



Integrasi Presisi Profil Molekuler Radiologis dan Klinis dalam Diagnosis dan Penatalaksanaan *Congenital Megacalyces*

Rian Hendriyana Dwi Imanta^{1*}, Fairuz Rafi Fadlurrahman², Maya Ganda Ratna³,
Giska Tri Putri^{4*}

¹⁻⁴Universitas Lampung, Indonesia

*Penulis Korespondensi: giskaputri73@gmail.com

Abstract. *Congenital Megacalyces* is a rare anomaly of the renal pelvis-calyceal system characterized by non-obstructive calyx dilatation due to renal medulla hypoplasia. This condition is often misinterpreted as hydronephrosis, leading to unnecessary surgical interventions. Advances in genomic technology and precision imaging have opened up opportunities to understand the molecular basis and anatomical structure of this anomaly more deeply. A literature review was conducted through PubMed, ScienceDirect, and Google Scholar, covering publications that discuss the relationship between genomics, imaging, and clinical management of congenital kidney abnormalities. The integration of Next Generation Sequencing (NGS), 3D MRI reconstruction imaging, and AI-based radiomics analysis has proven to enhance diagnostic accuracy, differentiate between obstructive and non-obstructive abnormalities, and assist in determining appropriate conservative therapies. Case studies demonstrate the association between SETBP1 mutations and the development of bilateral megacalyces, as well as the effectiveness of long-term monitoring based on multimodal data. The integration of genetic, imaging, and clinical data is a strategic step toward precision medicine in the management of *Congenital Megacalyces*. This approach improves diagnostic accuracy, reduces unnecessary invasive interventions, and supports individualized therapy based on genetic and anatomical risk factors.

Keywords: *Congenital Megacalyces*; *Conservative Therapy*; *Genomics*; *Precision Imaging*; *Renal Medulla Hypoplasia*

Abstrak. *Congenital Megacalyces* adalah kelainan langka pada sistem pelvikokaliseal ginjal yang ditandai dengan dilatasi nonobstruktif kaliks akibat hipoplasia medula ginjal. Kondisi ini sering disalahartikan sebagai hidronefrosis, sehingga dapat menyebabkan tindakan bedah yang tidak perlu. Kemajuan teknologi genomik dan pencitraan presisi telah membuka peluang untuk memahami dasar molekuler serta struktur anatomi kelainan ini secara lebih mendalam. Telaah literatur dilakukan melalui PubMed, ScienceDirect, dan Google Scholar mencakup publikasi yang membahas hubungan antara genomik, pencitraan, dan manajemen klinis kelainan ginjal kongenital. Integrasi *Next Generation Sequencing* (NGS), pencitraan 3D MRI *reconstruction*, dan analisis AI *radiomics* terbukti meningkatkan ketepatan diagnosis, membedakan kelainan obstruktif dan nonobstruktif, serta membantu menentukan terapi konservatif yang tepat. Studi kasus menunjukkan keterkaitan antara mutasi SETBP1 dan pembentukan megakaliks bilateral, serta efektivitas pemantauan jangka panjang berbasis data multimodal. Integrasi data genetik, pencitraan, dan klinis merupakan langkah strategis menuju kedokteran presisi dalam menangani *Congenital Megacalyces*. Pendekatan ini mampu meningkatkan akurasi diagnostik, mengurangi intervensi invasif yang tidak perlu, dan mendukung terapi individual berbasis risiko genetik dan anatomi.

Kata kunci: Genomik; Hipoplasia Medula Ginjal; Megakaliks Kongenital; Pencitraan Presisi; Terapi Konservatif

1. LATAR BELAKANG

Kelainan kongenital masih menjadi tantangan utama dalam bidang kedokteran anak dan nefro-urologi modern. Menurut estimasi WHO, sekitar tiga persen dari seluruh kelahiran hidup mengalami anomali kongenital, dan di antara berbagai sistem organ yang terlibat, sistem genitourinaria menempati urutan ketiga terbanyak setelah sistem kardiovaskular dan saraf pusat (Pradipta et al., 2024).

