

# Gambaran Karakteristik Penyakit *Hirschsprung* di RSUD Al-Ihsan Bandung Periode 1 Januari 2016 – 30 September 2019

Sylvia Agustina Maidah

*Prodi Pendidikan Kedokteran, Fakultas Kedokteran, Universitas Islam Bandung, Bandung, Indonesia*

*email: sylviaagustinamaidah@gmail.com*

Ismet M. Nur

*Departemen Patologi Anatomi, Fakultas Kedokteran, Universitas Islam Bandung, Bandung, Indonesia*

*email: ismetmuchtar@gmail.com*

Dicky Santosa

*Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Universitas Islam Bandung, Bandung, Indonesia*

*email: dkysts73@yahoo.com*

**ABSTRACT:** Hirschsprung's disease is a disease that caused by underdeveloped enteric nerves marked by the absence of ganglion cells in the myenteric plexus and submucosa of distal intestine. In the newborn, Hirschsprung's disease often comes with symptoms of vomiting, abdominal distension, and difficulty to remove meconium in 24 hours after birth. The most common complications and should be watched out for Hirschsprung's disease are usually enterocolitis, intestinal perforation and sepsis which are the most common causes of death. This study used descriptive method. The purpose of this study is to find the description and characteristic of Hirschsprung's disease patient based on diagnosed age, clinical symptoms, and location of aganglionic segment in Al Ihsan Regional Public Hospital Bandung from January 1 st 2016 – September 30 th 2019. The data result comes from medical records. The method is total sampling, obtained 53 medical records within inclusive criteria. The most common characteristic based on clinical symptoms are bloating and constipation (39.6%), age are 1-2 years old (39.6%), and aganglionic segment is rectum (100%). Patients with Hirschsprung's disease are widely reported at 1-2 years old and the most common location is rectum. The clinical symptoms that often underlie the patient's parents to bring their children to get treatment are bloating and constipation. This research needs to be followed up on Hirschsprung's disease in a greater number of cases, especially in detecting significant symptoms, and through evaluating every action taken.

**Keywords:** Clinical Symptoms, Diagnosed Age, Hirschsprung Disease, Location of Aganglionic Segment

**ABSTRAK:** Penyakit *Hirschsprung* merupakan penyakit yang timbul akibat tidak berkembangnya saraf enterik yang ditandai dengan tidak terdapatnya sel-sel ganglion di pleksus myenterik dan submukosa pada usus bagian distal. Pada periode bayi baru lahir, penyakit *Hirschsprung* sering datang dengan gejala muntah-muntah, distensi abdomen, dan susah untuk mengeluarkan meconium selama 24 jam setelah kelahiran. Komplikasi yang paling sering terjadi dan harus diwaspadai akibat penyakit *Hirschsprung* biasanya *enterocolitis*, perforasi usus dan sepsis yang merupakan penyebab kematian tersering. Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif bertujuan untuk mengetahui gambaran karakteristik Penyakit *Hirschsprung* berdasarkan usia terdiagnosis, gejala klinis dan letak segmen aganglionik di RSUD Al-Ihsan Bandung periode 1 Januari 2016 – 30 September 2019. Sampel data berupa rekam medis, dengan cara total *sampling* didapatkan 53 rekam medis yang memenuhi kriteria inklusi. Gambaran gejala klinis yang sering muncul terbanyak adalah perut kembung dan sulit BAB (39,6%), usia terbanyak adalah 1-2 tahun (39,6%), letak segmen aganglionik terbanyak adalah rectum (100,0%). Penderita

*Hirschsprung Disease* banyak dilaporkan di usia 1-2 tahun dan lokasi terbanyak di rektum. Gejala klinis yang paling sering mendasari orang tua penderita membawa anaknya berobat yaitu perut kembung dan sulit buang air besar. Penelitian ini perlu dilakukan tindak lanjutan terhadap penyakit *hirschsprung* dalam jumlah kasus lebih besar, khususnya dalam mendeteksi gejala yang signifikan, serta melakukan evaluasi terhadap setiap tindakan yang dilakukan.

