

Body Stalk Anomaly Tipe IV dengan Omfalokel Besar pada Kehamilan Trimester Tiga: Laporan Kasus

Reynhard Theodorus Xaverius Saragih¹, Ratna Dewi Puspita Sari²

¹Prodi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

²Bagian Ilmu Kebidanan dan Penyakit Kandungan, Fakultas Kedokteran Universitas Lampung

Abstrak

Body Stalk Anomaly (BSA) merupakan kelainan bawaan yang langka dan berat, dengan angka kejadian sekitar 1 per 14.000 kelahiran dan sebagian besar kasus berakhir dengan kematian intrauterin. Deteksi dini BSA sangat penting untuk membedakannya dari exomphalos yang memiliki prognosis lebih baik. Etiologi pasti dari BSA masih belum diketahui, meskipun beberapa pengujian kromosom telah dilakukan untuk mengevaluasi kemungkinan adanya kelainan genetik pada janin dengan BSA. Dilaporkan satu kasus seorang ibu hamil usia 35 tahun yang datang ke RSUD Dr. H. Abdul Moeloek dengan keluhan ketuban pecah dua jam sebelum masuk rumah sakit. Pemeriksaan ultrasonografi fetomaternal menunjukkan satu janin intrauterin meninggal dengan letak lintang, disertai omfalokel besar yang terdiri atas usus halus, usus besar, hati, ginjal kanan, dan kandung kemih yang berada di luar rongga abdomen, serta disertai skoliosis vertebra dan tali pusat pendek. Kelainan bawaan mayor lainnya tidak tampak jelas. Hasil biometrik menunjukkan BPD 80,7 mm, FL 54,4 mm, dan HL 50,5 mm, dengan kesan akhir body stalk anomaly. Deteksi dini melalui USG dapat dilakukan sejak usia kehamilan 11 minggu untuk mengevaluasi anatomi dan kelainan janin secara menyeluruh. Tidak seperti gastroschisis dan omfalokel yang sering disertai kelainan kromosom seperti trisomi 18, 13, 21, serta sindrom Turner, Klinefelter, dan triploidi, kelainan kromosom pada BSA jarang ditemukan, meskipun pernah dilaporkan adanya mosaicisme 45,X dan polimorfisme kromosom 16.

Kata kunci : Body stalk anomaly, genetik, omfalokel

Body Stalk Anomaly Type IV With Large Omphalocele in a Third Trimester Pregnancy: Case Report

Abstract

Body stalk anomaly (BSA) is a rare and severe congenital malformation with an estimated incidence of approximately 1 in 14,000 births, and the majority of cases result in intrauterine death. Early detection of BSA is essential to differentiate it from exomphalos, which carries a significantly better prognosis. The exact etiology of BSA remains unclear, although chromosomal analyses have been conducted to investigate potential genetic abnormalities in affected fetuses. We report a case of a 35-year-old pregnant woman who presented to Dr. H. Abdul Moeloek General Hospital with complaints of premature rupture of membranes two hours prior to admission. A fetomaternal ultrasound examination revealed an intrauterine fetal demise in transverse lie, with a large omphalocele containing the small intestine, large intestine, liver, right kidney, and urinary bladder located outside the abdominal cavity. Additional findings included vertebral scoliosis and a short umbilical cord, with no other apparent major congenital anomalies. Biometric measurements were: BPD 80.7 mm, FL 54.4 mm, and HL 50.5 mm. The ultrasound impression concluded a diagnosis of body stalk anomaly. Early prenatal diagnosis using ultrasonography is feasible from 11 weeks of gestation, enabling detailed evaluation of fetal anatomy and abnormalities. Unlike gastroschisis and omphalocele, which are frequently associated with chromosomal abnormalities such as trisomy 18, 13, and 21, as well as Turner, Klinefelter, and triploidy syndromes, chromosomal aberrations in BSA are rarely reported, though mosaicism of 45,X and chromosome 16 polymorphisms have been documented.

