

SKRIPSI

2022

**KARAKTERISTIK MALFORMASI ANOREKTAL DENGAN KELAINAN
KONGENTAL LAIN YANG MENYERTAINYA PADA NEONATUS DI RSUP
WAHIDIN SUDIROHUSODO MAKASSAR TAHUN 2019-2021**



DISUSUN OLEH:

Stevens Wijaya

C011191082

Pembimbing:

Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A (K)

**DISUSUN SEBAGAI SALAH SATU SYARAT UNTUK MENYELESAIKAN STUDI
PADA PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER**

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS HASANUDDIN

MAKASSAR

2022

**KARAKTERISTIK MALFORMASI ANOREKTAL DENGAN KELAINAN
KONGENITAL LAIN YANG MENYERTAINYA PADA NEONATUS DI
RSUP WAHIDIN SUDIROHUSODO MAKASSAR TAHUN 2019-2021**

**Diajukan Kepada Universitas Hasanuddin Untuk Melengkapi Salah Satu
Syarat Mencapai Gelar Sarjana Kedokteran**

Stevens Wijaya

C011191082

Pembimbing:

Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A (K)

UNIVERSITAS HASANUDDIN

FAKULTAS KEDOKTERAN

MAKASSAR

2022

HALAMAN PENGESAHAN

Telah disetujui untuk dibacakan pada seminar akhir di Departemen Bedah Anak Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin dengan Judul:

“KARAKTERISTIK MALFORMASI ANOREKTAL DENGAN KELAINAN KONGENITAL LAIN YANG MENYERTAINYA PADA NEONATUS DI RSUP WAHIDIN SUDIROHUSODO MAKASSAR TAHUN 2019-2021”

Hari/Tanggal : Jumat, 23 Desember 2022

Waktu : 20.00 WITA

Tempat : Zoom Meeting

Makassar, 23 Desember 2022

Mengetahui,

Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. DA(K)

NIP. 19731028 200701 2 016

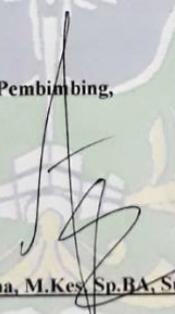
BAGIAN ILMU BEDAH ANAK
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS HASANUDDIN
2022

TELAH DISETUJUI UNTUK DICETAK DAN DIPERBANYAK

Skripsi dengan Judul:
"KARAKTERISTIK MALFORMASI ANOREKTAL DENGAN KELAINAN
KONGENITAL LAIN YANG MENYERTAINYA PADA NEONATUS DI RSUP
WAHIDIN SUDIROHUSODO MAKASSAR TAHUN 2019-2021"

Makassar, 23 Desember 2022

Pembimbing,


Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A(K)

NIP. 19731028 200701 2 016

HALAMAN PENGESAHAN

SKRIPSI

“KARAKTERISTIK MALFORMASI ANOREKTAL DENGAN KELAINAN
KONGENITAL LAIN YANG MENYERTAINYA PADA NEONATUS DI RSUP
WAHIDIN SUDIROHUSODO MAKASSAR TAHUN 2019-2021”

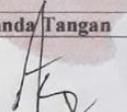
Disusun dan Diajukan Oleh:

Stevens Wijaya

C011191082

Menyetujui

Panitia Penguji

No.	Nama Penguji	Jabatan	Tanda Tangan
1	<u>Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A(K)</u>	Pembimbing	
2	dr. Tommy Rubiyanto Habar, Sp.B, Sp.BA	Penguji 1	
3	dr. Sulmiati, Sp.BA, Subsp. U.A(K)	Penguji 2	

Mengetahui,

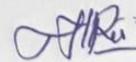
Wakil Dekan
Bidang Akademik & Kemahasiswaan
Fakultas Kedokteran
Universitas Hasanuddin

Ketua Program Studi
Sarjana Kedokteran
Fakultas Kedokteran
Universitas Hasanuddin



dr. Agussalim Bukhari, M. Clin. Med., Ph.D. Sp.GK(K)

NIP. 197008211999031001



dr. Ririn Nislawati, M.kes.Sp.M

NIP. 198101182009122003

HALAMAN PENGESAHAN

Skripsi ini diajukan oleh

Nama : Stevens Wijaya
NIM : C011191082
Fakultas/Program Studi : Kedokteran / Pendidikan Kedokteran
Judul Skripsi : Karakteristik Malformasi Anorektal Dengan Kelainan Kongenital Lain Yang Menyertainya Pada Neonatus Di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar Tahun 2019-2021

Telah berhasil dipertahankan di hadapan dewan penguji dan diterima sebagai bahan persyaratan yang diperlukan untuk memperoleh gelar sarjana kedokteran pada Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin

DEWAN PENGUJI

Pembimbing : Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A(K)

(.....)

Penguji 1 : dr. Tommy Rubiyanto Habar, Sp.B, Sp.BA

(.....)

Penguji 2 : dr. Sulmiati, Sp.BA, Subsp. U.A(K)

(.....)

Ditetapkan di : Makassar

Tanggal : 23 Desember 2022

HALAMAN PERNYATAAN ANTI PLAGIARISME

Dengan ini saya menyatakan bahwa seluruh skripsi ini adalah hasil karya saya. Apabila ada kutipan atau pemakaian dari hasil karya orang lain baik berupa tulisan, data, gambar atau ilustrasi baik yang telah dipublikasi atau belum dipublikasi telah direferensikan sesuai dengan ketentuan akademik.

Saya menyadari plagiarisme adalah kejahatan akademik dan melakukannya akan menyebabkan sanksi yang berat berupa pembatalan skripsi dan sanksi akademik yang lain.

Makassar, 4 Januari 2023

Penulis



Stevens Wijaya

NIM C011191082

KATA PENGANTAR

Puji syukur ke hadirat Tuhan Yang Maha Kuasa atas limpahan berkah dan karunia-Nya sehingga penulis dapat menyelesaikan skripsi dengan judul: “Karakteristik Malformasi Anorektal Dengan Kelainan Kongenital Lain Yang Menyertainya Pada neonatus Di RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo Makassar Tahun 2019-2021” dengan semestinya. Penulisan skripsi ini diselesaikan sebagai salah satu persyaratan penyelesaian pendidikan sarjana (S1) di Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin. Skripsi ini diharapkan dapat memberi manfaat bagi penulis, para pembaca, dan praktisi kesehatan untuk menambah pengetahuan dalam bidang ilmu kedokteran. Sepanjang penulisan skripsi ini, ada banyak kendala dan hambatan yang penulis hadapi, tetapi berkat bantuan dan bimbingan dari berbagai pihak, penulisan skripsi ini dapat terselesaikan dengan baik. Oleh karena itu, pada kesempatan ini, tanpa mengurangi rasa syukur penulis kepada Tuhan Yang Maha Kuasa, penulis menyampaikan terima kasih yang tidak terhingga dengan tulus kepada orang tua tercinta, ayahanda Dedy Oei dan ibunda Altje Gunawan, yang telah mendidik penulis dengan penuh kesabaran dan kasih sayang diiringi doa dan dorongan yang tiada henti.

Secara khusus penulis menyampaikan rasa hormat dan terima kasih yang mendalam kepada Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A (K) selaku pembimbing dalam penulisan skripsi ini yang telah banyak meluangkan waktu tanpa lelah memberikan arahan serta bimbingannya tahap demi tahap penyusunan skripsi ini, juga sebagai penasehat akademik penulis yang senantiasa memberi dukungan sehingga penulis dapat melalui jenjang perkuliahan dengan baik.

Dengan segala kerendahan hati, penulis juga hendak menyampaikan terima kasih dan penghargaan yang sebesar-besarnya kepada:

1. Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin, beserta jajaran pimpinan, staf, dan seluruh dosen program studi Pendidikan Dokter yang telah bersedia berbagi ilmu serta mendidik penulis selama masa pendidikan.
2. Pimpinan dan staf RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo, terkhusus Bagian Ilmu Bedah Anak dan Bagian Rekam Medik yang telah memberi izin dan banyak membantu dalam menyelesaikan penelitian penulis.
3. Dosen penguji, dr. Tommy Rubiyanto Habar, Sp.B, Sp.BA dan dr. Sulmiati, Sp.BA, Subsp. U.A (K) yang telah banyak memberikan arahan, masukan, saran, dan kritik kepada penulis sehingga skripsi ini dapat tersusun dengan baik.
4. Adik penulis, dalam hal ini Kelvin Wijaya yang senantiasa menjadi teman cerita dan berbagi baik sebelum, selama, maupun setelah menyelesaikan studi di Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin nantinya.
5. Teman-teman dan sahabat di dalam maupun di luar lingkup Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin yang selalu memberikan dukungan dan doa kepada penulis dalam menjalani studi.
6. Dan tidak lupa tentunya kepada diri penulis sendiri yang tidak pernah menyerah dan telah senantiasa menjalani proses pendewasaan baik secara akademik maupun karakteristik di lingkungan Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin. Terima kasih juga sudah selalu dapat menemukan alasan untuk kembali berjuang disaat pikiran dan hati sudah ingin menyerah. Semoga kelak penulis dapat menjadi seorang dokter yang bisa memberikan arti bagi kehidupan orang lain.

Dengan segala keterbatasan yang ada, semoga skripsi ini dapat memberikan manfaat. Semoga Tuhan Yang Maha Esa memberikan imbalan setimpal kepada semua pihak yang telah membantu menyelesaikan skripsi ini.

