

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar belakang

Penyakit jantung bawaan (PJB) adalah kelainan bawaan yang angka kejadiannya meningkat pada bayi baru lahir, yang tidak hanya mempunyai angka morbiditas dan mortalitas yang tinggi tetapi juga menimbulkan beban ekonomi yang tinggi pada sistem kesehatan masyarakat (Radgoodarzi *et al.*, 2021). Hal ini bisa disebabkan oleh faktor lingkungan, serta keturunan. Efek samping obat-obatan yang digunakan ibu saat hamil juga merupakan faktor risiko terjadinya PJB, sehingga mengenali dan mengetahui faktor risiko PJB akan berdampak besar terhadap penurunan angka morbiditas dan mortalitas bayi (Radgoodarzi *et al.*, 2021).

Secara global angka PJB pada tahun 2017 seluruh dunia mencapai 9,4 bayi per 1000 kelahiran hidup. Di Amerika Serikat insiden PJB dilaporkan sebanyak 1% dan di negara-negara eropa dilaporkan sebanyak 0,8% (Sinaga *et al.*, 2021). Di Indonesia angka kejadian PJB diperkirakan mencapai 43.200 kasus dari 4,8 juta kelahiran hidup (9 : 1000 kelahiran hidup) setiap tahunnya (Eva Miranda Marwali *et al.*, 2021).

Etiologi PJB sampai saat ini masih belum diketahui secara pasti akan tetapi secara patofisiologi PJB dapat terjadi karena perubahan struktur jantung yang terjadi pada masa embrio dan kemudian terjadi kegagalan dalam pembentukan komponen-komponen pada jantung (Lestari L, 2023; Mathew *and* Bordoni, 2024). PJB dapat terjadi pada banyak kelahiran yang merupakan bagian dari suatu sindrom, namun sebagian besar kelainan ditemukan tanpa ada hubungan dengan sindrom (Feng *et al.*, 2014). Hal ini dikaitkan dengan faktor risiko ibu pada saat hamil (Lydia Lestari, 2023; Mathew *and* Bordoni, 2024). Ini yang menjadi latar belakang pentingnya dilakukan penelitian ini untuk mengetahui faktor risiko PJB

pada bayi dan anak. Penelitian ini akan terfokus pada faktor risiko ibu selama kehamilan terhadap angka kejadian PJB.

Manifestasi klinis dari PJB bergantung dari berat ringannya penyakit, mulai dari asimtomatis atau tanpa gejala sampai dengan adanya gejala gagal jantung (Djer *and* Madiyono, 2016). Dengan berkembangnya teknologi, terutama dengan ditemukannya ekokardiografi, banyak kelainan jantung bawaan asimtomatis yang dapat dideteksi (Djer *and* Madiyono, 2016). Kondisi ini ditunjang juga dengan semakin majunya teknik pembedahan sehingga prognosis anak-anak dengan PJB dengan komplikasi dan tanpa komplikasi terus membaik, namun insiden yang dilaporkan tetap tidak berubah (Feng *et al.*, 2014). Pada penelitian ini penegakkan diagnosis PJB dilakukan berdasarkan hasil ekokardiografi. Saat ini banyak penelitian telah mengidentifikasi mutasi kromosom dan gen sebagai penyebab malformasi jantung yang terdapat pada sindrom tertentu (Turner, 2018). Namun penyebab dari PJB non sindrom yang menyebabkan sebagian besar kelainan jantung bawaan sampai saat ini masih belum diketahui. Ini yang menjadi penyulit dalam upaya mengurangi mortalitas dan morbiditas akibat PJB (Feng *et al.*, 2014; Radgoodarzi *et al.*, 2021).

Sampai saat ini masih sedikit informasi yang diketahui oleh masyarakat tentang faktor risiko bukan keturunan yang mungkin berdampak buruk pada perkembangan kardiovaskular bayi baru lahir, terutama bagi pasangan yang memiliki gaya hidup tertentu dan pasangan yang memiliki tingkat pendidikan yang rendah sehingga menghambat upaya untuk mengurangi beban penyakit dan memiliki risiko melahirkan anak dengan PJB (Feng *et al.*, 2014).

Saat ini banyak penelitian yang dilakukan untuk mengetahui faktor risiko yang berhubungan dengan angka kejadian PJB pada bayi baru lahir (Feng *et al.*, 2014; Turner, 2018; Radgoodarzi *et al.*, 2021). Penelitian meta analisis yang dilakukan oleh Wang *et al*, menjelaskan bahwa ada pengaruh penyakit metabolik dan infeksi ibu yang dialami pada saat hamil dengan angka kejadian PJB pada bayi baru lahir. Dalam penelitian ini didapatkan ibu dengan penyakit metabolik

memiliki risiko 1,18 sampai 1,43 kali melahirkan anak dengan PJB. Pada penelitian yang sama juga didapatkan ibu dengan infeksi rubella dan toxoplasma memiliki kecenderungan memiliki anak dengan PJB jenis *patent ductus arteriosus* (PDA) dan stenosis pulmonal (Wang *et al.*, 2023). Pada penelitian yang dilakukan oleh Sadiq *et al.*, di Pakistan pada 2023 didapatkan hasil malnutrisi, defisiensi asam folat dan vitamin B12 yang signifikan akan meningkatkan risiko defek pada septum dan kelainan *outflow tract*. Disamping itu anemia berat pada ibu hamil juga dapat meningkatkan risiko PJB 2,4 kali lipat. Untuk propinsi Sulawesi Selatan sendiri belum ada laporan secara pasti berapa presentasi angka kejadian PJB. Ini yang menjadi pertimbangan perlunya dilakukan penelitian ini.

Ada 4 faktor risiko maternal utama yang paling sering ditemukan pada bayi yang lahir dengan PJB yaitu ibu yang merokok, konsumsi minuman beralkohol, sering mengonsumsi makanan atau minuman yang mengandung kafein dan penggunaan obat-obatan baik saat sebelum hamil maupun selama hamil. Terdapat pula faktor diluar kebiasaan seperti obesitas, kondisi sakit ibu, kelainan darah yang dialami dan masalah psikologi ibu saat hamil (Feng *et al.*, 2014; Turner, 2018; Miao *et al.*, 2023). Penyalahgunaan narkoba dan penggunaan obat-obatan sebelum dan selama kehamilan menyebabkan banyak masalah seperti cacat bawaan, bayi prematur, lahir mati, aspirasi mekonium, *neonatal withdrawal syndrome*, preeklamsia, perdarahan trimester ketiga, dan malpresentasi janin. Obat-obatan tersebut dapat akan mempengaruhi janin karena zat aktifnya dapat bekerja langsung pada janin sehingga menyebabkan kerusakan atau perkembangan abnormal yang menyebabkan cacat lahir atau kematian sehingga bayi dapat terlahir dengan kondisi abnormal (Sachdeva *et al.*, 2009; Sahramian *et al.*, 2013).

Dari uraian tersebut dapat dilihat bahwa angka kejadian PJB pada anak dan bayi masih tinggi. Pengenalan penyakit dan edukasi yang baik terutama tentang gaya hidup dan kebiasaan ibu pada saat hamil dapat mengurangi morbiditas dan mortalitas PJB karena saat ini masih sangat tinggi. Salah satu komponen penting dalam menurunkan morbiditas dan mortalitas PJB pada anak dan bayi adalah

dengan mengidentifikasi dan mengendalikan faktor-faktor risiko. Oleh sebab itu, pada tesis ini, penulis ingin meneliti lebih dalam mengenai faktor risiko terjadinya PJB pada anak dan bayi yang terdiagnosis dengan PJB berdasarkan hasil ekokardiografi dengan harapan bahwa nantinya angka kejadian PJB kedepannya dapat menurun, khususnya di propinsi Sulawesi Selatan karena penelitian ini baru pertama kali dilakukan.

1.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang diatas, dapat dirumuskan rumusan masalah pada penelitian ini yaitu:

“ Faktor risiko apa saja yang dapat memicu PJB pada bayi dan anak?”

