

SKRIPSI

**INSIDENSI DAN GAMBARAN KARAKTERISTIK
KLINIKOPATOLOGI PENYAKIT *HIRSCHSPRUNG*
DI RS MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG
PERIODE 2019–2023**



NISRINA QONITA MUSHAFFA

04011282126113

PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER

FAKULTAS KEDOKTERAN

UNIVERSITAS SRIWIJAYA

2024

SKRIPSI

INSIDENSI DAN GAMBARAN KARAKTERISTIK KLINIKOPATOLOGI PENYAKIT *HIRSCHSPRUNG* DI RS MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG PERIODE 2019–2023

Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat memperoleh gelar
Sarjana Kedokteran (S.Ked) di Universitas Sriwijaya



NISRINA QONITA MUSHAFFA

04011282126113

**PROGRAM STUDI PENDIDIKAN DOKTER
FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS SRIWIJAYA
2024**

HALAMAN PENGESAHAN
INSIDENSI DAN GAMBARAN KARAKTERISTIK
KLINIKOPATOLOGI PENYAKIT *HIRSCHSPRUNG*
DI RS MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG
PERIODE 2019–2023

LAPORAN AKHIR SKRIPSI

Diajukan untuk memenuhi salah satu syarat memperoleh gelar
Sarjana Kedokteran (S.Ked) di Universitas Sriwijaya

Oleh:
NISRINA QONITA MUSHAFFA
04011282126113

Palembang, 17 Desember 2024
Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya

Pembimbing I
dr. Suly Auline Rusminan, Sp.PA, Subsp. D.H.B(K)
NIP. 196910072009122001



Pembimbing II
dr. Riana Sari Puspita Rasyid, M.Biomed
NIP. 198509172019032013



Penguji I
dr. Citra Dewi, Sp.PA, Subsp. O.G.P(K)
NIP. 198012052010122001



Penguji II
dr. Nyaiyu Fauziah Kurniawati, Sp.PA
NID. 8982370023



Koordinator Program Studi
Pendidikan Dokter

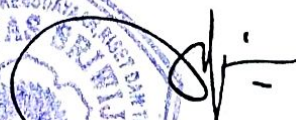


Dr. dr. Susilawati, M.Kes
NIP. 197802272010122001

Mengetahui,
Wakil Dekan I
Fakultas Kedokteran



Prof. Dr. dr. Irfanuddin, Sp.KO., M.Pd.Ked
NIP. 197306131999031001



HALAMAN PERSETUJUAN

Karya tulis ilmiah berupa Laporan Akhir Skripsi ini dengan judul “Insidensi dan Gambaran Karakteristik Klinikopatologi Penyakit *Hirschsprung* di RS Mohammad Hoesin Palembang Periode 2019–2023” telah dipertahankan di hadapan Tim Penguji Karya Tulis Ilmiah Fakultas Kedokteran Universitas Sriwijaya pada tanggal 17 Desember 2024.

Palembang, 17 Desember 2024

Tim Penguji Karya Tulis Ilmiah berupa Laporan Akhir Skripsi

Pembimbing I

dr. Suly Auline Rusminan, Sp.PA, Subsp. D.H.B(K)

NIP. 196910072009122001



Pembimbing II

dr. Riana Sari Puspita Rasyid, M.Biomed

NIP. 198509172019032013



Penguji I

dr. Citra Dewi, Sp.PA, Subsp. O.G.P(K)

NIP. 198012052010122001



Penguji II

dr. Nyiyau Fauziah Kurniawati, Sp.PA

NID. 8982370023

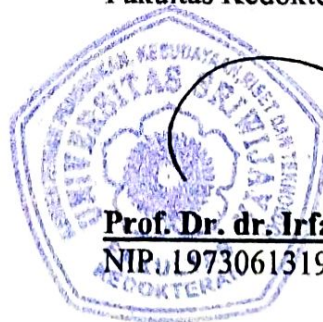


Koordinator Program Studi
Pendidikan Dokter



Dr. dr. Susilawati, M.Kes
NIP. 197802272010122001

Mengetahui,
Wakil Dekan I
Fakultas Kedokteran



Prof. Dr. dr. Irfanuddin, Sp.KO., M.Pd.Ked
NIP. 197306131999031001

HALAMAN PERNYATAAN INTEGRITAS

Yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Nisrina Qonita Mushaffa
NIM : 04011282126113
Judul : Insidensi dan Gambaran Karakteristik Klinikopatologi Penyakit
Hirschsprung di RS Mohammad Hoesin Palembang Periode
2019–2023

Menyatakan bahwa skripsi saya merupakan hasil karya sendiri didampingi tim pembimbing dan bukan hasil penjiplakan/plagiat. Apabila ditemukan unsur penjiplakan/plagiat dalam skripsi ini, maka saya bersedia menerima sanksi akademik dari Universitas Sriwijaya sesuai aturan yang berlaku.

Demikian, pernyataan ini saya buat dalam keadaan sadar dan tanpa ada paksaan dari siapa pun.



Palembang, 17 Desember 2024



Nisrina Qonita Mushaffa

ABSTRAK

INSIDENSI DAN GAMBARAN KARAKTERISTIK KLINIKOPATOLOGI PENYAKIT *HIRSCHSPRUNG* DI RS MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG PERIODE 2019-2023

Nisrina Qonita Mushaffa
Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya

Latar Belakang: Penyakit *Hirschsprung* (HSCR) merupakan kelainan kongenital akibat ketiadaan sel ganglion usus yang dapat menyebabkan gangguan motilitas usus. Terbatasnya data epidemiologi dan informasi terkait HSCR di Indonesia secara tidak langsung berdampak pada kurangnya kewaspadaan terhadap HSCR. Hal ini menyebabkan keterlambatan diagnosis dan tata laksana serta tingginya komplikasi serta mortalitas akibat HSCR. Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk mengisi kesenjangan informasi dengan memberikan data insidensi serta gambaran karakteristik klinikopatologi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang dengan harapan dapat berkontribusi dalam peningkatan diagnosis dini dan tata laksana HSCR.