Makassar, 4 Januari 2023

Penulis,

Stevens Wijaya

SKRIPSI
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS HASANUDDIN
JANUARI 2023

Stevens Wijaya (C011191082)

Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A (K)

**KARAKTERISTIK MALFORMASI ANOREKTAL DENGAN KELAINAN
KONGENITAL LAIN YANG MENYERTAINYA PADA NEONATUS DI
RSUP DR. WAHIDIN SUDIROHUSODO MAKASSAR TAHUN 2019-2021**

ABSTRAK

Latar Belakang: Malformasi anorektal (MAR) atau anomali anorektal merupakan spektrum luas dari kelainan kongenital yang ditandai dengan keadaan tanpa anus (agenesis) ataupun anus yang tidak terbentuk sempurna (stenosis). Insidensi anomali ini ditemukan sekitar 1 per 2000 hingga 1 per 5000 kelahiran hidup di seluruh dunia dan menjadi salah satu anomali kongenital yang sering dijumpai di bidang bedah anak. Terdapat predominansi insidensi malformasi anorektal pada laki-laki dibanding wanita, dan sejumlah penelitian telah mengaitkan kejadian ini dengan berbagai sindrom genetik.

Tujuan: Untuk mengetahui karakteristik malformasi anorektal dan penyakit kongenital lain yang menyertainya pada neonatus di RSUP Wahidin Sudirohusodo pada tahun 2019-2021.

Metode Penelitian: Observasional deskriptif dengan menggunakan data sekunder rekam medis pasien neonatus penderita malformasi anorektal yang diperoleh dari RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021.

Hasil Penelitian: Dari total 40 sampel pasien malformasi anorektal yang memenuhi kriteria penelitian, proporsi jenis kelamin tertinggi adalah laki-laki sebesar 57,50%, tipe dan letak malformasi terbanyak adalah tipe tanpa fistula dan letak tinggi masing-masing sebesar 57,5% dan 82,5%, usia gestasi terbanyak berada dalam rentang 37-<42 minggu sebesar 90%. Karakteristik usia maternal terbanyak adalah usia 20-34 tahun sebesar 57,5%, karakteristik berat badan lahir terbanyak 2500-4000 gram sebesar 85%, kelainan kongenital penyerta terbanyak yaitu

kelainan jantung bawaan sebanyak 18 kejadian. Selain itu, karakteristik status operasi terbanyak adalah kolostomi saja sebesar 50%, dan luaran pasien terbanyak tertangani tuntas sebesar 60%.

Kesimpulan: Terdapat 40 kejadian malformasi anorektal pada neonatus di RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021. Karakteristik jenis kelamin terbanyak adalah laki-laki, tipe dan letak malformasi terbanyak yaitu tipe tanpa fistula dan letak tinggi, usia gestasi terbanyak dalam rentang 37-<42 minggu, usia maternal terbanyak pada rentang usia 20-34 tahun, berat badan lahir terbanyak dalam rentang 2500-4000 gram, kelainan kongenital penyerta terbanyak berupa kelainan jantung bawaan, status operasi terbanyak adalah kolostomi saja, dan luaran pasien yang terbanyak tertangani tuntas.

Kata Kunci: Malformasi Anorektal, Neonatus

THESIS
FACULTY OF MEDICINE
HASANUDDIN UNIVERSITY
JANUARY 2023

Stevens Wijaya (C011191082)

Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A (K)

**CHARACTERISTICS OF ANORECTAL MALFORMATION WITH
OTHER ASSOCIATED CONGENITAL DISORDERS IN NEONATES AT
WAHIDIN SUDIROHUSODO CENTRAL GENERAL HOSPITAL
MAKASSAR IN 2019-2021**

ABSTRAK

Backgrounds: Anorectal Malformation (ARM) or anorectal anomaly merupakan a broad spectrum of congenital abnormalities characterized by a state without anus (agenesis) or anus that is not fully formed (stenosis). The incidence of this anomaly is found to be around 1 per 2000 to 1 per 5000 live births worldwide and is one of the most common congenital anomalies encountered in pediatric surgery. There is a predominance of the incidence of anorectal malformations in males over females, and a number of studies have linked this occurrence to various genetic syndromes.

Objective: To investigate the characteristics of anorectal malformations and other associating congenital anomalies in neonates at Wahidin Sudirohusodo Central General Hospital in 2019-2021.

Methods: Descriptive observational by using secondary data in the form of medical records of neonatal patients with anorectal malformations obtained from RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo Makassar in 2019-2021.

Results: From a total of 40 samples of anorectal malformation patients who met the study criteria, the highest proportion of sex was male at 57.50%, the type and location of the most malformations were the type without fistula and the high location were respectively 57.5% and 82.5 %, the predominant gestational age is in the range of 37-<42 weeks of 90%. The most maternal age characteristics were 20-34 years of age 57.5%, the predominant characteristics of birth weight were 2500-4000 grams of 85%, the most associating congenital abnormalities were congenital

heart defects with 18 incidents. In addition, the characteristics of the most operating status were colostomy alone by 50%, and the most patient outcomes were managed completely by 60%.

Conclusion: There were 40 incidents of anorectal malformations in neonates at RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo Makassar in 2019-2021. Most sex characteristics are male, most types and locations of malformations are the type without fistulas and high location, the highest gestational age in the range of 37-<42 weeks, the highest maternal age in the age range of 20-34 years, the highest birth weight in the range 2500-4000 grams, most of the accompanying congenital abnormalities are congenital heart defects, the most operating status is colostomy only, and the outcome of most patients is managed completely.

Keywords: Anorectal Malformation, Neonates

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PENGESAHAN.....	iii
LEMBAR PERNYATAAN ANTI PLAGIARISME	vii
KATA PENGANTAR.....	viii
ABSTRAK	xi
DAFTAR ISI.....	xv
DAFTAR GAMBAR.....	xviii
DAFTAR TABEL	xix
BAB I PENDAHULUAN.....	1
1.1 Latar Belakang Masalah.....	1
1.2 Rumusan Masalah	2
1.3 Tujuan Penelitian.....	2
1.3.1 Tujuan Umum	2
1.3.2 Tujuan Khusus	3
1.4 Manfaat Penelitian.....	3
1.4.1 Bagi RSUP Wahidin Sudirohusodo	3
1.4.2 Bagi Masyarakat	4
1.4.3 Bagi Peneliti.....	4
BAB II TINJAUAN PUSTAKA	5
2.1 Malformasi Anorektal	5
2.1.1 Definisi.....	5
2.1.2 Embriologi	5
2.1.3 Epidemiologi.....	7
2.1.4 Etiologi dan Faktor Risiko	7
2.1.5 Klasifikasi	8
2.1.6 Manifestasi Klinis	13
2.1.7 Diagnosis dan Tatalaksana.....	155
2.1.8 Prognosis.....	23
2.2 Kelainan dan Sindrom Penyerta pada Malformasi Anorektal	25
2.3 Kerangka Teori	26

2.4	Kerangka Konsep.....	27
BAB III METODE PENELITIAN		28
3.1	Desain Penelitian.....	28
3.2	Waktu dan Tempat Penelitian	28
3.3	Populasi dan Sampel Penelitian	28
3.3.1	Populasi.....	28
3.3.2	Sampel.....	28
3.4	Definisi Operasional.....	29
3.5	Jenis Data dan Instrumen Penelitian	31
3.5.1	Jenis Data	31
3.5.2	Instrumen Penelitian	31
3.6	Prosedur Penelitian.....	31
3.6.1	Pengumpulan Data	32
3.6.2	Pengolahan dan Penyajian Data.....	32
3.7	Alur Penelitian.....	33
3.8	Etika Penelitian	33
BAB IV HASIL		35
4.1	Karakteristik Jenis Kelamin Pasien Malformasi Anorektal.....	35
4.2	Karakteristik Tipe dan Letak Malformasi Pasien Malformasi Anorektal	35
4.3	Karakteristik Usia Gestasi Pasien Malformasi Anorektal.....	36
4.4	Karakteristik Usia Maternal Pasien Malformasi Anorektal	37
4.5	Karakteristik Berat Badan Lahir Pasien Malformasi Anorektal	37
4.6	Karakteristik Kelainan Penyerta Pasien Malformasi Anorektal	38
4.7	Karakteristik Status Operasi Pasien Malformasi Anorektal	39
4.8	Karakteristik Luaran Pasien Malformasi Anorektal	40
BAB V PEMBAHASAN		41
5.1	Karakteristik Jenis Kelamin Pasien Malformasi Anorektal.....	41
5.2	Karakteristik Tipe dan Letak Malformasi Pasien Malformasi Anorektal	41
5.3	Karakteristik Usia Gestasi Pasien Malformasi Anorektal.....	43
5.4	Karakteristik Usia Maternal Pasien Malformasi Anorektal	44

5.5	Karakteristik Berat Badan Lahir Pasien Malformasi Anorektal	45
5.6	Karakteristik Kelainan Penyerta Pasien Malformasi Anorektal	46
5.7	Karakteristik Status Operasi Pasien Malformasi Anorektal	47
5.8	Karakteristik Luaran Pasien Malformasi Anorektal	48
BAB VI PENUTUP		49
6.1	Kesimpulan	49
6.2	Saran	49
DAFTAR PUSTAKA		51
LAMPIRAN 1. PERMOHONAN IZIN PENELITIAN		54
LAMPIRAN 2. REKOMENDASI PERSETUJUAN ETIK		55
LAMPIRAN 3. SURAT KETERANGAN IZIN PENELITIAN		56
LAMPIRAN 4. DATA PENELITIAN		57
LAMPIRAN 5. BIODATA PENELITI		58

