



Sindrom *Prune Belly* pada Anak

Husein Albar

Bagian Ilmu Kesehatan Anak Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin/RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo
Makassar, Indonesia

ABSTRAK

SPB adalah suatu sindrom anomali kongenital yang ditandai dengan trias utama meliputi defisit otot abdomen yang menyebabkan kulit abdomen berkerut-kerut seperti buah *prune*, kriptorkismus bilateral, dan anomali perkembangan saluran kemih. Sindrom ini bersifat sporadik terutama pada anak laki-laki. Etiopatofisiologi SPB masih belum diketahui pasti tapi diduga akibat defek primer perkembangan mesoderm. Diagnosis SPB dapat ditegakkan intrauterin sebelum bayi lahir melalui USG janin antenatal dan diagnosis sesudah bayi lahir bila ditemukan gejala trias klinik khas meliputi kulit abdomen berkerut-kerut seperti buah *prune*, kriptorkismus bilateral, dan distensi kandung kemih. Hasil pencitraan dapat menentukan defek yang ada.

Tatalaksana SPB meliputi pengobatan suportif dan intervensi bedah. Prognosis SPB tergantung pada derajat displasia paru, ginjal, sumbatan saluran kemih, dan beratnya ISK.

PENDAHULUAN

Sindrom *prune belly* (SPB) adalah suatu sindrom anomali kongenital yang ditandai oleh gejala trias utama meliputi defisit otot abdomen yang menyebabkan kulit abdomen berkerut-kerut seperti buah *prune*, kriptorkismus bilateral, dan anomali perkembangan saluran kemih.¹⁻⁵ Frölich (1939) merupakan orang pertama yang melaporkan SPB tetapi Parker (1985) yang pertama kali menjelaskan gejala trias SPB, sedangkan istilah SPB diberikan oleh William Osler (1901), yang selanjutnya diterima secara luas untuk penderita dengan gejala trias. SPB disebut juga sindrom Eagle-Barrett, sindrom triad,¹⁻⁵ sindrom defisit otot abdomen, dan sindrom displasia mesenkim.^{6,7}

Dahulu diduga bahwa defek dinding abdomen pada SPB karena tekanan tinggi akibat distensi kandung kemih (KK) yang disebabkan oleh sumbatan intrauterin muara keluar KK, tapi sekarang SPB dianggap sebagai penyakit multisistem kompleks karena defek primer dalam perkembangan mesoderm^{1,5,6,7} Walaupun gejala trias dapat bervariasi^{7,8,9} diagnosis SPB mudah ditegakkan pada masa neonatus bila ditemukan gejala trias klasik. Namun demikian, beberapa pasien lolos dari diagnosis sampai menjelang usia dewasa. Dengan peningkatan penggunaan USG janin intrauterin, diagnosis dini pranatal dapat ditegakkan sehingga intervensi SPB dapat dilakukan lebih dini.^{7,10}

Kelainan saluran kemih meliputi KK, ureter, dan ginjal mengakibatkan anak dengan SPB tidak mampu mengosongkan KK secara maksimal sehingga terjadi distensi KK dengan akibat ISK rekuren yang potensial menyebabkan gagal ginjal kronik (GGK).

Oleh karena itu, bila diagnosis ditegakkan lebih dini, intervensi dapat segera dilakukan untuk mencegah ISK rekuren dan GGK di kemudian hari.^{3,5,7,8}

Tulisan ini mengulas beberapa aspek SPB pada anak.

INSIDENS

Insidens SPB dilaporkan 1 dari 30.000 - 50.000 bayi lahir hidup^{5,8,11} atau sekitar 0.2-0.3 per 10,000 kelahiran hidup.⁴ Kebanyakan kasus SPB bersifat sporadik.⁸ Anak laki-laki lebih sering (95%-97%)^{5,6,11} daripada anak perempuan (5%)⁸ karena morfogenesis uretra laki-laki lebih kompleks sehingga relatif mudah terjadi anomali sumbatan di berbagai tingkat saluran kemih. Anak perempuan dengan SPB umumnya tidak menunjukkan kelainan uretra atau gejala trias lengkap.¹⁰ Sekitar 4% kasus SPB ditemukan pada anak kembar.¹

ETIOPATOFISIOLOGI

Etiopatofisiologi SPB belum diketahui pasti. Beberapa teori antara lain anomali sumbatan primer saluran kemih, defek perkembangan mesoderm dinding abdomen, infeksi virus intrauterin, atau faktor genetik karena beberapa kasus dilaporkan pada beberapa anak bersaudara dan anak kembar.³⁻⁶ SPB dihubungkan dengan defek genetik trisomi 18 dan 217 walaupun dasar genetik belum dapat dibuktikan.⁴ Teori yang disepakati umum yaitu teori henti perkembangan mesoderm^{5,8,9,10} yang menyebabkan defek saluran genitourinaria, testis, dan dinding abdomen^{1,5} serta sumbatan keluaran urin dari KK5. Henti perkembangan mesoderm dapat terjadi pada defek janin dengan masa gestasi antara minggu 6 dan 10.



