EDUCARE: Jurnal Pendidikan dan Kesehatan
E-ISSN: 3031-0709
Website: https://j-edu.org/index.php/
VOLUME 4, ISSUE 1, 2026

GAMBARAN PACHYGYRIA UNILATERAL HEMISFER SINISTRA PADA ANAK 1 TAHUN DI RUMAH SAKIT DR SLAMET GARUT

Bobby Prakoso Witjaksono[1*], Rizqi Rosyidah Nur[2], Amelia Kresna[3]

1 Kepaniteraan Klinik Ilmu Radiologi, RS Dr. Slamet Garut
2 KSM Radiologi, RS Dr. Slamet Garut
3 Bagian Radiologi, Fakultas Kedokteran Universitas YARSI

Email Korespondensi: *bokowit@gmail.com*

ABSTRAK

Latar Belakang: Pachygyria merupakan malformasi perkembangan korteks serebri dalam spektrum lissencephaly akibat gangguan migrasi neuron, ditandai dengan pelebaran girus dan pendangkalan sulkus, dengan diagnosis yang mengandalkan korelasi klinis dan radiologis melalui pemeriksaan MSCT maupun MRI. Ilustrasi Kasus: Anak laki-laki usia 1 tahun mengalami kelemahan anggota gerak kanan sejak usia sekitar 6 bulan dan lebih sering menggunakan anggota gerak kiri. Tidak terdapat riwayat kejang maupun keterlambatan perkembangan global. MSCT kepala dengan kontras menunjukkan penebalan korteks hemisfer kiri, pelebaran girus, serta berkurangnya dan mendangkalnya sulkus kortikal. Tidak ditemukan hidrosefalus, perdarahan intrakranial, maupun lesi desak ruang. Pembahasan: Temuan paling sesuai dengan pachygyria unilateral hemisfer kiri. Polymicrogyria, schizencephaly, heterotopia, dan cobblestone malformation dipertimbangkan sebagai diagnosis banding, namun gambaran lebih mendukung pachygyria. Kelemahan kanan berkorelasi dengan keterlibatan hemisfer kiri. Kesimpulan: MRI diperlukan untuk karakterisasi korteks, menentukan distribusi kelainan, dan mengevaluasi kelainan penyerta. Pemeriksaan lanjutan dan korelasi klinis diperlukan untuk menilai luas keterlibatan korteks serta kemungkinan etiologi yang mendasarinya secara selanjutnya.
Kata Kunci: pachygyria, lissencephaly, malformasi perkembangan korteks, MSCT, MRI

ABSTRACT

Background: Pachygyria is a malformation of cortical development within the lissencephaly spectrum caused by abnormal neuronal migration, characterized by broad gyri and shallow sulci, with diagnosis relying on clinical and radiological correlation using MSCT and MRI. Case Illustration: A 1-year-old boy presented with right-sided limb weakness since approximately 6 months of age and more frequent use of his left limbs. There was no history of seizures or developmental delay. MSCT showed cortical thickening of the left hemisphere, broad gyri, and reduced and shallow cortical sulci. No hydrocephalus, intracranial hemorrhage, or space-occupying lesion was identified. Discussion: The findings were most consistent with unilateral left hemispheric pachygyria. Polymicrogyria, schizencephaly, heterotopia, and cobblestone malformation were considered as differential diagnoses, but the findings favored pachygyria. Right-sided weakness correlated anatomically with left hemispheric involvement. Conclusion: MRI is required for cortical characterization, assessment of malformation distribution, and evaluation of abnormalities. Further clinical correlation is needed to assess cortical involvement and etiology.
Keywords: pachygyria, lissencephaly, malformation of cortical development, MSCT, MRI

PENDAHULUAN

Pachygyria merupakan salah satu bentuk malformation of cortical development (MCD) dalam spektrum lissencephaly yang ditandai oleh berkurangnya jumlah girus, pelebaran girus, serta pendangkalan sulkus serebri akibat gangguan migrasi neuron selama perkembangan otak. Kelainan ini dapat melibatkan satu atau kedua hemisfer dengan manifestasi klinis yang bervariasi seperti kelemahan anggota gerak, epilepsi, dan gangguan perkembangan.

Meskipun pencitraan telah berkembang, diagnosis dini pada kasus unilateral sering kali menjadi tantangan karena keterbatasan akses modalitas canggih di fasilitas kesehatan perifer. Pelaporan kasus ini sangat penting untuk mendemonstrasikan signifikansi temuan klinis berupa hemiparesis kontralateral pada anak usia 1 tahun, mengevaluasi efektivitas serta keterbatasan pemeriksaan awal menggunakan Multislice Computed Tomography (MSCT), sekaligus menegaskan urgensi rujukan pemeriksaan Magnetic Resonance Imaging (MRI) untuk karakterisasi kortikal yang komprehensif. Kasus ini diharapkan dapat menambah literatur mengenai spektrum klinis dan radiologis pachygyria unilateral di pusat pelayanan kesehatan sekunder.

Lissencephaly merupakan kelainan perkembangan otak yang relatif jarang dan angka kejadiannya belum diketahui secara pasti. Sebuah penelitian di Belanda memperkirakan prevalensi lissencephaly sekitar 1,2 per 100.000 kelahiran. Angka diagnosis dan prevalensi yang dilaporkan diperkirakan dapat meningkat seiring dengan perkembangan teknologi pencitraan yang memungkinkan identifikasi kelainan korteks serebri secara lebih baik (Kattuoa & Das, 2023).

Diagnosis pachygyria ditegakkan melalui korelasi antara manifestasi klinis dan pemeriksaan pencitraan otak. Magnetic resonance imaging (MRI) merupakan modalitas utama untuk mengevaluasi morfologi korteks, pola girifikasi, distribusi kelainan, serta kemungkinan malformasi penyerta. Pemeriksaan Multislice Computed Tomography (MSCT) dapat memperlihatkan perubahan morfologi korteks, tetapi memiliki keterbatasan dalam karakterisasi jaringan otak dibandingkan MRI. Diagnosis banding meliputi polymicrogyria, schizencephaly, heterotopia, dan cobblestone malformation, yang dibedakan berdasarkan karakteristik morfologi dan temuan pencitraan (Brunelli et al., 2024; Di Donato et al., 2017).

Pada kasus ini dilaporkan seorang anak laki-laki berusia 1 tahun dengan keluhan kelemahan anggota gerak kanan yang diketahui sejak usia sekitar 6 bulan. Pemeriksaan MSCT kepala dengan kontras pada 11 Mei 2026 menunjukkan penebalan korteks hemisfer serebri kiri, pelebaran girus, serta berkurangnya jumlah dan pendangkalan sulkus kortikal. Tidak ditemukan hidrosefalus, perdarahan intrakranial, maupun lesi desak ruang. Temuan tersebut mengarah pada pachygyria unilateral hemisfer kiri yang secara anatomis dapat berkorelasi dengan kelemahan anggota gerak kanan. MRI direkomendasikan dengan tujuan mengkarakterisasi kelainan korteks secara lebih rinci dan mengevaluasi kemungkinan kelainan penyerta. Kasus ini dilaporkan untuk menggambarkan temuan MSCT pada pachygyria unilateral serta pentingnya korelasi klinis dan radiologis dalam proses diagnosis.

METODE

Laporan ini disusun menggunakan pendekatan deskriptif berupa laporan kasus (*case report*) pada seorang pasien laki – laki berusia 1 tahun dengan diagnosis unilateral pachygyria sinistra. Data diperolek melalui anamnesis, pemeriksaan fisik, dan penulusuran rekam medis pasien. Evaluasi radiologis dilakukan berdasarkan hasil pemeriksaan CT-scan kepala untuk mengidentifikasi karakteristik kelainan morfologi korteks serebri. Seluruh temuan klinis dan radiologis dianalisis secara deskriptif serta dibandingkan dengan literatura ilmiah yang relevan guna mendukung penegakan diagnosis dan pembahasan karakteristik klinis pasien. Kerahasiaan identita pasien dijaga dan persetujuan publikasi diperoleh dari orang tua pasien.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Ilustrasi Kasus

Anak berinisial AZG berusia 1 tahun datang bersama ibu pasien ke RSUD dr Slamet Garut dengan keluhan kelemahan anggota tubuh bagian kanan sejak 6 bulan yang lalu. Keluhan berupa penggunaan anggota gerak kanan yang lebih dominan dibandingkan sisi kiri telah disadari ibu sejak usia sekitar 6 bulan. Pada saat itu pasien dibawa berobat ke fasilitas kesehatan pertama dan disarankan observasi karena perkembangan anak dinilai masih dalam batas normal. Namun, keluhan menetap hingga usia 1 tahun sehingga dilakukan evaluasi lebih lanjut ke poli anak RSUD dr Slamet Garut. Ibu pasien mengatakan anggota tubuh bagian kiri pasien lebih dominan dalam aktivitas harian, seperti menggerakkan kepala, lengan, dan tungkai bawah, memegang benda, menggulingkan badan, ekspresi wajah (tersenyum, mengerutkan dahi, menutup mata, dan mengangkat alis). Riwayat perkembangan lainnya dalam batas normal, baik sosial kemandirian (kontak mata, membedakan orang yang belum dikenal, dan tersenyum ketika bertemu orang yang dikenal) dan komunikasi (mengucapkan mama, papa). Keluhan lain seperti kesulitan makan atau minum, muntah, gangguan kesadaran, kejang, penyakit kuning, dan keterlambatan perkembangan disangkal. Ibu pasien juga menyangkal di riwayat keluarga ibu dan ayah pasien, seperti epilepsi, riwayat keterlambatan perkembangan, dan kelainan otak bawaan.

