

## BAB 1

### PENDAHULUAN

#### 1.1 Latar Belakang

Diagnosis definitif penyakit Hirschsprung adalah tidak ditemukannya ganglion pada biopsi rektum dan adanya *hipertrofi* serabut syaraf kholinergik pada sistem syaraf parasimpatis di dinding usus (O`Donovan, 1996; Ghosh, 1998; Haricharan, 2008). *Full-thickness biopsy* memberikan bahan dimana kedua muskularis mukosa dan muskularis *propria* terlihat, tetapi prosedur ini invasif dan pasien harus dilakukan pemberian anaestesi terlebih dahulu, selain itu prosedur ini juga bisa menimbulkan laserasi dan perdarahan pada dinding usus (Haricharan, 2008; Orno, 2014). Di rumah sakit Dr Soetomo untuk menegakkan diagnosis penyakit Hirschsprung digunakan cara yang konvensional yaitu menemukan ganglion dengan pemeriksaan Hematoxilin-Eosin (H&E). Pemeriksaan dengan menggunakan pulasan H&E ini memiliki banyak kekurangan diantaranya sulit mendeteksi sel ganglion yang *imature* (maturasi sel ganglion ini belum lengkap pada saat bayi lahir terutama pada ganglion di daerah submukosa). Ganglion yang *imatur* ini mirip dengan sel *stromal* sehingga kemungkinan besar bisa salah interpretasi, selain itu *ganglion* submukosa lebih kecil dibandingkan *ganglion* pada *plexus myenterikus* dengan distribusi yang tidak merata, sehingga identifikasinya sulit (Memarzadeh, 2009).

Biopsi hisap rektum saat ini merupakan alat diagnostik yang sangat penting yang digunakan secara rutin dinegara lain untuk mendiagnosis penyakit

Hirschsprung. Pada pemeriksaan ini pengambilan sampel hanya mencakup mukosa dan sedikit jaringan submukosa. Pemeriksaan ini aman untuk semua usia, dapat dilakukan dengan tanpa persiapan khusus dan tidak memerlukan sedasi serta bisa digunakan pada pasien rawat jalan. Sampel dari biopsi rektum ini, baik *full-thickness biopsy* maupun biopsi hisap rektum, diberikan pulasan histokimia *Acetylcholinesterase*. Dasar pemeriksaan ini adalah untuk melihat peningkatan aktivitas enzim *Acetylcholinesterase*. Pada pasien dengan penyakit Hirschsprung, hipertrofi serabut syaraf parasimpatis ditemukan sampai ke lapisan mukosa usus, sehingga bisa terwarnai dengan pulasan histokimia *Acetylcholinesterase* (Andrassy, 1980; Kurer, 1986).

Penyakit Hirschsprung ini sering didapatkan pada bayi baru lahir dengan keluhan obstruksi dan terlambat keluarnya mekonium. Insiden penyakit Hirschsprung bervariasi, pada tahun 1985 di British Columbia 1 per 4.417 kelahiran (Spouge, 1985). Di Denmark pada tahun 1994 di dapatkan angka 1 per 7.165 (Russel, 1994), sedangkan di Jepang pada tahun 2005 insiden bayi dengan penyakit Hirschsprung sebesar 1 per 5.349 (Suita., 2005). Adanya tendensi faktor keturunan juga banyak di laporkan pada penyakit ini (Amiel., 2008; Florino K., 2011; Baddner., 1994). Di Rumah Sakit Dr. Soetomo Surabaya dalam waktu 4 tahun (tahun 2010-2013) terdapat 338 pasien yang diduga dengan penyakit ini, tetapi hanya 98 pasien saja yang sampai dilakukan pembedahan (data tidak di publikasikan). Tindakan pembedahan yang dilakukan tanpa pemeriksaan diagnostik yang tepat sebelumnya dikhawatirkan akan banyak memberikan kerugian kepada pasien, banyak komplikasi yang

terjadi setelah pembedahan diantaranya adalah peningkatan frekuensi buang air besar, *stenosis* pada anus, konstipasi, ekskoriasi pada perianal bahkan sampai ke enterokolitis (Schleef, 2013).

Akurasi dari pemeriksaan biopsi hisap rektal pada pasien dengan penyakit Hirschsprung sangat bervariasi. Penelitian yang dilakukan Kurer (1986) pada 22 anak dengan menggunakan *Acetylcholinesterase* didapatkan sensitifitas 100% dan spesifisitas 100%. Sedangkan penelitian yang dilakukan oleh Andrassy (1980) dari 302 sampel yang lakukan pemeriksaan akurasi biopsi hisap rektal sebesar 100% tidak ada positif palsu maupun negatif palsu dan 69 dari seluruh sampel menunjukkan gambaran penyakit Hirschsprung. Sedangkan Orno Ax (2014) melakukan penelitian pada 20 pasien di Swedia hasilnya sensitifitas biopsi hisap rektum sebesar 93% dan spesifisitasnya sebesar 100%. Di Indonesia pemeriksaan definitif dengan *full-thickness biopsy* yang dilanjutkan dengan pulasan *Acetylcholinesterase* dan pemeriksaan biopsi hisap rektum yang dilanjutkan dengan pulasan *Acetylcholinesterase* belum dilakukan. Oleh karena itu, perlu diketahui nilai diagnostik dari biopsi hisap rektum dengan pulasan *Acetylcholinesterase*, mengingat belum ada publikasi tentang hal tersebut di Indonesia.

Berdasarkan fakta tersebut, maka kami akan meneliti pemeriksaan biopsi hisap rektum yang dilanjutkan dengan pulasan histokimia *Acetylcholinesterase* dalam mendiagnosis penyakit Hirschsprung dibandingkan baku emas *full-thickness biopsy* dengan pulasan histokimia

*Acetylcholinesterase* pada bayi dan anak-anak yang mempunyai gejala klinis penyakit Hirschsprung.

## 1.2 Rumusan masalah

Bagaimana pemeriksaan histokimia *Acetylcholinesterase* pada biopsi hisap rektum sebagai alat penegakan diagnosis pada pasien dengan kecurigaan penyakit Hirschsprung?

## 1.3 Tujuan

### 1.3.1 Tujuan Umum

Untuk mengetahui nilai diagnostik pemeriksaan biopsi hisap rektum dengan pulasan histokimia *Acetylcholinesterase* dalam mendiagnosis penyakit Hirschsprung dibandingkan dengan *full-thickness biopsy*.

### 1.3.2 Tujuan khusus

Menentukan nilai sensitivitas, spesifisitas, nilai prediksi positif, nilai prediksi negatif dan rasio kemungkinan dari pemeriksaan biopsi hisap rektum dengan pulasan histokimia *Acetylcholinesterase* pada penyakit Hirschsprung.

## 1.4 Manfaat Penelitian

### 1.4.1 Manfaat Teori

Memperoleh bukti bahwa pemeriksaan biopsi hisap rektum dengan pulasan histokimia *Acetylcholinesterase* sebagai alat diagnosis penyakit Hirschsprung.

### 1.4.2 Manfaat Praktis

Mempermudah tata laksana penyakit Hirschsprung, khususnya dalam penegakan diagnosis.