1.3 Tujuan penelitian

1.3.1 Tujuan umum

Mengetahui faktor risiko terjadinya PJB pada bayi dan anak

1.3.2 Tujuan khusus

1. Mengetahui angka kejadian PJB pada bayi dan anak
2. Mengetahui pengaruh pemberian obat-obatan yang menjadi faktor risiko terjadinya PJB diluar obat dan vitamin rutin yang diberikan dokter spesialis obstetri ginekologi
3. Mengetahui pengaruh alkohol yang menjadi faktor risiko terjadinya PJB
4. Mengetahui penyakit metabolik dan infeksi pada ibu yang bisa meningkatkan risiko PJB
5. Mengetahui pengaruh paparan asap rokok selama kehamilan yang bisa meningkatkan risiko PJB
6. Mengetahui pengaruh faktor sosioekonomi terhadap risiko terjadinya PJB
7. Mengetahui pengaruh status gizi ibu saat hamil dapat meningkatkan risiko terjadinya PJB

8. Mengetahui pengaruh Pendidikan ibu terhadap peningkatan risiko PJB
9. Mengetahui pengaruh usia gestasi dengan peningkatan risiko PJB
10. Mengetahui pengaruh usia ibu saat hamil dengan peningkatan risiko PJB
11. Mengetahui riwayat pemeriksaan antenatal terhadap risiko PJB
12. Mengetahui riwayat konsumsi teh dan kopi selama hamil dengan peningkatan risiko PJB

1.4 Hipotesis

Hipotesis yang diajukan pada penelitian ini adalah:

1. Ibu yang mengalami penyakit metabolik lebih tinggi berisiko melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang tidak mengalami penyakit metabolik
2. Ibu yang mengkonsumsi obat-obatan selama hamil berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang tidak mengkonsumsi obat-obatan selama hamil diluar obat dan vitamin rutin yang diberikan dokter spesialis obstetri ginekologi
3. Ibu yang mengkonsumsi alkohol selama hamil berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang tidak mengkonsumsi alkohol selama hamil
4. Ibu yang mengalami penyakit infeksi selama hamil berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang tidak mengalami infeksi
5. Ibu yang terpapar asap rokok selama hamil berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang tidak terpapar asap rokok
6. Ibu yang tingkat sosioekonomi menengah kebawah berisiko lebih tinggi memiliki anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang memiliki tingkat sosioekonomi menengah keatas

7. Ibu yang memiliki status gizi dengan indeks massa tubuh $< 17,5$ berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu dengan indeks massa tubuh normal
8. Ibu yang memiliki status gizi dengan indeks massa tubuh > 25 berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu dengan indeks massa tubuh normal
9. Ibu yang memiliki tingkat pendidikan rendah berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu dengan Pendidikan yang baik
10. Ibu yang usianya kurang dari 20 tahun berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu dengan usia 20-35 tahun
11. Ibu dengan usia kehamilan dibawah 37 minggu memiliki risiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang melahirkan normal atau diatas 37 minggu
12. Ibu yang usianya lebih dari 35 tahun berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu dengan usia 20-35 tahun
13. Ibu yang jarang melakukan ANC (kurang dari 5 kali selama hamil) berisiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB dibandingkan dengan ibu yang rutin melakukan ANC tiap bulan
14. Ibu yang mempunyai kebiasaan konsumsi the atau kopi selama hamil memiliki risiko lebih tinggi melahirkan anak dengan PJB

1.5 Manfaat penelitian

1.5.1 Manfaat penelitian untuk ilmu pengetahuan

1. Memberikan pengetahuan tentang faktor risiko apa saja yang bisa menyebabkan terjadinya PJB
2. Menjadi dasar referensi untuk penelitian selanjutnya yang berhubungan dengan faktor risiko PJB.

1.5.2 Manfaat Aplikasi

1. Menurunkan angka kejadian PJB pada bayi dan anak di propinsi Sulawesi Selatan
2. Meningkatkan kewaspadaan ibu hamil untuk tidak mengkonsumsi obat tanpa rekomendasi dokter.
3. Memberikan rekomendasi tentang kebiasaan yang bisa meningkatkan risiko terjadinya PJB.
4. Meningkatkan kesadaran ibu hamil pentingnya melakukan pemeriksaan *ante natal care* (ANC) secara rutin.
5. Memberikan rekomendasi ibu untuk melakukan persiapan sebelum hamil dengan baik untuk mengurangi risiko terjadinya PJB.

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

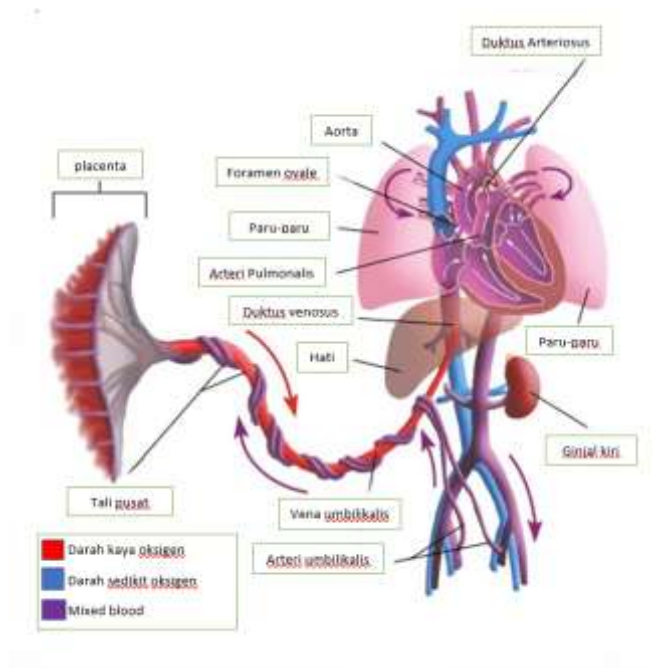
2.1 Penyakit Jantung Bawaan

2.1.1 Definisi, epidemiologi dan klasifikasi

Penyakit jantung bawaan (PJB) merupakan kelainan struktural jantung yang telah ada sejak lahir dan bersifat menetap sepanjang kehidupan individu. Kelainan ini dapat berupa gangguan pada struktur ruang jantung, katup, maupun pembuluh darah besar yang berhubungan dengan jantung. PJB merupakan salah satu penyebab utama morbiditas dan mortalitas pada bayi dan anak, serta menjadi kontributor terbesar kematian akibat kelainan kongenital pada tahun pertama kehidupan (Djer *and* Madiyono, 2016; Chen *et al.*, 2024).

Secara epidemiologis, prevalensi PJB secara global dilaporkan berkisar antara 7–9 per 1.000 kelahiran hidup, dengan sekitar 25–30% di antaranya tergolong sebagai PJB kritis yang memerlukan intervensi pada tahun pertama kehidupan. Di Indonesia, angka kejadian PJB diperkirakan mencapai 9 per 1.000 kelahiran hidup, dengan tren mortalitas yang masih tinggi akibat keterlambatan diagnosis dan keterbatasan akses pelayanan kesehatan spesialisik (Rahayuningsih, 2014; Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2022). Pada PJB perlu diwaspadai adanya penyakit jantung kongenital kritis atau *critical congenital heart disease* (CCHD) (Rahayuningsih, 2014). Angka kematian akibat CCHD di Amerika Serikat mencapai 29% dari seluruh kematian akibat kelainan kongenital dan sekitar 5,7% seluruh kematian pada bayi. Di Indonesia sendiri belum ada angka yang pasti mengenai angka kematian akibat CCHD namun data prevalensi pada tahun 2013 diperkirakan kematian akibat CCHD sebesar 25% dari seluruh PJB, maka dapat diperkirakan pevalensi PJB kritis di Indonesia adalah sebesar 84.846 hingga 106.057 kasus pada tahun 2013 (Rahayuningsih, 2014).

