

Sindrom Turner

Tigor P. Simanjuntak
Bagian Obstetri-Ginekologi FK.UKI

Abstrak

Sindrom Turner adalah kelainan kongenital yang terjadi karena masalah kromosom, yaitu hilangnya sebagian atau keseluruhan kromosom X (45, XO). Etiologi pasti belum diketahui. Insidensinya berkisar antara 2,5-5,5 per 10.000 kelahiran hidup bayi perempuan. Diagnosis sindrom Turner dapat ditegakkan sejak intra uterin maupun pasca lahir. Diagnosis intra uterin dapat ditegakkan dengan USG, amniosintesis dan pemeriksaan kadar alfa-feto protein. Diagnosis pasca lahir dengan melihat karakteristik fisik dan pemeriksaan kromosom bayi. Tulisan ini melaporkan dua kasus sindrom Turner yang terdiagnosis saat antenatal di poliklinik spesialis Obstetri dan Ginekologi RSU. FK. UKI Jakarta.

Kata Kunci: kromosom x, USG, amniosentesis, alfa-feto protein.

Turner syndrome

Abstract

Turner syndrome is a congenital disorder, due to partial or total loss of X chromosome (45, XO). The definitive etiology is unknown. The incidence is 2.5- 5.5 per 10.000 female live birth. Diagnosis could be established since intrauterine period to birth. The intrauterine diagnosis could be established by applying USG, amniocentesis, and by measuring the alpha feto protein level.¹⁻⁴ At birth, diagnosis could be established by physical characteristic examination and chromosome analysis. This paper reports two cases of Turner syndrome diagnosed antenatally at the Obstetric and Gynecology's clinic , FK. UKI Hospital, Jakarta.

Kay words: chromosome x, USG, amniocentesis, alpha-feto protein

Pendahuluan

Sindrom Turner (ST) disebut juga monosomi X atau Ulrich - Turner adalah sekumpulan kelainan kongenital akibat hilangnya sebagian atau keseluruhan kromosom X, dan diperkenalkan oleh Turner pada tahun 1938. Insidensinya 2,5-5,5 per 10.000 kelahiran hidup bayi perempuan. Insidensi di Jepang 7-21 per 10.000 kelahiran hidup bayi perempuan. Sesungguhnya angka kejadiannya jauh lebih tinggi, karena ST merupakan salah satu dari empat penyebab abortus spontan yang disebabkan oleh anomali kromosom yang secara klinis belum sempat terdiagnosis. Kromosom X yang tidak lengkap (45, XO), pada umumnya terjadi secara sporadik, dan sekitar 8-16% dari semua kasus tersebut adalah mosaik. Usia orang tua tidak ada hubungannya dengan kejadian ST.¹⁻⁵

Diagnosis prenatal dapat ditegakkan dari temuan ultrasonografi (USG), amniosentesis untuk pemeriksaan kadar β HCG, sitogenetik, dan pemeriksaan serum β HCG ibu. Diagnostik pascanatal dapat ditegakkan dari karakteristik fisik dan pemeriksaan kariotip.^{1,3,4}

Kistik higroma merupakan karakteristik utama saat diagnostik prenatal. Massa kistik yang luas di daerah leher belakang merupakan karakteristik yang lebih umum, yang terjadi karena sirkulasi limfatik yang berhubungan. Karakteristik lain adalah limfadenoma di tangan dan kaki, udem anasarka, hidropsfetalis, vertebra servikal yang pendek, *intra uterine growth restriction* (IUGR), leher yang pendek, telinga yang menyolok, ginjal ekor kuda, kelainan jantung (koarktasio aorta, katup bikuspid aorta), displasia tulang, fisik yang

pendek, disgenesis ovarium, retardasi mental, amenorea dan infertilitas.^{3,4,6-10}

Penatalaksanaan pasien dengan ST membutuhkan kerjasama beberapa cabang ilmu kedokteran, sejak pasien terdiagnosis saat kehamilan, pasca salin, tumbuh kembang anak sampai perkembangan psikologisnya.^{1,4}

Laporan Kasus

Kasus I

Seorang ibu usia 43 tahun datang ke poliklinik spesialis kebidanan RSUD FK UKI untuk kontrol kehamilannya yang keempat. Berdasarkan hari pertama haid terakhir (HPHT) usia kehamilannya 12-13 minggu. Ibu bukan peserta KB, dan kehamilan ini tidak diinginkan/direncanakan. Selama kehamilan ibu tidak merasakan adanya kelainan. Pada persalinan sebelumnya ibu melahirkan secara spontan pervaginam, dan ditolong oleh bidan. Dari tiga persalinan sebelumnya tidak ditemukan kelainan kongenital minor maupun mayor, dan tumbuh kembang ketiga anaknya baik. Riwayat minum obat-obatan atau jamu selama kehamilan ini tidak ada, penyakit penyerta juga tidak ada.