DAFTAR GAMBAR

Gambar 2.1 Malformasi Anorektal Bucket-Handle	16
Gambar 2.2 Gambaran Malformasi Anorektal pada Prone Cross-Table Lateral Radiograph	18
Gambar 2.3 Algoritma Manajemen Malformasi Anorektal pada Neonatus Laki- Laki	21
Gambar 2.4 Algoritma Manajemen Malformasi Anorektal pada Neonatus Perempuan.....	22
Gambar 2.5 Kerangka Teori Penelitian.....	26
Gambar 2.6 Kerangka Konsep Penelitian	27
Gambar 3. 1 Alur Penelitian	33

DAFTAR TABEL

Tabel 2.1 Klasifikasi Internasional Wingspread Malformasi Anorektal	8
Tabel 2.2 Klasifikasi Pena Malformasi Anorektal.....	9
Tabel 2.3 Klasifikasi Krickenberg Malformasi Anorektal.....	9
Tabel 2.4 Klasifikasi Krickenberg Prognosis Post-Operatif.....	23
Tabel 3.1 Anggaran Penelitian.....	28
Tabel 3.2 Jadwal Penelitian	28
Tabel 4.1 Karakteristik Jenis Kelamin Pasien Malformasi Anorektal.....	35
Tabel 4.2 Karakteristik Letak Malformasi Pasien Malformasi Anorektal.....	36
Tabel 4.3 Karakteristik Tipe Malformasi Pasien Malformasi Anorektal.....	36
Tabel 4.4 Karakteristik Usia Gestasi Pasien Malformasi Anorektal	37
Tabel 4.5 Karakteristik Usia Maternal Pasien Malformasi Anorektal.....	37
Tabel 4.6 Karakteristik Berat Badan Lahir Pasien Malformasi Anorektal	38
Tabel 4.7 Karakteristik Kelainan Penyerta Pasien Malformasi Anorektal	38
Tabel 4.8 Karakteristik Status Operasi Pasien Malformasi Anorektal	39
Tabel 4.9 Karakteristik Luaran Pasien Malformasi Anorektal	40

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang Masalah

Malformasi anorektal (MAR) atau anomali anorektal merupakan spektrum luas dari kelainan kongenital yang ditandai dengan keadaan tanpa anus (agenesis) ataupun anus yang tidak terbentuk sempurna (stenosis). Insidensi anomali ini ditemukan sekitar 1 per 2000 hingga 1 per 5000 kelahiran hidup di seluruh dunia dan menjadi salah satu anomali kongenital yang sering dijumpai di bidang bedah anak. Diagnosis antenatal malformasi anorektal jarang terjadi, dengan persentase di bawah 15% kasus yang pernah ada, dan lebih sering terdiagnosis pada periode neonatal awal (Gangopadhyay & Pandey, 2015; Soeselo et al., 2020). Terdapat predominansi insidensi malformasi anorektal pada laki-laki dibanding wanita, dan sejumlah penelitian telah mengaitkan kejadian ini dengan berbagai sindrom genetik (Herman & Teitelbaum, 2012; Smith & Avansino, 2021).

Beberapa faktor prognostik yang mempengaruhi morbiditas pada malformasi anorektal yaitu abnormalitas pada persarafan pelvis, abnormalitas pada tulang sacrum, sistem otot perineal yang tidak sempurna, dan gangguan motilitas kolon (Lokananta & Rochadi, 2015). Sementara itu, mortalitas pada pasien malformasi anorektal jarang disebabkan oleh malformasi anorektal itu sendiri. Pasien dengan tipe malformasi letak tinggi memiliki angka harapan hidup lebih rendah dibanding pasien dengan tipe malformasi letak rendah yaitu 81,9% berbanding 93,8%, namun perbedaan tersebut bukanlah disebabkan oleh malformasi anorektal semata, melainkan karena kecenderungan malformasi anorektal letak tinggi memunculkan anomali kongenital lain dengan tingkat mortalitas yang lebih tinggi (Indra et al., 2018; Oh et al., 2020). Walaupun malformasi anorektal dapat ditemukan tanpa adanya kelainan lain, 60% pasien dengan anomali tersebut memiliki kelainan bawaan penyerta, dan terdapat korelasi antara malformasi anorektal dengan sindrom VACTERL (*Vertebral, Anorectal, Cardiac, Tracheoesophageal fistula/esophageal atresia, Renal, and*

Limb) yang merupakan kelompok kelainan bawaan yang sering ditemukan berasosiasi pada neonatus (Smith & Avansino, 2021).

Penelitian sebelumnya yang pernah dilakukan oleh Oh et al. di Rumah Sakit Universitas Negeri Seoul pada tahun 2020 menemukan bahwa 65% pasien malformasi anorektal yang ditemukan di departemen bedah anak memiliki setidaknya satu kelainan bawaan penyerta, dan 59,6% di antaranya memiliki setidaknya kelainan urogenital, kardiovaskuler, dan kelainan vertebra. Penelitian serupa juga telah dilakukan oleh Indra et al. (2018) di RSUP dr. Mohammad Hoesin Palembang, di mana pada penelitian tersebut ditemukan bahwa 46,4% pasien malformasi anorektal letak tinggi yang ditemukan memiliki kelainan bawaan penyerta, dan 24% pasien malformasi anorektal letak rendah memiliki kelainan bawaan penyerta. Data-data serupa di kota-kota besar di Indonesia seperti Makassar sangatlah dibutuhkan dalam membantu klinisi memprediksi adanya anomali kongenital yang menyertai malformasi anorektal, mengambil tindakan yang tepat, dan memprediksi prognosis pasien. Oleh karena itu, penulis ingin melakukan penelitian mengenai karakteristik malformasi anorektal (insidensi, jenis kelamin penderita, berat badan lahir, usia gestasi, usia maternal, jenis malformasi anorektal, tindakan operatif dan luarannya), serta kelainan-kelainan bawaan yang dapat menyertainya terutama di kota Makassar.

1.2 Rumusan Masalah

1. Bagaimana karakteristik anak/pasien malformasi anorektal yang dirawat di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021?
2. Kelainan kongenital apa saja yang dapat menyertai malformasi anorektal?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Untuk mengetahui karakteristik malformasi anorektal dan penyakit kongenital lain yang menyertainya pada neonatus di RSUP Wahidin Sudirohusodo pada tahun 2019-2021.

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Untuk mengetahui kejadian malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
2. Untuk mengetahui karakteristik penyakit kongenital yang menyertai kejadian malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
3. Untuk mengetahui karakteristik usia gestasi pada neonatus dengan malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
4. Untuk mengetahui karakteristik usia maternal pada neonatus dengan malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
5. Untuk mengetahui karakteristik jenis kelamin pada neonatus dengan malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
6. Untuk mengetahui karakteristik berat badan lahir pada neonatus dengan malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
7. Untuk mengetahui karakteristik tipe dan letak malformasi anorektal pada neonatus dengan malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
8. Untuk mengetahui karakteristik status operasi pada neonatus dengan malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021
9. Untuk mengetahui karakteristik luaran tindakan pada neonatus dengan malformasi anorektal di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar pada tahun 2019-2021

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Bagi RSUP Wahidin Sudirohusodo

Memberikan hasil dan gambaran data dasar mengenai karakteristik malformasi anorektal dan jenis-jenis penyakit kongenital yang dapat menyertainya pada neonatus di RSUP Wahidin Sudirohusodo Makassar

pada tahun 2019-2021 untuk penelitian-penelitian selanjutnya dengan topik yang bersangkutan.

1.4.2 Bagi Masyarakat

1. Memberikan informasi kesehatan kepada masyarakat mengenai kejadian malformasi anorektal pada neonatus
2. Memberikan informasi tambahan mengenai penyakit-penyakit kongenital lain yang dapat menyertai malformasi anorektal pada neonatus

1.4.3 Bagi Peneliti

1. Menambah informasi mengenai malformasi anorektal dan penyakit-penyakit kongenital yang menyertainya pada neonatus
2. Sebagai kesempatan untuk mengaplikasikan ilmu yang telah didapat pada saat kuliah dalam bentuk penelitian

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1 Malformasi Anorektal

2.1.1 Definisi

Malformasi anorektal atau anomali anorektal merupakan suatu spektrum kelainan kongenital yang ditandai dengan keadaan tanpa anus atau dengan anus yang tidak terbentuk sempurna, dan kompleks kelompok anomali kongenital ini terjadi akibat perkembangan hindgut, allantois, dan ductus Mullerian selama masa perkembangan janin yang tidak normal sehingga menyebabkan malformasi septum urorektal parsial ataupun lengkap (Darussalam & Thaib, 2016; Lokananta & Rochadi, 2015).

2.1.2 Embriologi

Secara embriologis saluran cerna mulai terbentuk sekitar 4 minggu pasca konsepsi, di mana terjadi penggabungan *dorsal yolk sac* ke dalam tabung panjang dari mulut primitif (stomoideum) hingga lubang anus (proctodeum). Elemen epitelial usus terbentuk dari endoderm, otot polos, serta jaringan ikat yang terbentuk dari mesoderm di sekitarnya, dan epitel dari mulut dan kanal anus berasal terbentuk dari ektoderm. Sistem persarafan saluran cerna berasal dari *neural crest* yang berpindah ke usus. Sistem pencernaan tersebut kemudian terbagi menjadi 3 bagian: bagian usus depan, usus tengah, dan usus belakang (Feldman et al., 2021).