Metode: Penelitian deskriptif dengan pendekatan *cross-sectional* dilakukan pada pasien HSCR kasus baru di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023. Data dikumpulkan dari rekam medis dan diolah serta dianalisis dengan IBM SPSS versi 27.

Hasil: Persentase insidensi HSCR cenderung fluktuatif dengan puncak pada tahun 2020 (2,2%) dalam populasi pasien anak dan pada tahun 2022 (8,9%) dalam populasi kelahiran hidup. Sebagian besar pasien terdiagnosis pada usia <1 bulan (40,0%), berjenis kelamin laki-laki (76,7%), memiliki keluhan utama distensi abdomen (41,1%), ditata laksana dengan prosedur Soave (48,9%), dan mengalami tipe S-HSCR (74,4%).

Kesimpulan: Penelitian ini menunjukkan pola insidensi HSCR yang fluktuatif dengan mayoritas pasien terdiagnosis pada usia <1 bulan, berjenis kelamin laki-laki, memiliki keluhan utama distensi abdomen, ditata laksana menggunakan prosedur Soave, dan memiliki tipe S-HSCR. Temuan ini menekankan pentingnya deteksi dini dan penanganan yang tepat guna menurunkan komplikasi dan mortalitas, serta meningkatkan kesadaran klinis terhadap HSCR.

Kata Kunci: Penyakit *Hirschsprung*, Kelainan Kongenital, Insidensi, Karakteristik Klinikopatologi

ABSTRACT

INCIDENCE AND CLINICOPATHOLOGICAL CHARACTERISTICS OF HIRSCHSPRUNG'S DISEASE AT MOHAMMAD HOESIN HOSPITAL PALEMBANG PERIOD 2019–2023

Nisrina Qonita Mushaffa
Faculty of Medicine, Universitas Sriwijaya

Background: Hirschsprung's disease (HSCR) is a congenital disorder due to the absence of colon ganglion cells, resulting in impaired bowel motility. The limited epidemiological data and information related to HSCR in Indonesia indirectly impacts the lack of awareness of HSCR. This has led to delayed diagnosis, improper management and high rates of complications and mortality associated with HSCR. Therefore, this study aims to bridge the information gap by providing data of incidence and clinicopathological characteristics of HSCR at Mohammad Hoesin Hospital Palembang with the goal of contributing to improving early diagnosis and management of HSCR.

Methods: A descriptive study with cross-sectional approach was conducted on new cases of HSCR patients at Mohammad Hoesin Hospital Palembang for the period 2019-2023. Data were collected from medical records and processed and analyzed with IBM SPSS version 27.

Results: The percentage of incidence of HSCR showed a fluctuating pattern with peaks in 2020 (2.2%) in the pediatric patient population and in 2022 (8.9%) in the live birth population. Most patients were diagnosed at <1 month of age (40.0%), were male (76.7%), had a chief complaint of abdominal distension (41.1%), were managed with the Soave procedure (48.9%), and had S-HSCR (74.4%).

Conclusion: This study revealed a fluctuating pattern of HSCR incidence with the majority of patients diagnosed at <1 month of age, male, had a chief complaint of abdominal distension, were managed using the Soave procedure, and had type S-HSCR. These findings emphasize the importance of early detection and appropriate management to reduce complication and mortality, as well as to increase clinical awareness of HSCR.

Keyword: Hirschsprung's Disease, Congenital Disorder, Incidence, Clinicopathological Characteristics

RINGKASAN

INSIDENSI DAN GAMBARAN KARAKTERISTIK KLINIKOPATOLOGI
PENYAKIT *HIRSCHSPRUNG* DI RS MOHAMMAD HOESIN PALEMBANG
PERIODE 2019–2023

Karya Tulis Ilmiah berupa Skripsi, 17 Desember 2024

Nisrina Qonita Mushaffa; Dibimbing oleh dr. Suly Auline Rusminan, Sp.PA,
Subsp. D.H.B(K) dan dr. Riana Sari Puspita Rasyid, M.Biomed.

Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Sriwijaya

xix + 74 halaman, 7 tabel, 18 gambar, 7 lampiran

Penyakit *Hirschsprung* (HSCR) merupakan kelainan kongenital akibat ketiadaan sel ganglion di plexus mienterikus dan submukosa distal usus besar yang dapat menyebabkan gangguan motilitas usus. Terbatasnya data epidemiologi dan informasi terkait HSCR di Indonesia secara tidak langsung berdampak pada kurangnya kewaspadaan terhadap HSCR. Hal ini menyebabkan keterlambatan diagnosis dan tata laksana serta tingginya komplikasi serta mortalitas akibat HSCR. Oleh karena itu, penelitian ini bertujuan untuk mengisi kesenjangan informasi dengan memberikan data insidensi serta gambaran karakteristik klinikopatologi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang dengan harapan dapat berkontribusi dalam peningkatan diagnosis dini dan tata laksana HSCR. Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif dengan pendekatan *cross-sectional* yang melibatkan pasien HSCR kasus baru di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023. Data dikumpulkan dari rekam medis dan dianalisis dilakukan menggunakan SPSS versi 27. Hasil penelitian menunjukkan bahwa insidensi HSCR cenderung fluktuatif dengan dengan puncak pada tahun 2020 (2,2%) dalam populasi pasien anak dan pada tahun 2022 (8,9%) dalam populasi kelahiran hidup. Mayoritas pasien terdiagnosis pada usia <1 bulan (40,0%), berjenis kelamin laki-laki (76,7%), dan memiliki keluhan utama distensi abdomen (41,1%). Jenis tata laksana terbanyak adalah prosedur Soave (48,9%). Sebagian besar kasus merupakan tipe S-HSCR (74,4%). Secara keseluruhan, dapat disimpulkan bahwa pola insidensi HSCR bersifat fluktuatif dengan sebagian besar pasien terdiagnosis pada usia <1 bulan, berjenis kelamin laki-laki, memiliki keluhan utama distensi abdomen, ditata laksana menggunakan prosedur Soave, dan memiliki tipe S-HSCR. Temuan ini menekankan pentingnya deteksi dini dan penanganan yang tepat guna menurunkan komplikasi dan mortalitas, serta meningkatkan kesadaran klinis terhadap HSCR

