

SKRIPSI

TAHUN 2023

**“KARAKTERISTIK PASIEN HIRSCHSPRUNG DI RSUP WAHIDIN
SUDIROHUSODO PERIODE JANUARI 2019 - JANUARI 2023 ”**



OLEH :

Filia Anggreani Rombeallo

C011201125

PEMBIMBING :

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

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSIITAS HASANUDDIN
TAHUN 2023**

**KARAKTERISTIK PASIEN HIRSCHSPRUNG DI RSUP WAHIDIN
SUDIROHUSODO PERIODE JANUARI 2019-JANUARI 2023**

SKRIPSI

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

UNIVERSITAS HASANUDDIN

**Filia Anggreani Rombeallo
C011201125**

**Pembimbing:
Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes.,SpBA,Subsp.D.A(K)
NIP. 197310282007012016**

PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER

FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS HASANUDDIN

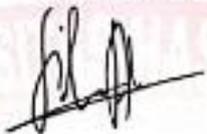
TAHUN 2023

HALAMAN PERNYATAAN ORISINALITAS

Usulan penelitian ini adalah hasil karya saya sendiri, dan semua sumber baik yang dikutip maupun dirujuk telah saya nyatakan dengan benar.

Nama : Filia Anggreani Rombeallo

NIM : C011201125

Tanda Tangan : 

Tanggal : 20 Desember 2023

Tulisan ini sudah di cek (beri tanda ✓)

No	Rincian yang harus di'cek'	✓
1	Menggunakan Bahasa Indonesia sesuai Ejaan Yang Disempurnakan	✓
2	Semua bahasa yang bukan Bahasa Indonesia sudah dimiringkan	✓
3	Gambar yang digunakan berhubungan dengan teks dan referensi disertakan	✓
4	Kalimat yang diambil sudah di paraphrasa sehingga strukturnya berbeda dari kalimat asalnya	✓
5	Referensi telah ditulis dengan benar	✓
6	Referensi yang digunakan adalah yang dipublikasi dalam 10 tahun terakhir	✓
7	Sumber referensi 70% berasal dari jurnal	✓
8	Kalimat tanpa tanda kutipan merupakan kalimat saya	✓

HALAMAN PENGESAHAN

Telah disetujui untuk dibacakan pada seminar hasil di bagian Ilmu Bedah Anak Universitas Hasanuddin dengan judul :

**“KARAKTERISTIK PASIEN HIRSCHSPRUNG DI RSUP WAHIDIN
SUDIROHUSODO PERIODE JANUARI 2019 - JANUARI 2023 ”**

Hari/tanggal : Jumat, 8 Desember 2023

Waktu : 13.00 WITA

Tempat : RSP Lt. 3 Ruang Rapat Depart. Ilmu
Bedah

Makassar, 8 November 2023

Pembimbing

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

NIP. 197310282007012016

HALAMAN PENGESAHAN

Skripsi ini diajukan oleh :

Nama : Filia Anggreani Rombcallo

NIM : C011201125

Fakultas / Program Studi: Kedokteran / Pendidikan Dokter Umum

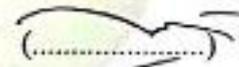
Judul Skripsi : Karakteristik Pasien *Hirschsprung* di RSUP Wahidin Sudirohusodo Periode Januari 2019-Januari 2023

Telah berhasil dipertahankan dihadapan 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.,SpBA,Subsp.D.A(K) (.....)

Penguji 1 : dr. Ahmadwirawan, SpB.,SpBA, Subsp.D.A (K) (.....)

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

Ditetapkan di : Makassar

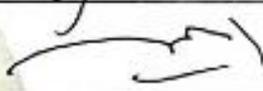
Tanggal : 8 Desember 2023

HALAMAN PENGESAHAN
SKRIPSI

Disusun dan Diajukan Oleh
Filia Anggreani Rombeallo
C011201125

**“KARAKTERISTIK PASIEN HIRSCHSPRUNG DI RSUP WAHIDIN
SUDIROHUSODO PERIODE JANUARI 2019 - JANUARI 2023 ”**

Menyetujui
Panitia Penguji

No	Nama Penguji	Jabatan	Tanda Tangan
1	Dr. dr. Nita Mariana, M.Kes.,SpBA,Subsp.D.A(K)	Pembimbing	
2	dr. Ahmadwirawan, SpB.,SpBA, Subsp.D.A (K)	Penguji 1	
3	dr. Sulmiati, SpBA, Subsp.U.A(K)	Penguji 2	

Mengetahui

Wakil Dekan Bidang Akademik dan
Kemahasiswaan

Ketua Program Studi Sarjana Kedokteran
Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin



Prof. dr. Agus Salim Sukhari, M.Clin.Med., Ph.D.
Sp.GI(K)
NIP. 197008211999931001



dr. Ririn Nislawati, M.Kes., Sp.M
NIP. 198101182009122003

BAGIAN ILMU BEDAH ANAK

UNIVERSITAS HASANUDDIN

MAKASSAR

TELAH DISETUJUI UNTUK DICETAK DAN DIPERBANYAK

Judul Skripsi :

**"KARAKTERISTIK PASIEN HIRSCHSPRUNG DI RSUP WAHIDIN
SUDIROHUSODO PERIODE JANUARI 2019 - JANUARI 2023 "**

Makassar, 8 Desember 2023

Pembimbing

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

NIP. 197310282007012016

HALAMAN PERNYATAAN ANTIPLAGIARISME

Yang bertanda tangan di bawah ini :

Nama : Filia Anggreani Rombeallo
NIM : C011201125
Fakultas/Program Studi : Kedokteran/Pendidikan Dokter

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 dipublikasikan atau belum dipublikasikan telah direferensikan sesuai ketentuan akademik.

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

Makassar, 20 Desember 2023

Penulis



Filia Anggreani Rombeallo

NIM C011201125

KATA PENGANTAR

Segala puji dan syukur kepada Tuhan Yang Maha Esa atas segala kasih karunia serta penyertaan-Nya sehingga penulis dapat menyelesaikan penelitian dan penyusunan skripsi ini sebagai salah satu syarat dalam menyelesaikan masa pre-klinik di Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin. Adapun judul dari skripsi ini adalah **“Karakteristik Pasien Hirschsprung di RSUP Wahidin Sudirohusodo Periode Januari 2019-Januari 2023”**

Keberhasilan penyusunan skripsi ini adalah berkat tuntunan dari Tuhan Yang Maha Esa serta bimbingan, kerja sama dan bantuan moral dari berbagai pihak yang telah diterima oleh penulis sehingga segala rintangan yang dihadapi selama penelitian dan penyusunan skripsi ini dapat terselesaikan dengan baik.

Pada kesempatan ini, penulis ingin mengucapkan terima kasih yang sebesar-besarnya dan penghargaan yang tulus dan ikhlas kepada yang terhormat :

1. Dr. dr, Nita Mariana, M.Kes, Sp.BA, Subsp. D.A (K) selaku pembimbing yang dengan kesediaan, keikhlasan, dan kesabaran meluangkan waktunya untuk memberikan bimbingan, arahan, dan bantuan kepada penulis mulai dari penyusunan proposal sampai pada penulisan skripsi ini.
2. dr. Ahmadwirawan, SpB.,SpBA, Subsp.D.A(K) dan Dr. dr. Sulmiati, SpBA, Subsp.U.A(K) selaku penguji pada ujian proposal dan ujian akhir skripsi penulis yang telah memberikan arahan, masukan, saran, dan kritik kepada penulis sehingga skripsi ini dapat tersusun dengan baik.
3. Kepala bagian dan seluruh staf RSUP Dr. Wahidin Sudirohusodo, terkhusus Bagian Ilmu Bedah Anak dan Bagian Rekam Medik yang telah memberi izin dan membantu dalam menyelesaikan penelitian penulis.
4. Pimpinan Fakultas Kedokteran Universitas Hasanuddin beserta staf.

