

BODY STALK ANOMALY

(Laporan Kasus)

Febriani, Yusrawati

Divisi Fetomaternal Bagian Obstetri dan Ginekologi

Fakultas Kedokteran Universitas Andalas - RS Dr. M. Djamil Padang

Abstrak

Tujuan : Melaporkan kasus Body Stalk Anomaly yang didiagnosa antenatal dengan ultrasonografi .

Tempat : Divisi Fetomaternal Bagian Obstetri & Ginekologi RS Dr.M.Djamil Padang

Rancangan : Laporan kasus

Latar Belakang : Insiden body stalk anomaly sangatlah jarang , hanya 1 dari 10.000 kelahiran hidup. Body stalk anomaly adalah kelainan kongenital dengan gambaran : defek dinding abdomen, thoracoo dan abdominochisis,kiposkoliosis berat,pendeknya tali pusat bahkan tidak ada dan kelainan ekstremitas. Pada kasus ini, diagnosa awal ditegakkan berdasarkan pemeriksaan ultrasonografi, dengan ditemukan oligohidraamnion berat dan defek dinding abdomen. Diagnosa antenatal yang baik sangat penting untuk manajemen pasien karena meskipun harapan hidupnya rendah, penatalaksanaannya diperlukan kerjasama tim untuk abnormalitas yang dijumpai saat lahir. Untuk investigasi kelainan kongenital dilakukan pemeriksaan kromosom .

Kasus : Dilaporkan kasus pasien wanita, usia 25 tahun, dikirim sejawat SpOG dengan didiagnosa G₁P₀A₀H₀ Gravid aterm 40 - 41 minggu+ kelainan kongenital mayor . Pada pemeriksaan ultrasonografi fetomaternal didapatkan : janin hidup tunggal intra uterin letak lintang, kepala di kanan dorso superior, cairan amnion habis, vertebre skoliosis, terdapat defek dinding abdomen , organ visceral (liver dan usus) keluar dari defek menyatu dengan plasenta,tidak jelas gambaran kelainan kongenital mayor lainnya. Pasien diterminasi dengan Seksio sesarea elektif atas indikasi janin letak lintang an oligohidramnion berat, bekerjasama dengan bagian bedah anak dan perinatologi. Bayi lahir dengan: berat badan 2700 gram, panjang badan 30 cm dan Apgar skor 1/1. Kelainan kongenital yang tampak berupa : Plasenta menempel pada abdomen janin, tidak terdapat umbilikus, Organ viseral (liver, lien, usus halus dan usus besar) keluar dari defek dinding abdomen yang besar. Kedua ekstremitas atas normal, ekstremitas bawah kanan terdapat femur dengan tibia dan fibula pendek, terdapat 4 jari, terdapat band dari kaki kanan ke pelvis. Ekstremitas kiri tidak terbentuk, , Low set ear, penebalan plasenta , single umbilical arteri, anus dan genitalia tidak terbentuk

Kesimpulan : Diagnosis antenatal Body stalk anomaly dapat di lakukan dengan pemeriksaan ultrasonografi .

Kata Kunci : Body stalk anomaly, defek dinding abdomen, ultrasonografi, pemeriksaan kromosom .

Pendahuluan

Kelainan kongenital (cacat bawaan) adalah suatu kelainan struktur anatomi dari suatu organ atau sistem organ yang normal. Insiden cacat bawaan mayor saat lahir adalah 2 sampai 3 persen sedangkan yang minor $\pm 14,7\%$. Malformasi kongenital adalah salah satu penyebab kematian janin di United States yaitu 21% dari semua kematian janin.^(1,2,3) Diagnosis antenatal adalah ilmu mengidentifikasi kelainan struktural atau fungsional yang tidak normal (cacat lahir) pada janin. Diagnosis antenatal dapat mengidentifikasi malformasi janin dan sindroma genetik janin pada trimester pertama kehamilan agar dapat mempertimbangkan kemungkinan penatalaksanaannya, penerimaan orangtua terhadap cacat janin dengan memberikan konseling yang tepat, dan kemungkinan terminasi kehamilannya.⁽⁴⁾