Keyword : Body stalk anomaly, omphalocele, genetic

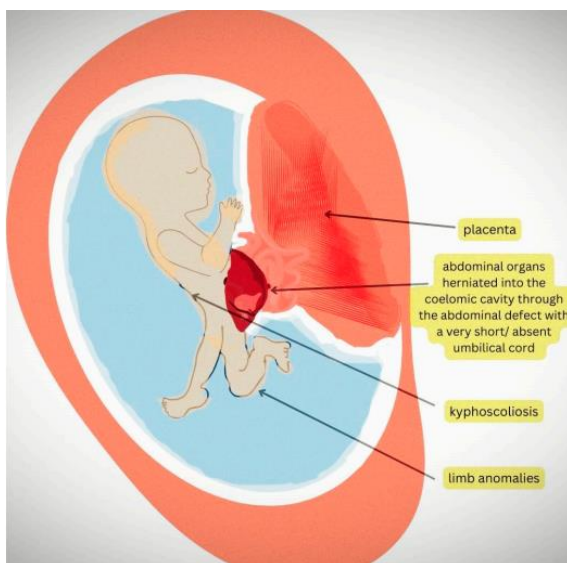
Korespondensi: Reynhard Theodorus Xaverius Saragih, alamat Jl. Danau Batur no 31, Bandar Lampung, hp 082268968800, email:www.reynhardtxsaragih.com@gmail.com

Pendahuluan

Body stalk anomaly merupakan sebuah kondisi kelainan kongenital dengan klinis pembentukan dinding tubuh yang tidak normal. Pada kondisi normal janin akan mengalami pelipatan tubuh bagian cranial, caudal, dan lateral pada hari ke 22 hingga 28 setelah terjadi fertilisasi. Gangguan pada proses ini dapat

menyebabkan kelainan kongenital yang berbeda-beda salah satunya adalah body stalk anomaly. Dari seluruh bayi baru lahir, 2 hingga 3 persen memiliki kelainan kongenital yang terdeteksi saat lahir dan 80 persen tidak memiliki etiologi yang jelas. Etiologi yang paling dominan ditemukan adalah kelainan yang berasal dari kromosom atau genetik. Anomali batang tubuh

adalah kelainan dinding perut yang sangat langka, sangat parah, dan mematikan. Ini merupakan kelainan bentuk parah yang mempengaruhi anggota badan, dada, dan perut, ditandai dengan tidak adanya perkembangan dinding perut. Hal ini menyebabkan rongga peritoneum terkena selom ekstraembrionik, dan janin menempel pada plasenta. Ciri lainnya adalah thoracoszizis, abdominosziazis, kelainan usus, cacat anggota tubuh dan exencephaly. Kondisi ini sangat jarang terjadi dengan kejadian 1 per 14.000 kelahiran dan sebagian besar mengalami kematian intra uterine^{1,2,4}.



Gambar 1. Ilustrasi pemeriksaan USG pada janin dengan *body stalk anomaly*⁵

Kasus

Seorang pasien perempuan berusia 35 tahun datang ke RSUD Dr. H. Abdul Moeloek dengan keluhan ketuban pecah 2 jam sebelum masuk rumah sakit. Pada pemeriksaan USG Fetomaternal di RSUD Dr. H. Abul Moeloek didapatkan hasil: Terdapat satu fetus mati dalam posisi intrauterin, letak lintang. Terdapat omphalochele besar terdiri dari usus halus, usus besar, hati, ginjal dextra, dan kandung kemih berada di ekstra abdomen. Ditemukan juga skoliosis vertebra, serta tali pusar pendek. Kelainan bawaan mayor lainnya tidak tampak jelas. Pengukuran biometrik: BPD: 80,7 mm, FL: 54,4 mm, dan HL: 50,5 mm. Kesan dari pemeriksaan USG adalah: Body stalk anomaly tipe IV.



