

**MENGENAL PENYAKIT JANTUNG BAWAAN KRITIS**

**DR dr Sri Endah Rahayuningsih SpAK**

**Dipresentasikan pada**  
**Pendidikan Ilmu Kesehatan Anak Berkelanjutan (PIKAB) XI**  
**Hotel Trans Luxury Bandung**  
**13-14 Desember 2014**

## **Pendahuluan**

Penyakit jantung bawaan (PJB) kritis merupakan bagian dari penyakit jantung bawaan yang menyebabkan gejala yang berat dan mengancam jiwa yang memerlukan intervensi dalam tahun pertama kehidupan.<sup>1</sup>

Insidensi penyakit jantung bawaan di Amerika Serikat dan Eropa berkisar antara 7 hingga 9 kasus tiap 1.000 kelahiran hidup. Dua puluh lima hingga 30% diantaranya merupakan penyakit jantung bawaan kritis. Penyakit jantung bawaan merupakan penyebab kematian terbanyak pada tahun pertama kehidupan, dengan prevalensi 3% dari total kematian pada bayi dan lebih dari 40% total kematian akibat malformasi kongenital.<sup>1</sup>

Angka kelahiran di Indonesia menurut profil kependudukan dan pembangunan BKKBN tahun 2013 adalah 4.242.300 jiwa,<sup>2</sup> dengan insidensi PJB sebesar 8–10% kelahiran hidup maka jumlah penderita PJB Indonesia tahun 2013 diperkirakan sekitar 339.384 hingga 424.230 kasus. Angka kelahiran di Jawa Barat pada tahun 2013 menurut Dinas Kesehatan Provinsi Jawa Barat adalah sebesar 850.000 kelahiran tiap tahun,<sup>3</sup> sehingga diperkirakan terdapat 68.000 hingga 85.000 kasus PJB tiap tahunnya di Jawa Barat. Dengan perkiraan prevalensi PJB kritis sebesar 25% dari seluruh PJB maka dapat diperkirakan prevalensi PJB kritis di Indonesia adalah sebesar 84.846 hingga 106.057 kasus pada tahun 2013, sementara di Jawa Barat sekitar 17.000–21.250 kasus tiap tahunnya.

Angka kematian akibat PJB kritis di Amerika Serikat mencapai 29% dari seluruh kematian akibat kelainan kongenital dan sekitar 5,7% seluruh kematian pada bayi.<sup>4</sup> Di Eropa Barat prevalensinya 45% dari seluruh kematian yang disebabkan oleh kelainan kongenital, sementara di Amerika Latin, Amerika Utara, Eropa Timur, dan Asia Pasifik (termasuk Jepang) proporsinya sekitar 35%, 37%, 42%, dan 48%.<sup>5</sup>

Penyakit jantung bawaan kritis memiliki *onset* gejala dan derajat keparahan yang beragam. Gejala dapat timbul beberapa jam, hari bahkan minggu setelah kelahiran dengan gambaran klinis yang tidak begitu jelas, sementara pada keadaan lain dapat menimbulkan kebiruan, penurunan perfusi jaringan, serta sesak secara mendadak. Keadaan ini disebabkan sirkulasi transisi pada 6–8 minggu pertama kehidupan serta mekanisme kompensasi tubuh untuk mempertahankan keseimbangan normal. Gejala baru jelas muncul setelah tubuh gagal mengompensasi proses kegawatan yang terus berlanjut atau pada kelainan yang sangat berat.<sup>4</sup>

Penyakit jantung bawaan kritis mencakup 7 kelainan primer yang menjadi target utama untuk skrining oksimetri karena hampir selalu menyebabkan hipoksemia. Penyakit jantung

bawaan kritis primer meliputi sindrom hipoplasia jantung kiri, atresia pulmonal, tetralogi Fallot, anomali total aliran vena pulmonal, transposisi arteri besar, atresia trikuspidalis, dan trunkus arteriosus.<sup>1</sup>

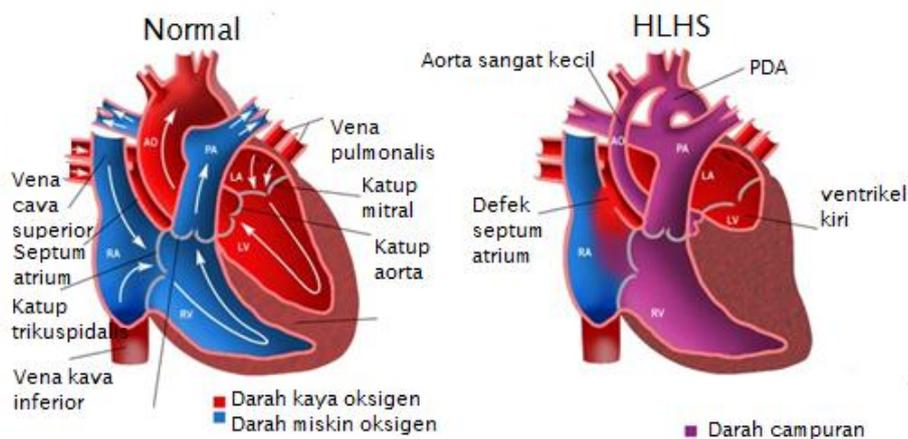
Keterlambatan diagnosis penyakit jantung bawaan kritis akan menyebabkan komplikasi serius termasuk kejang, kegagalan organ vital termasuk henti jantung dan kematian. Deteksi dini merupakan kunci untuk dapat menegakkan diagnosis sebelum terjadi komplikasi serius pada PJB kritis.<sup>4</sup>

### I. Sindrom Hipoplasia Jantung Kiri (*Hypoplastic Left Heart Syndrome, HLHS*)

Sindrom hipoplasia jantung kiri (*hypoplastic left heart syndrome, HLHS*) merupakan sekelompok kelainan anatomi jantung berspektrum luas yang pada umumnya berupa hipoplasia pada ventrikel kiri disertai hipoplasia aorta asenden.<sup>6,7</sup> Spektrum ini bervariasi dari hanya berupa hipoplasia ringan ventrikel kiri, stenosis ringan katup aorta dan koartasio aorta, hingga berupa tidak terbentuknya ventrikel kiri sama sekali, atresia aorta, disertai terputusnya arkus aorta (*interrupted aortic arch*).<sup>7</sup> Tanpa intervensi dini kelainan ini berakibat fatal.<sup>1,6-8</sup>

Prevalensi sindrom hipoplasia jantung kiri kurang lebih 5% dari seluruh prevalensi kelainan jantung bawaan dan merupakan 25% penyebab kematian akibat kelainan jantung pada minggu pertama kehidupan. Insidensinya kurang lebih 1,8 dari 10.000 kelahiran hidup, dan sedikit lebih banyak ditemukan pada laki-laki. Dua puluh lima persen kasus berhubungan dengan malformasi nonkardiak lain dan 5% berhubungan dengan kelainan kromosom umumnya berupa trisomi 13, 18 atau 21. Lesi sindromik jarang ditemukan namun beberapa kasus menyertai sindrom Turner. Risiko rekurensi berkisar antara 2,3% hingga 6% pada yang memiliki riwayat keluarga dengan kelainan serupa.<sup>7</sup>