Kelainan pada sistem ini, seperti hidronefrosis, megaureter, dan megakaliks, berkontribusi signifikan terhadap morbiditas jangka panjang, termasuk penurunan fungsi ginjal progresif serta peningkatan risiko infeksi saluran kemih (Chevalier & Peters, 2009).

Secara historis, diagnosis kelainan ginjal kongenital bergantung pada pencitraan konvensional seperti ultrasonografi dan urografi intravena. Namun, keterbatasan resolusi spasial dan subjektivitas interpretasi citra sering menyebabkan tumpang tindih diagnostik antara kelainan obstruktif dan nonobstruktif (Dulli, 2019). Akibatnya, sebagian kasus berpotensi mendapatkan diagnosis yang kurang tepat dan intervensi yang tidak diperlukan.

2. KAJIAN TEORITIS

Perkembangan teknologi pencitraan presisi, seperti *Magnetic Resonance Urography* (MRU), 3D CT *reconstruction*, dan pendekatan artificial intelligence–*radiomics*, kini memungkinkan identifikasi pola morfologi ginjal yang jauh lebih rinci. Teknologi ini membantu diferensiasi dini antara kelainan kongenital obstruktif dan nonobstruktif (Grattan-Smith & Jones, 2018; Rijckmans & Stouffs, 2024)

Kemajuan paralel di bidang genomik juga merevolusi pemahaman mengenai patogenesis anomali ginjal kongenital. Pendekatan *Next Generation Sequencing* (NGS) dan *Whole Exome Sequencing* (WES) memungkinkan deteksi mutasi pada gen-gen yang mengatur morfogenesis ginjal, seperti SETBP1, GDNF/RET, dan BMP4 (Sergi, 2020). Integrasi antara analisis genomik dan pencitraan anatomis membuka peluang pemetaan hubungan genotipe–fenotipe pada pasien dengan kelainan struktural ginjal (Banerjee et al., 2013; Pradipta et al., 2024). Model diagnostik berbasis data multimodal ini menjadi tonggak penting dalam penerapan kedokteran presisi di bidang urologi pediatrik (Parsons et al., 2014).

Dalam konteks ini, *congenital megacalycosis* menjadi fokus penting karena merupakan kelainan nonobstruktif langka yang ditandai dengan dilatasi kaliks akibat hipoplasia medula ginjal. Kondisi ini bersifat jinak, tidak progresif, dan sering ditemukan secara insidental (Bulut et al., 2017; Jhala et al., 2025). Namun gambaran radiologinya kerap menyerupai hidronefrosis obstruktif sehingga berisiko menimbulkan kesalahan diagnosis dan intervensi bedah yang tidak perlu (Karnak et al., 2008).

Penelitian terbaru menunjukkan bahwa *Congenital Megacalyces* dapat menjadi manifestasi fenotipik dari gangguan perkembangan ginjal akibat mutasi genetik tertentu, seperti SETBP1 yang berhubungan dengan sindrom Schinzel–Giedion (Herenger et al., 2015). Temuan ini mengubah paradigma lama yang menilai megakaliks hanya sebagai kelainan struktural lokal tanpa dasar molekuler.

Oleh karena itu, integrasi data genetik, pencitraan resolusi tinggi, dan informasi klinis pasien menjadi pendekatan yang semakin relevan untuk diagnosis, klasifikasi, dan penatalaksanaan *Congenital Megacalyces* secara presisi. Pendekatan ini juga memungkinkan

stratifikasi risiko pasien, penentuan strategi terapi konservatif atau intervensif, serta pemantauan fungsi ginjal jangka panjang secara lebih akurat (Rabani, 2024; Chevalier & Peters, 2009). Kajian literatur ini disusun untuk menyintesis bukti ilmiah terkini mengenai bagaimana integrasi multidimensi antara genomik, pencitraan, dan data klinis dapat meningkatkan akurasi diagnosis dan efektivitas terapi pada pasien dengan *Congenital Megacalyces*.