Dalam sirkulasi janin, pertukaran gas terjadi di plasenta. Dari plasenta, darah beroksigen mengalir melalui vena umbilikal ke dalam *inferior vena cava* (IVC) melalui duktus venosus (DV), melewati sirkulasi hati. Di jantung, sebagian besar darah beroksigen dialirkan dari atrium kanan ke atrium kiri melalui foramen ovale. Dari atrium kiri, darah dipompa ke ventrikel kiri dan masuk ke aorta untuk mencapai sirkulasi sistemik. Sebagian kecil darah dipompa dari atrium kanan ke ventrikel kanan dan arteri pulmonalis. Dari arteri pulmonalis, darah dialirkan ke aorta melalui duktus arteriosus, melewati paru-paru. Darah terdeoksigenasi kembali ke plasenta melalui arteri umbilikal (Galvis *et al.*, 2023).



Gambar 1. Sirkulasi darah fetal

Namun pada beberapa kondisi terjadi kelainan pada sirkulasi jantung yang dipicu oleh beberapa faktor seperti kelainan kongenital, sindrom bawaan lahir dan prematuritas yang mengakibatkan sirkulasi darah tidak dapat dialirkan secara normal sehingga mengakibatkan gangguan pada aliran darah jantung ke paru dan jantung ke peredaran darah sistemik (Raza *et al.*, 2012; Walter and Moller, 2014; Hueckel, 2019; Lestari L, 2023). Meskipun kelainan jantung kongenital dapat dikelompokkan dalam berbagai cara namun metode yang biasa digunakan untuk

klasifikasi secara klinis didasarkan pada dua gambaran klinis yaitu ada atau tidaknya sianosis dan jenis vaskularisasi paru yang ditentukan oleh *rontgen* dada (meningkat, normal, atau berkurang) (Walter *and* Moller, 2014).

Tabel 1. Klasifikasi kelainan utama pada jantung

Vaskularisasi paru	Asianotik	Sianotik
Meningkat	<i>Left to right shunt</i> (VSD, PDA, ASD, AVSD)	Lesi Campuran (<i>right to left</i>) d-TGV, TAPVR, truncus
Normal	Lesi Obstruksi AS, PS, COA, <i>Cardiomyopathy</i>	Tidak ada
Menurun	Tidak ada	Obstruksi ke aliran darah paru TOF, tricuspid atresia, pulmonary atresia <i>Ebstein's anomaly</i>

AS (*aortic stenosis*) ASD AVSD (*atrioventricular septal defect/AV canal*) COA (*coarctation*) d-TGV (*d-transposition of the great vessels*) PDA PS (*pulmonary stenosis*) TAPVR (*total anomalous pulmonary venous return*) TOF VSD.

Dari klasifikasi ini kita dapat melihat beberapa mekanisme dasar yang menyebabkan terjadinya PJB. Ada 4 prinsip hemodinamik umum berdasarkan jenis lesi yang merupakan patofisiologi terjadinya PJB yaitu kelainan pada ventrikel atau pembuluh darah besar, kelainan pada atrium, obstruksi, dan regurgitasi katup (Walter *and* Moller, 2014).

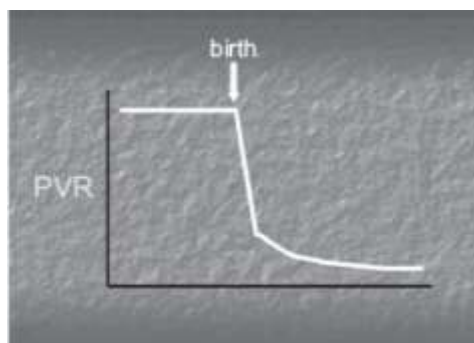
Saat ini kemajuan dalam akurasi diagnostik, spesialisasi perawatan klinis, dan skrining CCHD telah banyak dilakukan, sehingga banyak kelainan jantung bawaan yang didiagnosis sebelum lahir atau segera setelah lahir (Andresen *and* Saugstad, 2020a). Meskipun diagnostik dan tatalaksana PJB terus

berkembang, insidensi PJB secara global dilaporkan masih relatif stabil. Hal ini menunjukkan bahwa upaya kuratif saja belum cukup untuk menurunkan angka kejadian PJB. Oleh karena itu, pendekatan preventif melalui identifikasi dan pengendalian faktor risiko prenatal, khususnya faktor risiko maternal selama kehamilan, menjadi sangat penting dalam menurunkan angka kejadian PJB.

2.1.1.1 *Left to right shunt*

Pada PJB dengan pirau kiri ke kanan, darah beroksigen dari sisi kiri jantung kembali mengalir ke sirkulasi paru. Kondisi ini menyebabkan peningkatan aliran balik vena pulmonalis ke atrium dan ventrikel kiri, yang berujung pada kelebihan volume serta penurunan curah jantung sistemik (Chowdhury, 2007).

Derajat manifestasi klinis ditentukan oleh ukuran defek serta perubahan pada *systemic vaskular resistance* (SVR) dan *pulmonal vascular resistance* (PVR) pascakelahiran. Penurunan PVR yang terjadi pada 2–6 minggu pertama kehidupan memicu munculnya gejala gagal jantung kongestif. Peningkatan pirau yang berkelanjutan dapat menyebabkan *remodeling* pembuluh darah paru dan berakhir pada hipertensi pulmonal (Chowdhury, 2007; Lan *et al.*, 2018).

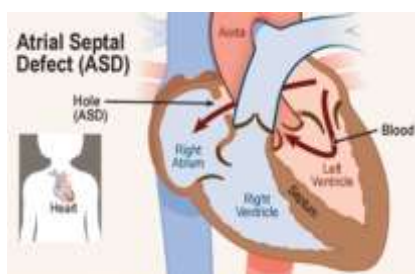


Gambar 2. Sumbu X menggambarkan usia pasien dari periode antenatal hingga postnatal dan sumbu Y menggambarkan resistensi pembuluh darah paru (PVR). Terjadi penurunan PVR saat lahir yang terus menurun pada 2-6 minggu pertama

2.1.1.1.1 *Atrial Septal Defect (ASD)*

ASD adalah salah satu jenis kelainan jantung bawaan yang paling umum, terjadi pada sekitar 25% anak-anak. Kelainan ini terjadi ketika sekat antara atrium

kanan dan kiri gagal menutup. Kelainan ini melibatkan kedua membran septal pada atrium yang mengakibatkan kedua atrium terhubung (Zion *et al.*, 2023). Pada ASD, terdapat pirau kiri ke kanan di atrium. Hal ini menyebabkan dilatasi atrium kanan dan ventrikel kanan karena adanya peningkatan aliran balik dari vena pulmonal ke atrium kiri. Hal ini juga menyebabkan kelebihan volume pada atrium kiri. Oleh karena itu, pada ASD terjadi kelebihan volume *biatrial* dan kelebihan volume ke *right ventricle* (RV) (Chowdhury, 2007). Kondisi ini apabila tidak ditangani dengan baik akan menjadi hipertensi pulmonal (Chowdhury, 2007; Zion *et al.*, 2023).

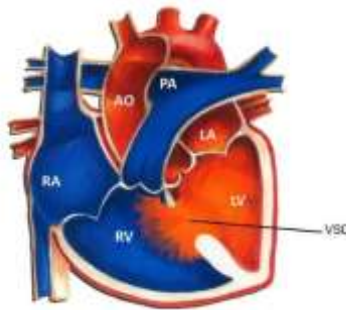


Gambar 3. *Atrial septal defect*

2.1.1.1.2 *Ventricular Septal Defect (VSD)*

Pada VSD terdapat pirau kiri ke kanan yang melintasi ventrikel. Shunting ini terjadi saat sistol dimana darah dari LV yang dikeluarkan ke sirkulasi pulmonal akan menyebabkan kelebihan volume ke atrium kiri dan LV (Chowdhury, 2007). Pirau kiri ke kanan ini secara hemodinamik dapat menyebabkan perkembangan penyakit pada pembuluh darah paru menjadi lebih cepat. Penting untuk diketahui meskipun pada ukuran VSD besar yang menyebabkan ventrikel kanan dan kiri berada pada tekanan sistemik, namun darah masih mengalir dari kiri ke kanan karena PVR yang lebih rendah di bagian distal sehingga tekanan darah pada pulmonal tetap pada kondisi normal dan darah bisa masuk ke sirkulasi (Chowdhury, 2007).