Struktur HLHS memaksa aliran darah pulmonal mengalir keluar atrium kiri melalui defek intraarterial. Darah dari ventrikel kanan mengalir ke dalam sirkulasi pulmonal melalui arteri pulmonal dan ke dalam sirkulasi sistemik melalui duktus arteriosus. Patensi duktus arteriosus sangat penting untuk dapat mempertahankan hidup. Prinsip koreksi pembedahan adalah untuk mempertahankan kestabilan proses fisiologis ini (Gambar 1).<sup>7</sup>



### **Gambar 1 Anatomi dan Patofisiologi *Hypoplastic Left Heart Syndrome***

Manifestasi klinis HLHS bergantung pada 3 faktor yaitu kecukupan pirau tingkat atrium, patensi duktus arteriosus, serta tingkat resistensi pulmonal. Gejala muncul seiring dengan mulai menutupnya duktus arteriosus, diawali dengan sianosis ringan dan takipnea yang kemudian diikuti dengan tanda-tanda gangguan perfusi sitemik seperti pucat, letargis, serta hilangnya nadi femoral.<sup>7</sup>

Pemeriksaan jantung menunjukkan impuls ventrikel kanan yang dominan dan bunyi jantung ke-2 tunggal yang sering disertai dengan murmur sistolik nonspesifik. Foto toraks memperlihatkan pembesaran jantung ringan disertai peningkatan corakan paru. Gambaran elektrokardiografi menunjukkan pembesaran atrium dan ventrikel kanan, deviasi aksis jantung ke kanan, serta hilangnya gambaran gelombang Q dan gelombang R yang kecil pada sadapan dada kiri.<sup>6,7</sup>

Pemeriksaan ekokardiografi prenatal sudah dapat mendeteksi *unbalanced ventricle* sejak usia gestasi 20 minggu dan ekokardiografi postnatal dapat menegakkan diagnosis dengan jelas serta mengarahkan tatalaksana medis atau operatif yang akan diberikan. Gambaran katup mitral yang kecil atau atresi, ventrikel kiri yang kecil atau displastik, ventrikel kanan yang dominan, serta hipoplasia aorta dan anulus aorta merupakan gambaran diagnostik untuk HLHS.<sup>7,9,10</sup>

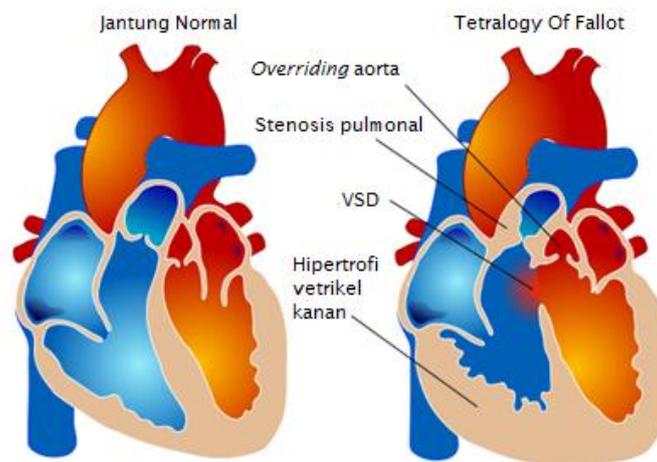
Tatalaksana HLHS meliputi pemberian prostaglandin E1 (PGE1) untuk mempertahankan tetap terbukanya duktus arteriosus disertai *baloon atrial septostomy* pada kelainan yang disertai ASD restriktif. Pendekatan *three stage single ventricle palliation* atau Metode Norwood merupakan pendekatan operatif yang paling banyak digunakan, koreksi dimulai dengan rekonstruksi arkus aorta dan membuat sumber aliran darah pulmonal yang cukup. Koreksi tahap ke-2 dan ke-3 berupa pemisahan bertahap sirkulasi sistemik dan pulmonal. Transplantasi merupakan pilihan bila startegi paliatif tidak berhasil.<sup>7,11,12</sup>

Harapan hidup setelah strategi paliatif kurang lebih 80%, bergantung pada beberapa variabel, termasuk faktor anatomis seperti diameter aorta ascendens, berat badan, atrial septal defek restriktif, dan anomali lain yang menyertai. Angka kematian durante operasi antara 5–10% terutama pada operasi tahap 2 dan 3.<sup>7,10,13</sup>

Komplikasi jangka panjang akibat keterlambatan diagnosis dapat berupa kegagalan ventrikel, regurgitasi katup atrioventrikular, aritmia dan *protein-losing enteropathy*, yang memerlukan intervensi ulang serta transplantasi.<sup>7,10,13</sup>

## II. *Tetralogy of Fallot*

*Tetralogy of Fallot* (TOF) merupakan kelainan jantung bawaan sianotik yang pada umumnya terdiri atas 4 kelainan: defek septum ventrikel (VSD) perimembran, aorta *overriding* terhadap VSD, stenosis pulmonalis infundibular dengan atau tanpa stenosis valvar atau supraavalvar, dan hipertrofi ventrikel kanan. (Gambar 2).<sup>6,14</sup>



**Gambar 2. Anatomi dan Patofisiologi Tetralogi Fallot**

Tetralogi Fallot merupakan PJB sianotik yang paling banyak terjadi dengan prevalensi sekitar 5–10% dari PJB. Insidensinya 0,19–0,26/1.000 kelahiran hidup. Di Amerika Serikat prevalensinya diperkirakan sekitar 3,9/10.000 kelahiran hidup.<sup>6,14</sup>

Gejala utama TOF adalah sianosis pada mukosa mulut dan kuku jari sejak bayi, serta *spell* hipersianotik yang bergantung pada derajat stenosis pulmonal. *Spell* hipersianotik adalah suatu episode hipersianotik yang dipresipitasi oleh peningkatan tiba-tiba pirau dari jantung kanan ke kiri.<sup>6,14</sup>

Stenosis yang sangat berat memperlihatkan gejala sianosis dini, *spell* hipersianotik sudah dapat terjadi sejak usia 1 bulan dengan puncak insidensi antara usia 2 sampai 3 bulan. Faktor pencetus *spell* hipersianotik adalah defekasi, menangis, bangun tidur, dan rasa sakit. Pada stenosis sedang gejala klinis mungkin hanya berupa murmur jantung, bahkan pada stenosis yang sangat ringan tidak memberikan gambaran sianosis sehingga disebut *pink Fallot*, gejala yang muncul berupa gejala gagal jantung kanan yang disebabkan pirau kiri ke kanan dari VSD dan peningkatan aliran darah pulmonal.<sup>6,14</sup>

