

Laporan Kasus : Anensefali

Fathul Qadir Kasyfi¹, Santri Ditira Welay¹, Bambang Kurniawan²

¹Fakultas Kedokteran, Universitas Malahayati

²Bagian Obstetri dan Ginekologi, Fakultas Kedokteran Universitas Malahayati

Abstrak

Anensefali adalah kelainan pada perkembangan janin yang ditandai dengan tidak adanya tulang tengkorak kepala disertai kekurangan sebagian besar atau seluruh jaringan otak janin. Anensefali adalah patologi perkembangan yang ditandai dengan janin yang tidak memiliki kalvarium, dengan kekurangan sebagian besar atau seluruh jaringan otak janin. Jumlah kasus anensefali bervariasi, diperkirakan antara 0,5–2 per 1000 kelahiran. 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 telah terbukti berhubungan dengan resiko NTD. Penyebab dari anensefali ini multifaktorial antara lain meliputi iatrogenik, toksik, metabolik, nutrisi dan kromosom. Pada kasus ini, pasien usia 28 tahun, G3P1A1 dengan usia kehamilan 25 minggu datang ke Poliklinik Kebidanan dengan tidak ada keluhan dan ingin dirujuk ke bagian fetomaternal RSUD dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung, karena didiagnosis mengalami kelainan kongenital anensefali pada janinnya. Pemeriksaan fisik dan penunjang didapatkan adanya gerakan pada janin, denyut jantung janin 143x/menit, serta hasil USG menunjukkan frog eye appearance dan hasil laboratorium didapatkan Anti-HIV reaktif. Diagnosis dapat ditegakkan sebagai anensefali dengan HIV. Pasien melakukan terminasi kehamilannya secara pervaginam.

Kata Kunci: Anensefali, HIV, janin, kehamilan

Case Report : Anencephaly

Abstract

Anencephaly is a fetal development disorder characterized by the absence of skull bones accompanied by a lack of most or all of the fetal brain tissue. Anencephaly is a developmental pathology characterized by a fetus that does not have a calvarium, with a lack of most or all of the fetal brain tissue. The number of cases of anencephaly varies, estimated between 0.5–2 per 1000 births. In some cases anencephaly may be caused by chromosomal abnormalities or involve a single gene defect or disruption of the amniotic membrane. One of the genes related to folate metabolism is believed to play a role in the process of NTDs, one of which is methylene tetrahydrofolate reductase which has been shown to be associated with the risk of NTDs. The causes of this anencephaly are multifactorial including iatrogenic, toxic, metabolic, nutritional and chromosomal. In this case, a 28-year-old patient, G3P1A1 with a gestational age of 25 weeks came to the Obstetrics Polyclinic with no complaints and wanted to be referred to the fetomaternal department of dr. H. Abdul Moeloek Lampung Province, because he was diagnosed with congenital anencephaly in his fetus. Physical and supporting examinations found fetal movement, fetal heart rate 143x/minute, and USG results showed frog eye appearance and laboratory results obtained reactive Anti-HIV. The diagnosis can be confirmed as anencephaly with HIV. The patient terminated her pregnancy vaginally.

Key Words: Anencephaly, HIV, fetus, pregnancy

Korespondensi: Fathul Qadir Kasyfi, Jl. Pramuka No. 27 Bandar Lampung, 081388028412, E-Mail : fqkasyfi@gmail.com

Pendahuluan

Anensefali adalah kelainan pada perkembangan janin yang ditandai dengan tidak adanya tulang tengkorak kepala disertai kekurangan sebagian besar atau seluruh jaringan otak janin. Secara etimologi berasal dari kata Yunani “an” yang berarti “tanpa” dan “encephalos” yang berarti “encephalon”, hal ini berarti tidak adanya tulang tengkorak kepala secara total atau sebagian dengan tidak adanya otak.¹ Setiap gangguan pada proses penutupan tabung saraf dapat mengakibatkan kelainan struktural yang disebut *neural tube defect*.²

Sistem saraf pusat (SSP) berkembang di dalam janin, lempeng saraf menjadi terlipat dan menyatu, menciptakan tabung saraf. Setiap gangguan pada proses penutupan tabung saraf dapat mengakibatkan kelainan struktural yang secara kolektif disebut cacat tabung saraf. Anensefali adalah salah satu dari dua jenis utama yang dihasilkan dari kegagalan penutupan ujung rostral tabung saraf.³ Jenis primer lainnya adalah karena kegagalan penutupan ujung kaudal yang disebut spina bifida.