A) Usus depan (*foregut*)

Bagian depan usus terdiri dari faring, esofagus, lambung, duodenum, pankreas, hati, dan saluran empedu. Usus depan mulai terbentuk seperti tabung yang lurus. Lambung menjadi jelas terbentuk pada usia kehamilan 4 minggu dengan sedikit pembesaran, dan semakin cepat membesar 2 minggu setelahnya. Bagian dorsal lambung berkembang lebih cepat dibanding bagian ventral, menyebabkan terbentuknya lengkung besar dan lengkung kecil, dan berotasi

90 derajat searah jarum jam. Pada saat yang bersamaan, duodenum dan seluruh usus tengah juga bertumbuh cepat dan berotasi, membentuk karakteristik orientasi *C-loop*. Hati mulai terbentuk seperti kuncup kecil dari sel endodermal yang berproliferasi dari bagian ventral usus besar di awal usia kehamilan 4 minggu. Sementara itu esofagus yang menjadi komponen kaudal usus depan membentuk mesenteris dorsal yang nantinya akan menghilang, mengakibatkan esofagus berada di mediastinum posterior saat dewasa (Saddler, 2019).

B) Usus tengah (*midgut*)

Usus tengah yang awalnya terhubung dengan *yolk sac* melalui vitelline atau saluran omphalomesenterica akan mengalami pertumbuhan yang sangat cepat, dan pada usia kehamilan 6 minggu mulai turun ke umbilicus. Di antara 6 hingga 10 minggu kehamilan, usus tengah akan mengalami rotasi searah jarum jam di sekitar arteri mesenterica superior, dan kembali ke abdomen (Saddler, 2019).

C) Usus belakang (*hindgut*)

Kloaka pada embrio adalah suatu rongga yang berhubungan dengan *hindgut*, *tailgut*, *allantois*, dan duktus mesonefrik. Kloaka pertama kali terbentuk pada kira-kira 3 minggu usia kehamilan, berbentuk seperti huruf U dengan *allantois* di bagian anterior dan *hindgut* di bagian posterior. Di bagian kloaka terdapat septum urogenital yang tumbuh ke bawah dan berfusi dengan lipatan lateral (Rathke's plicae) sampai bergabung dengan membran kloaka. Setelah itu kloaka dipisahkan oleh septum urorektal menjadi sinus anterior urogenital dan rectum posterior di antara 4 dan 7 minggu kehamilan. Pada waktu tersebut bagian posterior dari membran kloaka berubah menjadi membran anal, yang berikutnya akan mengalami ruptur menjadi anus. Otot-otot yang mengelilingi rektum pada saat yang sama berkembang dan mulai terlihat pada 6 dan 7 minggu usia kehamilan. Pada minggu ke-9 usia kehamilan semua struktur relevan sudah terbentuk, namun belum disertai diferensiasi genitalia pria ataupun

wanita. Perkembangan yang tidak normal dari kloaka akan menghasilkan spektrum anomali anorektal (Saddler, 2019).

2.1.3 Epidemiologi

Prevalensi dari malformasi anorektal diperkirakan sekitar 1 banding 5000 angka kelahiran bayi di dunia. Anomali terkait yang sering terjadi dan paling menonjol adalah asosiasi VACTERL (*Vertebra, Anorectal, Cardiac, Tracheal, Esophageal, Renal, and Radial Limb*). Dalam tinjauan multisenter besar, dari 4962 anak yang mengalami perbaikan malformasi anorektal, 31% mengalami anomali vertebral, 40% memiliki penyakit jantung bawaan, 7% mengalami atresia esofagus, 34% mengalami anomali genitourinari, dan 7% mengalami kecacatan ekstremitas. Kejadian malformasi anorektal juga seringkali dikaitkan dengan malrotasi, penyakit Hirschprung, dan Trisomi 21 (Townsend et al., 2022).

2.1.4 Etiologi dan Faktor Risiko

Malformasi anorektal yang terjadi pada minggu ke-4 hingga minggu ke-12 kehamilan dipercaya disebabkan oleh kegagalan migrasi anus dan fusi berlebihan dari lipatan lateral urorektal. Kegagalan dari perkembangan kloaka dorsal juga diyakini memiliki peran, dan delesi distal gen 6q juga telah dilaporkan pada malformasi sacral dan anorektal. Perubahan dalam persinyalan gen Sonic Hedgehog (SHH) juga diyakini memiliki peran dalam menghasilkan perkembangan notochord abnormal dan malformasi sakral atau anorektal (Zachariou, 2009).

Beberapa faktor maternal dan perinatal yang dapat meningkatkan risiko terjadinya malformasi anorektal adalah sebagai berikut (Svenningsson et al., 2018):

- 1) Usia kehamilan kurang bulan (prematunitas)
- 2) Usia maternal ≥ 30 tahun
- 3) Penyakit metabolik dan vaskuler maternal seperti hipertensi dan diabetes gestasional
- 4) Infeksi selama kehamilan
- 5) Merokok

- 6) Konsumsi obat-obatan teratogenik selama kehamilan, khususnya pada trimester pertama (Thalidomide, fenitoin, dan trimethadione)
- 7) Riwayat penyakit bawaan dalam keluarga
- 8) Oligohidroamnion

2.1.5 Klasifikasi

Klasifikasi anatomis malformasi anorektal didasarkan pada tingkat di mana kantong rektum berakhir terhadap otot levator ani. Klasifikasi Wingspread (Tabel 2.1) yang sering digunakan dalam diagnosis malformasi anorektal membagi tipe-tipe malformasi anorektal berdasarkan jenis kelamin dan letaknya (Gangopadhyay & Pandey, 2015). Sebuah invertogram, radiografi pelvis lateral yang diambil setelah bayi diposisikan terbalik selama beberapa menit, digunakan untuk menentukan titik terjauh dari kantong rektum.

Tabel 2.1 Klasifikasi Internasional Wingspread (1984) Malformasi Anorektal

Letak Malformasi	Laki-Laki	Perempuan
Tinggi	Agenesis anorektal	Agenesis anorektal
	Fistula rektoprostatika	Fistula rektovaginal
	Fistula rektovesical	Fistula rektovesical
	Tanpa fistula	Tanpa fistula
	Atresia rektal	Atresia rektal
Intermediet	Fistula rektobulbar	Fistula rektovaginal
	Agenesis anal tanpa fistula	Agenesis anal tanpa fistula
Rendah	Fistula perineal	Fistula rektovestibular
	Stenosis anal	Fistula anovestibular
		Fistula perineal
		Stenosis anal
Lain-Lain		Kloaka persisten

Setelah ditemukannya pendekatan visualisasi posterior sagittal dalam mendiagnosis MAR, Pena et al. (2007) menciptakan klasifikasi baru untuk MAR yang dapat membantu menentukan keberadaan dan posisi anatomis fistula, pilihan terapi, dan prognosisnya berdasarkan

pengalamannya dalam anorektoplasti posterior sagittal (PSARP) (Gangopadhyay & Pandey, 2015).

Tabel 2.2 Klasifikasi Pena (1995) Malformasi Anorektal

Laki-Laki	Perempuan	Complex & Unusual Defect
Fistula Rectoperineal	Fistula Rectoperineal	Ekstropi Kloakal, Kloaka Tambahan yang Tertutup
Fistula Rectobulbar	Fistula Rectovestibular	Kloaka Posterior
Fistula Rectoprostatica	Kloaka dengan kanal pendek (<3 cm)	Massa Presakral
Fistula Rectovesical	Kloaka dengan kanal panjang (>3 cm)	Atresia/Stenosis Rectal
Agenesis Anal tanpa Fistula	Agenesis Anal tanpa Fistula	
Complex & Unusual Defect	Complex & Unusual Defect	

Selain klasifikasi Wingspread dan Pena, Krickenbeck menciptakan klasifikasi MAR yang menggabungkan kriteria pada klasifikasi Wingspread dan Pena, sehingga menciptakan bukan hanya klasifikasi klinis, melainkan juga klasifikasi tindakan operatif dan prognosis pasien MAR (Gangopadhyay & Pandey, 2015; Martynov et al., 2022).

Tabel 2.3 Klasifikasi Krickenbeck (2005) Malformasi Anorektal

Major Clinical Group	Rare/regional Variants
Fistula Perineal (cutaneous)	Pouch Colon
Fistula Rektourethral	Atresia/Stenosis Rektal
Fistula Rektobulbar	Fistula Rektovaginal
Fistula Rektoprostatica	Fistula tipe H
Fistula Rektovesical	Lain-Lain
Fistula Rektovestibular	
Tanpa Fistula	

A) Malformasi Anorektal pada Laki-Laki

1) Fistula perineal

Fistula perineal adalah kelainan anorektal tipe paling rendah di mana bagian paling bawah rektum terbuka di perineum anterior menuju ke tengah otot sfingter eksternal. Bagian proksimal dari rektum tetap berada di dalam otot sfingter. Fistula subepitel dapat ditemui di sepanjang garis Raphe dari skrotum ke penis, dan mungkin dapat terlihat juga mekonium pada jejak fistula. Diagnosis umumnya dapat ditegakkan melalui inspeksi perineal tanpa investigasi lebih lanjut. Pasien pria dan wanita memiliki garis alur dan lesung pada anus yang berkembang dengan baik, sacrum normal, otot sfingter cukup, garis yang mengelilingi bokong dengan baik, dan juga minimal terjadinya gangguan neurologis dan saluran kemih (Mattei et al., 2016; Zachariou, 2009).