5. Orang tua penulis, Ayah Cornelius Rambu, Ibu Miekeh Belopangngan, dan Adik Gratsia Dwi Gerys yang telah memberikan dukungan doa, moril, dan materil selama penyusunan skripsi ini.
6. Teman-teman penulis, Aviliyani Fernanda, Chicy Ariesta, Dindyarsi Pabalik, Dini Wahyuni, Dita Febriani, Inggraini Mayang Bunga, Meilona Maya, Yelsintha Saalino, Zsa Zsa Zebadiah Zaneta Zuriel Paundanan yang telah memberikan banyak bantuan selama penyusunan skripsi ini serta semua pihak yang tidak sempat disebutkan satu persatu, yang telah membantu penulis selama penyusunan skripsi ini.

Semoga segala bantuan dan bimbingan yang telah diberikan kepada penulis mendapat pahala kebaikan dari Tuhan Yang Maha Kuasa. Penulis menyadari bahwa penelitian yang disusun ini tidak luput dari ketidaksempurnaan, mulai dari tahap persiapan, pelaksanaan, sampai pada tahap penyelesaian. Oleh karena itu, penulis memohon maaf yang sebesar- besarnya jika terdapat kesalahan dalam penulisan skripsi ini. Semoga dapat dimaklumi dan akan menjadi bahan introspeksi pada penelitian selanjutnya.

Akhirnya, semoga yang penulis lakukan ini dapat bermanfaat dan mendapat berkat dari Tuhan Yang Maha Kuasa. Amin.

Makassar, 14 November 2023



Penulis

SKRIPSI
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS HASANUDDIN
November, 2023

Filia Anggreani Rombeallo

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

**“KARAKTERISTIK PASIEN HIRSCHSPRUNG DI RSUP WAHIDIN
SUDIROHUSODO PERIODE JANUARI 2019 - JANUARI 2023”**

ABSTRAK

Latar Belakang : Penyakit Hirschsprung atau sering juga disebut dengan aganglionosis atau megacolon (aganglionic megacolon) merupakan suatu kelainan kongenital (cacat lahir) pada usus akibat tidak ditemukannya sel ganglion (saraf) pada dinding usus. Penyakit Hirschsprung menyebabkan gangguan pergerakan usus (obstruksi) mulai dari sfingter ani interna ke arah proksimal dengan panjang yang bervariasi, termasuk anus sampai rektum. Penyakit Hirschsprung adalah penyebab paling sering dijumpai pada kasus bedah anak dan penyebab umum dari obstruksi usus pada neonatus, dengan persentase sekitar 33,3% dari seluruh kasus. Angka kejadian penyakit Hirschsprung menyerang sekitar 1 diantara 4400 sampai 7000 kelahiran hidup dengan rata-rata 1 dari 5000 kelahiran hidup. Terdapat kecenderungan bahwa penyakit ini dipengaruhi oleh genetik dengan mayoritas penderita didominasi oleh laki-laki daripada perempuan dengan perbandingan 4:1. Di Indonesia angka kejadian penyakit Hirschsprung belum begitu jelas. Jika perkiraan angka insiden 1 dari 5.000 kelahiran, maka di Indonesia dengan jumlah penduduk 220 juta dan tingkat kelahiran 35 per juta kelahiran, diprediksi akan lahir 1.400 bayi menderita Hirschsprung. Jumlah

penderita penyakit Hirschsprung di Indonesia cukup tinggi. Selain itu dalam beberapa penelitian dikatakan bahwa penyakit Hirschsprung merupakan salah satu penyakit yang sering dijumpai pada kasus bedah anak dan merupakan penyebab umum dari obstruksi usus pada neonatus.

Tujuan Penelitian : Untuk mengetahui karakteristik Pasien Hirschsprung di RSUP Wahidin Sudirohusodo Periode Januari 2019-Januari 2023

Metode Penelitian : Desain Penelitian deskriptif observasional yang menggunakan data rekam medis pasien sebagai sumber penelitian.

Hasil Penelitian : Jumlah sampel pada penelitian ini adalah sebanyak 46 kasus. Pasien Hirschsprung banyak ditemukan pada usia anak (0-18 tahun) sebesar 46 orang (100%), pasien laki-laki dengan jumlah 32 orang (70%) dan perempuan 14 orang (30%). Berdasarkan gejala klinis, pasien yang mengalami distensi abdomen sebanyak 39 orang (84,8%), muntah bilous sebanyak 9 orang (19,6%), dan pengeluaran mekonium terlambat sebanyak 18 orang (38,1%). Berdasarkan pemeriksaan penunjang, pasien yang dilakukan pemeriksaan radiologi sebanyak 14 orang (30,4%) dan histopatologi sebanyak 41 orang (89,1%). Berdasarkan tatalaksana, sebanyak 40 orang (87%) dilakukan tindakan pull through dan sebanyak 8 orang (17,4%) dilakukan tindakan kolostomy.

Kata kunci : Hirschsprung, usia, jenis kelamin, distensi abdomen, muntah bilous, pengeluaran mekonium terlambat, radiologi, histopatologi, pull through, laparotomy, kolostomy

THESIS
MEDICAL SCHOOL
HASANUDDIN UNIVERSITY
November, 2023

Filia Anggreani Rombeallo

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

**“CHARACTERISTICS OF HIRSCHSPRUNG PATIENTS AT WAHIDIN
SUDIROHUSODO HOSPITAL WITHIN JANUARY 2019 - JANUARY 2023
PERIOD”**

ABSTRACT

Background: Hirschsprung's disease or often also called aganglionosis or megacolon (aganglionic megacolon) is a congenital abnormality (birth defect) in the intestine due to the absence of ganglion cells (nerves) in the intestinal wall. Hirschsprung's disease causes bowel movement disorders (obstruction) starting from the internal anal sphincter proximally with varying lengths, including the anus to the rectum. Hirschsprung's disease is the most common cause of pediatric surgical cases and a common cause of intestinal obstruction in neonates, accounting for approximately 33.3% of all cases. The incidence of Hirschsprung's disease is around 1 in 4400 to 7000 live births with an average of 1 in 5000 live births. There is a tendency that this disease is influenced by genetics with the majority of the population being dominated by men rather than women with a ratio of 4:1. In Indonesia, the incidence of Hirschsprung's disease is not yet clear. If the estimated incidence rate is 1 in 5,000

births, then in Indonesia, with a population of 220 million and a birth rate of 35 per million births, it is predicted that 1,400 babies will be born suffering from Hirschsprung's. The number of sufferers of Hirschsprung's disease in Indonesia is quite high. Apart from that, in several studies it has been said that Hirschsprung's disease is a disease that is often found in pediatric surgical cases and is a common cause of intestinal obstruction in neonates.

Objectives: To determine the characteristics of Hirschsprung patients at Wahidin Sudirohusodo General Hospital for the period January 2019-January 2023

Method: Observational descriptive research design using patient medical record data as a research source.