Anensefali adalah malformasi sistem kongenital saraf pusat yang mengakibatkan kegagalan penutupan ujung tabung kranial saraf embriologis, biasanya terjadi antara hari ke-23 hingga ke-26 setelah pembuahan. Anensefali mewakili 40% dari malformasi tabung saraf, yang merupakan penyebab kedua kelainan sistem saraf setelah spina bifida. Angka prevalensinya adalah 1/1.000. Diagnosis dibuat dengan USG trimester pertama antara minggu ke-11 dan ke-14.⁴

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 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.⁵

Prevalensi anensefali secara keseluruhan di dunia adalah 5,1 per sepuluh ribu kelahiran. Kejadian anensefali terbanyak ada di Australia, yaitu dalam 10.000 kelahiran terdapat 8,6 kelahiran dan kejadian terendah berada di Amerika, yaitu terdapat 4,3 kelahiran. Prevalensi terjadinya anensefali di Asia adalah 6,5 per sepuluh ribu kelahiran.⁶ Di Indonesia sendiri dari sejumlah data yang telah dikumpulkan dari tahun 2014-2015, 231 bayi lahir dengan karakteristik dan kondisi yang berbeda. 87% bayi lahir dengan satu jenis kelainan dan 13% lainnya lahir dengan lebih dari satu jenis kelainan.⁷

Dalam beberapa kasus anensefali mungkin disebabkan karena kelainan kromosom atau melibatkan gen tunggal cacat atau gangguan pada membran ketuban. Penyebab dari anensefali ini multifaktorial antara lain meliputi iatrogenik, toksik, metabolik, nutrisi dan kromosom.⁴

Terdapat tiga jenis anensefali antara lain meliputi : 1) Meroanensefali, di mana terdapat jaringan otak yang belum sempurna dan pembentukan sebagian tengkorak serta batang

otak dan otak tengah hanya berkembang sebagian. Selain itu, terdapat sebagian kulit dan tengkorak menutupi otak yang masih ada; 2) Holoanensefali, jenis yang paling umum terjadi, di mana otak sama sekali tidak ada atau tidak berkembang sama sekali; 3) Craniorachischisis, jenis ini yang paling parah, di mana area cerebrovasculosa dan area medullovasculosa mengisi kedua defek tengkorak dan tulang belakang. Selain itu, untuk bagian otak, tengkorak dan tulang belakang tidak berkembang sama sekali; dan 4) Inensefali, bentuk anensefali yang langka di mana tengkorak pada janin mengalami deformitas parah yang dapat menyebabkan kepala miring ke belakang dan wajahnya mendongak.

Faktor-faktor risiko yang berkaitan dengan anensefali sangat beragam atau multifaktorial yang meliputi : 1) Faktor Gizi, folat adalah koenzim yang memfasilitasi transfer unit satu karbon yang kemudian digunakan dalam berbagai reaksi, seperti sintesis purin dan pirimidin, serta reaksi metilasi.⁸ Kekurangan folat merupakan faktor risiko gizi penting yang diketahui berkontribusi terhadap perkembangan penyakit ini.⁹ Kekurangan folat dapat disebabkan oleh berbagai penyebab, seperti obat-obatan yang menghalangi penyerapan folat, malabsorpsi folat, meningkatnya kebutuhan tubuh terhadap folat dan asupan folat makanan tidak mencukupi. Folat terlibat dalam proses metilasi homosistein dan sitosin. Folat juga berkontribusi pada sintesis purin dan pirimidin. Akibatnya, kekurangan folat menyebabkan ketidakmampuan untuk membangun protein dan DNA dengan baik dan juga mengubah ekspresi beberapa gen.⁸ Meskipun peran folat dalam mengurangi risiko NTD tidak diketahui dengan baik, wanita usia reproduksi dianjurkan untuk memasukkan suplemen folat ke dalam makanan mereka.^{8,10} 2) Faktor Lingkungan, obat anti epilepsi (OAE) merupakan penyebab umum *Neural Tube Defect* (NTD). Penggunaan OAE, seperti valproat, karbamazepin dan fenitoin mengubah penyerapan folat yang menyebabkan penurunan kadar folat dalam darah. Perlu dicatat, valproat dianggap sebagai OAE yang paling teratogenik, terutama bila dikombinasikan dengan lamotrigin.⁹ Antagonis asam folat lainnya meliputi trimetoprim (antibiotik yang digunakan untuk mengobati