Teori henti perkembangan mesoderm disokong oleh hasil histologik dinding abdomen, saluran kemih, dan sistim genital lelaki, yaitu limpahan jaringan fibrous, kolagen dan jaringan ikat menggantikan otot polos saluran kemih, yang menerangkan adanya gangguan diferensiasi mesoderm di daerah sumbatan.¹

Kelainan ginjal dan saluran kemih, yang merupakan penentu utama hidup anak dengan SPB, terdiri dari displasia saluran kemih, hidronefrosis dan infeksi.⁵ Delapan puluh satu persen kasus SPB menunjukkan megaureter panjang, dilatasi dan berkelok-kelok dan 75% disertai refluks vesikoureter;³ kadang-kadang dijumpai katup uretra posterior.¹ Otot polos ureter digantikan oleh jaringan ikat sehingga ureter memanjang, berdilatasi hebat dan berkelok-kelok dan terjadi stenosis ureter akibat kinking sedangkan dilatasi uretra dapat disebabkan oleh hipoplasia prostat.⁵ Uretra merupakan pipa drainase urin dari KK ke luar tubuh sehingga bila terjadi sumbatan uretra dalam perkembangan janin intrauterin maka urin akan mengalir kembali ke dalam KK dan menyebabkan distensi³ dengan penebalan dinding KK tanpa trabekulasi.⁵ Kelainan paru dapat ditemukan dari ringan sampai berat yaitu hipoplasia paru sekunder akibat oligohidramnion.¹

PATOLOGI

Hasil pemeriksaan histopatologi menunjukkan aplasia otot dinding abdomen, displasia kistik ginjal, ureter dan KK tidak mengandung otot polos tapi jaringan ikat disertai plexus saraf yang sedikit dan degenerasi serat Schwann tidak bermielin.^{1,12}

MANIFESTASI KLINIK

Gejala klinik SPB bervariasi dari ringan sampai berat dan berbeda-beda pada setiap anak. Presentasi klinik SPB terdiri dari trias klasik yaitu defisit otot abdomen (**gb.1**), kriptorkismus bilateral pada bayi laki-laki, dan anomali saluran kemih berat atau displasi saluran kemih.^{5,12} Derajat kekenduran dinding abdomen bervariasi, kadang-kadang tidak tampak kulit perut berkerut-kerut seperti buah prune tapi perut buncit seperti pot dengan permukaan licin.⁵ Penderita SPB mengalami kesulitan batuk, kesulitan berkemih, dan konstipasi karena defisit otot dinding abdomen sehingga anak tidak mampu melakukan manuver Valsalva.^{1,5}

Gejala lain yang menyertai SPB (65-73%)⁵ antara lain malformasi muskuloskeletal (20-60%) meliputi skoliosis¹, dislokasi pinggang kongenital,^{1,9,12} club foot, talipes (40%),^{9,12} defek jantung kongenital (30%)¹² misalnya defek septum jantung dan PDA (10%),^{1,4} defek paru (hipoplasia paru), gangguan perkembangan anak,⁵ dan defek saluran cerna seperti malrotasi usus, volvulus, anus imperforata, dan atresia ani (30-40%).^{1,4,12}

Pada pemeriksaan fisik tampak defisit tonus otot abdomen dan kulit abdomen berkerut-kerut serupa buah *prune*, mungkin teraba

massa abdomen suprapubik karena distensi KK, mungkin teraba organ saluran kemih, mungkin terlihat gerakan peristaltik seperti gerakan cacing "*worm-like movements*"³ ketika makanan didorong ke bagian distal, dan kedua testis tidak ada di dalam skrotum anak laki-laki. Testis yang terhenti mengandung sel germinal atipik, jumlah kurang, dan potensial menjadi tumor maligna di kemudian hari. Fungsi seksual laki-laki dengan SPB tampaknya baik karena kebanyakan bisa ereksi, orgasme, dan fertil jika sampai usia dewasa.⁵ Anak dengan SPB sukar duduk tegak karena defisit otot abdomen dan sering disertai gejala dan tanda ISK rekuren.^{3,5} Adakalanya tampak urachus persisten terutama pada penderita SPB dengan sumbatan uretra, yang memungkinkan penderita bertahan hidup. Kematian dini biasanya terjadi pada penderita dengan sumbatan uretra tanpa urachus persisten. Herniasi KK agak prevalen pada penderita SPB akibat distensi berlebihan KK. Pernah dilaporkan polidaktili, pectus excavatum, flared iliac wings, torsi limpa, agenesis anorektal, omfalokel, dan gastroskisis pada SPB.¹