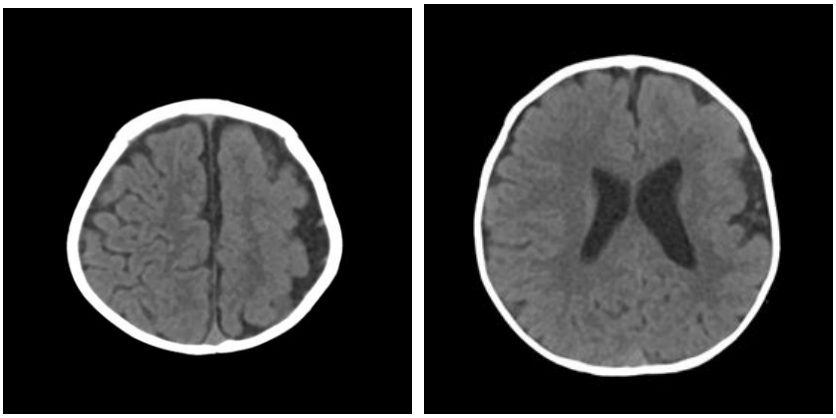
Ibu pasien mengatakan bahwa pasien merupakan anak pertama dan lahir secara pervaginam dengan bantuan induksi di RS Medina karena tidak ada tanda-tanda persalinan pada usia kehamilan (41 minggu 1 hari). Saat lahiran, pasien dikatakan lahir tanpa ada keluhan dengan berat badan lahir 3.500 gr dan panjang badan 49 cm. Selama kehamilan, ibu pasien juga mengatakan tidak ada keluhan, seperti darah tinggi sebelum, saat, dan sesudah kehamilan, kenaikan gula darah selama kehamilan, demam, ruam, sakit kepala, nyeri ulu hati, dan nyeri kepala. Ibu pasien juga mengatakan bahwa ibu pasien rutin dalam kontrol ke puskesmas lebih dari 6 kali dan USG setiap 3 bulan sekali serta kontrol minum obat tablet tambah darah dan vitamin B12 dari puskesmas. Sebelum ibu pasien lahiran, ibu pasien juga sudah melakukan pemeriksaan sebelum hamil dengan hasil dalam batas normal, baik tes darah lengkap, ataupun skrining penyakit menular.

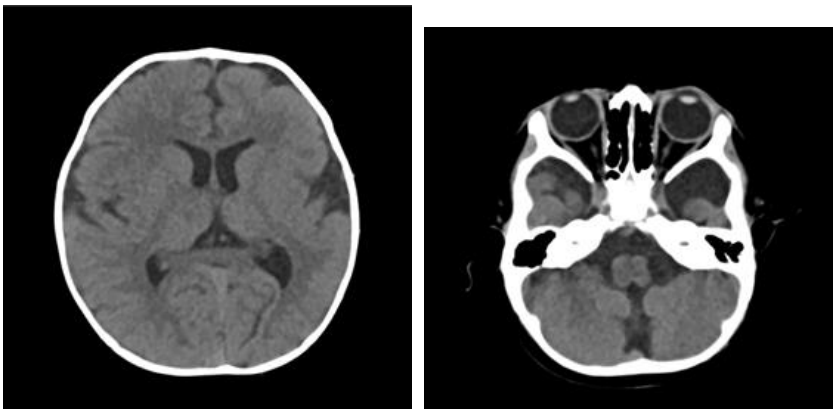
Riwayat imunisasi pasien lengkap sesuai usia. Pasien telah mendapatkan imunisasi dasar yang meliputi HB-0, BCG, Polio, DPT-HB-Hib, IPV, PCV, Rotavirus, serta imunisasi Campak/MR sesuai jadwal yang

dianjurkan. Riwayat nutrisi pasien juga baik dan tercukupi. Pasien mendapatkan ASI sejak lahir dan saat ini telah mengonsumsi makanan pendamping ASI (MPASI) sesuai usia dengan frekuensi dan jumlah yang adekuat. Ibu pasien tidak mengeluhkan kesulitan makan, muntah, tersedak, maupun penurunan nafsu makan. Pertumbuhan pasien dinilai cukup baik dengan berat badan saat ini 8,2 kg dan panjang badan 75 cm.

Pemeriksaan Multi-Slice Computed Tomography (MSCT) kepala dengan kontras dilakukan pada tanggal 11 Mei 2026 dan menggunakan potongan aksial dari basis hingga vertex dengan slice thickness dan slice interval 3 mm. Hasil pemeriksaan menunjukkan jaringan lunak ekstracalvaria dan kalvaria dalam batas normal. Tampak penebalan korteks serebri pada hemisfer kiri disertai pelebaran girus dan berkurangnya sulkus kortikal, yang menunjukkan gambaran pachygyria unilateral hemisfer kiri. Bentuk dan posisi ventrikel lateralis bilateral simetris dengan ukuran ventrikel lateralis, ventrikel III, dan ventrikel IV dalam batas normal tanpa dilatasi. Ruang subaraknoid, sisterna basalis, dan sisterna ambiens tampak normal. Daerah sela tursika, jukstasela, serta cerebellopontine angle tidak menunjukkan kelainan.

Parenkim serebri lainnya, serebelum, dan pons tidak memperlihatkan densitas patologis. Ganglia basalis, kapsula interna, thalamus bilateral, dan korpus kalosum tampak normal. Mastoid air cell bilateral, sinus ethmoidalis, dan sinus maksilaris yang tervisualisasi berada dalam batas normal. Bulbus okuli dan ruang retrobulbar bilateral juga tampak normal. Tidak ditemukan pergeseran garis tengah maupun lesi desak ruang. Pada pemeriksaan pasca kontras tidak tampak meningeal enhancement patologis. Berdasarkan temuan tersebut, gambaran radiologis sesuai dengan pachygyria unilateral hemisfer serebri kiri tanpa disertai hidrosefalus, perdarahan intrakranial, lesi desak ruang, maupun kelainan intrakranial lain yang bermakna. Pasien kemudian dirujuk ke RS Hasan Sadikin untuk dilakukan MRI dan dikonsultasikan lebih lanjut oleh dokter spesialis anak neurologi.





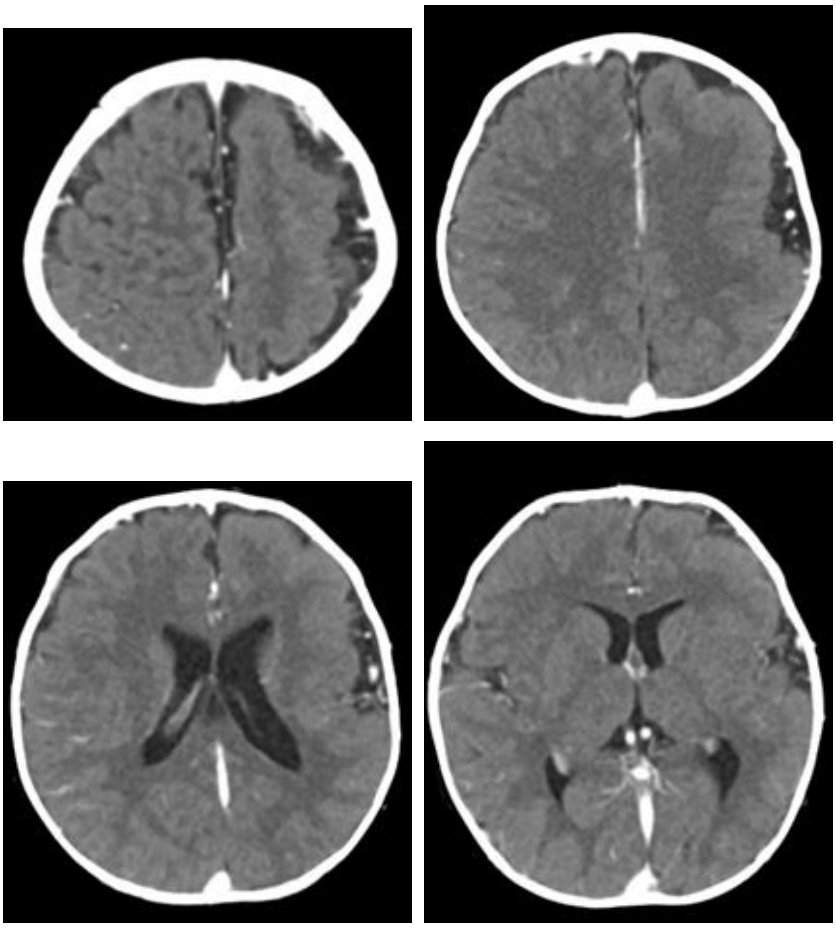
Gambar 1. *Computed Tomography (CT) kepala tanpa kontras An. AZG. Potongan aksial menunjukkan penyederhanaan pola girus (simplified gyral pattern) pada hemisfer serebri kiri berupa girus yang melebar (broad gyri) dengan sulkus yang dangkal dan berkurang jumlahnya, konsisten dengan gambaran pachygyria unilateral. Tidak tampak perdarahan intrakranial, edema, maupun efek massa.*

