

CASE REPORT : HIRSCHSPRUNG DISEASE

*Aprilia Silambi¹, Tri Setyawati^{2,3}, Alfreth Langitan⁴

¹Medical Profession Program, Faculty of Medicine, Tadulako University, Palu, Indonesia, 94118

²Departement of Tropical Disease and Traumatology, Faculty of Medicine, Tadulako University, Palu, Indonesia, 94118

³Department of Biochemistry, Faculty of Medicine, Tadulako University, Palu, Indonesia, 94118

⁴Department of General Surgery, Undata General Hospital, Palu, Indonesia, 94118

*Correspondent Author : silambiaprilialia@gmail.com

ABSTRACT

Background: Hirschsprung's disease (HSCR) is a motility disorder that originates from the most common and is characterized by the absence of ganglion cells (aganglionosis) in the myenteric and submucosal plexuses of the distal intestine. This occurs because of an error in the development of ENS during fetal life, which is the process of transitioning crystalline cells (ectoderm) from the side of the neural tube to the intestinal wall. HSCR incidence worldwide taking 1 in every 5,000 live births. This case report is made to get an idea of the prevalence and causes of hirschsprung's disease. The principle underlying the treatment of HSCR surgery is to remove the proximal intestinal aganglionic and anastomose segments.

Case Summary: A 4-year-old boy presents with minor bowel complaints 2 years ago and has been heavy since 2 weeks ago accompanied by a bloated stomach. Examination reveals abdominal distension, hypertension, choking spincter, ampules containing yellow stools, slippery mucosa.

Conclusion: A 4-year-old boy came to the Undata Hospital in Palu with complaints of having defecated little since 2 years ago and has been heavy since 2 weeks ago accompanied by flatulence. In this case report from history, physical examination, and supporting examinations such as colon in loop and then performed a surgical procedure and obtained diagnosis of Hirschsprung Disease. Hirschsprung's disease is a very rare and rare case. It is important for us to know what are the causes and risk factors for this disease and how to diagnose it correctly for this disease.

Keywords: Hirschsprung disease, megacolon, ENS

ABSTRAK

Latar Belakang: Penyakit Hirschsprung (HSCR) adalah kelainan motilitas bawaan bawaan yang paling umum dan ditandai dengan tidak adanya sel ganglion (aganglionosis) di pleksus mienterik dan submukosa dari usus bagian distal. Hal ini terjadi karena kesalahan perkembangan ENS selama kehidupan janin, yang mengganggu proses migrasi sel krista (ektoderm) dari sisi tabung saraf ke dinding usus. Insiden HSCR di seluruh dunia mendekati 1 dalam setiap 5.000 kelahiran hidup. Laporan kasus ini dibuat untuk mendapatkan gambaran tentang prevalensi dan penyebab dari hirschsprung disease. Prinsip yang mendasari pengobatan operasi HSCR adalah untuk menghilangkan segmen aganglionik dan anastomose usus proksimal.

Ringkasan Kasus : Anak laki – laki berusia 4 tahun datang dengan keluhan BAB sedikit – sedikit sejak 2 tahun yang lalu dan memberat sejak 2 minggu yang lalu disertai dengan perut kembung Pada pemeriksaan didapatkan distensi abdomen, hipertimpani, spincter mencekik, ampula berisi feses berwarna kuning, mukosa licin.

Kesimpulan : Anak laki – laki berusia 4 tahun datang ke UGD RSUD Undata Palu dengan keluhan BAB sedikit – sedikit sejak 2 tahun yang lalu dan memberat sejak 2 minggu yang lalu disertai dengan perut kembung. Pada laporan kasus ini dari anamnesa, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang seperti colon in loop dan kemudian dilakukan tindakan bedah dan didapatkandiagnosis Hirschsprung Disease. Penyakit Hirschsprung merupakan kasus yang sangat langka dan jarang terjadi. Penting untuk kita mengetahui apa penyebab dan factor resiko dari penyakit ini dan bagaimana cara mendiagnosis yang tepat untuk penyakit ini.