2) Fistula Rektourethral

Fistula rektourethral merupakan tipe malformasi anorektal tersering pada laki-laki di mana rektum terhubung dengan bagian posterior uretra di segmen atas (rektoprostata) maupun bawah (rektobulbar). Umumnya pasien dengan fistula rektobulbar memiliki mekanisme sfingter yang baik, sacrum yang terbentuk baik, garis tengah yang menonjol, dan lesung anus yang baik. Sedangkan pada pasien dengan fistula rektoprostata memiliki garis tengah yang lebih rata, sacrum yang terbentuk abnormal, mekanisme sfingter lebih buruk, dan lesung anus yang lebih jelek. Pada inspeksi dapat ditemukan meconium yang keluar melalui lubang uretra. Malformasi anorektal tipe fistula rektourethral juga biasanya dikelilingi oleh jaringan otot volunter tambahan berbentuk corong yang disebut sebagai serabut parasagittal dan

dipersarafi oleh plexus sacralis segmen 2,3, dan 4 (Holcomb et al., 2014).

3) Fistula Rektovesical

Fistula rektovesical merupakan salah satu tipe malformasi anorektal yang relative jarang ditemukan. Pada kasus fistula rektovesical/*Recto-bladder neck fistula* rektum terbuka di leher kandung kemih dan terletak di atas otot levator ani yang berbentuk corong, serta biasanya tidak berbagi dinding yang sama. Pasien dengan fistula rektovesical juga biasanya memiliki mekanisme sfingter yang buruk, garis tengah yang rata, kelainan pembentukan sacrum, dan diikuti oleh penyakit bawaan lainnya (Buicko et al., 2019; Holcomb et al., 2014).

4) Agenesis Anal tanpa Fistula

Agenesis anus tanpa fistula terjadi pada sekitar 5% kejadian malformasi anorektal, di mana rectum berakhir pada 1-2 cm di atas kulit perineal. Pasien dengan malformasi anorektal tipe ini pada umumnya memiliki mekanisme sfingter yang baik, fungsi usus normal, dan sacrum yang terbentuk dengan baik. Setengah dari pasien malformasi anorektal tipe ini, dan 90% bayi penderita Down syndrome memiliki kelainan ini. Meskipun tidak ada hubungan langsung antara urethra dan anus, tetapi terbentuk dinding tipis yang menyatukan kedua struktur tersebut. Oleh karena itu teknik operatif untuk malformasi anorektal tipe ini membutuhkan manuver diseksi yang lebih teliti untuk memisahkan dinding rectum anterior dan urethra (Holcomb et al., 2014; Mattei et al., 2016; Puri, 2005).

5) Atresia dan Stenosis Rektal

Atresia dan stenosis rektal terjadi pada kurang dari 1% penderita malformasi anorektal. Pada kasus malformasi anorektal tipe ini, rektum berakhir secara tiba-tiba (atresia) atau secara parsial terhubung dengan distal kanal anal (stenosis). Secara khas pasien memiliki anus yang terlihat normal dan tiba-tiba berakhir 1-2 cm

dari kulit perianal, di atas linea dentata. Kantung atas terdiri atas rektum yang melebar, dan kantung bawah terdiri atas kanal anal, dan kedua struktur ini mungkin dipisahkan oleh membran tipis atau jaringan ikat. Pasien umumnya memiliki fungsi kontinensi dan usus yang normal dan mekanisme sfingter yang baik (Holcomb et al., 2014; Zachariou, 2009).

B) Malformasi Anorektal pada Perempuan

1) Fistula Rektoperineal

Dari sudut pandang terapeutik dan prognostic, tipe fistula rektoperineal pada perempuan sama dengan fistula rektoperineal pada laki-laki. Pembukaan fistula terletak lebih ke anterior terhadap otot sfingter dibanding fistula rektoperineal pada laki-laki. Pasien memiliki lesung anus dan garis bokong yang terbentuk sempurna, sakrum dan otot levator ani terbentuk normal. Rektum dan vagina juga terpisah dengan baik tanpa berbagi dinding yang sama. Fungsi kontinensi pada pasien umumnya baik dengan atau tanpa tindakan operatif, namun tanpa tindakan bedah inkontinensia masih dapat terjadi saat aktivitas fisik (Puri, 2005).

2) Fistula Rektovaginal

Tipe fistula rektovaginal merupakan salah satu tipe malformasi anorektal yang sangat jarang ditemukan pada perempuan, dan biasanya ditandai dengan adanya kejadian buang angin melalui vagina dan inkontinensia yang mengganggu bagi pasien. Terbukanya vagina atau rektum dapat dilihat atau dipalpasi pada pemeriksaan vagina (Townsend et al., 2022; Zachariou, 2009).

3) Fistula Rektovestibular

Fistula rektovestibular merupakan tipe malformasi anorektal terbanyak pada perempuan, di mana rektum terbuka secara tiba-tiba di belakang *hymen* dalam vestibulum vagina. Kelainan ini seringkali salah didiagnosis sebagai fistula rektovagina. Di atas fistula, rektum dan vagina dipisahkan oleh dinding tipis kira-kira

2-4 cm, dan biasanya pasien memiliki muskulatur yang sempurna, sakrum, dan lesung anal yang terbentuk dengan baik. Mekanisme sfingter pasien fistula rektovestibular umumnya baik, dan kontrol usus pada 95% pasien bekerja dengan baik (Buicko et al., 2019; Holcomb et al., 2014).

4) Kloaka Persisten

Kloaka merupakan suatu bentuk malformasi anorektal, di mana bagian distal dari rektum, vagina, dan urethra tergabung membentuk satu kanal dan pembukaannya yang terletak di satu lokasi pada perineum. Panjang kanal bersama ini biasanya sekitar 1-5 cm namun dapat lebih panjang. Letak muara biasanya terdapat di dinding inferoposterior vagina, namun dapat juga terdapat di tempat lain. Pasien dengan panjang kanal kloaka yang lebih panjang cenderung memiliki mekanisme sfingter buruk, abnormalitas sacral, duplikasi uterin dan vaginal, hidrokolpos neonatal, agensis struktur Mullerian dan uropati obstruktif (Townsend et al., 2022; Zachariou, 2009).

5) Agensis Anal tanpa Fistula

Malformasi anorektal tipe agensis anal tanpa fistula pada perempuan memiliki implikasi terapeutik dan prognostic yang sama dengan laki-laki. Tipe malformasi anorektal ini lebih jarang terjadi pada perempuan dibanding laki-laki (Mattei et al., 2017; Zachariou, 2009).

6) Atresia dan Stenosis Rektal

Atresia dan stenosis rektal pada perempuan memiliki implikasi anatomis, terapeutik, dan prognostic yang sama dengan laki-laki (Buicko et al., 2019; Puri, 2005).

2.1.6 Manifestasi Klinis

Pada pemeriksaan fisis umumnya tidak dijumpai lubang anus pada bayi baru lahir yang menderita MAR. Distensi abdomen dan muntah biasanya dapat ditemukan, dan pemantauan defekasi dan miksi perlu diperhatikan secara teliti. Pada bayi laki-laki yang menderita fistula

rektourethra dan fistula rektovesical dapat ditemukan mekonium yang keluar melalui lubang penis, dan pada bayi perempuan yang menderita fistula rektovagina atau rektovestibular dapat ditemukan mekonium pada lubang vagina (Levitt & Peña, 2007).

Selain penemuan pada pemeriksaan fisis, penderita MAR dapat juga mengalami gangguan kontrol usus/*bowel control*. Kontrol usus memiliki arti kemampuan untuk mendeteksi dan menahan flatus dan feses hingga waktu yang tepat untuk evakuasi. Kontrol ini merupakan hasil dari interaksi kompleks antara mekanisme/fungsi sfingter, sensasi anorektal, dan motilitas kolon. Seluruh faktor-faktor tersebut terpengaruh pada anak-anak yang menderita MAR (Svenningsson et al., 2018).

1) Mekanisme Sfingter

Kelompok otot sfingter membentuk struktur seperti corong pada pelvis. Otot-otot ini dipersarafi secara sensorik untuk kulit di sekitar anus dan saluran anal, dan motorik volunter oleh saraf pudendus. Inervasi ini berasal dari plexus sacral S2-S4, serta system saraf otonom melalui nervi erigentes, dari segmen yang sama pada medulla spinalis. Visualisasi posterior sagittal menunjukkan bahwa persimpangan otot levator dengan serat otot pada lekukan anus dibentuk oleh kelompok serat otot lurik vertikal yang disebut kompleks otot. Stimulasi listrik dari ujung atas kelompok otot levator akan menarik rektum ke depan, stimulasi kompleks otot mengangkat anus, dan stimulasi serat parasagittal menutup anus. Anak-anak dengan MAR memiliki berbagai tingkat abnormalitas perkembangan otot-otot lurik ini, mulai dari otot yang terlihat hampir normal hingga otot yang hampir tidak terlihat (Mattei et al., 2016).

2) Sensasi dan Proprioepsi

Dalam keadaan normal, lubang anus merupakan daerah yang sensitif. Hal ini memungkinkan individu untuk mendiskriminasikan zat cair, padat, ataupun gas. Mayoritas penderita MAR lahir tanpa saluran anus, sehingga pada umumnya kehilangan sensasi saluran dubur ini. Namun demikian, terdapat proprioepsi, yaitu perasaan samar yang

dirasakan ketika rektum mengalami distensi, bersamaan dengan peregangan otot volunter yang mengelilingi rektum. Dengan demikian walaupun pasien-pasien ini kehilangan mekanisme sfingternya yang menyebabkan episode diare, mereka tetap memiliki kemampuan untuk memperoleh *toilet training* ketika mereka mulai membentuk feses padat dan belajar untuk merasakannya (Holcomb et al., 2014).