Kata Kunci: Penyakit *Hirschsprung*, Kelainan Kongenital, Insidensi, Karakteristik Klinikopatologi

Kepustakaan: 51

SUMMARY

INCIDENCE AND CLINICOPATHOLOGICAL CHARACTERISTICS OF HIRSCHSPRUNG'S DISEASE AT MOHAMMAD HOESIN HOSPITAL PALEMBANG PERIOD 2019–2023

Scientific Paper in the form of Thesis, 17th December 2024

Nisrina Qonita Mushaffa; Supervised by dr. Suly Auline Rusminan, Sp.PA, Subsp. D.H.B(K) dan dr. Riana Sari Puspita Rasyid, M.Biomed.

Medical Science Department, Faculty of Medicine, Universitas Sriwijaya

xix + 74 pages, 7 tables, 18 pictures, 7 attachments

Hirschsprung's disease (HSCR) is a congenital disorder due to the absence of ganglion cells in the myenteric plexus and submucosal plexus of the colon, leading to impaired colon motility. The limited epidemiological data and information of HSCR in Indonesia indirectly impacts the lack of awareness of HSCR. This has resulted in delayed diagnosis and management as well as high complications and mortality due to HSCR. Therefore, this study aims to bridge the information gap by providing data of incidence and clinicopathological characteristics of HSCR at Mohammad Hoesin Hospital Palembang, with the goal of contributing to the improvement of early diagnosis and management of HSCR. This study was a descriptive study with cross-sectional approach involving new cases of HSCR patients at Mohammad Hoesin Hospital Palembang for the period 2019-2023. Data were collected from medical records and analyzed using SPSS version 27. The results showed that the incidence of HSCR tends to fluctuate with peaks in 2020 (2.2%) in the pediatric patient population and in 2022 (8.9%) in the live birth population. The majority of patients were diagnosed at <1 month of age (40.0%), were male (76.7%), and presented with abdominal distention as the chief complaint (41.1%). The most common type of management was the Soave procedure (48.9%). Most of the cases were type S-HSCR (74.4%). In conclusion, the incidence pattern of HSCR is fluctuating with most patients diagnosed at the age of <1 month, male, have a chief complaint of abdominal distension, managed using the Soave procedure, and had type S-HSCR. These findings emphasize the importance of early detection and appropriate management to reduce complications and mortality, and increase clinical awareness of HSCR.

Keyword: Hirschsprung's Disease, Congenital Disorder, Incidence, Clinicopathological Characteristics

Citation: 51

HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI

Yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Nisrina Qonita Mushaffa
NIM : 04011282126113
Judul : Insidensi dan Gambaran Karakteristik Klinikopatologi Penyakit
Hirschsprung di RS Mohammad Hoesin Palembang Periode
2019–2023

Memberikan izin kepada Pembimbing dan Universitas Sriwijaya untuk mempublikasikan hasil penelitian saya untuk kepentingan akademik apabila dalam waktu 1 (satu) tahun tidak mempublikasikan karya saya. Dalam kasus ini saya setuju untuk mendapatkan Pembimbing sebagai penulis korespondensi (*corresponding author*).

Demikian, pernyataan ini saya buat dalam keadaan sadar dan tanpa paksaan dari siapa pun.

Palembang, 17 Desember 2024

Nisrina Qonita Mushaffa
04011282126113

KATA PENGANTAR

Puji syukur penulis panjatkan ke hadirat Tuhan Yang Maha Esa atas segala berkat, rahmat, dan karunia-Nya sehingga penelitian skripsi yang berjudul “Insidensi dan Gambaran Karakteristik Klinikopatologi Penyakit *Hirschsprung* di RS Mohammad Hoesin Palembang Periode 2019–2023” dapat diselesaikan dengan baik dan tepat waktu. Skripsi ini disusun sebagai bagian dari upaya akademik untuk memenuhi salah satu persyaratan dalam menyelesaikan program Sarjana pada Program Studi Pendidikan Dokter di Universitas Sriwijaya.

