

Modalitas Deteksi Dini Penyakit Jantung Bawaan di Pelayanan Kesehatan Primer

**Eva Miranda Marwali,* Yoel Purnama,*
Poppy Surwianti Roebiono****

**ICU Jantung Anak, Rumah Sakit Pusat Jantung Nasional dan Pembuluh Darah Harapan Kita*

***Divisi Kardiologi Pediatrik, Departemen Kardiologi dan Kedokteran Vaskular, Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia / Rumah Sakit Pusat Jantung Nasional dan Pembuluh Darah Harapan Kita*

Abstrak

Penyakit jantung bawaan (PJB) merupakan kelainan baik pada struktur jantung atau pembuluh darah besar maupun fungsi jantung yang didapat sejak masih berada dalam kandungan. PJB juga merupakan salah satu penyebab utama kematian pada tahun pertama kehidupan. Prevalensi kejadian PJB di seluruh dunia mencapai 9,4 per 1000 kelahiran hidup termasuk di Indonesia. Dari jumlah tersebut, sekitar 300.000 kasus dikategorikan sebagai PJB berat yang kadang membutuhkan operasi bertahap agar pasien dapat bertahan hidup. Tujuan penulisan ini adalah untuk meningkatkan pemahaman mengenai tanda dan gejala PJB oleh dokter umum dengan modalitas yang sederhana dan dapat digunakan dalam melakukan skrining awal PJB di daerah perifer. Deteksi dini PJB pada pelayanan kesehatan primer dapat dilakukan dengan anamnesis, pemeriksaan fisik dan modalitas sederhana seperti pulse oximetry, EKG, serta foto Rontgen dada secara cermat dan sistematis. Dengan deteksi dini PJB, diharapkan dapat angka morbiditas dan mortalitas PJB dapat menurun di Indonesia.

Kata Kunci: *Deteksi dini, Penyakit Jantung Bawaan (PJB), pulse oximetry*

Modalities for Early Detection of Congenital Heart Disease in Primary Health Services

Eva Miranda Marwali,* Yoel Purnama,* Poppy Surwianti Roebiono**

*Intensive Care, Pediatric Cardiac Intensive Care Unit,
National Cardiovascular Centre Harapan Kita, Jakarta, Indonesia
**Division of Pediatric Cardiology, Department of Cardiology and
Vascular Medicine, Faculty of Medicine, Universitas Indonesia /
National Cardiovascular Centre Harapan Kita, Jakarta, Indonesia

Abstract

Congenital heart disease (CHD) is a disorder both in the structure of the heart or large blood vessels and heart function that is obtained since it is still in the womb and can be a major cause of death in the first year of life. The prevalence of CHD events worldwide reaches 9.4 per 1000 live births including in Indonesia. Of these, around 300,000 cases are categorized as severe CHD which sometimes requires gradual surgery in order to survive. The purpose of this paper is to increase the understanding of the signs and symptoms of CHD by general practitioners with simple modalities that can be used in the initial screening of CHD in peripheral areas. Early detection of CHD in primary health services can be done with history taking, physical examination, and simple modalities such as pulse oximetry, electrocardiography, and chest X-ray. Early detection of CHD is expected to reduce the morbidity and mortality rate of CHD in Indonesia.

Keywords: Early Detection, Congenital heart disease (CHD), pulse oximetry

Pendahuluan

Penyakit jantung bawaan (PJB) merupakan kelainan baik pada struktur jantung atau pembuluh darah besar maupun fungsi jantung yang didapat sejak masih berada dalam kandungan. PJB terjadi akibat adanya gangguan atau kegagalan pembentukan dan perkembangan jantung dan pembuluh darah besar pada fase awal kehidupan janin. Kelainan dapat terjadi pada dinding jantung, sekat jantung, katup jantung, maupun pembuluh darah besar yang keluar dari jantung. Akibatnya, dapat terjadi gangguan aliran darah, misalnya sumbatan atau gangguan aliran darah akibat penyempitan katup jantung atau pembuluh darah besar, bahkan aliran darah ke jalur yang tidak semestinya akibat adanya lubang di sekat jantung atau kebocoran pada katup jantung yang tidak sempurna. PJB merupakan kelainan bawaan tersering yang dapat menjadi penyebab utama kematian pada tahun pertama kehidupan.¹⁻³

Angka Kejadian Penyakit Jantung Bawaan

Dari hasil survey epidemiologi PJB di berbagai negara, dilaporkan angka kejadiannya

ya bervariasi, dan cenderung meningkat dengan kemampuan diagnosis yang lebih baik. Hal ini terlapor dari hasil telaah global tahun 1970 – 2017 yang menjabarkan prevalensi PJB di seluruh dunia mencapai 9,4 bayi per 1000 kelahiran hidup termasuk di Indonesia. Dari jumlah tersebut, sekitar 300.000 kasus dikategorikan sebagai PJB berat yang kadang membutuhkan operasi bertahap agar dapat bertahan hidup.^{4,5}

Angka kejadian PJB di Indonesia diperkirakan mencapai 43.200 kasus dari 4,8 juta kelahiran hidup (9 : 1000 kelahiran hidup) setiap tahunnya.² Meskipun PJB muncul saat lahir, kelainan yang ringan dapat tidak terdeteksi selama berminggu-minggu, bulanan, atau tahunan dan bahkan baru terdeteksi saat mencapai usia dewasa.^{1,3,6}

Etiologi Penyakit Jantung Bawaan

Penyebab spesifik dari PJB sampai saat ini seringkali tidak dapat diterangkan pada sebagian besar kasus. Beberapa kondisi seperti faktor genetik, faktor lingkungan, maternal, lingkungan, infeksi, paparan radiasi, atau obat-obatan yang dikonsumsi selama kehamilan dapat berperan dalam malformasi

jantung. Sindrom genetik yang paling sering disertai PJB adalah trisomi 13 (sindrom Patau), trisomi 18 (sindrom Edwards), trisomi 21 (sindrom Down), kromosom 45 XO (sindrom Turner) dan sindrom Marfan.^{1,6}