Gb 1. Perut buncit dan kulit perut mirip buah *prune*

SPB pada janin menunjukkan oligohidramnion, hipoplasia paru,^{2,4} dan asites karena defek dinding abdomen dan saluran kemih. Asites dapat transien bila urin diabsorpsi sebelum bayi lahir.¹ Pada bayi lahir tampak tanda mencolok yaitu dinding abdomen seperti kulit buah *prune*, tebal, dan lunak. Kadang-kadang urachus persisten untuk drainase urin melalui umbilikus dan bayi sering sulit memulai miksi melalui uretra.⁵

Berdasarkan berat penyakit, SPB digolongkan atas 3 kelompok.^{5,10}
Kelompok 1: Bayi-bayi SPB dengan presentasi klinik paling berat dan meliputi varian letal,⁵ dengan gejala eksternal khas wajah Potter¹⁰, hipoplasi paru akibat oligohidramnion atau pneumotoraks, dilatasi saluran kemih, displasi ginjal, dan gagal ginjal berat.^{5,10} Kelompok ini hanya pada bayi laki-laki, lahir mati (33%)¹⁰ (**gb.2**) atau meninggal minggu pertama sesudah lahir^{5,10} karena gagal paru dan ginjal.⁵ Adakalanya tampak urachus persisten dan *club foot*.

Kelompok 2: Bayi-bayi SPB dengan dilatasi saluran kemih, displasi ginjal, hipoplasi paru, gagal ginjal ringan sampai sedang^{5,10} tanpa wajah Potter.¹⁰ Meskipun dapat hidup selama masa neonatus tapi potensial mengalami urosepsis atau azotemia bila tidak diberi perawatan adekuat.¹⁰

Kelompok 3: Bayi-bayi SPB dengan gejala dilatasi saluran kemih ringan dan parenkim ginjal serta fungsi ginjal normal.¹⁰ Bayi kelompok 3 umumnya tidak menunjukkan masalah klinik karena KU baik dan fungsi ginjal stabil meskipun disertai megakista, megaureter, dan megahidronefrosis. Prognosis bayi-bayi SPB kelompok 2 dan 3 cukup baik dengan perawatan yang sesuai.⁵

PEMERIKSAAN LABORATORIUM:

Pemeriksaan darah untuk menentukan fungsi ginjal dan urinalisis untuk menentukan infeksi saluran kemih.²

PENCITRAAN

Pencitraan untuk diagnosis SPB meliputi USG, Ro toraks, pieloografi intravena (PIV), *voiding cystourethrography* (VCU), dan sintigrafi.^{1,2,8,10} USG ginjal merupakan prosedur awal noninvasif untuk melacak anomali saluran kemih, diikuti oleh PIV dan VCU untuk melacak adanya sumbatan saluran kemih dan refluks vesikoureter¹⁰ sedangkan Ro toraks untuk menentukan adanya kelainan paru atau jantung.^{8,10} Sintigrafi ginjal untuk menentukan fungsi ginjal.¹⁰

Hasil pencitraan saluran kemih bervariasi antara lain agenesis atau hipoplasia ginjal,^{8,10} dilatasi ureter, distensi KK, dan kelainan uretra seperti dilatasi uretra posterior, divertikula uretra, stenosis-atresia uretra, megauretra, dan urachus persisten.¹² USG janin berguna untuk mengetahui defek ginjal dan saluran kemih janin intrauterin.¹⁴ USG antenatal dapat mendeteksi anomali ginjal dan saluran kemih pada janin dengan masa gestasi 20 minggu.^{8,10,12,14} tapi diagnosis biasanya dapat ditegakkan pada janin dengan masa gestasi 30 minggu.¹⁰ Bila hasil USG menunjukkan dilatasi KK dan atau ureter janin, distensi abdomen, dan oligohidramnion baik berdiri sendiri ataupun kombinasi harus dicurigai SPB.⁴

