

Cephalothoracopagus: Tinjauan Pustaka mengenai Anatomi, Embriologi, Etiologi, Diagnosis, dan Penatalaksanaan Klinis

Fitrah Ramadan An Nawawi¹, Naufal Fikri Raditya Ramadhan¹, Rifa Arqiya Nasukhi¹, Marcheyla Rahmananda¹, Ananda Alifa Fathimatuzzahra¹, Fithrie Rahmi Syahley¹, Nurul Hidayah^{1*}.

1) Fakultas Kedokteran, Universitas Darussalam Gontor, Ponorogo, Indonesia

Article history:

Received date August 24, 2026

Received in revised form date September 23, 2026

Accepted date September 28, 2026

KEYWORDS:

Sefalotorakopagus
Embriologi
Kembar siam
Kelainan kongenital
Prenatal diagnosis

KEYWORDS:

Cephalothoracopagus,
Embryology,
Conjoined Twins,
Congenital Abnormalities,
Prenatal Diagnosis.

*Corresponding Author:

E-mail Address:

nurulhi226@gmail.com

ABSTRACT

Cephalothoracopagus is an extremely rare form of conjoined twinning characterized by ventral fusion involving the cranium, thorax, and upper abdomen. Due to its rarity, available evidence is predominantly derived from case reports and case series, limiting population-based epidemiological estimates. Objective: To synthesize reported anatomical, embryological, etiological, diagnostic, and clinical characteristics of cephalothoracopagus, including the janiceps disymmetros subtype. Methods: This narrative review was conducted through a structured literature search of PubMed and ScienceDirect using combinations of the keywords *cephalothoracopagus*, *prenatal diagnosis*, *embryology*, *congenital anomaly*, and *conjoined twins*, with Boolean operators AND/OR, following PRISMA principles. A total of 1,368 documents were identified and screened based on title and topical relevance, with 1,349 excluded. 85 documents were subsequently sought for retrieval, of which 14 could not be obtained. The remaining literature was assessed for eligibility based on full-text availability and relevance. 12 documents were excluded because they addressed other types of conjoined twins, were educational materials, were available only as abstracts, or were duplicates. Ultimately, 7 studies were included in the final synthesis. Results: The reviewed literature consistently described early embryonic failure of separation, with fusion involving the cranium, thorax, and upper abdomen and frequent involvement of vital neurological and cardiovascular structures. Prenatal diagnosis using 2D/3D ultrasonography and magnetic resonance imaging provided detailed anatomical information. Reported clinical outcomes were consistently poor, with no successful surgical separation documented. Conclusion: Multimodal prenatal diagnosis and multidisciplinary counseling remain central to clinical management, while systematic reporting of cephalothoracopagus cases is needed to strengthen available evidence.

ABSTRAK

Sefalotorakopagus adalah kembar siam yang sangat langka, ditandai dengan fusi ventral yang melibatkan kranium, toraks, dan abdomen bagian atas. Karena kelangkaannya, bukti yang tersedia sebagian besar berasal dari laporan kasus dan serial kasus, sehingga membatasi estimasi epidemiologis berbasis populasi. Tujuan: Mensintesis karakteristik anatomi, embriologi, etiologi, diagnostik, dan klinis yang dilaporkan pada sefalotorakopagus, termasuk sub tipe janiceps disymmetros. Metode: Tinjauan naratif ini dilakukan penelusuran literatur terstruktur pada PubMed dan ScienceDirect menggunakan kombinasi kata kunci *cephalothoracopagus*, *prenatal diagnosis*, *embryology*, *congenital anomaly*, dan *conjoined twins* dengan operator Boolean AND/OR, mengikuti prinsip PRISMA. Sebanyak 1.368 dokumen teridentifikasi dan disaring berdasarkan judul serta relevansi topik, dengan 1.349 dokumen dieksklusi. Selanjutnya, 85 dokumen dicari untuk diperoleh, dengan 14 di antaranya tidak dapat diperoleh. Literatur yang tersisa dinilai kelayakannya berdasarkan ketersediaan teks lengkap dan relevansi. Sebanyak 12 dokumen dieksklusi karena membahas tipe kembar siam lainnya, merupakan materi edukasi, hanya tersedia dalam bentuk abstrak, atau duplikat. Akhirnya, 7 studi dimasukkan dalam sintesis akhir. Hasil: Literatur yang ditinjau secara konsisten menggambarkan kegagalan pemisahan embrio pada tahap awal, dengan fusi yang melibatkan kranium, toraks, dan abdomen bagian atas serta sering melibatkan struktur neurologis dan kardiovaskular vital. Diagnosis prenatal menggunakan ultrasonografi 2D/3D dan *magnetic resonance imaging* (MRI) memberikan informasi anatomi yang rinci. Luaran klinis yang dilaporkan secara konsisten buruk, tanpa pemisahan bedah yang berhasil terdokumentasi. Kesimpulan: Diagnosis prenatal multimodal dan konseling multidisiplin tetap menjadi inti penatalaksanaan klinis, pelaporan kasus sefalotorakopagus secara sistematis untuk memperkuat bukti yang tersedia.