**Kata kunci:** Gejala klinis, *Hirschsprung Disease*, Letak Segmen Aganglionik usia terdiagnosis

## 1 PENDAHULUAN

Penyakit *Hirschsprung* merupakan penyakit yang timbul akibat tidak berkembangnya saraf enterik yang ditandai dengan tidak terdapatnya sel-sel ganglion di pleksus myenterik dan submukosa pada usus bagian distal.<sup>1</sup> Angka kejadian di asia tenggara terdapat sekitar 5% yang mengalami kelainan bawaan yaitu 1 dari 5000 kelahiran hidup mengalami penyakit *Hirschsprung*, diantaranya laki-laki 4 kali lebih banyak dari pada perempuan.<sup>2</sup> Insiden penyakit *Hirschsprung* di Indonesia belum di ketahui tetapi dapat di prediksi pada 1540 bayi terdapat 40 sampai 60 pasien yang mengidap penyakit *hirschsprung* yang di rujuk ke RS Cipto Mangkusumo Jakarta.<sup>1</sup> Lokasi tersering terjadinya penyakit *Hirschsprung* ini yaitu 65% berada pada kolon bagian retrosigmoid, 14% pada bagian kolon descendens, 8% pada bagian rectum, dan 10% pada bagian colon lain.<sup>3</sup>

Pada periode bayi baru lahir, penyakit *Hirschsprung* sering dating dengan gejala muntah-muntah, distensi abdomen, dan susah untuk mengeluarkan meconium selama 24 jam setelah kelahiran dan muntah kehijauan. Namu sebenarnya tidak khas pada penyakit *Hirschsprung* karena dapat ditemukan pula pada penyakit atresia ani letak tinggi.<sup>4</sup>

Komplikasi yang paling serius dan harus diwaspadai akibat penyakit *Hirschsprung* biasanya *enterocolitis*, perforasi usus dan sepsis yang merupakan penyebab kematian tersering.<sup>8</sup> Tanda dan gejala yang timbulnya yaitu berupa distens abdomen dan terkait dengan manifestasi dari toksisitas sistemik yaitu demam, kegagalan pertumbuhan, priode konstipasi yang diselingi dengandiare yang massif, dehidrasi, lateragi dan syo.<sup>6,9-10</sup>

Penyakit *Hirschsprung* harus didiagnosis sedini mungkin, dengan memperhatikan gejala klinis yang terjadi dan melakukan pemeriksaan penunjang yaitu biopsi rectum sebagai *gold standar*.<sup>5</sup> Oleh karena itu, pemeriksaan biopsi hisap sangat penting untuk menentukan gambaran

histopatologis.<sup>6</sup> Biasanya setelah dilakukan pemeriksaan biopsi hisap dan di tambahkan pewarnaan menggunakan *acetylcholinesterase* (AChE) hasil yang ditemukan adanya hipertrofi pada pleksus submukosa dan pleksus myenterika dengan ukuran lebih dari 40 µm pada sel saraf atau tidak adanya sel ganglion di bagian pleksus submukosa.<sup>5-7</sup>

Salah satu rumah sakit yang berada di daerah bandung yaitu Rumah Sakit Umum Daerah Al-Ihsan merupakan rumah sakit yang angka kejadian penyakit *hirschsprung* terbanyak. Setiap tahunnya penyakit ini terus meningkat, tercatat sebanyak 4 kasus pada tahun 2016, 11 kasus pada tahun 2017, dan 20 kasus pada tahun 2018 dan 18 kasus pada 2019. Penelitian tentang penyakit *Hirschsprung* jarang sekali dilakukan dan bahkan belum pernah dilakukan sama sekali di rumah sakit tersebut.

Berdasarkan permasalahan di atas, peneliti tertarik untuk meneliti gambaran karakteristik penyakit *Hirschsprung* di instalasi rekam medis RSUD Al-Ihsan Bandung periode 1 januari 2016 - 30 september 2019 mengenai usia terdiagnosis, gambaran klinis dan gambaran histopatologis, letak segmen aganglionik.

## 2 METODE PENELITIAN

Metode penelitian ini menggunakan metode observasional deskriptif. Data yang digunakan dalam penelitian ini adalah data sekunder yaitu catatan rekam medis yang bertujuan untuk melihat gambaran karakteristik penyakit *Hirschsprung* berdasarkan usia terdiagnosis, gambaran klinis dan gambaran histopatologi, letak segmen aganglionik di Bagian Bedah Anak dan Patologi Anatomi RSUD Al-Ihsan Bandung Periode 1 januari 2016 – 30 september 2019.

