

LAPORAN KASUS

Eksensefali sebagai Salah Satu Komplikasi *Amniotic Band Syndrome*

Dewi Maharsita Sri Prajanta Putri, Hadi Susiarno, Budi Handono

Departemen Obstetri dan Ginekologi Fakultas Kedokteran Universitas Padjadjaran

Rumah Sakit Dr. Hasan Sadikin Bandung

Korespondensi : Dewi Maharsita Sri Prajanta Putri, Email: dewimaharsita@gmail.com

Abstrak

Amniotic band syndrome (ABS) merupakan kelainan non genetik dengan spektrum luas dari konstriksi dan amputasi sederhana pada jari ekstremitas hingga kelainan kraniofasial mayor hingga defek visera bahkan kematian. Beberapa laporan kasus menyebut anensefali merupakan contoh defek kraniofasial yang dihubungkan dengan ABS. Sonografi membantu diagnosis eksensefali sebagai kondisi peralihan menuju kondisi terminal anensefali sebagai kondisi yang lebih sering ditemukan yaitu kondisi otak janin sudah habis teresorpsi oleh cairan serebrospinal. Fetus dengan eksensefali tidak dapat bertahan hidup, sebagian besar berakhir dengan abortus, intrauterine fetal death dan stillbirth sehingga jika terdeteksi perlu dipertimbangkan untuk dilakukan terminasi kehamilan. Berdasar laporan kasus persalinan spontan Bracht di kamar bersalin RS Hasan Sadikin pada 1 Desember 2016, Ny RA 33 tahun, G3P1A1 gravida 30-31 minggu, letak sungsang, eksensefali, anemia.

Pada laporan kasus ini ditemukan membran amniotik berfusi dengan kranium bayi dan absennya tulang tengkorak pada tempat perlekatan membran amnion. Eksensefali pada kasus ini diperkirakan diawali oleh residu selaput korion berupa jaringan fibrosa yang membentang cavum korionik dan menekan kranium sehingga migrasi membran neurokranium terganggu dan berakhir dengan akalvaria. Ekstremitas yang berkembang sempurna namun cacat pada beberapa segmen terutama tempat perlekatan membran amnion dan kranium sesuai letak kejadian cincin konstriksi mendukung teori Torpin.

Kata kunci: *amniotic band syndrome, acrania*

Exencephaly as One of Amniotic Band Syndrome Complication

Abstract

Amniotic Band Syndrome includes a spectrum of non-genetic anomalies, varying from simple digital band constriction to major craniofacial and visceral defects, and even fetal death. Anencephaly represents the most common neural tube defect. Sonographic as well as pathologic evidence points to a close link between exencephaly (also frequently referred to as "acrania") and anencephaly. It has been proposed that the brain tissue of exencephalics may gradually degenerate due to the exposure to amniotic fluid in combination with mechanical trauma. ABS is an aetiological factor in exencephaly. Appropriate counselling for affected families needs to be given after prenatal diagnosis. Based on medical report Mrs RA 33 years old, G3P1A1 30-31 weeks of pregnancy, breech presentation, exencephaly, anemia that delivered her baby on Delivery Room Hasan Sadikin General Hospital at December 1, 2016.

Amniotic membrane found fused with fetal cranium and on its attachment found that the cranium was absent (acrania) In the case reported here, the amniotic membrane was well fused to the scalp, and skull bones were absent on the site of attachment of the amniotic membrane. This case supports Torpin's hypothesis of early amnion rupture, with failure of the cranial bones to develop at the site of attachment of the amniotic band as "early amnion disruption sequence." The fibrous strands would entangle and entrapped the fetal head, resulting in faulty migration of the membranous neurocranium which leads to exencephaly on this case.