PENDAHULUAN

Kembar siam merupakan salah satu bentuk dari kelainan kongenital, yaitu ketika dua bayi kembar identik (monozigot) terlahir dengan penyatuan (fusi) organ dalam maupun luar tubuh yang kejadiannya berkisar antara 1 : 50.000 - 1 : 200.000 kelahiran hidup secara global¹. Kondisi ini terjadi akibat kegagalan pemisahan sempurna dari satu sel telur yang telah dibuahi pada masa awal perkembangan embrionik, sehingga menghasilkan dua janin yang tetap menyatu pada satu atau lebih regio tubuh^{2,3}. Secara keseluruhan, kembar siam diperkirakan hanya mempengaruhi kurang dari 1% dari seluruh pasangan yang mengalami kehamilan kembar identik yang secara langsung menjadikannya anomaly yang sangat jarang ditemui dalam praktik klinis sehari-hari⁴. Kembar siam sendiri dapat diklasifikasikan menjadi kembar siam simetris dan kembar siam heteropagus atau parasitic, di mana disetiap subtype memiliki pola fusi embrionik yang berbeda serta tingkat penyatuan organ yang bervariasi^{1,4}.

Dari seluruh varian kembar siam yang telah ditemukan, cephalothoracopagus merupakan salah satu tipe yang paling jarang ditemukan, prevalensinya hanya sekitar 1,7% - 1,9% dari seluruh kasus kembar siam yang pernah dilaporkan, dengan estimasi insidensi global 1 : 3 juta kelahiran dari total kasus yang pernah ada^{1,2,5}. Perlu dicatat bahwa angka-angka ini berasal dari akumulasi laporan kasus dan seri otopsi tanpa denominator populasi yang jelas, sehingga sifatnya deskriptif dan belum tentu mencerminkan insidensi populasi yang sesungguhnya. Kondisi ini ditandai oleh adanya fusi ventral yang mencakup bagian cranium, toraks, dan abdomen atas hingga setinggi umbilicus, sementara ekstremitas bawah dan bagian pelvis tetap berkembang secara normal^{2,5}.

Dalam nomenklatur cephalothoracopagus, istilah janiceps merujuk pada kepala tunggal dengan dua wajah yang saling berhadapan berlawanan arah, derajat kesimetrisan kedua wajah tersebut kemudian diterangkan dengan istilah disymmetros (bila kedua wajah identik dan simetris, akibat orientasi kedua aksis notokordal yang sepenuhnya ventroventral) atau asymmetros (bila tidak simetris)^{1,3,4}. pemahaman terhadap perbedaan kesimetrisan ini memiliki implikasi klinis yang bermakna, khususnya untuk menentukan prognosis dan pendekatan tatalaksana^{3,5}.

Prognosis cephalothoracopagus secara umum sangat buruk. Dalam seri otopsi 23 kasus asal Jepang, Koga dan Ishida melaporkan bahwa sekitar 40% kasus dalam seri tersebut mengalami *intrauterine fetal death* (IUFD); karena seri ini seluruhnya berasal dari kasus yang telah meninggal, angka tersebut merupakan proporsi di dalam seri otopsi itu sendiri, bukan risiko populasi IUFD pada cephalothoracopagus secara umum¹. Sementara itu, seluruh kasus lahir hidup yang dilaporkan dalam literatur yang ditinjau pada tinjauan ini meninggal dalam 24 jam pertama kehidupan, sebagian besar akibat keterlibatan organ vital seperti otak dan jantung. Tindakan pemisahan dengan bedah dianggap hamper mustahil dilakukannya mengingat luasnya fusi pada struktur system saraf pusat dan kardiovaskular, sehingga kemungkinan untuk melanjutkan kehidupan sangat rendah^{2,3}. Maka dari itu, pemeriksaan prenatal yang akurat dan sedini mungkin menjadi opsi utama dalam pengelolaan terjadinya anomali ini, sehingga tenaga medis dapat memberikan konseling dan edukasi yang tepat kepada pasangan subur yang sedang merencanakan kehamilan^{4,5}.

