



Hidrops Fetalis dengan Kistik Higroma

Esfi Triana, Ori John

*Bagian Obstetri dan Ginekologi
Fakultas Kedokteran Universitas Andalas*

Abstrak

Pendahuluan: Hidrops fetalis adalah akumulasi cairan berlebihan di dalam tubuh janin, dapat berupa edema pada janin dan plasenta, asites, efusi pleura dan/atau efusi perikardial. Pada tahun-tahun sebelumnya, kebanyakan kasus hidrops disebabkan oleh eritroblastosis fetalis berat yang disebabkan oleh isoimunisasi Rh. Kebanyakan kasus saat ini disebabkan oleh kondisi lain (hidrops nonimun). Salah satu penyebab hidrop adalah kistik higroma. Kistik higroma dihubungkan dengan abnormalitas kromosomal. Kasus ini adalah seorang wanita yang hamil 21 minggu dengan hidrops fetalis dan kistik higroma yang diduga disebabkan oleh abnormalitas kromosom. Laporan kasus ini menyoroti hubungan kistik higroma dengan hidrops fetalis dan kebutuhan evaluasi genetik untuk dapat menegaskan atau menyingkirkan aneuploid.

Kata kunci: Hidrops fetalis, kistik higromas, aneuploid

Fetal Hydrops with Cystic Hygroma

Esfi Triana, Ori John

*Obstetric and Gynecology Division
Medical Faculty of Andalas University*

Abstract

Introduction: Fetal hydrops is excessive accumulation of fluid inside fetal body. Fetal hydrops can be presented with fetal and placental edema, ascites, pleural and/or pericardial effusion. In past years, most fetal hydrops was caused by severe fetal erythroblastosis related to Rhesus isoimmunization. In recent years, it mostly caused by other condition (non-immune fetal hydrops). Cystic hygroma was an etiology of fetal hydrops. Cystic hygroma was connected with chromosomal abnormalities. This case was presented a woman in her 21 weeks of gestational age with fetal hydrops and cystic hygroma suspected caused by chromosomal abnormality. This case report was highlighting the connection between fetal hydrops and cystic hygroma and the role of genetic evaluation to diagnose aneuploid.

Key word: Fetal hydrops; cystic hygroma; aneuploid

Pendahuluan

Hidrops fetalis berasal dari bahasa latin yang berarti edema pada janin. Ballantyne pertama kali mendeskripsikan hidrop fetalis pada tahun 1892, walaupun kondisi ini sudah diketahui sejak hampir 200 tahun sebelumnya.¹ Gejala penyakit ini berupa akumulasi cairan abnormal di minimal dua kavitas tubuh, diantaranya, pleural, perikardial, peritoneal, dan jaringan lunak dengan ketebalan dinding lebih dari 5 mm. Sebagai tambahan, hidrops fetalis dihubungkan dengan polihidramnion dan penebalan plasenta (> 6 cm) pada 30-75% pasien. Kebanyakan janin juga menderita hepatosplenomegali.² Masalah dasar pada hidrop fetalis adalah ketidakseimbangan hemostasis cairan, dengan lebih banyak cairan yang terakumulasi dapat diserap. Ketidakseimbangan ini dapat disebabkan oleh 2 jenis patologis, yaitu, yang disebabkan imun dan non-imun.³

Hidrops fetalis dikelompokkan sebagai nonimun jika tidak terdapat indikasi inkompatibilitas darah.⁴ Insidensinya adalah 1 dari 2500 sampai 3500 neonatus. Salah satu penyebab hidrops adalah kistik higroma. Kistik higroma adalah salah satu abnormalitas yang umum didapatkan pada pemeriksaan sonografi pada trimester pertama.⁵ Kistik higroma paling banyak dihubungkan den-

gan *Non-Immune Hydrops Fetalis* (NIHF).

