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

GAMBARAN AUTOSOMAL RECESSIVE POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE PADA ANAK 9 BULAN DI RUMAH SAKIT DR. SLAMET GARUT

Kintari Dimiano Putri[1*], Rizqi Rosyidah[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:** *kintaridimiano@gmail.com*

ABSTRAK

Latar Belakang: Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD) merupakan penyakit genetik multisistem yang terutama mengenai ginjal dan hati akibat mutasi gen PKHD1. Manifestasi ginjal dapat ditemukan sejak masa prenatal hingga masa kanak-kanak. Ultrasonografi (USG) merupakan modalitas pencitraan utama untuk mendeteksi kelainan ginjal pada ARPKD, melalui penilaian ukuran ginjal, ekogenitas parenkim, diferensiasi kortikomedular dan keberadaan kista. **Presentasi Kasus:** Seorang pasien perempuan berusia 9 bulan datang dengan riwayat kelainan ginjal yang telah terdeteksi sejak masa prenatal. Pasien memiliki riwayat distensi abdomen dan infeksi berulang, termasuk infeksi saluran kemih. Pemeriksaan USG abdomen pada usia 2 bulan dan 9 bulan menunjukkan pembesaran kedua ginjal, peningkatan ekogenisitas parenkim, batas parenkim dan central echo complex yang tidak jelas, serta multiple lesi anekoik berbentuk bulat berdinding tipis pada kedua ginjal. **Diskusi:** Gambaran ultrasonografi ARPKD bervariasi sesuai usia. Pada periode prenatal hingga neonatal, temuan yang dapat dijumpai meliputi pembesaran ginjal bilateral, peningkatan ekogenisitas, berkurangnya diferensiasi kortikomedular, dan mikrokista. Pada usia 4 minggu hingga 1 tahun, pembesaran ginjal dan peningkatan ekogenisitas parenkim tetap menjadi gambaran utama, sedangkan kista dapat semakin terlihat secara sonografis. Pada kasus ini, gambaran ultrasonografi berupa pembesaran ginjal bilateral, peningkatan ekogenitas, batas antara parenkim dan central echo complex yang tidak jelas, dan bayangan lesi anekoik multipel mendukung gambaran ARPKD. Tidak ditemukan adanya riwayat oligihidramnion. **Kesimpulan:** ARPKD dapat memberikan gambaran kelainan ginjal sejak masa prenatal hingga masa kanak-kanak. Ultrasonografi berperan penting dalam mendeteksi dan mengevaluasi ARPKD melalui penilaian ukuran ginjal, ekogenisitas parenkim, diferensiasi kortikomedular, dan keberadaan kista. Pada kasus ini, temuan ultrasonografi bilateral berupa pembesaran ginjal, peningkatan ekogenitas, batas antara parenkim dan central echo complex yang tidak jelas, dan lesi anekoik multipel mendukung gambaran ARPKD pada usia 9 bulan.

Kata Kunci: Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease, ARPKD, ultrasonografi, ginjal polikistik

ABSTRACT

Background: *Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD) is a multisystem genetic disorder that primarily affects the kidneys and liver due to a mutation in the PKHD1 gene. Renal manifestations can be observed from the prenatal period through childhood. Ultrasonography (USG) is the primary imaging modality for detecting renal abnormalities in ARPKD, through assessment of kidney size, parenchymal echogenicity, corticomedullary differentiation, and the presence of cysts.* ***Case Presentation:*** *A 9 month old female patient presented with a history of kidney abnormalities that had been detected during the prenatal period. The patient had a history of abdominal distension and recurrent infections, including urinary tract infections. Abdominal ultrasound examinations at 2 and 9 months of age revealed enlargement of both kidneys, increased parenchymal echogenicity, indistinct parenchymal borders and central echo complexes, as well as multiple thin-walled, round anechoic lesions in both kidneys.* ***Discussion:*** *The ultrasound findings for ARPKD vary with age. During the prenatal to neonatal period, findings may include bilateral renal enlargement, increased echogenicity, reduced corticomedullary differentiation, and microcysts. From 4 weeks to 1 year of age, renal enlargement and increased parenchymal echogenicity remain the primary findings, while cysts may become increasingly visible on ultrasound. In this case, ultrasonography revealed bilateral renal enlargement and multiple thin walled, round anechoic lesions in both kidneys. Increased parenchymal echogenicity and indistinct boundaries between the renal parenchyma and central echo complex were also reported on the second examination. These findings support the suspicion of ARPKD, although further clinical evaluation and, when indicated, genetic testing may be required to establish the underlying etiology.* ***Conclusion:*** *ARPKD can reveal kidney abnormalities from the prenatal period through childhood. Ultrasonography plays a crucial role in detecting and evaluating ARPKD by assessing kidney size, parenchymal echogenicity, corticomedullary differentiation, and the presence of cysts. In this case, bilateral ultrasound findings—including renal enlargement, increased echogenicity, reduced corticomedullary differentiation, and multiple anechoic lesions support the suspicion of ARPKD at 9 months of age.*

Keywords: *Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease, ARPKD, ultrasonografi, ginjal polikistik*

PENDAHULUAN

Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease atau ARPKD merupakan kelainan genetik multisistem yang ditandai dengan pembesaran ginjal bilateral akibat dilatasi mikroskopik tubulus kolektivus (collecting ducts) dengan kista-kista kecil berukuran <5 mm. Kelainan genetik yang terjadi berkaitan dengan varian patogen pada gen PKHD1 yaitu gen yang mengkode fibrokistin, suatu protein yang berperan dalam perkembangan tubulus ginjal dan duktus biliaris. ARPKD umumnya muncul sejak masa antenatal hingga masa kanak-kanak awal dan merupakan salah satu penyakit yang jarang, dengan insidensi sekitar 1:20.000 kelahiran hidup.