Pengenalan Dini Penyakit Jantung Bawaan

Tingkat pemahaman mengenai penyakit PJB, diagnostik, dan pengobatan pada PJB juga telah meningkat secara dramatis pada dekade terakhir, terutama karena diagnostik dan teknik intervensi yang lebih baik.^{3,7}

Pengenalan dini penyakit jantung bawaan menjadi penting karena presentasi klinis dan kemunduran kondisi umum yang mendadak dapat menimbulkan risiko morbiditas, dan mortalitas yang sebenarnya dapat dihindari.^{7,8} Banyak dari anak dengan PJB tidak terdiagnosis dan beberapa kasus yang dapat bertahan hidup memiliki episode kejadian mengancam nyawa, tumbuh kembang yang terganggu, hipertensi pulmonal, dan infeksi (contoh: endokarditis infeksi, sepsis).^{7,9} Sedangkan, penegakan diagnosis lebih awal memberikan kontribusi pada peningkatan hasil akhir dari penanganan operasi ataupun tanpa operasi (menutup lubang dengan alat) seperti pada kasus PJB dengan *ventricular septal defect* (VSD) atau *atrial septal defect* (ASD), *patent ductus arteriosus* (PDA), *tetralogy of Fallot* (TOF), *truncus arteriosus* (TrA), *transposition of the great arteries* (TGA), dan *pulmonary atresia* (PA).^{2,9} Pemeriksaan skrining dan observasi dalam 24 jam sebelum keluar dari rumah sakit pada bayi baru lahir dan pada usia 6 minggu untuk tanda gejala PJB adalah strategi yang dilakukan dalam layanan kesehatan untuk semua bayi.^{7,8} Akan tetapi, penyebaran tenaga kesehatan profesional di Indonesia, khususnya dalam bidang kardiologi anak (pediatric cardiologist), dan modalitas pemeriksaan penunjang yang berkualitas tidaklah merata.^{1,3,7} Oleh karena itu, tujuan penulisan ini adalah untuk meningkatkan pemahaman mengenai tanda dan gejala PJB oleh dokter umum dan penggunaan modalitas sederhana yang dapat digunakan dalam melakukan skrining awal PJB di daerah perifer. Hal ini diharapkan dapat menurunkan angka morbiditas dan mortalitas PJB di Indonesia.

Penyakit Jantung Bawaan Secara Umum

PJB dapat ditoleransi dengan baik sebelum kelahiran karena ada darah pirau (*shunt*) melalui duktus arteriosus dan foramen ovale. Pada saat lahir, akan terjadi peralihan dari sirkulasi janin ke sirkulasi bayi berupa

penutupan duktus venosus, duktus arteriosus, dan foramen ovale. Berdasarkan penampilan klinisnya, PJB dapat dikategorikan menjadi dua golongan, yaitu biru (sianotik) atau tidak biru (non sianotik). PJB sianotik terutama didapatkan pada pasien dengan (1) penyempitan atau penyumbatan pada alur keluar dari jantung menuju sirkulasi pulmonal disertai lubang pada sekat jantung, sehingga terjadi penurunan aliran darah ke sirkulasi pulmonal dan penurunan saturasi oksigen perifer (contoh: TOF dan PA); atau (2) pencampuran darah sirkulasi sistemik dan pulmonal yang tidak adekuat (contoh: TGA dan TrA). Sianosis terjadi akibat aliran darah vena balik sistemik yang kurang oksigen dari jantung kanan yang tidak dapat masuk ke sirkulasi pulmonal akibat adanya penyempitan pada katup pulmonal. Sehingga, darah akan mengalir ke jantung kiri (pirau) melalui lubang yang ada di sekat jantung. Sianosis juga dapat terjadi bila darah balik vena sistemik yang kurang oksigen bercampur dengan aliran darah vena pulmonal yang kaya oksigen akibat pembuluh darah besar yang tertukar letaknya disertai dengan lubang yang sangat besar di sekat jantung.^{1,2,9,10}

PJB non sianotik meliputi lubang pada sekat serambi jantung, bilik jantung atau pembuluh darah besar sehingga terjadi pirau dari kiri ke kanan (VSD, ASD dan PDA), penyempitan (stenosis) pada katup jantung atau pembuluh darah besar (*mitral stenosis*, *aortic stenosis*, *pulmonary stenosis*, dan *coarctatio aorta*), dan regurgitasi katup jantung (*mitral regurgitation*, *aortic regurgitation*, *tricuspid regurgitation*, dan *pulmonary regurgitation*).^{1,2,9,10}

Pirau darah dari kiri ke kanan yang besar pada tingkat atrium, ventrikel, atau pembuluh darah besar akan menyebabkan peningkatan volume dan tekanan arteri pulmonal. Bila lubang atau pirau tersebut besar, maka akan terjadi hipertensi arteri pulmonal yang akhirnya akan menyebabkan meningkatnya tahanan atau resistensi pembuluh darah paru. Seiring dengan waktu, peningkatan resistensi paru ini dapat mengubah aliran pirau dari kanan ke kiri, bersamaan dengan penemuan klinis hipoksemia dan sianosis.^{1,9,11}

Diagnosis Penyakit Jantung Bawaan

Evaluasi anak dengan kelainan jantung bawaan (PJB) biasanya dilakukan dengan anamnesis; pemeriksaan fisik yang meliputi pemeriksaan inspeksi, palpasi dan auskultasi; pemeriksaan pulse *oximetry*, elektrokardiografi (EKG); dan foto rontgen dada.