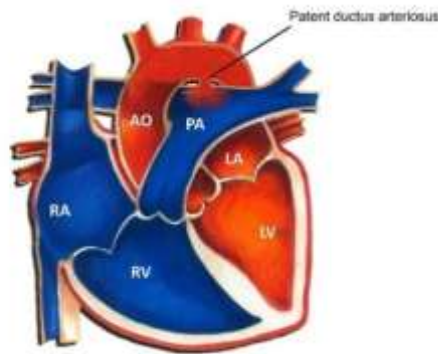
Secara hemodinamik, terjadi peningkatan saturasi dari *superior vena cava* (SVC) ke arteri pulmonalis. Kondisi ini terjadi karena tekanan RV ditentukan oleh ukuran VSD yang besar (sama atau lebih besar dari ukuran annulus aorta) akan mempunyai tekanan RV sistemik. Pada VSD yang kecil, tekanan RV bisa normal (Chowdhury, 2007). VSD banyak ditemukan pada anomali jantung, seperti malformasi pada *outflow tract*, transposisi arteri besar/*transposition of the great arteries* (TGA), penipisan dinding miokard, dan hipoplasia ventrikel kanan (Sahramian *et al.*, 2013).



Gambar 4. *Ventricular septal defect.*

2.1.1.1.3 *Patent Ductus Arteriosus* (PDA)

PDA adalah suatu kondisi dimana terjadi kegagalan penutupan duktus arteriosus dalam 72 jam pertama kehidupan atau pembukaan kembali setelah penutupan fungsional. Biasanya kondisi ini mengakibatkan pirau darah dari kiri ke kanan setelah PVR menurun. Jika PVR tetap tinggi, darah mungkin dialihkan dari kanan ke kiri, mengakibatkan hipoksemia (Anderson *et al.*, 2022). Pirau/*shunt* ini menyebabkan kelebihan volume pada atrium kiri dan ventrikel kiri. *Shunting* selama diastol, terutama pada PDA yang besar, dapat menyebabkan terambilnya darah dari arteri koroner. Pada PDA yang besar, terjadi perkembangan penyakit pembuluh darah paru yang kemudian secara fisiologis membentuk jendela aorto-pulmonal (Chowdhury, 2007).

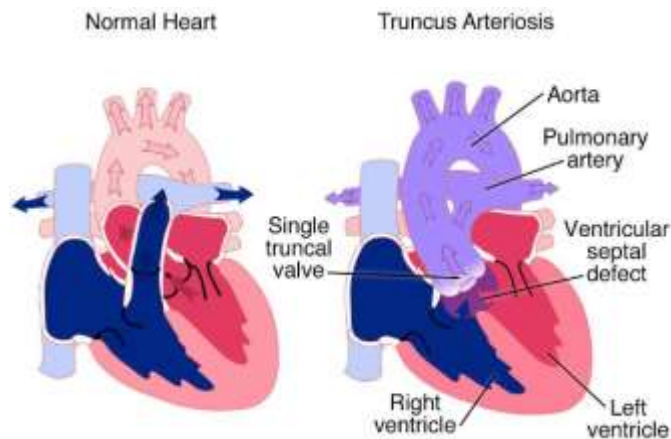


Gambar 5. Patent Ductus Arteriosus

Dengan adanya pirau kiri ke kanan ini secara hemodinamik akan memicu terjadinya peningkatan saturasi dari SVC ke arteri pulmonalis. Pada kondisi ini tekanan RV normal kecuali terdapat hipertensi arteri pulmonal (Chowdhury, 2007). Secara fisiologis PDA akan menutup sendiri pada 72 jam pertama setelah kelahiran, namun pada kasus tertentu seperti pasien PDA yang diikuti dengan atresia katup pulmonal, PDA justru dipertahankan untuk tetap terbuka. Pada kasus PDA pada umumnya penderita memerlukan penutupan duktus dengan pembedahan (Lestari, 2023).

2.1.1.1.4 *truncus arteriosus*

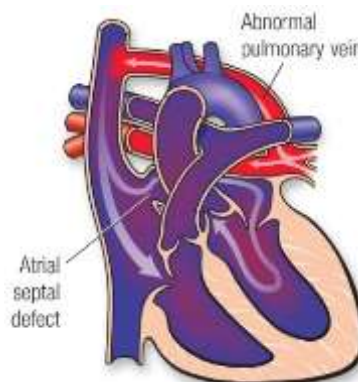
Truncus arteriosus terjadi ketika dua arteri besar yang membawa darah keluar dari jantung tidak terbentuk dengan baik dan malah terdapat satu arteri besar. Arteri ini berada di atas bukaan atau lubang besar di dinding antara dua ruang pemompaan misalnya pada VSD. Dengan hanya satu arteri, tidak ada jalur khusus menuju paru-paru untuk mendapatkan oksigen sebelum kembali ke jantung untuk mengantarkan oksigen ke tubuh (American heart association, 2024b). Pada *truncus arteriosus*, arteri pulmonalis terhubung ke aorta. Penurunan PVR saat lahir menyebabkan pirau kiri ke kanan dengan bukti adanya gagal jantung kongestif sehingga insiden hipertensi pulmonal dan penyakit pembuluh darah yang sangat tinggi (Chowdhury, 2007).



Gambar 6. *Truncus arteriosus*

2.1.1.1.5 *Total anomalous pulmonary venous connection (TAPVC)*

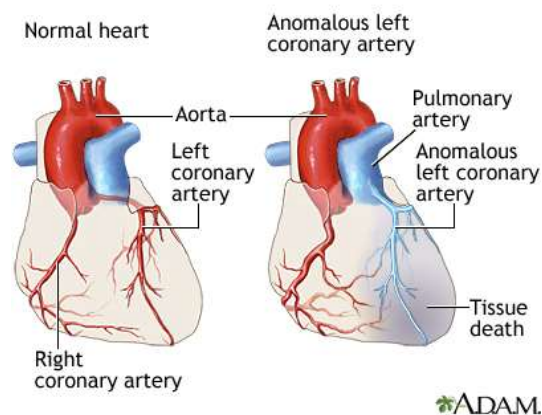
Pada kondisi ini terjadi aliran balik dari vena pulmonal menuju jantung kanan dan terjadi pencampuran darah arteri dan vena. Sebagian darah yang bercampur akan menyeberang ke jantung kiri melalui *shunt* pada atrium dan pasien biasanya akan mengalami sianosis yang sifatnya sistemik. Adanya *shunt* kiri ke kanan saat darah beroksigen berfungsi untuk mengembalikan aliran darah kembali ke paru-paru untuk mendapatkan oksigen. Namun, atrium kanan dan RV membesar dan jantung kiri tampak kecil karena kurangnya darah yang kembali ke jantung kiri (Chowdhury, 2007).



Gambar 7. *Total anomalous pulmonary venous connection*

2.1.1.1.6 *Anomalous left coronary artery from pulmonary artery (ALPACA)*

ALCAPA merupakan salah satu kelainan jantung bawaan pada *left coronary artery* (LCA) yang bertugas membawa darah dari arteri pulmonalis ke otot jantung, bukan dari aorta (Kendall, 2018). Pada kondisi ini, arteri koroner kiri muncul dari arteri pulmonalis. Kondisi ini mengakibatkan penurunan PVR, sehingga terjadi pirau kiri ke kanan di dalam lapisan miokardium. Darah beroksigen dari aorta menuju ke arteri koroner kanan, kemudian pada jaringan kapiler dengan arteri koroner kiri terdapat pirau kiri ke kanan, darah dari arteri koroner kanan masuk ke arteri koroner kiri dan kemudian ke arteri pulmonalis. Terdapat pengisian yang bersifat *retrograde* pada arteri koroner kiri dan pada saat yang sama terjadi pengambilan darah dari miokard yang menyebabkan iskemia dan infark miokard (Chowdhury, 2007).