Kata Kunci : Hirschsprung disease, megacolon, ENS

PENDAHULUAN

Penyakit Hirschsprung adalah kondisi bawaan yang rumit dari usus, yang diakui sebagai asal genetik dan hasil dari gangguan perkembangan normal sistem saraf enterik. Penyakit Hirschsprung (HSCR) adalah kelainan motilitas bawaan bawaan yang paling umum dan ditandai dengan tidak adanya sel ganglion (aganglionosis) di pleksus mienterik dan submukosa dari usus bagian distal. Diperkirakan

timbul dari kegagalan kolonisasi usus distal oleh prekursor sistem saraf enterik (ENS) selama perkembangan embrionik.^(1,2)

Tidak adanya sel ganglion mengganggu ekspresi saraf parasimpatis penghambatan di pleksus mienterik dari segmen yang terkena. Baru-baru ini, telah ditunjukkan bahwa inhibitor neurotransmitter nitric oxide juga berkurang pada segmen aganglionik. Kurangnya aktivitas penghambatan yang normal menghasilkan

kontraksi tonik dari segmen yang terkena, menghasilkan gejala obstruksi dan dilatasi serta hipertrofi kolon proksimal.⁽³⁾

Mayoritas pasien dengan HCSR adalah pria, dengan rasio pria-wanita 1,5-2:1. Factor genetik telah terlibat dalam etiologi HSCR. Diketahui bahwa HCSR terjadi dalam keluarga . insiden kasus keluarga dalam rektosigmoid HSCR bervariasi dari 3,6% hingga 7,8% dalam seri yang berbeda.⁽⁴⁾

HD muncul dengan gejala sembelit, seperti keterlambatan lebih dari 48 jam dalam menghilangkan meconium, perut kembung, dan muntah. Dalam 80% kasus, penyakit ini didiagnosis pada tahun pertama kehidupan, tidak umum pada masa remaja dan dewasa; kasus seperti itu biasanya muncul dalam bentuk penyakit segmen ultrashort.⁽⁵⁾

Laporan kasus ini dibuat untuk mendapatkan gambaran tentang prevalensi dan penyebab dari hirschsprung disease. Untuk memunculkan diagnosis pasti yaitu dengan dilakukan tindakan pembedahan.

LAPORAN KASUS

Anak laki – laki berusia 4 tahun datang ke UGD RSUD Undata Palu dengan keluhan BAB sedikit – sedikit sejak 2 tahun yang lalu dan memberat sejak 2 minggu yang lalu disertai dengan perut kembung. Pasien juga mengeluhkan demam sejak 5 hari yang lalu, nyeri perut hilang timbul mual (-), muntah (-), BAK kesan normal. Pasien sempat dirawat di RSUD POSO namun keluhan yang dialami tidak membaik dan kemudian dirujuk.

Pada riwayat kehamilan dan neonatal pasien, didapatkan pasien lahir normal, cukup bulan dengan berat badan 3100 gram dan dibantu oleh bidan. Riwayat pengeluaran mekonium tidak ada. Pada ibu pasien tidak pernah mengonsumsi obat-obatan, dan herbal selain yang diberikan oleh dokter. Riwayat imunisasi lengkap sesuai umur. Pada riwayat keluarga tidak ada yang memiliki keluhan yang sama dengan pasien.

Pada pemeriksaan fisik status generalis ditemukan, keadaan umum tampak lemah, kesadaran compos mentis, Berat Badan 13 kg, Panjang badan 90 cm. Tanda – tanda vital, Tekanan Darah 90/60 mmHg, Nadi 120x/menit, Respirasi 30x/menit, Suhu 38,9 derajat celsius. Pada pemeriksaan kepala normocephal, rambut berwarna hitam, mata konjungtiva anemis (++) / sclera ikterik (-/-), Refleks cahaya RCL (++) / RCTL (++) , Refleks kornea(+/+), Pupil Bulat, isokor, Exophthalmus(-/-), Cekung (-/-). Pada pemeriksaan hidung tidak didapatkan kelainan, bibir tidak sianosis, tidak ada karies gigi, dan gusi tidak berdarah. Pada telinga tidak di dapatkan kelainan. Pada leher tidak di dapatkan pembesaran KGB, tonsil T1/T1 tidak hiperemis,

pada pemeriksaan thoraks dan jantung dalam batas normal. Pada pemeriksaan abdomen didapatkan inspeksi perut tampak kembung, tidak ada bekas luka. Pada auskultasi didapatkan peristaltik usus kesan menurun, pada palpasi didapatkan distensi abdomen, organomegali tidak ada. Pada perkusi didapatkan hipertimpani. Pada pemeriksaan Rectal Toucher didapatkan spincter mencekik, ampulla berisi feses berwarna kuning, mukosa licin , dan tidak terdapat massa



Gambar 1 : A-P Pada pemeriksaan Colon In Loop menggunakan barium enema tampak kaliber colon sigmoid melebar.



