



Sirenomelia “The Mermaid Syndrome” - Kasus Serial

Mediana Sutopo, Tiarma Uli

Divisi Fetomaternal, Departemen Obstetri Ginekologi,
RS Kepresidenan Gatot Soebroto, Jakarta, Indonesia

ABSTRAK

Sirenomelia adalah kelainan kongenital yang jarang; angka kejadiannya 0,8 – 1 kasus/ 100.000 kelahiran. Sirenomelia bersifat letal dan biasanya bayi meninggal setelah lahir akibat kelainan kongenital multipel. Etiologi dan patogenesis sirenomelia masih belum diketahui, diduga akibat defek formasi embrional saat pembentukan regio kaudal. Dalam satu tahun kami menemukan 2 kasus sirenomelia. Pada kasus pertama didapatkan gambaran ultrasonografi hipoplasia toraks dan anhidramnion. Pada kasus kedua didapatkan gambaran *horseshoe kidney*, tidak tampak vesika urinaria, anhidramnion, dan penumpukan *long bones* daerah kaudal (femur, tibia, dan fibula). Kedua kasus dirujuk dalam keadaan lanjut (trimester dua dan tiga). Jika diketahui sejak dini (pada trimester satu), maka dapat dilakukan terminasi kehamilan dini per vaginam, sehingga dapat mengurangi morbiditas ibu.

Kata kunci: Deteksi dini, *mermaid syndrome*, morbiditas ibu, sirenomelia

ABSTRACT

Sirenomelia is a rare congenital disorder; the incidence is 0.8-1 case/100,000 births. Sirenomelia is lethal, the baby usually die after birth due to multiple congenital anomaly. The etiology and pathogenesis of sirenomelia is suspected due to a defect in the embryonic formation of the caudal region. We found two cases of sirenomelia in a year. The first case was found with thoracic hypoplasia and anhidramnion. The second case was found with horseshoe kidney, without clear bladder appearance, anhidramnion, and piled long bones the caudal region (femur, tibia, and fibula). Both cases were referred to our hospital in second and third trimesters of pregnancy. Identification in early stage can reduce maternal morbidity by earlier vaginal termination of pregnancy. **Mediana Sutopo, Tiarma Uli. Sirenomelia - The Mermaid Syndrome - Serial Cases.**

Keywords: Early detection, maternal morbidity, mermaid syndrome, sirenomelia

PENDAHULUAN

Sirenomelia merupakan kelainan kongenital yang sangat jarang, berupa penyatuan dan atrofi tungkai bawah, sehingga menyerupai ikan duyung (*mermaid syndrome*).¹ Insidens sirenomelia 0,8 dalam 100.000 kelahiran dan 10-15% kasus disertai adanya defek kolumnar spinal, arteri umbilikal tunggal atau anomali, kelainan jantung, dan sistem saraf pusat. Sirenomelia merupakan keadaan fatal karena sering berhubungan dengan kelainan kandung kemih dan ginjal.^{2,3} Sirenomelia dibagi menjadi 3 bentuk, yaitu simpus difus, simpus monopus, dan simpus apus.⁴ Kami melaporkan dua kasus sirenomelia yang didapat pada skrining USG dan manajemen kasus ini.

Kasus 1

Ny M, 33 tahun, datang untuk kontrol kehamilan tanpa faktor risiko penyerta

(hipertensi, diabetes, obat-obatan, dan merokok). Pada pemeriksaan fisik didapatkan tinggi fundus uteri 24 cm, denyut jantung janin 150 dpm. Pada pemeriksaan ultrasonografi didapatkan janin dengan hipoplasia paru, vesika urinaria dan ginjal tidak tampak, oligohidramnion, pertumbuhan terhambat, dan ekstremitas bawah tidak dapat jelas ditampakkan. Pada pemeriksaan lebih lanjut didapatkan adanya penumpukan kedua tulang femur dan tibia (sirenomelia dipus atau *symmelia*). Pasien didiagnosis G2P1 hamil 33 minggu, janin presentasi bokong tunggal hidup, pertumbuhan janin simetris, suspek anomali ganda, oligohidramnion.

Kemudian direncanakan terminasi dengan seksio caesaria karena presentasi bokong disertai oligohidramnion. Lahir bayi 1480 gram, dengan *Apgar score* 1/3, didapatkan malformasi yaitu fusi ekstremitas bawah, tidak

terdapat genitalia, dan bayi meninggal tidak lama setelah dilahirkan karena *respiratory distress* mungkin akibat hipoplasia paru.



Gambar 1. Tulang tibia.