Gambar 8. *Anomalous left coronary artery from the pulmonary artery.*

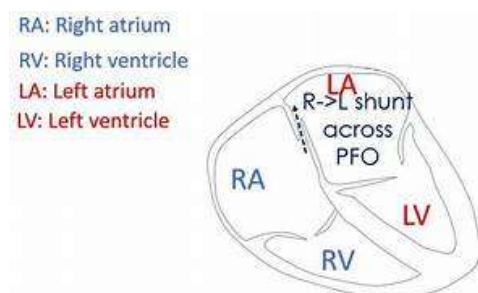
2.1.1.2 *Right to left shunt*

Pirau kanan ke kiri (*Right to left shunt*) merupakan kondisi di mana darah terdeoksigenasi dari sisi kanan jantung langsung mengalir ke sisi kiri jantung dan masuk ke sirkulasi sistemik tanpa melalui proses oksigenasi di paru. Mekanisme ini paling sering disebabkan oleh adanya obstruksi berat pada aliran keluar ventrikel kanan atau merupakan bagian dari kelainan jantung bawaan kompleks.

Kondisi ini umumnya termasuk dalam kategori CCHD karena dapat menyebabkan hipoksemia berat sejak periode neonatal (Chowdhury, 2007; CDC, 2023).

Secara fisiologis, keberadaan pirau kanan ke kiri akan menurunkan tekanan parsial oksigen arteri (PaO_2) dan meningkatkan gradien alveolar–arteri ($A-a$), yang mencerminkan gangguan pertukaran gas dan pencampuran darah vena dengan darah arteri. Kondisi ini berujung pada sianosis sentral yang menjadi tanda klinis utama pada sebagian besar PJB sianotik (Powers *and* Dhamoon, 2019).

Pada kelainan jantung dengan pirau kanan-kiri, darah yang miskin oksigen akan mengalir dari bagian kanan jantung ke sisi kiri dan kemudian masuk ke sistem peredaran darah sistemik. Pada sebagian besar kelainan yang disebabkan oleh pirau kanan-kiri merupakan pirau fisiologis yang terjadi sebelum kelahiran dan akan berfungsi karena tidak terjadi tekanan balik setelah kelahiran (Anatomy, 2010). Shunting kanan ke kiri, terutama terjadi pada lesi intrakardial seperti *patent foramen ovale* (PFO) dan pada *pulmonal arteriovenose malformation* (PAVM), yang dapat dihubungkan dengan berbagai proses penyakit umum (Tighe *and* Aurigemma, 2010).



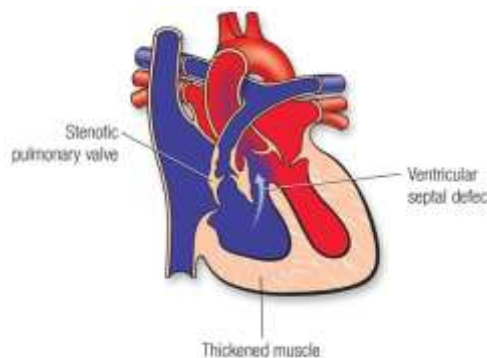
Gambar 9. Gambaran *right to left shunt* pada *patent foramen ovale*

2.1.1.2.1 *Tetralogy of Fallot* (ToF)

ToF terjadi karena adanya obstruksi saluran keluar RV, terdapat pirau kanan ke kiri melintasi VSD besar. Pasien mengalami sianosis karena kurangnya

aliran darah paru. Dengan tidak adanya sumber aliran darah tambahan, LV lebih kecil dari RV karena aliran balik vena pulmonal menurun (Chowdhury, 2007). Secara hemodinamik saturasi pada arteri pulmonalis sama dengan vena cava superior. Saturasi di aorta lebih rendah dibandingkan saturasi di vena pulmonalis karena adanya pirau kanan ke kiri pada tingkat ventrikel (Walter *and* Moller, 2014; Lestari, 2023). Tekanan RV bersifat sistemik karena adanya VSD non-restriktif dan tekanan arteri pulmonalis normal (Chowdhury, 2007).

Tetralogy of fallot terdiri dari empat defek jantung dan pembuluh darah yaitu defek septum ventrikel, stenosis pulmonal, katup aorta dan hipertrofi ventrikel kanan.(Walter *and* Moller, 2014; Lestari, 2023) Pada kondisi dengan hipertrofi ventrikel kanan, apeks jantung mungkin terangkat ke atas, sedangkan kondisi dengan hipertrofi atau pelebaran ventrikel kiri menyebabkan perpindahan apeks jantung ke arah luar dan ke bawah menuju diafragma. Kondisi inilah yang digambarkan seperti “*boot-shapes*” pada gambaran radiologi thorax (Walter *and* Moller, 2014; Galvis *et al.*, 2023).

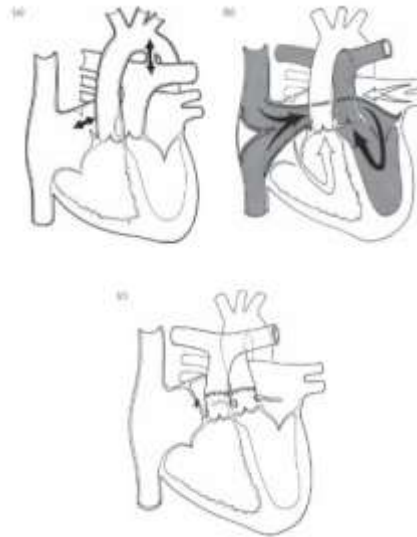


Gambar 10. Gambaran *Tetralogy of fallot*

2.1.1.2.2. *Transposition of great arteries (TGA)*

TGA merupakan PJB sianotik berat yang ditandai oleh posisi aorta yang berasal dari ventrikel kanan dan arteri pulmonalis yang berasal dari ventrikel kiri. Kondisi ini menciptakan dua sirkulasi paralel yang tidak saling berhubungan, sehingga tidak kompatibel dengan kehidupan tanpa adanya pencampuran darah

melalui defek septum atau duktus arteriosus (Walter *and* Moller, 2014; Zimmerman *and* Rotta, 2021).



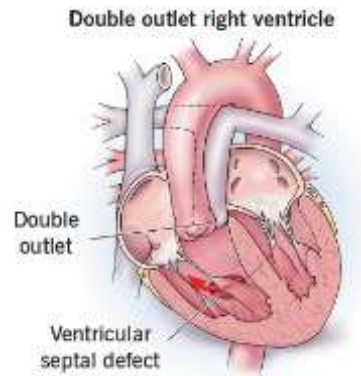
Gambar 11. *Complete transposition of the great vessels (d-TGV)*, (a) Sirkulasi sentral. Pilihan pembedahan: (b) *venous switch*; (c) *arterial switch*.

Secara patofisiologis, darah vena sistemik akan terus bersirkulasi ke tubuh tanpa mengalami oksigenasi, sementara darah teroksigenasi akan terus berputar di sirkulasi pulmonal. Oleh karena itu, keberlangsungan hidup bayi sangat bergantung pada keberadaan pirau kompensatorik seperti ASD, VSD, atau PDA (Chowdhury, 2007).

2.1.1.2.3. *Double outlet right ventricle (DORV)*

DORV merupakan kelainan jantung bawaan kompleks di mana kedua arteri besar, yaitu aorta dan arteri pulmonalis, sebagian besar atau seluruhnya berasal dari ventrikel kanan. Manifestasi klinis DORV sangat bervariasi dan ditentukan oleh posisi defek septum ventrikel serta ada tidaknya stenosis pulmonal (Mittal *et al.*, 2019). Pada kondisi tertentu, DORV dapat menyerupai fisiologi TGA atau ToF, sehingga menyebabkan sianosis dan gagal jantung kongestif.

Variabilitas anatomi ini menjadikan DORV sebagai salah satu PJB yang sifatnya kompleks dalam aspek diagnostik maupun tatalaksana (Chowdhury, 2007).



