

Pendekatan Klinis dan Tata laksana Malformasi Anorektal

Muhammad Ferdiansyah Putra¹, Ety Apriliana²

¹Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

²Bagian Mikrobiologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Lampung

Abstrak

Malformasi anorektal adalah kelainan kongenital ketika seseorang tidak memiliki anus dan rektum yang normal akibat gangguan perkembangan hindgut pada embrio. Kasus ini muncul satu dari lima ribu kelahiran hidup di seluruh dunia. Bayi dengan kelainan ini biasanya memiliki anomali lain yang menyertai. Malformasi anorektal dapat muncul dengan berbagai macam bentuk mulai dari kloaka presisten, disertai dengan fistula, maupun tanpa fistula. Pemeriksaan penunjang yang dapat dilakukan meliputi pemeriksaan pencitraan cross table x ray. Pemeriksaan inspeksi pada area genital dan perianal pada bayi baru lahir sangat membantu mengidentifikasi kelainan ini. Tatalaksana awal bayi berupa pemberian cairan melalui intravena, dekompresi, dan pemberian antibiotik profilaksis. Tindakan pembedahan yang dapat dilakukan meliputi colostomy, anopasti, maupun Postero Sagital Anorectoplasty (PSARP). Pentingnya diagnosis malformasi anorektal secara tepat memicu penulis untuk memperdalam pengetahuan mengenai apendisitis akut, meliputi definisi, epidemiologi, etiologi, gejala klinis dan pemeriksaan penunjang tentang malformasi anorektal.

Kata Kunci: Malformasi Anorektal, Kongenital, Embrio, PSARP

Abstract

Anorectal malformation is a congenital disorder when a person does not have a normal anus and rectum due to impaired embryo development. This case occurs one in five thousand live births worldwide. Babies with this disorder usually have other accompanying anomalies. Anorectal malformations can appear in various forms ranging from persistent cloaca, accompanied by fistulas, or without fistulas. Supporting examinations that can be carried out include cross table x ray imaging examinations. Examination of the inspection of the genital and perianal areas in newborns is very helpful in identifying this disorder. Initial management of infants in the form of intravenous fluids, decompression, and administration of prophylactic antibiotics. Surgical procedures that can be performed include colostomy, anopasti, and Postero Sagittal Anorectoplasty (PSARP). The importance of correct diagnosis of anorectal malformations has prompted the authors to deepen their knowledge of acute appendicitis, including definition, epidemiology, etiology, clinical symptoms and investigations of anorectal malformations.

Keywords: Anorectal Malformation, Congenital, Embryo, PSARP

Korespondensi: Muhammad Ferdiansyah Putra, Alamat Kampus Unila Jl. Prof. Dr.Ir. Sumantri Brojonegoro No. 1, Gedong Meneng, Kota Bandar Lampung, HP 082279362003 Email : ferdian822@gmail.com

Pendahuluan

Malformasi anorektal merupakan anomali kongenital dalam perkembangan hindgut (1). Malformasi anorektal merupakan istilah umum untuk berbagai diagnosis yang sering disebut sebagai anus imperforata. Pasien dengan diagnosis ini tidak memiliki lubang anus yang normal, melainkan saluran fistula terbuka ke perineum anterior ke kompleks otot anus atau ke struktur anatomi yang berdekatan. Saluran fistula dapat terhubung ke sistem saluran kemih pada pria. Sedangkan pada wanita saluran fistula dapat terhubung dengan struktur ginekologi. Tingkat keparahan defek biasanya dapat ditentukan oleh jarak saluran fistula terbuka dari lokasi anatomi normal (2).