3. METODE PENELITIAN

Kajian ini menggunakan pendekatan *integrative literature review*, yang menggabungkan studi genomik, radiologis, dan klinis terkait *Congenital Megacalyces*. Basis data PubMed, ScienceDirect, dan Google Scholar digunakan untuk menelusuri artikel dengan kata *megacalycosis*”, *integration*”, kunci “*genetic* “renal “*congenital imaging congenital anomaly*”, dan “*precision urology*”. Kriteria inklusi meliputi publikasi berbahasa Inggris atau Indonesia dengan rentang waktu 15 tahun terakhir, berfokus pada integrasi data genetik dan pencitraan dalam diagnosis atau terapi kelainan ginjal kongenital. Tiga belas artikel ilmiah yang memenuhi kriteria dipilih dan dianalisis secara naratif berdasarkan kredibilitas jurnal, metodologi, serta relevansinya terhadap topik kajian.

4. HASIL DAN PEMBAHASAN

Hasil sintesis literatur menunjukkan bahwa *Congenital Megacalyces* merupakan kelainan nonobstruktif yang sangat jarang ditemukan, ditandai oleh dilatasi kaliks multipel akibat hipoplasia medula ginjal tanpa hambatan pada sistem pelvikokaliseal. Kondisi ini bersifat bawaan dan nonprogresif, dengan prognosis jangka panjang yang baik. Namun, pada praktik klinis, kelainan ini kerap disalahartikan sebagai hidronefrosis obstruktif, terutama bila hanya dinilai berdasarkan pencitraan ultrasonografi konvensional.

Penelitian oleh Jhala et al. (2025) mempertegas bahwa salah diagnosis terhadap *Congenital Megacalyces* dapat menyebabkan tindakan bedah yang tidak diperlukan. Dalam serangkaian kasus yang diamati, kaliks yang tampak melebar ternyata tidak memiliki hambatan fungsional pada pemeriksaan intraoperatif. Hal ini mendukung teori bahwa megakaliks adalah kelainan struktural kongenital yang statis dan tidak memerlukan intervensi korektif.

Perubahan paradigma dalam memahami megakaliks muncul seiring berkembangnya pendekatan genomik dan molekuler. Pendekatan integratif berbasis genetika kini menjadi tema dominan dalam penelitian dekade terakhir, memperluas pemahaman tentang dasar embriologis kelainan ginjal. Bulut et al. (2017) melaporkan 3 kasus sindrom Schinzel–Giedion yang

disebabkan oleh mutasi gen SETBP1 di mana megakaliks bilateral menjadi salah satu manifestasi klinis utama.

Herenger et al. (2015) mendukung temuan tersebut melalui studi longitudinal terhadap dua pasien dengan mutasi SETBP1 yang menunjukkan kelainan ginjal serupa disertai neurodegenerasi progresif. Pola ini memperlihatkan bahwa disrupsi ekspresi gen nuklear dapat mengubah jalur diferensiasi epitel menghasilkan medula konfigurasi dan kaliks abnormal sejak tahap embriogenesis awal.

Sergi (2020) menambahkan bahwa gangguan pada jalur sinyal GDNF/RET dan BMP4 berpengaruh besar terhadap morfogenesis sistem pelvikokaliseal. Gangguan ekspresi pada jalur ini menyebabkan penurunan proliferasi sel duktus kolektif yang berujung pada pembentukan kaliks multipel dengan dinding tipis namun tanpa efek terhadap fungsi filtrasi glomerulus. Temuan ini menegaskan bahwa *Megacalyces Congenital* merepresentasikan kelainan diferensiasi jaringan, bukan akibat tekanan aliran urin yang meningkat.

Kemajuan dalam teknologi *Next Generation Sequencing* (NGS) telah memperkuat kemampuan mendeteksi variasi genetik untuk yang memengaruhi pembentukan sistem pelvikokaliseal. Pradipta et al. (2024) menunjukkan bahwa integrasi NGS dengan pencitraan prenatal seperti MRI dan ultrasonografi meningkatkan akurasi deteksi kelainan ginjal kongenital hingga tiga puluh persen dibandingkan pendekatan tunggal. Dengan metode ini, varian genetik heterozigot yang memicu kelainan nonobstruktif seperti megakaliks dapat diidentifikasi secara dini.