infeksi, seperti malaria), triamterene (diuretik hemat kalium) dan aspirin (antikoagulan yang dijual bebas).⁹ Diabetes mempersulit kehamilan dengan meningkatkan risiko janin mengalami cacat lahir bawaan (embriopati diabetik).¹¹ Komplikasi ini terjadi karena gula darah tinggi menyebabkan disfungsi selama organogenesis.^{12,13} Mekanisme di balik hal ini adalah bahwa hiperglikemia menyebabkan gangguan pada pelipatan protein dan mendorong apoptosis pada sel embrio. Protein yang salah lipat akan beragregasi dan tidak dapat didegradasi dengan baik. Agregasi tersebut kemudian terakumulasi di sitosol dan mengganggu fungsi organel, yang menyebabkan terbentuknya spesies oksigen reaktif (ROS). Stres oksidatif menyebabkan sinyal intraseluler terganggu, dan sel tidak dapat berfungsi dengan baik.¹¹ Hipertermia selama trimester pertama dapat mengubah penutupan tabung saraf anterior dan berkorelasi dengan anensefali. Kelebihan Vitamin A telah terbukti bersifat teratogenik pada tikus hamil karena penurunan sintesis protein.⁹

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 terpanjkan ke dalam rongga amnion.

Diagnosis banding dari anensefali antara lain meliputi mikrohidranensefali dan eksensefali. Mikrohidranensefali adalah malformasi gabungan antara mikrosefali dan hidranensefali. Ultrasonografi dapat mendiagnosis mikrosefali, tetapi diagnosis kualitatif tengkorak dan otak sulit dilakukan. Untuk itu, pemeriksaan *Magnetic Resonance Imaging* (MRI) dapat dilakukan.^{14,15} Sedangkan pada eksensefali, bayi memiliki jaringan otak normal tetapi jaringan tidak terbungkus kalvaria. Kondisi ini berbeda dengan anensefali di mana struktur otak ada yang tidak terbentuk atau ada perubahan struktur hemisfer serebelum. Sebagian besar kasus eksensefali mengalami *stillborn*.^{16,17}

Anensefali butuh penanganan yang baik dengan tatalaksananya berupa tatalaksana secara suportif dengan melakukan konseling dan edukasi psikologis dan genetik kepada pasien dan keluarganya. Sedangkan untuk penatalaksanaan secara kuratif tidak ada pada kasus anensefali ini. Penatalaksanaan dari anensefali ini juga lebih dititik beratkan pada pencegahan dan deteksi dini atau *skrining*.

Pemeriksaan yang dapat dilakukan sebelum melahirkan, yaitu : 1) USG, kehadiran anensefali dapat dideteksi sejak trimester pertama melalui USG janin. Akan tetapi, karena beberapa sistem organ masih berkembang pada trimester pertama, skrining untuk kelainan struktural biasanya ditunda hingga trimester kedua. USG tetap menjadi standar emas untuk pencitraan diagnostik pada wanita hamil karena peningkatan kemanjurannya dari kemajuan teknologi dan keamanannya bagi janin.¹⁸ Pada pencitraan USG, tidak terdapat bagian atas kubah kranial; dan 2) Alfa-fetoprotein, AFP adalah protein yang biasanya ditemukan dalam serum manusia. Selama kehamilan, konsentrasi AFP meningkat dengan cepat, mencapai kadar puncak pada akhir trimester pertama. Pada sekitar 90% kasus anensefali, terjadi peningkatan substansial kadar alfa-fetoprotein serum pada ibu.

Sedangkan untuk pemeriksaan setelah kelahiran, seperti pada periode post natal, diagnosis dilakukan melalui pemeriksaan fisik.

