



LAPORAN KASUS

LAPORAN KASUS SERIAL : ANENSEFALI

Mita Herdiyantini^{1*}, Pramita Anindya Nugraheni¹, Milleniawati Putri Novitania¹,
Melani Sinastri Renagupita¹, Martin Panglipuringtyas Setiabudi¹, Michelle
Hendrawan¹, Michael Deni Widisaputro¹

¹ Fakultas Kedokteran Universitas Hang Tuah, Surabaya, Jawa Timur, Indonesia

*Korespondensi : mita.herdiyantini@hangtuah.ac.id. +628123140150

Abstrak

Pendahuluan: Anensefali merupakan salah satu bentuk *neural tube defects* yang paling umum dan merupakan kelainan kongenital paling serius kedua setelah kelainan jantung bawaan. Prevalensi Anensefali secara keseluruhan di dunia adalah 5,1 per sepuluh ribu kelahiran.

Laporan kasus: Pasien pertama, usia 26 tahun, datang tanpa keluhan. Saat dilakukan *ultrasonography* (USG) di trimester kedua, didapatkan kelainan janin Anensefali dan dilakukan terminasi kehamilan dengan persalinan pervaginam. Pasien kedua, usia 28 tahun, datang tanpa keluhan. Saat dilakukan USG di trimester pertama, didapatkan kelainan janin Anensefali dan dilakukan persalinan pervaginam.

Pembahasan: Anensefali adalah kelainan pada perkembangan janin yang ditandai dengan tidak adanya tulang tengkorak kepala disertai kekurangan sebagian besar atau seluruh jaringan otak janin. Faktor resiko utama adalah kurangnya konsumsi asam folat yang bisa terjadi akibat obat-obatan penghambat absorpsi folat, kebutuhan tubuh akan asam folat meningkat, dan kurangnya asupan makan. Sebagai deteksi dini, perlu dilakukan USG, pemeriksaan AFP (*alpha-fetoprotein*) dan *acetylcholinesterase* pada trimester kedua. Pencegahan yang direkomendasikan adalah konsumsi asam folat dari persiapan kehamilan hingga saat kehamilan.

Kata kunci: anensefali, kelainan tabung saraf

Abstract

Preface: Anencephaly is one of the most common forms of neural tube defects and is the second most serious congenital abnormality after congenital heart defects. The overall prevalence of Anencephaly in the world is 5.1 per ten thousand births. Case report: The first patient, aged 26 years, came without complaints. An ultrasound performed in the second trimester revealed Anencephaly fetal abnormalities and the pregnancy was terminated by vaginal delivery. The second



patient, aged 28 years, came without complaints. An ultrasound performed in the first trimester revealed Anencephaly fetal abnormalities and a vaginal delivery was carried out.

Discussion: Anencephaly is an abnormality in fetal development characterized by the absence of skull bones accompanied by a lack of most or all of the fetal brain tissue. The main risk factors are a lack of folic acid consumption which can occur due to medicines that inhibit folate absorption, increased body needs for folic acid, and a lack of food intake. Early detection requires ultrasound, AFP and acetylcholinesterase examination in the second trimester. Recommended prevention is the consumption of folic acid from pregnancy preparation until pregnancy.

Keywords: *anencephaly, neural tube defect*

PENDAHULUAN

Anensefali merupakan salah satu bentuk *neural tube defects* yang paling umum dan merupakan kelainan kongenital paling serius kedua setelah kelainan jantung bawaan. 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 (Salari et al., 2022). 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 1 jenis kelainan dan 13% lainnya lahir dengan lebih dari 1 jenis kelainan (Umar et al., 2019).

Anensefali adalah kelainan bawaan sistem saraf pusat yang

mengakibatkan kegagalan penutupan ujung kranial tabung saraf embriologi, biasanya terjadi antara hari ke 23 hingga 26 setelah pembuahan. Anensefali mewakili 40% malformasi tabung saraf, yang merupakan malformasi penyebab utama kelainan sistem saraf kedua setelah spina bifida. Diagnosis biasanya dapat ditegakkan dengan USG saat trimester pertama antara minggu ke-11 dan ke-14. Penyebab dari Anensefali ini multifaktorial (iatrogenik, toksik, metabolik, nutrisi dan kromosom) (Moussaoui, Bakkali and Ghrab, 2021).