Gambar 2. Laporan USG janin usia 32 minggu (tidak bold)

Terminasi kehamilan pada pasien ini adalah operasi caesar elektif karena indikasi posisi janin melintang. Didapatkan neonatus lahir mati, dengan berat 1600 gram dan panjang 39 cm, berjenis kelamin laki-laki, anus sudah terbentuk.

Kelainan kongenital yang ditemukan pada neonatus adalah: terdapat kyphoscoliosis yang melibatkan dinding dada anterior dan tulang belakang, plasenta melekat pada perut janin, tidak ada umbilikus, organ visceral (hati, ginjal dextra, usus halus, usus besar, dan kandung kemih) menonjol dari defek dinding perut.



Gambar 3. Foto bayi dengan *body stalk anomaly* sesaat setelah diterminasi (anterior)



Gambar 4. Foto bayi dengan body stalk anomaly sesaat setelah diterminasi (Posterior)

Diskusi

Pasien berusia 35 tahun dengan diagnosis G3P2A0, pada usia kehamilan kurang bulan 32 minggu, disertai kelainan kongenital.. Pada kehamilan kurang bulan, pasien telah mengalami pecah ketuban dan dibawa ke RSUD Dr. H. Abdul Moeloek. Berdasarkan hasil pemeriksaan USG di bagian fetomaternal, sesuai dengan presentasi *body stalk anomaly*. Kelainan ini meliputi defek dinding abdomen, organ berupa hati, usus halus, usus besar, ginjal dextra, dan kandung kemih menonjol dari defek dan menyatu dengan plasenta serta ditemukan kifoskoliosis vertebra.

Terminasi pada pasien ini dilakukan melalui operasi caesar elektif, yang sesuai dengan indikasi posisi janin melintang. Kelainan kongenital yang ditemukan pada bayi meliputi: plasenta menempel pada abdomen janin, tidak adanya umbilikus, organ visceral (hati, ginjal dextra, usus halus, usus besar, dan kandung kemih) menonjol dari defek dinding abdomen yang besar. Kedua ekstremitas atas dan ekstremitas bawah dalam batas normal, berjenis kelamin laki-laki, dan anus sudah terbentuk. Presentasi ini sesuai dengan diagnosis *Body Stalk Anomaly* ⁵.

Body stalk anomaly merupakan kondisi yang jarang terjadi. Mayoritas janin tidak mencapai masa kehamilan penuh, baik mengalami abortus spontan atau memerlukan intervensi medis. Di antara sedikit yang mencapai masa kehamilan, sebagian besar bayi lahir mati. Kelangsungan hidup jangka panjang

setelah lahir sangat jarang, dengan hanya satu kasus yang terdokumentasi, di mana anak tersebut menghadapi tantangan fisik yang berat⁶.

Di antara kelainan kongenital dinding perut ventral, gastroskisis dan omfalokel merupakan jenis kelainan yang paling sering ditemukan. Keduanya melibatkan usus yang menonjol keluar dari tubuh melalui lubang perut. Omfalokel berasal dari dalam pusar dan memiliki membran di sekitarnya yang membungkus usus yang terbuka. Sebaliknya, gastroskisis tidak memiliki penutup membran. Pada kedua kelainan ini ditemukan 40-60% janin mengalami kelainan kromosom seperti trisomi 18, 13, dan 21, serta sindrom Turner, Klinefelter, dan triploidi^{6,7}. Oleh karena itu, hal ini juga memperkuat bahwa *body stalk anomaly* juga memiliki keterkaitan dengan kelainan kromosom

Pada penelitian yang dilakukan Yunitra dan Yusrawati (2024) *Diagnosis and management body stalk anomaly* didapatkan kelainan pada jumlah kromosom pada bayi dengan *body stalk anomaly*. Hal ini dibuktikan dengan ditemukannya 2 populasi sel mozaik yaitu 45,X dan 46,XX yang berarti terdapat sel yang memiliki 45 kromosom dengan satu kromosom X (*Monosomy X*) dan didapatkan juga sel yang memiliki 46 kromosom dengan dua kromosom X (yaitu kromosom sex bayi).