Ultrasonografi telah menjadi metode pencitraan pilihan untuk menegakkan diagnosis dan membantu dalam pengelolaan cacat bawaan dibandingkan dengan metode pencitraan lainnya karena selain aman, tidak invasive, cukup akurat, juga cukup sederhana dibanding metode pencitraan lainnya. Namun, akurasi pemeriksaannya masih sangat tergantung pada kemampuan resolusi alat serta pengetahuan dan pengalaman operator.⁽³⁾

Body stalk anomaly, omphalocele dan gastrochisis adalah kelainan pada dinding abdomen. Body stalk anomaly adalah kelainan yang jarang ditemukan namun dapat dideteksi dengan ultrasonografi yang teliti pada akhir trimester pertama atau pada trimester kedua.^(9,16,17,21)

Body stalk anomaly

Body stalk anomaly adalah kelainan kongenital yang jarang terjadi dan merupakan kelainan yang mematikan. Insidennya 1 dari 10000 kelahiran hidup. Van Allen, adalah orang yang pertama kali mendeskripsikan kelainan ini pada tahun 1987 dan disebut juga dengan limb body wall complex. Body stalk anomaly adalah defek dinding abdomen dimana organ abdomen terletak diluar dari rongga perut dan disertai dengan tali pusat yang pendek atau tidak ada.^(4,6,7,8,9,10,11,12,22) Kelainan ini memiliki 2 tipe, yaitu tipe I dengan komplikasi defek pada kraniofasial. Tipe II dengan komplikasi defek pada dinding ventral tanpa adanya defek kraniofasial.^(8,13)

Faktor resiko yang menyebabkan kelainan kongenital tersebut adalah pengguna alkohol dan tembakau.^(13,14,15) Kelainan ini sering ditemukan tanpa adanya hubungan dengan fetal gender, usia orangtua, atau kelainan karyotipe dan kromosom.^(7,11,13,18,21,22)

Penyebab body stalk anomaly tidak dapat dijelaskan hanya dengan satu teori. Teori pertama adalah ruptur amnion dini yang dapat menyebabkan lesi pada badan janin. Van Alien et al. menduga bahwa penyatuan terlalu awal dari aliran darah embrio selama enam minggu pertama kehamilan menyebabkan kegagalan penutupan dinding tubuh ventral dan menetap dari rongga ekstra-embrio coelomic. Teori lainnya adalah tidak normalnya lapisan embrio.^(5,11,16,17,18,21,22)

Diagnosa body stalk anomaly dapat ditegakkan dengan pemeriksaan ultrasonografi. Pada gambaran ultrasonografi akan tampak defek dinding abdomen, tali pusat sangat pendek bahkan

tidak ada, dengan satu arteri yang sangat besar, thoraco dan abdominochisis, kipsokoliosis berat, kelainan pada ekstremitas dan oligohidraamnion^(8,16,19).

Jika kelainan ini didiagnosis dini, maka diizinkan untuk dilakukan terminasi kehamilan lebih awal atau jika kehamilan diteruskan maka terminasi kehamilan dilakukan dengan trauma yang minimal.^(9,16,17,21) Pemeriksaan post natal yang dapat dilakukan adalah pemeriksaan plasenta dan tali pusat untuk memastikan diagnosis body stalk anomaly tersebut. Kelainan body stalk anomaly ini sering ditemukan tanpa adanya hubungan dengan kelainan karyotipe atau kromosom.⁽²¹⁾

Defek dinding abdomen

Kelainan yang termasuk dalam defek dinding abdomen adalah gastroschisis, omphalocele. Perkembangan normal dari dinding anterior abdomen adalah tergantung penyatuan 4 lapisan ektomesoderm, sefalik, kaudal, dan 2 lapisan lateral. Pada usia kehamilan 8-10 minggu kehamilan, semua janin memperlihatkan herniasi dari mid gut yang diperlihatkan dengan massa hiperechoik pada bagian basal umbilikus, yang kemudian terdorong semuanya kedalam rongga abdomen pada usia sekitar 11-12 minggu.⁽²⁰⁾