## 3 HASIL PENELITIAN DAN PEMBAHASAN

### 3.1 Hasil Penelitian

Hasil penelitian mengenai penyakit *Hirschsprung* pada anak yang dirawat dibagian bedah anak

RSUD Al Ihsan Bandung periode 1 januari 2016 – 30 september 2019 didapatkan 53 pasien di diagnosis *Hirschsprung*. Adapun gambaran penyakit *Hirschsprung* di bagian Patologi Anatomi RSUD Al Ihsan Bandung periode 1 januari 2016 – 30 september 2019 sebagai berikut.

### 3.1.1 Gambaran Penyakit *Hirschsprung*

#### *Berdasarkan usia terdiagnosis*

Berdasarkan hasil penelitian ditemukan penyakit *Hirschsprung* berdasarkan usia dengan distribusi sebagai berikut.

Tabel 1. Gambaran Pasien Penyakit *Hirschsprung* Berdasarkan Usia Terdiagnosis

Usia	Jumlah	Percent (%)
0 - 1 Bulan	2	3,8
1 - 12 Bulan	17	32,1
1 - 2 Tahun	21	39,6
>2 Tahun	13	24,5
Total	53	100,0

Dari tabel 2 dapat dilihat bahwa penyakit *Hirschsprung* paling banyak pada rentang usia 1-2 tahun sebanyak 21 kasus diikuti dengan rentan usia 1-12 bulan sebanyak 17 kasus setelahnya terdapat kasus pada rentang usia lebih dari 2 tahun sebanyak 13 kasus dan terakhir pada rentang usia 0-1 bulan sebanyak 2 kasus.

### 3.1.2 Gambaran penyakit *Hirschsprung* berdasarkan Gejala Klinis yang Sering Muncul

Berdasarkan hasil penelitian ditemukan penyakit *Hirschsprung* terdapat beberapa gejala klinis yang sering muncul sebagai berikut.

Tabel 2. Gambaran penyakit *Hirschsprung* Berdasarkan Gejala Klinis yang Sering Muncul

GejalaKlinis	Jumlah	Percent (%)
Perut Kembung	13	24,5
Perut Kembung dan Muntah-Muntah	2	3,8
Perut Kembung dan Sulit BAB	21	39,6
Sulit BAB	14	26,4
Perut Kembung, Sulit BAB dan Muntah-Muntah	3	5,7
Total	53	100,0

Berdasarkan tabel 2 menunjukkan bahwa dari 53 pasien penyakit *Hirschsprung* paling banyak dengan gejala klinis berupa perut kembung dan sulit BAB yaitu sebanyak 21 pasien (39,6) dan

paling sedikit dengan gejala klinis perut kembung, sulit BAB dan muntah-muntah.<sup>11-15</sup>

### 3.1.3 Gambaran Penyakit *Hirschsprung*

#### *Berdasarkan Gambaran Histopatologi, Letak Segmen Aganglionik*

Berdasarkan hasil penelitian ditemukan penyakit *Hirschsprung* berdasarkan letak segmen aganglionik yang sering muncul sebagai berikut.

Tabel 3 Gambaran Penyakit *Hirschsprung* Berdasarkan Gambaran Histopatologi, Letak Segmen Aganglionik

Letak Segmen	Jumlah	Percent (%)
Rectosigmoid	0	0
Descendens	0	0
Rectum	53	100,0
Total	53	100

Berdasarkan table 3 ditemukan bahwa pada 53 kasus penyakit *Hirschsprung* berdasarkan letak segmen aganglionik yang sering muncul pada bagian rectum dengan persentase 100% sebanyak 53 penderita *Hirschsprung Disease* yang muncul pada bagian rectum.