Penemuan kelainan kromosom pada bayi dengan *body stalk anomaly* juga didapatkan pada penelitian yang dilakukan Chan (2000) *Maternal Uniparental Disomy of Chromosome 16 and Body Stalk Anomaly*. Pada penelitian ini ditemukan adanya polimorfik pada kromosom 16 yang ditemukan pada bayi. Hal ini dapat terjadi dikarenakan erat kaitannya dengan kegagalan meiosis dari kromosom maternal dan uniparental disomy. Meskipun demikian, peneliti mempertegas bahwa kelainan kromosom 16 dengan *body stalk anomaly* masih belum dapat dipastikan.

Sebaliknya, penelitian yang dilakukan oleh Djakovic (2006) *Body Stalk Anomaly – A Case Report on a Rare Congenital Defect* melakukan pemeriksaan kromosom dengan sampel vili korionik dari bayi yang lahir dengan *body stalk anomaly* dan didapatkan hasil kromosom 46,XX dan menyimpulkan bahwa tidak terdapat adanya hubungan kelainan

kromosom dengan fenomena body stalk anomaly.

Kelainan body stalk anomaly sering kali didapatkan dengan kariotipe janin normal. Sebaliknya, janin dengan exomphalos memiliki prevalensi kelainan kromosom trisomi 18 lebih dari 50%⁹. Hal ini mempertegas body stalk anomaly telah dibedakan dari abdomen lainnya kelainan dinding, seperti omfalokel, gastroskisis, dan ekstrofi kandung kemih¹⁰.

Jarangnya penemuan body stalk anomaly dengan kelainan genetik menyulitkan peneliti untuk mengetahui patofisiologi terjadinya kelainan tersebut. Penelitian sebelumnya telah merumuskan beberapa teori yang mencoba menjelaskan hubungan malformasi kompleks ini. Meskipun kecil kemungkinan terdapat kelainan kromosom pada body stalk anomaly, teori terkait kelainan gen HOX, bFGF, transforming growth factor-beta (TGF- β)/activins/BMP4, WNT 1-8, dan SHH dapat dipertimbangkan karena gen ini diduga memiliki keterlibatan dalam lateralitas dan perkembangan kaudal janin¹².

Temuan ultrasonografi pada body stalk anomaly didapatkan kelainan dinding perut anterior yang besar, kifoskoliosis berat, dan tali pusat yang sangat pendek, serta bagian atas badan fetal berada di rongga ketuban dan bagian bawah berada di rongga selom. Temuan ini dapat memperkuat teori mengenai Ruptur amnion dini sebelum obliterasi rongga coelomik. Terjadinya mekanisme amniotic band syndrome, dimana kondisi janin terlilit oleh lapisan amnion yang ruptur, mengakibatkan masuknya bagian bawah tubuh janin ke dalam rongga selomik serta menyebabkan kelainan pada tulang belakang janin. Kondisi ini juga menyebabkan janin tidak memiliki tempat untuk bergerak dan hampir menempel pada plasenta. Kurangnya ruang janin untuk bergerak menyebabkan regangan tali pusat menjadi berkurang yang akibatnya proses pemanjangan tali pusat menjadi terhambat^{9,10}.

Teori lain yang menjelaskan patogenesis body stalk anomaly adalah proses pelipatan embrio yang abnormal. Secara fisiologis, embrio trilaminar yang sedang berkembang melalui tangkai tubuh, diubah menjadi janin silindris dengan melipat ke arah cranial, lateral, dan caudal. Body stalk anomaly diasumsikan terjadi akibat kesalahan lipatan pada ketiga sumbu

yang dapat mengakibatkan kegagalan pemisahan selom intraembrionik dari selom ekstraembrionik, pembentukan tangkai tubuh, dan perkembangan tali pusat. Hal ini berhubungan dengan kegagalan obliterasi rongga selom dan pembentukan kantung ketuban yang tidak normal yang bermanifestasi menjadi kelainan yang dapat ditemukan pada body stalk anomaly^{9,10}.

