

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1 Traktus Gastrointestinal

Traktus Gastrointestinal adalah kumpulan organ yang berperan dalam proses pencernaan. Di mana makanan akan ditelan, nutrisi akan diserap, dan sisanya akan dikeluarkan. Traktus Gastrointestinal terdiri dari esofagus, lambung, usus halus, usus besar, rektum dan anus.⁵

2.2 Embriogenesis Traktus Gastrointestinal

Akibat pelipatan mudigah ke arah sefalokaudal dan lateral, sebagian dari rongga *yolk-sac* yang dilapisi oleh endoderm masuk ke dalam mudigah untuk membentuk usus primitif. Dua bagian lain dari rongga yang dilapisi endoderm ini, *yolk-sac* dan alantois, tetap berada di luar mudigah.⁶

Di bagian sefalik dan kaudal mudigah, usus primitif membentuk sebuah saluran buntu, masing-masing adalah usus depan dan usus belakang. Bagian tengah, usus tengah, untuk sementara tetap berhubungan dengan *yolk-sac* melalui ductus vitelinus atau *yolk-sac*.⁶

Perkembangan usus primitif dan turunan-turunan biasanya dibahas dalam empat bagian:

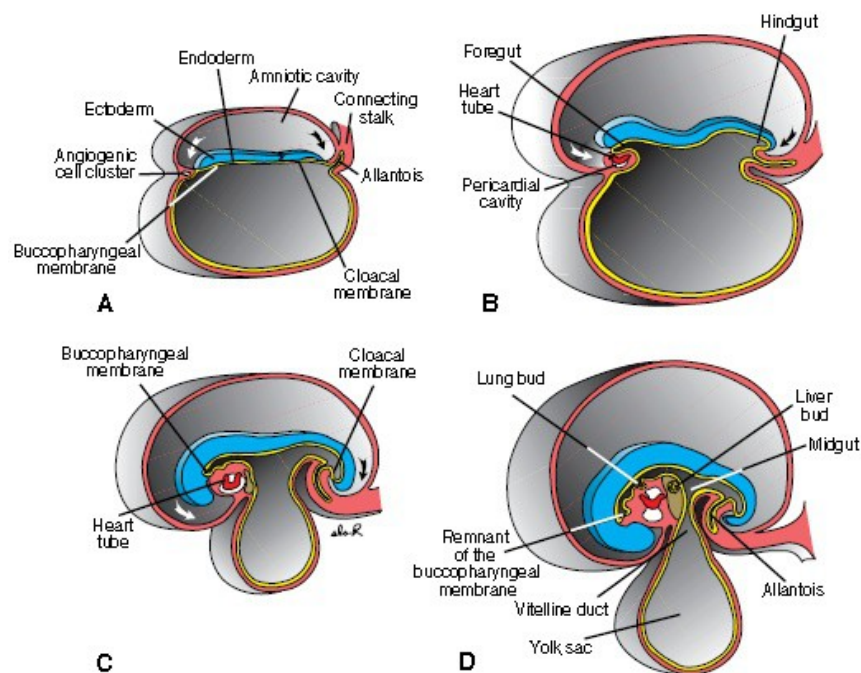
- a. Usus faring atau faring yang berjalan dari membrana bukokofaringealis hingga divertikulum trakeobronkus; karena sangat penting untuk pembentukan kepala dan leher.

- b. Usus depan terletak kaudal dari tabung faring dan berjalan ke kaudal sejauh tunas hati.
- c. Usus tengah dimulai dari sebelah kaudal tunas hati dan meluas ke pertemuan dua pertiga kanan dan sepertiga kiri kolon transversum pada orang dewasa.
- d. Usus belakang berjalan dari sepertiga kolon transversum hingga ke membrana kloakalis.⁶

Usus depan membentuk esofagus, trakea dan tunas paru, lambung dan duodenum proksimal dari muara duktus biliaris. Selain itu, terbentuk hati, pancreas dan perangkat saluran empedu dari pertumbuhan epitel endoderm bagian atas duodenum. Karena bagian atas usus depan dibagi oleh suatu septum, menjadi esofagus di posterior dan tunas paru serta trakea di anterior, deviasi septum dapat menyebabkan adanya lubang abnormal antara trakea dan esofagus.⁶