Tidak ada penyebab spesifik yang mendeskripsikan etiologi malformasi anorektal. Insiden kejadian malformasi

anorektal adalah satu dari lima ribu kelahiran hidup di seluruh dunia. Beberapa kasus memiliki predisposisi genetik pada keluarga. Malformasi anorektal terjadi berhubungan dengan beberapa sindrom. Defek tersering pada perempuan adalah fistula rektovestibular. Sedangkan pada laki-laki defek tersering adalah fistula rektourethral. Malformasi kloaka sekarang lebih sering ditemukan karena sebelumnya sering misdiagnosis dengan fistula rektovaginal. Malformasi anorektal tanpa fistula terjadi 5% dari pasien, dan setengahnya memiliki sindrom down. Pasien dengan down syndrome dan malformasi anorektal tanpa fistula meliputi 95% (3).

Sebagian besar (50%-60%) anak dengan malformasi anorektal memiliki satu atau lebih abnormalitas yang mengenai system lain.

Kebanyakan abnormalitas terkait temuan insidensial, tetapi penemuan lainya seperti defek kardiovaskular dapat mengancam hidup (3). Selain itu, anomaly yang menyertai ini dapat menyebabkan mortalitas dan morbiditas pada pasien. Abnormalitas paling tersering secara umum adalah abnormalitas struktural yang penting dalam segi fungsi, pengobatan, atau kosmetik (4).

Klasifikasi menurut Wingspread tahun 1984 mendeskripsikan malformasi sebagai rendah, sedang atau intermediet, dan tinggi tidak membantu memprediksi tindakan operasi yang dibutuhkan atau keluaran klinis. Sehingga, klasifikasi Krickenbeck pada tahun 2005 yang berdasar tempat abnormalitas secara anatomi lebih bermakna dalam hal klinis. Pasien harus memiliki pemeriksaan klinis yang mendetail untuk mendiagnosis secara akurat ada tidaknya malformasi, sehingga pasien mendapatkan perawatan yang sesuai pada periode bayi baru lahir (5).

Enteric nervous system (ENS), otot polos, dan Intestinal cell of Cajal (ICC) sangat penting untuk fungsi normal dari saluran gastrointestinal. Semua defek yang melibatkan sistem ini seperti malformasi anorektal dapat menyebabkan gangguan. Oleh karena itu, diperlukan adanya pemeriksaan tentang perubahan neuronal dan miopatik pada usus dari pasien dengan malformasi anorektal (6).

Malformasi anorektal merupakan kelainan kongenital yang memerlukan evaluasi untuk menegakkan diagnosis secara tepat dan menilai ada tidaknya abnormalitas lain pada pasien. Hal ini berkaitan dengan rencana tindakan medis yang diperlukan sehingga pasien dapat ditangani sesegera mungkin. Oleh karena itu, artikel ini ditulis untuk memberi gambaran tentang malformasi anorektal secara menyeluruh.

Isi

Malformasi anorektal merupakan kelainan kongenital ketika seseorang tidak memiliki lubang anus yang normal (2). Kelainan ini berkaitan dengan proses perkembangan hindgut pada janin (1). Berdasarkan sejarah, ahli bedah telah mencoba untuk mengobati infant dan anak-anak dengan malformasi

anorektal. Kasus yang pernah ditemukan dan ditulis sebelumnya hanya mendeskripsikan sedikit kasus saja. Hal ini mungkin disebabkan oleh sebagian besar pasien meninggal tanpa pengobatan. Manuver yang berhasil kala itu adalah dengan merobek dan merusak membrane dengan jari atau mata pisau kemudian membuat insisi untuk menemukan usus di perineum atau di lubang pada sacrum. Kolostomi inguinal pertama kali dilakukan pada tahun 1783, tetapi kebanyakan infant meninggal, dan kolostomi dipilih untuk metode terakhir. Anoplasti pertama pada tahun 1835 dengan memobilisasikan usus ke insisi perineal dan dijahit ke daerah kulit. Pertengahan tahun 1900 prosedur single stage abdominoperineal menjadi populer. Awal tahun 1980 modifikasi pembedahan terus berkembang hingga sekarang (3).