Patogenesis body stalk anomaly juga dapat dikaitkan dengan kelainan sirkulasi embrionik. Gangguan vaskular selama minggu keempat hingga keenam kehamilan dapat menyebabkan terganggu sampai dengan hilangnya jaringan janin yang sudah terbentuk, persistensi struktur embrionik dan coelom ekstraembrionik, amniotic band syndrome, serta malformasi sekunder¹¹. Penyebab dari gangguan vaskular masih belum diketahui secara pasti, beberapa penulis telah menggambarkan sebagai akibat dari hipoplasia vascular^{13,14}.

Ada dua fenotipe utama BSA yang dijelaskan dalam literatur (plakal 2008 ; khocerla 2015) yaitu tipe plasenta-kranial dan tipe plasenta-abdomen. Tipe plasenta-kranial mengaitkan defek kraniofasial, seperti ensefalokel atau eksensefali dan amniotic band syndrome. Sedangkan tipe plasenta-abdominal tidak melibatkan defek kraniofasial apa pun tetapi mengaitkan anomali urogenital, atresia anus, menigochele lumbosakral, tali pusat pendek, dan persistensi coelom ekstra embrionik¹⁷.

Body stalk anomaly dapat dengan mudah didiagnosis sejak usia kehamilan 11 minggu dengan memeriksa kelainan tipe plasenta-kranial dan plasenta-abdominal yaitu mencakup kontinuitas membran amnion, isi kantung amnion, rongga selom, tali pusat yang pendek, kelainan dinding torakoabdomen garis tengah, dan anomali rangka, terutama skoliosis atau lordosis yang parah. Organ urogenital dan ekstremitas umumnya ikut mengalami kelainan. Kelainan pada tungkai bawah meliputi clubfoot, polidaktili, sindaktili, oligodaktili, brakhidaktili, dan amelia. Elemen penting diagnosis adalah insersi tali pusat kurang dari 2 cm dari tepi plasenta¹⁰.

Deteksi dini body stalk anomaly pada usia kehamilan 10-14 minggu penting untuk dilakukan. Hal ini bertujuan untuk membedakan

antara body stalk anomaly dengan exomphalos. Meskipun exomphalos memiliki insidensi kelainan kromosom yang tinggi, exomphalos dengan kromosom yang normal memiliki prognosis yang umumnya baik dengan kelangsungan hidup di lebih dari 80% kasus. Berbeda dengan, body stalk anomaly yang selalu memiliki prognosis yang buruk⁹. Jarangnya angka kelangsungan hidup body stalk anomaly, biasanya disarankan untuk menghentikan kehamilan. Tetapi, apabila body stalk anomaly terjadi pada salah satu janin dari kehamilan ganda. Janin yang tidak BSA biasanya bertahan hidup tanpa komplikasi besar, meskipun demikian janin tetap berisiko tinggi lahir prematur¹⁰.

Simpulan

Kasus yang disajikan melibatkan pasien berusia 35 tahun yang didiagnosis dengan G3P2A0 pada kehamilan kurang bulan, yang dipersulit oleh anomali kongenital. Anomali tersebut, yang diidentifikasi sebagai Body Stalk Anomaly, mencakup malformasi berat termasuk cacat dinding perut, penonjolan organ viseral, dan skoliosis vertebra. Kelangkaan dan tingkat keparahan kondisi ini sering kali menyebabkan kemungkinan kelangsungan hidup pascanatal sangatlah kecil. Oleh karena itu, deteksi dini Body stalk anomaly penting untuk dilakukan salah satunya dengan menggunakan USG dimana memungkinkan visualisasi anatomi dan kelainan janin secara terperinci yang dapat dilakukan sejak usia kehamilan 11 Minggu. Namun, penting untuk dicatat bahwa kondisi ini langka dan rumit. Sehingga deteksi dini body stalk anomaly mempermudah tenaga medis untuk melakukan pendekatan khusus dan memberikan nasihat kepada pasien.