Gambar 3 : Pemeriksaan dengan Colon In Loop tampakkan Lateral.

Pada pemeriksaan laboratorium didapatkan : HGB 8,9 gr/dl, HCT 28,2 %, RBC 4,45 10^6 /uL, WBC 8,9 10^3 /uL, PLT 163

$10^3/uL$. Pada pemeriksaan radiologi dengan *colon in Loop*, dimana memasukkan kontras kedalam rectum melalui kateter. Hasil dari *Colon in Loop* didapatkan tampak kontras masuk mulai dari rectum sampai ke colon descenden. Tampak Kaliber colon sigmoid melebar dengan perbandingan Ratio index (RI) : Sigmoid/Rectum = > 1 . Pada hasil pemeriksaan didapatkan kesan Hirschsprung disease pada colon sigmoid. Berdasarkan hasil data yang ada pasien ini menderita Hirschsprung Disease.

Pasien direncanakan dilakukan tindakan bedah yaitu Colostomy pada tanggal 24 Januari 2020 di Ruang Operasi Bedah Eleektif RSUD Undata Palu.



Gambar 5. Tampilan Colon sigmoid yang mengalami dilatasi saat dilakukan pembedahan



Gambar 6. Pemasangan NGT pada colon sigmoid

DISKUSI

Pada kasus ini, pasien anak laki – laki berusia 4 tahun datang ke UGD RSUD Undata Palu dengan keluhan BAB sedikit – sedikit sejak 2 tahun yang lalu dan memberat sejak 2 minggu yang lalu disertai dengan perut kembung. Pasien juga mengeluhkan demam sejak 5 hari yang lalu, nyeri perut hilang timbul mual (-), muntah (-), BAK kesan normal. Pasien sempat dirawat di RSUD POSO namun keluhan yang dialami tidak membaik dan kemudian dirujuk.

Pada riwayat kehamilan dan neonatal pasien, didapatkan pasien lahir normal, cukup bulan dengan berat badan 3100 gram dan dibantu oleh bidan. Riwayat pengeluaran mekonium tidak ada. Pada ibu pasien tidak pernah mengonsumsi obat-obatan, dan herbal selain yang diberikan oleh dokter. Riwayat imunisasi lengkap sesuai umur. Pada riwayat keluarga tidak ada yang memiliki keluhan yang sama dengan pasien. Kasus di atas pasien di diagnosis dengan Hirschsprung Disease dilihat dari berdasarkan gejala yang subjektif seperti BAB keluar sedikit-sedikit dan perut kembung. Kemudian berdasarkan gejala objektif pada pemeriksaan fisik didapatkan inspeksi perut tampak kembung, auskultasi didapatkan peristaltik usus kesan menurun, pada palpasi didapatkan distensi abdomen. Pada perkusi didapatkan hipertimpani. Pada pemeriksaan Rectal Toucher didapatkan spinchter mencekik, ampula berisi feses berwarna kuning, dan mukosa licin.

Penyakit Hirschsprung atau megakolon bawaan adalah kelainan perkembangan yang disebabkan oleh kegagalan migrasi sel crest neural. Ketika sel-sel neurogenik primitif ini gagal untuk mengambil posisi dalam Submucosal usus dan plexus intermyenteric dari bibir ke anus, maka terjadi gangguan motilitas ; yang paling sering muncul sebagai konstipasi kronis pada anak yang baru lahir. ⁽⁶⁾