3) Motilitas Kolon dan Rektosigmoid

Anak-anak penderita MAR memiliki sebuah spectrum kelainan motilitas rektosigmoid. Pasien-pasien yang mengalami pembedahan dan tetap mempertahankan kolon rektosigmoidnya biasanya menderita konstipasi. Konstipasi ini menjadi sekuele fungsional yang disebabkan oleh hipomotilitas rektosigmoid, dan dapat menjadi semakin parah dan berkembang menjadi megasigmoid jika tidak segera tertangani. Dalam kasus ekstrim, impaksi tinja dan encopresis, atau biasa disebut *Overflow pseudoincontinence* dapat berkembang dari konstipasi MAR, terutama yang letak rendah (Rosas-Blum et al., 2020). Sementara itu, anak-anak dengan MAR yang telah kehilangan kolon rektosigmoid menderita hal yang berlawanan, yaitu kecenderungan diare akibat hilangnya kapasitas penampungan feses, sangat sensitif terhadap makanan tertentu, dan inkontinensia alvi (Puri, 2005).

2.1.7 Diagnosis dan Tatalaksana

Diagnosis prenatal untuk malformasi anorektal secara umum memiliki sensitivitas dan spesifisitas yang rendah. Terkadang distensi usus dapat menjadi pertanda adanya kelainan namun tidak spesifik untuk malformasi anorektal. Tanda-tanda lain yang mungkin menunjukkan MAR adalah oligohidroamnion dan vagina yang mengalami distensi (Smith & Avansino, 2021).

Setelah lahir, sebagian besar MAR teridentifikasi pada pemeriksaan bayi baru lahir. Setelah diagnosis MAR dilakukan, seperti halnya anomali kongenital, langkah selanjutnya adalah pemeriksaan fisik

menyeluruh, yang bukan hanya fokus pada ada atau tidaknya pembukaan anus, vagina, dan urethra tetapi juga posisi relatif mereka pada perineum (Mattei et al., 2017). Fistula dapat berada di anterior dari posisi normal anus sampai ke mana saja di sepanjang garis median raphe memanjang ke korona batang penis. Pemeriksaan yang teliti terhadap meatus urethra, dan memeriksa adanya *meconium staining* sangat penting dalam menemukan fistula pada sistem urogenital. Pada beberapa kasus MAR fistula dapat terbentuk jelas setelah 24 jam. Oleh karena itu, ketiadaan fistula pada pemeriksaan hari pertama kehidupan tidak menghilangkan kemungkinan adanya fistula pada MAR (Buicko et al., 2019; Killman, 2013). Anomali tipe *Bucket-Handle* (Gambar 2.1) menunjukkan adanya MAR kedalaman menengah hingga rendah. Epitel skuamosa atau mekonium pada pemeriksaan mikroskopis urin adalah tanda lain yang menunjukkan fistula pada saluran kemih (Herman & Teitelbaum, 2012).

Gambar 2.1 Malformasi Anorektal Bucket-Handle



Letak pembukaan anus yang normal adalah sepertiga dari jarak antara Os coccygeus (*coccyx*) dan frenulum labia minora (*fourchette*). Selain itu, tuberositas panggul harus sejajar dengan pembukaan anus normal. Serat otot parasagittal terletak di kedua sisi garis tengah dan membentuk lekukan bokong. Kurangnya serat otot ini menandakan adanya lesi posisi yang lebih tinggi. Dengan tidak adanya pembukaan anus, pemeriksa harus mencari fistula di lokasi yang lebih proksimal, di perineum hingga *fourchette*. Jumlah lubang juga menjadi diagnosis penting untuk pemeriksaan fisik, dan seringkali sangat sulit pada neonatus. Penyisipan *probe* ke berbagai lubang sering membantu dalam diagnosis dan dapat

membantu membedakan antara berbagai jenis anomali. Tindakan ini mengharuskan dokter untuk membuka introitus, dan memeriksa adanya fistula urethra, vagina, dan rektum. Biasanya fistula terdapat di posterior saat diperiksa. Temuan pembukaan tunggal pada perineum umumnya konsisten dengan anomali tipe kloaka (Buicko et al., 2019; Zachariou, 2009).

Setelah pemeriksaan fisik yang menyeluruh, pemeriksaan radiologis dapat membantu membedakan lesi yang lebih tinggi dari yang lebih rendah dan membantu perencanaan tindakan operatif. Invertogram dapat menunjukkan jarak antara gelembung gas pada distal usus besar dengan pembukaan perineum. Teknik ini kemudian dimodifikasi dengan *prone cross-table lateral radiograph*. Dalam teknik ini, pasien ditempatkan dalam posisi telungkup selama minimal 3 menit dengan panggul difleksikan. Investigasi ini harus dilakukan dalam 24 jam pertama kehidupan bayi untuk memungkinkan gas enterik mencapai distal usus besar; jika tidak gambaran lesi yang tinggi mungkin muncul karena gas pada usus belum memiliki cukup waktu untuk mencapai segmen distal. Pemeriksa harus menghindari penundaan pemeriksaan lebih dari 24 jam, karena hal ini dapat menyebabkan perforasi kolon proksimal di beberapa neonatus. Jika invertogram yang dimodifikasi menunjukkan udara memanjang di bawah level os coccygeus, kemungkinan besar yang terjadi adalah malformasi tingkat rendah. Pada kasus seperti ini, dengan catatan tanpa adanya anomali penyerta lainnya, dokter dapat menindaklanjuti kelainan ini dengan anorektoplasti sagittal primer posterior tanpa kolostomi pelindung (Gangopadhyay & Pandey, 2015; Holcomb et al., 2014).

Setelah evaluasi awal dan pencitraan radiologis, pemeriksa harus mencari anomali kongenital lainnya, terutama yang dapat mengancam nyawa (seperti pada kelainan jantung bawaan dan urogenital). Evaluasi anomali terkait termasuk pemeriksaan fisik dan pencitraan radiologis secara rinci, echocardiogram, radiografi tulang belakang, Ultrasonografi (USG) ginjal dan tulang belakang (Levitt & Peña, 2007; Smith &

Avansino, 2021). Sekitar 50% hingga 67% kasus malformasi anorektal dikaitkan dengan anomali lainnya yang termasuk dalam sindrom VACTERL (Herman & Teitelbaum, 2012; Levitt & Peña, 2007).

Gambar 2.2 Malformasi Anorektal pada Prone Cross-Table Lateral Radiograph



Manajemen awal pasien dengan MAR meliputi perawatan suportif untuk obstruksi usus, evaluasi untuk kemungkinan anomali terkait, menghilangkan obstruksi, dan mengantisipasi kemungkinan terjadinya dehidrasi dan sepsis neonatal. Dekompresi lambung dengan *orogastric tube* dan resusitasi cairan intravena dibutuhkan sampai obstruksi usus berkurang dan pemberian makanan enteral dimungkinkan, karena biasanya pasien diinstruksikan untuk tidak mengonsumsi apapun per oral sebelum tindakan operatif. Pemberian antibiotik spektrum luas juga dapat diindikasikan untuk mencegah kemungkinan terjadinya sepsis neonatal pada penderita MAR (Gangopadhyay & Pandey, 2015; Holcomb et al., 2014).

Bayi baru lahir dengan MAR letak rendah dapat menjalani pembedahan primer satu tahap tanpa didahului kolostomi. Untuk kasus stenosis anal di mana pembukaan anus berada di lokasi normal, tindakan dilatasi/pelebaran serial saja sudah cukup. Tindakan pelebaran dilakukan setiap hari dengan peningkatan ukuran bertahap dari waktu ke waktu. Jika lubang anus terletak di anterior dari otot sfingter eksternal dengan

jarak yang kecil antara lubang dan pusat sfingter eksternal dan terdapat badan perineal utuh, maka anoplasti *cutback* dapat dilakukan. Teknik ini terdiri dari sayatan yang membentang dari lubang anus ektopik ke bagian tengah sfingter anal eksternal, sehingga memperbesar lubang anus. Sedangkan jika terdapat jarak yang cukup besar antara lubang anus ektopik dengan pusat sfingter anal eksternal, maka dapat dilakukan anoplasti transposisi, di mana lubang anus yang ektopik dialihkan ke posisi normal di tengah otot sfingter anal eksternal, dan badan perineal direkonstruksi (Townsend et al., 2022).

Bayi baru lahir dengan lesi letak menengah atau tinggi umumnya membutuhkan kolostomi pengalihan sebagai tahap pertama dari rekonstruksi tiga tahap. Kolon dibedah secara ekstensif, dan kolostomi sigmoid permanen dengan fistula mucous dilakukan untuk meminimalisir kontaminasi feces ke arah fistula rektourinarius. Selanjutnya, cabang fistula mucous distal dapat digunakan dalam studi kontras untuk menentukan fistula rektourinarius. Prosedur tahap kedua biasanya dilakukan pada usia 3-6 bulan, yang terdiri dari membagi fistula rektourinarius atau rektovaginal dengan cara *pull-through* bagian terminal kantong rektum ke posisi anus normal. Anorektoplasti sagittal posterior yang pertama kali diperkenalkan oleh de Vries dan Pena menjadi prosedur pilihan (Holcomb et al., 2014; Townsend et al., 2022; Zachariou, 2009).

Teknik anorektoplasti sagittal posterior terdiri dari menentukan lokasi bagian sentral sfingter anal eksternal menggunakan stimulasi listrik perineum. Insisi kemudian dibuat di garis tengah, membentang dari tulang ekor ke perineum anterior dan melalui otot sfingter dan levator ani sampai rektum teridentifikasi. Fistula dari rektum yang terhubung ke vagina ataupun saluran kemih kemudian dipisahkan. Rektum dimobilisasi dan perineum dimobilisasi. Tahap ketiga dan terakhir adalah kolostomi *reversal*, yang dilakukan beberapa minggu kemudian. Pelebaran anus dimulai 2 minggu setelah anorektoplasti dan

berlanjut beberapa bulan setelah penutupan kolostomi (Townsend et al., 2022).