Results: The number of samples in this study was 46 cases. Most Hirschsprung patients were found in children (0-18 years) as many as 46 people (100%), 32 male patients (70%) and 14 female patients (30%). Based on clinical symptoms, 39 patients experienced abdominal distension (84.8%), 9 people (19.6%) had bilious vomiting, and 18 people (38.1%) had delayed meconium expulsion. Based on supporting examinations, 14 patients underwent radiological examination (30.4%) and 41 histopathological examinations (89.1%). Based on management, 40 people (87%) performed a pull through procedure and 8 people (17.4%) performed a colostomy.

Key words: Hirschsprung, age, gender, abdominal distension, vomiting bile, late meconium expulsion, radiology, histopathology, pull through, laparotomy, colostomy.

DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR	x
ABSTRAK.....	xi
ABSTRACK.....	ii
DAFTAR ISI.....	1
DAFTAR TABEL	4
BAB 1	5
PENDAHULUAN	5
1.1 Latar Belakang	5
1.2 Rumusan Masalah.....	7
1.3 Tujuan Penelitian	7
1.1.1 Tujuan Umum	7
1.1.2 Tujuan Khusus	8
1.4 Manfaat Penelitian	8
1.1.3 Bagi RSUP Wahidin Sudirohusodo	8
1.1.4 Bagi Masyarakat	8
1.1.5 Bagi Peneliti.....	9
1.5 Luaran yang Diharapkan	9
BAB 2	10
TINJAUAN PUSTAKA	10
2.1 Anatomi.....	10
2.2 Fisiologi Colon	14
2.3 Penyakit Hirschsprung	15
2.3.1 Definisi.....	15
2.3.2 Epidemiologi.....	16
2.3.3 Etiologi.....	16
2.3.4 Patofisiologi	17
2.3.5 Klasifikasi	18
2.3.6 Gejala Klinis	18
2.3.7 Diagnosis	19
2.3.8 Diagnosis Banding.....	22
2.3.9 Penatalaksanaan.....	22
2.3.10 Komplikasi	25
BAB 3.....	26
KERANGKA KONSEPTUAL	26
3.1 Kerangka Teori	26
3.2 Kerangka Konsep.....	27
3.3 Definisi Operasional dan Kriteria Objektif.....	27

BAB 4	31
METODE PENELITIAN.....	31
4.1 Jenis dan Desain Penelitian.....	31
4.2 Lokasi dan Waktu Penelitian.....	31
4.2.1 Lokasi Penelitian.....	31
4.2.2 Waktu Penelitian.....	31
4.3 Populasi dan Sampel Penelitian.....	31
4.3.1 Populasi.....	31
4.3.2 Sampel	32
4.3.3 Teknik Pengambilan Sampel	32
4.4 Kriteria Subjek Penelitian.....	32
4.4.1 Kriteria Inklusi.....	32
4.4.2 Kriteria Eksklusi	32
4.5 Teknik Pengumpulan Data.....	32
4.6 Teknik Pengolahan Data	33
4.7 Teknik Penyajian Data	33
4.8 Alur Penelitian.....	33
4.9 Etika Penelitian	34
4.10 Jadwal Penelitian	34
4.11 Anggaran Biaya.....	35
BAB 5.....	36
HASIL PENELITIAN.....	36
5.1 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Angka Kejadian.....	36
5.2 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Usia	37
5.3 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Jenis Kelamin.....	37
5.4 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Distensi Abdomen).....	38
5.5 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Muntah Bilous).....	38
5.6 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Pengeluaran Mekonium Terlambat).....	39
5.7 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Pemeriksaan Penunjang (Radiologi).....	40
5.8 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Pemeriksaan Penunjang (Histopatologi)	40
5.9 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Tatalaksana (Pull Through).....	41
5.10 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Tatalaksana Kolostomy....	41
BAB 6.....	43
PEMBAHASAN.....	43

6.1	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Angka Kejadian	43
6.2	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Usia	44
6.3	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Jenis Kelamin	44
6.4	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Distensi Abdomen).....	45
6.5	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Muntah Bilous).....	46
6.6	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Pengeluaran Mekonium Terlambat).....	47
6.7	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Pemeriksaan Penunjang (Radiologi).....	47
6.8	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Pemeriksaan Penunjang (Histopatologi)	48
6.9	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Tatalaksana (Pull Through)	49
6.10	Karakteristik Pasien Hirschsprung Berdasarkan Tatalaksana (Kolostomy).....	49
BAB 7		51
KESIMPULAN DAN SARAN.....		51
7.1	Kesimpulan	51
7.2	Saran.....	52
DAFTAR PUSTAKA		53
LAMPIRAN		57

DAFTAR TABEL

Tabel 5.1 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Angka Kejadian

Tabel 5.2 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Usia

Tabel 5.3 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Jenis Kelamin

Tabel 5.4 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Distensi Abdomen)

Tabel 5.5 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Muntah Bilous)

Tabel 5.6 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Gejala Klinis (Pengeluaran
Mekonium Terlambat)

Tabel 5.7 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Pemeriksaan Penunjang
(Radiologi)

Tabel 5.8 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Pemeriksaan Penunjang
(Histopatologi)

Tabel 5.9 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Tatalaksana (Pull Through)

Tabel 5.10 Distribusi Pasien Hirschsprung Berdasarkan Tatalaksana (Kolostomy)

BAB 1

PENDAHULUAN

6.1 Latar Belakang

Penyakit Hirschsprung atau sering juga disebut dengan aganglionosis atau megacolon (aganglionic megacolon) merupakan suatu kelainan kongenital (cacat lahir) pada usus akibat tidak ditemukannya sel ganglion (saraf) pada dinding usus. Penyakit Hirschsprung menyebabkan gangguan pergerakan usus (obstruksi) mulai dari sfingter ani interna ke arah proksimal dengan panjang yang bervariasi, termasuk anus sampai rektum (Mendri & Prayogi, 2018).

Penyakit Hirschsprung didefinisikan dengan tidak adanya sel ganglion pada pleksus Meissner pada tunika submukosa dan pleksus Auerbach pada tunika muskularis di rektum terminal yang memanjang dalam jarak yang bervariasi secara proksimal (Lotfollahzadeh et al. 2022). Pada penyakit Hirschsprung, sel ganglion yang berfungsi untuk mengontrol pergerakan otot pada organ usus tidak ditemukan sehingga menyebabkan ketidakmampuan otot pada usus untuk mendorong feces hingga ke rektum (Henna et al. 2011).

Penyakit ini pertama kali ditemukan oleh Harald Hirschsprung pada tahun 1886. Ia menyimpulkan bahwa penyakit Hirschsprung dapat mengakibatkan nyeri abdomen dan konstipasi pada bayi atau anak-anak, namun patofisiologinya belum diketahui secara pasti. Pada tahun 1940-an, Orvar Swenson yang pada saat itu mengidentifikasi pasien yang terkena Hirschsprung tidak menemukan adanya sel ganglion pada kolon distal yang berkontraksi dan secara fungsional terhambat atau mengalami obstruksi (Westfal & Goldstein 2018). Kemudian pada tahun 1993, berdasarkan pernyataan dari Robertson dan Kermohan bahwa kelainan ini disebabkan oleh gangguan peristaltik di

bagian distal akibat defisiensi sel ganglion pada organ usus (colon) (Hidayat M, 2009).

Penyakit ini sering terjadi pada naeonatus namun dapat terjadi pada semua usia (Kementrian Kesehatan 2017). Biasanya, penyakit Hirschsprung terjadi pada bayi aterm dan jarang pada bayi prematur dengan tanda dan gejala yaitu mekonium keluar lebih dari 24 jam setelah kelahiran, muntah bilous dan konstipasi. Diagnosis Hirschsprung dapat ditegakkan melalui gejala klinis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang (Westfal & Goldstein 2018).