Penulisan skripsi ini tentu tidak akan terwujud tanpa bimbingan, dukungan, dan doa dari berbagai pihak. Dengan rasa hormat dan ketulusan, penulis ingin menyampaikan penghargaan setinggi-tingginya kepada:

1. dr. Suly Auline Rusminan, Sp.PA, Subsp. D.H.B(K) dan dr. Riana Sari Puspita Rasyid, M.Biomed, selaku dosen pembimbing I dan II yang telah meluangkan waktunya untuk membimbing, memberikan ilmu, masukan, serta motivasi kepada penulis selama proses penyusunan penelitian skripsi ini.
2. dr. Citra Dewi, Sp.PA, Subsp. O.G.P(K) dan dr. Nyiayu Fauziah Kurniawati, Sp.PA, selaku dosen penguji I dan II yang telah meluangkan waktu, memberikan ilmu, dan menyampaikan kritik serta saran yang konstruktif selama proses sidang skripsi.
3. Bapak Yusransah, Ibu Yuzanna, dan Akmal yang selalu memberikan doa, dukungan, dan kasih sayang tanpa henti sehingga penulis mampu mengatasi segala tantangan yang ada dalam perjalanan akademik dan menyelesaikan penelitian skripsi ini.
4. Nina yang pantang menyerah dan selalu menjadi sumber inspirasi dalam hidup penulis
5. Teman-teman yang telah memberi dukungan dan bantuan kepada penulis sejak awal pendidikan kedokteran hingga sekarang.

Penulis menyadari bahwa skripsi ini tidak lepas dari keterbatasan. Oleh karena itu, kritik dan saran dari pembaca yang memiliki pandangan konstruktif

sangat diharapkan untuk menyempurnakan pemikiran yang tertuang dalam skripsi ini.

Akhir kata, penulis berharap semoga penelitian ini dapat memberikan nilai positif dan manfaat yang luas, baik bagi pengembangan ilmu pengetahuan maupun untuk masyarakat pada umumnya.

Palembang, 17 Desember 2024

Penulis

DAFTAR ISI

HALAMAN PENGESAHAN	iii
HALAMAN PERSETUJUAN.....	iv
HALAMAN PERNYATAAN INTEGRITAS.....	v
ABSTRAK.....	vi
ABSTRACT	vii
RINGKASAN	viii
SUMMARY.....	ix
HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI.....	x
KATA PENGANTAR	xi
DAFTAR ISI.....	xiii
DAFTAR TABEL.....	xvi
DAFTAR GAMBAR	xvii
DAFTAR LAMPIRAN	xviii
DAFTAR SINGKATAN	xix
BAB 1 PENDAHULUAN	
1.1. Latar Belakang	1
1.2. Rumusan Masalah	3
1.3. Tujuan Penelitian	3
1.3.1. Tujuan Umum.....	3
1.3.2. Tujuan Khusus	3
1.4. Manfaat Penelitian	4
1.4.1. Manfaat Teoritis.....	4
1.4.2. Manfaat Praktis	4
BAB 2 TINJAUAN PUSTAKAN	
2.1. Perkembangan Sistem Saraf Saluran Cerna	5
2.2. Anatomi dan Histologi Usus Besar	7
2.2.1. Sekum dan Apendiks Vermiformis	10
2.2.2. Kolon.....	11
2.2.3. Rektum dan Kanalis Analis	12
2.3. Penyakit <i>Hirschsprung</i>	12

2.3.1. Definisi	12
2.3.2. Klasifikasi	13
2.3.3. Epidemiologi.....	14
2.3.4. Etiologi dan Faktor Risiko.....	14
2.3.5. Patogenesis	15
2.3.6. Manifestasi Klinis	16
2.3.7. Diagnosis	17
2.3.8. Diagnosis Banding.....	25
2.3.9. Komplikasi.....	26
2.3.10. Tata Laksana.....	27
2.3.11. Prognosis	30
2.4. Kerangka Teori.....	31

BAB 3 METODE PENELITIAN

3.1. Jenis Penelitian.....	32
3.2. Waktu dan Tempat Penelitian	32
3.3. Populasi dan Sampel	32
3.3.1. Populasi.....	32
3.3.2. Sampel.....	32
3.3.3. Cara Pengambilan Sampel.....	32
3.3.4. Kriteria Inklusi dan Eksklusi	33
3.4. Variabel Penelitian	33
3.5. Definisi Operasional.....	34
3.6. Cara Pengumpulan Data.....	36
3.7. Cara Pengolahan dan Analisis Data	36
3.8. Alur Kerja Penelitian.....	36

BAB 4 HASIL DAN PEMBAHASAN

4.1. Hasil	37
4.1.1. Insidensi HSCR	37
4.1.2. Distribusi HSCR Berdasarkan Usia, Jenis Kelamin, Jenis Tata laksana, dan Tipe HSCR.....	38
4.1.3. Distribusi HSCR Berdasarkan Keluhan Utama.....	39
4.1.4. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Usia	40

4.1.5. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Jenis Kelamin	41
4.1.6. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Keluhan Utama.....	41
4.1.7. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Jenis Tata Laksana	41
4.2. Pembahasan.....	44
4.2.1. Insidensi HSCR	44
4.2.2. Distribusi HSCR Berdasarkan Usia, Jenis Kelamin, Jenis Tata Laksana, dan Tipe HSCR.....	45
4.2.3. Distribusi HSCR Berdasarkan Keluhan Utama.....	47
4.2.4. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Usia	48
4.2.5. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Jenis Kelamin	49
4.2.6. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Keluhan Utama.....	50
4.2.7. Distribusi Tipe HSCR Berdasarkan Jenis Tata Laksana	52
4.3. Keterbatasan Penelitian.....	53
 BAB 5 SIMPULAN DAN SARAN	
5.1. Simpulan	54
5.2. Saran.....	55
 DAFTAR PUSTAKA	56
LAMPIRAN.....	61
RIWAYAT HIDUP	74