Usus tengah membentuk lengkung usus primer, menghasilkan duodenum distal dari muara duktus biliaris, dan berlanjut hingga ke taut antara dua pertiga proksimal kolon transversum dengan sepertiga distalnya. Selama minggu keenam, lengkung tumbuh sedemikian pesat sehingga menonjol ke dalam tali pusat (herniasi fisiologis). Selama minggu ke-10, lengkung usus kembali di dalam rongga abdomen. Selagi proses ini berjalan, lengkung usus tengah berputar 270° berlawanan arah jarum jam. Sisa duktus vitelinus, kegagalan usus tengah untuk kembali ke rongga abdomen, malrotasi, stenosis dan duplikasi bagian-bagian usus adalah kelainan yang umum dijumpai.⁶

Usus belakang membentuk bagian dari sepertiga distal kolon transversum hingga ke bagian atas kanalis analis; bagian distal kanalis analis berasal dari ectoderm. Usus belakang, masuk ke bagian posterior kloaka (bakal analis anorektalis), dan alantois masuk ke bagian anteriornya (bakal sinus urogenitalis). Pecahnya membrana kloakalis yang menutupi bagian ini menghasilkan komunikasi ke bagian eksterior bagi anus dan sinus urogenitalis. Kelainan dalam ukuran regio posterior dan kloaka menyebabkan bergesernya lubang anus ke arah anterior sehingga terjadi atresia dan fistula rektovagina dan rektouretra.⁶



Gamba

r 1. Embriogenesis Traktur Gastrointestinal⁶

2.3 Kelainan Kongenital Traktus Gastrointestinal

Kelainan kongenital traktus gastrointestinal adalah kelainan yang terjadi pada traktus gastrointestinal dan sudah ada sejak lahir yang dapat disebabkan oleh

faktor genetik maupun non genetik. Prevalensi terjadinya kelainan kongenital traktus gastrointestinal adalah 1,3 dari 1000 kelahiran hidup.⁷

2.3.1 Klasifikasi Kelainan Kongenital Traktus Gastrointestinal

3.1.1 Atresia Esofagus

Esofagus dan trakea berkembang saat minggu keempat sampai minggu keenam fetus. Atresia esofagus dan/atau fistula trakeoesofagus terjadi akibat deviasi posterior spontan septum trakeoesofageal atau akibat suatu faktor mekanis yang mendorong dinding dorsal usus depan ke arah anterior. Kelainan ini terjadi sebanyak 1:3000-4500 bayi lahir hidup. Sekitar sepertiga anak yang terkena lahir prematur. Pada 85% kasus, bagian proksimal esofagus berakhir sebagai suatu kantong buntu dan bagian distal berhubungan dengan trakea melalui suatu saluran sempit tepat di atas percabangan. Jarang terjadi atresia esofagus dan fistula trakeoesofagus terjadi sendiri-sendiri.^{3,6}

3.1.2 Stenosis Pylorus

Stenosis pylorus terjadi jika otot sirkular dan dengan derajat yang lebih rendah, otot longitudinal lambung di regio pylorus mengalami hipertrofi. Kelainan ini disebabkan oleh adanya kelainan regulasi dari *Bone Morphogenetic Protein (BMP)*. Kelainan ini merupakan kejadian yang jarang terjadi, kira-kira 1:100.000 kelahiran. Terjadi penyempitan ekstrim lumen pylorus, dan lewatnya makanan terhambat sehingga terjadi muntah-muntah hebat. Manifestasi kelainan ini tergantung dari derajat beratnya obstruksi.^{6,8}

3.1.3 Atresia Usus

Atresia dan stenosis merupakan penyebab utama obstruksi yang terjadi pada neonatus. Atresia dan stenosis dapat terjadi di mana saja di sepanjang usus. Sebagian besar terjadi di duodenum, paling sedikit di kolon, dan sama banyaknya di jejunum dan ileum (1/1500 kelahiran). Atresia di duodenum atas mungkin disebabkan oleh tidak terjadinya rekalisasi. Namun bagian distal duodenum ke arah kaudal, stenosis dan atresia paling besar kemungkinannya disebabkan oleh gangguan mendadak vaskular yang menyebabkan iskemik. Peran genetik juga dapat menyebabkan atresia usus.^{6,8,9}