DIAGNOSIS

Pada umumnya semua bayi dengan SPB dapat didiagnosis antenatal; sejumlah kecil bayi yang tidak terdeteksi antenatal, biasanya didiagnosis saat lahir atau pada masa anak karena gejala trias khas disertai ISK rekuren dan insufisiensi ginjal.⁵

Diagnosis antenatal

Diagnosis SPB antenatal dapat ditegakkan pada janin dengan masa gestasi 30 minggu.^{7,8,10,12,14}

Diagnosis pascanatal

Diagnosis SPB pada bayi baru lahir dapat ditegakkan berdasarkan gejala trias klasik khas meliputi kulit abdomen berkerut-kerut seperti buah prune, kriptorkismus bilateral pada bayi laki-laki, dan anomali saluran kemih misalnya distensi KK. Hasil pencitraan dapat menentukan anomali saluran kemih^{7,8,12} dan organ lain, sedangkan pemeriksaan darah, urinalisis, serta biakan urin serial dapat melacak fungsi ginjal dan ISK.¹⁰

Sindrom pseudo-prune belly

Diagnosis sindrom pseudo-prune belly ditegakkan pada anak perempuan dengan defisit otot abdomen dan defek KK serta saluran kemih bagian atas tanpa disertai defek uretra.^{7,10} atau pada anak laki-laki dengan 2 dari 3 gejala trias SPB.⁷

TATALAKSANA

Pengobatan SPB bergantung pada beratnya gejala. Bila SPB ringan, pemberian antibiotik profilaksis atau terapeutik dapat mencegah atau mengobati ISK. Vesikostomi merupakan cara efektif pengalihan temporer untuk membantu pengosongan KK dengan cara pembuatan muara kecil di KK melalui abdomen, namun lebih disukai cara Passerini yaitu dilatasi uretra progresif.¹ Beberapa bayi SPB potensial mengalami gagal ginjal progresif sehingga perlu dilakukan rekonstruksi bedah dinding abdomen dan saluran kemih; anak laki-laki mungkin memerlukan orkidopeksi untuk menurunkan testis ke skrotum.³

Waktu definitif untuk koreksi bedah masih kontroversial, sebagian menganjurkan terapi konservatif, lainnya mengusulkan intervensi bedah agresif pada bayi laki-laki dengan SPB saat berumur 10 hari, karena gejala SPB bervariasi dari lahir mati, hidup dengan kelainan paru dan urogenital ringan sampai berat. Oleh karena itu, putusan intervensi bedah agresif sebaiknya didasarkan pada presentasi klinis dan tidak pada hasil pencitraan.¹

Tatalaksana kriptorkismus masih kontroversial baik mengenai saat yang tepat untuk orkidopeksi dan tipe orkidopeksi yang dilakukan.¹ Demikian pula tatalaksana kelainan dinding abdomen dan saluran kemih, sebagian menganjurkan pendekatan pasif rekonstruksi



dinding abdomen dan saluran kemih dan koreksi bedah kalau diperlukan sedangkan lainnya menganjurkan segera rekonstruksi bedah. Anjuran pengobatan konservatif suportif bila SPB dengan sumbatan saluran kemih ringan atau tanpa sumbatan sehingga tidak perlu intervensi bedah.¹ Laporan menunjukkan bahwa 40% striktur ureter terjadi kembali di bagian distal reimplantasi ureter sehingga perlu reimplantasi ulang.¹ Bila hasil USG janin menunjukkan gambaran sumbatan saluran kemih distal, maka perlu dekompresi intrauterin dan diversifikasi urin untuk memperbaiki perkembangan paru dan ginjal sehingga dapat menunjang bayi lahir hidup.¹

Acuan praktis

Tatalaksana SPB sebaiknya dilakukan berdasarkan pada 3 kelompok klinik penderita:

Kelompok 1: hanya memerlukan pengobatan paliatif; intervensi bedah bukan pilihan utama.