DAFTAR TABEL

	Halaman
Tabel 3.1. Definisi Operasional.....	34
Tabel 4.1. Insidensi HSCR.....	38
Tabel 4.2. Distribusi pasien HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023 berdasarkan usia, jenis kelamin, keluhan utama, tipe HSCR, dan jenis tata laksana.....	39
Tabel 4.3. Distribusi tipe HSCR berdasarkan usia.....	40
Tabel 4.4. Distribusi tipe HSCR berdasarkan jenis kelamin.....	41
Tabel 4.5. Distribusi tipe HSCR berdasarkan keluhan utama.....	43
Tabel 4.6. Distribusi tipe HSCR berdasarkan jenis tata laksana.....	43

DAFTAR GAMBAR

	Halaman
Gambar 2.1. Asal neural crest	5
Gambar 2.2. Anatomi umum usus besar	7
Gambar 2.3. Histologi usus besar.....	8
Gambar 2.4. Pleksus saraf usus besar.	9
Gambar 2.5. Sel ganglion dan sel satelit	10
Gambar 2.6. Klasifikasi HSCR berdasarkan panjang segmen aganglionik	13
Gambar 2.7. Foto polos	18
Gambar 2.8. Kontras enema.....	19
Gambar 2.9. Pulasan H&E secara umum.....	21
Gambar 2.10. Pulasan H&E pada lapisan submukosa kolon	22
Gambar 2.11. Pulasan AChE.....	23
Gambar 2.12. Pulasan calretinin IHC.....	24
Gambar 2.13. Pulasan Ch T	25
Gambar 2.14. Bedah definitif HSCR	28
Gambar 2.15. Prosedur Martin.....	29
Gambar 2.16. Prosedur Kimura.....	30
Gambar 2.17. Kerangka teori	31
Gambar 3.1. Bagan alur kerja penelitian.....	36

DAFTAR LAMPIRAN

	Halaman
Lampiran 1. Lembar Sertifikat Etik	61
Lampiran 2. Surat Izin Penelitian RS Mohammad Hoesin Palembang	62
Lampiran 3. Surat Keterangan Selesai Penelitian	63
Lampiran 4. Lembar Konsultasi Skripsi	64
Lampiran 5. Tabel Data Penelitian.....	65
Lampiran 6. Hasil Analisis Data SPSS	69
Lampiran 7. Hasil Cek Plagiarisme.....	73

DAFTAR SINGKATAN

HSCR	: Penyakit <i>Hirschsprung</i>
S-HSCR	: <i>Short-segment Hirschsprung</i>
L-HSCR	: <i>Long-segment Hirschsprung</i>
TCA	: <i>Total Colon Aganglionosis</i>
RET	: <i>Rearranged During Transfection</i>
GDNF	: <i>Glial Cell Derived Neurotrophic Factor</i>
NRTN	: Neurturin
ARTN	: Artemin
GFR α 1-4	: <i>GDNF Receptor Alpha Proteins</i>
PI3K-PKB	: <i>Phosphoinositide-3-Kinase-Protein Kinase B</i>
RAS/MAPK	: <i>Rat Sarcoma/Mitogen-Activated Protein Kinase</i>
PLC γ	: <i>Phospholipase Cy</i>
HAEC	: <i>Hirschsprung-Associated Enterocolitis</i>
RAIR	: <i>Rectoanal Inhibitory Reflex</i>
H&E	: <i>Hematoxylin-Eosin</i>
AChE	: <i>Acetylcholinesterase</i>
IHC	: <i>Immunohistochemistry</i>
Ch T	: <i>Choline Transporter</i>

BAB 1

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Penyakit *Hirschsprung* (HSCR) atau disebut juga dengan megakolon kongenital merupakan kelainan bawaan berupa gangguan perkembangan sistem saraf saluran cerna, terutama pada usus, yang ditandai dengan tidak adanya sel ganglion di area plexus mienterikus dan plexus submukosa distal usus besar. Kondisi ini dapat menyebabkan terganggunya motilitas usus yang dapat berujung pada penumpukan feses dan pembesaran kolon.^{1,2} Berdasarkan panjang segmen aganglionik, HSCR diklasifikasikan menjadi *Short-segment Hirschsprung* (S-HSCR), *Long-segment Hirschsprung* (L-HSCR), *Total Colon Aganglionosis* (TCA), dan *ultrashort-segment Hirschsprung*.^{1,3} Gejala klinis HSCR bervariasi dan berkaitan dengan panjang segmen aganglionik. Namun, secara umum gejala yang akan timbul berupa *meconium delayed*, BAB menyemprot, konstipasi, distensi abdomen, dan muntah hijau.^{1,3}

Secara global, insidensi umum HSCR diperkirakan sekitar 1 kasus di antara 5.000 kelahiran hidup atau 1 kasus di antara 2.000 hingga 8.000 pasien anak. Hal ini telah dilaporkan secara konsisten di berbagai negara.^{2,4} Insidensi HSCR secara nasional di Indonesia belum terdata dengan jelas dan penelitian terbaru terkait insidensi HSCR juga masih sangat sedikit. Namun, dengan perkiraan insidensi umum HSCR, Kementerian Kesehatan RI tahun 2017 memprediksi dari jumlah penduduk 220 juta jiwa dengan tingkat kelahiran 35 kelahiran per mil, akan lahir sekitar 1.400 bayi dengan HSCR tiap tahunnya.⁵

Penyakit *Hirschsprung* (HSCR) tidak dapat dicegah karena penyebab pastinya masih belum diketahui secara jelas hingga saat ini. Namun, faktor seperti mutasi genetik dapat mendukung terjadinya HSCR.³ Secara umum, patogenesis HSCR melibatkan kegagalan prekursor sel ganglion dari *neural crest* untuk bermigrasi, berkoloni, dan bertahan hidup di usus selama embriogenesis. Pada akhirnya, usus tidak memiliki sel ganglion dan kehilangan kemampuan

motilitasnya. Beberapa gen yang berkaitan dengan patogenesis tersebut di antaranya adalah RET, SEMA3, EDNRB, EDN3, ECE1, NRG1, dan NTN.¹