Pada pemeriksaan fisik ibu tampak sehat, berat badan 55 kg, tanda vital, dan status generalis dalam batas normal. Pada pemeriksaan obstetri ditemukan linea nigra positif (+), striae gravidarum positif (+), tinggi fundus uteri dua jari di atas simfisis pubis. Pada pemeriksaan darah tepi, fungsi hati, fungsi ginjal dan gula darah sewaktu dalam batas normal.

Pemeriksaan USG kebidanan di RSUD FK-UKI, tampak janin tunggal, hidup, intra

uterin, sesuai usia kehamilan 12-13 minggu, nuchal translusensi berat serta edema pada kulit kepala, punggung sampai bokong. Selanjutnya untuk mendapatkan pendapat ke-2 (*second opinion*) pasien di sarankan melakukan USG di bagian Fetomaternal RSCM. Berdasarkan pemeriksaan USG tersebut disimpulkan janin tunggal hidup, dengan diameter biparietal (DBP) 23 mm, femur length (FL) 9 mm, sesuai kehamilan 12-13 minggu. Pada janin tampak kelainan kongenital mayor dengan edema anasarka dan massa kistik di leher berasal dari higroma koli, karena penilaian dari USG fetomaternal hamil 12–13 minggu dengan gambaran janin hidrops. Disimpulkan pendapat ke-2 sesuai dengan kelainan kromosom suspek sindrom Turner (45X0), dengan prognosis untuk janin *dubia ad malam* dan disarankan tindakan kariotipisasi.

Setelah diberikan penjelasan mengenai kelainan yang dialami oleh janin, serta masalah tumbuh kembang yang akan dialami (*inform concent*), keluarga memutuskan untuk dilakukan tindakan pengakhiran kehamilan.

Kasus II

Seorang ibu usia 38 tahun datang ke Poliklinik Spesialis Kebidanan RSUD FK UKI, untuk pemeriksaan kehamilan. Dari HPHT diketahui umur kehamilannya 20 minggu. Riwayat kehamilan sebelumnya anak pertama lahir pervaginam spontan dan tidak ada kelainan kongenital. Riwayat tumbuh kembang anak pertama baik. Riwayat minum obat-obatan atau jamu tidak ada dan riwayat penyakit penyerta tidak ada.

Pada pemeriksaan fisik ibu, didapatkan tampak sehat, berat badan 61 kg, tanda vital dalam batas normal, dan status generalis dalam batas normal. Pada pemeriksaan darah tepi ibu ditemukan, kadar hemoglobin 10,9g/dl, leukosit 7000/ul.

Pada pemeriksaan USG kebidanan di RSUD FK- UKI, didapatkan janin tunggal hidup, intra uterin, tampak massa kistik di leher dan punggung janin (higroma koli), hidrotoraks, dan asites di rongga abdomen pelvis. Kesan yang didapat pada pemeriksaan tersebut adalah gravida 17-18 minggu, janin tunggal, hidup, intra uterin, dengan janin hidrops sehingga disimpulkan sebagai suspek sindrom Turner. Pasien kemudian dianjurkan untuk melakukan pemeriksaan USG di Fetomaternal RSCM. Dari hasil pemeriksaan USG Fetomaternal RSCM didapatkan janin tunggal hidup, dengan DBP 39 mm, femur 21 mm, humerus 20 mm, sesuai kehamilan 17-18 minggu, dan pada janin tampak kelainan kongenital mayor dengan massa kistik multiokuler yang mengelilingi bagian leher janin, ke bawah sampai di atas sakrum. Selain itu juga ditemukan hidrotoraks dan edema anasarka, volume cairan ketuban berkurang, sehingga disimpulkan hal yang sama yakni kelainan Kelainan kromosom suspek sindrom Turner (45X0), prognosis untuk janin *dubia ad malam*.

Dilakukan penjelasan mengenai masalah yang terjadi pada janin, dan kelainan tumbuh kembang yang akan dialami selanjutnya dan kelainan kongenital yang telah terjadi. Dari pihak keluarga kemudian memutuskan untuk dilakukan tindakan pengakhiran kehamilan.