Omphalocele

Omphalocele adalah defek dinding abdomen pada dasar dari tali pusat, disertai adanya herniasi dari organ-organ dalam abdomen yang ditutupi oleh membran peritoneum dan amnion. Insidensi dari kondisi ini adalah 1 dari 4000-7000 kelahiran hidup. Omphalocele yang disertai dengan kelainan lainnya terjadi pada 70% dari kasus yang ada, sebagian besar disertai dengan kelainan kromosom.^(4,5)

Etiologi dari omphalocele masih tidak diketahui. Berbagai macam teori telah dikemukakan termasuk akibat gagal kembalinya usus ke dalam abdomen pada usia kehamilan minggu ke 10-12, gagal lipatan mesodermal lateral pindah secara sentral dan menetapnya ekstremitas pada usia kehamilan lebih dari 12 minggu. Hernia umbilical fisiologis terjadi selama minggu ke 8 usia kehamilan, saat usus tengah meluas masuk ke celom extraembrional, menempati segmen proksimal dari tali pusat. Pada usia kehamilan 8-10 minggu, akan terjadi hernia umbilical dari usus tengah. Usus tengah kembali ke cavitas abdomen pada usia kehamilan 12 minggu. Hernia fisiologis, diameternya jarang melebihi 7 mm atau sangat jarang menetap setelah usia kehamilan 12 minggu. Oleh karena hernia secara fisiologis ini, maka diagnosis omphalocele ditetapkan lebih dari 12 minggu dari amenorrhea.⁽⁵⁾

Omphalocele biasanya disertai dengan kelainan kongenital yang multiple dan mempunyai penyebab kromosom atau sindrom genetik jika dibandingkan dengan defek dinding abdomen lainnya seperti gastroschisis. Banyak kasus (45-88%) omphalocele disertai dengan kelainan-kelainan yang berbeda dan tingkat keparahannya menentukan prognosis. Kelainan yang paling sering adalah kelainan pada cardiac, genitourinari, gastrointestinal, muskuloskeletal, neural tube, dan defek kepala-leher. Kelainan kromosom terjadi sekitar 40-60% yaitu sindrom trisomi 18,13, 21, Turner, Klinefelter dan sindrom triploid.⁽⁵⁾

Diagnosis ultrasonografi dari omphalocele berdasarkan pada tampilan abdomen dengan herniasi dari usus dan liver. Omphalocele didiagnosis dengan USG jika massa midline pada

anterior fetal terdiri atas organ-organ dalam isi abdomen yang telah herniasi melalui defek sentral pada bagian dasar tali pusat . Massa ini memiliki permukaan yang halus yang terbentuk dari membrane peritoneal-amniotic.^(4,5)