Insiden HSCR di seluruh dunia mendekati 1 dalam setiap 5.000 kelahiran hidup. Ini telah dilaporkan secara konsisten di banyak negara, termasuk SouthAfrica. Serangkaian besar yang dilaporkan menemukan prevalensi 1 per 5.726 kelahiran hidup, dan termasuk semua kelompok etnis.8 Perkiraan perbandingan 4: 1 antara laki-laki dan perempuan dibuktikan di seluruh dunia, tetapi muncul dalam penelitian kami sebelumnya yang bervariasi antara berbagai etnis Afrika Selatan. kelompok, menjadi 3,6: 1 di Kaukasia dan 3,9: 1 pada pasien kulit hitam Afrika, tetapihanya 2,5: 1 pada mereka yang keturunan campuran, karena proporsi yang lebih besar dari perempuan dalam kelompok etnis ini. Dua faktor

risiko genetik adalah varian RET rs2435357 dan rs2506030. Studi terbaru menunjukkan bahwa alel risiko RET rs2435357 dan rs2506030 memiliki frekuensi yang lebih tinggi dalam kasus keturunan Indonesia dibandingkan dengan kasus keturunan Eropa yang mungkin terkait dengan insiden HSCR yang lebih tinggi di Indonesia (3,1 kasus per 10.000 kelahiran hidup) dari populasi lain.^(1,7)

Pada sebuah penelitian studi kasus-kontrol berbasis populasi pertama termasuk 600 kasus HSCR. Studi ini menunjukkan bahwa prevalensi kelahiran HSCR adalah 1 banding 5000 di Swedia antara 1987 dan 2012. Ditemukan hubungan antara HSCR pada anak dan obesitas ibu selama trimester pertama. Juga ibu hamil dengan anak ketiga atau lebih besar menunjukkan peningkatan risiko memiliki anak dengan HSCR, dan pasien dengan HSCR cenderung dilahirkan pada usia kehamilan lebih rendah daripada anak kontrol yang sehat.⁽⁸⁾

Gerakan normal peristaltik usus dikendalikan oleh sistem saraf enterik, ENS mengontrol fisiologi saluran pencernaan sebagian besar secara independen melalui jaringan saraf di dalam dinding usus dan memiliki neuron dan sel glial lebih dari kabel tulang belakang yang terletak di myenteric dan ganglia submukosa. Tidak adanya sel ganglion menyebabkan spastik persisten pada bagian yang terkena yang bermanifestasi secara klinis sebagai obstruksi usus fungsional dengan dilatasi proksimal usus (HD). Hal ini terjadi karena kesalahan perkembangan ENS selama kehidupan janin, yang mengganggu proses migrasi sel krista (ektoderm) dari sisi tabung saraf ke dinding usus terutama melalui batang vagal, proses ini berlangsung antara 5-12 minggu kehidupan janin cara aboral. Proses normal ini dikendalikan oleh jalur genetik tunggal yang berinteraksi secara kompleks, mutasi 10 gen telah terlibat dalam pengembangan HD. Mutasi gen RET (Ditata Ulang selama Transeksi) menyebabkan sebagian besar kasus keluarga HD, risiko relatif kekambuhan pada keluarga yang terkena dampak setinggi 200.⁽⁹⁾

HSCR, meskipun sering dianggap sebagai diagnosis yang relatif mudah, mungkin menjadi "salah satu diagnosis paling sulit dalam Bedah Pediatrik", terutama karena variasi dan kesulitan dalam menafsirkan temuan klinis, histologis, dan radiologis yang relevan.⁽¹⁾

Neonatus dengan HSCR biasanya datang dengan obstruksi usus distal (DIO) dalam beberapa hari pertama kehidupan. Bayi cukup bulan yang gagal lulus meconium dalam 24-48 jam pertama setelah kelahiran harus dinilai HSCR. Tanda-tanda DIO termasuk distensi abdomen, kegagalan dalam pemberian makanan, dan muntah yang tidak terlalu kencang atau berat.

Hidrasi harus dinilai dengan adekuat dengan memeriksa fontanel bayi, waktu pengisian kapiler sentral, suhu perifer, selaput lendir, dan turgor kulit di samping parameter fisiologis (mis. Detak jantung, tekanan darah, laju pernapasan, dan saturasi oksigen). Penting untuk menilai fitur dysmorphic, khususnya fitur sindrom Down, kelainan tulang belakang, dan untuk penempatan normal anus untuk mengecualikan malformasi anorektal. Perut biasanya cukup buncit dengan loop usus teraba.⁽²⁾

Diagnosis penyakit Hirschsprung didasarkan pada prinsip ini. Tiga zona diidentifikasi di usus besar yang terkena penyakit Hirschsprungs, segmen sempit, zona transisi dan segmen usus proksimal melebar. Secara histologis, pada segmen yang menyempit terdapat aganglionosis dan ikatan saraf hipertrofik⁽¹¹⁾