## 3.2 Pembahasan

### 3.2.1 Gambaran Penderita *Hirschsprung Disease* Berdasarkan usia

Hasil penelitian ini dapat dilihat pada tabel 4.2 yang menunjukkan bahwa penyakit *Hirschsprung* paling banyak pada rentang usia 1-2 tahun sebanyak 21 kasus diikuti dengan rentan usia 1-12 bulan sebanyak 17 kasus setelahnya terdapat kasus pada rentang usia lebih dari 2 tahun sebanyak 13 kasus dan terakhir pada rentang usia 0-1 bulan sebanyak 2 kasus.

Hasil penelitian ini tidak sesuai dengan penelitian xiao juan dari *Departement Of Pediatric Surgery*, tongji hospital, china menyebutkan dari 542 penyakit *Hirschsprung* 87 kasus terdapat pada usia kurang 3 bulan, 182 kasus pada rentan usia 3 bulan - 1 tahun, 168 kasus pada rentan usia lebih dari 1 tahun - 3 tahun dan 105 kasus pada usia lebih dari 3 tahun.<sup>16</sup>

Penelitian ini memiliki perbedaan dengan penelitian sebelumnya, dimana penelitian ini mendapatkan hasil bahwa kebanyakan penyakit *Hirschsprung* kurang dari 3 bulan. Perbedaan usia ini sangat mungkin terjadi karena penyakit *Hirschsprung Disease* untuk penegakan diagnosis lebih cepat terdiagnosis secara dini.<sup>16</sup>

### 3.2.2 Gambaran penyakit *Hirschsprung*

#### *berdasarkan Gejala Klinis yang Sering Muncul*

Hasil penelitian ini dapat dilihat pada tabel 4.1 yang menunjukkan bahwa dari 53 penyakit *Hirschsprung* di RSUD Al-Ihsan Bandung menunjukkan frekuensi pasien dengan gejala perut kembung sebesar 24,5% kemudian diikuti dengan gejala perut kembung dan muntah-muntah sebesar 3,8%. Selanjutnya, gejala perut kembung dan sulit BAB sebesar 39,6% lalu gejala sulit BAB sebesar 26,4% terakhir gejala perut kembung, sulit BAB dan muntah-muntah sebesar 5,7%.

Hasil penelitian ini sesuai dengan penelitian Elfianto D. Corputty, 2015 yang menyatakan bahwa proporsi gejala klinis yang paling sering adalah konstipasi (78%), distensi abdomen (91,7%), dan mekonium terlambat (47,9%).<sup>1</sup> begitu halnya penelitian yang dilakukan oleh Horissou Adamou, 2019 menyatakan bahwa gejala klinis yang sering ditemui adalah distensi abdomen.<sup>13</sup> Menurut penelitian M Izadi, 2009 sebanyak 67,24% pasien memiliki gejala klinis distensi abdomen dan sulit BAB sebanyak 79,31%.<sup>14</sup> Penelitian oleh siska verawati pada 2010 sampai dengan 2012 menyebutkan gejala yang paling rendah adalah muntah sebanyak 10,0%.<sup>15</sup>

Berdasarkan Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomer HK.01.07/ MENKES / 474/ 2017 Tentang Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Tata Laksana Penyakit *Hirschsprung* menyatakan bahwa gejala klinis yang sering muncul sulit BAB 6,8% dan distensi abdomen 87,1%.<sup>9</sup>

Hasil penelitian yang dilakukan peneliti memiliki kesamaan hasil dengan peneliti sebelumnya, yaitu didapatkan kesimpulan bahwa gejala klinis yang paling sering distensi abdomen dan sulit BAB. Gejala yang biasa muncul pada penyakit *Hirschsprung* disebabkan oleh gangguan dari peristaltik usus serta sfingter rectum tidak mempunyai daya dorong sehingga proses pengeluaran feses terganggu akibatnya terjadi penyumbatan di dalam usus. Keadaan ini dapat dijadikan perhatian khususnya bagi para orang tua mengenai gejala awal penyakit *hirschsprung* berupa distensi abdomen dan sulit BAB agar anak segera mendapatkan penanganan dari tenaga kesehatan.

### 3.2.3 Gambaran Penyakit *Hirschsprung*

#### *Berdasarkan Gambaran Histopatologi, Letak Segmen Aganglionik*

Hasil penelitian ini dapat dilihat pada tabel 4.3 ditemukan bahwa pada 53 kasus penyakit *Hirschsprung* berdasarkan letak segmen yang sering muncul pada bagian rectum dengan persentase 100% sebanyak 53 penyakit *Hirschsprung* yang muncul pada bagian rectum.