Penyakit Hirschsprung adalah penyebab paling sering dijumpai pada kasus bedah anak dan penyebab umum dari obstruksi usus pada neonatus, dengan persentase sekitar 33,3% dari seluruh kasus (Dastamuar et al. 2022; Ambartsumyan et al. 2020). Angka kejadian penyakit Hirschsprung menyerang sekitar 1 diantara 4400 sampai 7000 kelahiran hidup dengan rata-rata 1 dari 5000 kelahiran hidup. Terdapat kecenderungan bahwa penyakit ini dipengaruhi oleh genetik dengan mayoritas penderita didominasi oleh laki-laki daripada perempuan dengan perbandingan 4:1 (Ambartsumyan et al. 2020). Di Indonesia angka kejadian penyakit Hirschsprung belum begitu jelas. Jika perkiraan angka insiden 1 dari 5.000 kelahiran, maka di Indonesia dengan jumlah penduduk 220 juta dan tingkat kelahiran 35 per juta kelahiran, diprediksi akan lahir 1.400 bayi menderita Hirschsprung (Kementrian Kesehatan 2017). Penelitian sebelumnya yang pernah dilakukan oleh Elfianto D. Corputty, Harsali F. Lampus, dan Alwin Monoarfa pada tahun 2015 mencatat ada 45 kasus penyakit Hirschsprung di RSUP Prof. Dr. R. D. Kandou Manado periode Januari 2010-September 2014. Kasus Hirschsprung di RSUP H. Adam Malik Medan tahun 2013-2015 berdasarkan penelitian yang dilakukan oleh Nehemia Hawan S. Meliala pada tahun 2016 mencatat 47 pasien dengan penyakit Hirschsprung. Penelitian yang dilakukan oleh Devi Shilvia Hatoguan Mangunsong pada tahun 2017 di RSUP Haji Adam Malik Medan periode 2012-2016 mendapatkan jumlah penderita penyakit

Hirschsprung sebanyak 81 pasien. Pada tahun 2021, berdasarkan penelitian yang dilakukan oleh Ida Bagus Ardy Kurnia Wilananda, I Gusti Ayu Sri Mahendra Dewi, Ni Wayan Winarti, Ni Putu Sriwidyani mencatat terdapat 78 penderita Hirschsprung di RSUP Sanglah Denpasar pada tahun 2019-2020. Selain itu, di Makassar pada tahun 2020 dilakukan penelitian mengenai penyakit Hirschsprung di RSPTN Universitas Hasanuddin dan RSUP Wahidin Sudirohusodo tercatat sebanyak 28 pasien Hirschsprung (Sunggiardi et al.2020).

Berdasarkan data-data diatas, dapat dilihat bahwa jumlah penderita penyakit Hirschsprung di Indonesia cukup tinggi. Selain itu dalam beberapa penelitian dikatakan bahwa penyakit Hirschsprung merupakan salah satu penyakit yang sering dijumpai pada kasus bedah anak dan merupakan penyebab umum dari obstruksi usus pada neonatus. Penelitian tentang penyakit Hirschsprung jarang sekali dilakukan khususnya di daerah Makassar. Hal ini mendorong peneliti untuk penelitian mengenai karakteristik pasien Hirschsprung di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.

6.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang yang telah diuraikan di atas, maka dapat dibuat rumusan masalah dalam penelitian ini yaitu : "Bagaimana karakteristik Pasien Hirschsprung di RSUP Wahidin Sudirohusodo Periode Januari 2019-Januari 2023?"

6.3 Tujuan Penelitian

1.1.1 Tujuan Umum

Untuk mengetahui karakteristik Pasien Hirschsprung di RSUP Wahidin Sudirohusodo Periode Januari 2019-Januari 2023

1.1.2 Tujuan Khusus

1. Untuk mengetahui angka kejadian Hirschsprung di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.
2. Untuk mengetahui karakteristik pasien Hirschsprung berdasarkan usia di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.
3. Untuk mengetahui karakteristik pasien Hirschsprung berdasarkan jenis kelamin di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.
4. Untuk mengetahui karakteristik pasien Hirschsprung berdasarkan gejala klinis di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.
5. Untuk mengetahui karakteristik pasien Hirschsprung berdasarkan pemeriksaan penunjang di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.
6. Untuk mengetahui karakteristik pasien Hirschsprung berdasarkan tatalaksana di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.

6.4 Manfaat Penelitian

1.1.3 Bagi RSUP Wahidin Sudirohusodo

Memberikan hasil dan gambaran data dasar mengenai karakteristik pasien Hirschsprung di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.

1.1.4 Bagi Masyarakat

Memberikan informasi kesehatan kepada masyarakat mengenai penyakit Hirschsprung.

1.1.5 Bagi Peneliti

Menambah informasi mengenai penyakit Hirschsprung pada anak serta menjadi pembelajaran yang berharga khususnya untuk perkembangan keilmuan peneliti.

6.5 Luaran yang Diharapkan

Adapun luaran yang diharapkan adanya penelitian agar pembaca dapat mengetahui karakteristik pasien Hirschsprung berdasarkan angka kejadian, usia, jenis kelamin, gejala klinis, pemeriksaan penunjang, dan tatalaksana di RSUP Wahidin Sudiruhusodo Makassar Periode Januari 2019-Januari 2023.

BAB 2

TINJAUAN PUSTAKA

2.1 Anatomi

Sistem pencernaan meliputi saluran pencernaan dan beberapa organ aksesoris. Saluran pencernaan dimulai dari rongga mulut, pharynx, oesophagus, maag, usus kecil, usus besar, dan anus. Sedangkan organ aksesoris pencernaan terdiri dari kelenjar ludah, pancreas, hati, dan kandung empedu (Bontrager 2018).

Usus besar merupakan organ terakhir pada saluran pencernaan (Lampignano dan Kendrick, 2018) yang berpenampang luas dan memiliki diameter yang besar dengan Panjang sekitar 1,5-1,7 meter dan lebar 5-5 cm. Usus besar merupakan lanjutan dari usus halus yang bentuknya menyerupai huruf U terbalik yang mengelilingi usus halus dan terbentang dari vavula iliosekalis sampai ke anus. Lapisan usus besar dari dalam ke luar, terdiri dari selaput lendir, lapisan otot melingkar, lapisan otot memanjang, dan jaringan ikat (Finza dan Lasmitha, 2020). Usus besar terdiri dari empat bagian utama, yaitu caecum, colon, rektum, dan berakhir di anus (canal anal) (Bontrager 2018).

Persarafan parasimpatik rektum dan anus berasal dari cabang anterior saraf sakralis ke 2, 3, dan 4. Persarafan preganglion ini membentuk 2 saraf erigentes yang memberikan cabang langsung ke rektum dan melanjutkan diri sebagai cabang utama ke plexus pelvis untuk organ-organ intrapelvis. Di dalam rektum, serabut saraf ini berhubungan dengan plexus ganglion Auerbach. Persarafan simpatik dan parasimpatik ke rektum dan saluran anal berperan melalui ganglion plexus Auerbach dan Meissner untuk mengatur peristalsis dan tonus sfingter ani interna. Serabut saraf simpatik dikatakan merupakan inhibitor dinding usus dan motor sfingter ani interna sedang serabut parasimpatik merupakan motor dinding usus dan inhibitor sfingter. Sistem saraf parasimpatik juga merupakan persarafan sensorik untuk rasa atau sensasi

distensi rektum. Sistem saraf otonom di usus besar meliputi. Pleksus Auerbach yang terletak diantara lapisan otot sirkuler dan longitudinal, pleksus Henle terletak di sepanjang batas dalam otot sirkuler, dan pleksus Meissner terletak di submucosa (Kartono 2010).