Diskusi

Pasien laki-laki berusia 1 tahun datang dengan keluhan kelemahan anggota gerak kanan sejak usia 6 bulan. Penggunaan sisi kiri yang lebih dominan secara fungsional merupakan manifestasi kompensatorik akibat keterbatasan motorik sisi kanan. Secara anatomis, keluhan kelemahan sisi tubuh kanan ini berkorelasi kuat dengan adanya kelainan struktural pada hemisfer serebri sinistra akibat persilangan jalur kortikospinal di medula oblongata. Manifestasi klinis yang relatif fokal tanpa riwayat kejang atau keterlambatan perkembangan global ini sesuai dengan spektrum MCD yang luas, di mana berat ringannya gejala sangat bergantung pada luas dan lokasi korteks yang terlibat.

Secara radiologis, pemeriksaan MSCT kepala menunjukkan penebalan korteks serebri pada hemisfer kiri, pelebaran girus, serta pendangkalan sulkus kortikal tanpa disertai hidrosefalus, perdarahan, maupun lesi desak ruang, yang secara konsisten mengarah pada pachygyria unilateral sinistra. Sebagai spektrum lissencephaly akibat gangguan migrasi neuron, kelainan ini dibedakan dari beberapa diagnosis banding melalui analisis morfologi. Polymicrogyria (PMG) disingkirkan karena ditandai oleh banyaknya girus kecil ireguler, sementara schizencephaly tidak memperlihatkan adanya celah transmantel. Heterotopia substansia grisea dan cobblestone malformation juga dapat dibedakan berdasarkan pola abnormalitas arsitektur kortikal dan ketiadaan kelainan penyerta yang masif.

Meskipun MSCT berperan efektif sebagai modalitas skrining awal yang cepat untuk menyingkirkan kelainan akut seperti perdarahan atau peningkatan TIK, modalitas ini memiliki resolusi jaringan lunak yang terbatas untuk menilai detail arsitektur korteks secara mikroskopis. Oleh karena itu, rujukan pemeriksaan MRI sangat esensial untuk karakterisasi morfologi korteks yang lebih akurat, penilaian distribusi lesi, penentuan derajat kelainan berdasarkan sistem klasifikasi, serta penyingkiran kelainan mikroskopis penyerta guna mengarahkan penatalaksanaan serta penelusuran etiologi genetik selanjutnya.



Gambar 2. *Computed tomography (CT) kepala dengan kontras An. AZG. Gambaran pasca kontras menunjukkan tidak terdapat enhancement patologis intrakranial. Kelainan morfologi korteks berupa girus yang melebar dan sulkus yang dangkal pada hemisfer serebri kiri tetap tampak jelas, mendukung diagnosis pachygyria unilateral.*

Keluhan kelemahan anggota gerak kanan pada pasien memiliki korelasi anatomis dengan temuan kelainan pada hemisfer serebri kiri. Sebagian besar jalur motorik kortikospinal mengalami penyilangan di medula oblongata, sehingga gangguan pada korteks motorik hemisfer kiri dapat menyebabkan gangguan fungsi motorik pada sisi tubuh kanan. Pada kasus ini, adanya kelainan struktural berupa pachygyria pada hemisfer kiri memberikan dasar anatomis yang sesuai dengan keluhan motorik kontralateral yang ditemukan secara klinis. Penggunaan anggota gerak kiri yang lebih sering dapat merupakan konsekuensi dari fungsi motorik sisi kanan yang kurang optimal, sehingga pasien cenderung lebih banyak menggunakan sisi yang relatif lebih baik. Dengan demikian, hubungan antara manifestasi klinis dan lokasi kelainan pada pemeriksaan pencitraan memberikan korelasi anatomis yang mendukung temuan kasus ini (Hansen, 2019; Paulsen & Waschke, 2018).

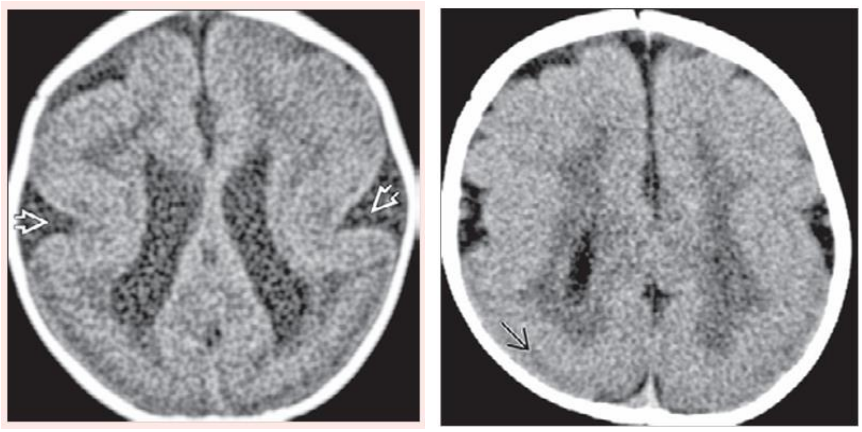
Secara radiologis, pemeriksaan MSCT kepala tanggal 11 Mei 2026 menunjukkan adanya penebalan korteks serebri pada hemisfer kiri yang disertai pelebaran girus serta berkurangnya dan mendangkalnya

sulkus kortikal. Gambaran tersebut sesuai dengan karakteristik morfologis pachygyria, yaitu bentuk malformasi perkembangan korteks yang ditandai oleh penyederhanaan pola girifikasi, dengan jumlah girus yang lebih sedikit, ukuran girus yang lebih lebar, dan sulkus yang lebih dangkal. Pada kasus ini, kelainan tersebut hanya tampak pada hemisfer serebri kiri sehingga secara radiologis memberikan gambaran pachygyria unilateral sinistra. (Barkovich & Raybaud, 2019; Brunelli et al., 2024).

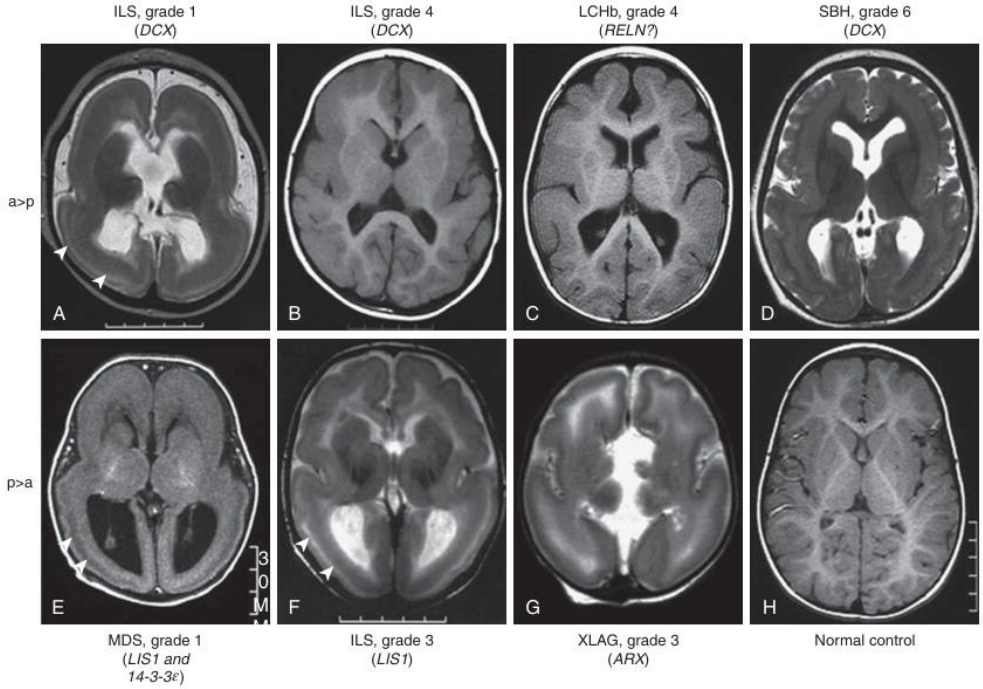
Pachygyria merupakan salah satu bentuk malformasi perkembangan korteks serebri yang termasuk dalam spektrum lissencephaly. Kelainan ini terutama berkaitan dengan gangguan proses migrasi neuron selama perkembangan otak janin. Dalam perkembangan normal, neuron yang berasal dari zona proliferatif bermigrasi menuju lempeng kortikal dan membentuk susunan lapisan korteks serta pola girifikasi yang normal. Apabila migrasi tersebut mengalami gangguan, sebagian neuron tidak mencapai posisi akhirnya secara sempurna sehingga terjadi abnormalitas organisasi korteks dan pembentukan girus serta sulkus. Spektrum lissencephaly mencakup agyria, pachygyria, hingga subcortical band heterotopia, dengan pachygyria menunjukkan pembentukan girus yang masih ada tetapi lebih sedikit, lebih lebar, dan disertai sulkus yang dangkal (Chen & Kwan, 2020; Juric-Sekhar & Hevner, 2019; Leventer et al., 2000).

