

Pentingnya Mendeteksi Penyakit Jantung Bawaan Lebih Dini: Skrining Fase Prenatal dan Postnatal

Bayushi Eka Putra,* Radityo Prakoso**

*Divisi Kardiologi Rumah Sakit Umum Daerah Berkah Pandeglang
**Divisi Pediatrik Kardiologi, Departemen Penyakit Jantung dan Pembuluh Darah, Rumah Sakit Pusat Jantung Nasional Harapan Kita, Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia, Jakarta, Indonesia

Penyakit Jantung Bawaan: Seberapa Sering dan Apa Implikasinya?

Penyakit jantung bawaan (PJB) dapat ditemukan pada 1% dari keseluruhan kehamilan per tahunnya. Artinya, dari 100 bayi akan ada 1 bayi yang mengalami PJB.¹ Data terbaru dari *Global Burden of Disease Study 2017* bahkan menunjukkan prevalensinya mencapai 1.6 - 1.7% untuk wilayah Asia Tenggara, termasuk Indonesia didalamnya.² Di sisi lain, Indonesia memiliki laju pertumbuhan penduduk sebanyak 1.39% dengan per tahunnya lahir sebanyak 4.2-4.8 juta bayi.³ Dengan demikian, dapat diperkirakan bahwa jumlah pasien dengan PJB yang lahir di Indonesia adalah sebanyak 71.400 hingga 81.600 bayi per tahunnya. PJB cenderung memiliki prognosis yang lebih baik bila penanganan awal dapat diberikan; namun, seringkali pasien dengan PJB baru terdiagnosis setelah pasien itu mengalami komplikasi sehingga mengakibatkan gangguan perkembangan. Sebuah studi dari bidang Forensik menemukan bahwa PJB merupakan salah satu penyebab penting terjadinya kematian jantung mendadak pada anak-anak. Dari total kasus PJB yang meninggal, sebanyak 52% bahkan tidak terdiagnosis sebagai PJB semasa pasien hidup. *Ventricular septal defect* (VSD) dan *atrioventricular septal defect*

(AVSD) merupakan kasus PJB tersering dari hasil autopsi kasus PJB yang meninggal dengan prevalensi 14% untuk kasus PJB yang sederhana dan 17% untuk kasus PJB dengan berbagai macam kombinasi malformasi yang kompleks.⁴ Bahkan, perlu ditekankan pentingnya kecepatan diagnosis terhadap penyakit jantung bawaan mengingat tingginya angka kematian bayi di usia kurang dari 30 hari akibat penyakit jantung bawaan kritis. Bahkan, karena kondisinya yang sangat berat, kebanyakan bayi dengan PJB kritis tersebut meninggal di rumah atau di instalasi gawat darurat rumah sakit tanpa sempat mendapatkan tata laksana khusus untuk PJB. Hingga saat ini belum ada studi di Indonesia yang meneliti seberapa banyak kasus PJB yang tidak terdiagnosis.⁵

Selain dari angka kematian yang tinggi, perlu diperhatikan bahwa pasien dengan PJB yang dapat bertahan hidup namun tidak terdiagnosis di awal saat muda dapat mengalami berbagai macam komplikasi. Pasien PJB dengan kondisi tersebut diberikan istilah sebagai *late presenter*. Manifestasi klinis yang dapat muncul adalah komplikasi pada fungsi paru berupa hipertensi paru, gangguan ginjal, sepsis, *eisenmenger syndrome*, hingga stroke dan kematian.⁶