1. Caecum

Caecum merupakan bagian pertama dari usus besar yang terletak pada inferior dari ileocecal junction di fossa iliaca dextra (Drake et al., 2018; Wineski, 2019). Caecum adalah sebuah organ yang berbentuk kantung dengan panjang dan lebar sekitar 7,5 cm. Caecum dibungkus oleh peritoneum dan dapat bergerak dengan bebas karena tidak memiliki mesenterium. Pada caecum terdapat organ yang berbentuk seperti punggung bukit disebut frenula of ileocecal valve. Organ ini terbentuk karena adanya lubang ileum yang memasuki caecum diantara bibir permukaan ileokolika superior dan inferior. Caecum akan berkontraksi ketika sudah terisi penuh, pada kondisi inilah frenula dengan aktif akan mengencang dan menutup katup untuk mencegah refluks masuk dari caecum ke ileum. Adapun ileal papilla yang berfungsi sebagai katup penutup relatif pasif, yang dapat mencegah refluks saat kontraksi dan akan mendorongnya menuju ke colon transversal (Moore, K. L.; Dalley, A. F.; Agur, 2018).

Pada dinding posteromedial caecum melekat appendix vermiformis yakni di ujung ileum (Drake et al , 2015). Appendix vermiformis berbentuk tabung sempit yang berongga dengan Panjang sekitar 6-10 cm dan ujungnya buntu. Appendix memiliki jaringan limfoid yang besar di dindingnya dan menggantung pada ileum terminalis oleh mesoappendix (Hansen, 2019).

2. Colon

Colon adalah bagian terpanjang dari usus besar yang terletak di superior caecum. Colon memiliki bentuk, ukuran dan posisi yang bervariasi tergantung body habitus, baik itu habitus jenis asthenic ataupun habitus jenis hypersthenic . Pasien dengan body habitus jenis asthenic posisinya cenderung merendah ke arah inferior abdomen dan letaknya mengumpul pada satu tempat, sedangkan pasien dengan body habitus jenis hypersthenic memiliki posisi colon yang mengelilingi abdomen atau berada di sekitar pinggiran abdomen (Long, Rollins dan Smith, 2016).

Dinding kolon terdiri atas empat lapisan yang sama seperti usus halus. Dinding mukosa kolon lebih halus daripada yang ada pada usus halus, dan tidak memiliki vili (Pearce, 2008). Pembuluh darah yang mensuplai caecum, appendiks, colon ascenden, dan sebagian besar dari colon transversal adalah superior mesenteric artery termasuk embryonic midgut. Sedangkan embryonic midgut yang muncul pada bagian distal colon transversal, colon descendens, colon sigmoid, rektum 12 dan anal canal disuplai oleh inferior mesenteric artery (Hansen, 2019).

Colon terdiri atas empat bagian, yaitu colon ascendens, colon transversum, colon descendens, dan colon sigmoideum. Terdapat 2 flexura coli yang menghubungkan keempat bagian dari colon, yaitu , flexura coli dextra dan , flexura coli sinistra. Flexura coli dextra ditemukan pada pertemuan antara colon ascendens dan colon transversum sedangkan flexura coli sinistra berada di tempat pertemuan colon transversum dan colon descendens .(Drake et al , 2015).

- Colon Ascenden

Colon ascenden merupakan colon dalam posisi retroperitoneal sekunder. Colon ascenden memiliki ukuran yang lebih sempit dari caecum yang berada di bagian posterior sisi kanan perut. Colon ascenden berjalan ke superior dari caecum menuju ke inferior lobus liver kanan, menduduki regio iliaca dan lumbalis kanan kemudian

berbelok ke kiri membentuk flexura hepatica kanan yang tingginya setara dengan costa ke-9 dan ke 10 (Moore, K. L.; Dalley, A. F.; Agur, 2018).

- Colon Transversum

Colon transversal merupakan bagian terbesar ketiga, terpanjang dan bagian yang paling aktif bergerak serta membentuk lengkungan seperti huruf U. Colon transversum melintasi rongga peritoneum dimulai dari fleksura hepatica kanan (hepatic flexure) menuju ke flexura hepatica kiri (splenic flexure), kemudian akan berbelok ke arah inferior menjadi colon descendens. (Moore, K. L.; Dalley, A. F.; Agur, 2018).

- Colon Descenden

Colon Descenden merupakan colon dalam posisi retroperitoneal sekunder yang terletak pada regio iliaca kiri dan memiliki Panjang sekitar 25cm. Colon descendens mengarah ke inferior pada quadran kiri abdomen dimulai dari splenic flexure hingga ke fossa iliaca yang akan berlanjut menjadi colon sigmoid. Pada bagian anterior dan sisi kiri colon descendens juga ditutupi oleh peritoneum, kemudian mengikatnya ke bagian posterior dinding abdomen (Moore, K. L.; Dalley, A. F.; Agur, 2018).

- Colon Sigmoid

Colon sigmoid diikat oleh mesokolon yang bentuknya menyerupai huruf S. Colon sigmoid akan menuju ke arah medial dan akan berlanjut menjadi rektum (Hansen, 2019). Colon sigmoid posisinya setinggi vertebra sacrum 3 serta mampu bergerak dengan bebas karena memiliki mesentrium yang panjang.

3. Rektum

Rectum merupakan kelanjutan dari colon sigmoid yang memanjang hingga ke anus. Rektum merupakan struktur retroperitoneal yang memiliki panjang sekitar 12 cm dan menggantung melewati panggul mengikuti kurva sacrococcygeal. Rektum

pada perempuan terdapat di belakang uterus, sedangkan pada laki-laki terdapat di belakang vesica urinaria. Pada rektum tidak ditemukan taenia coli berbeda dengan colon. Rektum dilapisi oleh peritoneum, yaitu pada rektum 1/3 atas bagian anterior dan lateral, bagian 1/3 media hanya pada bagian anterior. Sedangkan bagian yang tidak dilapisi peritoneum adalah bagian 1/3 inferior (Heylings et al., 2018).

Rektum memiliki curvatura lateralis, yaitu curvatura superior et inferior dan curvatura media. Curvatura superior et inferior melengkung ke kanan, sedangkan curvatura media melengkung ke kiri. Terdapat ampulla recti yang terbentuk karena bawah rektum yang meluas. Rektum akan membelok ke posterior flexura anorectalis ketika berjalan melalui diafragma pelvis lalu akan berlanjut menjadi canalis analis yang akan berjalan sepanjang 4 cm ke arah posterior inferior dan berakhir di anus. Perhubungan antara rektum dan canalis analis ditandai oleh cincin anorectal (anorectal ring) yang teraba pada pemeriksaan rectal toucher (Drake et al., 2018; Hansen, 2019).

4. Anus

Anus atau biasa disebut anal canal merupakan saluran terakhir dari colon dengan panjangnya sekitar 3 cm. Pada anus terdapat dua otot sphincter, yaitu m. sphincter ani internus yang terdiri dari otot polos dan bersifat involunter dan m. sphincter ani externus yang terdiri dari otot skelet dan bersifat volunter (Marieb dan Keller, 2018).