Anorektoplasti sagittal posterior yang dipandu dengan laparoscopi memiliki keuntungan signifikan sebagai pendekatan minimal invasif untuk MAR dengan hasil yang lebih baik. Teknik ini menawarkan keuntungan dengan secara teoritis menempatkan neorektum dalam posisi sentral otot sfingter anal dan levator ani tanpa harus memotong struktur tersebut. Perbandingan hasil jangka panjang dari pendekatan baru ini dengan metode anorektoplasti sagittal posterior standar masih belum diketahui (Buicko et al., 2019; Townsend et al., 2022).

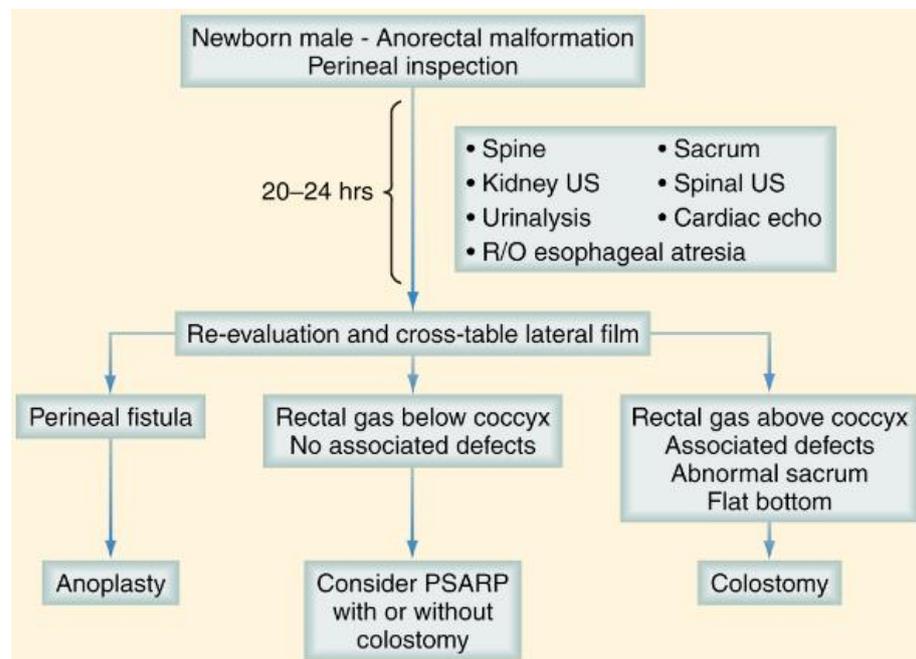
A) Diagnosis dan Tatalaksana Malformasi Anorektal pada Laki-Laki

Diagnosis dan tatalaksana awal pada laki-laki dengan MAR (Gambar 2.3) dimulai dengan mengklasifikasikan letak lesi yang dimiliki pasien apakah rendah atau letak tinggi, karena hal ini memiliki implikasi klinis yang penting berkaitan dengan pengobatan dan prognosis jangka panjang, terutama pada fungsi kontinensia pasien. Kemungkinan terbaik untuk terjadinya kontinensia ditemukan pada anak-anak dengan letak lesi lebih rendah, seperti fistula rektoperineal. Pasien dengan lesi lebih tinggi seperti fistula rectoprostatica atau fistula rectovesical memiliki kemungkinan lebih kecil untuk terjadinya kontinensia feses (Herman & Teitelbaum, 2012).

Inspeksi terhadap perineum pada laki-laki akan memberikan diagnosis dan indikasi kolostomi pada 80-90% kasus. Selain itu, dapat diketahui juga keberadaan mekonium pada urin, dan invertogram serta USG perineal dalam waktu 24 jam pertama kehidupan. Biasanya diperlukan waktu 16-24 jam sampai usus bayi baru lahir dapat melewati mekonium melalui fistula kemudian terhubung dengan kulit atau urethra (Levitt & Peña, 2007). Pada kelainan letak rendah, garis tengah subepithelial melintasi mekonium melalui fistula atau kulit yang menonjol, dan biasanya ditangani dengan anoplasti perianal ataupun melalui pendekatan sagittal

posterior atau anterior menggunakan anoplasti *X-Y flap*. Sementara itu, kelainan letak tinggi dalam inspeksi memiliki karakteristik berupa bagian bokong yang rata dengan mekonium di urin, atau udara di kandung kemih (Townsend et al., 2022). Sebagai ganti dari invertogram, dapat digunakan *prone cross-table lateral radiography* dengan bayi posisi telungkup dan mengangkat pelvis untuk mengetahui jarak pasti antara perineum dengan bagian akhir rektum. Jika rektum terletak kurang dari 1 cm di atas kulit perineal, akan dianggap sebagai MAR letak rendah, dan jika lebih dari 1 cm di atas kulit perineal, akan dianggap sebagai MAR letak tinggi dan membutuhkan kolostomi (Gangopadhyay & Pandey, 2015; Herman & Teitelbaum, 2012).

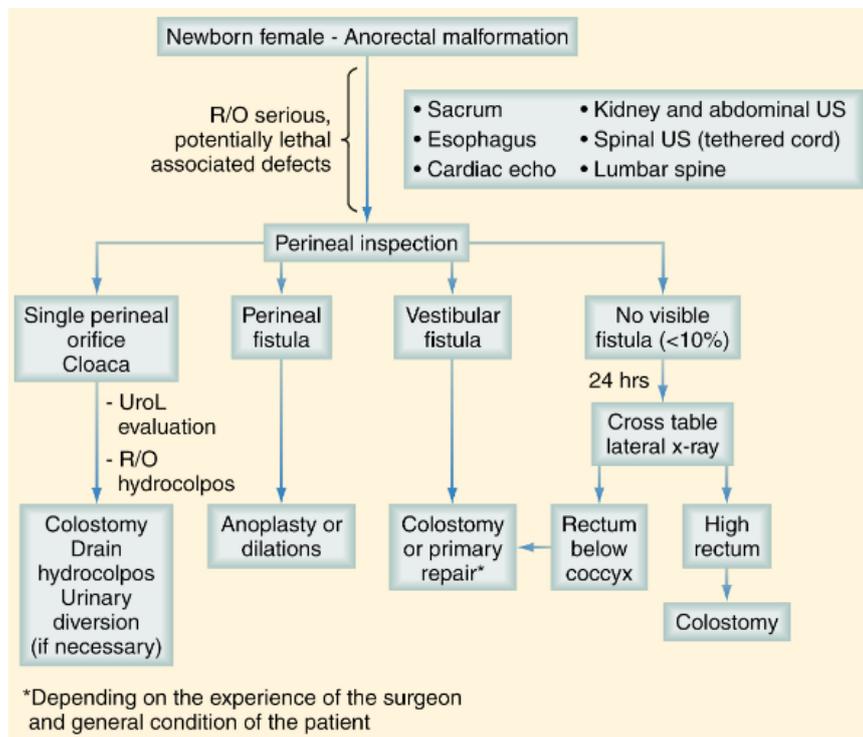
Gambar 2.3 Algoritma Manajemen Malformasi Anorektal pada Neonatus Laki-Laki



B) Diagnosis dan Tatalaksana Malformasi Anorektal pada Perempuan
 Inspeksi perineal secara sederhana dapat memberikan 90% diagnosis MAR pada perempuan. Pada inspeksi perineal dan perianal kaki bayi harus dihentikan bergerak terlebih dahulu dan menggunakan pencahayaan yang baik. Lubang fistula rectovestibular dapat teridentifikasi pada inspeksi perianal dengan keluarnya mekonium

dari vagina melalui *hymen*. Fistula perineal (anocutaneous) memiliki prognosis dan pilihan terapi yang sama pada laki-laki (Herman & Teitelbaum, 2012; Mattei et al., 2017). Fistula rektovestibular yang merupakan tipe MAR tersering pada perempuan ditatalaksana secara operatif dengan teknik insisi sagittal posterior, dengan pasien berada pada posisi telungkup. MAR tipe ini dapat dikoreksi dengan satu tahap pembedahan saja, diikuti dengan instruksi NPO (*Nothing per Oral*) dan antibiotik post-operatif. Sementara itu, pada fistula rektovaginal yang sangat jarang ditemukan, koreksi dapat dilakukan juga dengan pendekatan posterior sagittal atau dengan bantuan laparaskopi jika fistula terhubung dengan proksimal vagina. Pada pasien MAR dengan fistula rektovaginal tipe H atau fistula rektovestibular di mana fistula terletak di vestibulum, vagina, labia, ataupun rektum di bawah linea dentata, operasi transanal menyerupai Swenson pada penyakit Hirschprung dapat dilakukan (Mattei et al., 2017).

Gambar 2.4 Algoritma Manajemen Malformasi Anorektal pada Neonatus Perempuan



2.1.8 Prognosis

Walaupun tingkat morbiditas dan mortalitas akibat pembedahan pada pasien MAR rendah, hasil fungsional jangka panjangnya cukup beragam, tergantung pada kelainan yang menyertainya. Bayi yang terlahir dengan kelainan tipe rendah pada umumnya akan mengalami konstipasi, dan inkontinensia feses dapat terjadi pada 30-35% pasien dengan kelainan tipe tinggi (Herman & Teitelbaum, 2012; Svenningsson et al., 2018).