Pada pemeriksaan MSCT pasien, kelainan morfologi korteks tampak terbatas pada hemisfer serebri kiri tanpa disertai dilatasi ventrikel lateralis, ventrikel III, maupun ventrikel IV. Selain itu, tidak ditemukan kelainan bermakna pada serebelum, pons, ganglia basalis, thalamus, kapsula interna, maupun korpus kalosum. Temuan tersebut menunjukkan bahwa berdasarkan pemeriksaan CT, kelainan kortikal pada pasien tampak relatif terlokalisasi dan tidak disertai kelainan intrakranial mayor lainnya. Hal ini penting karena beberapa bentuk malformasi perkembangan korteks, terutama yang berhubungan dengan kelainan genetik tertentu, dapat disertai abnormalitas struktur otak lainnya seperti hipoplasia atau agenesis korpus kalosum, kelainan substansia alba, hipoplasia serebelum, maupun abnormalitas batang otak. Namun, tidak ditemukannya kelainan penyerta pada CT tidak sepenuhnya menyingkirkan abnormalitas yang lebih halus yang mungkin hanya dapat dikenali melalui MRI (Barkovich et al., 2019; Rijckmans et al., 2024).

Distribusi pachygyria juga memiliki nilai dalam mempertimbangkan kemungkinan etiologi genetik. Beberapa kelainan genetik pada spektrum lissencephaly menunjukkan pola distribusi kortikal tertentu, misalnya kelainan terkait PAFAH1B1 (LIS1) yang secara klasik dapat menunjukkan keterlibatan posterior yang lebih berat, sedangkan DCX dapat menunjukkan predominansi anterior. Kelainan gen yang berhubungan dengan tubulin seperti TUBA1A dapat menghasilkan pola yang lebih beragam dan dapat disertai kelainan struktur otak lainnya. Meskipun demikian, pada pasien ini pemeriksaan yang tersedia hanya berupa MSCT sehingga karakterisasi distribusi kelainan belum dapat dilakukan secara optimal, sehingga pola unilateral yang terlihat pada CT belum dapat digunakan untuk menentukan gen penyebab secara spesifik dan pemeriksaan genetik tidak dapat disimpulkan hanya berdasarkan temuan CT (Di Donato et al., 2017; Oegema et al., 2020).



Gambar 3. *Contoh Gambaran Lissencephaly pada Non Enhanced CT (NECT). (Atas) NECT aksial pada seorang anak dengan lissencephaly tipe 1 memperlihatkan konfigurasi "hourglass" yang khas pada hemisfer serebri akibat permukaan korteks yang halus serta fisura Sylvius yang lebar dan dangkal. (Bawah) NECT aksial pada anak lain dengan lissencephaly klasik memperlihatkan tidak adanya arborisasi (proses pembentukan percabangan) pada substansia alba yang sebenarnya memiliki batas tegas. Terdapat area atenuasi (tingkat pengurangan atau pelemahan intensitas sinar-X saat melewati jaringan tubuh) rendah yang samar pada cell sparse zone di polus oksipital kanan. (Barkovich & Raybaud, 2012)*



Gambar 4. *Gambaran MRI berdasarkan Mutasi Gen dan Derajat Kelainan Gambaran MRI lissencephaly tipe I berdasarkan mutasi gen. Dibandingkan otak normal, sebagian besar bentuk lissencephaly menunjukkan girus yang tidak terbentuk atau melebar serta penebalan korteks. Mutasi DCX dan RELN umumnya menunjukkan gradien malformasi anterior > posterior, sedangkan mutasi LIS1 dan ARX*

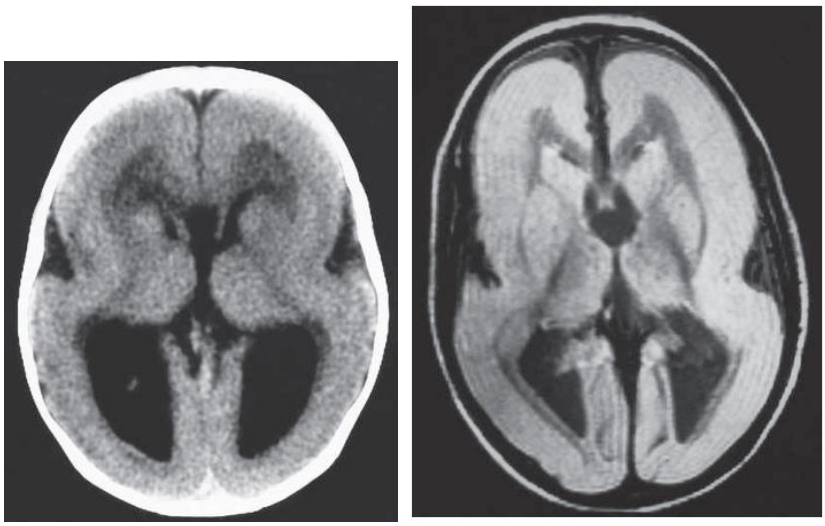
menunjukkan gradien posterior > anterior. Ketebalan korteks dan keberadaan cell-sparse zone juga bervariasi sesuai gen penyebab; mutasi DCX dan LIS1 umumnya menunjukkan korteks yang lebih tebal dan cell-sparse zone yang lebih nyata. A–B: Mutasi DCX (doublecortin). C: Lissencephaly dengan hipoplasia serebelum (lissencephaly with cerebellar hypoplasia/LCH), menyerupai mutasi RELN. D: Subcortical band heterotopia (SBH) akibat mutasi DCX pada perempuan heterozigot. E–F: Mutasi LIS1 (PAFAH1B1), termasuk bentuk isolated lissencephaly syndrome (ILS) dan Miller–Dieker syndrome (MDS). G: Mutasi ARX (X-linked lissencephaly with ambiguous genitalia/XLAG). H: Otak normal (kontrol). DCX = Doublecortin; RELN = Reelin; LIS1 = Lissencephaly 1; ARX = Aristaless-related homeobox; SBH = subcortical band heterotopia; LCHb = lissencephaly with cerebellar hypoplasia type b; XLAG = X-linked lissencephaly with abnormal genitalia; ILS = isolated lissencephaly; MDS = Miller–Dieker syndrome. (Volpe, et al., 2025)

Manifestasi klinis pada pasien dalam kasus ini relatif terbatas dibandingkan berbagai manifestasi yang dapat ditemukan pada pachygyria atau lissencephaly yang lebih luas. Pasien tidak memiliki riwayat kejang, gangguan kesadaran, kesulitan makan atau minum, maupun keterlambatan perkembangan global berdasarkan anamnesis. Kelainan terutama terlihat dalam bentuk asimetri fungsi motorik. Kondisi tersebut masih sesuai dengan spektrum klinis malformasi perkembangan korteks yang luas, karena manifestasinya dapat berbeda-beda berdasarkan lokasi dan luas keterlibatan korteks. Pasien dengan keterlibatan korteks yang lebih terbatas dapat menunjukkan defisit neurologis yang lebih fokal, sedangkan keterlibatan yang lebih luas dapat berhubungan dengan epilepsi, gangguan perkembangan, dan gangguan neurologis yang lebih berat (Brock et al., 2021; Brunelli et al., 2024).

Riwayat kehamilan dan kelahiran pasien tidak menunjukkan adanya faktor risiko yang jelas berdasarkan anamnesis. Ibu pasien menyangkal riwayat hipertensi, peningkatan kadar gula darah, demam, ruam, maupun keluhan lain selama kehamilan dan menyatakan melakukan kontrol kehamilan secara rutin. Pasien lahir secara pervaginam dengan induksi pada usia kehamilan 41 minggu 1 hari, dengan berat lahir 3.500 gram dan panjang badan 49 cm. Riwayat tersebut tidak memberikan bukti klinis yang kuat mengenai adanya komplikasi prenatal atau perinatal yang dapat secara langsung menjelaskan kelainan kortikal. Namun, ketiadaan faktor risiko yang ditemukan melalui anamnesis tidak dapat digunakan untuk menentukan bahwa kelainan bersifat genetik, karena etiologi MCD bersifat heterogen dan dapat melibatkan faktor genetik maupun faktor yang didapat selama perkembangan intrauterin. Oleh karena itu, penentuan etiologi tetap memerlukan korelasi antara gambaran klinis, neuroimaging, dan apabila diperlukan pemeriksaan genetik (Leibovitz et al., 2022; Rijckmans et al., 2024).