Walaupun memiliki signifikansi klinis yang penting dalam dunia medis, jumlah publikasi ilmiah tentang cephalothoracopagus masih sangat

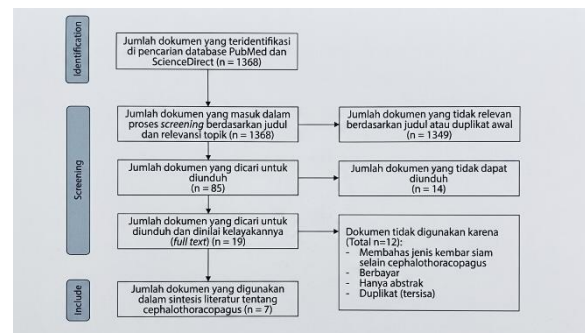
sedikit hingga sekarang, sejalan dengan langkanya kondisi ini di seluruh dunia. Sebagian besar laporan kasus yang ada berasal dari Jepang, India, Amerika Serikat, dan baru-baru ini dari Indonesia, sedangkan tinjauan sistematis yang mengumpulkan bukti yang ada masih sangat sedikit^{1,2,5}. Keterbatasan literatur ini menunjukkan seberapa jarang kondisi cephalothoracopagus itu, dan menekankan betapa pentingnya usaha untuk mengumpulkan semua pengetahuan yang ada secara menyeluruh^{3,4}. Oleh karena itu, tinjauan Literatur ini bertujuan memberikan gambaran menyeluruh mengenai karakteristik anatomi, dasar embriologis, faktor etiologi, pendekatan diagnostik, serta penatalaksanaan klinis cephalothoracopagus berdasarkan laporan kasus dan studi observasional yang tersedia, dengan pertanyaan tinjauan: bagaimana pola anatomi-embriologis dan implikasi klinisnya dilaporkan secara konsisten pada literatur yang ada, dan apa yang dapat disimpulkan mengenai pendekatan diagnostik serta tatalaksananya?

METODE

Penelitian ini menggunakan metode tinjauan literatur yang bertujuan untuk meneliti secara menyeluruh tentang aspek anatomi, embriologi, penyebab, diagnosis, dan pengobatan cephalothoracopagus berdasarkan bukti-bukti ilmiah yang sudah dipublikasikan. Pencarian literatur dilakukan secara terstruktur dengan mengacu pada prinsip PRISMA melalui dua basis data online yang bereputasi internasional, yaitu PubMed dan ScienceDirect.

Penelusuran data dilakukan dengan memanfaatkan lima kata kunci utama, yaitu Cephalothoracopagus, Embryology, Conjoined Twins, Congenital Abnormalities, Prenatal Diagnosis. Kata kunci tersebut digunakan secara bergantian dengan menerapkan operator Boolean AND dan OR dalam berbagai kombinasi kata

kunci pada kedua basis data. Hasil dari proses ini ditemukan 1.368 artikel yang diperoleh sebagai hasil identifikasi awal sebelum dilakukan proses penyaringan (Gambar 1). Strategi pencarian ini dirancang untuk memastikan bahwa semua literatur yang relevan, baik yang spesifik maupun yang lebih umum terkait dengan topik kembar siam, dapat diidentifikasi secara menyeluruh.



Gambar 1. Diagram Alur Prisma (Sumber: Ringo, 2025)

Seleksi artikel dilakukan secara bertahap dan terarah dengan menggunakan system seleksi inklusi dan eksklusi, kriteria inklusi yang ditetapkan meliputi artikel yang berupa laporan kasus / Laporan kasus seri pada subjek manusia, berfokus spesifik pada anomali cephalothoracopagus, serta artikel dengan akses penuh tanpa biaya (*full text open access*). Artikel yang membahas jenis kembar siam selain cephalothoracopagus, berbayar, tersedia hanya berupa abstrak saja, dan treidentifikasi sebagai artikel yang terduplikat, dikeluarkan didalam proses seleksi artikel. Proses penyaringan berdasarkan judul dan relevansi topik menghasilkan 19 artikel yang memenuhi kriteria awal, dan setelah telaah lebih lanjut terhadap naskah lengkap, diperoleh 7 artikel final yang digunakan sebagai sumber utama sintesis tinjauan ini ⁶.

Penulis menyadari sejumlah keterbatasan metodologis pada strategi penelusuran ini,

termasuk penggunaan hanya dua basis data dan pengecualian artikel berbayar, yang berpotensi menimbulkan bias seleksi; keterbatasan ini dibahas lebih lanjut pada bagian Keterbatasan Tinjauan.