1) Fungsi kontrol usus

Sebagian besar pasien MAR mengalami konstipasi ataupun inkontinensia feses setelah terapi operatif, dengan derajat inkontinensia dan konstipasi yang tergantung pada tipe anomali, anomali penyerta/terkait, dan efektivitas prosedur tindakan operatif yang dilakukan. Konstipasi yang tidak tertangani sedini mungkin dapat berakibat terjadinya konstipasi kronik pada anak, dan dengan perburukan lebih lanjut dapat menyebabkan terjadinya dilatasi rektosigmoid dan hipomotilitas kolon. Penilaian fungsi kontrol usus pasien MAR dapat dinilai dengan menggunakan klasifikasi Krickenberg (Tabel 2.3) yang berlaku pada pasien >3 tahun tanpa anomali terkait (Smith & Avansino, 2021).

Tabel 2.4 Klasifikasi Krickenberg (2005) Prognosis Post-Operatif

	Manifestasi Klinis	Interpretasi
Kontrol Usus Volunter	Mampu mendeteksi, mengkomunikasikan, dan menahan rasa ingin BAB?	Ya (Kontrol usus baik)/Tidak (Kontrol usus jelek)
Inkontinensia Feses	Terkadang (1-2x/minggu)	Grade 1
	Setiap hari, tidak ada gangguan aktivitas sosial	Grade 2
	Konstan, ada gangguan aktivitas sosial	Grade 3
Konstipasi	Dapat ditangani dengan diet yang sesuai	Grade 1

	Butuh penanganan dengan laksatif	Grade 2
	Resisten terhadap laksatif dan diet	Grade 3

2) Fungsi kemih

Inkontinensia urin dapat terjadi pada pasien laki-laki yang mengalami abnormalitas sacrum, ataupun jika prosedur operatif yang dilakukan tidak dilakukan sesuai prosedur dan menyebabkan kerusakan saraf-saraf penting yang menjaga kontinensi urin. Sebagian besar pasien MAR, baik laki-laki ataupun perempuan memiliki kontrol kemih yang baik, terkecuali untuk pasien perempuan dengan MAR tipe kloaka. 69% pasien dengan kelainan kloaka dengan panjang kanal >3 cm membutuhkan bantuan kateterisasi segera, dan 20% pada pasien dengan kelainan kloaka <3 cm (Gangopadhyay & Pandey, 2015; Levitt & Peña, 2007).

3) Fungsi seksual

Pada pasien MAR laki-laki dengan anomali saluran kemih atau anomali sacral yang terkait, gangguan ereksi dan ejakulasi dapat terjadi. Gangguan fungsi seksual pada pasien MAR laki-laki di usia setelah pubertas seperti difungsi ereksi dan ejakulasi dapat terjadi hingga 40% dari penderita MAR letak intermediet dan letak tinggi. Sementara itu pada pasien perempuan dengan MAR, anomali pada vagina dan uterus dapat berakibat pada fertilitas dan kehidupan seksualnya saat dewasa (Gangopadhyay & Pandey, 2015).

4) Tumbuh kembang jangka panjang

Sangat sedikit studi prospektif yang telah meneliti tumbuh kembang pada anak-anak penderita MAR. Neonatus dengan MAR berat dan anomali terkait seringkali membutuhkan durasi perawatan di rumah sakit yang lebih lama, dan intervensi pembedahan yang multipel dapat berpengaruh negatif pada tumbuh kembang anak tersebut selama 2 tahun kehidupan pertamanya. Anak-anak dengan MAR

berisiko mengalami gangguan perkembangan motorik kasar, sehingga nutrisi yang adekuat dan manajemen usus perlu dioptimalisasikan untuk mencegah kejadian stunting dan gangguan tumbuh kembang fisik dan mental lainnya (Gangopadhyay & Pandey, 2015; Smith & Avansino, 2021).

2.2 Kelainan dan Sindrom Penyerta pada Malformasi Anorektal

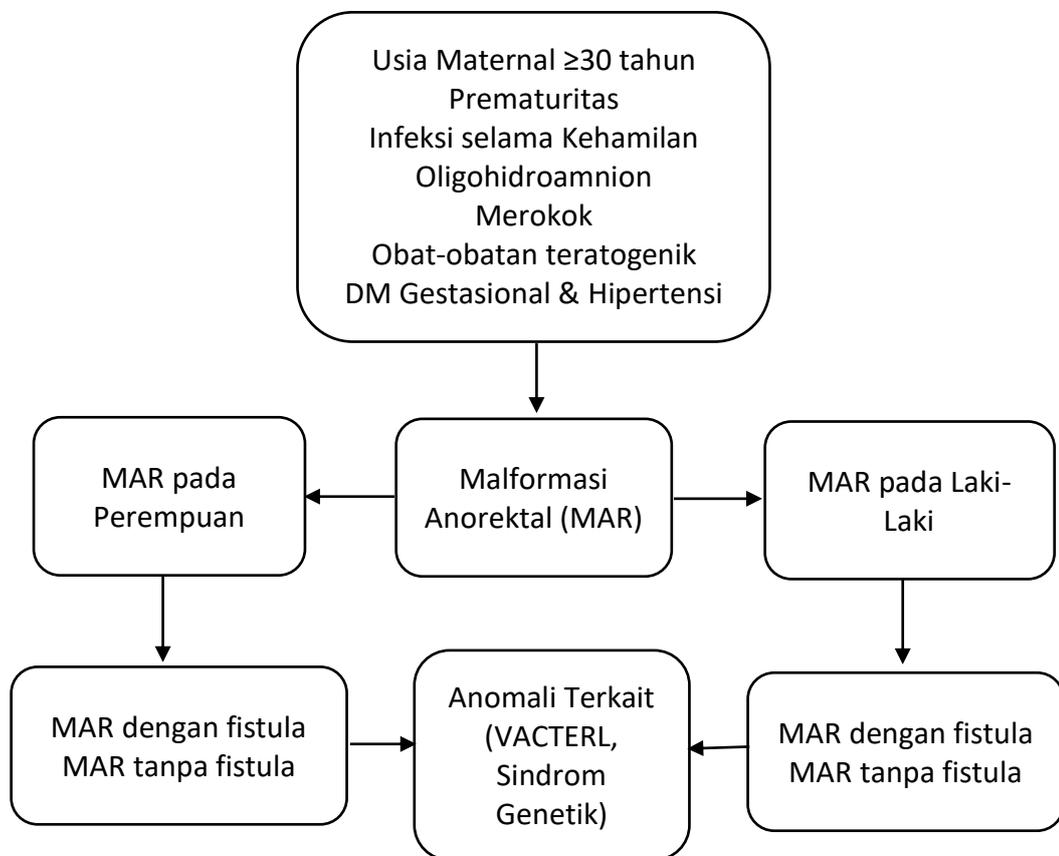
Kelainan bawaan penyerta muncul pada sekitar 50-70% bayi dengan malformasi anorektal, sehingga pemeriksaan yang seksama perlu ditekankan agar tingkat morbiditas dan mortalitas bayi penderita MAR dapat diminimalisir. Kelainan pada sistem urogenital dan muskuloskeletal merupakan kelainan terkait yang paling sering terjadi. Kelainan sistem urogenital sebagai bagian dari sindrom VACTERL yang paling sering terjadi bersama MAR adalah hidronefrosis dan refluks vesicoureteral. Sementara itu, berbagai derajat abnormalitas sacral menjadi penyebab tersering malformasi skeletal, dan dengan adanya bentuk abnormal sacral akan meningkatkan pula risiko terjadinya kelainan sistem urogenital secara signifikan. Bayi dengan jenis kelamin laki-laki biasanya lebih sering menderita kelainan sistem urogenital. (Levitt & Peña, 2007; Oh et al., 2020). Beberapa kelainan penyerta yang dapat terjadi pada MAR diklasifikasikan sebagai berikut:

- 1) Kelainan urogenital (40-60%): Agenesis renal, ginjal ektopik, hidronefrosis, refluks vesicoureter, kriptorkidisme, hipospadia, *ambiguous genitalia*, *neurologic bladder*
- 2) Kelainan muskuloskeletal (30-50%): Anomali vertebra, *congenital hip dysplasia*, polidaktili
- 3) Kelainan kardiovaskular (15-30%): *Ventricular Septal Defect (VSD)*, *Tetralogy of Fallot (TOF)*, *Atrial Septal Defect (ASD)*
- 4) Kelainan gastrointestinal (10-25%): Atresia esophagus (fistula tracheoesofageal), atresia duodenal, omfalokel, penyakit *Hirschprung*
- 5) Kelainan sistem saraf pusat (10-15%): Meningomyelokel, *Tethered cord*
- 6) Kelainan respirasi (5-10%): Hipoplasia pulmonal, hernia diafragma
- 7) Lain-lain (5-10%): *Cleft palate*, atresia choanal

Selain sindrom VACTERL, abnormalitas kromosomal juga dapat ditemukan pada kasus MAR. Dari sejumlah laporan abnormalitas kromosomal pada neonatus dengan MAR, trisomy 21 (Sindrom *Down*) merupakan abnormalitas kromosomal yang terbanyak menyertai MAR. Insidensi MAR pada neonatus dengan sindrom Down dilaporkan berkisar 0,36% hingga 2,7%. Selain itu, kelainan kardiovaskuler juga 5 kali lipat lebih banyak ditemukan pada penderita MAR dengan sindrom Down dibanding penderita MAR yang tidak memiliki sindrom Down. Hampir setengah dari semua bayi yang menderita MAR tanpa fistula diketahui memiliki sindrom Down, dan sebagian lagi disertai sindrom lainnya (Indra et al., 2018; Oh et al., 2020).

2.3 Kerangka Teori

Gambar 2.5 Kerangka Teori Penelitian



2.4 Kerangka Konsep

Gambar 2.6 Kerangka Konsep Penelitian