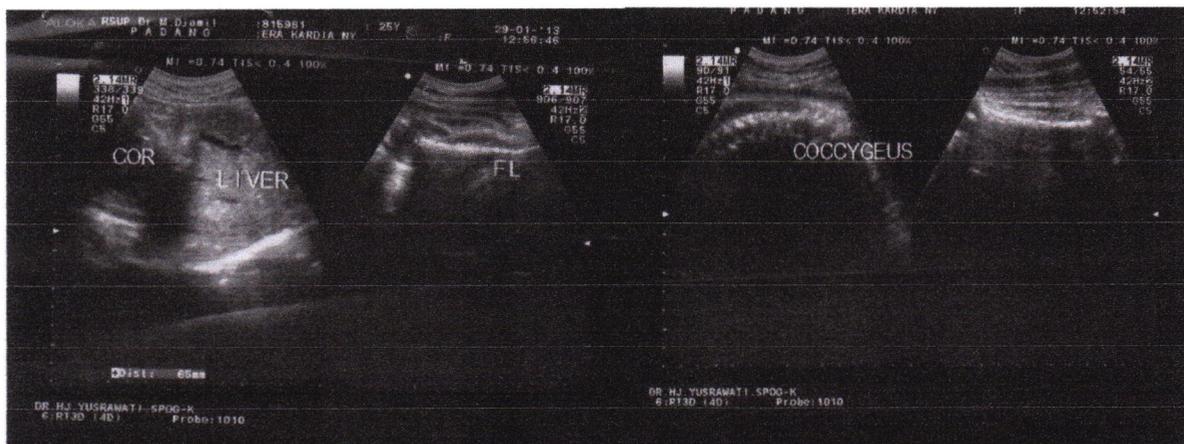
Gastroschisis

Gastroschisis terjadi 1 dari 4000 kelahiran hidup merupakan kelainan yang terjadi karena eversion pada dinding anterior abdomen sedangkan pangkal umbilikus berlangsung baik. Kelainan ini jarang berhubungan dengan kelainan kromosom, kelainan kromosom hanya ditemukan 3 %^(4,20)

Diagnosa ultrasonografi dapat dilakukan sejak kehamilan trimester pertama. Gambaran ultrasonografi tampak usus yang mengambang dalam cairan amnion seperti gambaran kembang kol, Perbedaannya dengan omphalocele adalah usus keluar dari defek tersebut tanpa disertai selaput peritoneum, dan tidak disertai oleh organ abdomen lainnya.⁽⁴⁾

Laporan Kasus

Seorang pasien wanita, usia 25 tahun kiriman spesialis kandungan RSUD Kerinci pada tanggal 29 januari 2013 dengan diagnosa G1P0A0H0 gravid aterm 40-41 minggu + kelainan kongenital mayor. Pasien dikirim ke RS Dr. M Djamil Padang untuk penatalaksanaan komprehensif terhadap bayinya. Pada pemeriksaan ultrasonografi Fetomaternal RS Dr .M Djamil Padang tampak bahwa : Janin hidup tunggal intra uterine letak lintang kepala dorso inferior. Vertebre skoliosis , cairan amnion habis, tidak terdapat dinding abdomen (defek), organ visceral (liver,lien dan usus) keluar dari defek menyatu dengan plasenta ,tidak jelas gambaran kelainan kongenital mayor lainnya , ukuran biometri BPD : 94 mm, FL : 65 mm dan HL : 58 mm . Kesan pemeriksaan ultrasonografi adalah: Oligohidramnion berat suspek body stalk anomaly. Gambaran USG, sebagai berikut:



Terminasi kehamilan pada pasien ini adalah seksio sesarea elektif atas indikasi janin letak lintang dan oligohidramnion berat dengan kerjasam tim bagian perinatologi dan bedah anak. Bayi lahir dengan berat badan 2700 gram dan panjang 30 cm dan apgar skor 1/1. Kelainan kongenital yang ditemukan pada neonatus adalah : Plasenta menempel pada abdomen janin, tidak terdapat umbilikus, organ viseral (liver, lien, usus halus dan usus besar) keluar dari

defek dinding abdomen yang besar. Kedua ekstremitas atas normal, ekstremitas bawah kanan terdapat femur dengan tibia dan fibula pendek, terdapat 4 jari, terdapat band dari kaki kanan ke pelvis. Ekstremitas kiri tidak terbentuk, , Low set ear, penebalan plasenta , single umbilical arteri, anus dan genitalia tidak terbentuk.

Untuk pemeriksaan selanjutnya dilakukan pengiriman sample plasenta untuk analisa kromosom. Pada pemeriksaan analisa kromosom dengan Fluorecence in situ Hybridization (FISH) menunjukkan bahwa kromosom seks pasien adalah mosaik yaitu XO (38 %) dan XX (62 %) dengan kromosom 13, 18, dan 21 ada 2 , kesannya adalah normal. Jumlah kromosom yang mosaik, ada yang normal (XX) dan monosomi X (XO) umumnya terjadi akibat non disjunction pada fase mitosis paska pembuahan. Teknik FISH ini tidak dapat menyingkirkan ada/tidaknya kelainan jumlah kromosom selain kromosom seks, 13, 18, 21 serta kelainan struktur kromosom.