Beberapa faktor lain dapat berperan dalam peningkatan risiko terjadinya HSCR, seperti jenis kelamin, riwayat asupan nutrisi dan penyakit maternal, riwayat kelahiran, serta riwayat *Down Syndrome*.⁴ Risiko terjadinya HSCR meningkat pada pasien berjenis kelamin laki-laki dengan rasio kejadian pada laki-laki terhadap perempuan sebesar 4:1. Pasien dengan riwayat penyakit dan gaya hidup orangtua yang buruk selama masa kehamilan serta riwayat kelahiran preterm (<37 minggu) dan berat badan lahir rendah (<2500 gram) juga memiliki risiko terjadinya HSCR yang cukup tinggi.⁶ Riwayat keluarga HSCR dan riwayat *Down Syndrome* juga dapat meningkatkan risiko HSCR.⁴

Penyakit *Hirschsprung* (HSCR) masih menjadi permasalahan kelainan kongenital yang cukup serius di negara berpenghasilan rendah dan menengah, salah satunya Indonesia.⁷ Penyakit ini sebenarnya memiliki angka kematian yang tidak terlalu tinggi (6,6%-11,8%), tetapi pada negara berpenghasilan rendah dan menengah, beberapa aspek seperti kurangnya fasilitas kesehatan, permasalahan sosial dan ekonomi, serta kesenjangan informasi dan data epidemiologi HSCR menyebabkan angka ini cenderung meningkat, begitupun dengan komplikasinya yang sering kali tidak dapat dicegah sehingga berujung pada kematian. Komplikasi inilah yang menyebabkan HSCR masih menjadi permasalahan serius dengan angka mortalitasnya yang mencapai 50-80%.^{3,5,7}

Salah satu komplikasi serius HSCR yang mengancam nyawa adalah *Hirschsprung-Associated Enterocolitis* (HAEC) yang dapat muncul sebelum penegakan diagnosis HSCR (50% kasus) maupun sesudah proses tata laksana pembedahan definitif (22% kasus).^{1,3,8} Komplikasi ini menjadi penyebab morbiditas dan mortalitas tertinggi HSCR dengan insidensi mortalitas bervariasi mulai dari 18%, 6-30%, 1-10%, dan 5-50%.^{9,10} Meskipun begitu, komplikasi, morbiditas, serta mortalitas HSCR masih dapat dikurangi dan dicegah dengan upaya diagnosis dini dan tepat tata laksana. Upaya ini dapat dilakukan dengan perbaikan beberapa aspek yang telah disebutkan sebelumnya, salah satunya adalah kesenjangan informasi dan data epidemiologi HSCR.^{5,7} Oleh karena itu,

peningkatan informasi dan data terkait HSCR diperlukan agar HSCR dapat segera didiagnosis serta ditata laksana tanpa perlu terjadi komplikasi dan kematian.

Berdasarkan informasi dan data yang telah disajikan sebelumnya, dapat ditarik kesimpulan bahwa HSCR merupakan kondisi kegawatdaruratan medis yang tidak dapat dicegah dan memerlukan diagnosis serta tata laksana segera untuk mencegah dan mengurangi kemungkinan komplikasi, morbiditas, hingga mortalitasnya. Peningkatan informasi dan data terkait HSCR dapat menjadi salah satu sarana untuk mencapai upaya diagnosis dan tata laksana dini pasien HSCR. Oleh karena itu, penelitian ini dilakukan dengan tujuan untuk mengetahui data insidensi dan gambaran karakteristik klinikopatologi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023 berdasarkan usia, jenis kelamin, keluhan utama, tipe HSCR, dan jenis tata laksana dengan harapan mampu menambah informasi terkait HSCR sekaligus dapat memberikan gambaran data awal untuk penelitian selanjutnya.

1.2. Rumusan Masalah

Bagaimana insidensi dan gambaran karakteristik klinikopatologi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023?

1.3. Tujuan Penelitian

1.3.1. Tujuan Umum

Tujuan umum penelitian ini adalah untuk mengetahui insidensi dan gambaran karakteristik klinikopatologi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023.

1.3.2. Tujuan Khusus

Tujuan khusus penelitian ini di antaranya adalah:

1. Mengetahui insidensi HSCR per tahun di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023.

2. Mengetahui distribusi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023 berdasarkan usia, jenis kelamin, jenis tata laksana, dan tipe HSCR.
3. Mengidentifikasi keluhan utama pada pasien dengan HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023.
4. Mengetahui distribusi tipe HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023 berdasarkan usia.
5. Mengetahui distribusi tipe HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023 berdasarkan jenis kelamin.
6. Mengetahui distribusi tipe HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023 berdasarkan keluhan utama.
7. Mengetahui distribusi tipe HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang periode 2019–2023 berdasarkan jenis tata laksana.

1.4. Manfaat Penelitian

1.4.1. Manfaat Teoritis

Hasil penelitian ini diharapkan dapat membantu menambah informasi terkait insidensi dan gambaran karakteristik klinikopatologi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang Periode 2019–2023.

1.4.2. Manfaat Praktis

Manfaat praktis penelitian ini di antaranya adalah:

1. Penelitian ini diharapkan dapat menjadi tambahan informasi terkait insidensi dan gambaran karakteristik klinikopatologi HSCR di RS Mohammad Hoesin Palembang Periode 2019–2023 sebagai salah satu sarana peningkatan diagnosis dini serta tata laksana yang tepat pada pasien HSCR.
2. Penelitian ini dapat digunakan sebagai sumber informasi awal untuk penelitian selanjutnya.