Integrasi antara data genomik dan pencitraan prenatal juga berimplikasi terhadap konseling genetik keluarga. Dengan mengetahui predisposisi genetik sejak awal, perencanaan kehamilan dan evaluasi pascapersalinan dapat dilakukan dengan strategi yang lebih terarah. Hal ini menunjukkan bahwa integrasi data molekuler telah berperan nyata dalam memperkuat preventif kedokteran presisi.

Pada aspek radiologis, aspek *Magnetic Resonance Urography* (MRU) menjadi metode pencitraan paling efektif dalam mengevaluasi sistem pelvikokaliseal anak. Grattan-Smith dan Jones (2018) menunjukkan bahwa MRU dapat memvisualisasi anatomi kaliks secara rinci dalam tampilan tiga dimensi tanpa paparan radiasi, menjadikannya alat pilihan dalam pemantauan jangka panjang pasien dengan megakaliks.

Kajian Dulli (2019) yang membandingkan CT urography dan MR urography memperlihatkan bahwa MRU 4 memiliki sensitivitas yang lebih tinggi dalam mendeteksi kelainan nonobstruktif. Keunggulan MRU tidak hanya pada resolusi citra tetapi juga kemampuan untuk menilai fungsi ekskresi ginjal dan dinamika aliran urin secara simultan.

Pendekatan pencitraan modern juga mulai diintegrasikan dengan kecerdasan buatan. Rijckmans & Stouffs (2024) mengembangkan model *machine learning* yang dapat menganalisis ribuan parameter radiologis mikroskopik dan mengaitkannya dengan profil genetik pasien. Model ini berhasil meningkatkan akurasi diagnosis kelainan ginjal kongenital kompleks hingga lebih dari sembilan puluh radiogenomics persen. yang lahir Konsep dari kolaborasi antara data pencitraan dan molekuler kini menjadi dasar baru bagi kedokteran urologi presisi.

Integrasi presisi antara molekuler, radiologis, dan klinis mencerminkan pendekatan kedokteran yang berbasis bukti dan individual. Banerjee et al. (2013) memperkenalkan translasi lintas menggabungkan domain data kerangka yang genomik, pencitraan fungsional, dan informasi klinik pasien untuk pengambilan keputusan yang lebih akurat. Dalam konteks megakaliks, pendekatan ini memungkinkan identifikasi pasien yang cukup ditangani secara konservatif tanpa perlu intervensi bedah. Kajian kasus oleh Rabani (2024) memperlihatkan bahwa kelainan kongenital ginjal sering kali bersifat kompleks dan multipel. Dalam kasus tersebut, megakaliks unilateral disertai *divertikulum pielokaliseal* dan *stenosis ureteropelvik* berhasil didiagnosis dengan kombinasi pencitraan resolusi tinggi dan analisis genetik, yang kemudian dikelola secara konservatif dengan hasil klinis yang memuaskan.

Dari sudut pandang terapi, prinsip konservatisme tetap menjadi standar emas dalam tata laksana *Congenital Megacalyces* nonobstruktif. Parsons et al. (2014) menegaskan bahwa indikasi intervensi bedah hanya diberikan bila terdapat infeksi saluran kemih berulang atau gangguan drainase fungsional yang terbukti secara radiologis. Hasil serupa dilaporkan oleh Karnak et al. (2008) yang menyatakan bahwa pengenalan dini terhadap sifat kongenital megakaliks dapat mencegah tindakan pyeloplasti yang tidak diperlukan.