Gambaran hasil pemeriksaan kromosom FISH

**Hasil Fluorescence In Situ Hybridization (FISH)
Probe 18 dan 21 pada By. Ny. Era Kardia, 13EI-PC0015**

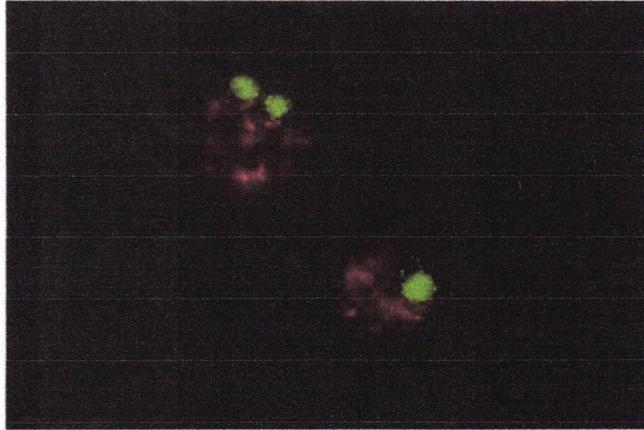


Probe 18 pada By. Ny. Era Kardia, 13EI-PC0013
Adanya 2 titik warna biru menunjukkan adanya 2 kromosom 18

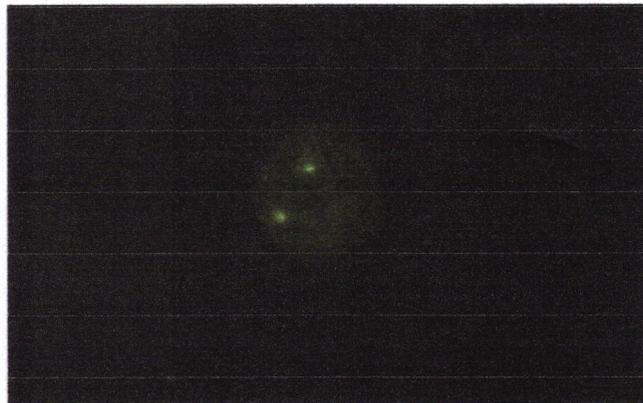


Probe 21 pada By. Ny. Era Kardia, 13EI-PC0013
Adanya 2 titik warna merah menunjukkan adanya 2 kromosom 21

**Hasil Fluorescence In Situ Hybridization (FISH)
Probe X, Y dan 13 pada By. Ny. Era Kardina, 13EI-PC0015**



Probe X dan probe Y pada By. Ny. Era Kardina, 13EI-PC0013
Adanya 1 titik warna hijau menunjukkan adanya 1 kromosom X
Adanya 2 titik warna hijau menunjukkan adanya 2 kromosom XX
Tidak adanya titik warna merah menunjukkan tidak adanya kromosom Y

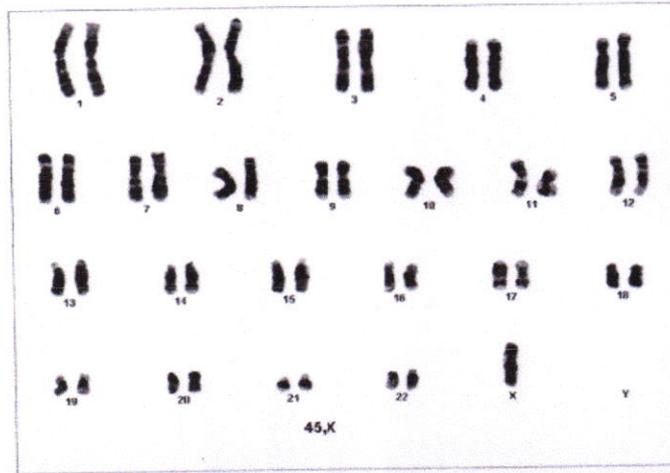


Probe 13 pada By. Ny. Era Kardina, 13EI-PC0013
Adanya 2 titik warna hijau menunjukkan adanya 2 kromosom 13