HASIL

Cephalothoracopagus merupakan varian kembar siam dengan kejadian kasus yang sangat langka, diperkirakan hanya terjadi pada 1:3 juta kelahiran dan menyumbang tidak lebih dari 1,7% - 1,9% dari total seluruh kasus yang pernah dilaporkan secara global^{1,3,5}. Kelangkaan ini secara langsung tercermin dari terbatasnya literatur spesifik yang tersedia, di mana Sebagian besar laporan berasal dari negara-negara seperti Jepang, India, Amerika Serikat, dan Indonesia, tanpa ditemukannya data epidemiologi yang komprehensif dari Kawasan lain termasuk di Indonesia sendiri^{1,2,4,5}. Kondisi ini secara morfologis ditandai oleh fusi bagian ventral yang mencakup cranium, toraks, dan abdomen atas hingga setinggi umbilicus dengan ekstremitas bawah yang tetap terpisah normal, dan dikelompokkan ke dalam dua sub tipe utama yakni janiceps dengan kedua wajah yang saling berlawanan arah, serta tipe disymmetros dengan kedua wajah yang identic dan simetris dikarenakan orientasi aksis notokordal yang sepenuhnya ventroventral²⁻⁵. Perbedaan antara kedua sub tipe ini bukan hanya variasi morfologis, melainkan menggambarkan perbedaan mendasar dalam derajat fusi embrionik yang pada akhirnya menentukan kompleksitas kelainan anatomi dan beratnya prognosis klinis kedepannya^{3,7}.

Secara embriologis, seluruh literatur yang ada secara konsisten menunjukkan bahwa cephalothoracopagus terjadi karena kegagalan pemisahan dua diskus embrionik yang berlangsung antara hari ke-12 hingga ke-15 setelah fertilisasi. Pada periode ini, kedua embrio

berbagi satu kantung kuning telur yang sama dari tahap Carnegie 6, Hal ini menyebabkan kedua embrio berbagi satu kantung kuning telur yang sama dan terbentuknya foregut tunggal pada janin^{2,3,5}. Kondisi ini menciptakan keterbatasan ruang mekanis yang menghambat penutupan neuropore rostral dan memicu serangkaian gangguan aksial di titik-titik kritis seperti area mesensefalon, kantong Rathke, dan lengkung brakial. Hal ini pada akhirnya memaksa kompleks hepatokardiorespiratori untuk terpisah atau bergabung di antara kedua sumbu tubuh^{1,2}. Gangguan embriologis ini diperkuat oleh faktor etiologi yang bersifat multifaktorial. Pada tingkat molekuler, jalur gen *Vg1* diketahui berperan dalam pembentukan aksis kiri-kanan embrio berdasarkan bukti dari model *Xenopus*, dengan *GDF1* dan *GDF3* sebagai ortolog pada manusia, sementara *Hox* dan *Pax* merupakan keluarga gen yang terlibat luas dalam pembentukan sumbu tubuh, tanpa anggota spesifik yang dapat dipastikan dari laporan yang ditinjau^{1,3,8}. Faktor lingkungan seperti paparan virus influenza, demam tinggi ibu selama masa organogenesis, usia ibu lebih dari 35 tahun, polihidramnion, hingga riwayat terapi hormonal untuk mempertahankan kehamilan dilaporkan menyertai kasus-kasus yang ditinjau, khususnya pada laporan tahun 1963 dan 1981^{1,3,8}. Oleh karena berasal dari laporan kasus tunggal, faktor-faktor ini merupakan faktor yang pernah dilaporkan menyertai kasus, bukan hubungan sebab-akibat yang telah ditegakkan. Meskipun beberapa laporan menunjukkan kariotipe normal (46,XX atau 46,XY), keseluruhan bukti yang didapatkan menegaskan bahwa anomali ini bersifat sporadis dan merupakan hasil dari kegagalan biologis multifaktorial selama pembelahan sel telur monozigot^{1,2,7}.

Kegagalan dalam pemisahan embrionik dasar itulah secara langsung menyebabkan berbagai gangguan patofisiologis yang serius, yang melibatkan organ-organ vital secara bersamaan. Dalam sistem saraf pusat, literatur secara konsisten melaporkan penggabungan lobus frontalis serebrum atau bahkan pembentukan otak tunggal yang disertai dengan hilangnya struktur garis tengah. Temuan ini telah dikonfirmasi secara radiologis oleh Martadiansyah melalui MRI whole-body postmortem, yang menunjukkan fusi lobus

temporalis bilateral, tidak adanya sulci dan fisura Sylvian, korteks yang tebal dan halus tanpa gyrus, serta tampak tidak adanya kelenjar hipofisis dan kiasma optikum^{1,4,5,7}. Pada sistem kardiovaskular, jantung terbentuk sebagai satu organ komposit yang sering kali disertai dengan cacat struktural yang serius, seperti *Tetralogy of Fallot*, *Double Outlet Left Ventricle*, maupun *Transposition of the Great Arteries*. Selain itu, Terdapat malformasi lengkung arteri keenam yang secara fungsional menggantikan peran lengkung arteri keempat pada perkembangan arkus aorta^{1,4,7,8}.