Anamnesis

Anamnesis merupakan hal dasar yang harus dilakukan dalam mendiagnosis kemungkinan adanya PJB. Riwayat maternal seperti infeksi, konsumsi obat-obatan tertentu, kebiasaan minum alkohol, dan paparan radiasi selama kehamilan dapat membantu mendiagnosis PJB. Infeksi *rubella* pada trimester awal kehamilan sering menyebabkan kelainan defek atau lubang di sekat jantung. Infeksi *cytomegalovirus*, herpes, *rubella*, toksoplasma, dan coxsackie B adalah virus yang dicurigai teratogenik terutama bila menyerang pada kehamilan trimester awal. Infeksi *human immunodeficiency virus* (HIV) juga dikaitkan dengan PJB yang berupa kardiomiopati. Beberapa obat-obatan yang dicurigai memiliki efek teratogenik yang dikonsumsi terutama pada trimester awal kehamilan dapat menyebabkan PJB (Tabel 1). Kebiasaan minum alkohol pada saat kehamilan juga diasosiasikan dengan PJB (fetal alcohol syndrome).^{1,2,11}

pasien asiantotik dengan penyempitan alur keluar bilik jantung, katup jantung, atau pembuluh darah besar tanpa pirau jantung dapat memiliki plot pertumbuhan tinggi dan berat badan yang normal. Bayi lahir dengan sianosis belum tentu akibat PJB sianotik, oleh karena itu perlu dilakukan investigasi dan observasi lebih lanjut. Sianosis dapat berasal dari penyakit sistem respirasi atau sistem saraf pusat. Sianosis dengan saturasi oksigen arteri yang rendah disebut sianosis sentral, sedangkan sianosis dengan saturasi oksigen arteri yang normal disebut sebagai sianosis perifer. Sianosis perifer dengan saturasi oksigen arteri yang normal dapat terjadi pada anak yang kedinginan, gagal jantung kongestif, dan polisitemia.^{11,13,14}

Pemeriksaan fisik

Inspeksi

Banyak informasi dapat diperoleh dengan pemeriksaan sederhana. Pada saat

Tabel 1. Beberapa Obat yang Dicurigai Terdapat Efek Teratogen

Obat-obatan	Efek teratogen pada jantung
<i>Amphetamine</i>	PDA, ASD, VSD, dan TGA
Antikonvulsan (phenytoine, tridione).	PDA, ASD, VSD, PS, AS, CoA, TOF, TGA dan HLHS.
ACEI dan <i>angiotensin II receptor antagonist</i>	PDA, ASD, VSD dan PS
Lithium	Ebstein's anomaly
Retinoic acid	Conotruncal anomaly
Valproic acid	ASD, VSD, PS, AS dan CoA
Estrogen, Progesterone	VSD, TOF, TGA

Keterangan : *angiotensin- converting enzyme inhibitor (ACEI)*; *patent ductus arteriosus (PDA)*; *defek septum atrium (ASD)*; *defek septum ventrikel (VSD)*; *transposisi arteri besar (TGA)*; *stenosis katup pulmonal (PS)*; *stenosis katup aorta (AS)*; *coarctation of the aorta (CoA)*; *tetralogy of fallot (TOF)*; *hypoplastic left heart syndrome (HLHS)*.

(Sumber: Park MK. *Pediatric Cardiology for Practitioners E-Book: Expert Consult-Online and Print. Elsevier Health Sciences; 2014.*)

Selain anamnesis maternal di atas, anamnesis mengenai riwayat penyakit setelah lahir juga merupakan hal penting untuk mengegakkan diagnosis. Adanya riwayat kesulitan mengisap susu (cepat capai, nafas memburu, dan berkeringat banyak), keterlambatan kenaikan berat badan serta tumbuh kembang, adanya tanda sianosis (bibir, ujung jari tangan dan kaki), hingga edema pada kelopak mata atau ekstremitas dapat merupakan pertanda awal adanya PJB.^{11,12}

Gangguan pertumbuhan sering diamati pada bayi dengan PJB. Plot yang akurat sesuai dengan kurva pertumbuhan adalah bagian penting dari evaluasi awal dan tindak lanjut anak dengan masalah jantung. Pada pasien sianotik, terdapat gangguan pada tinggi dan berat badan. Pada pasien asiantotik dengan pirau kiri-ke-kanan yang besar cenderung memiliki masalah berat badan dibandingkan dengan pertumbuhan linier. Sedangkan, pada

inspeksi, perlu diperhatikan keadaan umum dan keadaan gizi (baik, kurang, dan buruk); kesadaran (kompos mentis, apatis, somnolen, sopor, atau koma); sindrom atau kelainan kromosom yang tampak; warna kulit (misalnya sianosis, pucat, ikterik); jari tabuh (*clubbing finger*), kondisi pernapasan (takipnea, dispnea, dan retraksi iga, suprasternal atau subsifoid); dan diaforesis (keringat banyak).^{11,12}

Pada anak yang lahir dengan kelainan bawaan, seperti deformitas jari (sindaktili atau polidaktili), kelainan wajah, kelainan daun telinga, atresia esofagus, atresia ani, dan kelainan kromosom biasanya juga memiliki kelainan organ lainnya termasuk PJB (Tabel 2).^{7,11} Pada kondisi pasien yang sering berkeringat dingin pada dahi, perlu dicurigai kemungkinan adanya kegagalan jantung kronik dan merupakan manifestasi dari aktivitas simpatis yang meningkat sebagai kompensasi terhadap penurunan curah jantung.¹¹⁻¹⁴

Gejala gagal jantung pada bayi dengan PJB juga perlu diwaspadai. Gejala tersebut terjadi akibat adanya pirau kiri ke kanan yang besar yang jarang ditemukan pada usia neonatus karena tekanan dan tahanan di arteri pulmonal masih tinggi. Gagal jantung akibat VSD atau PDA besar timbul pada usia 2 – 3 bulan saat tekanan dan tahanan arteri pulmonal menurun maksimal. Gagal jantung yang tampak pada periode perinatal harus juga dipikirkan akibat obstruksi aliran vena pulmonalis pada kasus total *anomalous pulmonary venous drainage* (TAPVD), TGA yang disertai VSD dan *coarctatio aorta* (CoA). Manifestasi klinis yang tampak adalah bayi tampak pucat, akral dingin, takikardia, distress pernapasan (bila berat), pulsasi nadi lemah, waktu pengisian kapiler (*capillary refill time*) memanjang, edema paru (jarang), hepatomegali, dan edema tungkai.¹⁴⁻¹⁸