Berat ringannya manifestasi klinis tetralogi Fallot ditentukan oleh derajat stenosis arteri pulmonalis. Semakin berat derajat stenosis arteri pulmonalis semakin berat manifestasi klinis yang terjadi. Stenosis arteri pulmonalis ini berfluktuasi sepanjang perjalanan penyakit. Hal ini menyebabkan aliran darah sistemik terhambat memasuki sirkuit pulmonal. Sebagai respons terhadap stenosis pulmonalis terjadi kompensasi miokardium ventrikel kanan berupa peningkatan kontraksi sebagai usaha untuk mendorong darah melewati stenosis arteri pulmonal, hal ini menyebabkan hipertrofi pada dinding ventrikel kanan.<sup>6,14</sup>

Defek septum ventrikel yang besar memungkinkan terjadi pirau dari jantung kiri ke jantung kanan, namun stenosis pulmonal dapat tiba-tiba sedemikian besar meningkatkan tekanan di ventrikel kanan sehingga terjadi aliran pirau balik dari jantung kanan ke jantung kiri yang memperberat sianosis dan menyebabkan hipoksemia. Keadaan ini disebut *spell* hipersianotik.<sup>6,14</sup>

*Overriding* aorta terhadap VSD menyebabkan darah yang belum teroksigenasi dari ventrikel kanan langsung masuk ke dalam aliran darah sistemik bercampur dengan darah teroksigenasi dari ventrikel kiri.<sup>6,14</sup>

Empat puluh persen penderita TOF memiliki kelainan jantung tambahan seperti lengkung aorta ke kanan, abnormalitas arteri koronaria, serta pembuluh darah kolateral yang mensuplai arteri pulmonalis dan duktus arteriosus persisten. Kelainan tambahan ini dapat memengaruhi intervensi operatif maupun terapi medis.<sup>6,14</sup>

Pada pemeriksaan jantung dapat ditemukan murmur ejeksi sistolik yang dihasilkan dari turbulensi darah akibat stenosis pulmonalis. Murmur ini terdengar di sepanjang linea sternalis kiri tengah hingga atas. Selain itu, dapat juga ditemukan bunyi jantung ke-2 tunggal akibat hilangnya komponen P2. Gambaran radiologis khas pada TOF adalah gambaran *boot shape* disertai penurunan corakan paru serta gambaran hipertrofi pada ventrikel kanan. Gambaran elektrokardiografi menunjukkan pembesaran ventrikel kanan yang ditandai dengan gelombang R yang tinggi di V1 yang kadang disertai pembesaran atrium kanan yang ditandai dengan gelombang P yang tinggi dan tajam di V1 serta deviasi aksis jantung ke kanan. Hipertrofi biventrikular dapat ditemukan pada bentuk yang asianotik.<sup>6,14</sup>

Gambaran ekokardiografi memperlihatkan adanya VSD dengan *overriding* aorta, stenosis pulmonal, dan pembesaran ventrikel kanan.<sup>6,14</sup>

Koreksi operatif harus dilakukan dalam tahun pertama kehidupan segera setelah diagnosis TOF ditegakkan. Selama menunggu koreksi dapat dilakukan pemberian prostaglandin untuk mempertahankan patensi duktus arteriosus. Digoksin dan diuretik diberikan pada penderita yang memperlihatkan gejala gagal jantung kanan. Tatalaksana *spell* hipersianotik dilakukan

dengan mempertahankan aliran darah pulmonal melalui pemberian oksigen, posisi *knee-chest*, pemberian morfin sulfat 0,2 mg/kg berat badan untuk mengurangi takipnea dan menekan pusat napas. Cairan intravena serta natrium bikarbonat diberikan untuk mengatasi asidosis. Bila serangan hipoksia tidak memberikan respon yang baik dengan tindakan diatas, dapat diberikan vasokonstriktor seperti fenileprin dengan dosis 0,02 mg/kg berat badan secara intravena atau ketamin dengan dosis 1–3 mg/ kg berat badan secara intravena dalam waktu 60 detik. Serangan *spell* hipersianotik dapat dicegah dengan memberikan *beta blocker* seperti propranolol dengan dosis 0,5–1,5 mg/kg berat badan, setiap 6 jam, per oral.<sup>6,14</sup>

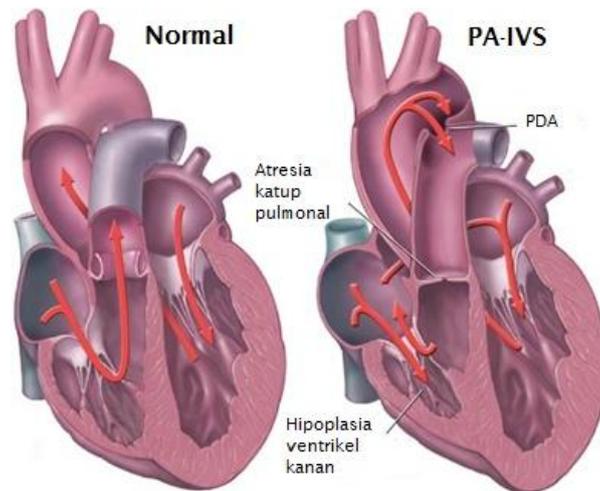
Sianosis yang bersifat progresif dan serangan *spell* hipersianotik merupakan indikasi untuk dilakukan terapi operatif. Ada dua prosedur operatif yang umumnya dilakukan: operasi paliatif dengan membuat anastomosis arteri subklavia dengan cabang arteri pulmonalis ipsilateral atau Metode Blalock-Taussig ditujukan untuk meningkatkan aliran darah ke arteri pulmonalis, yang dilanjutkan dengan operasi koreksi intrakardiak dengan menutup VSD, melakukan reseksi dari otot infundibular, dan valvotomi pada katup pulmonal.<sup>6,14</sup>

Secara keseluruhan penderita TOF yang telah menjalani terapi operatif menunjukkan prognosis yang baik dengan *20-year survival rate* lebih dari 90%. Komplikasi yang ditemukan pascaoperasi koreksi antara lain aritmia jantung terutama takikardia ventrikular dan aritmia atrial. Lebih jauh lagi penderita TOF dapat mengalami hipertrofi ventrikel kanan akibat stenosis pulmonal residual. Komplikasi jangka panjang dapat berupa perlunya terapi operatif tambahan, gangguan perkembangan, dan fibrosis miokardium.<sup>6,14,15</sup>

### **III. Atresia Katup Pulmonal Dengan Septum Ventrikel Utuh (*Pulmonary Atresia with Intact Septum, PA-IVS*)**

Pada jantung dengan PA-IVS tidak ditemukan katup pulmonalis, ventrikel kanan yang kecil dan katup trikuspidalis yang paten, serta tidak disertai dengan defek pada septum ventrikel (VSD). Prevalensi PA-IVS <1% dari seluruh PJB dan sekitar 2,5% dari seluruh PJB kritis.<sup>6,16</sup>

Tertutupnya aliran darah ke arteri pulmonalis akibat PA-IVS menyebabkan tekanan di ventrikel kanan menjadi tinggi. Pada PA-IVS biasanya foramen ovale tetap terbuka, hal ini memungkinkan terjadi pirau dari jantung kanan ke jantung kiri tingkat atrial serta penurunan tekanan dari atrium kanan. Pirau menyebabkan tercampurnya darah miskin dan kaya oksigen di atrium kiri, yang kemudian dipompa oleh ventrikel kanan ke seluruh tubuh melalui aorta. Duktus arteriosus yang terbuka menjadi satu-satunya sumber aliran darah pulmonal (Gambar 3).<sup>6,16</sup>