Pemeriksaan CT pada pasien memiliki peran penting sebagai pemeriksaan awal dalam mengidentifikasi kelainan morfologi korteks. Pada kasus ini, CT dapat memperlihatkan penyederhanaan pola girifikasi berupa penebalan korteks, pelebaran girus, serta berkurangnya dan mendangkalnya sulkus pada hemisfer kiri. Selain itu, pemeriksaan CT tidak menunjukkan perdarahan intrakranial, hidrosefalus, lesi desak ruang, pergeseran garis tengah, maupun enhancement patologis setelah pemberian kontras. Dengan demikian, CT pada kasus ini tidak hanya membantu menunjukkan kelainan kortikal yang mengarah pada pachygyria, tetapi juga membantu mengevaluasi adanya kelainan intrakranial lain yang dapat mempengaruhi interpretasi klinis pasien.

Meskipun CT pada kasus ini dapat memperlihatkan kelainan yang cukup khas, MRI tetap diperlukan untuk karakterisasi lebih lanjut. MRI memiliki resolusi kontras jaringan lunak yang lebih baik dan memungkinkan evaluasi korteks secara lebih rinci, termasuk ketebalan korteks, pola girus dan sulkus, hubungan substansia grisea dengan substansia alba, serta kelainan penyerta pada struktur otak lainnya. Pemeriksaan MRI juga dapat membantu menentukan pola distribusi malformasi dan mengarahkan pemeriksaan etiologi genetik, sehingga rujukan pasien untuk pemeriksaan MRI setelah ditemukannya gambaran pachygyria pada CT merupakan langkah yang sesuai dalam proses diagnostik malformasi perkembangan korteks (Khandelwal et al., 2022; Rijckmans et al., 2024).



Gambar 5. *Lissencephaly tipe I pada CT Scan (kiri) dan MRI (kanan). Permukaan korteks yang halus dan kolposefali (dilatasi trigonum dan kornu oksipital ventrikel lateral). Gambaran parenkim serebral lebih jelas terlihat pada MRI dibandingkan dengan CT Scan. (Volpe, et al., 2025)*

Selain itu, MRI juga dapat menilai derajat kelainan pada spektrum lissencephaly pachygyria subcortical band heterotopia (SBH) menggunakan sistem grading yang dikembangkan oleh Dobyns. Sistem ini mengelompokkan kelainan menjadi enam derajat (grade 1–6) berdasarkan tingkat keparahan gangguan migrasi neuron. Grade 1 merupakan bentuk paling berat berupa agiria difus (complete lissencephaly), sedangkan grade 2 hingga grade 4 menunjukkan derajat lissencephaly yang semakin ringan dengan peningkatan jumlah girus abnormal (pachygyria). Grade 5 merupakan bentuk transisi yang memperlihatkan kombinasi pachygyria dan subcortical band heterotopia (SBH), sedangkan grade 6 merupakan bentuk paling ringan yang hanya menunjukkan SBH tanpa disertai lissencephaly. Spektrum ini mencerminkan bahwa lissencephaly dan SBH bukan merupakan dua entitas yang terpisah, melainkan manifestasi dari gangguan migrasi neuron dengan tingkat keparahan yang berbeda-beda (Leventer et al., 2000).

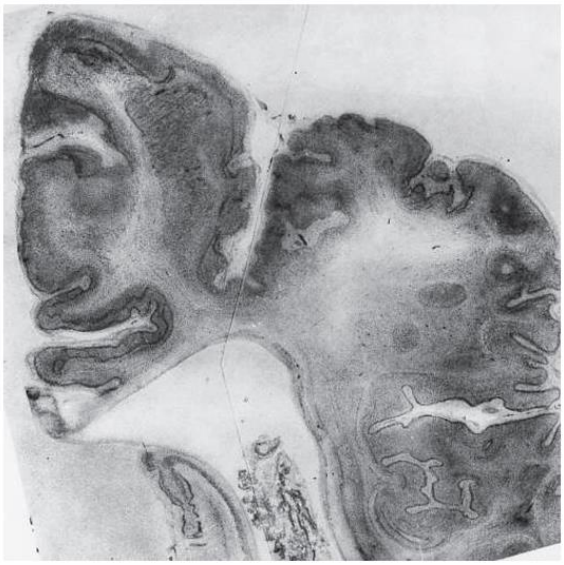
Tabel 1. *Derajat Kelainan spektrum lissencephaly pachygyria subcortical band heterotopia*

Derajat	Deskripsi girifikasi	Pola gradien

1	Agiria difus	1a. Agiria difus dengan pola girifikasi sederhana pada daerah orbitofrontal dan temporal anterior. 1b. Agiria difus dengan pola girifikasi sederhana hanya pada daerah temporal anterior.
2	Agiria difus dengan beberapa sulkus dangkal	2a. Agiria difus dengan sulkus dangkal pada kutub frontal dan temporal, disertai pola girifikasi sederhana pada daerah orbitofrontal dan temporal anterior. 2b. Agiria difus dengan sulkus dangkal pada kutub oksipital, disertai pola girifikasi sederhana hanya pada daerah temporal anterior.
3	Kombinasi agiria dan pachygyria	3a. Pachygyria frontal dan agiria posterior, disertai pola girifikasi sederhana pada daerah orbitofrontal dan temporal anterior. 3b. Pachygyria frontal dan pachygyria posterior, disertai pola girifikasi sederhana hanya pada daerah temporal anterior.
4	Pachygyria difus atau parsial saja	4a. Pachygyria posterior lebih dominan dibandingkan anterior, disertai pola girifikasi sederhana pada daerah orbitofrontal dan temporal anterior. 4b. Pachygyria anterior lebih dominan dibandingkan posterior, disertai pola girifikasi sederhana pada daerah temporal anterior.
5	Kombinasi pachygyria dan SBH	5a. SBH frontal dan pachygyria posterior. 5b. Pachygyria frontal dan SBH posterior.
6	SBH saja	6a. Pita subkortikal lengkap dengan dominasi posterior. 6b. Pita subkortikal lengkap dengan dominasi anterior.

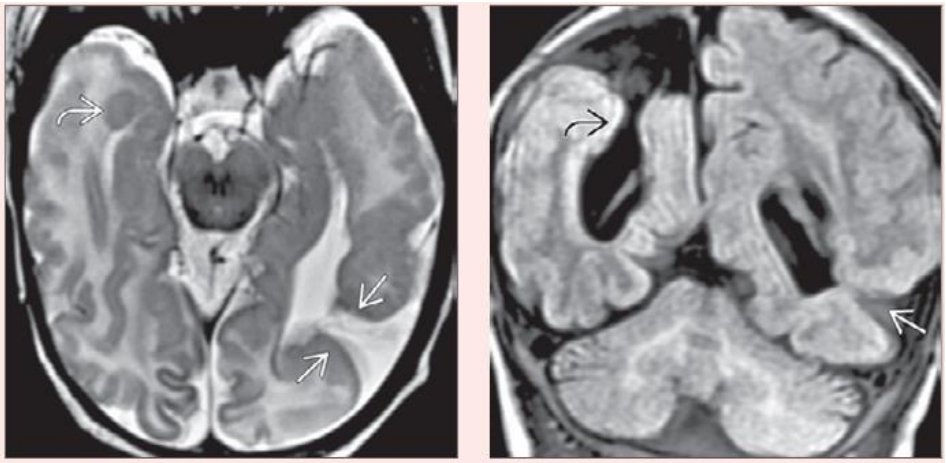
(Leventer et al., 2000)

Salah satu diagnosis banding yang paling sesuai untuk dipertimbangkan adalah polymicrogyria (PMG) karena dapat memberikan gambaran korteks yang menebal dan abnormal pada pemeriksaan pencitraan. PMG ditandai oleh terbentuknya banyak girus berukuran kecil yang dipisahkan oleh sulkus dangkal, permukaan korteks yang ireguler atau bergelombang, serta batas substansia grisea–alba yang ireguler. Sebaliknya, pada pachygyria jumlah girus lebih sedikit dengan ukuran yang lebih lebar dan sulkus yang dangkal. Pada pasien ini, temuan berupa pelebaran girus disertai berkurangnya dan mendangkalnya sulkus pada hemisfer kiri lebih sesuai dengan pachygyria dibandingkan PMG. Namun, karena pemeriksaan pasien hanya berupa MSCT, mikrogirus dan hubungan substansia grisea–alba belum dapat dikarakterisasi secara optimal, sehingga MRI tetap diperlukan untuk membedakan kedua kelainan tersebut secara lebih akurat (Barkovich et al., 2019; Brunelli et al., 2024; Guerrini & Dobyns, 2014; Khandelwal et al., 2022; Juric-Sekhar & Hevner, 2019; Oegema et al., 2020).