DAFTAR PUSTAKA

1. Odze RD, Goldblum JR. *Odze and Goldblum Surgical Pathology of the GI Tract, Liver, Biliary Tract and Pancreas*. 4th ed. Canada: Elsevier Health Sciences; 2023.
2. Yamada T, Alpers D, Kalloo A, Kaplowits N, Owyang C. *Yamada's Textbook of Gastroenterology*. 6th ed. John Wiley & Sons Incorporated; 2016.
3. Lampus H. Overview of Hirschsprung Disease: A Narrative Literature Review. *Scientific Journal of Pediatrics*. 2023; 1(1): 14–6.
4. Puri P, Nakamura H. Epidemiology and Clinical Characteristics of Hirschsprung's Disease. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders*. 2019; 167–74.
5. Kemenkes R. Keputusan Menteri Kesehatan Republik Indonesia Nomor HK.01.07/Menkes/474/2017 Tentang Pedoman Nasional Pelayanan Kedokteran Tata Laksana Penyakit Hirschsprung. 2020; 4–24.
6. Kapapa M, Frein S, Serra A. Risk Factors for Hirschsprung Disease. *Eur J Pediatr Neon: EJP*. 2022; 1(1): 1–8.
7. Trinidad S, Kayima P, Kotecha V, Massenga A, Rymeski B, Frischer JS, dkk. Hirschsprung's Disease in Low-and Middle-Income Countries. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2022; 31(2): 151163.
8. Benzamin M, Rukunuzzaman M, Mazumder MW, Karim A. Hirschsprung's Disease: Diagnosis and Management. *Journal of Enam Medical College*. 2021; 10(2): 104–13.
9. Lewit RA, Kuruvilla KP, Fu M, Gosain A. Current Understanding of Hirschsprung-Associated Enterocolitis: Pathogenesis, Diagnosis and Treatment. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2022; 31(2): 151162.
10. Gershon EM, Rodriguez L, Arbizu RA. Hirschsprung's Disease Associated Enterocolitis: A Comprehensive Review. *World Journal of Clinical Pediatrics*. 2023; 12(3): 68.
11. Anderson RB, Newgreen DF, Young HM. Neural Crest and the Development of the Enteric Nervous System. *Neural Crest Induction and Differentiation*. 2006; 181–96.
12. Pratigny MA. *Penyakit Hirschsprung*. Tangerang, Banten: SAP Publish Indonesia; 2014.

13. Klein M, Varga I. Hirschsprung's Disease—Recent Understanding of Embryonic Aspects, Etiopathogenesis and Future Treatment Avenues. *Medicina*. 2020; 56(11): 611.
14. Bhattarai C, Poudel PP, Ghosh A, Kalthur SG. The RET Gene Encodes RET Protein, Which Triggers Intracellular Signaling Pathways For Enteric Neurogenesis, And RET Mutation Results In Hirschsprung's Disease. *AIMS neuroscience*. 2022; 9(1): 128.
15. Takahashi M. RET Receptor Signaling: Function in Development, Metabolic Disease, and Cancer. *Proceedings of the Japan Academy, Series B*. 2022; 98(3): 112–25.
16. Paulsen F, Waschke J, Bockers TM. *Buku Ajar Anatomi Sobotta*. Edisi Pertama. Indonesia: Elsevier; 2018.
17. Snell RS. *Anatomi Klinis Berdasarkan Sistem*. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2022.
18. Paulsen F, Waschke J. *Sobotta Atlas Anatomi Manusia: Organ Interna*. Edisi 24. Singapore: Elsevier Singapore Pte Ltd; 2019.
19. Eroschenko VP. *Atlas Histologi diFiore*. Edisi 12. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2021.
20. Matsukuma K, Gui D, Saadai P. Hirschsprung Disease for the Practicing Surgical Pathologist. *American Journal of Clinical Pathology*. 2023; 159(3): 228–41.
21. Mescher AL. *Histologi Dasar Junqueira*. Edisi 14. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2016.
22. Brelje TC, Sorenson RL. *Histology Guide: Nervous Tissue (Parasympathetic Ganglion)*. *Histology Guide*. 2021.
23. Szyllberg Ł, Marszałek A. Diagnosis of Hirschsprung's Disease with Particular Emphasis on Histopathology. A Systematic Review of Current Literature. *Gastroenterology Review/Przegląd Gastroenterologiczny*. 2014; 9(5): 264–9.
24. Ambartsumyan L, Smith C, Kapur RP. Diagnosis of Hirschsprung Disease. *Pediatric and Developmental Pathology*. 2020; 23(1): 8–22.
25. Azalia SN, Ahda Y. Literature Review: The Role of RET Gene Mutations in The Emergence of Hirschsprung Disease. *Jurnal Biologi Tropis*. 2024; 24(2): 37–43.