Tabel 1. Karakteristik dari tujuh studi yang disertakan dalam sintesis tinjauan ini.

No	Rujukan (Penulis, Tahun)	Negara	Jenis Studi	Subtipe	Usia Gestasi saat Diagnosis/Evaluasi	Modalitas Pencitraan Utama	Organ Utama yang Terlibat	Luaran / Lama Bertahan Hidup
1	Koga & Ishida, 1990	Jepang	Seri otopsi (23 kasus) dan tinjauan literatur	Cephalothoracopagus synotus	Tidak berlaku (seri otopsi postnatal)	Otopsi/patologi	Kardiovaskular (mis. Tetralogy of Fallot), sistem saraf pusat	~40% IUFD di dalam seri; sisanya meninggal postnatal (durasi tidak dirinci)
2	Herring & Rowlatt, 1981	Amerika Serikat	Laporan kasus (deskripsi anatomis)	Tidak disebutkan secara spesifik	Tidak dilaporkan	Diseksi anatomis	Foregut tunggal, trakea, paru, jantung, hepar	Tidak dirinci dalam naskah asli
3	Tonni dkk., 2011	Tidak disebutkan dalam naskah asli	Laporan kasus	Janiceps disymmetros, monoomphalian	Tidak terdiagnosis hingga awal trimester kedua	Ultrasonografi	Tidak dirinci dalam naskah asli	Tidak dirinci dalam naskah asli
4	Martadiansyah dkk., 2021	Indonesia	Laporan kasus (perbandingan antenatal–postnatal)	Janiceps disymmetros	28 minggu (antenatal); MRI whole-body postmortem	USG 3D + MRI	SSP (fusi lobus temporal bilateral), kardiovaskular, kraniofasial	Berat lahir 2.100 g; bertahan 1 jam pascalahir
5	Saravagi dkk., 2022	India	Laporan kasus	Janiceps disymmetros	Trimester kedua	USG + MRI	Tidak dirinci dalam naskah asli	Tidak dirinci dalam naskah asli
6	Hioki dkk., 1982	Jepang	Laporan kasus dengan temuan otopsi (triplet uniovular)	Craniothoracopagus	Tidak berlaku (otopsi postnatal)	Otopsi	Tidak dirinci dalam naskah asli	Kembar craniothoracopagus tidak bertahan; satu triplet lain berkembang normal
7	Ito & Matsuyama, 1963	Jepang	Laporan kasus otopsi	Cranio-thoracopagus	Tidak berlaku (otopsi postnatal)	Otopsi	Kardiovaskular	Tidak dirinci dalam naskah asli

Pada sistem pencernaan, saluran cerna bagian atas bergabung hingga mencapai daerah duodenum atau jejunum sebelum bercabang menjadi dua sistem pelvis yang berbeda, dengan hati yang memiliki ukuran yang besar dan simetris, sementara pelebaran usus menyerupai bentuk pelana. Hal ini juga didukung oleh hasil MRI yang menunjukkan bahwa hepar menyatu dengan dua lien yang tetap terpisah^{2,4,7,8}.

Kompleksitas struktur anatomi tubuh yang muncul dari semua jenis gangguan ini secara langsung mempengaruhi cara kita mendiagnosis dan memprediksi hasil klinis pada cephalothoracopagus. Diagnosis antenatal dapat dilakukan mulai usia kehamilan 7 hingga 9 minggu dengan menggunakan ultrasonografi. Kecurigaan harus muncul jika janin monozigot terus-menerus berada di posisi yang sama saat pemeriksaan sudah dilakukan berulang kali, ditambah dengan meningkatnya kadar alfa-fetoprotein dalam cairan amnion yang berfungsi sebagai penanda biokimia pendukung^{3-5,7}. Penggunaan ultrasonografi 2D dan 3D

memberikan informasi yang lebih rinci tentang bentuk wajah dan kepala, seperti yang ditunjukkan oleh Martadiansyah yang berhasil mengidentifikasi fusi lobus temporal, hipotelorisme, *flat nasal bridge*, mikrognathia, dan *low-set ears* pada usia kehamilan 28 minggu. Sementara itu, MRI terbukti lebih unggul dalam mengevaluasi tingkat fusi saraf dan jantung dengan lebih presisi setelah lahir⁴. Meskipun ada kemajuan dalam cara mendiagnosis, prognosis untuk cephalothoracopagus tetap sangat buruk seperti yang tercatat dalam berbagai literatur. Sekitar 40% dari kasus ini berakhir dengan lahir mati, dan sebagian besar bayi yang lahir hidup tidak bertahan lebih dari 24 jam^{1,3}. Hal ini terlihat jelas dari laporan Martadiansyah yang menyebutkan bahwa sepasang bayi kembar perempuan dengan berat lahir 2.100 gram hanya dapat bertahan selama 1 jam setelah lahir. Oleh karena itu, penanganan yang ada saat ini hanya bisa fokus pada konseling multidisiplin dan pertimbangan untuk terminasi kehamilan secara medis^{4,5,8}.