Menurut *Center for Disease Control and Prevention* (CDC) peningkatan konsumsi asupan asam folat pada wanita usia subur dapat membantu mencegah 150.000 sampai 210.000 dari 300.000 kasus Anensefali (Erdiana, 2021). Prognosis Anensefali sangat buruk. Sebagian besar bayi akan meninggal beberapa saat setelah dilahirkan.



Risiko kekambuhan pada kehamilan selanjutnya sekitar 2-5% (Abebe et al., 2021; Munteanu et al., 2020).

Pada laporan kasus ini, terdapat dua kasus janin Anensefali. Kasus ini dilaporkan untuk memberikan pemahaman tentang Anensefali, cara mendiagnosis, tatalaksana, dan pencegahan yang tepat.

LAPORAN KASUS

KASUS I

Seorang pasien Ny. F, berusia 26 tahun, datang dari klinik fetomaternal ke Kamar Bersalin Rumah Sakit Pusat Angkatan Laut Dr. Ramelan Surabaya dengan G1P0000 usia kehamilan 23/24 minggu dengan rencana terminasi kehamilan kelainan kongenital *meningoencephalocele*. Pasien mengetahui kelainan janin sejak melakukan pemeriksaan USG rutin di RS Citra Medika Sidoarjo pada usia kehamilan 20/21 minggu. Pasien baru mengetahui memiliki asma saat kehamilan di trimester pertama, dan tidak memiliki riwayat penyakit diabetes maupun hipertensi, dan pada keluarga pasien tidak ada yang memiliki riwayat penyakit diabetes, hipertensi, maupun keluhan yang sama. Selama kehamilan, pasien mengaku pernah mengeluh demam, batuk, dan pilek pada usia kehamilan 7-10 minggu tetapi hanya 2 hari saja, diberi *N-acetylcysteine* dan sirup OBH oleh bidan. Sebelum hamil, pasien belum pernah mengonsumsi

vitamin apa pun, baik vitamin penambah darah maupun asam folat. Lalu memasuki awal kehamilan, pasien mulai rutin mengonsumsi asam folat, kalsium, vitamin C, B6, TTD, dan *symbicort* untuk asma. Ini adalah kehamilan pertama dan tidak ada riwayat keguguran sebelumnya.

Pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum baik, kesadaran *compos mentis*. Status antropometri, berat badan 56.5 kg, tinggi badan 168 cm, dengan indeks massa tubuh 20,01 kg/m². Pemeriksaan tanda vital tekanan darah 117/78 mmHg, nadi 98 kali/menit, respirasi 20 kali/menit, dan suhu 36,3°C. Status generalisata dalam batas normal. Pemeriksaan obstetri, Leopold didapatkan L1: TFU setinggi pusat, kesan bokong, L2: teraba bagian besar janin disebelah kiri Ibu, kesan punggung janin, L3: teraba bagian lunak, melenting, kesan kepala, L4: kepala belum masuk pintu atas panggul.





Gambar 1. Bayi anensefali Ny. F setelah persalinan pervaginam

Pemeriksaan denyut jantung janin didapatkan 132 kali/menit dan kontraksi HIS belum ada. Pada pemeriksaan obstetri tidak didapatkan pembukaan. Pada pemeriksaan laboratorium didapatkan WBC $11,35 \times 10^3/\mu\text{L}$, RBC $3,89 \times 10^6/\mu\text{L}$, HB 12,50 g/dL, dan PLT $210 \times 10^3/\mu\text{L}$, GDS 81 mg/dl. Pemeriksaan penunjang dilakukan USG dengan hasil pada kontrol terakhir yaitu janin tunggal hidup, biometri janin sesuai dengan usia kehamilan 22 minggu 2 hari, janin Anensefali, tampak jaringan otak berada 'di luar' (tanpa kranium - *acrania*), dan tak tampak kelainan struktur lain. Plasenta berada di posterior dengan ketuban cukup. Berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang maka diagnosis kerja dari kasus ini yaitu G1P0000, usia kehamilan 22/23 minggu, tunggal hidup *intrauterine* dengan kelainan kongenital Anensefali. Pada pasien ini, ketika dilakukan observasi di rumah sakit, pasien mengeluhkan tidak merasakan gerakan janin dan denyut jantung janin sulit dievaluasi. Maka dari itu, dilakukan penatalaksanaan terminasi kehamilan secara aktif dengan induksi misoprostol atas indikasi gawat janin.

