

KELAINAN KONGENITAL MULTIPLE PADA NEONATUS DENGAN SPINA BIFIDA: SERIAL KASUS

Amiril Mukminin¹, Wienta Diarsvitri²

¹ Departemen Bedah RSPAL dr. Ramelan / Fakultas Kedokteran Universitas Hang Tuah,
Surabaya, Jawa Timur, Indonesia.

² Bagian Ilmu Kesehatan Masyarakat, Fakultas Kedokteran Universitas Hang Tuah, Surabaya,
Jawa Timur, Indonesia.

Korespondensi: Amiril Mukminin. Email: amiril.mukminin@hangtuah.ac.id
Telp/ HP: 081332651166

Naskah Masuk 04 Januari 2022, Revisi 24 Januari 2022 Layak Terbit 28 Januari 2022

Abstrak

Pendahuluan: Spina bifida (SB) merupakan suatu kelainan kongenital sistem saraf pusat dengan prevalensi tertinggi dalam spektrum cacat tabung saraf (*neural tube defect*) akibat gangguan penutupan tulang belakang janin pada bulan pertama kehamilan.

Laporan kasus: Dilaporkan dua kasus SB pada bayi laki-laki berusia dua hari dan tiga hari yang lahir prematur. Pada kedua pasien ditemukan massa di area lumbosakral disertai rembesan cairan serebrospinal (*cerebro spinal fluid*) serta kelainan kongenital multipel antara lain berupa *congenital talipes equinovarus* (CTEV) bilateral, hipospadia dan atresia ani. Kedua pasien menjalani pemeriksaan darah, ekokardiografi, CT scan tanpa kontras dan *babygram*. Hasil pemeriksaan darah menunjukkan peningkatan *prothrombine time*, *thromboplastine time* dan kalium. Hasil CT scan menunjukkan ventriculomegali dan edema otak. Echocardiography menunjukkan adanya PDA. Pasien menjalani kolostomi, *repair* spina bifida dan pemasangan *ventriculoperitoneal* (VP) shunt.

Pembahasan: SB sering disertai dengan kelainan kongenital lain yang berasal dari lapisan neuroektoderm saat embriogenesis. Segera setelah bayi lahir perlu dilakukan pemeriksaan dan manajemen secara komprehensif dari tim multidisiplin terkait adanya bagian *neural placode* yang terbuka untuk mengetahui lokasi, ukuran, apakah ada kebocoran cairan serebrospinal serta kelainan kongenital lain yang menyertai.

Kata kunci : Spina bifida, kelainan kongenital, cacat tabung saraf, bayi baru lahir.

Abstract

Introduction: *Spina bifida (SB) is a congenital disorder of the central nervous system with the highest prevalence in the spectrum of neural tube defects (NTD) due to disruption of fetal spinal closure in the first month of pregnancy.*

Case presentation: *Two cases of SB in two- and three-day-old male infants who were born prematurely*

were reported. In both patients, a mass was found in the lumbosacral area with leaking of the cerebrospinal fluid and multiple congenital anomalies, including bilateral congenital talipes equinovarus (CTEV), hypospadias, and atresia ani. Both patients underwent blood tests, echocardiography, CT scan without contrast and babygram. Blood test results showed an increase in prothrombin time, thromboplastin time, and potassium. CT scan results showed ventriculomegaly and brain edema. Echocardiography of the three-year-old baby revealed the presence of a PDA. The patients underwent colostomy, repair of spina bifida, and installation of a ventriculoperitoneal (VP) shunt.

Discussion: *SB is often accompanied by other congenital anomalies originating from the neuroectoderm layer during embryogenesis. Immediately after the baby is born, it is necessary to carry out a comprehensive examination and management from a multidisciplinary team regarding the presence of an open part of the neural plate to determine the location, size, whether there is cerebrospinal fluid leakage and other accompanying congenital anomalies.*

Keywords: *Spina bifida, congenital anomalies, neural tube defect, neonates.*

PENDAHULUAN

Spina bifida (SB) merupakan malformasi non letal yang paling sering dijumpai dalam spektrum *neural tube defect* (NTD), akibat gangguan penutupan tulang belakang janin pada bulan pertama kehamilan dengan prevalensi sekitar 0,5-10 per 1.000 kelahiran hidup.^[1] SB lebih sering terjadi di bagian dorsal dibandingkan bagian ventral, dan berkaitan dengan kondisi multifaktor. Prevalensi SB dilaporkan lebih rendah di negara yang mewajibkan pemberian suplemen asam folat bagi ibu hamil serta fortifikasi asam folat pada makanan.^[2]