**Gambar 3 Anatomi dan Patofisiologi Atresia pulmonalis dengan Septum Ventrikel Intak**

Penyempitan duktus arteriosus menyebabkan aliran darah pulmonal menurun ke tingkat kritis dan menyebabkan sianosis yang hebat serta takipnea akibat hipoksemia berat. Pada beberapa kasus foramen ovale dapat sangat restriktif sehingga curah jantung menjadi rendah. Akibat minimalnya darah yang masuk ke atrium kiri, tekanan di atrium dan ventrikel kanan menjadi sangat tinggi sehingga akan tampak peningkatan pulsasi hepatic dan distensi vena jugularis.<sup>17</sup>

Murmur kontinu lembut dari PDA dapat terdengar di line sternalis kiri atas, namun umumnya tidak ditemukan murmur pada PA-IVS. Bunyi jantung ke-2 terdengar tunggal. Foto toraks memperlihatkan jantung tampak sedikit membesar disertai pembesaran bayangan atrium kanan dan corakan vaskular paru yang tampak menurun. Pemeriksaan elektrokardiografi dapat ditemukan normal atau disertai gambaran hipertrofi ventrikel kiri. Ekokardiografi memperlihatkan gambaran ventrikel kanan yang kecil tanpa disertai aliran menuju arteri pulmonalis.<sup>6,16</sup>

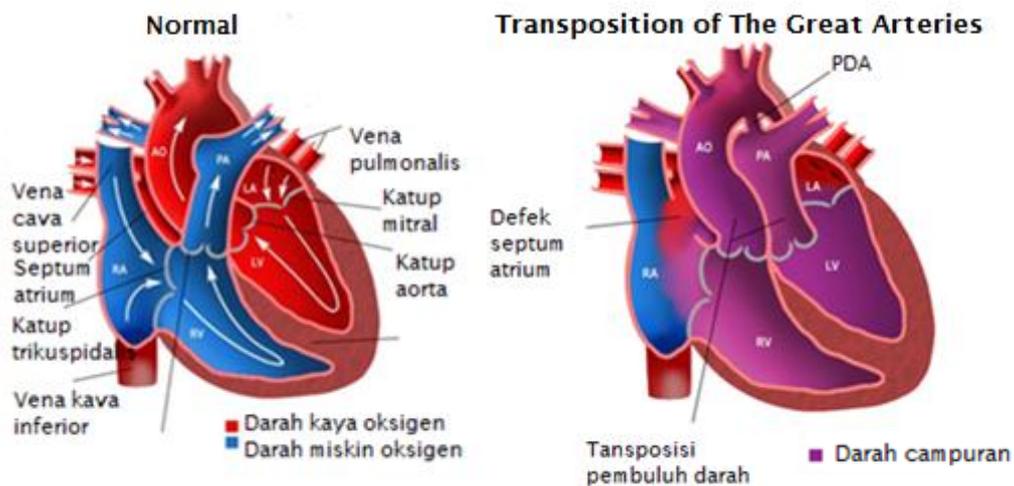
Tatalaksana segera pada periode neonatus sangat diperlukan untuk menghilangkan hipoksemia dan asidosis serta untuk memperbaiki aliran darah ke dalam sirkulasi pulmonal. Pemberian infus PGE1 dapat mempertahankan patensi duktus arteriosus dan mempertahankan aliran darah ke dalam sirkulasi pulmonal. Pembuatan pirau antara aorta dan arteri pulmonal juga dapat dilakukan untuk tujuan yang sama. *Baloon valvotomy* merupakan pilihan pada PA-IVS dengan merobek katup trikuspid dan memperbesarnya dengan *balooning*.<sup>18</sup> Koreksi operatif yang lebih komplet terhadap kelainan bergantung pada ukuran ventrikel kanan dan arteri pulmonalis, pada ukuran arteri pulmonalis dan ventrikel yang terlalu kecil tidak memungkinkan dilakukan koreksi. Hubungan abnormal antara ventrikel

kanan dan arteri koronaria atau sinusoid koroner juga menjadi pertimbangan dalam menentukan terapi definitif. Koreksi biventrikel dilakukan bila ukuran ventrikel kanan dan jalan keluar ventrikel kanan cukup besar. Defek atrial juga dapat ditutup untuk meredakan sianosis.<sup>6,15,16</sup>

#### IV. Transposisi Arteri Besar (*Transposition of The Great Arteries, TGA*)

Transposisi arteri besar merupakan penyakit jantung bawaan yang ditandai dengan malposisi pembuluh darah besar, aorta yang seharusnya keluar dari ventrikel kiri pada TGA keluar dari ventrikel kanan dan membawa darah dengan kadar oksigen rendah ke dalam sirkulasi sistemik, sementara arteri pulmonalis yang seharusnya keluar dari ventrikel kanan pada TGA keluar dari ventrikel kiri di bagian posterior aorta dan membawa kembali darah yang sudah teroksigenasi kembali ke paru-paru.<sup>6</sup>

Untuk dapat bertahan hidup penderita TGA memerlukan defek intrakardiak yang dapat mencampur darah dari kedua sistem sirkulasi di tingkat atrium, ventrikel, maupun duktus arteriosus. Gejala PJB kritis muncul bila penderita tidak memiliki atau bila defek intrakardiak terlalu kecil untuk dapat mempertahankan saturasi oksigen darah sistemik.<sup>6</sup>



**Gambar 4 Anatomi dan Patofisiologi Transposisi Arteri Besar**

Prevalensi TGA berkisar antara 5% sampai 7% dari seluruh PJB, dan lebih banyak ditemukan pada laki-laki daripada perempuan dengan rasio 3:1.<sup>6</sup>

Sekitar 50% penderita TGA memiliki defek tambahan berupa foramen ovale persisten (*persistent foramen ovale, PFO*) atau dukus arteriosus persisten (*patent ductus arteriosus, PDA*) kecil, 5% disertai dengan obstruksi aliran ventrikel kiri, dan 30–40% disertai dengan VSD.<sup>6</sup>

Bayi TGA umumnya lahir dengan berat badan yang sesuai masa kehamilan dan akan mengalami sianosis derajat sedang sampai berat pada beberapa jam setelah lahir disertai dengan takipnea, dispnea, dan sulit menetek. Bunyi jantung kedua tunggal dan mengeras paling sering ditemukan pada pemeriksaan fisis, murmur holosistolik dari VSD atau murmur middiastolik akibat stenosis pulmonal atau obstruksi aliran ventrikel kiri juga dapat ditemukan.<sup>6</sup>

Pemeriksaan radiologis menunjukkan gambaran kardiomegali dengan bagian mediastinum superior yang sempit, dikenal dengan gambaran *egg shape* disertai peningkatan corakan paru.<sup>6</sup>