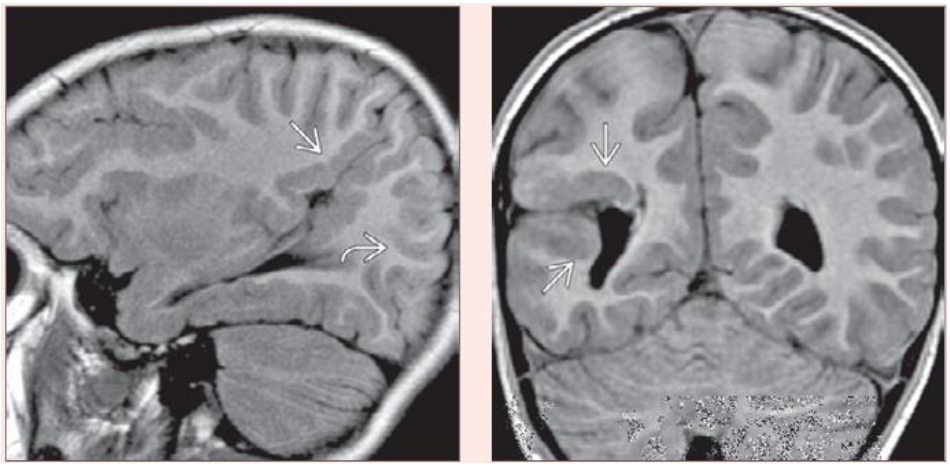
Gambar 7. *Pachygyria dan Polymicrogyria. Irisan koronal lobus parietalis, regio parasagital, dan konveksitas lateral dari seorang bayi dengan sindrom serebrohepatorenal Zellweger (pewarnaan Nissl untuk badan sel). Perhatikan korteks yang mengalami pachygyria di regio parasagital dan korteks yang mengalami polymicrogyria pada bagian konveksitas lateral.(Volpe, et al. 2025)*

Schizencephaly juga menjadi diagnosis banding yang perlu dipertimbangkan karena dapat berhubungan dengan defisit motorik unilateral, termasuk hemiparesis kontralateral, serta dapat disertai polymicrogyria. Karakteristik utama schizencephaly adalah adanya celah transmantel yang melintasi seluruh ketebalan hemisfer dari permukaan pial hingga ventrikel dan dilapisi substansia grisea displastik. Celah tersebut dapat berupa tipe closed-lip atau open-lip. Pada pasien ini, MSCT tidak mendeskripsikan adanya celah transmantel, komunikasi antara ventrikel dan ruang subaraknoid, maupun ventricular dimple. Oleh karena itu, gambaran yang tersedia lebih mendukung pachygyria dibandingkan schizencephaly. Meskipun demikian, karena closed-lip schizencephaly dapat sulit dikenali pada CT, MRI tetap diperlukan untuk menyingkirkan celah kecil atau kelainan penyerta secara lebih definitif (Barkovich et al., 2019; Brunelli et al., 2024; Chen & Kwan, 2020; Khandelwal et al., 2022; Volpe et al., 2025).



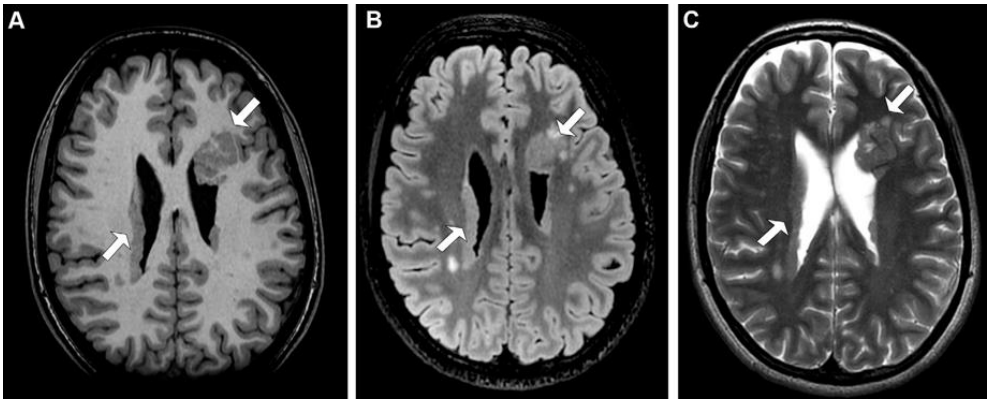
Gambar 8. *Gambaran schizencephaly tipe open-lip bilateral (Kiri) MRI T2WI aksial pada neonatus dengan kejang menunjukkan schizencephaly tipe open-lip pada pertemuan temporoparietal kiri, dengan substansia grisea displastik yang meluas ke anterior pada lobus temporal kiri. Perhatikan heterotopia substansia grisea pada lobus temporal anterior kanan. (Kanan) MRI FLAIR koronal pada bayi yang sama menunjukkan celah open-lip parietal kanan dan bagian anterior celah sisi kiri. Hampir 50% schizencephaly bersifat bilateral; sebagian besar merupakan tipe open-lip. (Barkovich et al., 2019)*

Diagnosis banding berikutnya adalah heterotopia substansia grisea, yaitu kelainan migrasi neuron yang menyebabkan neuron menetap pada lokasi abnormal. Bentuknya antara lain periventricular nodular heterotopia (PVNH), subcortical heterotopia, dan SBH. PVNH tampak sebagai nodul substansia grisea di sepanjang dinding ventrikel lateral, sedangkan SBH berupa pita substansia grisea di bawah korteks yang dipisahkan oleh lapisan tipis substansia alba. Pada pasien ini, pemeriksaan MSCT tidak menunjukkan adanya nodul periventrikular maupun pita subkortikal. Namun, temuan tersebut belum dapat disingkirkan secara definitif karena identifikasi heterotopia, terutama SBH, lebih optimal menggunakan MRI. Hubungan SBH dengan spektrum lissencephaly–pachygyria juga menjadikan kelainan ini relevan sebagai diagnosis banding pada kasus (Brunelli et al., 2024; Chen & Kwan, 2020; Di Donato et al., 2017; Khandelwal et al., 2022; Oegema et al., 2020; Volpe et al., 2025).



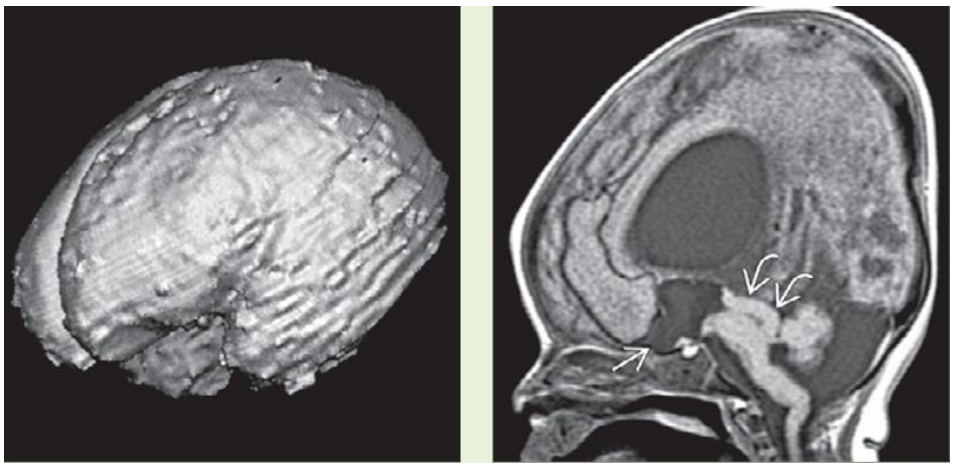
Gambar 9. *Gambaran schizencephaly tipe closed-lip pada regio frontoparietal (Kiri) MRI T1WI sagital menunjukkan schizencephaly tipe closed-lip pada pertemuan frontoparietal kanan. Substansia grisea displastik yang melapisi celah memiliki batas yang ireguler dengan substansia alba di bawahnya dibandingkan dengan batas yang halus pada substansia grisea normal di lobus oksipital. (Kanan) MRI T1WI koronal pada pasien yang sama menunjukkan pelebaran dan distorsi kornu oksipital di tempat celah schizencephaly masuk, yang dilapisi oleh substansia grisea yang menebal. (Barkovich et al., 2019)*