Gambar 12. Gambaran *double outlet right ventricle* (DORV)

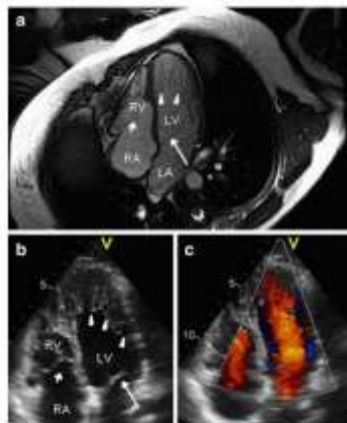
DORV dapat menyebabkan tubuh menerima darah yang miskin oksigen, bukan darah yang kaya akan oksigen di dalamnya. Selain itu, paru-paru akan menerima aliran darah berlebihan, yang membuat jantung bekerja lebih keras sehingga sirkulasi jantung paru akan terganggu. Bayi dengan DORV biasanya disertai dengan kelainan – kelainan lain seperti disfungsi pada silia terutama pada saluran napas, heterotaksia, malrotasi intestinal, stenosis pulmonal dan hypoplasia ventrikel (Samraj *et al.*, 2020).

2.1.1.2.4. *Ebstein anomaly*

Ebstein anomaly adalah kelainan jantung bawaan langka. Kelainan ini berkaitan dengan morfologi dan fungsi ventrikel kiri yang termasuk dalam *left ventricular non-compaction* (LVNC) (van Engelen *et al.*, 2013). *Ebstein anomaly* diduga terkait dengan duplikasi kromosom 15q yang terlibat dalam perkembangan embriologi jantung dalam rahim. (Singh and Mahajan, 2020) Pada penelitian lain menunjukkan kemungkinan hubungan kelainan ini dengan kelainan pada kromosom 11q. Penelitian lain menunjukkan adanya hubungan *Ebstein anomaly* dengan mutasi pada gen MYH7 yang sering dikaitkan dengan kardiomiopati. Ebstein juga dikaitkan dengan mutasi pada gen NKX2-5, yang merupakan faktor

transkripsi jantung yang bertanggung jawab atas hubungan antara defek septum atrium dengan defek konduksi atrioventricular (Singh *and* Mahajan, 2020).

Patofisiologi dari kelainan ini ditandai dengan perpindahan katup trikuspid fungsional ke arah apikal melalui delaminasi yang tidak sempurna pada lapisan posterior dan septumnya, yang mengakibatkan katup trikuspid tidak dapat bekerja secara optimal dan RV yang tidak berfungsi (Eckerström *et al.*, 2023). Gangguan hemodinamik pada *Ebstein anomaly* terutama disebabkan oleh disfungsi ventrikel kanan dan regurgitasi trikuspid, yang dapat menyebabkan kardiomegali masif dan gagal jantung progresif, terutama bila disertai kelainan jantung bawaan lainnya (Eckerström *et al.*, 2023).



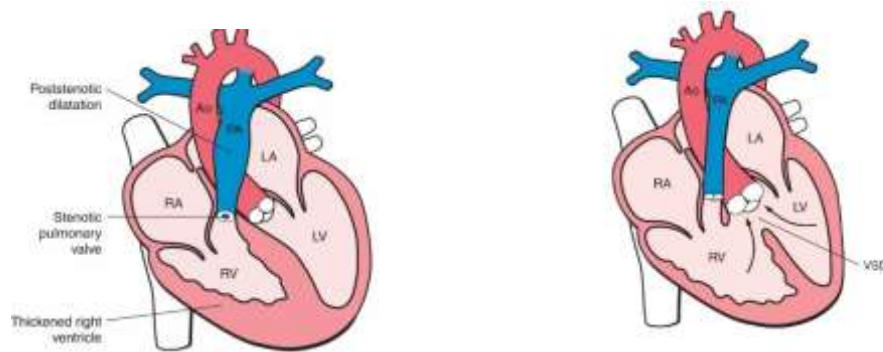
Gambar 13. Gambar seorang wanita berusia 24 tahun dengan mutasi MYH7 dari penelitian Postma *et al.* Pasien ini adalah pasien dengan *Ebstein anomaly* dan terjadi mutase pada gen LVNC dan MYH7. Pasien ini tidak menunjukkan gejala dan diidentifikasi sebagai pembawa mutasi melalui pemeriksaan keluarga. a) Gambar MRI, tampilan 4 ruang; Terdapat anomali Ebstein (ditunjukkan dengan perpindahan apikal lapisan septum katup trikuspid dari penyisipan lapisan anterior katup mitral), serta LVNC. b) Gambar ekokardiografi, tampilan apikal 4 ruang; Anomali Ebstein dan LVNC terlihat jelas. Ada juga nonkompaksi pada ventrikel kanan. c) Gambar Doppler berwarna, menunjukkan trabekularisasi dan relung berisi darah di ventrikel kiri. Panah besar, katup mitral; panah kecil, katup trikuspid; segitiga, LVNC; LV, ventrikel kiri; LV, atrium kiri, RA, atrium kanan.

2.1.1.2.5. Atresia pulmonal

Atresia pulmonal merupakan bentuk PJB kritis yang ditandai oleh tidak terbentuknya katup pulmonal sehingga aliran darah dari ventrikel kanan ke arteri pulmonalis tidak dapat terjadi secara normal. Akibat langsung dari kelainan ini

adalah ketergantungan aliran darah paru pada struktur sirkulasi janin yang persisten, terutama duktus arteriosus, sehingga kondisi ini bersifat mengancam nyawa pada periode neonatal awal (Levine, 2021a). Secara anatomi dan fisiologi, atresia pulmonal diklasifikasikan menjadi *pulmonary atresia with intact ventricular septum (PA-IVS)*, *pulmonary atresia with ventricular septal defect (PA-VSD)*, dan *pulmonary atresia with complex cardiac malformation (complex pulmonary atresia)* (Leonard *et al.*, 2000).

Patogenesis atresia pulmonal yaitu terjadi kerusakan utama pada katup pulmonal yang menyebabkan katup tertutup (Levine, 2021b). Atresia Pulmonal diklasifikasikan menjadi bentuk membranosa dan muskular. Penting untuk membedakan kedua jenis ini, karena bentuk atresia pulmonal membranosa memiliki prognosis jangka panjang yang lebih baik jika dibandingkan dengan tipe muscular karena tingginya insiden hubungan abnormal antara arteri RV dan arteri coroner (Levine, 2021a).



Gambar 14. Gambaran atresia pulmonar, kiri PA-IVS, kanan PA-VSD

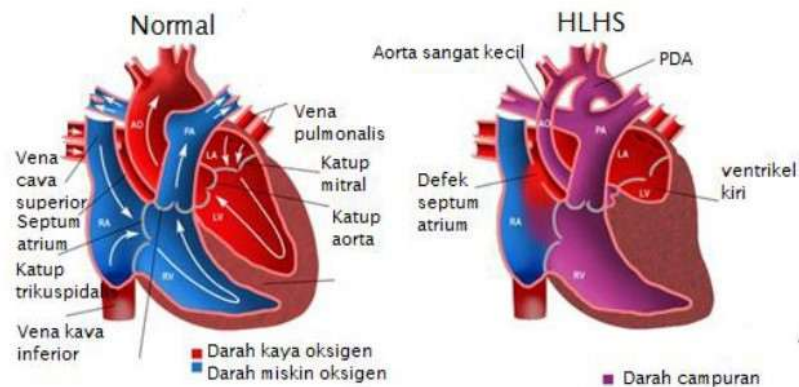
2.1.1.2.6 *Single ventricle*

Pada kelainan ini terjadi pencampuran darah yang sempurna dan kuantitas aliran darah paru yang ditentukan oleh derajat stenosis paru (Chowdhury, 2007). Jika tidak ada stenosis pulmonal, Q_p jauh lebih besar daripada Q_s , karena PVR akan jauh lebih rendah daripada SVR, menyebabkan peningkatan pirau kiri ke kanan dan gagal jantung kongestif. Dalam kasus stenosis parah, diperlukan duktus

atau shunt untuk menjaga aliran darah paru yang memadai. Secara fisiologi *single ventricle* dengan stenosis pulmonal berat atau atresia pulmonal memerlukan pirau sistemik ke pulmonal (*shunt Blalock-Taussig*) karena kurangnya aliran darah paru (Chowdhury, 2007). Pada kondisi ini darah vena cava dikosongkan ke *Right atrium* (RA), diteruskan ke RV, dan arteri pulmonalis (PA) dan diangkut ke paru-paru untuk oksigenasi. Dari sana, darah dikembalikan ke LA, LV, dan aorta dan diteruskan ke tubuh untuk pengiriman oksigen dan nutrisi yang mengalami defisit (Rao, 2021). Berikut ini akan dibahas kelainan-kelainan jantung bawaan dengan *single ventricle*.