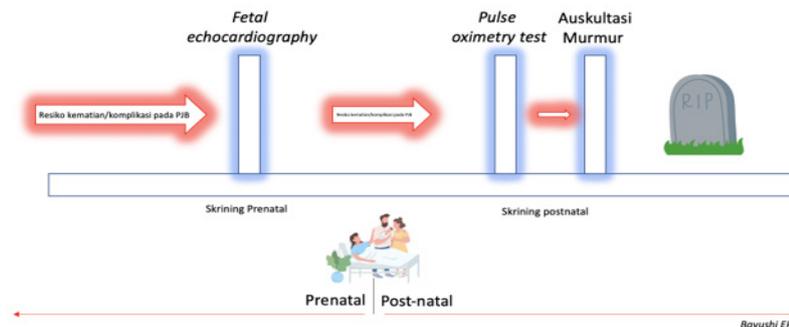
Korespondensi: Bayushi Eka Putra

E-mail: ekaputra_bayushi@yahoo.com

Solusinya? Metode skrining prenatal dan postnatal

Dengan adanya berbagai macam komplikasi hingga kematian yang timbul sebagai akibat dari tidak terdiagnosisnya pasien dengan penyakit jantung bawaan, perlu dipertimbangkan program nasional skrining prenatal dan postnatal setiap bayi yang lahir (Gambar 1).

Syndrome, Marfan Syndrome), infeksi selama kehamilan, penyakit sistemik (*systemic lupus erythematosus*), terdapat kelainan irama jantung pada bayi sesuai pemeriksaan USG obstetri, polihidramnion, fertilisasi in-vitro, kelainan kromosom dari amniosentesis, serta kecurigaan kelainan anatomi tubuh atau jantung janin dari pemeriksaan USG obstetri. Dengan pemeriksaan fetal echocardiography, diharapkan sebanyak 60-80% dari kelainan



Gambar 1. Peranan Skrining Prenatal dan Postnatal sebagai *barrier* untuk Mereduksi Angka Mortalitas dan Morbiditas pada PJB

Skrining Prenatal

Skrining prenatal dapat dilakukan dengan menggunakan pemeriksaan ultrasonografi yang dilakukan oleh spesialis obstetri dan ginekologi yang berkolaborasi dengan dokter spesialis jantung sub-bagian pediatrik atau dokter spesialis anak sub-bagian kardiologi.

Pemeriksaan dapat dilakukan dengan menggunakan pemeriksaan ultrasonografi pada ibu hamil yang dilakukan pada usia kehamilan 11-14 minggu gestasi. Biasanya pada fase ini akan dilakukan pemeriksaan translusensi nuchal, bila angkanya melebihi persentil 95 atau ≥ 3.5 mm, maka pasien perlu pemeriksaan lanjutan berupa *fetal echocardiography*.⁷

Fetal echocardiography merupakan pemeriksaan *ultrasonografi* yang dilakukan pada ibu hamil yang secara spesifik berusaha melihat kondisi struktur jantung janin. Idealnya, pemeriksaan ini dilakukan ketika janin berusia 18-20 minggu kehamilan ketika jantung sudah terbentuk sempurna.⁷ Namun, tidak semua kehamilan memerlukan pemeriksaan fetal echocardiography, beberapa indikasi ibu yang janinnya memerlukan pemeriksaan *fetal echocardiography* adalah: terdapat riwayat penyakit jantung bawaan di keluarga, ibu yang mengandung memiliki diabetes, paparan terhadap obat-obatan teratogenik, penyakit gangguan kolagen pada ibu (Ehler-Danlos

jantung dapat terdeteksi sehingga persiapan kelahiran bayi pun dapat dilakukan dengan ekstra hati-hati dan dilakukan di fasilitas kesehatan yang mumpuni.^{7,8}

Skrining Postnatal

Sesuai dengan narasi di atas, pemeriksaan *fetal echocardiography* menjadi salah satu *barrier* awal untuk mendeteksi secara dini penyakit jantung bawaan. Namun, masih ada celah untuk 30% dari PJB yang tidak terdeteksi dan baru diketahui setelah lahir. Dengan demikian, skrining *post-natal* perlu dilakukan untuk menjaring PJB yang tidak terdeteksi dari skrining prenatal.