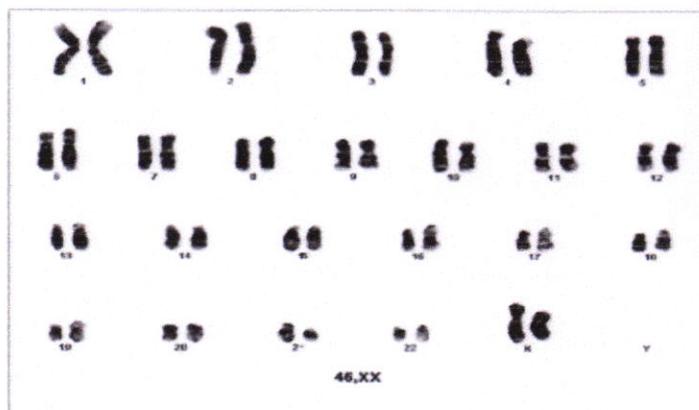
Hasil analisis karyotyping adalah : jumlah kromosom pada setiap sel yang dipelajari adalah mos 45,X(20)/46,XX(20), yang artinya ada 2 populasi sel (mosaik), yaitu:

- a. 45,X yang artinya adalah jumlah kromosom 45 buah dengan satu buah kromosom X(monosomi X) , yang ditemukan pada 20 sel yang dipelajari(50 %)
- b. 46,XX, yang artinya adalah jumlah kromosom 46 buah dengan kromosom seks adalah XX , yang ditemukan pada 20 sel yang dipelajari (50 %).

Gambaran karyotyping



45, X (20)



Diskusi

Pasien usia 25 tahun kiriman SpOG dengan diagnosa G1P0A0H0 gravid aterm 40-41 minggu + kelainan kongenital mayor. Pada kehamilan aterm, pasien kontrol ke RSUD kerinci dan kemudian dikirim ke RS Dr.M Djamil Padang untuk mendapatkan pemeriksaan lanjutan di bagian fetomaternal RS Dr. M Djamil Padang dan penatalaksanaan yang komprehensif terhadap persalinannya. Berdasarkan hasil pemeriksaan ultrasonografi bagian fetomaternal tersebut sesuai dengan gambaran body stalk anomaly , yaitu defek dinding abdomen, organ visceral (liver dan usus) keluar dari defek menyatu dengan plasenta, vertebre skoliosis,kelainan ekstremitas dan oligohidramnion berat.

Terminasi pada pasien ini dengan seksio sesarea elektif , sudah sesuai dengan indikasinya yaitu letak lintang dan oligohidramnion berat. Penanganan persalinan dengan kelainan kongenital dilakukan dengan kerjasama tim bedah anak dan perinatologi. Kelainan kongenital yang tampak pada neonatus adalah : Plasenta menempel pada abdomen janin, tidak terdapat umbilikus, Organ viseral (liver, lien, usus halus dan usus besar) keluar dari defek dinding

abdomen yang besar. Kedua ekstremitas atas normal, ekstremitas bawah kanan terdapat femur dengan tibia dan fibula pendek, terdapat 4 jari, terdapat band dari kaki kanan ke pelvis. Ekstremitas kiri tidak terbentuk, , Low set ear, single umbilical arteri, anus dan genitalia tidak terbentuk. Gambaran tersebut sesuai dengan diagnose Body stalk anomaly.

Pada penatalaksanaan postnatal dilakukan pemeriksaan kromosom dan kariotype, dengan tujuan untuk mengetahui apakah terdapat hubungan body stalk anomaly dengan kelainan kromosom serta untuk persiapan kehamilan selanjutnya. Pada pemeriksaan kromosom FISH dan karyotyping ditemukan kromosom seks adalah mosaik, 45,X(20)/46,XX(20), dengan jumlah kromosom 13,18,21 berjumlah 2 (normal). Hasil pemeriksaan tersebut sesuai dengan body stalk anomaly, bahwa kelainan body stalk anomaly tidak selalu terkait dengan kelainan kromosom trisomi.