Gambar 2. Hasil ultrasonografi 3D antenatal yang memperlihatkan fusi kraniofasial pada cephalothoracopagus (Sumber: Martadiansyah, 2020)



Gambar 3. Gambaran MRI whole-body postmortem yang memperlihatkan fusi lobus temporalis serebrum bilateral (Sumber: Martadiansyah, 2020)

DISKUSI

Seluruh tujuh studi yang ditinjau menunjukkan bahwa kompleksitas anatomi cephalothoracopagus berasal langsung dari kegagalan embriologis yang terjadi pada awal periode pascafertilisasi. Mekanisme ini telah diketahui sejak laporan Herring dan Rowlatt pada tahun 1981 dan terus dibuktikan oleh studi-studi berikutnya, meskipun laporan otopsi oleh Ito dan Matsuyama pada tahun 1963 sesungguhnya mendahului laporan tersebut sebagai salah satu deskripsi paling awal dari kondisi ini^{2,3,5}. Koga dan Ishida, lewat tinjauan 23 kasus autopsi di Jepang, memperkuat pemahaman ini. Mereka menunjukkan bahwa kegagalan pemisahan embrionik menghasilkan fusi organ-organ vital. Fusi ini melibatkan sistem saraf pusat dan sistem kardiovaskular secara bersamaan. Pola itu kemudian ditemukan pula oleh Tonni dan saravagi dalam laporan kasus mereka masing – masing^{1,3,5}. Meskipun demikian, Herring dan Rowlatt menambahkan dimensi yang lebih dalam dengan menunjukkan bahwa interaksi pada titik-titik aksial kritis seperti mesensefalon dan kantong Rathke turut menentukan derajat fusi yang terjadi, sehingga variasi morfologis antar kasus seperti perbedaan antara sub tipe *janiceps* dan *disymmetros* sesungguhnya mencerminkan perbedaan waktu dan lokasi tempat terjadinya gangguan pemisahan embrionik tersebut^{2,3}.

Secara umum, bukti yang ada menekankan Cephalothoracopagus bukan sekadar anomali struktural yang berdiri sendiri, melainkan hasil akhir dari serangkaian gangguan embriologis yang saling terkait dan dipicu oleh berbagai Interaksi multifactorial. Diantaranya, faktor genetik meliputi disfungsi gen Vg1, Hox, dan Pax dan faktor lingkungan berupa paparan teratogen pada masa organogenesis^{1,3,8}.

Pola konsistensi antar literatur ini semakin jelas ketika temuan patofisiologis dari berbagai studi dibandingkan secara kritis. Tiga dari tujuh studi secara independen melaporkan fusi jantung disertai defek struktural berat seperti *Tetralogy of Fallot* dan *Transposition of the Great Arteries*, menunjukkan bahwa keterlibatan kardiovaskular merupakan karakteristik yang hampir universal pada seluruh kasus yang ditinjau^{1,7,8}. Temuan sejalan diperoleh pada sistem saraf pusat, di mana tiga dari tujuh studi juga melaporkan fusi lobus serebrum hingga terbentuknya otak tunggal dengan hilangnya struktur garis tengah, sebuah pola yang kemudian mendapat konfirmasi radiologis paling komprehensif melalui pemeriksaan MRI whole-body postmortem oleh Martadiansyah dkk., yang untuk pertama kalinya secara eksplisit mendokumentasikan tidak terbentuknya sulci, fisura Sylvian, dan girus, serta tidak tampaknya kelenjar hipofisis dan kiasma optikum^{1,4,5}. Perbedaan yang muncul antar

laporan dalam hal derajat dan pola fusi organ tampaknya terutama dipengaruhi oleh perbedaan subtype, usia gestasi saat evaluasi, serta modalitas pencitraan yang digunakan, di mana studi-studi yang lebih tua mengandalkan autopsi morfologis sementara laporan yang lebih baru seperti Martadiansyah dan Saravagi memanfaatkan modalitas pencitraan canggih yang memberikan resolusi anatomis jauh lebih tinggi^{4,5}. Secara keseluruhan, gabungan temuan dari berbagai era dan modalitas ini justru semakin memperkuat kesimpulan bahwa keterlibatan organ vital yang bersifat simultan dan ekstensif merupakan karakteristik intrinsic dari *cephalothoracopagus* yang tidak dapat dihindari, dan inilah yang secara fundamental menentukan prognosis kondisi ini.