Terdapat dua manifestasi SB, yaitu okulta (tertutup) jika lesi hanya pada tulang tanpa penonjolan saraf dan meningen, dan aperta (terbuka) jika lesi disertai keluarnya jaringan saraf.^[1]

Myelomeningocele merupakan manifestasi klinis terberat dari SB aperta, ditandai dengan penonjolan meningen dan medula spinalis melalui cacat pada arkus vertebralis, yang menyebabkan terjadinya malformasi otak bagian belakang Chiari tipe II, disfungsi sistem genitourinari, kelainan sistem saraf sensoris dan motoris, serta hidrosefalus.^[3] Selain itu, *myelomeningocele* juga sering disertai kelainan ortopedi, seperti perbedaan panjang tungkai, *equinovarus* atau *valgus*.^[4]

Manajemen SB cukup kompleks dan memerlukan keterlibatan ahli dari beberapa disiplin ilmu untuk mendapatkan hasil terbaik dan kualitas hidup yang

baik bagi pasien.^[5] Dalam artikel ini dilaporkan dua kasus SB pada bayi laki-laki berusia dua dan tiga hari beserta manajemennya yang diharapkan dapat memberikan wawasan tentang pentingnya manajemen secara komprehensif untuk kasus SB.

LAPORAN KASUS

Kasus pertama.

Seorang bayi laki-laki berusia dua hari dibawa ke poli bedah RSPAL dr Ramelan dengan kelainan kongenital ganda sejak lahir. Pasien dilahirkan melalui operasi Caesar pada usia kehamilan 34-35 minggu karena ketuban pecah dini dengan skor APGAR 5-6. Berat badan lahir 2.050 gram, dan lingkaran kepala (*fronto-occipital circumference*) 32 cm. Pasien merupakan anak kedua, ibu pasien memiliki riwayat janin pertama meninggal di dalam kandungan (IUFD). Ibu pasien menyatakan tidak mengkonsumsi obat atau jamu selama kehamilan.

Pada pemeriksaan fisik pasien didapatkan pemeriksaan GCS mata terbuka dengan rangsangan, menangis lemah, gerakan lemah. Tanda vital pasien stabil, dan suhu tubuh pasien normal. Pasien tampak ikterus, abdomen agak distensi, anus tidak terlihat, ditemukan adanya hipospadia, *congenital talipes equinovarus* (CTEV) pada kedua tungkai. Selain itu, ditemukan adanya massa di daerah lumbosakral berukuran 6x7 cm dengan warna kemerahan, konsistensi

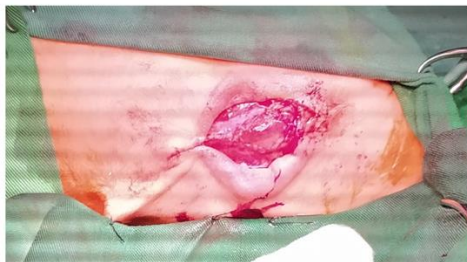
menunjukkan kista disertai rembesan cairan serebrospinal. Fontanela mayor pasien menonjol dan tegang. Fungsi neurologis pasien dalam batas normal.

Hasil pemeriksaan darah menunjukkan peningkatan monosit, waktu protrombin, waktu tromboplastin parsial teraktivasi, dan kadar kalium; serta penurunan kadar natrium dan albumin.

Keesokan harinya pasien menjalani operasi kolostomi dan *repair* SB. Luka operasi SB mengeluarkan cairan. Diputuskan untuk melakukan CT scan kepala tanpa kontras dan *babygram*. Hasil CT scan menunjukkan adanya dilatasi bilateral ventrikel lateral, pengaburan sulkus, dan girus yang mendatar, menunjukkan ventrikulomegali dengan edema otak. Hasil *babygram* dalam batas normal. Kemudian dilakukan *ventriculoperitoneal (VP) shunt*.