Kistik higroma merupakan malformasi dari sistem limfatik yang tampil sebagai kista membran berisi cairan, dibatasi oleh epitel yang terdapat di bagian anterolateral atau regio *occipito-cervikalis*. Higroma dapat kecil, sederhana, dan transien; atau besar, berseptum, dan persisten. Kistik higroma disebabkan oleh sumbatan dari aliran limfe jugular, dimana sambungan normal antara vena jugular dengan kantong limfe jugular gagal berkembang pada hari ke 40 masa gestasi. Jika sambungan tersebut tidak terbentuk pada titik ini, maka akan terbentuk limfedema perifer yang progresif serta hidrop, dan pada akhirnya akan menyebabkan kematian janin.⁶ Kistik higroma disebut juga kistik limfangioma, merupakan malformasi limfatik makrosistik dan pertama kali dikenalkan pada tahun 1828 oleh Radenbacker. Dengan perkembangan ultrasonografi, makin banyak kasus kistik higroma dan hidrops fetalis yang terdeteksi. Hidrops fetalis dan kistik higroma dapat didiagnosis pada trimester kedua kehamilan dan dihubungkan dengan peningkatan insiden aneuploidi, dan memiliki angka kematian yang tinggi. Kebanyakan kistik higroma dihubungkan dengan anomali kromosomal. Saat didiagnosis intrauterin, angka kelahiran hidup janin dengan kistik higroma hanya 2-6%.⁷ Angka

kejadian kistik higroma diperkirakan terjadi pada 1 di antara 6000 - 16000 kelahiran hidup.

Laporan Kasus

Seorang wanita, 22 tahun, primigravida dengan usia kehamilan 21 minggu didiagnosis pada pemeriksaan ultrasonografi rutin dengan kistik

higroma besar dan berseptum sepanjang higroma, hidrops fetalis, dan polihidramnion.

Riwayat penyakit keluarga tidak terdapat penyakit spesifik ataupun kelainan kongenital.



Gambar 1. Tampak Gambaran Biometri pada Janin
Tampak gambaran edema jaringan lunak (hidrops fetalis)



Gambar 2. Hidrops Fetalis



Gambar 3. Massa Kistik Multipel dengan Septum di Regio Occipito-cervikal (kistik higroma)

Tidak ada riwayat pernikahan antar kerabat atau kehamilan dengan Rh negatif.

Pada pasien dilakukan amniosentesis untuk analisis kromosom. Sampel dikirimkan ke Laboratorium Prodia yang kemudian dikirimkan ke Yayasan Genneka. Analisis kromosom dilakukan dengan teknik G-Banding dengan hasil 46 XX dan tidak tampak kelainan struktur yang mayor. Kelainan yang disebabkan oleh kelainan gen dan/atau DNA tidak dapat didiagnosis dengan teknik ini.

Kehamilan diterminasi dengan persetujuan dari keluarga setelah dijelaskan mengenai kondisi dan luaran yang buruk dari kehamilan ini. Kehamilan diterminasi secara perabdominal dengan pertimbangan ukuran anak yang diperkirakan tidak sesuai dengan ukuran panggul ibu. Lahir bayi perempuan, berat badan 3710 gr, panjang badan



Gambar 4. Hasil Analisis Kromosom

45 cm, dan Apgar Skor 1/1. Pemeriksaan janin menunjukkan struktur kistik dibagian belakang leher dengan hidrop fetalis.

Setelah dilakukan 15 menit perawatan, bayi



Gambar 5. Foto Bayi dengan Hidrops Fetalis dan Kistik Higroma Baru Lahir



Gambar 6. Foto Bayi dari Samping, Tampak Kistik Higroma

meninggal dunia, penyebab kematian diduga akibat gangguan pernapasan akibat kompresi struktur thorak oleh edema yang luas.

Diskusi

Telah dilaporkan suatu kasus fetal hidrop dengan kistik higroma. Diagnosis ditegakkan dengan pemeriksaan ultrasonografi antenatal yang cermat dan berulang. Berdasarkan pemeriksaan tersebut, didapatkan hasil biometri janin; BPD : 5,31 cm, FL : 3,57 cm, AC: 26,20 cm, AFI: 47,8 cm, tampak gambaran kistik berdinding tipis di regio *occipito-cervikalis*, edema pada jaringan lunak seluruh tubuh. Pemeriksaan USG tersebut memberikan kesan hidrops fetalis, kistik higroma dan polihidramnion.

Berdasarkan literatur, tanda-tanda hidrops fetalis dapat ditemukan pada trimester pertama. Biasanya dihubungkan dengan peningkatan translusensi kuduk dan/atau kistik higroma, struktur kistik berseptum pada regio *occipito-cervikalis* dan terkadang regio aksilaris.