Pencegahan terjadinya kasus anensefali berulang pada pasien ini, terapi pencegahan 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. Prognosis anensefali atau *anencephaly* sangat buruk karena janin dengan defek ini tidak kompatibel dengan kehidupan ekstrauterin. Janin dapat mengalami kematian dalam kandungan atau mengalami abortus spontan. Bila bayi lahir, tingkat *survival* juga sangat buruk. Bayi dengan anensefali tidak dapat bertahan lama hidup.^{19,20} Seluruh kasus anensefali mengalami kematian pada tahun pertama kehidupannya atau pada saat masih dalam kandungan. Kematian terbanyak terjadi di masa janin. Tingkat kematian yang tinggi disebabkan oleh malformasi otak yang parah.^{19,21,22}

Berdasarkan dari pemaparan di atas pada laporan kasus ini membahas mengenai anensefali antara lain meliputi definisi, etiologi, faktor risiko, klasifikasi, manifestasi klinis, diagnosis, komplikasi hingga upaya penatalaksanaannya.

Kasus

Pasien Ny. IL, usia 28 tahun, datang ke Poliklinik Kebidanan Rumah Sakit Bintang Amin (RSBA) Bandar Lampung pada tanggal 21 Maret 2025 dengan G3P1A1 usia kehamilan 25 minggu dengan rencana dirujuk ke bagian fetomaternal Rumah Sakit Umum Daerah dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung dan direncanakan terminasi kehamilan dengan kelainan kongenital anensefali. Selain itu, pasien juga mengatakan bahwa tidak ada keluhan yang dirasakan pasien saat datang ke Poliklinik Kandungan. Pasien sudah mengetahui bahwa adanya kelainan kongenital pada kehamilannya di usia kehamilan 20 minggu dan didiagnosis oleh dokter spesialis obstetri dan ginekologi di Rumah Sakit Umum Daerah dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung. Pasien mengaku pernah mengalami hal seperti ini sebelumnya. Pasien juga mengatakan memiliki riwayat HIV dan tidak memiliki riwayat hipertensi, diabetes dan asma

serta untuk riwayat keluarga pasien tidak memiliki riwayat hipertensi, diabetes, asma maupun keluhan yang sama dengan pasien. Pasien mengaku rutin konsumsi obat ARV. Sebelum masa kehamilannya pasien belum pernah konsumsi vitamin termasuk vitamin penambah darah maupun asam folat. Lalu memasuki awal kehamilannya, pasien mulai rutin untuk konsumsi obat, seperti obat tambah darah, multivitamin, kalsium dan asam folat. Pasien mengaku ini kehamilan ketiganya dan pasien memiliki riwayat keguguran pada kehamilan keduanya. Pasien mengaku sudah pernah divaksinasi tetanus toksoid sebanyak 1 kali dan tidak memiliki riwayat KB. Selain itu, pasien juga mengaku memiliki riwayat menjadi pemandu karaoke sejak usia 15 tahun di Makassar dan suaminya bekerja sebagai supir.

Pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum baik, kesadaran composmentis. Status antropometri didapatkan berat badan 53 kg, tinggi badan 159 cm dengan indeks massa tubuh 21,0 kg/m². Pemeriksaan tanda-tanda vital didapatkan tekanan darah 101/72 mmHg, nadi 90 x/menit, *respiratory rate* 22 x/menit, saturasi oksigen 98% dan suhu 36,8°C. Sedangkan untuk status generalisata dalam batas normal. Pada pemeriksaan obstetri ditemukan inspeksi : perut tampak agak membesar, tidak tampak jaringan parut dan tidak dijumpai luka bekas sayatan operasi, auskultasi didapatkan denyut jantung janin 143x/menit dan kontraksi HIS (-). Kesannya hamil 25 minggu dengan presentasi kepala, DJJ 143x/menit, janin intrauterin, tunggal dan hidup.

Pemeriksaan penunjang berupa pemeriksaan laboratorium berupa imunoserologi didapatkan bahwa Anti-HIV reaktif dan HbsAg serta Sifilis non reaktif. Selain itu, dilakukan pemeriksaan USG dengan hasilnya tampak janin tunggal, intrauterin, gerakan janin (+), BPD sesuai usia kehamilan 25 minggu, anensefali, tampak jaringan otak berada di luar (tanpa kranium atau *acrania*) dan tampak adanya *frog eye appearance* pada janin serta tidak tampak kelainan struktur lain. Berdasarkan dari anamnesis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang dapat ditegaskan diagnosis dari kasus ini adalah G3P1A1, usia kehamilan 25 minggu dengan kelainan kongenital anensefali dan B20. Pada pasien ini dilakukan tindakan terminasi kehamilan

dengan persalinan pervaginam yang dilakukan di Rumah Sakit Umum Daerah dr. H. Abdul Moeloek Provinsi Lampung.