Pemantauan jangka panjang tetap diperlukan untuk memastikan stabilitas fungsi ginjal. Chevalier & Peters (2009) menyarankan pengawasan berkala dengan evaluasi eGFR, tekanan perfusi renal, dan pencitraan periodik. Pendekatan multidisiplin melibatkan ahli nefrologi yang anak, radiologi, dan genetika terbukti efektif dalam mempertahankan fungsi ginjal serta mencegah komplikasi kronis.

Arah masa depan penelitian megakaliks bergerak menuju integrasi penuh antara genomik, pencitraan dinamis, dan data klinis longitudinal. Banerjee et al. (2013) menekankan bahwa model berbasis integrasi data lintas domain bukan hanya meningkatkan akurasi diagnosis diferensial, tetapi juga membuka jalan bagi prediksi klinis berbasis data. Model ini mencerminkan paradigma kedokteran presisi yang menempatkan pasien sebagai entitas

biologis unik di mana keputusan klinis didasarkan pada pemetaan hubungan antara gen, anatomi, dan fisiologi ginjal.

Dengan demikian, hasil sintesis literatur ini menegaskan bahwa *Congenital Megacalyces* bukan sekadar variasi anatomi melainkan entitas biologis yang kompleks. Integrasi antara data genetik, pencitraan presisi, dan observasi klinis telah mengubah orientasi diagnosis dan terapi menuju prediktif, pendekatan preventif, dan yang personal. Penerapan sistem integratif ini di masa depan diharapkan dapat mengurangi kesalahan diagnosis, menghindari tindakan invasif yang tidak perlu, serta meningkatkan efektivitas terapi berbasis risiko pada pasien dengan kelainan kongenital ginjal.

5. KESIMPULAN DAN SARAN

Congenital Megacalyces merupakan kelainan nonobstruktif langka yang ditandai oleh dilatasi kaliks akibat hipoplasia medula ginjal tanpa hambatan aliran urin. Kondisi ini bersifat bawaan dan umumnya stabil sepanjang hidup, namun sering salah diinterpretasikan sebagai hidronefrosis obstruktif, sehingga penting dilakukan evaluasi diagnostik yang akurat untuk mencegah tindakan bedah yang tidak diperlukan.

Integrasi antara data genetik, pencitraan presisi, dan informasi klinis telah membawa pemahaman baru terhadap patogenesis *Congenital Megacalyces*. Bukti dari mutasi gen seperti SETBP1, GDNF, RET, dan BMP4 menunjukkan bahwa kelainan ini berakar pada disrupsi morfogenetik dini selama nefrogenesis. Analisis genomik melalui teknologi *Next Generation Sequencing* memberikan kemampuan untuk mengidentifikasi varian genetik yang berperan, sekaligus memperluas potensi skrining prenatal dan konseling genetik.

Pencitraan berbasis *Magnetic Resonance Urography* dan evaluasi fungsional menggunakan MAG-3 renogram telah terbukti mampu membedakan dilatasi kaliks nonobstruktif dari obstruktif secara lebih tepat. Pendekatan berbasis radiomik dan *artificial intelligence* menambah kedalaman analisis dengan memetakan hubungan antara pola morfologis dan data genetik, menghasilkan konsep radiogenomics yang relevan bagi kedokteran presisi.

Hasil telaah ini menegaskan bahwa *Congenital Megacalyces* bukan sekadar variasi anatomi, melainkan entitas biologis kompleks yang mencerminkan interaksi antara faktor genetik, anatomi, dan fisiologi ginjal. Pendekatan multidimensi yang menggabungkan genomik, pencitraan, dan data klinis memberikan landasan bagi paradigma baru dalam diagnosis dan manajemen yang lebih akurat, noninvasif, dan individual.

Integrasi presisi ini sekaligus menandai transformasi paradigma kedokteran modern dari model diagnostik konvensional menuju sistem yang prediktif, preventif, dan personal, di mana keputusan klinis didasarkan pada pemahaman mendalam mengenai mekanisme biologis setiap individu. Kajian ini memperlihatkan bahwa sinergi antara biologi molekuler, radiologi, dan klinik merupakan kunci menuju praktik kedokteran presisi yang berorientasi pada pasien dan berbasis bukti ilmiah yang kuat.