Pemeriksaan elektrokardiografi memperlihatkan pergeseran aksis jantung ke kanan dan tanda-tanda hipertrofi ventrikel kanan dengan ditemukannya gelombang T di V1. Pembesaran biventrikular akibat ikut membesarnya ventrikel kiri terjadi apabila terdapat VSD besar, PDA besar atau akibat *pulmonary vascular obstructive disease*. Ekokardiografi dapat dengan jelas memperlihatkan kelainan struktur intrakardiak dan hubungan masing-masing ventrikel dengan pembuluh darah besar.<sup>6</sup>

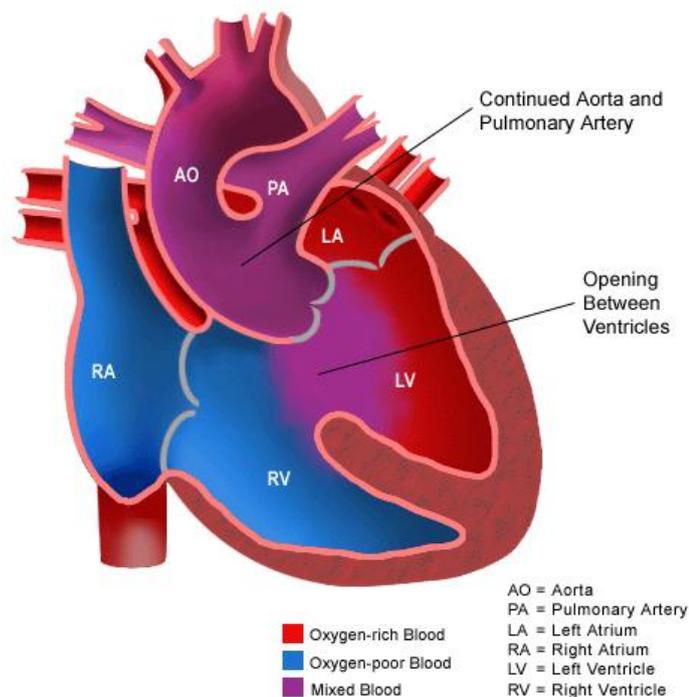
Pada bayi yang mengalami hipoksemia berat dan asidosis langkah awal yang harus dilakukan adalah memberikan oksigen untuk meningkatkan saturasi oksigen sistemik dan menurunkan resistensi vaskular paru. Pemberian PGE1 intravena untuk membuka duktus arteriosus agar pintasan dari aorta ke arteri pulmonalis menjadi adekuat, aliran vena pulmonalis ke atrium kiri bertambah, sehingga tekanan di atrium kiri akan meningkat. Tekanan atrium kiri yang tinggi memungkinkan pirau kiri ke kanan di tingkat atrium bertambah. Bila terdapat gejala gagal jantung kongestif dapat diberikan diuretik dan digoksin. Bila foramen ovale sangat restriktif, pemberian PGE1 tidak akan cukup untuk memperbaiki keadaan klinis sehingga diperlukan tindakan emergensi merobek septum atrium (*baloon atrial septostomy*).<sup>6</sup>

Koreksi definitif dilakukan dengan memindahkan posisi arteri besar. Pada operasi ini arteri koroner akan ditempelkan ke arteri pulmonalis dan bagian proksimal arteri pulmonalis akan dinastomosiskan dengan bagian distal aorta, demikian juga bagian distal proksimal aorta akan dianastomosiskan dengan bagian distal arteri pulmonalis.<sup>6,15</sup>

## V. Trunkus Arteriosus

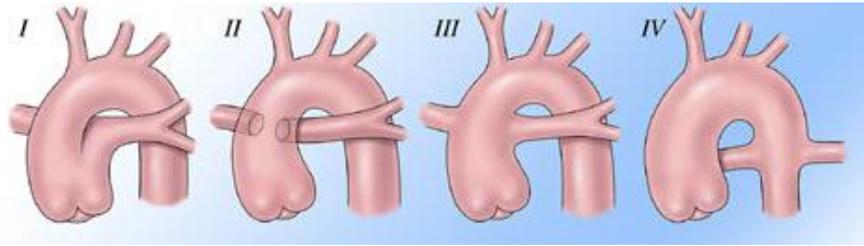
Trunkus arteriosus adalah hanya terdapat satu pembuluh darah besar yang keluar dari ventrikel kanan disertai defek septum ventrikel. Arteri koroner, arteri pulmonalis, dan aorta keluar dari satu pembuluh yang bermuara (*override*) di antara VSD perimembran atau

infundibuler besar (Gambar 5). Katup trunkus dapat berupa katup bikuspidalis, trikuspidalis atau kuadrikuspidalis yang umumnya inkompeten.<sup>4,17</sup>



**Gambar 5 Anatomi dan Patofisiologi Trunkus Arteriosus**

Berdasarkan tempat keluarnya arteri pulmonalis dari trunkus, trunkus arteriosus dibagi menjadi 4 tipe (Gambar 6): tipe 1 (50–70%), arteri pulmonalis berasal dari trunkus yang kemudian bercabang 2 menjadi arteri pulmonalis kanan dan kiri; tipe 2 (30–50%) arteri pulmonalis keluar dari bagian posterior trunkus; tipe 3 (6–10%), arteri pulmonalis keluar dari bagian lateral trunkus; dan tipe 4, aliran pulmonal berasal dari duktus arteriosus dan atau kolateral yang berasal dari aorta desenden, tipe ini disebut juga atresia pulmonal dengan defek septum ventrikel.<sup>6,19</sup>



**Gambar 6 Tipe Trunkus Arteriosus Berdasarkan Tempat Keluarnya Arteri Pulmonalis**

Prevalensi trunkus arteriosus persisten kurang dari 1% dari seluruh penyakit jantung bawaan.<sup>6,19</sup>

Pada awal kehidupan neonatus trunkus arteriosus tidak memberikan gejala berarti disebabkan resistensi pulmonal yang masih tinggi, gejala baru muncul saat resistensi vaskular paru menurun dan terjadi peningkatan aliran darah pulmonal beberapa minggu kemudian. Sianosis yang tampak bersifat minimal namun disertai dengan gejala gagal jantung kongestif. Bayi tampak sesak, berkeringat, sulit minum, pertumbuhannya terganggu, serta mengalami infeksi saluran napas berulang. Terjadi peningkatan impuls jantung disertai pulsasi yang kuat. Pada auskultasi terdengar murmur holosistolik kasar yang berasal dari VSD dan kadang disertai klik sistolik dan bunyi jantung ke-2 tunggal di daerah apeks atau linea sternalis sinistra atas, murmur regurgitasi diastolik dari katup trunkal juga dapat ditemukan. Pemeriksaan radiologis memperlihatkan pembesaran jantung disertai dengan peningkatan corakan vaskular paru. Lengkung aorta ke kanan terlihat pada 30% kasus.<sup>6,19</sup>

Pemeriksaan elektrokardiografi memperlihatkan hipertrofi biventrikular pada 70% kasus disertai dengan hipertrofi dari atrium kiri, jarang sekali ditemukan hipertrofi tunggal ventrikel kanan atau kiri.<sup>6,19</sup>