Pelaporan kasus ini memiliki urgensi yang tinggi mengingat ARPKD merupakan kondisi langka dengan variasi manifestasi klinis yang luas serta tantangan diagnostik yang signifikan pada usia anak. Keterlambatan diagnosis atau penanganan yang tidak optimal dapat memperburuk luaran klinis pasien, terutama karena risiko komplikasi seperti infeksi saluran kemih berulang dan gangguan fungsi ginjal progresif. Selain itu, keunikan gambaran ultrasonografi (USG) pada usia 9 bulan memberikan kontribusi penting dalam memperkaya literatur klinis, di mana temuan USG serial memperlihatkan evolusi morfologi ginjal—mulai dari pembesaran bilateral, peningkatan ekogenisitas parenkim, hilangnya batas central echo complex, hingga kemunculan lesi anekoik multipel yang khas. Oleh karena itu, relevansi evaluasi longitudinal melalui pemeriksaan USG berkala sangat krusial untuk memantau perjalanan penyakit, menilai derajat keparahan, serta menentukan arah rujukan penatalaksanaan lanjutan secara tepat.

Diagnosis prenatal yang dicurigai ARPKD dapat dilakukan dengan ultrasonografi dan telah dilaporkan dapat dilakukan sejak usia kehamilan 14-17 minggu, namun tidak spesifik untuk menegakkan ARPKD. Gambaran khas yang dapat ditemukan adalah peningkatan ekogenisitas pada korteks dan medula, meski dapat ditemukan variasi dimana medula yang jauh lebih hiperekoik dibandingkan korteks. Pada beberapa kondisi terutama dengan alat ultrasonografi frekuensi tinggi, dapat terdeteksi 1-2 mm kista yang terlihat gambaran "pepper and salt kidney".

Diagnosis pada ARPKD menjadi tantangan karena manifestasi klinis dan bervariasinya gambaran pencitraan yang dapat ditemukan tergantung pada usia kehamilan, derajat keterlibatan ginjal, dan resolusi alat yang digunakan. Penyakit ginjal kistik pada anak memiliki diagnosis banding yang cukup beragam sehingga interpretasi radiologi perlu mempertimbangkan usia pasien, morfologi ginjal, keterlibatan organ ekstrarenal, serta riwayat keluarga. Selain itu, adanya keterlibatan hati dapat menjadi salah satu karakteristik dari ARPKD yang dapat membantu dalam membedakan beberapa penyakit ginjal kistik lainnya.

Pada kasus ini dilaporkan seorang anak perempuan berusia 9 bulan dengan riwayat kelainan ginjal yang telah terdeteksi sejak masa prenatal dan diagnosis ARPKD ditegakkan berdasarkan kecurigaan dari hasil pemeriksaan ultrasonografi yang telah dilakukan. Pemeriksaan USG menunjukkan pembesaran ukuran ginjal, tampak bayangan lesi anechoic bulat multipel kecil berdinding tipis pada kedua ginjal. Kasus ini dilaporkan untuk memperlihatkan gambaran ultrasonografi ARPKD pada bayi dengan manifestasi klinis berupa distensi abdomen dan infeksi berulang, serta pentingnya pemeriksaan ultrasonografi dalam mendeteksi dan mengevaluasi kelainan ginjal kistik sejak usia dini.

METODE

Metode yang digunakan berupa studi kasus (*case report*), yaitu suatu metode penelitian deskriptif yang bertujuan untuk menggambarkan secara mendalam terkait suatu kondisi atau kejadian klinis berdasarkan pengamatan dan pengumpulan data secara sistematis. Studi kasus kali ini dilakukan pada seorang pasien perempuan berusia 9 tahun dengan kecurigaan *Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease* (ARPKD) di RSUD dr. Slamet Garut. Pengumpulan data dilakukan melalui anamnesis kepada ibu pasien, penelusuran riwayat klinis, serta evaluasi hasil pemeriksaan ultrasonografi (USG) abdomen yang dilakukan pada usia 2 bulan dan 9 bulan. Data yang diperoleh kemudian dianalisa secara deskriptif dengan menghubungkan manifestasi klinis dan temuan radiologis pasien dengan literatur yang ditemukan terkait ARPKD.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Ilustrasi Kasus

Seorang anak perempuan berusia 9 bulan datang ke RSUD dr. Slamet Garut dengan Ibunya untuk melakukan ultrasonografi dengan riwayat kecurigaan Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. Menurut keterangan ibu pasien, pada saat pasien usia 2 bulan, pasien mengalami demam selama 3 hari disertai batuk selama seminggu. Saat dilakukan pemeriksaan, dokter yang curiga pada perut pasien yang