Keywords: Amniotic band syndrome; exencephaly

Pendahuluan

Eksensefali merupakan kelainan kongenital yang ditandai dengan tidak didapatkannya kalvaria akibat kegagalan penutupan bagian sefalik tabung neural.³ Pada eksensefali hanya terdapat satu lapisan vaskular epitelium yang melapisi jaringan otak. Lapisan ini perlahan-lahan mengalami degradasi oleh cairan amnion dan berdegenerasi menjadi anensefali. Karena itu, anensefali sebagai bentuk progresif eksensefali lebih sering ditemukan.⁸ Sama halnya dengan anensefali, janin dengan eksensefali tidak dapat bertahan hidup.³

Etiologi eksensefali sama dengan etiologi defek tabung saraf pada umumnya.³ Eksensefali dianggap sebagai kondisi peralihan antara anensefali dan ensefalokel, namun lebih jarang ditemukan dibanding anensefali.^{4,5,6} Salah satu faktor genetik yang berperan dalam kejadian defek tabung saraf adalah polimorfisme MTHFR C677T. MTHFR C677T merupakan enzim yang berperan dalam metabolisme asam folat. Asam folat merupakan senyawa yang berperan penting dalam sintesis nukleotida dan reaksi metilasi yang penting dalam proses replikasi DNA dan pembelahan sel.⁶ Penelitian yang dilakukan pada 2007 menyebut gen kedua yang berpengaruh dalam kejadian eksensefali yaitu protein kompleks pengkode terkait membran yang disebut VANGL1.

Beberapa penelitian menemukan pengaruh genetik terhadap defek tabung saraf. Pada defek tabung saraf yang terjadi tanpa sindrom lainnya, risiko rekurensi saudara sekandung pada kehamilan berikutnya mencapai 2-5% atau 50 kali lebih besar dibandingkan pada populasi umum. Pada sebagian besar kejadian defek tabung saraf terjadi secara sporadik tanpa ada riwayat cacat sistem saraf dalam keluarga sebelumnya, seperti yang terjadi pada laporan kasus ini.

Kejadian *Amniotic Band Syndrome* terhadap Eksensefali

Amniotic band syndrome (ABS) merupakan kumpulan gejala yang ditandai dengan cincin konstriksi, akrosindaktili bahkan amputasi ekstremitas.¹¹ Tekanan cincin konstriksi menyebabkan obstruksi limfatik pada distal obstruksi tergantung segmen tubuh yang mengalami konstriksi. Cincin pada ekstremitas menyebabkan hemihipertrofi, pseudoarthrosis, pada kranium berakibat ensefalokel, komplikasi labio/gnatopalatoskisis pada wajah, gastroskisis pada lambung dan thorakoskisis pada dinding dada.

Teori mengenai ABS dikemukakan oleh Hippocrates yang didukung oleh Torpin menyebutkan bahwa trauma maternal dimana terjadi ruptur membran amiotik akan menyisakan jaringan seperti benang yang bisa menyebabkan oklusi vaskuler dan bahkan sampai amputasi. Kejadian ini umumnya ditemui pada trimester 1. Amnion akan menekan ruang ekstraselomik menyebabkan obliterasi amnion dan korion, pada daerah yang rentan akan memicu ruptur spontan selaput amnion, sehingga residu membran dapat membelit atau tertelan oleh janin sehingga berakibat palatoskisis.^{11, 12}

Rumusan Masalah

Berdasar teori Torpin maka pada kasus eksensefali yang diawali oleh kejadian ketuban pecah dini maka dapat diduga bahwa *amniotic band syndrome* merupakan penyebab eksensefali.

Tujuan Penelitian

Melaporkan kasus eksensefali dengan kemungkinan disebabkan oleh *amniotic band syndrome* (ABS).