3.1.4 Kelainan Rotasi Lengkung Usus

Kelainan rotasi lengkung usus dapat menyebabkan terpuntirnya usus (volvulus) dan terganggunya aliran darah. Dalam keadaan normal, lengkung usus primer berputar 270° berlawanan arah jarum jam. Namun, kadang-kadang rotasi yang berlangsung hanya sebesar 90°. Insiden kelainan rotasi lengkung usus terjadi 1 dari 500 kelahiran hidup. (malrotasi usus)⁶

3.1.5 Malformasi Anorektal

Malformasi anorektal adalah kelainan kongenital dimana anus gagal membuka ke arah perineum. Kelainan kongenital ini terjadi pada 1:5000 kelahiran.^{10,11}

3.1.6 Omfalokel

Omfalokel adalah herniasi visera abdomen melalui cincin umbilikus yang melebar. Visera tersebut yang dapat meliputi hati, usus halus, dan usus besar, lambung, limpa atau kandung empedu, dilapisi oleh amnion. Penyebab cacat ini adalah kegagalan usus untuk kembali ke rongga abdomen setelah herniasi fisiologis selama minggu keenam sampai minggu kesepuluh. Omfalokel terjadi pada 2,5/10.000 kelahiran dan memiliki angka kematian yang tinggi (25%) dan malformasi berat, misalnya anomali jantung (50%) dan cacat tabung syaraf (40%). Sekitar 15% bayi lahir hidup dengan omfalokel memiliki kelainan kromosom.⁶

3.1.7 Gastroschisis

Gastroschisis adalah kelainan bawaan dimana bagian dari traktus gastrointestinal tidak berada di dalam rongga abdomen, tetapi berada di luar melalui pusar. Rata-rata kejadian gastroschisis adalah 1 per 2700 kelahiran. Kelainan vaskular, infeksi pada awal kehamilan, usia muda dan faktor genetik dapat menyebabkan kelainan ini.^{12,13}

3.1.8 Penyakit Hirschprung

Penyakit Hirschprung adalah defek motilitas yang disebabkan gagalnya migrasi sel prekursor ganglion ke kolon distal pada saat fetus. Segmen distal (tanpa ganglion) tidak bekerja normal dan akan terbentuk obstruksi karena spasme kolon. Pada sebagian besar kasus, rektum terkena dan 80% cacat ini meluas ke titik tengah sigmoid. Hanya pada 10-20% kolon transversum dan segmen kanan kolon terkena, dan pada 3% seluruh kolon mengalami cacat ini. Penyakit Hirschprung mempunyai ciri khas yaitu neonatus tidak dapat mengeluarkan mekonium pada 24 jam pertama kehidupan. Apabila penyakit ini tidak ditangani dengan cepat, komplikasi yang mungkin adalah enterokolitis, yang sering menyebabkan kematian. Diagnosis dapat ditegakkan dengan barium enema dan manometri anorektal sebelum melakukan biopsi, tapi kedua metode ini sering terjadi negatif palsu dan positif palsu.⁶

2.3.2 Faktor Risiko Kelainan Kongenital Traktus Gastrointestinal

3.2.1 Genetik

Kelainan kongenital traktus gastrointestinal dapat disebabkan oleh karena mutasi gen, perubahan pada tingkat molekul (DNA). Kelainan kongenital traktus gastrointestinal dapat terjadi hubungan langsung dengan penyimpangan kromosom. Misalnya atresia duodenum, anular pankreas, malrotasi usus tengah dan penyakit hirschprung kadang berhubungan dengan sindrom Down. Pada Ibu multigravida (anak ke-3 atau lebih) mempunyai risiko untuk terjadinya mutasi yang lebih sering. Mutasi dari 3 jenis gen, *NMYC*, *SOX2* dan *CHD7* menyebabkan terjadinya atresia esofagus.