2.1.1.2.6.1 *Hypoplastic Left Heart Syndrome* (HLHS)

HLHS merupakan sekelompok kelainan anatomi jantung berspektrum luas yang pada umumnya berupa hipoplasia pada ventrikel kiri disertai hipoplasia aorta asenden (Rahayuningsih, 2014). 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*) (Rahayuningsih, 2014). Ventrikel kiri (LV) biasanya berupa rongga seperti celah dengan otot tebal, terutama bila terjadi atresia mitral. Katup aorta mengalami atretik atau menyempit dengan hipoplasia annular. Demikian pula, katup mitral sangat stenotik, hipoplastik, atau atretik. LV sangat kecil ketika katup mitral terbuka. Fibroelastosis endokardial sering terjadi. Terdapat hipoplasia aorta asendens, dan diameternya biasanya 2-3 mm. Namun, ini cukup untuk mensuplai aliran darah koroner yang cukup secara *retrograde*. PDA biasanya ada dan diperlukan agar bayi dapat bertahan hidup (Rao, 2021).



Gambar 15. Gambaran *Hypoplastic Left Heart Syndrome* (HLHS)

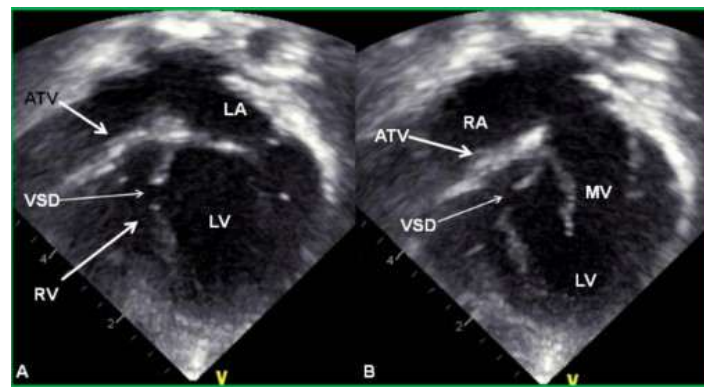
2.1.1.2.6.2 Atresia Trikuspid

Atresia trikuspid adalah PJB sianotik yang ditandai dengan tidak adanya atau agenesis bawaan dari morfologi katup trikuspid (Rao, 2021). Terdapatnya defek interatrial, interventrikel atau PDA dibutuhkan untuk tetap bertahan hidup (Rahayuningsih, 2014). Atresia trikuspidalis biasanya diklasifikasikan berdasarkan ada tidaknya stenosis pulmonal yang mirip dengan sindrom jantung kiri hipoplastik dan transposisi pembuluh darah besar (Rahayuningsih, 2014; Zimmerman *and* Rotta, 2021). Pada kondisi ini, terdapat katup trikuspidalis yang tidak terbuka dan hipoplasia RV, sering kali disertai VSD dengan ukuran bervariasi dan stenosis pulmonal (Zimmerman *and* Rotta, 2021). 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 (Rahayuningsih, 2014).

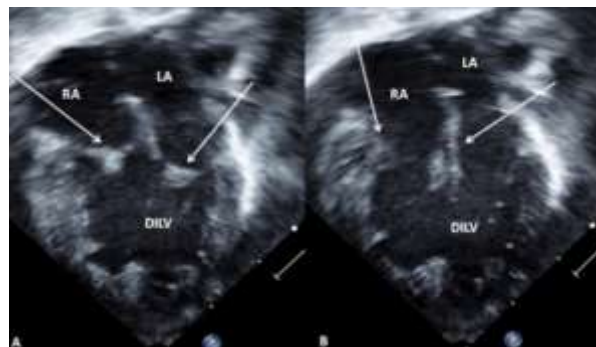
2.1.1.2.6.3. Double-Inlet Left Ventricle (DILV)

Pada DILV, ventrikel paling sering memiliki kelainan morfologi yaitu LV, meskipun ada morfologi RV, campuran, kelainan katup lainnya, ataupun katup yang tidak berdiferensiasi (Rao, 2021). secara morfologis Ventrikel utama

sebagian besar merupakan ventrikel kiri dengan ruang keluar terhubung dengan pembuluh darah utama yang memiliki morfologi RV. Katup AV mungkin normal, atau salah satunya mungkin hipoplastik, stenotik, atau bahkan atresia. Arteri besar paling sering mengalami transposisi dan aorta muncul dari ventrikel kanan yang hipoplastik, dan arteri pulmonalis keluar dari ruang ventrikel kiri utama. L-transposition lebih sering terjadi daripada D-transposition (Rao, 2021).



Gambar 16. Gambaran atresia tricuspid dari ekokardiografi pada gambar apikal *four chamber* bayi dengan atresia trikuspid yang menunjukkan adanya dilatasi ventrikel kiri (LV), ventrikel kanan kecil (RV), dan pita gerakan yang padat di lokasi di mana gerakan katup trikuspid seharusnya berada (ATV; panah tebal). Gambar dengan katup mitral tertutup (A) dan terbuka (B) ditampilkan; katup trikuspid tetap tertutup pada kedua situasi. Defek septum ventrikel (VSD; panah tipis) juga ditunjukkan. LA, atrium kiri; RA, Atrium kanan.



Gambar 17. Ekokardiografi pada *apical four chamber view* bayi dengan DILV dengan katup atrioventrikular tertutup (A) dan terbuka (B) (panah). Ruang keluar tidak divisualisasikan dalam tampilan ini. LA, atrium kiri; RA, atrium kanan.

2.1.2.2.6.4. *Unbalanced Atrioventricular Septal Defect*

Defek pada septum atrium dan ventrikel, bersamaan dengan defek pada salah satu atau kedua katup AV, yang dahulu disebut sebagai defek kanal AV komunis atau defek pada dasar endokardial komplit, kini umumnya disebut *atrioventricular septal defect* (AVSD) (Rao, 2021).

Bentuk transisi dan parsial mirip atau sama dengan ASD ostium primum. AVSD komplit juga dikategorikan berdasarkan ukuran ventrikel yang *balanced* atau *unbalanced*. AVSD *unbalanced* mencakup 10–15% dari seluruh AVSD lengkap. Tipe ini mungkin dominan LV dengan LV besar dan RV kecil, atau dominan RV dengan RV besar dan LV kecil, Dimana AVSD yang dominan RV lebih sering terjadi (Rao, 2021).



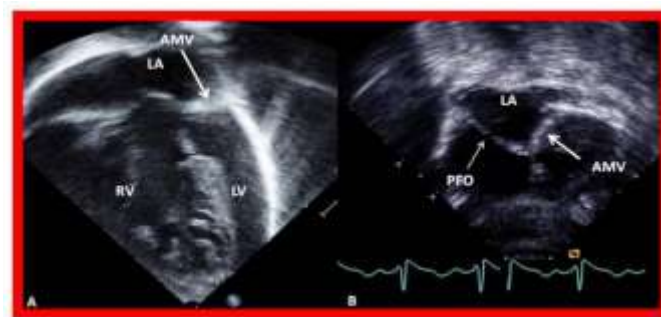
Gambar 18. Ekokardiografi pada tampilan apical four-chamber views bayi dengan defek septum atrioventrikular lengkap dengan hipoplasia ventrikel kiri (LV) yang jelas. LV di diastol (A) dan sistol (B) ditampilkan. LA, atrium kiri; RA, atrium kanan; RV, ventrikel kanan.