Gambar 1. Pemeriksaan USG tanggal 21 Maret 2025

Pembahasan

Anensefali merupakan kelainan perkembangan janin yang ditandai dengan tidak adanya tulang tengkorak kepala disertai dengan kekurangan sebagian besar atau seluruh jaringan otak janin. Secara etimologi berasal dari kata Yunani “an” yang berarti “tanpa” dan “encephalos” yang berarti “encephalon”, hal ini diartikan sebagai tidak adanya tulang tengkorak kepala secara total atau sebagian dengan tidak adanya otak.¹ Setiap gangguan pada proses penutupan tabung saraf mengakibatkan kelainan struktural yang kolektif disebut dengan cacat tabung saraf atau *neural tube defect*.² Sistem saraf pusat (SSP) berkembang di dalam janin, lempeng saraf menjadi terlipat dan menyatu, sehingga menciptakan tabung saraf. Anensefali merupakan salah satu dari dua jenis utama yang dihasilkan dari kegagalan penutupan ujung rostral tabung saraf.³ Jenis primer

lainnya adalah karena kegagalan penutupan ujung kaudal yang disebut spina bifida.

Anensefali adalah malformasi sistem kongenital saraf pusat yang mengakibatkan kegagalan penutupan ujung tabung kranial saraf embriologis, biasanya terjadi antara hari ke-23 hingga ke-26 setelah pembuahan. Anensefali mewakili 40% dari malformasi tabung saraf yang merupakan penyebab kedua kelainan sistem saraf setelah spina bifida. Angka prevalensinya adalah 1/1.000. Diagnosis ditegakkan dengan USG pada trimester pertama antara minggu ke-11 dan ke-14.⁴ Dalam beberapa kasus anensefali disebabkan karena kelainan kromosom atau melibatkan gen tunggal cacat atau gangguan pada membran ketuban. Penyebab dari anensefali ini multifaktorial antara lain meliputi iatrogenik, toksik, metabolik, nutrisi dan kromosom.⁴

Terdapat tiga jenis anensefali antara lain meliputi: 1) Meroanensefali, 2) Holoanensefali, 3) Craniorachischisis dan 4) Inienensefali. Faktor-faktor risiko yang berkaitan dengan anensefali sangat beragam atau multifaktorial yang meliputi: 1) Faktor Gizi, seperti asam folat. Kekurangan kadar asam folat merupakan faktor risiko gizi penting yang diketahui dapat berkontribusi terhadap perkembangan penyakit ini.⁹ Kekurangan dari asam folat dapat disebabkan berbagai penyebab, seperti obat-obatan yang menghalangi penyerapan asam folat, malabsorpsi asam folat, meningkatnya kebutuhan tubuh terhadap asam folat dan asupan asam folat pada makanan tidak mencukupi. Akibatnya, kekurangan asam folat menyebabkan ketidakmampuan untuk membangun protein dan DNA dengan baik dan dapat mengubah ekspresi beberapa gen.⁸ Meskipun peran asam folat untuk mengurangi risiko NTD tidak diketahui dengan baik, wanita usia reproduksi dianjurkan konsumsi suplemen asam folat,^{8,10} 2) Faktor Lingkungan, obat anti epilepsi (OAE) merupakan penyebab umum dari *Neural Tube Defect* (NTD). Penggunaan OAE, seperti valproat, karbamazepin dan fenitoin dapat mengubah penyerapan pada asam folat yang menyebabkan penurunan kadar asam folat dalam darah. Asam valproat dianggap sebagai OAE paling teratogenik, terutama bila dikombinasikan dengan lamotrigin.⁹ Antagonis asam folat lainnya meliputi trimetoprim