Evaluasi pembukaan dan DJJ dilakukan selama proses terminasi kehamilan dengan induksi misoprostol. DJJ didapatkan semakin menurun hingga bayi lahir secara

spontan di usia kehamilan 22/23 minggu (*preterm*) dengan induksi misoprostol seri ketiga, IUFD (*intrauterine fetal death*) dengan skor APGAR 0/0, berjenis kelamin laki-laki dengan panjang badan 30 cm, berat lahir 600 gram, dan cairan ketuban warna hijau jernih. Bayi tidak dilakukan resusitasi karena meninggal dalam kandungan.

KASUS II

Seorang pasien Ny. M, berusia 28 tahun, datang dari poli kandungan ke VK RSPAL Dr. Ramelan Surabaya dengan G1P0000 usia kehamilan 39/40 minggu dengan rencana terminasi kehamilan kelainan kongenital Anensefali. Pasien direncanakan terminasi kehamilan setelah dirujuk pada usia kehamilan 20/21 minggu, namun pasien ingin melanjutkan kehamilannya. Tidak ada keluhan yang dirasakan pasien saat datang ke poli kandungan. Pasien mengetahui adanya kelainan kongenital pada kehamilannya ini saat usia kehamilan 3 bulan dan didiagnosis di RSIA Kirana Sidoarjo. Pasien tidak memiliki riwayat penyakit diabetes dan hipertensi, sedangkan keluarga pasien yaitu ayah pasien memiliki riwayat diabetes dan hipertensi. Keluarga tidak memiliki riwayat penyakit yang sama seperti pasien. Selama kehamilan, pasien mengaku pernah berobat ke dokter saraf saat usia kehamilan 6 bulan akibat peradangan pada saraf tangan. Sebelum hamil, pasien belum pernah



mengonsumsi vitamin apa pun, baik vitamin penambah darah maupun



Gambar 2. Bayi anensefali Ny. M setelah persalinan pervaginam

asam folat. Lalu memasuki awal kehamilan, pasien mulai rutin mengonsumsi vitamin kehamilan seperti asam folat, kalsium, dan viliron (suplementasi multivitamin). Selain itu, sejak usia kehamilan 6 bulan, pasien mengonsumsi obat saraf yaitu Mecobalamin, Vitamin B kompleks, dan Metilprednisolon yang diresepkan dari dokter saraf. Ini adalah kehamilan pertama dan tidak ada riwayat keguguran sebelumnya.

Pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum baik, kesadaran *compos mentis*. Status antropometri, berat badan 67 kg, tinggi badan 160 cm, dengan indeks massa tubuh 26,17 kg/m². Pemeriksaan tanda vital tekanan darah 127/77 mmHg, nadi 100 kali/menit, respirasi 19 kali/menit, dan suhu 36,5°C. Status generalisata dalam batas normal.

Pemeriksaan obstetri, leopold didapatkan L1: tinggi fundus uteri 27 cm, pertengahan antara *proc. xyphoideus* dan pusat, kesan bokong, L2: teraba bagian besar janin disebelah kiri Ibu, kesan punggung janin, L3: teraba bagian lunak, melenting, kesan kepala, L4: kepala belum masuk pintu atas panggul.