Kesimpulan:

1. Body stalk anomaly adalah kelainan defek abdomen berupa thoraco dan abdominochisis, kiposkoliosis berat, pendeknya tali pusat bahkan tidak ada dan kelainan ekstremitas.
2. Diagnosa antenatal dapat ditegakkan dengan pemeriksaan ultrasonografi yang teliti.
3. Body stalk anomaly tidak berhubungan dengan kelainan jumlah kromosom
4. Terminasi kehamilan dapat dilakukan pada trimester awal ataupun kehamilan aterm .

Referensi

1. Stembalska .*Prenatal Diagnosis Principle of Diagnostic Procedures and Genetic Counseling*. Departement of genetic. Wrouclaw university,Poland . 2007
2. Cunningham FG. *Genetics and Prenatal Diagnosis and Fetal therapy*. In: Williams Obstetric 23rd Edition ; The McGraw Hill Companies, 2010
3. Mose J.C: Peran USG pada Deteksi Dini Cacat Bawaan. In: Ultrasonografi obstetrik dan ginekologi. Divisi kedokteran fetomaternal departemen obgyn RSHS/ universitas padjajaran. Sagung seto . 2011
4. Callen P.W: *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*. Philadelphia, USA: Saunders, Elsevier; 2008.
5. Grigore M. *The Fetal Abdominal Wall Defects Using 2D and 3D Ultrasound* . Med ultrasound vol 14 no 4. 2012
6. Pilling DW. *Anterior Abdominal Wall Apperance*: In: Abdominal and abdominal wall abnormalities. .chapter 11. 2006.
7. Djakovic . *Body Stalk anomaly* . A Case Report on Rare Congenital Defect. Zentrablatt fur gynakologie. 126 (6). 369-367. 2006
8. Ustun et al. *Prenatal Diagnosis of Body Stalk anomaly* : A case Report . Art Gynecol obstetric . 2007
9. Khajuria V. *Body Stalk Anomaly*. Treatwell Diagnostic Centre. Jk science . vol 9 No. 3 . . A gandhi Nagar , Jammu. 2007
10. Gabrielli sandro et al. *Gastrointestinal and Genitourinary anomalies*. Clinical obstetric the fetus and mother . 3 edition . blackwellpublishing .USA.2007.
11. Socolov D et al . *Limb Body Wall Complex*. Case presentation and literature riveuw. Rom J Leg Med 17.133-138.2009
12. Kanamori .*Long term survival of baby with body stalk anomaly* : report of a case . Surg today. 2007
13. Saritha *Limb body wall complex- a case report* . 2012
14. Elraouf MD. *Body Stalk Anomalies*. Esuog.com . Cairo University Egypt. 2010.
15. Luer B. *Limb Body wall Complex* : a case series. J mater fetal neonatal med 2002
16. Agarwal . *Prenatal Diagnosis of Anterior Abdominal Wall Defects* : pictorial essay. Ind J radio imag . 15.(3).361-372. 2005
17. Tsirka et Al .*Prenatal Diagnosis of Body Stalk Anomaly in First Semester of Pregnancy*. Journal of maternal-fetal 7 neonatal medicine. 2007
18. Plakkal N, John J, Jacob SE, Sampath JC. *Limb Body Wall Complex in a Still Born Fetus*:a case report. Cases Journal . 2008
19. D'Souda, *Limb Body Wall Complex*. MJAFI vol 60 no 1. 2004
20. Anwar AD. Pramatiirta AY . Abdomen .In: Ultrasonografi Obstetrik dan Ginekologi. Divisi Kedokteran Fetomaternal Departemen Obgyn RSHS Universitas padjajaran. Sagung Seto .Bab XV. Hal 231.Jakarta. 2011
21. Manogali et al. *Limb Body wall Complex*. Indian pediatrics .2003.40;891-894