Terdapat perbedaan fungsi kardiovaskular pada anak dan dewasa, perbedaan ini mempengaruhi interpretasi hemodinamik. Laju detak jantung merupakan monitor penting pada pasien PJB. Laju detak jantung pada anak cenderung akan lebih cepat dari orang dewasa. Laju detak jantung normal pada saat istirahat tergantung usia (Tabel 3), semakin muda usia semakin cepat. Jadi, definisi bradikardi (<60 detak/menit) dan takikardia (>100 detak/menit) yang biasa dipakai pada orang dewasa, tidak sesuai untuk bayi dan anak-anak. Pada denyut jantung bayi baru lahir memiliki laju detak jantung yang cepat dan dapat berubah-ubah dalam rentang yang cukup signifikan. Tingkat rata-rata laju detak jantung neonatus rata-rata berkisar antara 120-140 detak/menit dan mungkin meningkat menjadi 170 detak/menit selama menangis dan aktivitas atau turunkan menjadi 70-90 detak/menit selama tidur. Seiring bertambahnya usia anak, denyut nadi rata-rata menurun dan dapat sampai 40 detak/menit saat istirahat pada remaja atletik. Kondisi bradikardia merupakan tanda nyata yang ditunjukkan oleh anak yang mengalami fungsi kardiovaskular yang buruk dan merupakan irama jantung terminal pada anak-anak. Sedangkan, takikardia merupakan tanda non spesifik terjadinya distress yang dapat disebabkan oleh banyak hal seperti demam, nyeri, atau gangguan kardiorespirasi. Aritmia bermakna lain pada anak-anak adalah takikardia supraventrikular yang dapat disebabkan oleh kelainan struktur jantung, keseimbangan elektrolit atau miokarditis, dan jarang dijumpai pada neonatus. Sedangkan, aritmia ventrikular dapat ditemukan pada anak dengan PJB yang berat.⁷

Begitu juga dengan frekuensi pernapasan yang lebih cepat pada anak dari orang

Tabel 2. Kelainan Sistem Organ dengan Kelainan Jantung Bawaan yang Dapat Terjadi

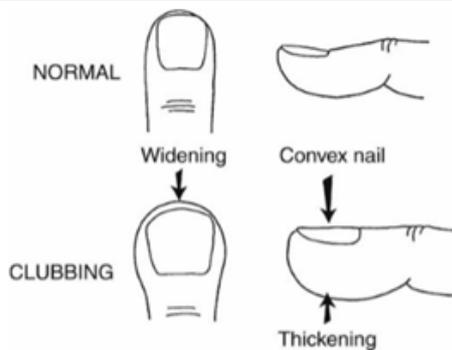
Malformasi Sistem Organ	Kelainan Jantung Bawaan
Sistem Saraf pusat	
Hidrocefalus	VSD, ECD, TOF
Sindroma Dandy-Walker	VSD
Agenesis korpus kalosum	Defek tidak spesifik
Sindroma Meckel-Gruber	Defek tidak spesifik
Kavitas Thorax	
TE fistula / Atresia esofagus	VSD, ASD, TOF
Hernia diafragma	Defek tidak spesifik
Gastrointestinal	
Atresia duodenal	Defek tidak spesifik
Atresia jejunal	Defek tidak spesifik
Anomali anorektal	Defek tidak spesifik
Atresia ani	VSD, TOF
Dinding Ventral	
Omfalokel	Defek tidak spesifik
Gastroskisis	Defek tidak spesifik
Genitourinaria	
Agenesis renal	Defek tidak spesifik

ASD: atrial septal defect; ECD: endocardial cushion defect; TE: trachea-esophageal; TOF: tetralogy of Fallot; VSD: ventricular septal defect.

(Modifikasi dari: Copel JA, Kleinman CS: Congenital heart disease and extracardiac anomalies: Association and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol* 154:1121, 1986)

dewasa. Frekuensi pernapasan yang paling dapat diandalkan adalah yang diambil saat tidur. Pada pola pernapasan seperti setelah minum susu, menangis, kesal, dan nyeri pada bayi dapat lebih cepat 5 sampai 10 kali per menit dari biasanya. Pernapasan dikatakan cepat jika saat istirahat lebih dari 40 kali/menit, dan dikatakan tidak normal pada usia berapa pun bila lebih dari 60 kali/menit. Takipnea yang disertai dengan takikardia, adalah tanda awal gagal jantung kiri. Dispnea atau retraksi merupakan tanda gagal jantung atau penyakit paru yang bermakna.^{11, 19, 20}

Penurunan saturasi oksigen arteri yang sudah berlangsung lama (lebih dari 6 bulan) akan menimbulkan gambaran jari tabuh (*clubbing finger*) (Gambar 1) pada kuku pada jari tangan dan kaki. Jari tabuh ditandai dengan pelebaran dan penebalan ujung jari tangan dan kaki, bentuk kuku cembung dan hilangnya sudut antara kuku dan dasar kuku. Kelainan ini timbul paling awal dan paling nyata pada ibu jari. Jari tabuh ini juga dapat dikaitkan dengan penyakit paru-paru (misalnya abses paru), sirosis hati, dan endokarditis bakterial subakut. Kadang-kadang, jari tabuh ditemukan pada kondisi normal, yaitu pada kasus familial clubbing.^{11,13,14}



Gambar 1. Gambaran Jari Normal dan Jari Tabuh (Clubbing)

Sumber: Park MK. *Pediatric Cardiology for Practitioners E-Book: Expert Consult-Online and Print. Elsevier Health Sciences; 2014.*