Kelompok 2: ada 2 opsi pengobatan yaitu :

1. Pengobatan suportif meliputi pelacakan, pencegahan dan pengobatan ISK dan pelacakan fungsi ginjal serial ; dialisis jika gagal ginjal tahap akhir sambil menunggu transplantasi ginjal. ^{7,8,10,11}
2. Intervensi bedah. Bila ada urachus persisten tidak dilakukan vesikostomi karena urachus persisten dianggap sebagai vesikostomi alamiah. Ada yang menganjurkan perbaikan komplisit saluran kemih meliputi reduksi masif ukuran sistim koligen, ureter, dan KK untuk mengurangi kapasitas saluran kemih, mengurangi stasis urin, dan memperbaiki drainase urin.⁵ Bedah korektif dapat dilakukan dengan cara:^{7,8,10,11}
 - Drainase temporer aliran urin seperti vesikostomi atau pielostomi perkutan
 - Bedahrekonstruksi: uretrotomi transuretral dan reimplantasi ureter kedalam KK
 - Sitoplasti untuk mengurangi ukuran KK dan rekonstruksi dinding abdomen.
 - Orkidoplasti bilateral dalam tahun pertama untuk koreksi kriptorkismus
 - Dialisis dan transplantasi ginjal bila gagal ginjal tahap akhir

Kelompok 3: Hanya memerlukan pengobatan suportif untuk mencegah dan mengobati ISK serta memantau fungsi ginjal; intervensi bedah umumnya tidak diperlukan.

KOMPLIKASI

ISK dan GGK merupakan komplikasi SPB yang paling sering.

PENCEGAHAN

Bila sumbatan saluran kemih dapat diketahui antenatal maka mungkin dapat dilakukan pencegahan bayi SPB lahir mati melalui pembedahan antenatal.²



PROGNOSIS

Umumnya bergantung pada derajat defek paru, ginjal, sumbatan saluran kemih, dan beratnya ISK.² Dilaporkan sekitar 20% bayi SPB lahir mati atau mati selama masa neonatus, 50% mati dalam 2 tahun pertama kehidupan, dan 25-30% bayi yang hidup akan mengalami gagal ginjal.⁵ 70% bayi SPB lahir mati (Waldbaum dan Marshall).¹

KEPUSTAKAAN

1. Franco I. Prune Belly syndrome. eMedicine, Available from: <http://www.emedicine.com/med/topic3055/htm.doc>.2001
2. Krauss C. Prune Belly Syndrome. Available from: http://www.MedlinePlus/Medical Encyclopedia/prune_belly_syndrome/htm.doc.2003.
3. What is prune belly syndrome? Available from: [http://www.Prune_belly_syndrome-Lucile Packard Children's Hospital/htm.doc](http://www.Prune_belly_syndrome-Lucile_Packard_Children's_Hospital/htm.doc).2004.
4. Keith A et al. Prune belly syndrome. Available from:<http://www.aqua.thefetus.net/Htm.doc>.2004.
5. Postlethwaite RJ, Dickson A. Prune belly syndrome: Common urological problems In: Webbs G, Postlethwaite R. eds. Clinical paediatric nephrology; 3th ed. 2003; 237-39.
6. James JA. Renal disease in childhood; 2nd ed. Saint Louis: The CV Mosby Co, 1972; 107-9.
7. Groothuis JR, Paisley JW (eds.). Current pediatric diagnosis and treatment; 11th ed.1996; 739.
8. Becker N, Avner ED. Congenital nephropathies and uropathies. *Pediatr Clin North Amer* 1995; 42: 1319 – 34.
9. Williams DI. Prune belly syndrome. In: Williams DI, Johnston JH, eds. *Paediatric Urology*; 2nd ed. London: Butterworth Scientific, 1982: 289-97
10. Woodard JR. Prune belly syndrome. In: Kelalis PP, King LR, Belman AB, eds. *Clinical PediatricUrology*; 2nd ed. Philadelphia: WB Saunders Co, 1985: 805-22.
11. Gonzalez R. Urologic disorders in infants and children. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB eds. *Nelson Textbook of Pediatric*; 16th ed. Philadelphia: WB Saunders Co, 2000: 1539-40.
12. D'Alessandro MP. Prune-Belly Syndrome (Eagle-Barrett Syndrome) Available from: [http://www.vitruvial_Children's_Hospital/Paediapaedia_prune_belly_syndrome/\(Eagle_Barrett_syndrome\)/index.html](http://www.vitruvial_Children's_Hospital/Paediapaedia_prune_belly_syndrome/(Eagle_Barrett_syndrome)/index.html).2004
13. Cohen B. Sindrom Prune Belly. Available from: <http://www.dermatlas.med.jhmi.edu/dem/result.cfm?Diagnosis=232/Html>.2004
14. Snow BW, Duckett JW. The prune belly syndrome. In: Retik AB, Cukier J, eds. *Pediatric urology*; 14th ed. Baltimore: William & Wilkins Co, 1987; 253-68.
15. Waterhouse K. Pediatric urology. In: Rubin MI, Barrat TM, eds. *Pediatric nephrology*. Baltimore: William & Wilkins Co, 1975: 781.