(antibiotik untuk mengobati infeksi, seperti malaria), triamterene (diuretik hemat kalium) dan aspirin (antikoagulan yang dijual bebas).⁹ Diabetes dapat mempersulit kehamilan dengan meningkatkan risiko janin mengalami cacat lahir bawaan atau embriopati diabetik.¹¹ Komplikasi ini dapat terjadi dikarenakan gula darah yang tinggi menyebabkan terjadinya disfungsi selama organogenesis.^{12,13} Mekanisme di balik hal ini adalah hiperglikemia menyebabkan gangguan pada pelipatan protein dan mendorong apoptosis pada sel embrio. Protein yang salah lipat akan beragregasi dan tidak dapat didegradasi dengan baik. Agregasi tersebut kemudian terakumulasi di sitosol dan mengganggu fungsi organel, yang menyebabkan terbentuknya spesies oksigen reaktif (ROS). Stres oksidatif menyebabkan sinyal intraseluler terganggu dan sel tidak dapat berfungsi dengan baik.¹¹ Hipertermia selama trimester pertama dapat mengubah penutupan tabung saraf anterior dan berkorelasi dengan anensefali. Kelebihan Vitamin A telah terbukti bersifat teratogenik dikarenakan pada percobaan dengan menggunakan mencit yang hamil dapat terjadi penurunan sintesis protein.⁹

Pasien yang dilaporkan mengaku saat mempersiapkan kehamilannya tidak mengonsumsi asam folat, asam folat baru dikonsumsi pasien ketika kontrol kehamilan pertama setelah diresepkan oleh dokter spesialis kandungan. Hal ini sejalan dengan teori tersebut bahwa sebagian besar kejadian anensefali dikaitkan dengan defisiensi asam folat.¹ *US Preventive Services Task Force* merekomendasikan semua wanita yang berencana atau akan hamil untuk mengonsumsi suplemen asam folat setiap hari yang mengandung 400-800 µg setidaknya 1 bulan sebelum perkiraan konsepsi dan selama 2-3 bulan pertama kehamilan. Dalam hal ini terkait dengan gangguan absorpsi asam folat akibat konsumsi obat-obatan, seperti obat anti epilepsi, trimetoprim (antibiotik), triamterene (golongan diuretik hemat kalium) dan aspirin. Pada pasien ini, pasien menyangkal adanya penggunaan obat-obatan tersebut selama kehamilan.

Pendeteksian janin dengan anensefali diperlukan USG sebagai metode pencitraan awal yang ideal untuk mendeteksi adanya

abnormalitas janin karena kapasitas diagnostik yang tinggi, tidak invasif, cepat dan biaya relatif terjangkau. Deteksi anensefali pada prenatal dengan USG dapat dilakukan pada usia kehamilan minggu ke 10-14 kehamilan.²³ Gambaran khas dari anensefali adalah tanda "frog eyes", karena tidak adanya jaringan otak yang terlihat di atas rongga mata. Hidramnion didefinisikan sebagai peningkatan patologis volume cairan ketuban selama kehamilan. Hidramnion berkaitan dengan kejadian anensefali pada 30-50% kasus dan faktor penyebabnya meliputi sekresi cairan serebrospinal ke dalam rongga ketuban, abnormalitas dalam menelan, kurangnya penyerapan cairan ketuban oleh paru-paru yang hipoplastik dan produksi urin berlebihan karena kurangnya hormon antidiuretik.⁴ Pada kasus ini didapatkan bahwa janin mengalami kelainan pada saat pemeriksaan USG di trimester pertama dan kedua, sehingga sesuai dengan teori bahwa janin dengan kelainan anensefali dapat ditemukan di minggu 10-14 kehamilannya dengan menggunakan USG, sehingga ibu bisa diedukasi terkait kondisi janin dan rencana tatalaksana yang akan dilakukan terkait terminasi dan pencegahan untuk mempersiapkan kehamilan selanjutnya.

Pemeriksaan selanjutnya yang dapat dilakukan adalah amniosintesis. Amniosintesis bertujuan mengetahui adanya peningkatan kadar alfa-fetoprotein.²⁴ Alfa-fetoprotein merupakan protein plasma yang diproduksi kantung embrionik dan hati janin. Kadar AFP wanita hamil meningkat dari minggu ke-14 kehamilan hingga 32 minggu. Antara minggu ke 15 dan 20, kadarnya berkisar antara 10-150ng/mL.²³ Kadar AFP akan meningkat pada anensefali dan defek tuba neural janin. Bila kadar AFP dalam cairan amnion meningkat dilakukan pemeriksaan *acetylcholinesterase* dalam cairan amnion. Bila *acetylcholinesterase* meningkat menandakan adanya paparan terhadap jaringan neural atau ada defek terbuka yang lain pada janin.²⁵ Pada kasus ini, pemeriksaan kadar AFP dan *acetylcholinesterase* cairan amnion tidak dilakukan.