Pemeriksaan denyut jantung janin didapatkan 124 kali/menit dan kontraksi HIS belum ada. Pada pemeriksaan obstetri tidak didapatkan pembukaan. Pada pemeriksaan laboratorium didapatkan WBC 7,65 x 10³/μL, RBC 3,98 x 10⁶/μL, HB 11,80 g/dL, dan PLT 171 x 10³/μL, GDS 115 mg/dl. Pemeriksaan penunjang dilakukan USG dengan hasil terakhir yaitu janin tunggal hidup, biometri janin sesuai dengan usia kehamilan 32/33 minggu, TBJ



1800g, janin Anensefali, parenkim otak tidak terbentuk sempurna, *frog face sign* (+), plasenta posterior, grade 3, ketuban cukup. Berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang maka diagnosis kerja dari kasus ini yaitu G1P0000, usia kehamilan 39/40 minggu, THIU dengan kelainan kongenital Anensefali dan taksiran berat janin 1800 gram berdasarkan USG terakhir. Pada pasien ini, dilakukan terminasi kehamilan dengan persalinan pervaginam.

Bayi lahir secara spontan, di usia kehamilan 39/40 minggu (*aterm*), presentasi muka, berjenis kelamin laki-laki dengan panjang badan 39 cm, berat lahir 2010 gram dengan tanda vital yaitu denyut jantung 88 kali/menit, saturasi oksigen 50%, dan skor APGAR 1 pada 5 menit pertama. Sempat dilakukan resusitasi dan injeksi adrenalin, hingga terjadi peningkatan denyut jantung dan saturasi oksigen menjadi 130 kali/menit dan 90%. Setelah dilakukan upaya resusitasi selama 48 menit, bayi meninggal.

PEMBAHASAN

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 “*enkephalos*” yang berarti “*encephalon*”, hal ini berarti

tidak adanya tulang tengkorak kepala secara total atau sebagian dengan tidak adanya otak (Munteanu et al., 2020). Setiap gangguan pada proses penutupan tabung saraf dapat mengakibatkan kelainan struktural yang disebut *neural tube defect*. Anensefali adalah salah satu dari dua jenis utama NTD (Tafuri and Lui, 2023). *Neural tube defect* (NTD) muncul ketika ada gangguan selama neurulasi (Erdiana, 2021). Neurulasi adalah proses mekanis yang terjadi selama embriogenesis awal janin. Tujuan utama neurulasi adalah untuk membentuk tabung saraf, yaitu struktur berongga yang menjadi dasar bagi sistem saraf pusat (Tafuri and Lui, 2023).

Temuan dari penelitian juga menunjukkan bahwa sebagian besar janin yang mengalami Anensefali juga menunjukkan kelainan terkait lainnya, seperti spina bifida, *cleft palate*, *clubbed foot*, *clubbed hands*, dan *gastroschisis*. Hal ini mengindikasikan bahwa adanya keterlibatan banyak faktor genetik dalam terjadinya *neural tube defects* (NTD) (Gole et al., 2014). Etiopatogenesis Anensefali melibatkan interaksi antara faktor genetik dan nutrisi. Berbagai gen memiliki peran dalam timbulnya NTD atau Anensefali, termasuk gen yang terlibat dalam jalur polaritas sel planar (PCP) dan metabolisme folat (Ishida et al., 2018). Faktor gizi yang memengaruhi adalah kekurangan folat yang bisa disebabkan oleh



beberapa hal, seperti obat-obatan yang menghambat penyerapan folat, malabsorpsi folat, peningkatan kebutuhan tubuh akan folat, dan asupan makanan yang kurang (Tafuri and Lui, 2023). Obat anti-epilepsi (AED) telah terbukti menjadi salah satu faktor penyebab NTD. Penggunaan AED seperti valproat, karbamazepin, dan fenitoin dapat mengganggu penyerapan folat, yang mengakibatkan penurunan kadar folat dalam darah (Kashif et al., 2019). Obat-obatan lainnya yang dapat menghambat atau bertentangan fungsi dengan asam folat meliputi trimetoprim (antibiotik), triamterene (golongan diuretik hemat kalium), dan aspirin (antikoagulan yang tersedia secara bebas di pasaran) (Pelizzari et al., 2015).