Gambar 1. Kasus pertama SB pada regio lumbosakral



Gambar 2. Pasca operasi *repair* SB kasus pertama



Gambar 3. CT scan kepala tanpa kontras pada kasus pertama menunjukkan adanya dilatasi bilateral ventrikel lateral, pengaburan sulkus, dan girus yang mendatar, menunjukkan ventrikulomegali.

Kasus kedua.

Kasus kedua adalah bayi laki-laki berusia tiga hari yang dirujuk dari RS lain dengan kelahiran preterm, skor APGAR 3-6, berat badan lahir 1.210 gram, lingkaran kepala (*fronto-occipital circumference*) 27 cm, dengan kelainan kongenital ganda. Pasien lahir dengan seksio Caesarea pada kehamilan 30 minggu karena ibu mengalami preeklamsia berat. Pasien merupakan anak kedua, ibu pasien memiliki riwayat janin pertama meninggal di dalam kandungan (IUFD). Pasien telah terdeteksi mengalami kelainan kongenital ganda sejak masih dalam kandungan.

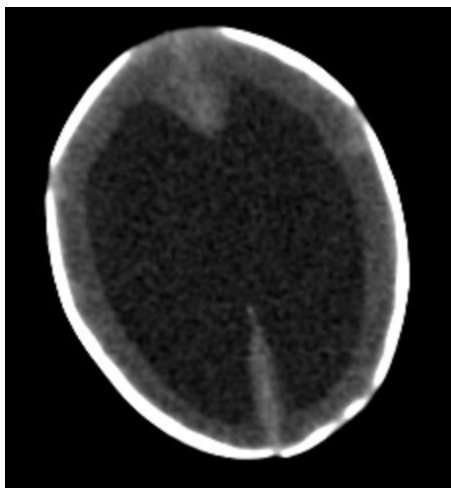


Gambar 4. Kasus kedua SB pada regio lumbosakral.

Pada pemeriksaan fisik didapatkan GCS mata terbuka dengan rangsangan, menangis lemah, gerakan lemah. Tanda vital stabil dan suhu tubuh normal. Pasien tampak ikterus, terdengar murmur pada auskultasi, dengan CTEV bilateral. Pasien juga memiliki massa di daerah lumbosakral berukuran 3x3 cm, berwarna kemerahan, berbatas tegas, konsistensi padat kenyal, disertai rembesan cairan bercampur darah.

Pada pemeriksaan anogenital didapatkan lubang uretra eksterna pada ventral penis, phallus 2 cm, kesan chordae, testis teraba di kedua skrotum, anus tidak terlihat tetapi ditemukan *anal dimple*.

Hasil pemeriksaan darah menunjukkan peningkatan waktu protrombin, tromboplastin parsial teraktivasi dan kadar kalium; serta penurunan kadar natrium dan albumin.



Gambar 5. CT scan kepala tanpa kontras pada kasus kedua menunjukkan adanya dilatasi bilateral ventrikel lateral, pengaburan sulkus, dan girus yang mendatar,

menunjukkan ventrikulomegali dengan edema otak.

Pasien menjalani pemeriksaan CT scan kepala tanpa kontras, *babygram* dan ekokardiografi. Dari hasil pemeriksaan ditemukan dilatasi bilateral ventrikel lateral, sulkus kabur, girus mendatar, menunjukkan ventrikulomegali dengan edema otak.

Kor sulit dievaluasi pada *babygram*, ekokardiografi menunjukkan *perimembrane outlet* (PMO) *ventricular septal defect* (VSD) sedang, *atrial septal defect* (ASD) sekundum sedang, dengan *patent ductus arteriosus* (PDA) besar. Pasien menjalani *VP shunt, repair* spina bifida dan sigmoidostomi.

Durante operasi *VP shunt* dan *repair* spina bifida cairan serebrospinal kedua pasien memancar jernih, tidak berwarna. Ubun-ubun besar mendatar tidak tegang, sutura menyempit dan lingkaran kepala mengecil bertahap dari 56 cm sampai 50 cm. Luka operasi spina bifida datar, tidak ada kebocoran cairan serebrospinal, dan tidak tampak tanda infeksi.