Kasus anensefali tidak dilakukan pengobatan secara kuratif, tetapi dapat dilakukan terminasi kehamilan sebagai pilihan terbaik. Pada ibu hamil yang menolak terminasi, muncul beberapa komplikasi,

seperti lahir mati, polihidramnion, persalinan sesar, distosia bahu dan perdarahan ante/postpartum. Deteksi dini dapat memberikan waktu untuk melakukan konseling mengenai melakukan tindakan terminasi kehamilan. Pada ibu hamil yang menolak terminasi kehamilan, perlu menilai faktor risiko ibu, seperti obesitas, diabetes, hipertensi, penyakit autoimun dan memberikan metode persalinan terbaik.¹ Pada kasus ini dilaporkan bahwa tatalaksana dilakukan secara konservatif dengan terminasi kehamilan, kasus ini dilakukan pada usia kehamilan 25 minggu.

Prognosis pada anensefali sangat buruk, biasanya bayi akan meninggal beberapa saat setelah dilahirkan. Risiko kekambuhan pada kehamilan selanjutnya sekitar 2-5%.^{1,25} Pasien yang dilaporkan memiliki prognosis buruk dan dapat berujung pada kematian pada bayi. Suplementasi asam folat prakonseptual dapat mengurangi risiko kekambuhan hingga 70%. Oleh karena itu, perlunya menciptakan kesadaran pada masyarakat tentang penyebab-penyebab yang dapat dicegah, seperti kekurangan gizi dan paparan zat teratogenik yang harus menjadi fokus perhatian untuk pencegahan.^{1,25}

Pada pasien ini Ny. IL usia 28 tahun tidak ada keluhan. Selain itu, pasien mengaku konsumsi obat ARV dan sudah diagnosis HIV. Pasien mengaku bahwa pada usia 15 tahun sudah menjadi pemandu karaoke di Makassar dan suaminya bekerja sebagai supir. Usia gestasional 25 minggu tampak janin tunggal, hidup, gerakan janin (+), DJJ 143x/menit, dengan dijumpai *frog eye appearance* pada janinnya dan pemeriksaan laboratorium berupa imunoserologi didapatkan anti-HIV reaktif.

Simpulan

Berdasarkan dari anamnesis dan pemeriksaan fisik, diagnosis yang dapat ditegakkan pada kasus ini adalah anensefali dengan B20. Kejadian anensefali relatif jarang, namun memiliki etiologi multifaktorial yang melibatkan faktor genetik, nutrisi, metabolik, toksik, iatrogenik, dan kromosom, dengan peran penting metabolisme folat. Diagnosis dapat ditegakkan secara prenatal melalui pemeriksaan ultrasonografi dengan temuan khas seperti *frog eye appearance*. Pada kasus ini, diagnosis anensefali pada kehamilan 25

minggu dengan komorbid HIV ditegakkan berdasarkan temuan klinis, penunjang, dan laboratorium, sehingga dilakukan terminasi kehamilan secara pervaginam sebagai tatalaksana. Deteksi dini dan penatalaksanaan yang tepat sangat penting untuk menentukan keputusan klinis dan mengurangi risiko komplikasi bagi ibu.

Daftar Pustaka

1. Munteanu O, Cîrstoiu MM, Filipoiu FM, Neamțu MN, Stavarache I, Georgescu TA, Bratu OG, Iorgulescu G, Bohîlțea RE. The etiopathogenic and morphological spectrum of anencephaly: A comprehensive review of the literature. *Rom J Morphol Embryol*. 2020;61(2):335–344. doi:10.47162/RJME.61.2.03.
2. Herdiyantini M, Nugraheni PA, Novitania MP, Renagupita MS, Setiabudi MP, Hendrawan M, Widisaputro MD. Serial case report: Anencephaly. *Prominentia Medical Journal*. 2024;5(2):49–60.
3. Yamaguchi Y, Miyazawa H, Miura M. Neural tube closure and embryonic metabolism. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2017;57(5):134–137.
4. Moussaoui KE, Bakkali SE, Ghrab I, Baidada A, Kharbach A. Anencephaly: Case report and literature review. *J Gynecol Res Obstet*. 2021;7(1):005–007. doi:10.17352/jgro.000096.
5. Cunningham FG, Gant NF, Leveno KJ, Gilstrap LC, Hauth JC, Wenstrom KD. *Williams Obstetrics*. 21st ed. Vol. 2. Jakarta: EGC; 2012. p.1066–1068.
6. Salari N, Fatahi B, Fatahian R, Mohammadi P, Rahmani A, Darvishi N. Global prevalence of congenital anencephaly: A comprehensive systematic review and meta-analysis. *Reprod Health*. 2022;19:1–18. doi:10.1186/s12978-022-01509-4.
7. Umar W, Salim AA, Putri DNCK, et al. The prevention of congenital anomaly effects: A comparative study between Indonesia, the United Kingdom, and the United States. *Indonesian Comparative Law Review*. 2019;2(1):2–9. doi:10.18196/iclr.2115.
8. Ebara S. Nutritional role of folate. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2017;57(5):138–141.
9. Kondo A, Matsuo T, Morota N, Kondo AS,