Diskusi

Berdasarkan gambaran USG kasus satu dan dua ditemukan janin hidrops dengan higroma koli, hidrotoraks dan edema anasarka. Hal itu merupakan dasar diagnostik sindroma Turner. Gambaran massa kistik di regio leher dan kepala dapat terjadi juga pada sefalokel dan meningokel yang merupakan diagnosis banding. Kelainan berupa kistik higroma dengan edema sub kutis, hidrotoraks, dan asites merupakan karakteristik ST. Gambaran kistik higroma juga dapat terjadi pada sindrom Robert dan kelainan autosomal resesif lainnya. Pada kasus ini mula-mula dicurigai sebagai sindrom Down, karena gambaran adanya cairan di subkutis posterior leher (translusensi) yang merupakan karakteristik diagnostik ultrasonografi pada sindrom Down.^{1,3,4,8,10}

Gambaran ultrasonografi yang mirip pada beberapa kelainan kromosom dapat diselesaikan dengan bantuan pemeriksaan penunjang lainnya, seperti pemeriksaan kadar alfafeto protein janin maupun ibu. Kadar enzim itu cukup sensitif tetapi tidak spesifik, karena kadarnya juga meninggi baik pada sindrom Turner maupun sindrom Down. Pemeriksaan sitogenetik cairan amnion dengan amniosintesis atau serum janin dengan kordosintesis merupakan diagnostik yang akurat. Pemeriksaan itu merupakan modalitas yang dianjurkan, tetapi tindakan tersebut merupakan tindakan sub spesialisik yang mahal. Pada kedua kasus ini tidak dilakukan tindakan tersebut karena pasien tidak setuju dengan alasan biayanya mahal.^{1,3,4}

Umur pasien kasus pertama 43 tahun, dan kasus kedua 38 tahun. Pada kasus sindrom Turner, faktor usia tidak

berhubungan dengan usia. Hal itu sangat berbeda dengan kejadian kelainan kromosom lainnya seperti sindrom Down yang insidensinya akan meningkat sejalan dengan bertambahnya usia.

Kematian janin intrauterin pada janin ST sangat tinggi, khususnya yang disertai hidrops fetalis. Beberapa peneliti melaporkan bahwa, prognosis berhubungan dengan derajat anomali yang terjadi.^{3,4} Kelainan dengan kromosom mosaik mempunyai prognosis yang lebih baik. Salah satu tindakan yang dapat dilakukan adalah terminasi kehamilan dapat ditawarkan sebelum janin viabel. Setelah viabel perawatan antenatal tidak diubah, tetap sama dengan perawatan biasa. Pada kasus ini, setelah dijelaskan tentang kelainan janin, kemungkinan yang akan terjadi, maka keluarga memutuskan untuk pengakhiran kehamilan. Pada saat janin lahir, tidak ada tanda-tanda kehidupan/*fetal death* dengan penampilan fisik seperti gambaran yang ditemukan saat pranatal diagnostik. Pasien pulang, dan kondisi ibu baik. Pada kasus kedua saat ini (Januari 2010) sudah hamil 37 minggu, dari hasil pemeriksaan antenatal dan pemantauan dengan USG kondisi janin dalam batas normal.

Kesimpulan

Sindrom Turner merupakan kelainan kongenital akibat kelainan kromosom X (45,XO). Diagnosis dapat ditegakkan saat pranatal dengan ultrasonografi, pemeriksaan kadar alfafeto protein amnion atau ibu. Diagnosis pasti adalah pemeriksaan kromosom janin baik antenatal maupun pasca natal. Pada kasus ini dasar diagnostik hanya berdasarkan

USG, namun fisik janin pasca salin sesuai dengan gambaran pranatal diagnostik. Tindakan terminasi kehamilan sebelum viabel dimungkinkan jika prognosinya buruk dan keluarga setuju (*inform consent*). Faktor usia tidak berhubungan dengan insidensi sindrom Turner.

Daftar Pustaka

1. Farndon PA, Kilby. Genetic, risk and genetic counseling. In: High risk pregnancy management option. 2nd eds. United Kingdom: WB Saunders; 2001. p.28
2. Cunningham FG, Gant NF, Leveno KJ, Gilstrap LC, Hauth JC, Wenstrom KD. Genetic. William Obstetrics 21st eds. USA: McGraw-Hill; 2001. p. 946
3. Leicher G, Gall, Sibai, Elkayam, Galbraith, Sarto. Principles and practice of medical therapy in pregnancy. Second eds. California: Apleton and Lange; 1992
4. DeCherney AH, Nathan L. Current obstetric and gynecologic diagnosis and treatment. 9th eds. New York: McGraw-hill; 2003
5. Schoenwolf GC, Bleyl SB, Brauer PR, Francis-west PH. Larsen'S human embryology. Philadelphia: Churchill Livingstone; 2009
6. Fredouille C, Morice JED. Fetal heart ultrasound. Edinburgh: Churchill Livingstong; 2007.
7. Benacerraf B. Ultrasound of fetal syndromes 2nd eds. Philadelphia: Churchill Livingstone; 2008
8. Fleischer A, Manning FA, Jeanty P, Romero R. Sonography in obstetrics and gynecology 6th eds. New York: McGraw; 2001
9. Schmidt W, Kurjak A. Color doppler sonography in gynecology and Obstetrics. New York: Thieme; 2005
10. Entezami M, Albig M, Wiens AG, Becker R. Ultrasound diagnosis of fetal anomalis. New York: Thieme; 2004