Kloaka dalam embrio merupakan ruangan yang terhubung dengan hindgut, tailgut, allantois, dan duktus mesonefrik. Kloaka pertama kali terbentuk pada gestasi hari ke-21 berbentuk U dengan allantois berada di depannya dan hindgut berada di belakang. Septum di bagian tengah tumbuh ke bawah dan menyatu dengan lateral fold (Rathke plicae) hingga bergabung dengan membrane kloaka. Usia gestasi minggu ke enam, terbentuk kavitas atau ruang urogenital di bagian anterior dan kavitas genitalia di bagian posterior. Perkembangan cepat dari tuberkulum genital merubah bentuk kloaka dan orientasi dari membrane kloaka yang berada di posterior (7).

Klasifikasi malformasi anorektal dibagi menurut jenis kelamin. Laki-laki yaitu fistula perineal, fistula rektourethral (bulbar, prostatic), fistula leher rektovesika, anus imperforata tanpa fistula, atresia rectum, dan defek kompleks. Perempuan yaitu fistula perineal, fistula vestibular, kloaka persisten (≤ 3 cm atau >3 cm dari lubang seharusnya), anus imperforata tanpa fistula, atresia rectum, defek kompleks (8).

Pasien dengan malformasi anorektal diidentifikasi dengan perubahan spesifik maupun nonspesifik. Enteric nervous system (ENS), otot polos, dan Intestinal cell of Cajal (ICC) penting untuk diidentifikasi secara

histopatologi apakah terdapat perubahan dan pengaruhnya terhadap fungsi fisiologis gastrointestinal. Biopsi yang dilakukan untuk mempelajari perubahan histologi menggunakan pewaranaan H&E menunjukkan penemuan histological yang paling sering ditemukan adalah inflamasi dan kongesti. Perubahan patologi lainnya berupa rusaknya mukosa muskularis, terkikisnya mukosa, dan perdarahan. Intestinal cell of cajal yang diidentifikasi menggunakan CD117 menunjukkan perubahan densitas dan distribusi pada kasus malformasi anorektal (6).

Malformasi yang berhubungan dengan malformasi anorektal berkaitan dengan anomali kardiovaskular, anomaly gastrointestinal, anomali spinal, sacral, dan vertebra; anomali genitourinaria, anomaly ginekologi. Anomali kardiovaskular yang paling sering terjadi adalah arterial septal defec dan pantent ductus arteriosus. Anomali yang jarang adalah transposition of the great vessels dan hypoplastic left heart syndrome. Anomali gastrointestinal yaitu abnormalitas trakeoesofageal, atresia duodenal, malrotasi atresia, dan penyakit hirschprung. Anomali lumbosacral seperti hemivertebrae, scoliosis, butterfly vertebrae, hemisakrum. Masalah spinal adalah tethered cord. Anomali genitourinari yang paling sering adalah refluks vesikoureterik, agensis renal. Abnormalitas lain berupa kriptokismus dan hipospadia. Anomali ginekologi berupa anomaly Mullerin dapat bermanifestasi ketika masa remaja memiliki obstruksi aliran menstruasi bahkan terjadi amenorea. Anomali lain berupa bicornuate uterus, uterus didelphys, septum vaginal, atresia vaginal (3). Anomali kongenital dibagi menjadi dua yaitu mayor dan minor. Anomali kongenital mayor menunjukkan anomali struktural yang membutuhkan perawatan medis, konsekuensi sosial, dan kosmetik dan biasanya membutuhkan intervensi pembedahan. Anomali kongenital minor adalah perubahan struktural yang tidak menimbulkan masalah kesehatan signifikan pada masa periode neonatal dan berdampak secara sosial maupun kosmetik (4).