Kedua pasien yang kami laporkan mengaku saat mempersiapkan kehamilan tidak mengonsumsi asam folat, asam folat baru dikonsumsi oleh kedua pasien ketika kontrol kehamilan pertama diresepkan oleh dokter spesialis kandungan. Hal ini berkaitan dengan teori bahwa sebagian besar kejadian Anensefali dikaitkan dengan defisiensi asam folat (Munteanu, 2020). Kekurangan folat mengakibatkan ketidakmampuan dalam pembentukan protein dan DNA yang optimal serta mengubah ekspresi beberapa gen. Meskipun peran folat dalam mengurangi risiko NTD belum sepenuhnya dipahami, disarankan bagi wanita usia

reproduksi untuk mengonsumsi suplemen folat sebagai bagian dari pola makan mereka (Tafuri and Lui, 2023). *US Preventive Services Task Force* merekomendasikan semua wanita yang berencana atau akan hamil untuk mengonsumsi suplemen asam folat setiap hari yang mengandung 400 hingga 800 µg setidaknya 1 bulan sebelum perkiraan konsepsi dan selama 2 hingga 3 bulan pertama kehamilan (Pattisapu et al., 2024). Kekurangan folat menyebabkan ketidakmampuan untuk membangun protein dan DNA dengan baik dan juga mengubah ekspresi beberapa gen (Tafuri and Lui, 2023). Dalam hal terkait gangguan absorpsi asam folat akibat konsumsi obat-obatan seperti obat anti epilepsi, trimetoprim (antibiotik), triamterene (golongan diuretik hemat kalium), dan aspirin, kedua pasien menyangkal adanya penggunaan obat-obatan tersebut selama kehamilan.

Pasien pertama mengeluhkan adanya demam, batuk, pilek saat usia kehamilan 7-10 minggu selama 2 hari dan asma yang diketahui saat kehamilan trimester pertama. Penelitian menunjukkan bahwa hipertermia dan sakit flu pada ibu selama masa perikonsepsi dapat meningkatkan risiko terjadinya *neural tube defects* (NTDs). Studi oleh Kerr et al., 2017 menemukan peningkatan risiko NTDs pada ibu yang mengalami demam selama periode perikonsepsi, namun risiko



ini berkurang pada ibu yang mengonsumsi asam folat sesuai rekomendasi ($\geq 400 \mu\text{g}$ per hari). Penelitian di China oleh Wang et al., 2014 juga mengidentifikasi hubungan signifikan antara flu atau demam ibu dan risiko NTDs (OR = 2.63, 95% CI = 1.64–4.23) serta penggunaan antipiretik (OR = 3.38, 95% CI = 1.68–6.79). Metaanalisis oleh Moretti et al., 2005 dari 15 studi menunjukkan OR keseluruhan untuk NTDs terkait hipertermia ibu sebesar 1.92 (95% CI: 1.61–2.29). Penelitian ini mendukung kesimpulan bahwa hipertermia dan gejala *flu-like syndrome* pada ibu selama awal kehamilan berhubungan dengan peningkatan risiko NTDs.

Beberapa penelitian tidak menemukan hubungan antara asma pada ibu hamil dengan spina bifida maupun *neural tube defects* (Garne et al., 2016; Lin et al., 2012). Namun, penelitian lain melaporkan peningkatan risiko *encephalocele* dan kelainan *non-neural tube defects* (Garne et al., 2015; Blais et al., 2010). Mekanisme yang diduga terlibat termasuk hipoksia dan inflamasi pada ibu, serta penggunaan obat asma. Meski begitu, penelitian terbaru menyatakan bahwa hubungan antara kortikosteroid inhalasi dan beta-agonis dengan risiko tersebut tidak signifikan (Eltonsy et al., 2015).

Dalam mendeteksi janin Anensefali, USG merupakan metode pencitraan awal ideal untuk mendeteksi adanya abnormalitas janin karena kapasitas diagnostik

yang tinggi, tidak invasif, cepat, dan biaya relatif terjangkau. Deteksi Anensefali prenatal dengan USG dapat dilakukan pada usia kehamilan minggu ke 10-14 kehamilan (Erdiana, 2021). Gambaran khas Anensefali adalah tanda "*frog eyes*" atau "mata katak", 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. 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 yang berlebihan karena kurangnya hormon antidiuretik (Moussaoui et al., 2021). Pada kedua kasus yang kami dapatkan, kedua janin didapati 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 kehamilan menggunakan USG sehingga ibu bisa diberikan edukasi terkait kondisi janin dan rencana tatalaksana yang akan dilakukan terkait terminasi dan pencegahan untuk mempersiapkan kehamilan selanjutnya.