Pemeriksaan skrining yang pertama adalah dengan melakukan pemeriksaan *pulse oximetry*. Pemeriksaan *pulse oximetry* dapat mendeteksi kemungkinan pasien mengalami *critical congenital heart disease* (CCHD) yang memerlukan tatalaksana intervensi berupa kateterisasi jantung atau pembedahan sesegera mungkin. *Pulse oximetry* dapat dilakukan pada bayi usia satu hari (24 jam) dengan memeriksa saturasi oksigen bayi dari tangan kanan apakah $<95\%$ atau terdapat perbedaan $\geq 4\%$ saturasi antara tangan kanan dengan saturasi di kaki (kanan ataupun kiri). Bila hasilnya positif, pasien perlu pemeriksaan *echocardiography* oleh spesialis jantung.⁹

Bila pemeriksaan skrining tahap per-

tama tidak ditemukan hasil positif, kemungkinan bayi memiliki CCHD menjadi jauh lebih kecil dan risiko kematian akan menjadi lebih rendah. Namun, untuk memastikan lagi, diperlukan pemeriksaan skrining tahap dua adalah dengan melakukan pemeriksaan terhadap murmur jantung pada usia 6 minggu atau masa neonatal (usia >3 hari). Usia >3 hari umumnya duktus arteriosus sudah menutup, sehingga *machinery murmur* di sela iga ke-2 pada dada kiri yang merupakan patognomonik pada pasien dengan patent *ductus arteriosus* seharusnya sudah tidak ditemukan. Apabila ditemukan suara murmur jantung, pasien harus segera dikonsultasikan ke dokter spesialis jantung untuk dilakukan pemeriksaan *echocardiography*.¹⁰

Take home message

Dengan melakukan pemeriksaan skrining prenatal dan postnatal, kematian pada bayi dan komplikasi yang muncul pada pasien PJB *late presenter* dapat dihindari. Selain itu, angka re-hospitalisasi dan biaya pengobatan pasien yang sudah ditangani lebih awal akan lebih rendah dibandingkan dengan pasien PJB *late presenter*.⁶ Dengan demikian sosialisasi dan pelatihan dalam skala nasional perlu dilakukan kepada bidan, perawat, dan dokter di faskes tingkat pertama.

Daftar Pustaka

1. CDC. Data and Statistics on Congenital Heart Defects [Internet]. Centers for Disease Control and Prevention. 2022 [cited 2022 May 31]. Available from: <https://www.cdc.gov/ncbddd/heartdefects/data.html>
2. GBD 2017 Congenital Heart Disease Collaborators. Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. *Lancet Child Adolesc Health*. 2020 Mar;4(3):185–200.
3. Manafe D. BKKBN: 4,8 Juta Bayi Lahir Tiap Tahun [Internet]. *BeritaSatu.com*. 2019 [cited 2022 May 31]. Available from: <https://www.beritasatu.com/archive/536962/bkkbn-48-juta-bayi-lahir-tiap-tahun>
4. Serinelli S, Arunkumar P, White S. Undiagnosed Congenital Heart Defects as a Cause of Sudden, Unexpected Death in Children. *J Forensic Sci*. 2018 Nov;63(6):1750–5.
5. Chang RKR, Gurvitz M, Rodriguez S. Missed diagnosis of critical congenital heart disease. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2008 Oct;162(10):969–74.
6. Iyer PU, Moreno GE, Fernando Caneo L, Faiz T, Shekerdemian LS, Iyer KS. Management of late presentation congenital heart disease. *Cardiol Young*. 2017 Dec;27(S6):S31–9.
7. Pham A, Melchior M. Screening for fetal congenital heart disease. *CMAJ*. 2017 Mar 27;189(12):E468.
8. Lai CWS, Chau AKT, Lee CP. Comparing the accuracy of obstetric sonography and fetal echocardiography during pediatric cardiology consultation in the prenatal diagnosis of congenital heart disease. *J Obstet Gynaecol Res*. 2016 Feb;42(2):166–71.
9. Harold JG. Cardiology patient page. Screening for critical congenital heart disease in newborns. *Circulation*. 2014 Aug 26;130(9):e79–81.
10. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1999 Jan;80(1):F49–53.