- Okai I, Fukuda H. Neural tube defects: Risk factors and preventive measures. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2017;57(5):150–156.
10. Doležálková E, Unzeitig V. Folic acid and prevention of neural tube defects. *Ceska Gynecol*. 2014;79(2):134–139.
 11. Zhao Z, Cao L, Reece EA. Formation of neurodegenerative aggregates and death-inducing signaling complex in maternal diabetes-induced neural tube defects. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2017;114(17):4489–4494.
 12. Correa A, Gilboa SM, Botto LD, Moore CA, Hobbs CA, Cleves MA, Riehle-Colarusso TJ, Waller DK, Reece EA; National Birth Defects Prevention Study. Lack of periconceptional vitamins or supplements containing folic acid and diabetes mellitus-associated birth defects. *Am J Obstet Gynecol*. 2012;206(3):218.e1–13.
 13. Nasri HZ, Houde Ng K, Westgate MN, Hunt AT, Holmes LB. Malformations among infants of mothers with insulin-dependent diabetes: Is there a recognizable pattern of abnormalities? *Birth Defects Res*. 2018;110(2):108–113.
 14. Omoto T, Takahashi T, Fujimori K, Kin S. Prenatal diagnosis of fetal microhydranencephaly: A case report and literature review. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2020;20(1):688. doi:10.1186/s12884-020-03400-1.
 15. Barth MB, Silveira DB, Pelizzari E, et al. Severe microhydranencephaly: Differential diagnosis with anencephaly. *Fetal Medicine*. 2014. Available from: <https://fetalmedicine.org/abstracts/2014/abstracts/182.pdf>
 16. Zugazaga-Cortazar A, Martín-Martínez C, Durán-Feliubadaló C, et al. Magnetic resonance imaging in the prenatal diagnosis of neural tube defects. *Insights Imaging*. 2013;4(2):225–237. doi:10.1007/s13244-013-0223-2.
 17. Society for Maternal-Fetal Medicine. Exencephaly–anencephaly sequence. *Am J Obstet Gynecol*. 2020;223(6):B5–B8. doi:10.1016/j.ajog.2020.08.176.
 18. Edwards L, Hui L. First- and second-trimester screening for fetal structural anomalies. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2018;23(2):102–111.
 19. Best RG. Anencephaly. Medscape; 2021. Available from: <https://emedicine.medscape.com/article/1181570-overview>
 20. Tafuri SM, Lui F. Embryology, anencephaly. *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545244/>
 21. Centers for Disease Control and Prevention. Facts about anencephaly. Atlanta (GA): CDC; 2020. Available from: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/anencephaly.html>
 22. Sierra M, Rumbo J, Salazar A, et al. Perinatal mortality associated with congenital defects of the central nervous system in Colombia. *J Community Genet*. 2019;10(4):515–521. doi:10.1007/s12687-019-00414-x.
 23. Erdiana G. Anencephaly suspected due to folic acid deficiency. *Cermin Dunia Kedokteran*. 2021;48(7).
 24. Simanjuntak V, Saranga D, Munir A. Principles of anencephaly diagnosis: A case report. *Medical Profession Journal (MedPro)*. 2021;3(3).
 25. Abebe M, Afework M, Emamu B, Teshome D. Risk factors of anencephaly: A case-control study in Dessie Town, Northeast Ethiopia. *Pediatr Health Med Ther*. 2021;12:499–506. doi:10.2147/PHMT.S332561.