Kistik higroma dapat divisualisasi dengan menggunakan ultrasonografi abdominal pada

kehamilan 10 minggu, walaupun ultrasonografi transvaginal menyediakan detail yang lebih baik. Pemeriksaan ultrasonografi pada kistik higroma menunjukkan massa kistik berdinding tipis pada bagian posterior lateral leher. Identifikasi ligamen *nuchal* diantara kista merupakan tanda paling spesifik untuk diagnosis kistik higroma. Pemeriksaan ultrasonografi yang menyeluruh, termasuk ekokardiografi janin, untuk melihat anomali lain yang dapat menjadi penyebab dari higroma.⁸

Kistik higroma dapat berupa kelainan kongenital ataupun berkembang pada setiap waktu selama kehidupan seseorang. Kistik higroma yang berkembang pada seorang janin dapat berkembang menjadi hidrops fetalis dan akhirnya dapat menyebabkan kematian. Pada beberapa kasus kistik higroma kongenital dapat berupa leher yang berseleput, edema, garis rambut belakang yang rendah. Higroma bahkan dapat berkembang menjadi lebih besar dari janin.

Limfangioma diperkirakan berasal dari kombinasi: kegagalan hubungan limfatik dengan sistem vena, perkembangan abnormal dari jaringan limfatik, dan sisa limfatik terasing yang masih menyimpan potensi pertumbuhan embrionik. Sisa limfatik ini dapat mempenetrasi struktur yang bersebelahan atau memotong bidang fasial yang pada akhirnya menjadi saluran. Ruang ini menyimpan sekresi limfatik dan berkembang menjadi komponen kistik dikarenakan kurangnya jalur keluaran vena.⁹ Keadaan jaringan sekitar menentukan nantinya limfangioma akan menjadi berkapiler, seperti gua ataupun kistik.

Pada kasus ini, etiologi belum dapat ditegakan karena berdasarkan hasil analisa kromosom yang dilakukan dengan teknik G-Banding didapatkan hasil 46 XX tanpa kelainan struktur mayor, selain itu kelainan yang disebabkan oleh kelainan gen dan/atau DNA tidak dapat didiagnosis dengan teknik ini. Menurut literatur, kistik higroma dihubungkan dengan anomali kromosom pada 60-75% kasus. Anomali kromosom yang paling umum dihubungkan dengan kistik higroma adalah sindrom Turner,⁹ sindrom Down, sindrom Klinefelter, dan trisomi 18 dan 13. Kelainan non-kromosomal termasuk sindrom Noonan, sindrom multipel *pterygium*, *Pentalogy of cantrell*,¹⁰ sindrom Fryns,¹¹ sindrom Apert, sindrom pena Shoker¹¹ dan akondroplasia, dihubungkan dengan peningkatan insidensi kistik higroma. Paparan terhadap alkohol dalam rahim telah dihubungkan dengan perkembangan kistik higroma. Paparan *aminopterin* dan *trimethadione* selama kehamilan juga telah dilaporkan berhubungan dengan kistik higroma. Infeksi virus pada ibu,

seperti Parvivirus dari penyakit Fifth juga dapat menjadi penyebab kistik higroma.

Kistik higroma juga terkadang dihubungkan dengan malformasi jantung, paling sering koarktasio aorta dan hipoplasia jantung kiri. Kistik higroma juga dapat dihubungkan dengan asites, efusi pleura dan perikardial.

Pada kasus ini, segera setelah dicurigai adanya kelainan pada janin, pasien segera dirujuk ke bagian fetomaternal RSUP Dr. M. Djamil Padang, dimana berhasil ditegakkan diagnosis hidrops fetalis dengan *hygroma colli* dan polihidramnion dengan anjuran untuk dilakukan terminasi, dikarenakan anomali yang diderita janin bersifat letal. Ini sesuai dengan literatur dimana apabila hidrop fetalis terdiagnosis maka harus segera dirujuk ke spesialis fetomaternal untuk evaluasi segera karena beberapa keadaan bisa jadi merupakan kegawatan medis prenatal, terutama setelah 16-18 minggu kehamilan.