Hasil penelitian ini sesuai dengan penelitian Mohamed Oulad said, 2016 yang menyebutkan letak segmen aganglionik yang terjadi di rectum sebesar 79,6%, pada rectosigmoid 12,3%, descending colon 0,8%, transvers colon 0,4%, colon 0,4%.<sup>22</sup> penelitian yang dilakukan Lohfa, 2010 mengatakan bahwa sebanyak 19,0% letak segmen aganglionik pada rectum.<sup>17</sup> Terdapat pula penelitian parisi, 2012 bahwa letak segmen aganglionik yang tersering di rectosigmoid 80%.<sup>21</sup> Penelitian oleh naomi, 2013 yang paling jarang letak segmen aganglionik di rectum.<sup>18</sup>

Penelitian ini memiliki perbedaan dengan peneliti sebelumnya, dimana penelitian ini mendapatkan hasil bahwa letak segmen aganglionik yang sering terjadi di daerah rectosigmoid. Perbedaan ini sangat mungkin terjadi karena letak segmen rektum memiliki zona aganglionik yang pendek.<sup>18</sup>

Sesuai dengan teori dimana pada perkembangan normal sel neuroblast bermigrasi dari kista neuralis saluran gastrointestinal bagian atas dan akan mengikuti serabut-serabut vagal yang telah ada ke arah kaudal. Penyakit *Hirschsprung* terjadi bila migrasi sel *neuroblast* terhenti di suatu tempat dan tidak mencapai rektum. Sehingga terjadi gagal migrasi dari sel *neuroblast* ke dalam dinding usus yang menyebabkan terjadinya perkembangan ke arah kraniokaudal di dalam dinding usus.<sup>11-12</sup>

## 4 KESIMPULAN

Berdasarkan hasil penelitian mengenai gambaran karakteristik penyakit *Hirschsprung* di RSUD Al-Ihsan Bandung periode 1 januari 2016 – 30 september 2019 dapat disimpulkan sebagai berikut:

1. Jumlah kasus penyakit *Hirschsprung* yang dilakukan di RSUD Al-Ihsan Bandung sebanyak 53 kasus
2. Gejala klinis yang sering terjadi di RSUD Al-Ihsan Bandung yaitu perut kembung dan sulit bab sebanyak 21 kasus (39,6%).

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1055858609000754>

Sreedher G, Garrison A, Novak R, Keisling M, Ganapathy SS. Congenital intestinal hypoganglionosis: a radiologic mimic of hirschsprung's disease. *Radiology case report*. 2019;171–74.

Muise ED, Cowles RA. Rectal biopsy for hirschsprung's disease: a review of techniques, pathology, and complications. *World j pediatr*. 2016;12(2):135-41.

Moeloek. Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomer HK. 01.07/Menkes/474/2017 Tentang Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Tata Laksana Penyakit *Hirschsprung*. Tersedia dari

[http://hukor.kemkes.go.id/uploads/produk\\_hukum/KMK\\_No.\\_HK\\_.01\\_.07-MENKES-4742017\\_ttg\\_Pelayanan\\_Kedokteran\\_Tata\\_Laksana\\_Penyakit\\_Hirschsprung\\_.pdf](http://hukor.kemkes.go.id/uploads/produk_hukum/KMK_No._HK_.01_.07-MENKES-4742017_ttg_Pelayanan_Kedokteran_Tata_Laksana_Penyakit_Hirschsprung_.pdf)

Marcadante KJ, Kliegman RM. *Nelson essentials of pediatrics*. Edisi-17. Philadelphia: Saunders; 2015. hlm. 440–41

Wang J, Mou Y, Zhang Q, Zhang F, Yang H, Zhang W. Expression and significance of neuroligins in myenteric cells of cajal in hirschsprung's disease. *Plos one*. 2013 June;8(6):1–10.

Beauchamp, Evers, Mattox. *Specialties in general surgery*. Dalam: Fletcher j, penyunting. *Sabiston textbook of surgery: the biological of modern surgical practice*. Edisi-19. Philadelphia: Saunders; 2012. hlm. 1848–49.