Pemeriksaan lanjut yang dapat dilakukan adalah amniosintesis. Amniosintesis bertujuan untuk mengetahui adanya peningkatan



kadar alfa-fetoprotein (Simanjuntak, Saranga and Munir, 2021). Alfa-fetoprotein adalah protein plasma yang diproduksi oleh kantung embrionik dan hati janin. Kadar AFP wanita hamil meningkat dari sekitar minggu ke-14 kehamilan hingga sekitar 32 minggu. Antara minggu ke 15 dan 20, kadar biasanya berkisar antara 10 ng/mL hingga 150 ng/mL (Erdiana, 2021). 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 (Simanjuntak, Saranga and Munir, 2021). Pada kedua kasus yang dilaporkan, pemeriksaan kadar AFP dan *acetylcholinesterase* cairan amnion tidak dilakukan.

Pada kasus Anensefali, tidak tersedia pengobatan kuratif, dan terminasi kehamilan merupakan pilihan terbaik yang dimiliki. Pada kehamilan yang menolak terminasi dapat muncul beberapa komplikasi seperti; lahir mati, polihidramnion, persalinan sesar, distosia bahu, dan perdarahan ante/postpartum. Deteksi dini dapat memberikan waktu untuk melakukan konseling untuk melakukan terminasi kehamilan. Pada kehamilan yang menolak terminasi kehamilan, dokter perlu menilai faktor risiko ibu, seperti obesitas,

diabetes, hipertensi, penyakit autoimun, dan memberikan metode persalinan terbaik (Menekşe et al., 2023; Munteanu et al., 2020). Pada kedua kasus yang kami laporkan, tatalaksana dilakukan secara konservatif yaitu terminasi kehamilan, kasus pertama dilakukan pada usia 22/23 minggu dan kasus kedua dilakukan pada usia kehamilan 39/40 minggu. Kasus pertama dilakukan terminasi kehamilan pada trimester kedua karena ketika pasien melakukan kontrol, didapatkan bayi meninggal dalam kandungan.

Prognosis Anensefali sangat buruk, biasanya bayi akan meninggal beberapa saat setelah dilahirkan. Risiko kekambuhan pada kehamilan selanjutnya sekitar 2-5% (Abebe et al., 2021; Munteanu et al., 2020). Kedua pasien yang kami laporkan memiliki prognosis buruk yaitu sama-sama berujung pada kematian bayi. Pada kasus pertama, bayi meninggal di dalam kandungan pada usia kehamilan 22/23 minggu (*preterm*) dan lahir secara spontan dengan diagnosis IUFD (*intrauterine fetal death*). Sementara itu, pada kasus kedua, bayi meninggal pada usia kehamilan 39/40 minggu (*term*), lahir secara spontan, dan meskipun telah dilakukan resusitasi selama 48 menit, bayi tidak dapat diselamatkan dan meninggal. Suplementasi asam folat prakonseptual dapat mengurangi risiko kekambuhan hingga 70%. Oleh karena itu, menciptakan kesadaran masyarakat tentang penyebab-



penyebab yang dapat dicegah seperti kekurangan gizi, paparan teratogen harus menjadi fokus untuk pencegahan (Abebe et al., 2021; Munteanu et al., 2020).