Palpasi

Perabaan denyut nadi, dinding dada, dan abdomen dapat dilakukan sebagai evaluasi kemungkinan adanya PJB. Jika nadi dorsalis pedis dan femoralis teraba baik, maka CoA dapat disingkirkan, kecuali bila ada PDA sehingga terjadi pirau dari arteri pulmonal ke aorta desendens. Perbedaan perabaan denyut nadi kaki yang lemah dibandingkan denyut nadi lengan yang kuat menunjukkan kemungkinan adanya CoA. Jika nadi brakialis kanan lebih kuat daripada nadi brakialis kiri, mungkin juga ada CoA yang terjadi sebelum arteri

subklavia kiri atau stenosis aorta supralvalvar setelah arteri innominata. Palpasi adanya thrill atau sensasi getaran pada pemeriksaan dada merupakan manifestasi dari murmur yang keras. Thrill pada tepi sternum kiri atas berasal dari stenosis katup pulmonal atau stenosis arteri pulmonal, atau PDA (jarang). Sedangkan pada tepi sternum kanan atas biasanya berasal dari stenosis katup aorta dan pada tepi sternum kiri bawah adalah karakteristik untuk VSD. Thrill pada suprasternal menunjukkan stenosis aorta tetapi dapat ditemukan juga pada stenosis arteri pulmonal, PDA, atau CoA. Pada palpasi abdomen jika ditemukan hepatomegali merupakan nilai diagnostik adanya gagal jantung sebagai manifestasi dari PJB.^{2,11,13}

Auskultasi

Meskipun auskultasi jantung membutuhkan pengalaman dan keterampilan, informasi yang dapat diberikan sangat penting dalam deteksi adanya PJB. Penggunaan stetoskop pada sisi bentuk lonceng (*bell*) lebih cocok untuk mendeteksi suara dengan frekuensi rendah, sedangkan pada sisi bentuk membran (*diaphragma*) secara selektif mendengarkan suara dengan frekuensi tinggi. Ketika *bell* ditekan dengan kuat ke dinding dada, fungsinya akan seperti diafragma dengan menyaring suara atau murmur frekuensi rendah dan mengambil suara frekuensi tinggi. Penggunaan sisi diafragma saja dapat menyebabkan hilangnya beberapa murmur atau suara frekuensi rendah yang penting, seperti murmur mid-diastolik, murmur regurgitasi katup pulmonal, dan murmur fisiologis (*innocent heart murmur*).^{7,9} Murmur fisiologis ini merupakan suara bising jantung akibat aliran darah mengalami turbulensi saat melewati struktur jantung normal yang terdengar pada saat terdapat peningkatan curah jantung misalnya pada saat anemia atau demam.^{11,13}

Laju detak jantung dan regularitasnya harus diperhatikan, apakah sangat cepat atau lambat atau tidak teratur dan harus dievaluasi dengan pemeriksaan EKG strip irama yang panjang. Intensitas dan kualitas bunyi jantung, terutama bunyi jantung dua (S2), harus dievaluasi. Bunyi jantung satu (S1) yang tidak normal dan adanya bunyi jantung tiga (S3) atau bunyi jantung empat (S4) atau irama gallop harus diperhatikan. Bunyi klik ejeksi pada awal sistolik memberikan petunjuk adanya stenosis katup aorta atau pulmonal, sedangkan klik ejeksi pada mid-sistolik menunjukkan adanya prolaps katup mitral.^{2,11,13}

Murmur jantung perlu dievaluasi intensitas, waktu saat fase sistolik atau diastolik, lokasi, transmisi, dan kualitas.¹¹ Murmur jantung dapat merupakan pertanda adanya PJB meskipun murmur yang fisiologis jauh lebih sering ditemukan daripadamurmur patologis. Kebanyakan murmur patologis akan mulai terdengar pada bulan pertama kehidupan, kecuali ASD yang umumnya tidak terdengar murmur. Waktu mulai terdengarnya dan keras tidaknya murmur jantung tergantung pada derajat beratnya PJB.^{10,11} Murmur pada PJB dengan kelainan obstruktif (stenosis katup aorta dan pulmonal) dan yang disebabkan oleh regurgitasi katup atrioventrikular dapat didengar segera setelah lahir dan bertahan karena murmur ini tidak dipengaruhi oleh tingginya tahanan vaskular paru. Murmur jantung pada VSD besar mungkin tidak terdengar sampai usia 2 – 4 minggu karena pirau dari kiri ke kanan yang sedikit akibat tahanan vaskular paru yang masih tinggi. Murmur VSD baru akan terdengar saat tahanan vaskular mulai menurun dan pirau dari kiri ke kanan bertambah. Sedangkan, murmur pada ASD mungkin baru akan terdengar setelah usia 1 – 2 tahun ketika compliance ventrikel kanan membaik sehingga pirau ke kanan dan aliran darah ke paru bertambah yang menyebabkan kondisi stenosis pulmonal relatif. Bayi baru lahir dengan PJB sianosis berat dan serius seperti TGA atau atresia pulmonal saat PDA mulai menutup umumnya tidak terdengar murmur jantung.^{10,11,13} Karakteristik murmur pada masing-masing PJB dapat dilihat pada Tabel 4.²¹

Tabel 3. Laju Detak Jantung Anak Normal Saat Istirahat

Usia	Laju detak jantung normal (detak per menit)	Batas bawah laju detak jantung normal (detak per menit)
Neonatus	125-190	70
Bayi (1-12 Bulan)	120-160	80
Balita	110-130	80
Pra sekolah	70-110	75
Sekolah	90-110	70
Remaja	60-90	55-60

Modifikasi dari: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BM. *Nelson textbook of pediatrics e-book*. Elsevier Health Sciences; 2007.p. 9277.