PEMBAHASAN

Etiologi NTD bersifat multifaktorial yang melibatkan interaksi kompleks antara gen-gen, gen dengan lingkungan, dan gen dengan nutrisi.^[6] Neurulasi melibatkan proliferasi neuroblas, perkembangan diferensial neuroepitel dan ektoderm, pembentukan lempeng saraf (*neural plate*), penyempitan apikal sel neuroepitel dan perluasan mesoderm dan matriks ekstraseluler. Neurulasi primer dimulai pada hari

ke-18 dan selesai pada hari ke-28 di area S2. Ada penebalan ektoderm dari Nodus Hensen di bagian kaudal ke pelat prekordal secara rostral membentuk struktur pelat saraf (*neural plate*) yang merupakan prekursor otak dan medula spinalis. Selanjutnya, neurulasi sekunder dimulai di daerah S2 dan ditutup di daerah kaudal. NTD terjadi karena kegagalan pelat saraf untuk menyatu selama proses neurulasi.^[6] Luas dan beratnya defisit neurologis tergantung pada lokasi lesi di sepanjang neuraksis.^[6]

Penelitian melaporkan bahwa jika ditemukan stigmata kulit di garis tengah punggung, misalnya massa *fibrofatty*, lesung kulit di daerah sakral, aplasia kulit, dan hipertrikosis maka perlu diwaspadai adanya SB okulta, terutama jika terdapat kelainan kongenital lainnya.^[7]

Spina bifida aperta (SBA) disebut juga SB *cystica*, saat lahir terlihat sebagai jaringan saraf yang terbuka dengan atau tanpa kantung yang menonjol di lokasi lesi. SBA dapat berupa *myeloschisis* atau *myelomeningocele*.^[5]

Myeloschisis atau *rachischisis* terjadi ketika gangguan penyatuan pelat saraf primer menghasilkan celah di medula spinalis dengan tepi rata terhadap lesi.^[5]

Mayoritas kasus SB *cystica* merupakan *myelomeningocele* (MMC). MMC berupa penonjolan medula spinalis ke dalam kantung berisi cairan melalui kanal tulang belakang, karena gangguan penyatuan pelat saraf primer.^[4,5] MMC dapat menyebabkan defisit neurologis di bagian bawah dari

letak lesi.^[6] Ujung bawah medula spinalis biasanya terletak di seberang cakram vertebra lumbalis pertama dan kedua. Pada MMC dapat terjadi gangguan pemisahan medula spinalis dari kantung meningocele, yang menyebabkan medula spinalis tidak dapat berkembang sesuai dengan perkembangan janin, sehingga conus medullaris berakhir di bawah sepertiga tengah L2, diantara L2-3 atau korpus L3, yang disebut *tethered cord syndrome*.^[8]

Salah satu alasan pentingnya identifikasi jenis disrafisme tulang belakang adalah karena hanya MMC yang secara khas berkaitan dengan malformasi otak. *Meningocele* yang hanya melibatkan meningen tanpa melibatkan saraf relatif jarang terjadi. Malformasi otak kecil dan otak belakang yang dikenal sebagai malformasi Chiari II terjadi pada lebih dari 90% kasus MMC. Disgenesis korpus kalosum yang melibatkan rostrum, splenium dan badan posterior juga sering menyertai. Variasi integritas otak kecil dan korpus kalosum mempengaruhi fungsi kognitif, perilaku dan adaptasi pada pasien dengan MMC.^[9] Sebagian pasien dengan malformasi Chiari II mengeluhkan gejala berat hingga mengancam jiwa, termasuk disfagia, apnea, stridor, aspirasi, kelemahan motorik dan opistotonus.^[10]

SB sering disertai dengan kelainan kongenital lain yang berasal dari lapisan neuroektoderm saat embriogenesis.^[5] Pemeriksaan dan manajemen secara komprehensif dari tim multidisiplin terbukti efektif untuk menangani bayi dengan MMC terkait adanya bagian *neural placode* yang terbuka, menentukan lokasi, ukuran,

apakah ada kebocoran cairan serebrospinal serta kelainan kongenital lain yang menyertai, termasuk kelainan jantung, saluran napas, saluran pencernaan, dan saluran kemih. Sementara itu tindakan bedah pada janin dengan MMC menunjukkan hasil yang baik terutama untuk lesi pada level L3 atau lebih tinggi.^[11]