KESIMPULAN

Anensefali adalah salah satu bentuk *neural tube defects* yang serius, ditandai dengan ketiadaan dari tulang tengkorak dan sebagian besar atau seluruh jaringan otak janin. Penyebab utamanya adalah multifaktorial, melibatkan faktor genetik dan nutrisi, terutama kekurangan asam folat selama masa perikonsepsi. Selain itu, faktor risiko penyakit pada kehamilan ibu seperti hipertermia, *flu-like syndrome*, dan asma yang terjadi pada kasus kedua masih menjadi perhatian kami terkait potensi risiko terjadinya Anensefali. Deteksi dini melalui USG prenatal pada trimester pertama dan kedua sangat penting untuk diagnosis dan perencanaan penatalaksanaan, termasuk edukasi mengenai opsi terminasi kehamilan. Pada kedua kasus ini, terdapat perbedaan waktu terminasi kehamilan, kasus pertama dilakukan terminasi kehamilan pada usia 22/23 minggu karena pada saat pasien diobservasi didapatkan gawat janin sehingga harus dilakukan penatalaksanaan aktif dengan induksi misoprostol. Pada kasus kedua, penatalaksanaan dilakukan pada usia *aterm* karena pasien memilih opsi melanjutkan kehamilan sehingga terminasi dilakukan pada saat usia

kehamilan 39/40 minggu. Pada umumnya, penatalaksanaan pada kasus anensefali adalah terminasi kehamilan secepatnya agar tidak terjadi komplikasi. Pencegahan yang efektif adalah konsumsi asam folat sebelum dan selama awal kehamilan. Penelitian lebih lanjut diperlukan untuk memahami hubungan antara faktor lingkungan, nutrisi, dan genetik dalam kejadian Anensefali.

UCAPAN TERIMAKASIH

Ucapan terimakasih diberikan kepada pihak-pihak yang telah membantu penulisan kasus serial ini.

DAFTAR PUSTAKA

- Abebe, M., Afework, M., Emamu, B. and Teshome, D., 2021. Risk Factors of Anencephaly: A Case–Control Study in Dessie Town, North East Ethiopia. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*, Volume 12, pp.499–506.
<https://doi.org/10.2147/PHMT.S332561>.
- Blais, L., Kettani, F.Z., Elftouh, N. and Forget, A., 2010. Effect of maternal asthma on the risk of specific congenital malformations: A population-based cohort study. *Birth defects research. Part A, Clinical and molecular teratology*, [online] 88(4), pp.216–222.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20099316/>.
- Eltonsy, S., Forget, A., Beauchesne, M.F. and Blais, L., 2015. Risk of congenital malformations for asthmatic pregnant women using a long-acting β_2 -agonist and inhaled corticosteroid combination versus higher-dose inhaled corticosteroid monotherapy. *The Journal of allergy and clinical*