Pemeriksaan Pulse Oximetry

Skrining pada PJB dengan menggunakan alat *pulse oximetry* merupakan modalitas sederhana dan penting dilakukan pada pelayanan kesehatan primer untuk mendeteksi adanya malformasi jantung sebelum terjadi gejala lebih lanjut. Penggunaan *pulse oximetry* telah dibuktikan penggunaannya oleh banyak peneliti, diantaranya oleh Byrne et al,²² yang melaporkan adanya penurunan saturasi oksigen perifer pada kasus *hypoplastic left heart syndrome* (HLHS), CoA, dan TOF pada kelompok bayi baru lahir tanpa gejala dengan pemeriksaan *pulse oximetry* pada ekstremitas atas dan bawah. Kao et al,²³ melaporkan hasil penelitian yang serupa namun ditekankan bahwa penggunaan *pulse oximetry* mungkin tidak adekuat dalam mendeteksi CoA ataupun

Tabel 4. Karakteristik Murmur pada Penyakit Jantung Bawaan

Murmur	Periode waktu siklus jantung	Lokasi paling keras	Kontinuitas	Kualitas	Pitch	Perubahan dengan respirasi
Ventricular septal defect	Sistolik	Sela iga ke 3 – 4 parasternal kiri	Holosisolik	Kasar	Tinggi	Ekspirasi dapat meningkatkan intensitas murmur.
Atrial septal defect	Sistolik	Sela iga 2 – 3 parasternal kiri	Sistolik ejeksi	Halus	Rendah	Inspirasi dapat meningkatkan intensitas murmur
Regurgitasi Aorta	Diastolik awal	Sela iga ke 3 – 4 parasternal kiri	Decrescendo	Meniup (<i>blowing</i>)	Tinggi	Ekspirasi dapat meningkatkan intensitas murmur.
Patent ductus Arteriosus	Sistolik dan diastolik (kontinyu)	Sela iga 2 – 3 parasternal kiri	Kontinyu, terdengar seperti suara mesin	Kasar	Sedang	Inspirasi dapat meningkatkan intensitas murmur.
Stenosis Pulmonal	Mid sistolik	Sela iga ke 2 – 3 parasternal kiri yang menjalar ke infra klavikula kiri.	Crescendo atau decrescendo	Biasanya kasar	Sedang	Inspirasi dapat meningkatkan intensitas murmur.

(Sumber: Napier R, Gardner JD, Noe S, Calkins Jr JB. *A continuous cardiac murmur*. *Cleveland Clinic journal of medicine*. 2015)

stenosis aorta. Oleh karena itu, penggunaan modalitas tersebut sebaiknya digabungkan bersama pemeriksaan fisik dan modalitas lain.^{8,9,11,14}

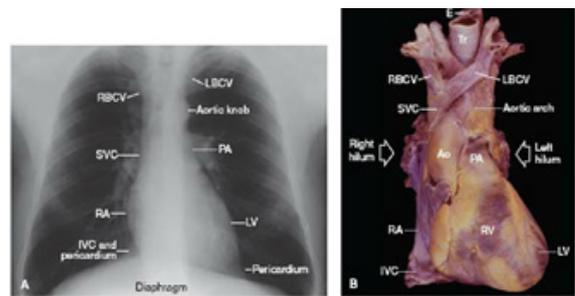
Sianosis adalah tanda klinis yang terlihat jelas apabila kadar hemoglobin tereduksi yang beredar di dalam darah lebih dari 5 g/dL. Pada neonatus dengan polisitemia (Hb lebih dari 20 g/dL) mungkin klinis tanpa hipoksemia, pada kondisi ini perlu diawasi dan dilakukan pemeriksaan pulse oximetry keempat ekstremitas.^{2,16-18} Skrining pemeriksaan saturasi dengan pulse oximetry untuk mendeteksi kecurigaan adanya PJB biru disebut positif bila: (1) saturasi oksigen kurang dari 90% di salah satu ekstremitas,^{14,24} (2) saturasi oksigen ekstremitas atas dan bawah sama dengan atau kurang dari 95% pada 3 kali pemeriksaan dalam jarak 1 jam,^{14,16,19,24} atau (3) adanya perbedaan saturasi oksigen sebesar 3% atau lebih antara tangan kanan dan kaki pada 3 kali pemeriksaan dalam jarak 1 jam.^{14,19,24} Dianggap normal apabila hasil pemeriksaan pada salah satu ekstremitas sama dengan atau lebih dari 95% dan perbedaan saturasi ekstremitas atas dan bawah sama dengan atau kurang dari 3%.^{16-18,24}

Foto Rontgen Dada

Foto Rontgen dada penting sebagai pemeriksaan rutin untuk melihat besar dan bentuk jantung serta vaskularisasi paru. Pada pasien dengan kecurigaan PJB dilakukan foto Rontgen dada posisi postero-anterior atau anteroposterior (pada bayi) dan lateral untuk estimasi ada tidaknya kardiomegali. Pembesaran jantung pada PJB dapat dievaluasi dengan tanda *silhouette* pada foto Rontgen dada dengan gambaran jantung yang normal (Gambar 2)²⁵ atau ada pembesaran pada salah satu ruang jantung atau lebih dan dapat disertai juga dengan kelainan pada pembuluh darah arteri besar yang keluar dari jantung (Gambar 3).^{11,25} Kardiomegali pada foto postero-anterior didefinisikan sebagai rasio antara diameter jantung dengan dimensi toraks internal (*cardiothoracic ratio* = CTR) melebihi 0.5 pada dewasa, 0.55 pada anak dan sekitar 0.6 pada bayi. Namun, akurasi CTR pada bayi tidak akurat karena sulit memperoleh volume paru maksimal atau kondisi inspirasi maksimal yang baik saat pengambilan foto.^{11,17,25}

Pembesaran pada salah satu sisi dari ruang jantung juga dapat terjadi, contohnya (1) pembesaran atrium kiri yang paling baik terlihat dengan proyeksi lateral yaitu berupa tonjolan pada sisi posterior dari atrium kiri

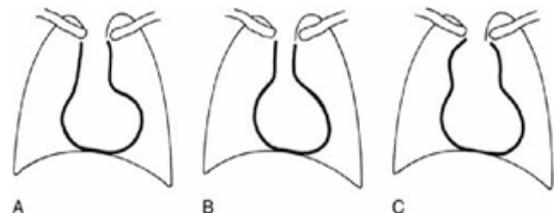
dan proyeksi postero-anterior yaitu gambaran densitas ganda (*double contour*), (2) pembesaran ventrikel kiri pada proyeksi postero-anterior dimana jantung tidak hanya terlihat bergeser ke kiri, namun juga ke bawah dan pada proyeksi lateral dimana batas jantung bawah posterior lebih jauh ke belakang dan memenuhi garis *vena cava inferior* di bawah diafragma. Kedua gambaran tersebut dapat dilihat pada kasus VSD (Gambar 4), (3) pembesaran atrium kanan yang paling baik terlihat dengan proyeksi postero-anterior dengan ditemukannya gambaran penonjolan bayangan jantung pada bagian kanan bawah;



Gambar 2. Gambaran Jantung dan Pembuluh Darah Besar (A): bayangan jantung (*silhouette*) normal pada proyeksi foto dada postero-anterior. B: Gambaran spesimen jantung pada proyeksi anterior.