2.2 Fisiologi Colon

Usus besar merupakan salah satu bagian dari organ pencernaan yang berfungsi untuk mengabsorpsi air dan elektrolit, memproduksi dan menyerap vitamin serta membentuk dan mendorong feses menuju rektum untuk dibuang (proses defekasi). Fungsi colon yang paling penting yaitu mengabsorpsi air dan elektrolit yang terjadi

secara osmosis. Kapasitas absorpsi colon mencapai sekitar 2000 ml/hari. Colon dapat mengabsorpsi sekitar 600 ml air/hari.

Colon juga berfungsi dalam proses produksi dan penyerapan vitamin. Didalam usus besar terdapat beberapa jenis bakteri seperti *Escheria coli* (*E.coli*), *Enterobacter aerogenes*, *Sreptococcus faecalis* dan juga *Clostridium perfrigans*. Bakteri-bakteri ini mampu mensintesis vitamin K dan asam folat di dalam usus melalui proses fermentasi. Akan tetapi jika bakteri ini berpidah tempat, akan menjadi pathogen bagi tubuh.

Motilitas utama terjadi di kolon yaitu kontraksi haustra yang dipicu ritmisitas autonom sel-sel otot polos kolon. Proses ini tidak mendorong isi dalam usus melainkan mengaduk maju-mundur secara perlahan sehingga isi tersebut terpajan ke mukosa penyerapan. Beberapa saat setelah makan akan terjadi peningkatan motilitas dan terjadi pergerakan massa yakni mendorong isi kolon kebagian distal usus besar yang merupakan tempat penyimpanan sampai terjadi defekasi. (Sherwood, Lauralee., 2011)

2.3 Penyakit Hirschsprung

2.3.1 Definisi

Penyakit Hirschsprung (HSCR) atau biasa disebut megacolon aganglionik bawaan merupakan kelainan genetik pada sistem saraf enteric dimana tidak ditemukannya sel ganglion pada pada pleksus mienterik dan submukosa dari usus bagian distal sehingga menyebabkan terjadinya obstruksi pada usus. Penyakit ini merupakan penyakit yang paling umum menyebabkan terjadinya obstruksi usus pada neonatal (A Zbaida 2019). Masa ini merupakan masa paling rentan dimana sebesar 90% penyakit ini terdiagnosis pada periode neonatal yang ditandai dengan gagalnya mekonium keluar dalam waktu 24-48 jam setelah kelahiran (Ambartsumyan et al. 2020).

2.3.2 Epidemiologi

Prevalensi penyakit Hirschsprung di dunia adalah 1 dari 5000 angka kelahiran hidup dan didominasi oleh laki-laki daripada perempuan dengan perbandingan 4:1 (A Zbaida 2019). Di Asia dilaporkan bahwa penyakit Hirschsprung terjadi sebanyak 2,8 per 10.000 kelahiran hidup. Di Eropa Utara tercatat sebanyak 1,5 dari 10.000 kelahiran hidup. Selain itu, di Amerika dan Afrika penyakit Hirschsprung terjadi pada satu kasus setiap 5.400-7.200 kelahiran hidup (Siswandi 2015).

Di Indonesia, angka kematian anak dibawah 5 tahun tergolong tinggi dan banyak terjadi pada masa neonatus. Salah satu penyebab kondisi tersebut adalah megacolon congenital atau penyakit Hirschsprung. Insiden penyakit Hirschsprung di Indonesia belum diketahui secara pasti, akan tetapi jika diperkirakan dari prevalensi penyakit Hirschsprung di dunia, maka di Indonesia dengan jumlah penduduk sebanyak 220 juta dan tingkat kelahiran sebesar 35 juta per kelahiran, diprediksi akan lahir 1.400 bayi setiap tahunnya dengan penyakit Hirschsprung (Kementrian Kesehatan 2017).

Terdapat sekitar 75% penyakit Hirschsprung tidak diketahui penyebabnya. Adapun penyakit Hirschsprung disebabkan karena faktor genetik (inherited) mencapai angka 25%. Pada periode neonatal terhitung sekitar 90% penyakit Hirschsprung terdiagnosis yang ditandai dengan gagalnya pengeluaran mekonium dalam waktu 24-48 jam setelah lahir. Kemudian terdapat 80% angka mortalitas penyakit Hirschsprung pada bayi yang tidak ditangani segera, sedangkan pada kasus yang ditangani angka ini dapat menurun sampai 30% dan biasanya terjadi akibat komplikasi sebelum dan sesudah operasi (Novtarina 2020).

2.3.3 Etiologi

Penyakit Hirschsprung disebabkan oleh kegagalan migrasi sel ganglion saraf ke segmen usus (Saidah, 2019). Sehingga tidak ditemukan sel ganglion saraf di daerah tersebut (aganglionik) yang menyebabkan pristaltik usus menghilang sehingga otot

tidak mampu mendorong feces hingga ke rektum dan juga terjadi distensi serta penebalan dinding pada colon bagian proksimal yang dapat menyebabkan terjadinya obstruksi.

Penyakit Hirschsprung juga disebabkan karena pewarisan multigenic dimana penetrasinya lemah, bervariasi, dan bergantung pada jenis kelamin. Gen utama yang terlibat pada penyakit Hirschsprung adalah RET proto-onkogen yang ditemukan pada sekitar 35% kasus sporadis dan 49% kasus familial. Mutasi RET dapat terjadi pada salah satu dari 21 ekson gen. Adapun gen-gen lain yang terlibat dalam etiopatogenesis penyakit Hirschsprung tetapi hanya terlibat dalam 5 sampai 10% kasus. Gen-gen ini termasuk ligan reseptor RET, yaitu glial cell-derived neurotrophic factor (GDNF), endotelin-3, endothelin receptor B (EDNRB), faktor transkripsi SOX10, dan gen PHOX2B (Lotfollahzadeh et al. 2022).

2.3.4 Patofisiologi

Penyakit Hirschsprung terjadi karena kegagalan migrasi cephalocaudal sel ganglion pada minggu ke-12 kehamilan. Pada minggu ke 5, 7 dan 8 sel-sel saraf akan memasuki usus depan ileus distal dan midcolon masing-masing yang nantinya akan berakhir menjadi pleksus mesenterikus dan pleksus submukosa. Sedangkan proses menuju kolon terjadi pada usia kehamilan 12 minggu. Ketika proses migrasi saraf-saraf ini gagal, maka terbentuk usus aganglionik yang berakibat pada terhambatnya kerja usus secara fungsional berupa inkordinasi gerakan peristaltik sehingga terjadi gangguan pasase usus (Chhabra & Kenny, 2016; Westfal & Goldstein, 2018). Selain itu, tidak adanya ganglion pada dinding kolon bagian distal menyebabkan berkurangnya kemampuan relaksasi dan motilitas yang optimal sehingga menimbulkan konstiksi kolon lalu pada bagian proksimal dari kolon mengalami dilatasi. Hal ini menyebabkan sisa-sisa makanan sulit untuk dikeluarkan karena terjebak dan tidak dapat didorong ke bagian distal. Bagian kolon yang mengalami

dilatasi akan bermanifestasi klinis menjadi megakolon (Chhabra & Kenny, 2016; Westfal & Goldstein, 2018).

2.3.5 Klasifikasi

Berdasarkan panjang segmen yang terkena, penyakit Hirschsprung dapat diklasifikasikan dalam 4 kategori (Cincinnati, 2020) :

1. Segmen ultrashort : Sel-sel ganglion yang hilang dalam satu hingga dua sentimeter terakhir dari dubur.
2. Segmen pendek : Sel-sel ganglion yang hilang di usus besar dubur dan sigmoid (segmen terakhir dari usus besar).
3. Segmen panjang : Sel-sel ganglion juga hilang di sepertiga pertama usus besar.
4. Aganglionosis kolon total : Kurangnya sel ganglion di seluruh usus besar.