Prinsip yang mendasari pengobatan operasi HSCR adalah untuk menghilangkan segmen aganglionik dan anastomose usus proksimal, biasanya ganglionated ke saluran anal, berhati-hati untuk tidak melukai kompleks sfingter anal atau persarafan pelvis. Penentuan di mana ganglia enterik normal hadir membutuhkan biopsi intraoperatif usus dengan evaluasi bagian beku oleh ahli patologi yang berpengalaman. Aganglionosis segmen pendek biasanya diobati dengan prosedur transanal satu tahap menggunakan prosedur Swenson atau Soave.⁽¹⁰⁾

Secara tradisional, operasi dilakukan dalam dua atau tiga tahap. Ini lebih jarang terjadi saat ini dan sebagian besar ahli bedah melakukan penarikan primer tunggal melalui beberapa bulan pertama. Sementara itu, neonatus dapat dirawat di rumah setelah orang tua diajari bagaimana melakukan pencucian. Secara umum, stoma terbentuk jika dekompresi tidak dimungkinkan, jika anak mengalami enterokolitis berat, atau jika prosedur definitif primer dipersulit oleh aganglionosis yang luas. Pembedahan definitif untuk HSCR melibatkan reseksi usus aganglionik termasuk zona transisi dan membawa usus ganglionik 'normal' ke garis dentate dengan mempertahankan fungsi sfingter.⁽²⁾

KESIMPULAN

Anak laki – laki berusia 4 tahun datang ke UGD RSUD Undata Palu dengan keluhan BAB sedikit – sedikit sejak 2 tahun yang lalu dan memberat sejak 2 minggu yang lalu disertai dengan perut kembung. Pada laporan kasus ini dari anamnesa, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang seperti colon in loop dan kemudian dilakukan tindakan bedah dan didapatkandiagnosis Hirschsprung Disease.

PERSETUJUAN

Penulis telah meminta persetujuan dari pasien dalam bentuk informed consent.

DAFTAR PUSTAKA

1. Moore SW. Hirschsprung disease: current perspectives. *Open Access Surg.* 2016 May;39.
2. Chhabra S, Kenny SE. Hirschsprung's disease. *Surg Oxf.* 2016 Dec;34(12):628–32.
3. Feldman T, Wershil BK, Adam HM. In Brief: Hirschsprung Disease. *Pediatr Rev.* 2006 Aug 1;27(8):e56–7.
4. Puri P, editor. *Hirschsprung's Disease and Allied Disorders* [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2019 [cited 2020 Apr 8]. Available from: <http://link.springer.com/10.1007/978-3-030-15647-3>
5. Martins MR, dos Santos CHM, Falcão GR. Late diagnosis of Hirschsprung's disease. *J Coloproctology.* 2015 Jul;35(3):178–81.
6. Zain AZ, Fadhil SZ. Hirschsprung's Disease: a Comparison of Swenson's and Soave's Pull-through Methods. :7.
7. Gunadi, Kalim AS, Budi NYP, Hafiq HM, Maharani A, Febrianti M, et al. Aberrant Expressions and Variant Screening of SEMA3D in Indonesian Hirschsprung Patients. *Front Pediatr.* 2020 Mar 11;8:60.
8. Lo f Granstro m A, Svenningsson A, Hagel E, Oddsberg J, Nordenskjo ld A, Wester T. Maternal Risk Factors and Perinatal Characteristics for Hirschsprung Disease. *PEDIATRICS.* 2016 Jul 1;138(1):e20154608–e20154608.
9. A Zbaida R. Hirschsprung Disease: A Review. *Acad J Pediatr Neonatol* [Internet]. 2019 Sep 27 [cited 2020 Apr 8];8(1). Available from: <https://juniperpublishers.com/ajpn/AJPN.MS.ID.555786.php>
10. Westfal ML, Goldstein AM. Diagnosing and Managing Hirschsprung Disease in the Newborn. *NeoReviews.* 2018 Oct;19(10):e577–88.
11. S S, K K. HOW COMMON IS HIRSCHSPRUNG'S DISEASE AT THE TERTIARY CARE CENTER IN WESTERN TAMILNADU: A CROSS SECTIONAL STUDY. *J Evol Med Dent Sci.* 2015 Nov 16;4(92):15782–5.