26. Rosen N, Holder M. What Parents Need to Know About Hirschsprung Disease. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2022; 31(2): 151159.
27. Sunardi M, Ito K, Sato Y, Uesaka T, Iwasaki M, Enomoto H. A Single RET Mutation in Hirschsprung Disease Induces Intestinal Aganglionosis Via A Dominant-Negative Mechanism. *Cellular and Molecular Gastroenterology and Hepatology*. 2023; 15(6): 1505–24.
28. Lotakis DM, Imel S, Vernamonti JP, Spencer BL, Ralls MW. Hirschsprung Disease and Intestinal Malrotation: A Rare Association with Unique Perioperative Considerations. *Journal of Pediatric Surgery Open*. 2023; 4: 100103.
29. Xie C, Yan J, Guo J, Liu Y, Chen Y. Comparison of Clinical Features and Prognosis Between Ultrashort-Segment and Short-Segment Hirschsprung Disease. *Frontiers in Pediatrics*. 2023; 10: 1061064.
30. Conces MR, Beach S, Pierson CR, Prasad V. Submucosal Nerve Diameter in the Rectum Increases with Age: An Important Consideration for the Diagnosis of Hirschsprung Disease. *Pediatric and Developmental Pathology*. 2022; 25(3): 263–9.
31. Kapur RP, Ambartsumyan L, Smith C. Are We Underdiagnosing Hirschsprung Disease? *Pediatric and Developmental Pathology*. 2020; 23(1): 60–71.
32. Ostertag-Hill CA, Nandivada P, Dickie BH. Late Diagnosis of Hirschsprung Disease: Clinical Presentation and Long-Term Functional Outcomes. *Journal of Pediatric Surgery*. 2024; 59: 220–4.
33. Nwokoro C, Olatunji A, Adekambi A, Salami B, Fatungase O. Differential Diagnosis of Hirschsprung Disease at a University Teaching Hospital in South-West, Nigeria. *J Surg*. 2022; 7: 1572.
34. Dai Y, Deng Y, Lin Y, Ouyang R, Li L. Long-Term Outcomes and Quality of Life of Patients with Hirschsprung Disease: A Systematic Review and Meta-Analysis. *BMC gastroenterology*. 2020; 20: 1–13.
35. Kapur RP, Smith C, Ambartsumyan L. Postoperative Pullthrough Obstruction in Hirschsprung Disease: Etiologies and Diagnosis. *Pediatric and Developmental Pathology*. 2020; 23(1): 40–59.
36. Lotfollahzadeh S, Taherian M, Anand S. Hirschsprung Disease. Dalam: *StatPearl* [Internet]. StatPearls Publishing; 2023. Tersedia pada: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562142/>

37. Smith C, Ambartsumyan L, Kapur RP. Surgery, Surgical Pathology, and Postoperative Management of Patients with Hirschsprung Disease. *Pediatric and Developmental Pathology*. 2020; 23(1): 23–39.
38. Wood RJ, Garrison AP. Total Colonic Aganglionosis in Hirschsprung Disease. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2022; 31(2): 151165.
39. Kawaguchi AL, Guner YS, Sømme S, Quesenberry AC, Arthur LG, Sola JE, dkk. Management and Outcomes for Long-Segment Hirschsprung Disease: A Systematic Review From the APSA Outcomes and Evidence Based Practice Committee. *Journal of pediatric surgery*. 2021; 56(9): 1513–23.
40. Tabari AK, Foroutan H, Banani A, Mohajerzadeh L, Ruozrokh M, Mirshemirani A. State's Pull-Through for Total Colonic Aganglionosis and GI Dismotility. *Archives of Iranian Medicine*. 2013; 16(5): 277.
41. Bandré E, Kabore R, Ouedraogo I, Soré O, Tapsoba T, Bambara C. Hirschsprung's Disease: Management Problem in A Developing Country. *African Journal of Paediatric Surgery*. 2010; 7(3): 166–8.
42. Palissei AS, Ahmadwirawan A, Faruk M. Hirschsprung's Disease: Epidemiology, Diagnosis, and Treatment in A Retrospective Hospital-Based Study. *Journal of the Medical Sciences (Berkala Ilmu Kedokteran)*. 2021; 53(2): 127–34.
43. Sangkhathat S, Kusafuka T, Chengkriwate P, Patrapinyokul S, Sangthong B, Fukuzawa M. Mutations and Polymorphisms of Hirschsprung Disease Candidate Genes in Thai Patients. *Journal of Human Genetics*. 2006; 51(12): 1126–32.
44. Bass L, Wershil BK. Anatomy, Histology, Embryology, and Developmental Anomalies of The Small and Large Intestine. Dalam: *Sleisenger And Fordtran's Gastrointestinal And Liver Disease*. 11th ed. Elsevier Health Sciences; 2016. hlm. 1649.
45. Tsuji H, Spitz L, Kiely E, Drake D, Pierro A. Management and Long-Term Follow-Up of Infants with Total Colonic Aganglionosis. *Journal of Pediatric Surgery*. 1999; 34(1): 158–62.
46. Virtanen VB, Salo PP, Cao J, Löf-Granström A. Noncoding RET Variants Explain The Strong Association with Hirschsprung Disease in Patients Without Rare Coding Sequence Variant. *European Journal of Medical Genetics*. 2019; 62(4): 229–34.
47. Tam PK, Garcia-Barceló M. Genetic Basis of Hirschsprung's Disease. *Pediatric Surgery International*. 2009; 25: 543–58.

48. Holcomb GW, Murphy JP. Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery E-Book: Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery E-Book. Elsevier Health Sciences; 2019.
49. Stenström P, Kyrklund K, Bräutigam M, Engstrand Lilja H, Juul Stensrud K, Löf Granström A, dkk. Total Colonic Aganglionosis: Multicentre Study of Surgical Treatment and Patient-Reported Outcomes Up To Adulthood. *BJS open*. 2020; 4(5): 943–53.
50. Marginean CO, Melit LE, Gozar H, Horvath E, Marginean CD. Atypical Onset of Total Colonic Hirschsprung Disease in A Small Female Infant: A Case Report. *Medicine*. 2018; 97(38): e12315.
51. Lindert J, Schulze F, Märzheuser S. Bowel Management in Hirschsprung Disease—Pre-, Peri-and Postoperative Care for Primary Pull-Through. *Children*. 2024; 11(5): 588.