Bayi baru lahir harus dilihat daerah perineal untuk memastikan ada tidaknya malformasi anorektal. Bayi laki-laki selama 20-24 jam awal kelahiran yang teridentifikasi

memiliki malformasi anorektal pada pemeriksaan inspeksi perineum harus dievaluasi tulang belakang, ginjal, wrinalisis, sacrum, spinal, kardiak, atresia esophagus. Setelah itu, dilakukan evaluasi ulang dengan cross table lateral film. Apabila ditemukan fistula perineal, tatalaksana berupa anoplasti. Apabila ditemukan gas rektum dibawah koksigeus dan tidak ada defek yang berhubungan, tatalaksana yang dilakukan adalah pertimbangan PSARP dengan atau tanpa kolostomi. Apabila ditemukan gas rektum dibawah koksigeus terdapat defek yang berhubungan, abnormalitas sakrum, dan flat bottom, tatalaksana yang dilakukan adalah kolostomi. Bayi perempuan baru lahir dengan malformasi anorektal harus dievaluasi ada tidaknya anomali pada sakrum, esophagus, tulang belakang (tethered cord), ginjal, kardiak. Apabila terdapat kloaka harus dievaluasi sistem urologi dan ada tidaknya hidrocolpos. Tindakan yang dilakukan berupa kolostomi, drain hidrocolpos, dan pengalihan urinary. Apabila terdapat fistula perineal, tatalaksananya meliputi anoplasti atau dilatasi. Apabila terdapat fistula vestibular, tatalaksana yang dilakukan adalah kolostomi atau perbaikan primer. Apabila, tidak ditemukan fistula, dalam 24 jam dilakukan cross table lateral X-ray. Setelah dilakukan pencitraan ditemukan rektum dibawah koksigeus, tata laksana berupa kolostomi atau perbaikan primer. Jika ditemukan rektum letak tinggi, tatalaksana berupa kolostomi (3).

Penting bagi klinisi untuk tidak memutuskan tindakan kolostomi sebelum 20-24 jam kelahiran. Hal ini dikarenakan menunggu tekanan intraluminal mendorong mekonium melewati fistula yang sangat bernilai menentukan letak rektum di bagian distal. Evaluasi radiologi tidak menunjukkan anatomi yang sesungguhnya sebelum 24 jam karena rektum masih dalam kondisi kolaps sebab tonus otot dari sfingter yang mengelilingi di bagian bawah. Foto polos lumal dan sakrum harus dilakukan untuk mengevaluasi hemivertebra dan anomaly sakrum Ultrasonografi spinal membantu melihat tethered cord dan kelainan spinal lainnya. Ultrasonografi abdomen bertujuan untuk mengevaluasi adanya hidronefrosis (3).

Selama 24 jam pertama kehidupan, bayi harus mendapatkan cairan intravena, antibiotik, dan dekompresi menggunakan nasogastric tube guna menghindari aspirasi. Bayi dengan gejala fistula perineal anoplasti dapat dilakukan tanpa perlindungan kolostomi. Akan tetapi jika bayi dalam kondisi sakit karena masalah yang berhubungan, sangat premature, atau jika klinisi memilih menunggu bayi lebih besar, dilatasi fistula dapat dilakukan sebelum anoplasti. Perbaikan pada kasus tersebut seharusnya tidak ditunda untuk beberapa bulan. Setelah 24 jam, jika tidak ada mekonium yang terlihat di perineum ataupun urin, cross-table lateral x ray dengan posisi bayi pronasi harus diperlimbangkan. Pada kasus rektum terletak distal, PSARP (Posterior Sagittal Anorectoplasty) dapat dilakukan tanpa kolostomi. Akan tetapi, juga dapat dilakukan kolostomi terlebih dahulu dengan operasi definitive pada tahap ke dua. Kasus bayi dengan rektum tinggi, mekonium pada urin, defek yang berhubungan, dan atau abnormalitas sakrum atau flat bottom kolostomi direkomendasikan dan perbaikan utama ditunda 2 sampai dengan 3 bulan setelah kolostogram distal terlihat, menunjukkan bayi memiliki berat normal (3).