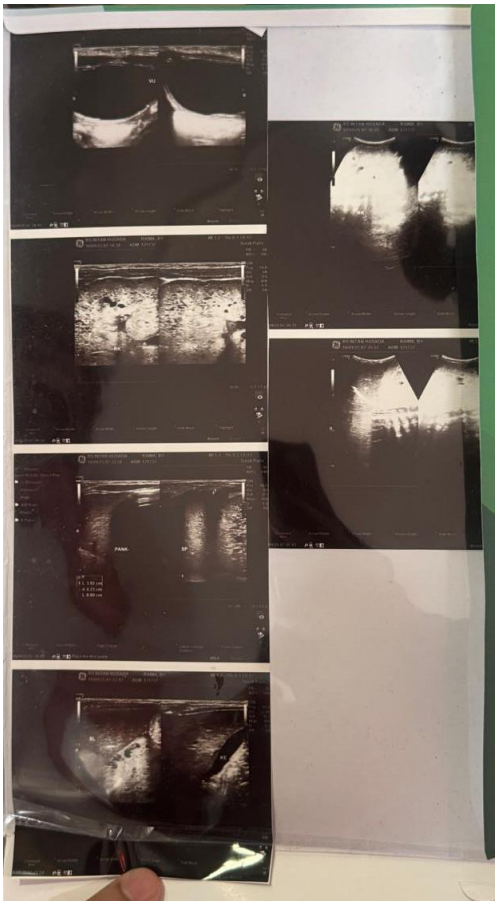
tampak lebih besar daripada ukuran anak seusia pasien biasanya sehingga pasien dirujuk untuk dilakukan ultrasonografi di RS Intan Husada. Hasil pemeriksaan di RS Intan Husada menunjukkan adanya kecurigaan yang mengarah pada Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease sehingga pasien dirujuk ke RS Hasan Sadikin di Bandung. Namun, hingga saat ini, pasien masih belum ke RS Hasan Sadikin karena kondisi pasien yang sering sakit.

Menurut keterangan Ibu pasien, hampir setiap bulan pasien mengalami demam yang berlangsung selama kurang lebih seminggu. Pasien memiliki riwayat perawatan di rumah sakit sebanyak 2 kali yaitu pada usia 6 bulan dengan infeksi saluran pernapasan dan di usia 9 bulan dengan infeksi saluran kemih. Riwayat sesak disangkal. Buang air kecil saat ini masih baik, ditandai dengan pampers yang diganti setiap 4-5 jam dan selalu dalam kondisi penuh. Riwayat adanya darah pada air kencing disangkal.

Saat berada di kandungan, di usia 8 bulan, Ibu pasien pemeriksaan ultrasonografi di Klinik Kimia Farma dan ditemukan adanya masalah di ginjal. sehingga dianjurkan untuk melakukan pemeriksaan ke RS Nurhayati. Ibu memiliki riwayat hipertensi saat kehamilan dan tidak mengkonsumsi obat rutin karena mengeluh pusing setelah meminum obat tersebut. Riwayat kejang selama kehamilan disangkal. Ibu pasien tidak merokok selama kehamilan, namun ayah pasien kerap merokok terutama di depan Ibu pasien.

Pasien lahir prematur di usia 8 bulan melalui persalinan pervaginaan dengan berat badan lahir yaitu 2800 gram. Menurut keterangan Ibu pasien, tidak ada komplikasi baik saat maupun setelah persalinan. Bayi lahir dalam keadaan sehat. Riwayat tumbuh kembang tidak menunjukkan adanya keterlambatan perkembangan motorik maupun sensorik. Saat ini pasien sudah mulai lancar merangkak.

Pasien sudah 2 kali dilakukan pemeriksaan radiologi yaitu ultrasonografi. Pemeriksaan ultrasonografi pertama dilakukan pada hari Kamis, 18 September 2025 yang menunjukkan adanya pembesaran ukuran ginjal, tampak bayangan lesi anechoic bulat multipel kecil berdinding tipis pada kedua ginjal. Lalu, ultrasonografi kedua dilakukan pada hari Selasa, 5 Mei 2026 menunjukkan adanya pembesaran ukuran ginjal bilateral dengan ekogenisitas parenkim yang meningkat, batas antara parenkim ginjal dan central echo complex tidak jelas, tidak tampak bayangan hiperekoik dengan acoustic shadow, ditemukan adanya bayangan bulat anekhoik berdinding tipis multipel dengan kesan Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. Pasien kemudian dirujuk ke RS Hasan Sadikin untuk dilakukan pemeriksaan lebih lanjut.