Pemeriksaan ekokardiografi memperlihatkan VSD besar dengan posisi tepat di bawah trunkus arteriosus, dan arteri pulmonal yang keluar dari bagian posterior trunkus.<sup>6,19</sup>

Pemberian antikongestif, diuretika, dan digitalis dapat mengurangi gejala gagal jantung sebelum menjalani operasi definitif, namun angka mortalitas durante dan pascaoperasi cukup tinggi (hingga 30%). Operasi definitif dengan prosedur Rastelli (memasang homograft antara tama ventrikel kanan dan arteri pulmonalis, disertai penutupan defek septum ventrikel) yang idealnya dilakukan pada minggu-minggu pertama kehidupan. Penggantian katup trunkus dilakukan bila terdapat insufisiensi yang signifikan.<sup>6,19</sup>

*Follow up* pascaoperasi dilakukan setiap 4–12 bulan untuk mendeteksi komplikasi pascaoperasi seperti insufisiensi katup trunkal yang progresif serta kalsifikasi katup. Penderita juga harus menghindari olahraga berat.<sup>6,20</sup>

## VI. Total Anomalous Pulmonary Vein Return (TAPVR)

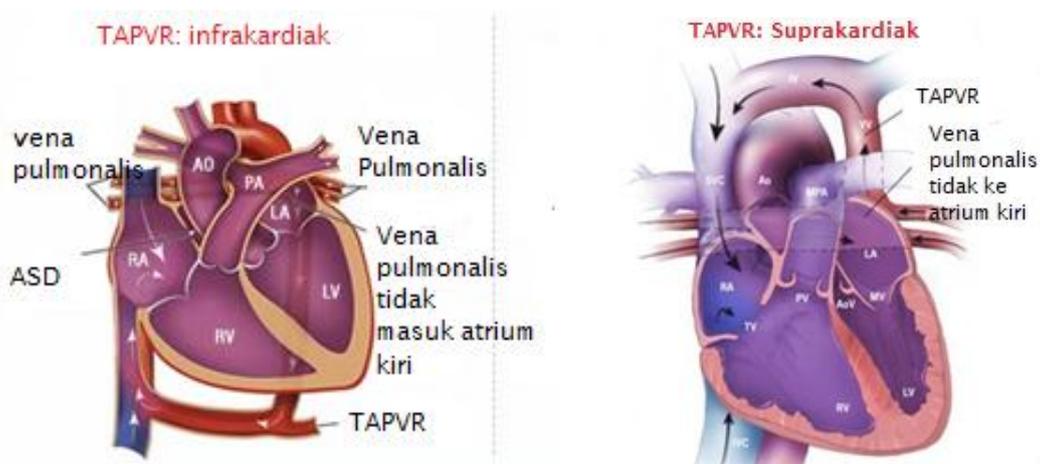
*Total anomalous pulmonary vein return* (TAPVR) merupakan penyakit jantung bawaan yang ditandai dengan bermuaranya semua aliran vena pulmonal ke vena sistemik atau ke atrium kanan, sehingga penderita dapat bertahan hidup hanya jika terdapat defek interatrial baik melalui defek septum atrial (ASD) dan foramen ovale persisten (PFO) yang tidak restriktif.<sup>6</sup>

Prevalensi TAPVR sekitar 1% dari seluruh PJB. Insidensinya di Amerika Serikat 0,08 per 1.000 kelahiran hidup.<sup>6</sup>

Berdasarkan tempat muaranya, TAPVR dibagi menjadi 4 tipe:<sup>6</sup> 1) tipe suprakardial, prevalensinya sekitar 50% dari seluruh TAPVR, aliran vena pulmonal bermuara ke vena inominata (Gambar 7); 2) tipe infrakardial, prevalensinya 20% dari seluruh TAPVR, aliran vena pulmonal bermuara ke vena hepatika atau vena porta (Gambar 7); 3) tipe kardiak, prevalensinya 20% dari seluruh TAPVR, vena pulmonal bermuara ke sinus koronarius, dan 4) tipe kombinasi, prevalensinya sekitar 10% dari seluruh TAPVR.

Sebagian besar penderita TAPVR terutama pada tipe yang infrakardial mengalami hipertensi pulmonal sekunder akibat obstruksi aliran balik vena pulmonalis. Gejala gagal jantung kongestif muncul pada minggu-minggu pertama kehidupan. Bayi mengalami sianosis ringan, sesak, dan memperlihatkan impuls hiperdinamik di ventrikel kanan serta infeksi paru berulang dan gagal tumbuh. Pada TAPVR yang mengalami obstruksi terjadi gejala kongesti paru dan sianosis hebat pada beberapa jam hingga beberapa hari pascakelahiran. Obstruksi yang sering terjadi akibat foramen ovale yang restriktif atau pada tipe infrakardial, obstruksi tipe infrakardial terjadi di tempat vena komunis menyilang diafragma.<sup>6</sup>

Pada auskultasi jantung ditemukan karakteristik khas bunyi jantung *quadruple* atau *quintuple*, bunyi jantung S2 *wide fixed split*, komponen P2 dapat terdengar mengeras, didahului murmur ejeksi sistolik. Murmur middiastolik selalu ditemukan di linea sternalis kiri bawah akibat peningkatan aliran darah melewati katup trikuspidalis. Pada TAPVR dengan obstruksi terdengar bunyi S2 tunggal dan keras disertai dengan irama *gallop*. Murmur jarang terdengar atau walaupun ada berupa murmur sistolik ejeksi lemah di linea sternalis sinistra atas.<sup>6</sup>



### **Gambar 7 Anatomi dan Patofisiologi TAPVR**

Pemeriksaan radiologis menunjukkan kardiomegali pada jantung kanan disertai dengan peningkatan corakan vaskular paru. Gambaran khas *snowman* atau angka 8 ditemukan pada tipe TAPVR suprakardiak. Pada tipe obstruktif ditemukan kardiomegali ringan dan edema paru yang sulit dibedakan dengan pneumonia atau *hyalin membrane disease*.<sup>6</sup>

Gambaran elektrokardiografi menunjukkan hipertrofi ventrikel kanan tipe *overload* (rSR' di V1) yang dapat disertai dengan hipertrofi atrium kanan. Pada tipe obstruktif tampak gelombang R yang tinggi di sadapan prekordial.<sup>6</sup>

Pemeriksaan ekokardiografi memperlihatkan pembesaran ventrikel kanan dan ventrikel kiri yang terdesak (hipoplasia relatif ventrikel kiri), atrium kanan yang besar dengan penyempitan pada atrium kiri, dan deviasi septum ke kiri disertai dilatasi arteri pulmonalis. Komunikasi interatrial dengan pirau dari kanan ke kiri melalui PFO (70%) dan ASD sekundum (30%) serta vena-vena pulmonalis yang bermuara tidak ke atrium kiri.<sup>6</sup>

Tanpa terapi koreksi pembedahan dua per tiga penderita TAPVR tanpa obstruksi akan meninggal sebelum mencapai usia 1 tahun akibat komplikasi pneumonia. Penderita TAPVR infrakardiak jarang bertahan lebih dari beberapa minggu tanpa operasi, sebagian besar meninggal sebelum mencapai usia 2 bulan.<sup>6</sup>