Gambar 2. Tulang femur

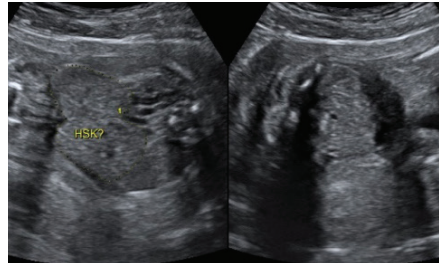


Gambar 3. Sirenomelia dipus/ *symmelia*. Tampak fusi pada ekstremitas bawah.

Kasus 2

Ny A, 30 tahun, datang untuk kontrol kehamilan dan pemeriksaan USG. Pasien baru mengetahui hamil 1 bulan lalu. Pasien tidak memiliki riwayat hipertensi, DM, riwayat pengobatan lainnya. Pada pemeriksaan ultrasonografi didapatkan gambaran kedua ginjal saling menyatu sesuai gambaran *horseshoe kidney*, tidak didapatkan gambaran vesika urinaria, juga didapatkan gambaran tulang panjang pada kedua ekstremitas bawah (femur, tibia, dan fibula) bertumpukan. Pasien didiagnosis G2P1 hamil 24 minggu, janin letak lintang dengan anhidramnion dengan taksiran berat 700 gram.

Kemudian direncanakan terminasi dengan seksio caesaria karena presentasi lintang dengan anhidramnion, lahir bayi berat 650 gram, dengan fusi ekstremitas bawah dan janin meninggal sesaat setelah dilahirkan.



Gambar 4. Gambaran *horseshoe kidney*



Gambar 5. USG ekstremitas bawah. Tampak femur dan tibia saling bertumpukan.



Gambar 6. Tampak fusi pada ekstremitas bawah,

DISKUSI

Sirenomelia merupakan suatu kelainan kongenital bersifat fatal berupa malformasi

ekstremitas bawah hingga anorektal. Bayi sirenomelia biasanya lahir meninggal atau meninggal beberapa lama setelah dilahirkan, kematian biasanya diakibatkan oleh anomali lain dari sistem gastrointestinal, urinari, kardiovaskular, dan muskuloskeletal. Keadaan yang sering ditemukan pada sirenomelia, yaitu agenesis renal, sehingga terjadi oligohidramnion atau anhidramnion.

Etiologi dan patogenesis malformasi belum jelas diketahui. Beberapa penelitian mengatakan adanya gangguan vaskular atau kerusakan embrio saat fusi pada 28-32 hari masa gestasi.^{1,5} Teori lain yaitu adanya faktor risiko maternal diabetes, merokok, pajanan asam retinoik dosis tinggi, dan terekspos logam berat.^{1,3,4} Pemeriksaan pre-natal adekuat dengan ultrasonografi dapat mendeteksi lebih dini adanya malformasi, mempersiapkan lebih dini opsi kepada keluarga pasien untuk terminasi lebih dini.

Pada laporan kasus kami didapatkan fitur anatomi sesuai dengan sirenomelia dipus dengan kedua femur dan kedua tibia, didapatkan janin letal dengan prognosis buruk, terminasi seksio caesaria dipilih pada kedua kasus ini, karena anhidramnion dan oligohidramnion dan presentasi janin bokong dan lintang.

SIMPULAN

Sirenomelia adalah keadaan malformasi fatal dengan fusi berat ekstremitas bawah. Ultrasonografi pre-natal dini dapat mendeteksi anomali struktural pada sirenomelia, agar dapat mengurangi morbiditas ibu dengan persalinan per vaginam pada usia kehamilan lebih dini. Kasus sirenomelia sangat jarang dan mungkin tidak terdeteksi pada trimester awal tanpa skrining yang sistematis.

DAFTAR PUSTAKA:

1. Garrido-Allepuz C, Haro E, Gonzalez-Lamuno D, Martinez-Frias ML, Bertocchini F, Ros MA. A clinical and experimental overview of sirenomelia: Insight into the mechanisms of congenital limb malformations. *Disease models & mechanisms* 2011; 4(3):289-99.
2. Ladure H, D'Herve D, Loget P, Poulain P. [Prenatal diagnosis of sirenomelia]. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*. 2006;35(2):181-5.
3. Akbayir O, Gungorduk K, Sudolmus S, Gulkilik A, Ark C. First trimester diagnosis of sirenomelia: A case report and review of the literature. *Arch Gynecol Obstetr*. 2008;278(6):589-92.
4. Sikandar R, Munim S. Sirenomelia, the mermaid syndrome: Case report and a brief review of literature. *J Pakistan Med Assoc*. 2009; 59(10): 721-3.
5. Samal SK, Rathod S. Sirenomelia: The mermaid syndrome: Report of two cases. *J Nat Sci Biol Med*. 2015; 6(1): 264-6.