Implikasi klinis dari semua bukti mengarah pada satu kesimpulan yang sama di semua literatur, bahwa Diagnosis prenatal dini menjadi intervensi paling bermakna yang dapat dilakukan dalam penatalaksanaan *cephalothoracopagus*. Saravagi dan Tonni menekankan bahwa ultrasonografi pada usia kehamilan 7 sampai 9 minggu dapat mengidentifikasi tanda-tanda awal fusi embrionik^{3,5}. Sementara Martadiansyah dengan Ultrasonografi 3D pada usia gestasi 28 minggu dapat menggambarkan detail kraniofasial seperti hipotelorisme, flat nasal bridge, dan mikrognathia dengan akurat⁴. Semakin canggih modalitas yang dipakai, semakin detail informasi anatomis yang didapat untuk konseling. Namun, Martadiansyah menemukan bahwa MRI masih lebih unggul daripada ultrasonografi dalam menilai derajat fusi neural dan kardiak pascanatal. Temuan itu cocok dengan rekomendasi Saravagi yang menekankan pentingnya kombinasi multimodalitas untuk diagnosis komprehensif^{4,5}. Terlepas Dari kemajuan diagnostik tersebut, semua literatur yang ada menemukan bahwa pemisahan bedah hampir tidak mungkin karena

fusi pada organ-organ vital sangat luas. Fusi yang luas membuat prognosis tetap sangat buruk. Mortalitas hampir 100% dalam 24 jam pertama kehidupan. Laporan Martadiansyah memperkuat dengan mengonfirmasikan Bayi hanya mampu bertahan selama 1 jam pascalahir¹⁻⁴. Maka dari itu, secara keseluruhan bukti yang ada mendukung pendekatan tatalaksana yang berpusat pada diagnosis prenatal multimodalitas, konseling multidisiplin yang komprehensif, serta pertimbangan terminasi kehamilan secara medis sebagai upaya untuk mengurangi risiko morbiditas dan mortalitas ibu, mengingat tidak adanya intervensi terapeutik yang dapat mengubah perjalanan klinis kondisi ini secara bermakna^{2-5,7}.

KESIMPULAN

Tinjauan literatur ini menunjukkan bahwa *cephalothoracopagus* adalah anomali kongenital yang sangat langka, terjadi akibat kegagalan pemisahan embrionik pada awal periode pascafertilisasi (hari ke-12 hingga ke-15, setara tahap Carnegie 6) yang menghasilkan fusi ventral kompleks mencakup kranium, toraks, dan abdomen atas. Kondisi ini bersifat multifaktorial dalam etiologinya, melibatkan interaksi antara jalur gen terkait sumbu tubuh (*Vg1/GDF1*, serta keluarga gen *Hox* dan *Pax*) dengan faktor lingkungan yang dilaporkan menyertai kasus-kasus lama, dan secara morfologis dikelompokkan ke dalam subtype *janiceps*, dengan *disymmetros* dan *asymmetros* sebagai penanda derajat kesimetrian wajah yang mencerminkan perbedaan waktu dan lokasi gangguan pemisahan embrionik.

Keterlibatan organ vital yang bersamaan dan luas khususnya pada sistem saraf pusat dan kardiovaskular menjadi ciri utama yang menentukan prognosis kondisi ini. fusi lobus serebrum, pembentukan jantung komposit

tunggal yang sering disertai defek struktural berat, serta penyatuan traktus gastrointestinal atas, secara bersama-sama membuat tindakan pemisahan bedah dilaporkan tidak berhasil pada satu pun kasus yang ditinjau, sehingga seluruh kasus lahir hidup meninggal dalam 24 jam pertama kehidupan. Kemajuan modalitas pencitraan, terutama kombinasi ultrasonografi 3D dan MRI, meningkatkan kemampuan menilai anatomi kondisi ini secara lebih rinci, baik antenatal maupun postnatal. namun demikian, kemajuan pencitraan tersebut belum mengubah perjalanan klinis atau prognosis secara bermakna.

Mengingat belum tersedianya intervensi terapeutik yang efektif, diagnosis prenatal dini melalui pendekatan multimodalitas menjadi landasan utama penatalaksanaan cephalothoracopagus, dengan tujuan memberikan konseling multidisiplin yang komprehensif kepada keluarga termasuk pertimbangan kerangka hukum dan bioetika local serta memfasilitasi diskusi mengenai pilihan terminasi kehamilan secara medis maupun perawatan paliatif perinatal. Keterbatasan literatur yang ada, yang secara langsung mencerminkan kelangkaan kondisi ini, menegaskan perlunya pelaporan kasus yang lebih sistematis dan terstandarisasi di tingkat global, termasuk dari Indonesia, guna memperluas pemahaman kolektif mengenai anomali kongenital yang kompleks ini.