Gambar 1. *Ultrasonografi Whole Abdomen pada hari Kamis, 18 September 2025. Ditemukan adanya pembesaran ukuran ginjal, tampak bayangan lesi anechoic bulat multipel kecil berdinding tipis pada kedua ginjal.*



Gambar 2. *Ultrasonografi Whole Abdomen pada hari Selasa, 5 Mei 2026. Ditemukan adanya pembesaran ukuran ginjal bilateral, ditemukan adanya bayangan bulat anekhoik berdinding tipis multipel*

Diskusi

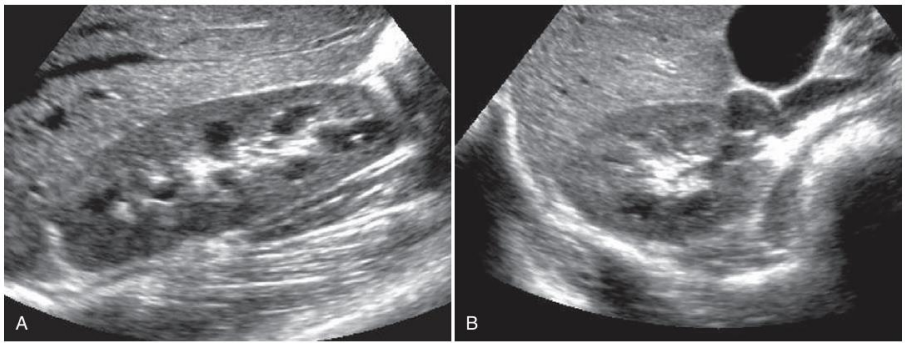
Ginjal merupakan organ yang berperan penting dalam mempertahankan homeostasis tubuh melalui proses filtrasi darah, reabsorpsi, dan sekresi di tubulus ginjal. Ginjal menerima sekitar 20 - 25% dari curah jantung, yang pada orang dewasa setara dengan aliran darah ginjal sekitar 1 - 1,2 liter per menit. Melalui proses tersebut, ginjal membantu dalam mengatur keseimbangan cairan dan elektrolit, menjaga keseimbangan asam basa, serta mensekresikan produk sisa metabolisme melalui urine. Ginjal juga merupakan organ endokrin yang mensekresikan berbagai hormon, termasuk eritropoietin, renin, dan prostaglandin (5).

Pada embrio manusia, terdapat tiga pasang ginjal yang berkembang, yaitu pronefros, mesonefros, dan metanefros. Pronefros muncul pada awal minggu keempat perkembangan embrio. Struktur ini bersifat rudimenter dan tidak berfungsi. Mesonefros terbentuk pada akhir minggu keempat dan berfungsi sebagai ginjal sementara hingga metanefros mulai berfungsi, yaitu sekitar minggu kesembilan. Metanefros berkembang dari dua struktur, yaitu tunas ureter (ureteric bud) dan blastema meta nefrogenik (meta nephrogenic blastema). Tunas ureter nantinya akan membentuk ureter, pelvis renalis, kaliks renalis, dan duktus kolektivus (5).

Pada awal perkembangannya, ginjal permanen berada di dalam rongga pelvis. Seiring pertumbuhan janin, ginjal berpindah dan akhirnya berada di retroperitoneum bagian superior. Selama proses asendens tersebut, ginjal mengalami rotasi medial sebesar 90°, sehingga pelvis renalis mengarah ke anteromedial. Ginjal mencapai lokasi dan posisi seperti pada orang dewasa sekitar minggu kesembilan kehamilan (5).

Ginjal normal pada orang dewasa berbentuk seperti kacang (bean-shaped), dengan kontur yang halus dan cembung pada permukaan anterior, posterior, dan lateral. Pada sisi medial, permukaannya berbentuk cekung. Permukaan medial ini disebut hilum renale. Hilum renale berhubungan dengan suatu rongga sentral yang disebut sinus renalis. Di dalam sinus renalis terdapat cabang-cabang utama arteri renalis, cabang utama vena renalis, serta sistem pengumpul urine (collecting system). Sebagian besar ruang sinus renalis lainnya diisi oleh jaringan lemak (5).

Parenkim ginjal terdiri atas korteks dan piramid medula. Secara ultrasonografi, piramid medula renalis memiliki ekogenisitas yang lebih rendah (hypoechoic) dibandingkan korteks ginjal dan dapat diidentifikasi pada sebagian besar orang dewasa normal. Korteks ginjal normal umumnya memiliki ekogenisitas yang lebih rendah dibandingkan hati dan limpa di sekitarnya. Peningkatan ekogenisitas ginjal yang lebih tinggi dibandingkan hati dapat berhubungan dengan fungsi ginjal yang abnormal. Namun, sensitivitas kriteria ultrasonografi ini rendah, yaitu hanya 20% (5).



Gambar 4. *Gambaran ginjal normal (5).*

ARPKD terutama disebabkan oleh varian patogen pada kedua alel gen PKHD1 (polycystic kidney and hepatic disease 1), yang mengkode beberapa transkrip sehingga mengalami alternative splicing. Transkrip terbesar menghasilkan suatu protein transmembran multi domain yang disebut fibrocystin (polyductin) yang berperan dalam interaksi antarsel (cell-cell interaction) dan antara sel dengan matriks ekstraseluler (cell-matrix interaction) karena karakteristiknya yang menyerupai reseptor (6).

Berbagai varian patogen yang berbeda dapat ditemukan di seluruh bagian gen PKHD1, dan mutasi tersebut dapat bersifat spesifik pada masing-masing keluarga. Sebagian besar pasien merupakan heterozigot majemuk (compound heterozygotes). Pasien dengan dua mutasi dapat menyebabkan terminasi atau pemendekan protein (truncating mutations) sehingga dapat menunjukkan fenotipe yang berat dan sering meninggal tidak lama setelah lahir, sedangkan pasien yang bertahan melewati periode neonatal umumnya memiliki setidaknya satu mutasi missense (6).

Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) secara klinis dapat menjadi empat tipe, yaitu perinatal, neonatal, infantil, dan juvenil, berdasarkan usia saat manifestasi klinis mulai muncul. Pasien yang lebih muda umumnya menunjukkan manifestasi yang lebih dominan berupa insufisiensi ginjal, sedangkan keterlibatan hati biasanya dominan pada pasien dengan usia yang lebih tua (5).

Sebagian besar kasus ARPKD dapat diidentifikasi pada akhir kehamilan atau saat lahir. Diagnosis prenatal dilakukan pada trimester kedua atau ketiga. ARPKD dapat dicurigai dari usia kehamilan 15 minggu meskipun jarang. Ultrasonografi pada prenatal dapat menunjukkan ginjal yang membesar dan hiperekoik, oligohidramnion, atau kandung kemih yang tidak terisi. Gambaran yang normal selama kehamilan tidak menyingkirkan diagnosis ARPKD, karena kelainan dapat belum terlihat hingga akhir trimester kedua atau setelahnya (14).

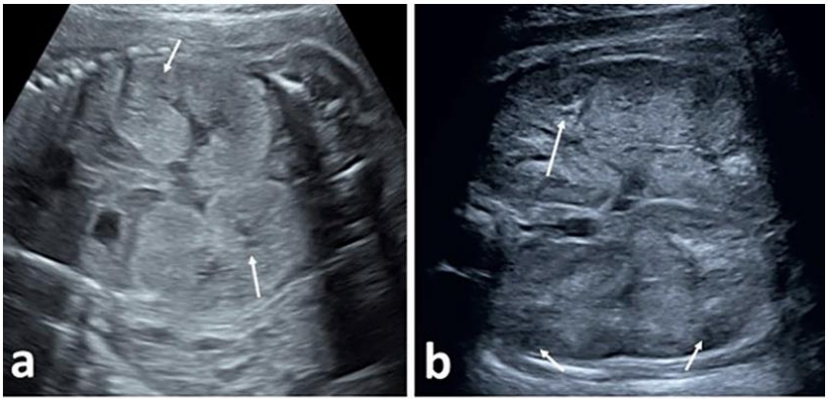
Oligohidramnion atau anhidramnion merupakan temuan yang sering dijumpai pada ARPKD prenatal, tetapi bukan kriteria diagnostik yang wajib. Pada penelitian Corinna dan lainnya (2023), ditemukan sebanyak 44 kasus sehingga penurunan jumlah cairan amnion pada ARPKD. Pada saat pertama kali diperiksa, 84,6% janin dengan ARPKD dalam penelitian ini mengalami oligohidramnion atau anhidramnion, sedikit lebih tinggi dibandingkan penelitian yaitu di angka 69–82%. Pada ARPKD, jumlah cairan amnion dapat terus menurun selama kehamilan atau tetap stabil (8). Selain itu, riwayat keluarga dengan penyakit serupa biasanya dapat ditemukan dengan pola pewarisan autosomal resesif, meskipun tidak adanya riwayat keluarga tidak menyingkirkan diagnosis ARPKD (7).

Pasien perinatal biasanya dapat ditemukan ginjal yang sangat membesar (massively enlarged kidneys), hipoplasia paru, dan oligohidramnion. Oligohidramnion dapat terjadi akibat penurunan produksi urine janin yang dapat berkontribusi pada hipoplasia paru. Anak yang lebih besar biasanya datang dengan manifestasi hipertensi portal. Pada ultrasonografi, gambaran ARPKD yang dominan pada ginjal (renal-dominant ARPKD) meliputi pembesaran ginjal bilateral, ekogenisitas ginjal yang meningkat, serta berkurang atau hilangnya diferensiasi corticomedullary (lack of corticomedullary differentiation). Pada beberapa kasus, dapat ditemukan kista makroskopik (macroscopic cysts) (5).

Dalam evaluasi prenatal penyakit ginjal kistik, pembesaran ginjal bilateral, hiperekoik parenkim ginjal, keberadaan dan lokasi kista, serta perubahan diferensiasi kortikomedular (CMD), yang dinilai bersama jumlah cairan amnion dan temuan ekstrarenal, merupakan tanda penting dalam diagnosis banding penyakit ginjal polikistik pada janin (8). Pada ARPKD, ginjal janin biasanya menunjukkan parenkim yang hiperekoik, dan pada sebagian besar kasus ditemukan CMD yang menghilang, atau lebih jarang berupa CMD terbalik (reverse CMD). Reverse CMD, yaitu medula hiperekoik dan korteks hipoekoik, hanya ditemukan pada janin dengan ARPKD. Kista biasanya berukuran beberapa milimeter dan hanya sebagian yang dapat terlihat pada ultrasonografi (8).