Metode

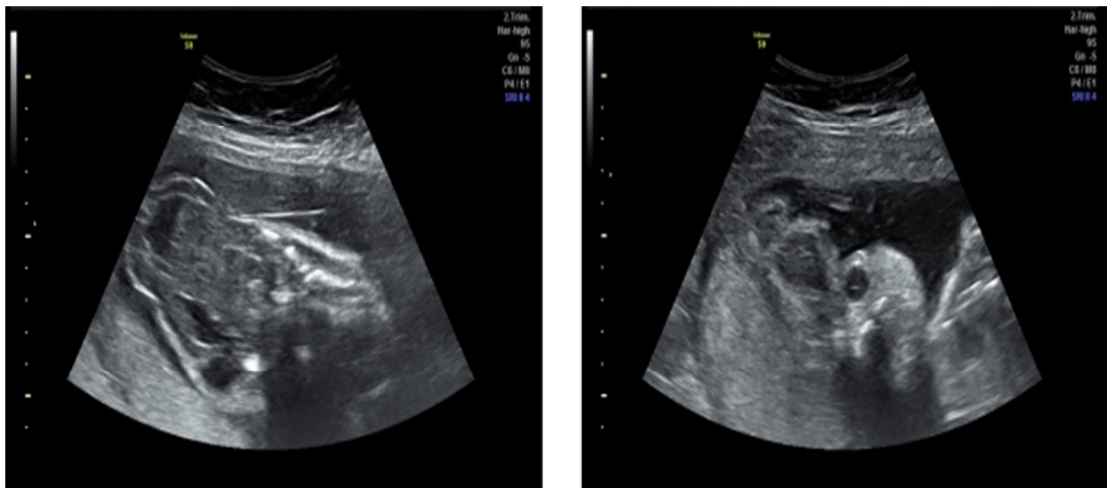
Penelitian ini merupakan laporan kasus dengan menggunakan data dari rekam medis pasien dan laporan persalinan spontan pada tanggal 1 Desember 2016 di Kamar Bersalin RS Hasan Sadikin Bandung.

Hasil

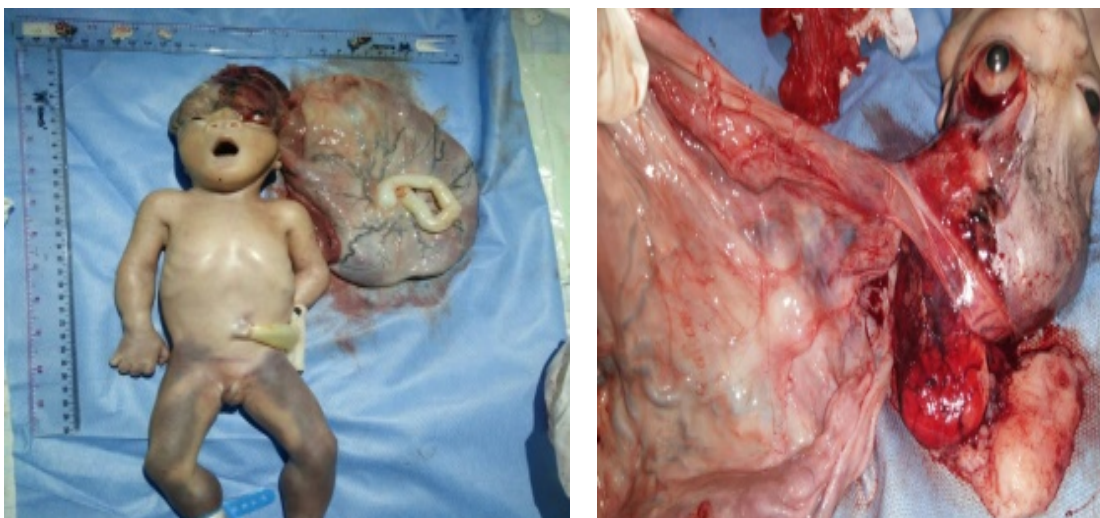
Dari pengamatan makroskopis dan laporan persalinan didapatkan membran amnion melekat dengan hemisfer cerebri masih masih tersisa dan pada bagian tersebut tidak didapatkan kranium (acrania).