Lebih dari 30% kasus atresia esofagus atau fistula trakeo-esofageal merupakan penyakit genetik yang mempunyai hubungan dengan penyakit VACTERL (*vertebral, anal, cardiovascular, tracheoesophageal, renal, limb anomalies*).¹⁴

3.2.2 Lingkungan

Pada lingkungan janin yang mengalami hipoksia, yang disebabkan oleh faktor maternal dan gangguan plasenta atau gangguan pada suplai darah pada sebagian atau seluruh hasil konsepsi. Hal ini menyebabkan adanya daerah yang mengalami kematian sel, sehingga sebagian dari traktus gastrointestinal tidak berkembang.¹⁵

3.2.3 Infeksi Intrauterin

Ibu yang mengalami infeksi virus, seperti rubella, toxoplasmosis, sifilis, herpes simpleks, cytomegalovirus, varicella zoster, venezuelan equine encephalitis, parvovirus B19, pada awal kehamilan dapat mengganggu organogenesis dan menyebabkan berbagai malformasi. Infeksi yang didapat pada akhir kehamilan bermanifestasi sebagai penyakit kongenital, bukan sebagai malformasi, misalnya sifilis kongenital dan toksoplasmosis.¹⁵

Beberapa tanda dan gejala infeksi intrauterin

- Keadaan mirip flu (demam, nyeri otot, serak)

- Kelenjar limfe membesar atau membengkak, khususnya pada kelenjar *cervical posterior*.
- Kemerahan pada kulit
- Hepatomegali, ikterik pada ibu
- Ketuban pecah dini
- Leukositosis (5.000-18.000 sel/mm³)
- Denyut jantung janin >160 kali/menit
- Takhikardi ibu (>120 kali/menit)

Mayoritas, infeksi yang terjadi pada ibu mempunyai tanda dan gejala yang tidak jelas atau tidak ada gejala. Oleh karena itu, perlu dipastikan dengan tes serologi.^{16,17}

3.2.4 Usia Ibu

Sebuah hasil penelitian di Singleton, ibu yang mengandung bayi di saat umur >35 tahun mempunyai risiko 1% lebih besar untuk mengalami kelainan kongenital daripada kelompok umur <25 tahun. Untuk kelompok usia >40 tahun, risikonya naik sebesar 2,5% dari kelompok umur <25 tahun. Kejadian kelainan jantung, *club foot*, dan hernia diafragma akan meningkat seiring dengan bertambahnya usia kehamilan ibu. Makin bertambahnya usia ibu ketika hamil, akan meningkatkan terjadinya kromosom abnormal.^{18,19}

3.2.5 Penggunaan Obat

Interaksi antara pseudoephedrine dan acetaminophen kemungkinan dapat menyebabkan perkembangan dari gastroschisis dan atresia usus. Zat teratogenik yang dikonsumsi pada minggu ke-3 sampai minggu ke-8 akan menyebabkan defek. Waktu pengonsumsiannya akan menyebabkan adanya defek itu terjadi, dimana pertumbuhan janin yang cepat dan sensitif sedang berlangsung.^{13,15,20}

3.2.6 Status Sosial Ekonomi

Pada ibu dengan sosial ekonomi yang rendah, kejadian atresia esofagus lebih meningkat. Rendahnya status ekonomi seorang ibu tidak secara langsung akan menyebabkan terjadinya kelainan kongenital traktus gastrointestinal, tetapi melalui faktor risiko yang lain.^{19,21}

3.2.7 Merokok

Merokok adalah salah satu faktor risiko yang dapat menyebabkan kelainan kongenital traktus gastrointestinal, atresia esofagus. Darah yang mempunyai kecenderungan lebih besar untuk mengikat karbon monoksida daripada oksigen sehingga menyebabkan peredaran oksigen ke janin menurun dan menyebabkan hipoksia pada janin.²²

3.2.8 Obesitas Maternal

Obesitas maternal akan meningkatkan faktor risiko terjadinya anomali kongenital. Obesitas maternal akan menyebabkan defek tuba neuralis, kelainan jantung bawaan, omphalocele. Obesitas maternal berhubungan dengan terjadinya defisiensi nutrisi, salah satunya asam folat yang berperan dalam embriogenesis.²³

3.2.9 Diabetes Melitus Maternal

Hiperglikemi, beta-hidroksibutirat (badan keton mayor yang diproduksi dalam keadaan ketoasidosis) dan inhibitor somatomedis berhubungan dengan terjadinya kelainan kongenital mayor.²⁴

3.2.10 Prematur

Pada bayi yang lahir kurang dari 37 minggu, dimana traktus gastrointestinal belum mengalami perkembangan yang sempurna, dapat meningkatkan terjadinya kelainan kongenital traktus gastrointestinal, contohnya adalah atresia esofagus.²⁵⁻²⁸