Pada prenatal hingga usia 4 minggu, dapat dilakukan pencitraan dengan temuan biasanya adalah ginjal membesar dan hiperekoik, diferensiasi kortikomedular berkurang, mikrokista dan sedikit atau tidak ada sama sekali makro kista, sehingga kombinasi temuan tersebut dapat disebut dengan, "salt and pepper appearance". Sedangkan pada neonatus dapat ditemukan distensi abdomen akibat pembesaran ginjal dan

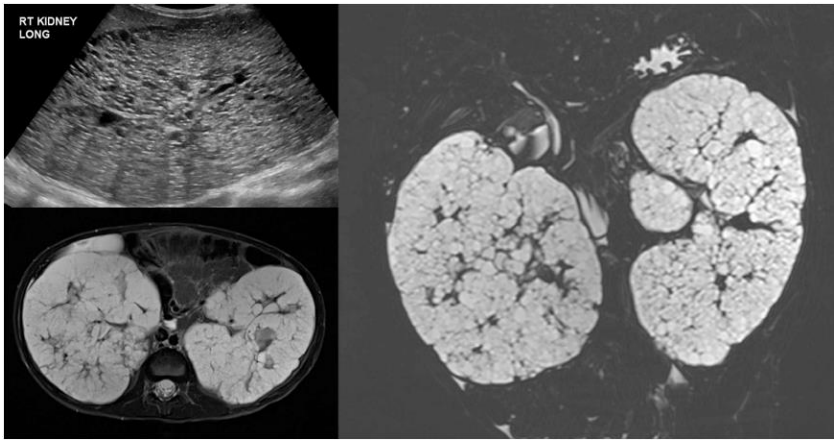
hati yang masif. Selain itu, pembesaran hati jarang terlihat pada ultrasonografi prenatal, sehingga biasanya dideteksi dengan MRI. Hal yang mendukung lainnya adalah melalui magnetic resonance cholangiopancreatography yang dapat menilai anatomi duktus biliaris. Jika temuan pencitraan ginjal ditemukan, maka kelainan saluran empedu dapat mendukung diagnosis ARPKD. Hal ini disebabkan oleh remodelling ductal plate yang tidak sempurna (9, 14).



Gambar 5. *Gambaran ARPKD pada (a) usia kehamilan 23 minggu 3 hari dengan pembesaran pada ginjal, hiperekoik, dan tidak menunjukkan diferensiasi kortikomedular serta kista kecil di medula dengan ukuran bervariasi, (b) pada usia kehamilan 30 minggu 5 hari dengan pembesaran ginjal dan diferensiasi kortikomedular. Kista berada di korteks (8).*



Gambar 6. *Gambaran ARPKD pada laki-laki usia dua hari, usia gestasi 33 minggu, riwayat oligohidramnion. Tampak ginjal hiperekoik dengan kista kecil (17).*



Gambar 7. *Gambaran ARPKD pada pasien usia 5 tahun dengan pembesaran ginjal dan hiperekoik.*

Lalu, pada usia >1 tahun, biasanya dapat ditemukan ginjal yang membesar dengan mikrokista multipel, peningkatan ekogenitas parenkim ginjal, dan diferensiasi kortikomedular yang berkurang atau menghilang. Panjang ginjal juga relatif menurun seiring berjalannya waktu (9).

Pada kasus ini, pasien berusia 9 bulan dengan riwayat kelainan ginjal yang telah terdeteksi sejak masa prenatal. Pemeriksaan ultrasonografi pertama pada 18 September 2025 menunjukkan adanya pembesaran kedua ginjal dengan lesi anekoik bulat multiple berukuran kecil dan berdinding tipis. Pemeriksaan ultrasonografi kedua pada 5 Mei 2026 menunjukkan pembesaran ginjal bilateral, peningkatan ekogenisitas parenkim, batas antara parenkim ginjal dan central echo complex yang tidak jelas, serta lesi anekoik bulat multipel berdinding tipis. Temuan tersebut sesuai dengan karakteristik ultrasonografi ARPKD pada kelompok usia 4 minggu hingga 1 tahun, yaitu pembesaran ginjal bilateral, peningkatan ekogenisitas parenkim, berkurangnya diferensiasi kortikomedular, dan keberadaan kista - kista kecil (9). Tidak ditemukannya oligohidramnion pada riwayat kehamilan pasien namun hal tersebut tidak menyingkirkan diagnosis ARPKD karena perubahan jumlah cairan amnion bukan kriteria yang wajib. Manifestasi berupa distensi abdomen dan infeksi saluran kemih berulang pada pasien juga dapat ditemukan pada anak dengan keterlibatan ginjal akibat ARPKD.

Pemeriksaan ultrasonografi merupakan modalitas pencitraan utama dalam evaluasi ARPKD karena dapat menilai ukuran ginjal, ekogenisitas parenkim, diferensiasi kortikomedular, serta keberadaan kista. Persiapan pemeriksaan ultrasonografi abdomen dapat disesuaikan dengan organ yang akan dievaluasi, tujuan pemeriksaan, kondisi pasien, serta protokol fasilitas pelayanan kesehatan. Puasa dapat diperlukan terutama untuk mengurangi artefak gas usus dan mengevaluasi organ hepatobilier. Pada pasien anak, persiapan pemeriksaan perlu disesuaikan dengan usia dan kondisi pasien. Temuan ultrasonografi selanjutnya perlu diinterpretasikan bersama manifestasi klinis, riwayat prenatal, keterlibatan organ ekstrarenal, dan bila tersedia atau memungkinkan dapat dilakukan pemeriksaan genetik untuk mendukung diagnosis ARPKD) (5).