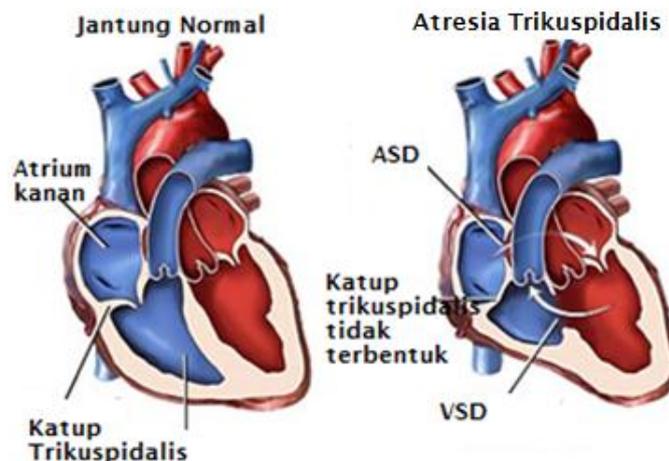
Antikongestif dapat diberikan untuk penderita tanpa obstruksi vena pulmonalis, asidosis harus segera dikoreksi dan bayi dengan edema paru berat jika diperlukan segera dilakukan intubasi dan mendapat dukungan oksigen dengan tekanan positif melalui ventilator sebelum mendapat terapi definitif. Pemberian PGE1 dapat meningkatkan aliran darah sistemik dengan mempertahankan patensi duktus arteriosus. Pada defek interatrial yang kecil dapat dilakukan *baloon* atau *blade atrial septostomy* untuk memperbesar pirau.<sup>6,21</sup>

Operasi koreksi pada penderita TAPVR dengan obstruksi vena pulmonalis harus dilakukan segera setelah diagnosis ditegakkan, pada periode neonatus. Pada penderita tanpa obstruksi vena pulmonalis, namun dengan gejala gagal jantung kongestif yang tidak terkontrol dengan medikamentosa koreksi sebaiknya dilakukan pada usia 4–6 bulan. Prosedur koreksi ditujukan untuk memindahkan seluruh aliran vena pulmonalis kembali ke atrium kiri.<sup>6</sup>

Keluaran jangka panjang cukup baik walaupun pada beberapa kasus dapat terjadi stenosis vena pulmonal berulang di tempat rekonstruksi.<sup>6,22</sup>

## VII. Atresia Trikuspidalis

Atresia trikuspidalis adalah tidak terdapatnya katup trikuspidalis sehingga tidak terdapat hubungan atrium kanan dengan ventrikel kanan disertai dengan ventrikel kanan yang tidak berkembang (Gambar 8). Terdapatnya defek interatrial, interventrikel atau PDA dibutuhkan untuk tetap bertahan hidup. Prevalensi atresia trikuspidalis sekitar 1–3% dari PJB pada anak. Atresia trikuspidalis biasanya diklasifikasikan berdasarkan ada tidaknya stenosis pulmonal dan transposisi pembuluh darah besar. Tiga puluh persen kasus atresia trikuspidalis disertai dengan TGA, 3% dalam bentuk L transposisi (*congenitally corrected TGA*). Sembilan puluh persen kasus disertai dengan VSD yang memungkinkan terjadi pertukaran darah dari ventrikel kiri ke ventrikel kanan yang selanjutnya ke dalam arteri pulmonalis. Sianosis terjadi karena aliran darah vena sistemik yang masuk ke atrium kanan, melalui ASD, PFO, atau ASD, akan bercampur dengan darah vena pulmonalis di atrium kiri.<sup>6,23</sup>



**Gambar 8 Anatomi dan Patofisiologi atresia trikuspidalis**

Sianosis berat biasanya sudah tampak pada 2 minggu pertama kehidupan pada kasus yang disertai stenosis pulmonal, bayi tampak takipnea dan sulit menetek. Pada kasus yang tidak disertai stenosis pulmonal, selain tampak sianosis penderita juga akan menunjukkan gejala kongesti paru terutama pada usia 3–4 bulan. Hepatomegali mengindikasikan hubungan interatrial yang tidak adekuat atau gagal jantung kongestif.<sup>6</sup>

Pada auskultasi dapat terdengar holosistolik murmur yang berasal dari VSD, serta bunyi jantung S2 tunggal, murmur kontinu dapat ditemukan pada kasus yang disertai PDA.<sup>6</sup>

Pemeriksaan radiologis memperlihatkan kardiomegali ringan dengan pembesaran pada atrium kanan dan ventrikel kiri. Corakan vaskular paru umumnya turun kecuali pada kasus yang disertai dengan TGA. Segmen pulmonal yang konkaf dapat memperlihatkan gambaran *boot shape* mirip dengan gambaran radiologis pada TOF.<sup>6</sup>

Pemeriksaan elektrokardiografi memperlihatkan superior aksis terutama pada kasus yang tidak disertai dengan TGA, pada kasus yang disertai dengan TGA superior aksis hanya terjadi pada 50% kasus. Hipertrofi ventrikel kiri, hipertrofi atrium kanan, atau hipertrofi biatrial dapat ditemukan.<sup>6</sup>

Pemeriksaan ekokardiografi memperlihatkan tidak terdapatnya katup trikuspidalis, hipoplasia ventrikel kanan dan pembesaran ventrikel kiri disertai dengan VSD, stenosis pulmonal, serta TGA.<sup>6,23</sup>

Penderita dengan stenosis pulmonal berat, duktus arteriosus yang kecil atau bila foramen ovale sangat restriktif memerlukan tindakan emergensi. Prostaglandin diberikan untuk mempertahankan patensi duktus arteriosus pada penderita dengan sianosis berat. Untuk mempertahankan pirau yang adekuat di tingkat atrium harus dilakukan *baloon septostomy*. Penderita biasanya memerlukan beberapa kali operasi paliatif bertahap sebelum tindakan koreksi dengan prosedur Fontan, pada penderita dengan stenosis pulmonalis dimulai dengan pemasangan *conduit* antara arteri subklavia dan salah satu cabang arteri pulmonalis (*Blalock-Taussig shunt*) pada usia dini. Operasi tahap kedua adalah membuat anastomosis vena kava superior ke cabang arteri pulmonalis yang bertujuan menjaga stabilitas aliran darah pulmonal. Pada penderita tanpa stenosis pulmonal operasi paliatif ditujukan untuk mencegah aliran berlebihan pada vaskular paru dengan *banding* arteri pulmonalis sebelum dilakukannya operasi Fontan.<sup>6</sup>

Tanpa operasi paliatif sebagian besar penderita atresia trikuspidalis akan meninggal sebelum berusia 6 bulan. Gagal jantung kongestif dan penyakit obstruksi vaskular paru merupakan komplikasi yang paling sering terjadi. Penderita yang dapat memasuki dekade kedua kehidupannya tanpa menjalani prosedur fontan biasanya mengalami kardiomiopati dan penurunan kontraktilitas dari ventrikel kiri.<sup>6,23</sup>