2.3.6 Gejala Klinis

Karakteristik gejala yang terlihat pada pasien penyakit Hirschsprung adalah kesulitan dalam proses pengeluaran mekonium pada neonatus dan konstipasi kronik sejak lahir pada anak karena terjadinya obstruksi usus besar. Ada trias gejala klinis yang sering dijumpai pada penyakit Hirschsprung, yakni pengeluaran mekonium yang terlambat, muntah bilous dan distensi abdomen (Kartono, 2010).

Pada neonates manifestasi penyakit Hirschsprung yang khas biasanya terjadi pada neonates cukup bulan dengan keterlambatan pengeluaran mekonium pertama, yang akan diikuti dengan distensi abdomen, dan muntah bilous (fecal). Lebih dari 90% bayi normal, mekonium pertama keluar dalam usia 24 jam sampai dengan 48 jam pertama, namun pada kasus penyakit Hirschsprung lebih dari 90% mekonium keluar setelah 48 jam. Mekonium normal berwarna hitam kehijauan (muntah bilous), sedikit lengket dan dikeluarkan dalam jumlah cukup banyak. Tidak keluarnya

mekonium pada 24 sampai dengan 48 jam pertama kehidupan merupakan tanda yang signifikan mengarah pada diagnosis penyakit Hirschsprung.

Pada anak, ditemukan beberapa kasus dimana gejalanya dapat mengalami kesulitan makan, distensi abdomen dan riwayat konstipasi. Penyakit Hirschsprung juga menunjukkan gejala seperti adanya fecal impaction, demam, diare yang menunjukkan adanya tanda-tanda peradangan pada usus besar, tidak mendapatkan asupan gizi yang cukup, dan gagal tumbuh kembang.

2.3.7 Diagnosis

Penegakan diagnosis penyakit Hirschsprung didapatkan dari anamnesis, gejala klinis, pemeriksaan fisik dan pemeriksaan penunjang. Pada anamnesis, terdapat keterlambatan pengeluaran mekonium pertama, muntah bilous, obstipasi masa neonatus. Selain itu, ditemukan riwayat keluarga sebelumnya yang pernah menderita keluhan serupa, misalnya anak laki-laki terdahulu meninggal sebelum usia 2 minggu dengan riwayat tidak dapat defekasi dan kesulitan untuk buang gas (flatus) (Hidayat, 2009).

Gejala klinis dan pemeriksaan fisik dapat berupa kegagalan pengeluaran mekonium pada 24 sampai 48 jam pertama kelahiran, distensi abdomen, muntah bilous, muncul gejala enterocolitis seperti diare disertai darah, demam, serta pada anak usia lebih tua dapat terjadi malnutrisi (Mazumder & Karim, 2020). Pada penilaian inspeksi sering terlihat perut buncit yang membesar tanpa diketahui sebelumnya. Pemeriksaan perkusi dan auskultasi pada pasien penyakit Hirschsprung sering di dengar suara berisi suatu masa ataupun kontraksi usus yang meningkat, penurunan bising usus, dan suara timpani akibat abdominal mengalami kembung. Pada palpasi akan teraba dilatasi kolon pada abdominal. Namun pada anak-anak, perut buncit dan di tambah tidak mengeluarkan mekonium (kotoran pertama) dapat dipertimbangkan bahwa penyebabnya adalah penyakit Hirschsprung (Lee, 2012; Mustaqqin dan Sari,

2011). Bila dilakukan colok dubur maka sewaktu jari ditarik keluar maka feses akan menyemprot keluar dalam jumlah yang banyak dan kemudian tampak perut anak sudah kempes lagi (Mustaqqin dan Sari, 2011).

Selain tanda klinis dan pemeriksaan fisik, diperlukan pemeriksaan penunjang untuk menegakkan diagnosis Hirschsprung disease, pemeriksaan penunjang yang lazim digunakan yaitu, pemeriksaan radiologi (foto polos abdomen dan barium enema dengan akurasi 90%), pemeriksaan histopatologi, pemeriksaan manometri anorectal.

1. Pemeriksaan Radiologi

Prosedur pencitraan dapat membantu mendiagnosis penyakit Hirschsprung dan merupakan pemeriksaan diagnostik terpenting untuk mendeteksi penyakit Hirschsprung sejak dini pada neonatus. Salah satu pemeriksaan penunjang radiologi yang tersedia adalah foto polos abdomen, kontras enema dan retensi barium.

a. Foto Polos Abdomen

Pada foto polos abdomen, penyakit Hirschsprung yang terjadi pada neonatus cenderung menampilkan gambaran obstruksi usus letak rendah. Daerah pelvis terlihat kosong tanpa udara. Foto polos abdomen dapat menyingkirkan diagnosis lain, seperti peritonitis intrauterin atau perforasi gaster. Pada foto polos abdomen neonatus, distensi usus halus dan distensi usus besar tidak selalu mudah dibedakan. Pada pasien bayi dan anak gambaran distensi kolon dan gambaran massa feses lebih jelas dapat terlihat (Kementrian Kesehatan 2017).

b. Foto Enema Barium

Pada prosedur ini akan dimasukkan kontras larut air ke dalam usus besar menggunakan kateter yang ditempatkan melalui anus diikuti dengan pencitraan fluoroskopi langsung kemudian akan terlihat adanya proses pelebaran di daerah proksimal dari usus yang mengalami aganglionik, kontraksi dan mukosa yang tidak teratur, serta terlihat daerah transisi yaitu daerah antara usus normal dan usus aganglionik (Ambartsumyan et al. 2020). Prosedur kontras enema

dihindari untuk dilakukan pada pasien dengan gejala enterokolitis karena risiko perforasi (Msomi et al., 2017). Hal terpenting dalam foto barium enema adalah terlihatnya zona transisi. Zona transisi mempunyai 3 jenis gambaran yang bisa ditemukan pada foto barium enema yaitu: Abrupt (perubahan mendadak), Cone (berbentuk seperti corong atau kerucut), Funnel (berbentuk seperti cerobong)

c. Foto Retensi Barium

Foto retensi barium dilakukan apabila pada foto pada waktu enema barium ataupun yang dibuat pasca-evakuasi barium tidak terlihat tanda khas penyakit Hirschsprung. Retensi barium 24 sampai 48 jam setelah enema merupakan tanda penting penyakit hirschsprung, khususnya pada masa neonatal. Gambaran barium tampak membaaur dengan feses ke arah proksimal di dalam kolon berganglion normal (Kementrian Kesehatan 2017)

2. Pemeriksaan Histopatologi

Standar diagnosis untuk penyakit Hirschsprung adalah pemeriksaan histopatologi yang dapat dilakukan dengan open surgery ataupun biopsi isap rektum. Normalnya, saat dilakukan pemeriksaan histopatologi akan sel ganglion pada plexus mienterik (Auerbach) dan plexus sub-mukosa (Meissner) pada kolon. Apabila tidak ditemukan sel ganglion pada kedua plexus Auerbach dan plexus Meissner maka diagnosis penyakit Hirschsprung dapat dibuktikan. Selain tidak ditemukannya sel ganglion, pada pemeriksaan ini akan ditemukan penebalan serabut saraf (parasimpatis) dalam jumlah banyak (Kementrian Kesehatan 2017).