Konfirmasi diagnosis pada ARPKD juga memerlukan informasi tambahan, seperti riwayat keluarga, pemeriksaan ultrasonografi pada orangtua, pemeriksaan klinis, dan analisis genetik. MRI dan magnetic resonance cholangiopancreatography (MRCP) dapat digunakan jika terdapat kecurigaan terkait dengan komplikasi klinis penyakit hati. Pemeriksaan genetik dapat dilakukan dengan menggunakan sampel chorionic villus sampling (CVS) atau amniosentesis, terutama apabila varian patogen pada PKHD1 telah diidentifikasi pada anggota keluarga yang terdampak. Namun, penerapannya memiliki beberapa keterbatasan (14, 15).

Gambaran ginjal polikistik bilateral pada ultrasonografi prenatal tidak spesifik untuk menegakkan diagnosis ARPKD. Dalam suatu penelitian terhadap 98 janin dengan ginjal polikistik bilateral, ARPKD merupakan diagnosis terbanyak (53.1%), diikuti dengan Meckel-Gruber Syndrome (17,3%) dan ADPKD (8,2%). Pada ARPKD, penurunan atau hilangnya CMD dan kista multipel dapat ditemukan, sedangkan pada ADPKD, CMD yang meningkat dapat ditemukan pada sebagian kasus dan kista dapat tersebar atau soliter. Penyakit sindromik lainnya, seperti Meckel-Gruber syndrome, Bardet-Biedl syndrome, dan Jeune syndrome, juga dapat memperlihatkan gambaran kelainan ginjal kistik (8).

Pada ADPKD (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease) merupakan salah satu diagnosis banding ARPKD karena gambaran ultrasonografi yang mirip. Pada ADPKD terdapat adanya perkembangan kista multipel secara bertahap pada korteks dan medula ginjal sejak dini. Berdasarkan ultrasonografi, kriteria Pei Ravine dalam mendiagnosis ADPKD, yaitu ditemukannya tiga atau lebih kista unilateral maupun bilateral, dikembangkan dari pasien berusia lebih dari 15 tahun atau pada anak kurang dari 15 tahun dengan riwayat keluarga positif dengan sedikitnya ditemukan satu kista ginjal, pembesaran ginjal melebihi batas normal (15).

Keluhan seperti produksi urine biasanya tidak menjadi masalah pada ARPKD, meskipun terkadang oliguria dapat terjadi pada beberapa kasus. Selain itu, hasil penelitian Goto et al (2010) menunjukkan bahwa terdapat aktivasi sistem renin angiotensin intrarenal. Peningkatan regulasi renin intrarenal dan angiotensin converting enzyme (ACE) menjadi mekanisme yang muncul sebagai manifestasi dari hipertensi pada ARPKD. Selain itu, perubahan anatomis yang terjadi pada ARPKD dapat meningkatkan predisposisi terhadap infeksi saluran kemih (ISK), yang terjadi hingga 52% anak dengan ARPKD (14). Hal ini sesuai dengan kejadian pada pasien yang pernah mengalami infeksi pada saluran kemih.

Kesulitan makan juga dapat ditemukan pada anak dengan ARPKD. Kondisi ini disebabkan oleh adanya kompresi mekanis lambung akibat pembesaran organ (seperti hati, ginjal dan limpa), serta penurunan nafsu makan atau gangguan motilitas lambung akibat gangguan fungsi ginjal yang signifikan. Asupan nutrisi yang tidak adekuat sehingga akan mengganggu pertumbuhan yang sebagian besar ditemukan oleh anak dengan ARPKD. Namun, selain nutrisi yang tidak adekuat terdapat faktor lain yang dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan, seperti prematuritas, berat lahir rendah, PGK onset dini, dan lainnya (14). Pada pasien, tidak ditemukan adanya kesulitan makan.

Selain mengenai ginjal, sebanyak 45% pasien dengan ARPKD dapat menyebabkan kelainan hepatobilier berupa fibrosis hepatik kongenital dan sindrom Caroli. Pada pencitraan, hati dapat terlihat

asimetris dengan pembesaran segmen lateral kiri. Temuan khas lainnya berupa dilatasi atau ectasia saluran empedu berukuran besar yang berhubungan langsung dengan sistem bilier. Ultrasonografi merupakan modalitas pencitraan awal sebagai evaluasi yang dapat dilanjutkan dengan menggunakan computed tomography (CT) atau magnetic resonance cholangiopancreatography (MRCP) (16).

Maka dari itu, pada anak yang telah dikonfirmasi ARPKD, USG abdomen tahunan disarankan untuk memantau tanda hipertensi portal. Pada pasien dengan penyakit hati terkonfirmasi, ultrasonografi mencakup doppler warna dan doppler dupleks pembuluh porta serta sirkulasi kolateral dengan interval yang lebih pendek. Elastografi ultrasonografi dapat berpotensi dalam membantu skrining fibrosis hati (15).

SIMPULAN

Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease atau ARPKD merupakan penyakit genetik multisistem yang dapat memberikan manifestasi dominan pada ginjal sejak masa prenatal hingga masa kanak-kanak. Pemeriksaan ultrasonografi berperan penting dalam mendeteksi dan mengevaluasi ARPKD, terutama melalui penilaian ukuran ginjal, ekogenitas parenkim, diferensiasi kortikomedular, dan keberadaan kista.

