical Science and Riset*, Vol.4(3), 2012, 1755-1757.