3. Pemeriksaan Manometri Anorectal

Pemeriksaan Manometri Anorectal menunjukkan tidak adanya relaksasi sfingteri ani interna pada distensi rektum. Pemeriksaan Manometri Anorectal dilakukan apabila hasil pemeriksaan klinis, radiologis, dan histologis meragukan. Beberapa hasil manometri anorektal yang spesifik bagi penyakit Hirschsprung adalah :

1. Hiperaktivitas pada segmen yang dilatasi
2. Tidak didapati kontraksi peristaltik yang terkoordinasi pada segmen usus aganglionik; Motilitas usus normal digantikan oleh kontraksi yang tidak terkoordinasi dengan intensitas dan kurun waktu yang berbeda-beda
3. Refleks inhibisi antara rektum dan sfingter ani interna tidak berkembang. Tidak dijumpai relaksasi sfingter interna setelah distensi rektum akibat desakan feses. Tidak dijumpai relaksasi spontan.

2.3.8 Diagnosis Banding

Diagnosis banding dari penyakit Hirschsprung didasarkan pada beberapa penyakit yang mempunyai gejala obstruksi letak rendah yang mirip penyakit Hirschsprung. Pada neonatal gejala yang mirip dengan penyakit Hirschsprung dapat berupa mekonium plug syndrome, stenosis anus, prematuritas, enterocolitis nekrotikans dan fisura ani. Sedangkan pada anak-anak diagnosis bandingnya dapat berupa konstipasi oleh karena beberapa sebab, stenosis anus, tumor anorectum, dan fisura anus (Trisnawan & Darmajaya, 2012)

2.3.9 Penatalaksanaan

1. Dekompresi

Dekompresi dilakukan bila terdapat perut kembung dan muntah bilous dengan pemasangan pipa orogaster/nasogaster dan pipa rektum serta dilakukan irigasi feces dengan menggunakan NaCl 0.9% 10-20 cc/kgBB, bila irigasi efektif dapat dilanjutkan sampai cairan yang keluar relatif bersih.

2. Perbaikan keadaan umum

Pada perbaikan keadaan umum, dapat dilakukan resusitasi cairan melalui rehidrasi dengan menggunakan cairan isotonik dan juga koreksi elektrolit apabila sudah dipastikan bahwa fungsi ginjal sudah baik. Selain itu dilakukan juga pemberian

antibiotic spektrum luas untuk mencegah terjadinya sepsis. Antibiotik digunakan untuk menekan pertumbuhan dan translokasi bakteri-bakteri di usus ke pembuluh darah melalui dinding usus. Apabila pasien mengalami demam dan leukositosis maka secepatnya berikan antibiotik. Selanjutnya dapat dilakukan rehabilitasi nutrisi.

3. Tindakan Bedah

Pada dasarnya penyembuhan penyakit Hirschsprung hanya dapat dicapai dengan pembedahan, berupa pengangkatan segmen usus aganglion, diikuti dengan pengembalian kontinuitas usus. Terapi medis hanya dilakukan untuk persiapan bedah. Prosedur bedah pada penyakit Hirschsprung merupakan bedah sementara dan bedah definitif. Prosedur operasi 1 tahap memungkinkan jika diagnosis dapat ditegakkan lebih awal sebelum terjadi dilatasi kolon pada Hirschsprung disease short segment, sedangkan untuk penyakit Hirschsprung long segment dan total kolon aganglionosis sebaiknya dilakukan dalam 2 tahap.

a. Tindakan Bedah Sementara (pembuatan stoma)

Tindakan bedah sementara dapat merupakan tindakan emergensi atau elektif. Tindakan emergensi diperlukan bila dekompresi rektum tidak berhasil. Sedangkan tindakan bedah sementara elektif dilakukan bila tindakan dekomprei berhasil untuk persiapan operasi definitif.

b. Tindakan Bedah Definitif

Tindakan bedah definitif dapat dikerjakan dengan atau tanpa melalui tindakan bedah sementara. Tindakan bedah definitif yang dikerjakan tanpa bedah sementara dilakukan pada penderita yang berhasil didekompresi dengan menggunakan pipa rektum dengan penilaian kaliber kolon normal. Irigasi rektum reguler selama waktu tertentu dapat mengembalikan kaliber kolon yang distensi dan hipertrofi ke kaliber yang normal sehingga dapat menghindari tindakan pembuatan stoma dan pasien mempunyai kesempatan mendapatkan operasi satu tahap. Prosedur operasi

saat ini yang dilakukan dapat berupa operasi terbuka atau operasi dengan bantuan laparaskopi.

1. Prosedur Swenson

Prosedur operasi yang dilakukan adalah tarik terobos (pull-through) rektosigmoidektomi dengan melakukan spinkterektomi posterior, dengan hanya menyisakan 2 cm rektum bagian anterior dan 0,5-1 cm rektum posterior.

2. Prosedur Duhamel

Prosedur ini dilakukan dengan menarik kolon proksimal yang ganglionik ke arah anal melalui bagian posterior rektum yang aganglionik kemudiannya dengan dinding anterior kolon proksimal yang ganglionik sehingga membentuk rongga baru dengan anastomose end to side.

3. Prosedur Reihbein

Prosedur ini berupa deep anterior resection yang diekstensi ke distal sampai dengan pengangkatan sebagian besar rektum kemudian dilakukan anastomose end to end antara usus aganglionik dengan rektum pada level otot levator ani (2-3 cm di atas anal verge), menggunakan jahitan 1 (satu) lapis yang di kerjakan intraabdominal ekstrapéritoneal. Setelah operasi sangat penting melakukan businasi secara rutin untuk mencegah terjadinya stenosis.

4. Prosedur Soave

Prosedur operasi ini dilakukan dengan membuang mukosa rektum yang aganglionik, kemudian menarik kolon proksimal yang ganglionik masuk kedalam lumen rektum yang mukosa rektumnya telah dibuang.

5. Transanal endorectal pull-through

Pada prosedur ini dilakukan mukosektomi distal rektum yang mengalami aganglionik melalui anus sampai mencapai segmen yang normal kemudian dianastomosis ke anus.

2.3.10 Komplikasi

Komplikasi penyakit Hirschsprung dibedakan atas komplikasi praoperatif dan pasca operatif. Komplikasi pra-operatif sering terjadi perburukan karena HAEC (Hirschsprung Associated Enterocolitis). HAEC merupakan komplikasi fatal dari penyakit Hirschsprung yang ditandai dengan adanya inflamasi pada usus yang ditandai secara klinis dengan adanya demam, distensi abdomen, diare dan sepsis (Setiadi, Haikal, & Sunanto, 2021). Sedangkan komplikasi pasca operatif dapat berupa kebocoran anastomosis, striktur anastomosis, infeksi luka, perdarahan, dan ekskoriasi perianal (Lotfollahzadeh et al. 2022). Penyakit hirschsprung dapat menimbulkan komplikasi baik itu komplikasi jangka pendek maupun komplikasi jangka panjang khususnya pada pasien pasca operatif. Tercatat sebesar 23,6% pasien mengalami komplikasi jangka pendek dan 54,5% pasien dengan komplikasi jangka panjang. Obstruksi merupakan komplikasi yang paling sering ditemukan dalam jangka pendek, serta konstipasi dan obstruksi usus merupakan temuan terbanyak selama 2 tahun operasi berikutnya. Enterocolitis adalah salah satu komplikasi jangka panjang dari operasi HD. Beberapa penulis berpendapat bahwa enterokolitis pra operasi secara signifikan meningkatkan kejadian enterokolitis pasca operasi, karena faktor imunologi predisposisi (Ghorbanpour et al. 2019).