### **Deteksi Dini Penyakit Jantung Bawaan Kritis**

Penyebab kesakitan dan kematian pada anak PJB kritis adalah ketidakstabilan hemodinamik yang terjadi sebelum sempat dilakukannya intervensi paliatif atau definitif. Sebagian besar PJB kritis tidak memperlihatkan gejala yang jelas sehingga baru terdiagnosis setelah terjadi *significant physiologic compromise* (SPC) yang sebetulnya dapat dicegah

dengan terapi paliatif seperti pemberian PGE1, *baloon atrial sptostomy* sebelum dilakukannya intervensi definitif.<sup>4,8</sup>

*Significant physiologic compromise* didefinisikan sebagai asidosis metabolik berat, kejang, henti jantung, atau terdapat bukti kerusakan ginjal atau hati sebelum dilakukannya terapi invasif. *Significant physiologic compromise* akibat PJB kritis ini dapat dicegah jika terjadi pada 12 jam pertama kehidupan, sehingga deteksi dini terhadap PJB kritis harus dilakukan dalam 12 hingga 24 jam kehidupan atau selambat-lambatnya 48 jam kehidupan.<sup>4,8</sup>

Diagnosis prenatal menggunakan ultrasonografi (USG) masih menyisakan 10% kasus penyakit jantung bawaan yang tidak terdeteksi hal ini dipengaruhi oleh usia gestasi saat dilakukannya USG prenatal, fasilitas pemeriksaan, kemampuan teknis pemeriksa, serta tidak ditindaklanjutinya pemeriksaan USG prenatal yang abnormal dengan ekokardiografi postnatal. Deteksi dini dengan oksimetri tidak memerlukan waktu lama, kemampuan teknis maupun harga yang mahal, sehingga dapat digunakan sebagai alat deteksi dini yang universal. Pemeriksaan oksimetri yang dikombinasikan dengan pemeriksaan prenatal menggunakan USG meningkatkan keberhasilan deteksi dini penyakit jantung bawaan kritis yang pada akhirnya meningkatkan *long term survival rate* penderita.<sup>8,24</sup>

Pemeriksaan oksimetri pada bayi baru lahir memiliki sensitivitas 76,5% serta spesifisitas 99,9% untuk mendeteksi PJB kritis pada neonatus dengan rata-rata positif palsu 0,14%. Dari angka tersebut dapat disimpulkan bahwa pemeriksaan oksimetri sangat spesifik dan cukup sensitif untuk mendeteksi PJB kritis serta dapat digunakan sebagai alat deteksi dini universal menurut rekomendasi dari *American Heart Association (AHA)* dan *American Academy of Pediatric (AAP)*.<sup>1,4,25</sup>

Deteksi dini dengan oksimetri pada neonatus secara dramatis mengurangi morbiditas dan mortalitas dari berbagai kondisi penyakit jantung bawaan kritis.<sup>24</sup> Diagnosis dini memungkinkan tindakan paliatif maupun koreksi definitif segera pada bayi dengan penyakit jantung bawaan kritis yang mengancam nyawa sehingga memiliki prognosis jangka pendek maupun jangka panjang yang lebih baik.<sup>25</sup> Deteksi dini yang terlambat menyebabkan kondisi klinis praoperasi yang buruk serta keluaran pascaoperasi yang tidak optimal, yang pada akhirnya meningkatkan morbiditas dan mortalitas pascaoperasi pada anak dengan penyakit jantung bawaan kritis.<sup>8</sup>

Penelitian yang dilakukan oleh Baron dan kawan kawan (dkk) pada tahun 2009 menunjukkan bahwa angka harapan hidup pada penderita HLHS hingga usia 5 tahun meningkat sebesar 65% setelah terapi pembedahan.<sup>1</sup> Menurut penelitian Henley dkk tahun 1993 harapan hidup penderita PA meningkat menjadi 64 % pada usia 2 tahun setelah terapi

operatif.<sup>1</sup> Menurut penelitian Derby dkk pada tahun 2005, 95% penderita TOF dapat mencapai usia 25 tahun setelah menjalani koreksi.<sup>1</sup> Penderita TAPVR yang menjalani koreksi 65%-nya dapat mencapai usia 14 tahun menurut penelitian Karamlou dkk pada tahun 2007.<sup>1</sup> Menurut Martin dan Castela tahun 2008, 80% penderita TGA dapat mencapai usia 10-15 tahun setelah dilakukan koreksi.<sup>1</sup> Delapan puluh enam persen penderita atresia trikuspidalis dapat mencapai usia 4 tahun dengan terapi operatif menurut Karamlaou pada tahun 2005<sup>1</sup>, dan menurut Rajasinghe dkk pada tahun 1997 83% penderita trunkus arteriosus dapat mencapai usia 5 tahun setelah menjalani koreksi.<sup>1</sup>

Dokter anak memiliki peran penting dalam melakukan deteksi dini dalam 48 jam pertama kehidupan agar diagnosis dini dan tatalaksana paliatif untuk mencegah SPC dapat dilakukan segera.<sup>24</sup>

Gambar 9 di bawah menjelaskan algoritma deteksi dini dengan oksimetri yang direkomendasikan oleh AAP. Deteksi dini dikatakan positif jika salah satu dari pemeriksaan saturasi oksigen 90% atau saturasi oksigen pada kedua ekstremitas pada 3 kali pengukuran, dengan jarak waktu pengukuran 1 jam 95% atau jika perbedaan saturasi oksigen absolut antara tangan kanan dan kaki 1%. Saturasi 95% dengan perbedaan 3% pada pemeriksaan dikatakan negatif.<sup>24</sup>



**Gambar 9 Algoritma Skrining Penyakit Jantung Bawaan Kritis dengan Oksimetri pada Bayi Baru Lahir**

## **Ringkasan**

Penyakit jantung bawaan (PJB) kritis merupakan bagian dari penyakit jantung bawaan yang menyebabkan gejala yang berat dan mengancam jiwa serta memerlukan intervensi dalam tahun pertama kehidupan. Penyakit jantung bawaan kritis mencakup 7 kelainan primer yang menjadi target utama untuk deteksi dini dengan oksimetri karena hampir selalu menyebabkan hipoksemia.

Penyebab kesakitan dan kematian pada anak dengan PJB kritis adalah ketidakstabilan hemodinamik yang terjadi sebelum sempat dilakukannya intervensi paliatif atau definitif. Deteksi dini dengan oksimetri pada neonatus secara dramatis mengurangi morbiditas dan mortalitas dari berbagai kondisi penyakit jantung bawaan kritis.

Diagnosis dini memungkinkan tindakan paliatif maupun koreksi definitif segera pada bayi dengan PJB kritis yang mengancam nyawa sehingga memiliki prognosis jangka pendek maupun jangka panjang yang lebih baik.

Dokter anak memegang peranan penting dalam melakukan deteksi dini untuk mempercepat diagnosis dan tindakan emergensi sebelum terjadi komplikasi dan kematian akibat PJB kritis.