Pada kasus ini, pasien perempuan berusia 9 bulan dengan riwayat ginjal yang telah terdeteksi sejak masa prenatal menunjukkan gambaran ultrasonografi berupa pembesaran ginjal bilateral, peningkatan ekogenitas parenkim serta batas parenkim dan central echo complex yang tidak jelas, serta lesi anekoik multipel berdinding tipis. Temuan tersebut mendukung ARPKD, tetapi perlu dikorelasikan dengan data klinis dan pemeriksaan penunjang lainnya. Pemeriksaan genetik merupakan salah satu pemeriksaan yang dapat dipertimbangkan untuk dilakukan, tentunya sesuai indikasi untuk membantu dalam memastikan etiologi penyakit.

PERNYATAAN

Kontribusi Penulis

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

Dewi, N., Sitanggang, F., Anandasari, P. (2025). Radiological Finding of Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease with Hepatic Involvement: A Case Report. 16(3). 1030-1034. http://doi.org/10.15562/ism.v16i3.2493

Jameson, J., Loscaizo, J. (2013). Harrison's Nephrology and Acid-Base Disorders (2nd Ed). McGraw-Hill Education.

Nakamura M, Kanda S, Kajiho Y, Morisada N, Iijima K, Harita Y. A case of 17q12 deletion syndrome that presented antenatally with markedly enlarged kidneys and clinically mimicked autosomal recessive polycystic kidney disease. CEN Case Rep. (2021). 10(4):543-548. doi: https://doi.org/10.1007/s13730-021-00604-y. Epub 2021 May 3. PMID: 33942272; PMCID: PMC8494823.

Andreas et al. (2015). Grainger & Allison's Diagnostic Radiology (6th ed). Elsevier.

Rumack, C & Levine, D. (2018). Diagnostic Ultrasound (5th ed). Elsevier

Dan L. Longo, MD., Anthony S. Fauci, et al. (2025). Harrison's Principles of Internal Medicine (22nd ed). McGraw Hill.

Kathrin et al. (2021). Early Childhood Height Adjusted Total Kidney Volume as a Risk Marker of Kidney Survival in ARPKD. Sci Rep 11. doi: https://doi.org/10.1038/s41598-021-00523-z.

Simonini, C., Fröschen, EM., Nadal, J. et al. Prenatal ultrasound in fetuses with polycystic kidney appearance — expanding the diagnostic algorithm. Arch Gynecol Obstet 308, 1287–1300 (2023). https://doi.org/10.1007/s00404-022-06814-8.

Burgmaier, K, MD., Gimpel, C, MD., Schaefer, F, MD. (2024). Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease - PKHD1. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/

Bozkurt EG, Sheikh Najeeb M, Yang H, Kemppainen JL, Smith BH, Gregory AV, Baker TA, Thompson WS, Khalifa M, Cruz C, Kouri AM, Tran CL, Sas DJ, Cramer CH, Dahl NK, Kline TL, Torres VE, Chebib FT, Harris PC, Hanna C. Monogenic Etiologies of Kidney Cysts in the Pediatric Population: An Observational Cohort Study. Clin J Am Soc Nephrol. 2026 Jun 1;21(6):984-996. doi: https://doi.org/10.2215/cjn.0000001027.

Ayca et al. (2023). The Genetic Spectrum of Polycystic Kidney Disease in Children. doi: https://doi.org/10.1590/1806-9282.20230334.

Ananti, A. (2021). Penyakit Ginjal Polikistik Simtomatik: Pencitraan, Patofisiologi, Prognosis dan Terapi. 7(3). 176-187.

Marisa, Y., Harun, H. (2021). Penyakit Ginjal Polikistik disertasi Anemia Hemolitik Autoimun. 10(1). 101-111.

Wicher D, Obrycki Ł, Jankowska I. Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease-The Clinical Aspects and Diagnostic Challenges. J Pediatr Genet. 2021 Mar;10(1):1-8. doi: 10.1055/s-0040-1714701

Gimpel C, Avni EF, Breysem L, Burgmaier K, Caroli A, Cetiner M, Haffner D, Hartung EA, Franke D, König J, Liebau MC, Mekahli D, Ong ACM, Pape L, Titieni A, Torra R, Winyard PJD, Schaefer F. Imaging of Kidney Cysts and Cystic Kidney Diseases in Children: An International Working Group Consensus Statement. Radiology. 2019 Mar;290(3):769-782. doi: https://doi.org/10.1148/radiol.2018181243.

Wehrman A, Kriegermeier A, Wen J. Diagnosis and Management of Hepatobiliary Complications in Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. Front Pediatr. 2017 May 29;5:124. doi: https://doi.org/10.3389/fped.2017.00124.

Khin E, Ramdas D. Variable Clinical Presentations and Renal Outcome in Neonates With Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. Cureus. 2024 May 9;16(5):e59993. doi: https://doi.org/10.7759/cureus.59993.

Bergmann C. Genetics of Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease and Its Differential Diagnoses. Front Pediatr. 2018 Feb 9;5:221. doi: https://doi.org/10.3389/fped.2017.00221.