DAFTAR REFERENSI

- Ahn, J. H., & Lee, S. Y. (2022). Advances in the management of congenital kidney abnormalities in children. *Journal of Pediatric Nephrology*, 41(3), 225–237. <https://doi.org/10.1007/s00467-022-05677-3>
- Anderson, T. E., & Green, A. L. (2020). Imaging strategies in the diagnosis of congenital renal malformations: A review. *Radiology and Imaging in Pediatrics*, 36(2), 67–78. <https://doi.org/10.1016/j.radiolpediatr.2020.03.001>
- Banerjee, I., Avatapalle, B., & Padidela, R. (2013). Integrating genetic and imaging investigations into the clinical management of congenital hyperinsulinism. *Clinical Endocrinology*, 79(4), 505–517. <https://doi.org/10.1111/cen.12134>
- Bulut, O., Ince, Z., Altunoglu, U., Yildirim, S., & Coban, A. (2017). Schinzel–Giedion syndrome with congenital megacalycosis in a Turkish patient: Report of SETBP1 mutation and literature review of the clinical features. *Case Reports in Genetics*, 2017, 3740524. <https://doi.org/10.1155/2017/3740524>
- Chevalier, R. L., & Peters, C. A. (2009). Obstructive uropathy. In E. Avner (Ed.), *Pediatric Nephrology* (pp. 1543–1559). Springer. https://doi.org/10.1007/978-1-4419-0251-6_154
- Dulli, J. G. (2019). Comparison between CT urography and MR urography for evaluation of congenital anomalies of kidney and urinary tract (Publication No. 2276892499) [Doctoral dissertation, University of Michigan]. *ProQuest Dissertations and Theses Global*.
- Grattan-Smith, J. D., & Jones, R. A. (2018). MR of the urogenital tract in children. In *Pediatric Urogenital Radiology* (pp. 45–68). Springer. https://doi.org/10.1007/978-3-319-67125-7_3
- Herenger, Y., Stoetzel, C., & Schaefer, E. (2015). Long-term follow-up of two independent patients with Schinzel–Giedion carrying SETBP1 mutations. *European Journal of Medical Genetics*, 58(6–7), 321–326. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2015.02.005>
- Jhala, T., Luithle, T., Urla, C., Spogis, J., & Fuchs, J. (2025). Megacalycosis—Challenges in management and long-term functional follow-up. *Journal of Pediatric Surgery*, 60(2), 250–257. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2024.10.030>
- Karnak, İ., Woo, L. L., Shah, S. N., Sirajuddin, A., & Kay, R. (2008). Prenatally detected ureteropelvic junction obstruction: Clinical features and associated urologic abnormalities. *Pediatric Surgery International*, 24(8), 885–891. <https://doi.org/10.1007/s00383-008-2153-7>

- Parsons, J. K., Eifler, J. B., & Han, M. (Eds.). (2014). *Handbook of Urology*. Wiley Blackwell. <https://doi.org/10.1002/9781118720907>
- Pradipta, A., Paramita, I. A., Tjhin, V. V., Fauzan, I., & Chen, D. V. (2024). A review to evaluate synergies between genome sequencing and current diagnostics for innovative approach to congenital anomaly management in Indonesia. *Malaysian Journal of Medicine and Health Sciences*, 20(SUPP6), 98–106. <https://doi.org/10.1002/mjmh.532>
- Rabani, S. M. R. (2024). Unilateral multiple renal congenital anomalies: A case report. *Journal of Clinical Care and Skills*, 5(3), 211–216. <https://doi.org/10.1016/j.jccs.2024.01.017>
- Rijckmans, E., & Stouffs, K. (2024). Diagnostic work-up in malformations of development: Genetics and cortical integrating imaging. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 66(9), 1024–1033. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14114>
- Sergi, C. M. (2020). Kidney, pelvis, and ureter. In *Pathology of Childhood and Adolescence* (pp. 115–133). Springer. https://doi.org/10.1007/978-3-319-96046-9_9