KETERBATASAN PENELITIAN

Tinjauan ini memiliki sejumlah keterbatasan penting yang perlu dipertimbangkan dalam menginterpretasikan sintesis di atas. Pertama, hanya tujuh studi yang disertakan, seluruhnya berupa laporan kasus atau seri kasus/otopsi, yaitu tingkat bukti terendah dalam hierarki bukti klinis. Kedua, penelusuran literatur terbatas pada dua basis data (PubMed dan ScienceDirect), sehingga

literatur relevan pada basis data lain seperti *Scopus*, *Embase*, *Web of Science*, atau melalui penelusuran manual daftar rujukan (*snowballing*) berpotensi terlewat. Ketiga, artikel berbayar dikeluarkan dari penelusuran, yang menimbulkan bias akses, terutama untuk kondisi selangka ini di mana rujukan-rujukan lama (1963 dan 1981) kemungkinan besar tidak tersedia secara akses terbuka. Keempat, sebagian besar sumber berusia sangat lama (1963, 1981, 1982, 1990), sehingga mencerminkan kemampuan diagnostik pada masanya dan mungkin belum merepresentasikan kemajuan modalitas pencitraan terkini. Kelima, terdapat kemungkinan bias pelaporan (*publication bias*), karena kasus dengan gambaran klinis paling ekstrem lebih mungkin dipublikasikan dibandingkan kasus dengan luaran yang lebih baik atau tidak dilaporkan sama sekali. Keenam, penilaian risiko bias/kualitas metodologis formal terhadap ketujuh studi tidak dilakukan pada tinjauan literatur ini. Ketujuh, oleh karena sifatnya sebagai tinjauan naratif dan bukan tinjauan sistematis, sintesis kuantitatif (misalnya meta-analisis proporsi) tidak dimungkinkan. Penulis menyatakan keterbatasan ini secara terbuka bukan untuk melemahkan naskah, melainkan untuk menunjukkan batas dari apa yang secara sah dapat disimpulkan dari bukti yang tersedia.

UCAPAN TERIMA KASIH

Penulis mengucapkan terima kasih kepada seluruh rekan sejawat yang telah berkontribusi dalam proses penelusuran literatur, diskusi, penyusunan, dan penyelesaian tinjauan literatur ini. Penulis juga menyampaikan apresiasi yang mendalam kepada para dosen Fakultas Kedokteran Universitas Darussalam Gontor atas bimbingan, diskusi, masukan, dan arahan yang berharga selama proses penyusunan naskah ini.

DAFTAR PUSTAKA

1. Koga M, Ishida T. Cardiovascular Anomalies of Cephalothoracopagus Synotus : A Case Report and Review of the Literature of 23 Japanese Autopsied Cases. *Japanese Soc Pathol*. Published online 1990:128-136.
2. Herring SW, Rowlatt UF. Anatomy and Embryology in Cephalothoracopagus Twins. *Teratology*. 1981;173:159-173.
3. Tonni G, Ventura A, Vito I, Piana D, Bonasoni MP, Felice CD. Cephalothoracopagus, janiceps, disymmetros, monoomphalian conjoined twins undiagnosed until early second trimester. *Arch Gynecol Obs*. Published online 2011:387-390. doi:10.1007/s00404-010-1440-2
4. Martadiansyah A, Pangemanan WT, Syamsuri AK, et al. Cephalothoracopagus janiceps disymmetros: A comparison between antenatal and postnatal findings. *Int J Gynecol Obstet*. 2021;153(1):169-170. doi:10.1002/ijgo.13502
5. Saravagi G, Chawla S, Bhagat HK, Sreedhar CM. Cephalothoracopagus : A rare conjoined twins , pre and postnatal findings. *Med J Armed Forces India*. 2022;78:S258-S261. doi:10.1016/j.mjafi.2017.08.008
6. Ringo sariaman siringo. Systematic Literature Review Dengan Metode Prisma : Pembelajaran Berdiferensiasi Pada Pendidikan Dasar. *J Didakt Pendidik dasar*. 2025;9(1):209-226. doi:10.26811/didaktika.v9i1.1760
7. Hioki T, Tominaga Y, Maeda K, Matsui K. A Craniothoracopagus Associated with a Normally Developed Newborn Infant In Uniovular Triplets : a case report with autopsy findings. *Asia-Ocenia J Obs Gynaecol*. 1982;8(1):29-35.
8. Ito M, Matsuyama M. An Autopsy Case Of Double Monster (Cranio-Thoracopagus)

With Cardio-Vascular Malformation. *Acta Pathol Jpn*. 1963;13(1):1-7.