Cobblestone malformation merupakan diagnosis banding yang lebih kurang sesuai dibandingkan ketiga kelainan sebelumnya. Kelainan ini disebabkan oleh defek pial limiting membrane/glia limitans yang menyebabkan neuronal overmigration menuju leptomeningen dan menghasilkan permukaan korteks yang ireguler dengan gambaran khas seperti "cobblestone" atau "pebbled". Pada MRI, kelainan ini dapat menunjukkan permukaan serebral yang undersulcated, korteks relatif menebal, serta batas gray-white matter yang ireguler. Cobblestone juga sering berkaitan dengan kelainan otak, mata, dan otot dalam spektrum α-dystroglycanopathy. Pada pasien ini memang ditemukan korteks yang menebal serta sulkus yang berkurang dan dangkal, sehingga terdapat sebagian kemiripan dengan cobblestone malformation. Namun, pemeriksaan MSCT tidak mendeskripsikan permukaan korteks yang ireguler atau berbenjol khas cobblestone, maupun kelainan penyerta seperti hidrosefalus, hipoplasia serebelum, atau abnormalitas batang otak. Oleh karena itu, berdasarkan temuan yang tersedia, gambaran pasien lebih sesuai dengan pachygyria. Meskipun demikian, MRI tetap diperlukan untuk menilai morfologi korteks dan kemungkinan kelainan penyerta secara lebih rinci (Brunelli et al., 2024; Chen & Kwan, 2020; Di Donato et al., 2017; Juric-Sekhar & Hevner, 2019; Kattuoa & Das, 2023; Khandelwal et al., 2022; Oegema et al., 2020; Rijckmans et al., 2024; Volpe et al., 2025).

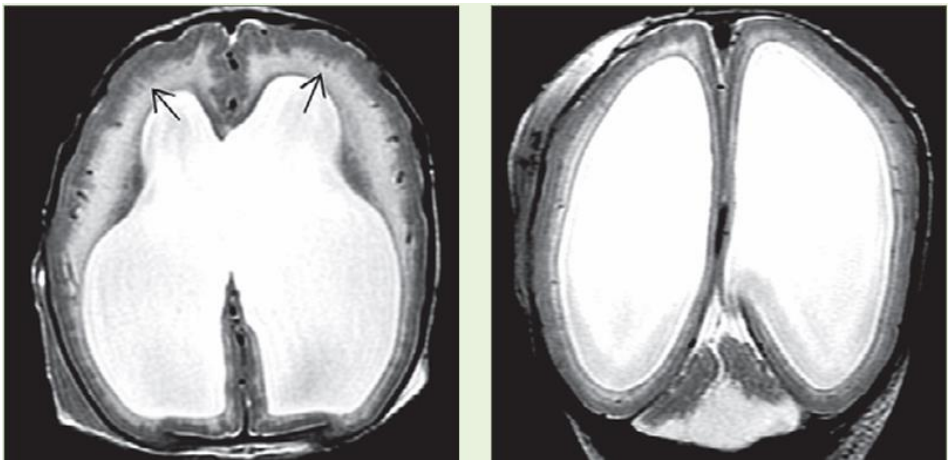


Gambar 10. *Heterotopia periventricular nodular bilateral dan subkortikal kiri Heterotopia periventricular nodular bilateral dan heterotopia subkortikal kiri (berdekatan dengan kornu frontal kiri ventrikel lateral) pada bayi laki-laki. MRI T1 aksial (A), FLAIR (B), dan T2 (C) menunjukkan jaringan di sepanjang permukaan*

ependim ventrikel lateral (panah) dengan intensitas sinyal yang serupa dengan korteks pada seluruh sekuens, sesuai dengan jaringan neuron yang tidak bermigrasi. (Brunelli et al., 2024)

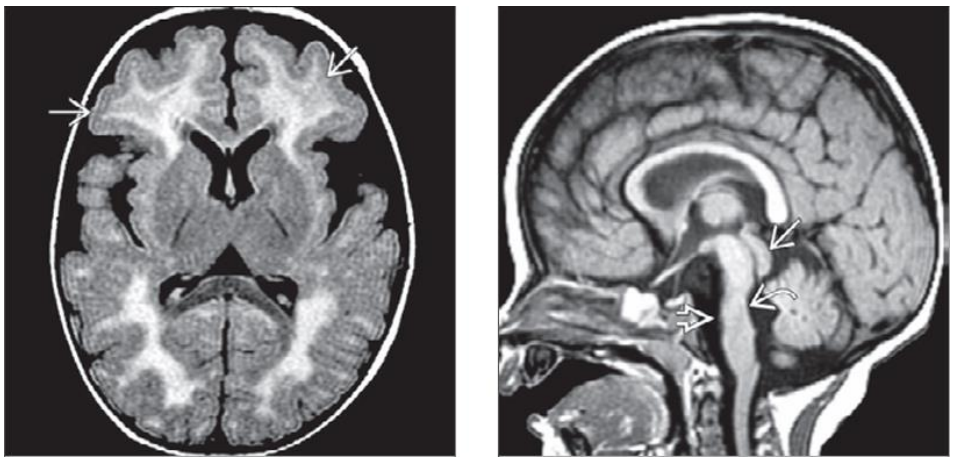


Gambar 11. *Gambaran cobblestone malformation pada Walker–Warburg syndrome (Kiri) Reformatted MR surface rendering pada bayi laki-laki berusia 10 hari dengan mikrosefali dan Walker–Warburg syndrome menunjukkan tidak adanya sulkus secara keseluruhan selain fisura Sylvii yang dangkal serta gambaran permukaan yang berbenjol ("cobblestone" brain). (Kanan) MRI T1WI sagital pada neonatus makrosefalik menunjukkan hidrosefalus (perhatikan reses anterior ventrikel III yang sangat melebar), batang otak yang abnormal dan berkelok dengan tektum yang sangat besar, pons yang kecil, dan serebelum yang sangat kecil. (Barkovich et al., 2019)*

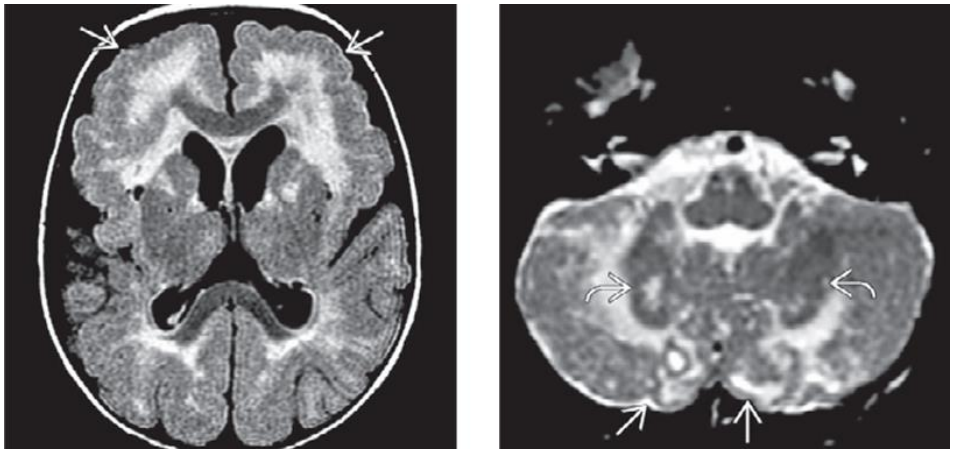


Gambar 12. *Gambaran korteks cobblestone dan kelainan serebelum pada Walker–Warburg syndrome (Kiri) MRI T2WI aksial pada neonatus makrosefalik yang sama menunjukkan ventrikel lateral yang sangat melebar dengan sulkasi yang sangat abnormal. Korteks tampak abnormal menebal dan menunjukkan kumpulan neuron yang berorientasi radial, meluas ke substansia alba di bawahnya dan dipisahkan oleh untaian substansia alba. (Kanan) MRI T2WI koronal pada pasien yang sama menunjukkan hidrosefalus dan*

substansia alba yang menipis, selain korteks dengan gambaran "cobblestone". Perhatikan hemisfer serebelum yang sangat kecil dan dismorfik. (Barkovich et al., 2019)



Gambar 13. *Gambaran MRI Muscle-Eye-Brain Disease (Kiri) MRI FLAIR aksial pada anak perempuan berusia 9 bulan, yang saudara laki-lakinya menderita MEB, menunjukkan ruang CSF yang prominen dan sulkasi yang ireguler. Mielinisasi sangat abnormal pada substansia alba subkortikal, profunda, dan periventrikular, dengan bagian posterior kapsula interna dan korpus kalosum yang lebih normal. (Kanan) MRI T1WI sagital pada MEB menunjukkan morfologi forebrain dan komisura yang secara umum normal. Vermis serebelum berukuran kecil dengan mikrokista. Perhatikan tektum yang besar dan pons yang kecil (datar secara ventral dan cekung secara dorsal). MEB: Muscle-Eye-Brain Disease (Barkovich et al., 2019)*