Posretior Sagittal Anorectoplasty (PSARP) merupakan tatalaksana bedah pada bayi dengan malformasi anorektal dengan anomali minimal (fistula perineal). Teknik ini dapat digunakan pada masa bayi baru lahir. Operasi ini memiliki keuntungan jika dilakukan pada 48 jam pertama kehidupan karena mekonium bersifat steril. Jika operasi ditunda beberapa bulan, persiapan usus harus dilakukan sebelum operasi dengan nutrisi parenteral tanpa asupan oral guna mengurangi resiko infeksi perineal. Pembedahan ini dilakukan dengan melakukan sayatan pada bagian setengah posterior sfingter dan dilanjutkan dengan sayatan melingkar mengelilingi fistula. Dilakukan penarikan pada usus sehingga termobilisasi kemudian diposisikan pada sfingter. Mukosa dijahit ke kulit dan dilakukan rekonstruksi perineal (3).

Ringkasan

Malformasi anorektal merupakan kelainan kongenital ketika seseorang tidak memiliki lubang anus yang normal.

Hal ini terjadi apabila terdapat gangguan pada proses perkembangan *hidgut* di dalam kandungan. Kelainan ini biasanya disertai dengan anomali lain yang menyertai berupa vertebra anomali, anomali sistem gastrointestinal (atresia duodenum, atresia esophagus), cardiac anomaly, tracheoesophageal fistula, renal anomaly, limb anomaly. Terdapat beberapa jenis malformasi anorektal baik atresia ani dengan fistula, kloaka presisten, maupun atresia ani tanpa fistula. Hal ini dapat lebih mudah diidentifikasi menggunakan algoritme yang telah ada, Tata laksana malformasi anorektal disesuaikan dengan jenis malformasi. Tindakan bedah yang dapat dilakukan berupa anoplasti dengan atau tanpa kolostomi maupun metode *postero sagittal anorectoplasty*. Akan tetapi, hal penting sebelum dilakukannya pembedahan, bayi wajib diberikan nutrisi secara intravena, dipuaskan, dipasang dekompresi, dan diberi antibiotic profilaksis.

Simpulan

Malformasi anorektal adalah kelainan kongenital yang sering berhubungan dengan kelainan atau anomaly lainnya. Pemahaman tentang patogenesis dan patofisiologi malformasi akan membawa klinisi tidak terlewat dalam skrining awal bayi baru lahir. Pemeriksaan inspeksi pada area genitalia dan perineal pada bayi baru lahir sangat penting sebagai skrining awal. Selain itu, klinisi dapat menjelaskan kepada keluarga pasien mulai dari penyebab hingga rencana tatalaksana selanjutnya. Dengan hal ini, diharapkan tatalaksana pada bayi dengan malformasi anorektal dapat segera dilakukan guna memberi hasil keluaran yang baik.

Daftar Pustaka

1. Martynov I, Feng X, Duess JW, Gosemann JH, Lacher M, Mayer S. Global Development of Research on Anorectal Malformations over the Last Five Decades: A Bibliometric Analysis. *Children*. 2022;9(2).

2. Smith C, Avansino J. Anorectal Malformation. In: StatPearls. Treasure Island (FL): Stat Pearls Publishing; 2022.
3. Coran AG, Adzick NS, Kummel TM, Laberge J-M, Shamberger R c, Caldamone A. Pediatric Surgery. Philadelphia: Elseiver; 2012.
4. Oh C, Youn JK, Han J, Yang H, Kim H, Jung S, et al. Analysis of Associated Anomalies in Anorectal Malformation : Major and Minor Anomalies. 2020;35(14).
5. Wood RJ, Levitt MA. Anorectal Malformations. 2018;
6. Bhatia Y, Singh S, Rattan KN, Parmar P, Sahni D, Sen R. Anorectal Malformations : Histomorphological and Immunohistochemical Evaluation of Neuronal Dysfunction. J Neonatal Surg. 2017;
7. Miyake Y, Lane GJ, Yamatka A. Embriology and anatomy of anorectal malformation. Elseiver. 2022;31(5).
8. Sjamsuhidajat R. Buku Ajar Ilmu Bedah de Jong. Jakarta: EGC; 2016. p. 250–75.