- immunology*, [online] 135(1), pp.123-130.e2.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25226849/>.
- Erdiana, G., 2021. Anensefali Diduga Akibat Defisiensi Asam Folat. *Cermin Dunia Kedokteran*, [online] 48(7).
<https://www.cdc.>
- Garne, E., Hansen, A.V., Morris, J., Zaupper, L., Addor, M.C., Barisic, I., Gatt, M., Lelong, N., Klungsøyr, K., O'Mahony, M., Nelen, V., Neville, A.J., Pierini, A., Tucker, D., De Walle, H., Wiesel, A., Loane, M. and Dolk, H., 2015. Use of asthma medication during pregnancy and risk of specific congenital anomalies: A European case-malformed control study. *The Journal of allergy and clinical immunology*, [online] 136(6), pp.1496-1502.e7.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26220526/>.
- Garne, E., Vinkel Hansen, A., Morris, J., Jordan, S., Klungsøyr, K., Engeland, A., Tucker, D., Thayer, D.S., Davies, G.I., Nybo Andersen, A.M. and Dolk, H., 2016. Risk of congenital anomalies after exposure to asthma medication in the first trimester of pregnancy – a cohort linkage study. *Bjog*, [online] 123(10), p.1609.
[/pmc/articles/PMC5084768/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26220526/).
- Gole, R., Meshram, P., Hattangdi, S. and Al, Et., 2014. Anencephaly and its associated malformations. *Journal of clinical and diagnostic research: JCDR*, 8(9).
<https://doi.org/10.7860/JCDR/2014/10402.4885>.
- Ishida, M., Cullup, T., Boustred, C., James, C., Docker, J., English, C., Lench, N., Copp, A.J., Moore, G.E., Greene, N.D.E. and Stanier, P., 2018. A targeted sequencing panel identifies rare damaging variants in multiple genes in the cranial neural tube defect, anencephaly. *Clinical genetics*, 93(4), pp.870–879.
<https://doi.org/10.1111/CGE.13189>.
- Kashif, T., Fathima, N., Usman, N., Qaseem, A. and Jayaraj, J.S., 2019. Women with Epilepsy: Anti-epileptic Drugs and Perinatal Outcomes. *Cureus*, 11(9).
<https://doi.org/10.7759/CUREUS.5642>.
- Kerr, S.M., Parker, S.E., Mitchell, A.A., Tinker, S.C. and Werler, M.M., 2017. Periconceptional maternal fever, folic acid intake, and the risk for neural tube defects. *Annals of epidemiology*, [online] 27(12), pp.777-782.e1.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29133009/>.
- Lin, S., Munsie, J.P.W., Herdt-Losavio, M.L., Druschel, C.M., Campbell, K., Browne, M.L., Romitti, P.A., Olney, R.S. and Bell, E.M., 2012. Maternal asthma medication use and the risk of selected birth defects. *Pediatrics*, [online] 129(2).
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22250027/>.
- Moretti, M.E., Bar-Oz, B., Fried, S. and Koren, G., 2005. Maternal hyperthermia and the risk for neural tube defects in offspring: systematic review and meta-analysis. *Epidemiology (Cambridge, Mass.)*, [online] 16(2), pp.216–219.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15703536/>.
- Moussaoui, K. El, Bakkali, S. El, Ghrab, I., Baidada, A. and Kharbach, A., 2021. Anencephaly: Case report and literature review. *Journal of Gynecological Research and Obstetrics*.
<https://doi.org/10.17352/jgro.000096>.
- Munteanu, O., Cîrstoiu, M.M., Filipoiu, F.M., Neamțu, M.N., Stavarache, I., Georgescu, T.A., Bratu, O.G., Iorgulescu, G. and Bohîlțea, R.E., 2020b. The etiopathogenic and morphological spectrum of



- anencephaly: a comprehensive review of literature. *Romanian Journal of Morphology and Embryology*, 61(2), p.335.
<https://doi.org/10.47162/RJME.61.2.03>.
- Pelizzari, E., Valdez, C.M., dos Santos Picetti, J., da Cunha, A.C., Dietrich, C., Fell, P.R.K., Targa, L.V., Zen, P.R.G. and Rosa, R.F.M., 2015b. Characteristics of fetuses evaluated due to suspected anencephaly: a population-based cohort study in southern Brazil. *Sao Paulo medical journal = Revista paulista de medicina*, 133(2), pp.101–108.
<https://doi.org/10.1590/1516-3180.2013.8012608>.
- Salari, N., Fatahi, B., Fatahian, R., Mohammadi, P., Rahmani, A. and Darvishi, N., 2022. Global prevalence of congenital anencephaly: a comprehensive systematic review and meta analysis. *Reproductive Health*, pp.1–18.
<https://doi.org/10.1186/s12978-022-01509-4>.
- Simanjuntak, V., Saranga, D. and Munir, A., 2021. PRINSIP DIAGNOSIS ANENSEFALI : LAPORAN KASUS. *Jurnal Medical Profession (MedPro)*, 3(3).
- Tafari SM, Lui F. Embryology, Anencephaly. [Updated 2023 May 1]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545244/>
- Umar, W., Salim, A.A., Putri, D.N.C.K. and et. al, 2019. The Prevention upon the Congenital Anomalies Effect: A Comparative Study between Indonesia, the United Kingdom and the United States. *Indonesian Comparative Law Review*, 2(1), pp.2–9. <https://doi.org/10.18196/iclr.2115>.
- Wang, M., Wang, Z.P., Gong, R. and Zhao, Z.T., 2014. Maternal flu or fever, medications use in the first trimester and the risk for neural tube defects: a hospital-based case-control study in China. *Child's nervous system : ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery*, [online] 30(4), pp.665–671.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24158591/>.