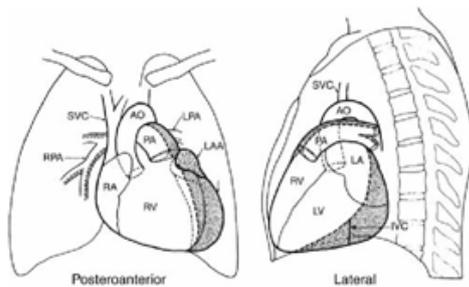
Keterangan: E, esophagus; Tr, trachea; RBCV, right brachiocephalic vein; LBCV, left brachiocephalic vein; SVC, superior vena cava; IVC, inferior vena cava; PA, pulmonary artery; Ao, aorta; RA, right atrium; RV, right ventricle; LV, left ventricle.
(Sumber: Allen HD, Driscoll DJ, Shaddy RE, Feltes TF. Moss & Adams' heart disease in infants, children, and adolescents: including the fetus and young adult. Lippincott Williams & Wilkins; 2013.)

namun, penemuan hal ini tidak absolut karena positif palsu maupun negatif palsu dapat terjadi, dan (4) pembesaran ventrikel kanan yang paling baik di evaluasi pada proyeksi lateral dengan jantung memenuhi ruang retrosternal dan apeks jantung terangkat. Kedua gambaran tersebut dapat dilihat pada kasus ASD (Gambar 5).¹¹



Gambar 3. Gambaran silhouette jantung yang abnormal. A. Gambaran jantung boot-shaped pada PJB sianotik, tetralogy of Fallot (TOF). B. Gambaran jantung egg-shaped pada transposition of the great arteries (TGA). C. Gambaran jantung snowman pada total anomalous pulmonary venous drainage (TAPVD) tipe suprakardial.

(Sumber: Park MK. Pediatric Cardiology for Practitioners E-Book: Expert Consult-Online and Print. Elsevier Health Sciences; 2014.)



Gambar 4. Gambar skematik perubahan struktur jantung pada VSD. Terlihat pembesaran ventrikel kiri disertai dengan pembesaran atrium kiri dan penonjolan segmen arteri pulmonal dan gambaran vaskularisasi paru meningkat (plethora). Keterangan: SVC, superior vena cava; IVC, inferior vena cava; Ao, aorta; PA, pulmonary artery; RPA, right pulmonary artery; LPA, left pulmonary artery; RA, right atrium; RV, right ventricle; LA, left atrium; LAA, left atrial appendix; LV, left ventricle.

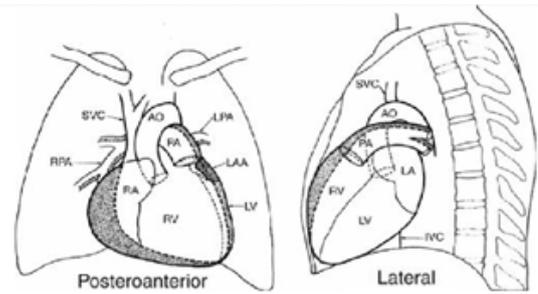
(Sumber: Park MK. *Pediatric Cardiology for Practitioners E-Book: Expert Consult-Online and Print*. Elsevier Health Sciences; 2014.)

Elektrokardiografi (EKG)

EKG tidak membantu meningkatkan sensitivitas dalam membuat diagnosis PJB pada neonatus karena pada neonatus aksis masih deviasi ke kanan karena ventrikel kanan masih dominan.^{18,19,25} Namun, aksis QRS yang menunjukkan deviasi ke kiri sangat mungkin mengarah pada PJB dan harus dilakukan pemeriksaan diagnostik lebih lanjut.^{18,26,27} Pada bayi dengan kecurigaan dengan PJB, harus dilakukan pemeriksaan EKG 12 sadapan karena pada beberapa PJB ditemukan gambaran EKG yang khas.¹⁹ Aritmia sering muncul pada neonatus tanpa cacat jantung structural, antara lain aritmia atrial atau blok atrioventrikular (AV) kongenital. Oleh karena itu, aritmia jarang merupakan gejala pertama dari PJB.¹⁶ Blok AV dapat terjadi dalam kaitannya dengan sindrom heterotaxy atau *levo-TGA*. Takikardia supraventrikular akibat jalur konduksi aksesori tambahan lebih sering terjadi pada anomali Ebstein. Aritmia yang paling umum pada bayi baru lahir adalah atrial flutter yang kadang membutuhkan kardioversi listrik segera setelah terdiagnosis dengan bantuan adenosine.^{16,26,27}

Kesimpulan

Upaya dalam mendeteksi PJB lebih awal pada pelayanan kesehatan primer dapat dilakukan dengan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan modalitas sederhana seperti pulse oximetry, EKG, serta foto Rontgen dada secara cermat dan sistematis. Pemeriksaan den-



Gambar 5. Gambaran skematik perubahan struktur jantung pada ASD. Terdapat pembesaran atrium kanan dan ventrikel kanan serta gambaran vaskularisasi paru yang meningkat (plethora). Keterangan: SVC, superior vena cava; IVC, inferior vena cava; Ao, aorta; PA, pulmonary artery; RPA, right pulmonary artery; LPA, left pulmonary artery; RA, right atrium; RV, right ventricle; LA, left atrium; LAA, left atrial appendix; LV, left ventricle.