Untuk menghindari terjadinya alergi terhadap lateks atau sisa protein bebas dari proses pembuatan sarung tangan lateks yang merupakan kondisi beresiko tinggi bagi pasien SB, maka digunakan sarung tangan steril non lateks saat melakukan pemeriksaan menyeluruh dan manajemen pasien SB.^[12]

Sekitar 85% individu dengan SB bertahan hingga dewasa. Oleh karena itu diperlukan manajemen perawatan dan dukungan yang komprehensif dari tim multidisiplin untuk memberikan pelayanan kesehatan yang optimal, sehingga dapat meningkatkan kualitas hidup mereka.^[13]

UCAPAN TERIMA KASIH

Terima kasih disampaikan penulis kepada pasien, keluarga, dan tim yang menangani kasus spina bifida di RSPAL dr. Ramelan, Surabaya.

KESIMPULAN

Kasus SB dengan kelainan kongenital multipel pada bayi baru lahir membutuhkan perencanaan dan penanganan yang komprehensif yang melibatkan tim multidisiplin dengan berbagai ahli di bidang masing-

masing untuk mencapai tujuan terapi, termasuk meningkatkan kelangsungan hidup dan kualitas hidup pasien.

DAFTAR PUSTAKA

- [1]. Sahmat A, Gunasekaran R, Mohd-Zin SW, Balachandran L, Thong MK, Engkasan JP, et al. The prevalence and distribution of spina bifida in a single major referral center in Malaysia. *Front Pediatr.* 2017;5:237.
- [2]. Atta CAM, Fiest KM, Frolikis AD, Jette N, Pringsheim T, St Germaine-Smith C, et al. Global birth prevalence of spina bifida by folic acid fortification status: A systematic review and meta-analysis. *Am J Public Health.* 2016;106(159):e24–34.
- [3]. McCarthy DJ, Sheinberg DL, Luther E, McCrea HJ. Myelomeningocele-associated hydrocephalus: Nationwide analysis and systematic review. *Neurosurg Focus.* 2019;47(4):E5.
- [4]. Ntimbani J, Kelly A, Lekgwara P. Myelomeningocele - A literature review. *Interdiscip Neurosurg Adv Tech Case Manag.* 2020;19:1–4.
- [5]. Mohd-Zin SW, Marwan AI, Abou Char MK, Ahmad-Annuar A, Abdul-Aziz NM. Spina Bifida: Pathogenesis, Mechanisms, and Genes in Mice and Humans. *Scientifica (Cairo).* 2017;2017.
- [6]. Yadav JK, Khizar A, Yadav PK, Mustafa G, Bhatti SN. A case report of triple neural tube defect: Revisiting the multisite closure theory. *BMC Surg.* 2019;19:164.
- [7]. Sung HJ, Lee HS. Dorsal midline cutaneous stigmata associated with occult spinal dysraphism in pediatric patients. *Korean J Pediatr.* 2019;62(2):68–74.
- [8]. Safavi-Abbasi S, Mapstone TB, Archer JB, Wilson C, Theodore N, Spetzler RF, et al. History of the current understanding and management of tethered spinal cord. *J Neurosurg Spine.* 2016;25:78–87.
- [9]. Nagaraj UD, Bierbrauer KS, Zhang B, Peiro JL, Kline-Fath BM. Hindbrain herniation in Chiari II malformation on fetal and postnatal MRI. *Am J Neuroradiol.* 2017;38:1031–6.
- [10]. Kim I, Hopson B, Aban I, Rizk EB, Dias MS, Bowman R, et al. Decompression for Chiari malformation type II in individuals with myelomeningocele in the National Spina Bifida Patient Registry. *J*

- Neurosurg Pediatr. 2018;22:652–8.
- [11]. Beuriat PA, Poirot I, Hameury F, Azathmari A, Rouselle C, Sabatier I, et al. Post-natal management of myelomeningocele: Long term outcome with a multidisciplinary team experience. *World Neurosurg.* 2018;110:e24–31.
- [12]. Meneses V, Parenti S, Burns H, Adams R. Latex allergy guidelines for people with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med.* 2020;13:601–9.
- [13]. Van Speybroeck A, Beierwaltes P, Hopson B, McKee S, Raman L, Rao R, et al. Care coordination guidelines for the care of people with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med.* 2020;13:499–511.