Andersen, Biliar TR, Dun DL, Hunter JG, Matthews JB, Pollock RE. *Specific considerations*. Dalam: Brunicaardi FC, penyunting. *Schwartz's principles of surgery*. Edisi-10. New york: Mc graw hill. hlm. 1624–26

Marcadante KJ, Kliegman RM. *Nelson essentials of pediatrics*. Edisi-17. Philadelphia: Saunders; 2015. hlm. 440–41

Wang J, Mou Y, Zhang Q, Zhang F, Yang H, Zhang W. Expression and significance of neuroligins in myenteric cells of cajal in hirschsprung's disease. *Plos one*. 2013 June;8(6):1–10.

Vinocur DN, Lee EY, Eisenberg RL. Neonatal intestinal obstruction. *Am J Roentgenol* [Internet]. 2012 Jan 23 [diunduh 2019 Feb

3. Penyakit *Hirschsprung* yang datang ke RSUD Al-Ihsan Bandung paling banyak pada usia 1-2 tahun.
4. Letak segmen aganglionik pada penyakit *Hirschsprung* di bagian patologi anatomi RSUD Al-Ihsan Bandung periode 1 januari 2016 – 30 september 2019 tersering yaitu pada bagian rectum.

## UCAPAN TERIMAKASIH

Terimakasih saya ucapkan kepada Fakultas kedokteran Universitas Islam Bandung dan seluruh pihak Rumah Sakit Umum Daerah Al-Ihsan Bandung.

## PERTIMBANGAN MASALAH ETIK

Penelitian ini sudah mendapatkan persetujuan etik oleh Komite Etik penelitian Kesehatan Fakultas Kedokteran Universitas Islam Bandung dengan nomer : 100/Komite Etik.FK/IV/2019.

## DAFTAR PUSTAKA

- Corputty ED, Lampus HF, Monoarfa A. Gambaran pasien hirschsprung di rsup prof. Dr. R.D. kandau manado periode januari 2010 – september 2014. *Jurnal e-Clinic (eCI)*. 2015;3(1):229–36.
- Nurhayati D, Mardhiyah A, Adistie F. Kualitas hidup anak usia toodler paska kolostomi bandung. *Nurseline journal*. 2017 Nov;2(2):167–75.
- Majdawati A. Pemeriksaan barium enema pada pada penderita megacolon congenital. *Mutiara medik*. [Internet]. 2009 Juli [diunduh 2019 Feb 5];9(2):64–72. Tersedia dari: <http://journal.umy.ac.id/index.php/mm/article/view/1606/1651>
- Tjaden BNE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of hirschsprung disease. *Translation research*. [Internet]. 2013 [diunduh 2019 Jan 1];162(1):1–15. Tersedia dari: <http://dx.doi.org/10.1016/j.trsl.2013.03.001>
- Mundt E, Bates MD. Genetics of irschsprung disease and anorectal malformation. *Seminars in pediatric surgery*. [Internet]. 2010 [diunduh 2019 Jan 1];19(2): 107–17. Tersedia dari:

- 636 | Sylvia Agustina Maidah, *et al.*  
4];198(1):W1–10. Tersedia dari :  
<http://www.ajronline.org/doi/10.2214/AJR.11.6931>
- Szylberg L, Marszałek A. Diagnosis of hirschsprung's disease with particular emphasis on histopathology. a systematic review of current literature. *Prz Gastroenterol* [Internet]. 2014 [diunduh 2019 Feb 4];9(5):264–9. Tersedia dari :  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25395999>
- Moore SW. Hirschsprung disease: current perspectives. *Open access surgery*. [Internet]. 2016 [diunduh 2018 Des 10]. Tersedia dari :  
<http://www.dovepress.com/hirschsprung-disease-current-perspectives-peer-reviewed-article-OAS>
- Langer JC, Durrant AC, de la Torre L, Teitelbaum DH, Minkes RK, Caty MG, et al. One-stage transanal soave pullthrough for hirschsprung disease: a multicenter experience with 141 children. *Ann Surg* [Internet]. 2003 Oct [diunduh 2019 Feb 5];238(4):569-83; discussion 583-5. Tersedia dari :  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14530728>