(Sumber: Park MK. *Pediatric Cardiology for Practitioners E-Book: Expert Consult-Online and Print*. Elsevier Health Sciences; 2014.)

gan pulse oximetry dapat menjadi bagian dari pemeriksaan rutin setiap bayi baru lahir sebagai alat skrining awal dan sebaiknya dilakukan pemeriksaan lebih lanjut dengan modalitas yang lebih baik jika terdapat kecurigaan adanya PJB.

Daftar Pustaka

1. Lilly LS. Pathophysiology of heart disease: a collaborative project of medical students and faculty. Lippincott Williams & Wilkins; 2012 Aug 14.
2. Roebiono PS. Kenali penyakit jantung bawaan pada anak yang sedang tumbuh kembang. In: Rilantono LI, ed. Penyakit Kardiovaskular (PKV): 5 Rahasia. Jakarta: Balai Penerbit FKUI; 2012:495-508.
3. Penyakit Jantung Bawaan. Juli 2019 [cited 2020 10 Januari]; Available from: http://www.inaheart.org/education_for_patient/2019/7/10/penyakit_jantung_bawaan
4. Liu Y, Chen S, Zuhlke Lm Black GC, Choy M, Li N, Keavney BD. Global Birth Prevalence of Congenital Heart Defects 1970-2017; Update Systematic review and meta-analysis of 260 Studies. *Intern. J. Epidemiol.* 2019;455-463.
5. Van der Linde D, Konings EE, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, Takkenberg JJ and Roos-Hesselink JW. Birth prevalence of congenital heart disease Worldwide: A Systematic Review and Meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011;58:2241-2247.
6. Harimurti GM, Roebiono PS, Rilantono LI, Suhardiman and Wahab S. Congenitally malformed hearts in newborn infants in several hospitals in Indonesia. Paper presented at: Asian Congress of Cardiology, 1997; Jakarta.

7. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Archives of Disease in Childhood-Fetal and Neonatal Edition*. 1999 Jan 1;80(1):F49-53.
8. Reich JD, Miller S, Brogdon B, Casatelli J, Gompf TC, Huhta JC, Sullivan K. The use of pulse oximetry to detect congenital heart disease. *The Journal of pediatrics*. 2003 Mar 1;142(3):268-72.
9. Koppel RI, Druschel CM, Carter T, Goldberg BE, Mehta PN, Talwar R, Bierman FZ. Effectiveness of pulse oximetry screening for congenital heart disease in asymptomatic newborns. *Pediatrics*. 2003 Mar 1;111(3):451-5.
10. Sniderman S, Tausch HW. Initial evaluation: history and physical examination of the newborn. In *Avery's Diseases of the Newborn* 2005 Jan 1 (pp. 301-322). WB Saunders.
11. Park MK. *Pediatric Cardiology for Practitioners E-Book: Expert Consult-Online and Print*. Elsevier Health Sciences; 2014 Feb 26.
12. Allen HD, Driscoll DJ, Shaddy RE, Feltes TF. *Moss & Adams' heart disease in infants, children, and adolescents: including the fetus and young adult*. Lippincott Williams & Wilkins; 2013 May 30.
13. Silove ED. Assessment and management of congenital heart disease in the newborn by the district paediatrician. *Archives of Disease in Childhood Fetal and Neonatal edition*. 1994 Jan;70(1):F71.
14. Oster ME, Aucott SW, Glidewell J, Hackell J, Kochilas L, Martin GR, Phillippi J, Pinto NM, Saarinen A, Sontag M, Kemper AR. Lessons learned from newborn screening for critical congenital heart defects. *Pediatrics*. 2016 May 1;137(5):e20154573.
15. Copel JA, Kleinman CS. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: Association and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol* 154:1121, 1986.
16. Marwali EM, Heineking B, Haas NA. Pre and Postoperative Management of Pediatric Patients with Congenital Heart Diseases. *Pediatric and Neonatal Surgery*. 2017 May 3:91.
17. Roebiono PS, Atmosudigdo IS, Lilysary O, Harimurti G, Prakoso R, Rahajoe AU. *Buku ajar kardiologi: Penyakit jantung bawaan dan pediatrik*. Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia, Jakarta. 2017:503-97
18. Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP, Smith FC, Hoke TR, Koppel R, Gidding SS, Beekman III RH, Grosse SD. Role of pulse oximetry in examining newborns for congenital heart disease: a scientific statement from the American Heart Association and American Academy of Pediatrics. *Circulation*. 2009 Aug 4;120(5):447-58.
19. Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BM. *Nelson textbook of pediatrics e-book*. Elsevier Health Sciences; 2007 Aug 15.p. 9277.
20. Sudigdo S. *Pemeriksaan Klinis Pada Bayi dan Anak*. Edisi ke 3. Jakarta: CV Sagung Seto; 2014.
21. Napier R, Gardner JD, Noe S, Calkins Jr JB. A continuous cardiac murmur. *Cleveland Clinic journal of medicine*. 2015 Jul 1;82(7):415.
22. Byrne BJ, Donohue PK, Bawa P, et al. Oxygen saturation as a screening test for critical congenital heart disease. *Pediatr Res*. 1995;37:198A 14.
23. Kao BA, Feit LR, Werner JC. Pulse oximetry as a screen for congenital heart disease in Newborns. *Pediatr Res*. 1995;37:216A
24. Harold JG. Screening for critical congenital heart disease in newborns. *Circulation*. 2014 Aug 26;130(9):e79-81.
25. Allen HD, Driscoll DJ, Shaddy RE, Feltes TF. *Moss & Adams' heart disease in infants, children, and adolescents: including the fetus and young adult*. Lippincott Williams & Wilkins; 2013 May 30.
26. Mackie AS, Jutras LC, Dancea AB, Rohlicek CV, Platt R, Béland MJ. Can cardiologists distinguish innocent from pathologic murmurs in neonates? *The Journal of pediatrics*. 2009 Jan 1;154(1):50-4.
27. Narchi H. Neonatal ECG screening for congenital heart disease in Down syndrome. *Annals of tropical paediatrics*. 1999 Mar 1;19(1):51-4.