Diskusi

Pada laporan kasus ini ditemukan membran amniotik berfusi dengan kranium bayi dan absennya tulang tengkorak pada tempat perlekatan membran amnion. Berdasarkan teori yang dikemukakan Torpin, eksensefali pada amniotic band syndrome diperkirakan diawali oleh residu selaput korion berupa jaringan fibrosa yang membentangi cavum korionik dan menekan kranium sehingga migrasi membran neurokranium terganggu dan berakhir dengan akalvaria. Ekstremitas yang berkembang sempurna namun cacat pada beberapa segmen sesuai letak kejadian cincin konstiksi mendukung teori tersebut.



Gambar 1 USG *Amniotic Band Syndrome*



Gambar 2 *Amniotic Band Syndrome*

Anensefali dan eksensefali ditandai dengan akrania yang membedakan adalah eksensefali masih menunjukkan disorganisasi jaringan otak namun pada akhirnya akan berakhir menjadi anensefali dengan tampilan khas mata menonjol menyerupai katak pada USG^{11,13} Simpulan eksensefali pada amniotic band syndrome pada kasus ini kemungkinan disebabkan terganggunya migrasi membran neurokranium dan berakhir dengan akalvaria.

Saran

Keterbatasan penelitian ini adalah tidak dilakukan pemeriksaan Patologi Anatomi untuk mengkonfirmasi secara histopatologi adanya jaringan fibrous pada perlekatan membran amnion dan hemisfer serebri yang tersisa. Hasil sediaan patologi anatomi diharapkan dapat membuktikan adanya jaringan fibrosa yang mengganggu migrasi neurokranium.

Daftar Pustaka

1. Sonographic Examination of the Fetal Central Nervous System: Guidelines for Performing the "Basic Examination" and the "Fetal Neurosonogram". *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;29:109-16.
2. Zaganjor I, Sekkarie A, Tsang BL, Williams J, Razzaghi H, Mulinare J, et al. Describing the Prevalence of Neural Tube Defects Worldwide: A Systematic Literature Review. *PLOS ONE.* 2016;11(4):1-31.
3. Renuka I, Sasank R, Devi S, Vasundhara M. eksensefali in A Live, Full Term Fetus. *J Pediatr Neurosci.* 2009;4(2):134-6.
4. Hata T, Uketa E, Tenkumo C, Hanaoka U, Kanenishi K, Tanaka H. Three- and Four-Dimensional HD Live Rendering Image of Fetal Acrania/eksensefali in Early Pregnancy. *J Med Ultrasonics.* 2013;40(3):271-3.
5. Rădulescu M, Ulmeanu E, Nedelea M, Oncescu A. Prenatal Ultrasound Diagnosis of Neural Tube Defects: Pictorial Essay. *Med Ultrason.* 2012;14(2):147-53.
6. Kondo A, Kamihira O, Ozawa H. Neural Tube Defects: Prevalence, Etiology And Prevention. *Int J Urol.* 2009;16(1):49-57.
7. Wilson R, Audibert F, Brock J-A, Campagnolo C, Carroll J, Cartier L, et al. Prenatal Screening, Diagnosis, and Pregnancy Management of Fetal Neural Tube Defects. *J Obstet Gynaecol Can.* 2014;36(10):927-39.
8. Blaas H, Eik-Nes S. Sonoembryology And Early Prenatal Diagnosis Of Neural Anomalies. *Prenat Diagn.* 2009;29(4):312-25
9. Sharif A, Zhou Y. Fetal MRI Characteristic of eksensefali: A Case Report and Literature Review. *Case Reports in Radiology.* 2016;2016:1-4.
10. Detrait ER, George TM, Etchevers HC, Gilbert JR, Vekemans M, Speer MC. Human Neural Tube Defects: Developmental Biology, Epidemiology, and Genetics. *Neurotoxicol Teratol.* 2005;27(3):515-24.
11. Chandran S LM, Yu VY. Fetal acalvaria with amniotic band syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal* 2000;82:11-3.
12. Cameron M, Moran P. Prenatal Screening and Diagnosis of Neural Tube Defects. *Prenat Diagn.* 2009;29(4):402-11.
13. ISUOG Practice Guidelines: Performance of First-trimester Fetal Ultrasound Scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41:102-13.