Keberhasilan terapi intrauterin dari kistik higroma colli dengan penggunaan OK-432 telah dilaporkan pada kasus-kasus dimana kistik higroma tidak berhubungan dengan abnormalitas kromosom manapun.¹²

Kistik higroma dengan kromosom normal dan tanpa disertai oleh anomali lain dapat terjadi resolusi spontan sebelum usia kehamilan 20 minggu, sedangkan pada yang berhubungan dengan anomali kromosomal memiliki prognosis yang buruk. Kematian janin biasanya terjadi segera setelah diagnosis. Jika disertai dengan hidrops fetalis, tingkat kematiannya mendekati 100%.¹³ Kematian janin telah dihubungkan dengan hipoksemia janin kronik sekunder yang disebabkan oleh kompresi struktur thorak oleh edema yang luas. Resiko terjadinya kistik higroma berulang yang berhubungan dengan abnormalitas kromosom adalah sekitar 1%.

Pada pasien ini, kehamilan diterminasi dengan persetujuan dari keluarga setelah dijelaskan mengenai kondisi dan keluaran yang buruk dari kehamilan ini. Kehamilan diterminasi secara perabdominal dengan pertimbangan ukuran anak yang diperkirakan tidak sesuai dengan ukuran panggul ibu. Lahir bayi perempuan, berat badan 3710 gr, panjang badan 45 cm, dan Apgar Skor 1/1. Pemeriksaan janin menunjukkan struktur kistik dibagian belakang leher dengan hidrops fetalis.

Setelah dilakukan 15 menit perawatan, bayi meninggal dunia, penyebab kematian diduga akibat gangguan pernapasan akibat kompresi struktur thorak oleh edema yang luas.

Kesimpulan

Janin dengan kistik higroma memiliki risiko tinggi untuk luaran yang buruk. Oleh karena itu, terminasi perlu dipertimbangkan saat diagnosis ditegakkan. Laporan kasus ini juga menunjukkan pentingnya evaluasi genetik untuk dapat menegakan atau menyingkirkan aneuploid pada kasus higroma kistik dan hidrops fetalis.

Daftar Pustaka

1. Abrams ME, Meredith KS, Kinnard P, Clark RH. Hydrops fetalis: a retrospective review of cases reported to a large national database and identification of risk factors associated with death. *Pediatrics*. 2007;120(1):84-9.
2. R. Has. Non-immune hydrops fetalis in the first trimester: a review of 30 cases. *Clin Exp Obstet Gynecol*. 2001;28(3):187-90.
3. Randenberg AL. Non immune hydrops fetalis part II: does etiology influence mortality?. *Neonatal New*. 2010;29(6):367-80.
4. Bijma HH. Ultrasound diagnosis of fetal anomalies: an analysis of perinatal management of 318 consecutive pregnancies in a multidisciplinary setting. *Prenat Diagn*. 2004;24(11):890-5.
5. Smith DW, Patau K, Therman E, Inhorn SL. A new autosomal trisomy syndrome: multiple congenital anomalies caused by an extra chromosome. *J Pediatr*. 2006;57:338-45.
6. Amelia LS, Melissa S. Mancuso, Joseph RB. Foetal tumors. Cambridge University Press. 2012: 387.
7. Cunningham F, Leveno K, Bloom S. Cystic hygroma. *William's Obstetrics 23rd ed*. New York: McGraw Hill Professional. 2009; 356-357.
8. Cohen MM, Schwartz S, Schwartz MF. Antenatal diagnosis of cystic hygroma. *Obstet Gynaecol Surv*. 2009 June; 44(6):481-90.
9. Papp C, Beke A, Mezei G. Prenatal diagnosis of Turner syndrome: report on 69 cases. *J Ultrasound Med*. 2006 Jun;25(6):711-7; quiz 718-20.
10. Hsieh YY, Lee CC, Chang CC. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with cystic hygroma in the first trimester. *J Clin Ultrasound*. 2008;26(8):409-12.
11. Entezami M, Albig M, Knoll U. Chromosomal disorders. *Ultrasound Diagnosis of Fetal Anomalies*. New York: Thieme. 2003; 178-231.
12. Sasaki Y, Chiba Y. Successful intrauterine treatment of cystic hygroma colli using OK-432. A case report. *Fetal Diagn Ther*. 2003 Nov-Dec;18(6):391-6.
13. Tanriverdi HA, Hendrik HJ, Ertan AK, Axt R, Schmidt W. Hygroma colli cysticum: prenatal diagnosis and prognosis. *Am J Perinatol*. 2011;18:415-20.