Gambar 14. *Gambaran MRI Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy (Kiri) MRI FLAIR aksial pada anak perempuan berusia 1 tahun dengan FCMD menunjukkan ruang periserebral yang besar, ventrikulomegali ringan, dan mielinisasi abnormal dengan korpus kalosum yang tetap tersparing. Polymicrogyria frontal bilateral merupakan temuan yang relatif spesifik. (Kanan) MRI T2WI aksial pada FCMD menunjukkan korteks serebelum yang tampak kabur akibat polymicrogyria. Perhatikan mielinisasi arbor vitae yang buruk*

dengan prominensi nukleus dentatus. Mikrokista kortikal multipel dengan sinyal T2 tinggi merupakan gambaran khas FCMD. FCMD: Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy (Barkovich et al., 2019)

Berdasarkan keseluruhan temuan, pasien pada kasus ini menunjukkan gambaran pachygyria unilateral pada hemisfer serebri kiri berdasarkan pemeriksaan MSCT kepala. Diagnosis radiologis tersebut didukung oleh adanya penebalan korteks serebri, pelebaran girus, serta berkurangnya dan mendangkalnya sulkus pada hemisfer kiri. Manifestasi klinis berupa kelemahan anggota gerak kanan memiliki korelasi anatomis dengan kelainan hemisfer kiri, sedangkan penggunaan anggota gerak kiri yang lebih sering dapat dipahami sebagai penggunaan sisi yang relatif lebih baik secara fungsional. Tidak ditemukan hidrosefalus, perdarahan intrakranial, lesi desak ruang, maupun kelainan bermakna pada serebelum, batang otak, ganglia basalis, thalamus, dan korpus kalosum berdasarkan CT. Namun, karena CT memiliki keterbatasan dalam karakterisasi arsitektur korteks, pemeriksaan MRI tetap diperlukan untuk menentukan luas, distribusi, dan kemungkinan kelainan penyerta secara lebih rinci. Evaluasi lebih lanjut oleh neurologi anak dan pertimbangan pemeriksaan genetik juga diperlukan apabila didukung oleh hasil MRI dan gambaran klinis pasien (Barkovich & Raybaud, 2019; Oegema et al., 2020; Rijckmans et al., 2024).

SIMPULAN

Anak laki-laki berusia 1 tahun dengan keluhan kelemahan anggota gerak kanan menunjukkan gambaran pachygyria unilateral pada hemisfer serebri sinistra berdasarkan pemeriksaan MSCT kepala, yang ditandai dengan penebalan korteks, pelebaran girus, dan pendangkalan sulkus kortikal. Temuan radiologis ini memiliki korelasi anatomis yang tepat dengan defisit motorik kontralateral pasien. Pemeriksaan MSCT terbukti andal dalam menegakkan kecurigaan awal serta menyingkirkan lesi intrakranial mayor lainnya. Namun, guna mengatasi keterbatasan resolusi jaringan pada CT, konfirmasi lanjutan melalui pemeriksaan MRI sangat diperlukan untuk memberikan nilai diagnostik yang akurat dalam mengkarakterisasi detail struktur korteks, menentukan luas distribusi kelainan, serta merumuskan evaluasi klinis dan genetik secara komprehensif.

PERNYATAAN

Kontribusi Penulis

Konseptualisasi: B.P.W.; Metodologi: B.P.W., R.R.N., A.K.; Penulisan – draf awal: B.P.W.; Penulisan – tinjauan dan penyuntingan: R.R.N., A.K.; Supervisi: R.R.N., A.K.

Pendanaan

Penelitian ini tidak menerima pendanaan khusus dari lembaga pendanaan publik, komersial, maupun nirlaba.

Konflik Kepentingan

Para penulis menyatakan bahwa tidak terdapat konflik kepentingan terkait penelitian dan publikasi ini.

Pernyataan Penggunaan AI

AI hanya digunakan untuk pemeriksaan tata bahasa dan penyuntingan bahasa. Seluruh isi, analisis, interpretasi, serta keputusan ilmiah dilakukan dan diverifikasi oleh para penulis.

Persetujuan Etik

[Bagian ini dilengkapi oleh penulis: cantumkan nama komite etik beserta nomor persetujuan etik, dan/atau pernyataan persetujuan (informed consent) dari keluarga pasien untuk publikasi kasus ini.]

Ketersediaan Data

Data yang mendukung temuan penelitian tersedia dari penulis korespondensi berdasarkan permintaan yang wajar.

DAFTAR PUSTAKA

Barkovich, A. J., Raybaud, C., & Widjaja, E. (2019). Diagnostic imaging: Pediatric neuroradiology (2nd ed.). Elsevier.

Brock, S., Cools, F., & Jansen, A. C. (2021). Neuropathology of genetically defined malformations of cortical development—A systematic literature review. Neuropathology and Applied Neurobiology, 47(5), 585–602. DOI: 10.1111/nan.12696.

Brunelli, J. M., Lopes, T. J. P., Alves, I. S., Delgado, D. S., Lee, H. W., Martin, M. G. M., Docema, M. F. L., Alves, S. S., Pinho, P. C., Gonçalves, V. T., Oliveira, L. R. L. B., Takahashi, J. T., Maralani, P. J., Amancio, C. T., & Leite, C. C. (2024). Malformations of cortical development: Updated imaging review. RadioGraphics, 44(11), e230239. DOI: 10.1148/rg.230239.

Chen, B., & Kwan, K. Y. (2020). Neurodevelopmental disorders. In J. L. R. Rubenstein, P. Rakic, B. Chen, & K. Y. Kwan (Eds.), Neurodevelopmental disorders (pp. 223–268). Academic Press.

Di Donato, N., Chiari, S., Mirzaa, G. M., Aldinger, K., Parrini, E., Olds, C., Barkovich, A. J.,

Guerrini, R., & Dobyns, W. B. (2017). Lissencephaly: Expanded imaging and clinical classification. American Journal of Medical Genetics Part A, 173(6), 1473–1488. DOI: 10.1002/ajmg.a.38245. Guerrini, R., & Dobyns, W. B. (2014). Malformations of cortical development: Clinical features and genetic causes. The Lancet Neurology, 13(7), 710–726. DOI: 10.1016/S1474-4422(14)70040-7.

Hansen, J. T. (2019). Netter's clinical anatomy (4th ed.). Elsevier.

Juric-Sekhar, G., & Hevner, R. F. (2019). Malformations of cerebral cortex development: Molecules and mechanisms. Annual Review of Pathology: Mechanisms of Disease, 14(1), 293–318. DOI: 10.1146/annurev-pathmechdis-012418-012927.

Kattuoa, M., & Das, J. M. (2023). Lissencephaly. In StatPearls. StatPearls Publishing. Retrieved June 21, 2026.

Khandelwal, A., Aggarwal, A., Sharma, A., Malik, A., & Bose, A. (2022). Magnetic resonance imaging of malformations of cortical development—A comprehensive review. World Neurosurgery, 159, 70–79. DOI: 10.1016/j.wneu.2021.12.011.

Leibovitz, Z., Lerman-Sagie, T., & Haddad, L. (2022). Fetal brain development: Regulating processes and related malformations. Life, 12(6), 809. DOI: 10.3390/life12060809.

Lerman-Sagie, T., & Hart, A. R. (2025). The fetal neurologist: Strategies to improve training, practice, and clinical care. Developmental Medicine & Child Neurology, 67(9), 1118–1129. DOI: 10.1111/dmcn.16301.

Leventer, R. J., Pilz, D. T., Matsumoto, N., Ledbetter, D. H., & Dobyns, W. B. (2000). Lissencephaly and subcortical band heterotopia: Molecular basis and diagnosis. Molecular Medicine Today, 6(7), 277–284. DOI: 10.1016/S1357-4310(00)01730-5.

Oegema, R., Barakat, T. S., Wilke, M., Stouffs, K., Amrom, D., Aronica, E., Bahi-Buisson, N., et al. (2020). International consensus recommendations on the diagnostic work-up for malformations of cortical development. Nature Reviews Neurology, 16(11), 618–635. DOI: 10.1038/s41582-020-0395-6.

Paulsen, F., & Waschke, J. (2018). Sobotta atlas of human anatomy: Vol. 3. Head, neck and neuroanatomy (16th ed.). Elsevier.
Rijckmans, E., Stouffs, K., & Jansen, A. C. (2024). Diagnostic work-up in malformations of cortical development. Developmental Medicine & Child Neurology, 66(8), 974–989. DOI: 10.1111/dmcn.15882.
Russ, J. B., Agarwal, S., Venkatesan, C., Scelsa, B., Vollmer, B., Tarui, T., et al. (2025). Fetal malformations of cortical development: Review and clinical guidance. Brain, 148(6), 1888–1903. DOI: 10.1093/brain/awaf063.
Sadler, T. W. (2019). Langman's medical embryology (14th ed.). Wolters Kluwer.
Volpe, J. J., Inder, T. E., Darras, B. T., de Vries, L. S., du Plessis, A. J., Neil, J. J., Perlman, J. M., & Volpe, A. D. (2025). Volpe's neurology of the newborn (7th ed.). Elsevier.