Etiologi mengenai body stalk anomaly masih belum diketahui dengan pasti. Banyak teori yang dapat menggambarkan bagaimana patogenesis kelainan tersebut, akan tetapi hubungan kelainan kromosom dengan body stalk anomaly masih belum dapat memberikan kesimpulan yang pasti. Sehingga perlu dilakukan penelitian lebih lanjut terkait hubungan antara Body Stalk Anomaly dengan kelainan kromosom.

Daftar Pustaka

1. Chan Y, Silverman N, Jackson L, Wapner R, and Wallerstein R. 2000. Maternal

- Uniparental Disomy of Chromosome 16 and Body Stalk Anomaly. *American Journal of Medical Genetics* 94 : 284-286.
2. Cunningham FG. 2022. *Williams Obstetrics* 26th ed. Cunningham FG, editor. Texas: McGraw-Hill
3. Djakovic A, Blissing S, Völker HU, and Diet J. 2006. Body Stalk Anomaly – A Case Report on a Rare Congenital Defect. *Zentralbl Gynakol* 128: 369–371
4. Egbuchulem KI, Ogundoyin OO, Olulana DI, Salami AA, Adamo OS, Ojediran OT. 2024. *Annals of Ibadan Postgraduate Medicine* 22(1) : 104-107.
5. Gică N, Apostol LM, Hulut L, Panaitescu AM, Vayna AM, Peltecu G and Gana N. 2024. Interesting Images Body Stalk Anomaly. *Diagnostics* 14 : 518-521,
6. Grigore M, Iliev G, Gafiteanu D, Cojocaru C. 2012. The fetal abdominal wall defects using 2D and 3D ultrasound. *Pictorial essay. Med Ultrason* 14(4):341–7.
7. Oluwafemi OO, Benjamin RH, Navarro Sanchez ML, Scheuerle AE, Schaaf CP, Mitchell LE, et al. 2020. Birth defects that co-occur with non-syndromic gastroschisis and omphalocele. *Am J Med Genet A*.182(11):2581–93.
8. Yunitra I dan Yusrawati. 2024. Case Report : Diagnosis and management of body stalk anomaly. *Diponegoro Medical Journal* 13(2) : 112-118
9. Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, Snijders RJ, Nicolaidis KH. 1997. Body stalk anomaly at 10–14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstetrics & Gynecology*. 10(6): 416–418.
10. Bohîlțea RE, Tufan CF, Cîrstoiu MM, Dumitru AV, Georgescu TA dkk. 2017. Body stalk anomaly in a monochorionic-diamniotic twin pregnancy – case report and review of the literature. *Romanian Journal of Morphology and Embryology*. 58(4): 1453–1460.
11. Van Allen MI, Curry C, Gallagher L. Limb body wall complex: I. Pathogenesis. *Am J Med Genet*, 1987
12. Gajzer DC, Hirzel AC, Saigal G, Rojas CP, Rodriguez MM. Possible genetic origin of limb–body wall complex. *Fetal Pediatr Pathol*, 2015, 34(4):257–270.
13. Sahinoglu Z, Uludogan M, Arik H, Aydin A,

- Kucukbas M, Bilgic R, Toksoy G. Prenatal ultrasonographical features of limb body wall complex: a review of etiopathogenesis and a new classification. *Fetal Pediatr Pathol*, 2007, 26(3):135–151.
14. Paul C, Zosmer N, Jurkovic D, Nicolaides K. A case of body stalk anomaly at 10 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001, 17(2):157–159.
 15. Plakkal N, John J, Jacob SE, Chithira J, Sampath S. Limb body wall complex in a still born fetus: a case report. *Cases J*, 2008, 1(1):86.
 16. Kocherla K, Kumari V, Kocherla PR. Prenatal diagnosis of body stalk complex: a rare entity and review of literature. *Indian J Radiol Imaging*, 2015, 25(1):67–70.
 17. Russo R, D'Armiento M, Angrisani P, Vecchione R. Limb body wall complex: a critical review and a nosological proposal. *Am J Med Genet*, 1993, 47(6):893–900.