2.1.1.2.6.5. *Mitral Atresia with Normal Aortic Root*

Atresia mitral dapat terlihat pada atresia aorta atau akar aorta normal. yang pertama umumnya dicirikan sebagai HLHS yang telah dibahas pada bagian sebelumnya. Pada segmen ini, atresia mitral dengan akar aorta normal akan ditinjau. Meskipun pembagian ini belum dapat dijelaskan, hal ini dianggap tepat karena perbedaan terapi untuk kedua cacat ini, dimana bayi HLHS hampir selalu memerlukan prosedur Norwood pada periode neonatal, sedangkan bayi dengan

mitral atresia with normal aortic root memerlukan jenis intervensi yang berbeda pada usia yang berbeda berdasarkan kelainan jantung yang terkait (Rao, 2021).

Mitral atresia with normal aortic root merupakan PJB kompleks yang jarang terjadi dan biasanya berhubungan dengan beberapa defek lain. Katup mitral atretik mungkin tidak memiliki sambungan AV atau membran katup imperforata. Atrium kiri (LA) hipoplastik atau kecil dan atrium kanan membesar dan hipertrofi. Pada kasus seperti ini, vena levoatriokardinal dapat membantu mendekompresi LA. Ventrikel tunggal paling sering dikaitkan dengan anatomi ventrikel, meskipun dalam beberapa kasus terdapat dua ventrikel. Jika terdapat dua ventrikel, LV berukuran kecil dan berkomunikasi dengan RV melalui VSD yang biasanya berukuran kecil (Rao, 2021).



Gambar 19. Ekokardiogram dalam tampilan *modified four-chamber views* dari dua bayi dengan atresia mitral, menunjukkan katup mitral atretik, ditunjukkan dengan panah tebal. Atrium kiri kecil (LA) dan ventrikel kiri (LV) dan ventrikel kanan besar (RV) juga terlihat. Panah tipis di (B) menunjukkan *patent foramen ovale* (PFO) yang restriktif. *Four chamber* ditunjukkan pada (A) sementara (B) berfokus pada atrium.

2.1.2 Etiologi dan Patofisiologi

2.1.2.1 Etiologi

Etiologi PJB umumnya bersifat multifaktorial. Faktor lingkungan dan genetika sama-sama berperan pada angka kejadian PJB pada bayi baru lahir, tetapi yang paling sering etiologi yang tidak bisa ditegakkan secara pasti. Dari sekian

banyak kasus PJB yang terjadi hanya sekitar 20% kasus yang bisa diketahui penyebabnya baik itu oleh kelainan kromosom, kelainan genetika, dan pengaruh lingkungan yang jelas (Blue *et al.*, 2012; Walter *and* Moller, 2014; Lestari, 2023).

2.1.2.1.1 Faktor Genetik

Mutasi kromosom yang menyebabkan kelebihan atau kehilangan kromosom dapat bermanifestasi sebagai PJB. Contoh kelainan ini adalah sindrom *Down* karena trisomi 21 yang paling sering ditemui dengan PJB, sindrom *Edward* (trisomi 18), dan sindrom *Patau* (trisomi 13). Selain itu, ada juga *Turner* (monosomi X), sindrom *Klinefelter*, dan *cat eye* (Blue *et al.*, 2012; Walter *and* Moller, 2014).

Sindrom Mendelian adalah mutasi *deoxyribonucleic acid* (DNA) tunggal yang juga dapat menimbulkan kelainan kardiak dan ekstrakardiak. Contoh sindrom yang terjadi pada manusia adalah sindrom *Noonan*, *Alagille*, *Heterotaxy*, *Holt-Oram*, dan *Char*. Kelainan gen nonsindromal, yakni kelainan faktor transkripsi atau protein sarkomer, juga dapat menyebabkan PJB (Blue *et al.*, 2012).

2.1.2.1.2 Faktor lingkungan dan teratogen

Faktor lingkungan dan teratogen juga dapat menyebabkan kelainan jantung bawaan. Contohnya adalah diabetes maternal yang merupakan faktor yang paling sering ditemukan, kehamilan multifetal, infeksi rubella pada kehamilan, fenilketonuria, dan sistemik lupus eritomatosus (SLE) (Liu *et al.*, 2013). Penggunaan substansi tertentu seperti thalidomide, asam retinoat, litium, alkohol, marijuana, obat golongan *selective serotonin reuptake inhibitor* (SSRI) dan obat antikonvulsan tertentu juga dapat menyebabkan PJB (Liu *et al.*, 2013).

2.1.2.2 Patofisiologi

Patofisiologi PJB berhubungan dengan proses perkembangan jantung sejak masa embrio. PJB sianotik terjadi bila terdapat hubungan pirau sehingga darah mengalir dari bilik jantung kanan ke kiri. Sebaliknya, pada PJB asianotik, hubungan pirau terjadi dari kiri ke kanan.(Mathew *and* Bordoni, 2024)

a. Embriologi Jantung

Perkembangan embriologi kardiovaskular dimulai dengan migrasi sel-sel progenitor jantung di epiblast. Sel-sel progenitor ini akan berkembang menjadi mioblas jantung. Pada bagian dalam lapisan splanknikus yang sama dari mesoderm, terdapat "gumpalan darah" yang akan mengalami vaskulogenesis untuk membentuk struktur vascular (Arifputera *et al.*, 2014; Mathew *and* Bordoni, 2024).

Penggabungan gumpalan darah akan membentuk area yang dikenal sebagai bidang kardiogenik. Bidang kardiogenik awalnya berbentuk tapal kuda dan dikelilingi oleh mioblas jantung lalu akan berkembang menjadi ventrikel primitif. Bidang kardiogenik kemudian mengalami rotasi sefalokaudal dan membentuk tabung jantung primitif yang bersambung dengan struktur vascular (Arifputera *et al.*, 2014; Mathew *and* Bordoni, 2024).

b. Pembentukan Septum Primum

Sekitar hari ke-22, tabung jantung akan memanjang dan mengubah konfigurasinya untuk membentuk sebuah lingkaran selama lima hari hingga selesai pada hari ke-28. Septum jantung biasanya terbentuk antara hari ke-27 dan ke-37 melalui fusi massa jaringan. Massa jaringan ini dikenal sebagai bantalan endokardium dan berkontribusi pada pembentukan septum atrium/ventrikel, saluran dan katup AV, serta saluran aorta/paru (Arifputera *et al.*, 2014).

Pada akhir minggu perkembangan ke-4, terbentuk septum primum yang berbentuk sabit. Karena septum primum dan bantalan endokardium tidak sepenuhnya menyatu pada awalnya, maka masih terdapat lubang yang disebut ostium primum (Arifputera *et al.*, 2014).

c. Pembentukan Septum Sekundum

Bantalan endokardium akhirnya akan menyatu dengan septum primum. Apoptosis fisiologis menyebabkan perforasi di septum primum yang akhirnya bergabung membentuk struktur ostium secundum. Ostium secundum memungkinkan darah bergerak dari atrium primitif kanan ke atrium primitif kiri yang memungkinkan ekspansi atrium kanan dan membentuk lipatan baru di atrium kanan yang disebut septum secundum (Arifputera *et al.*, 2014; Mathew and Bordoni, 2024).

Septum secundum tidak sepenuhnya memisahkan atrium kanan dan kiri sehingga menyisakan sebuah lubang yang disebut foramen ovale. Foramen ovale merupakan salah satu dari dua struktur janin yang bertanggung jawab untuk mengarahkan aliran darah dari paru-paru yang sedang berkembang (struktur lainnya adalah duktus arteriosus). Septum primum kemudian akan mengalami obliterasi. Setelah lahir, peningkatan tekanan oksigen akibat napas pertama menyebabkan peningkatan aliran darah ke paru-paru sehingga meningkatkan tekanan atrial kiri. Hal ini memungkinkan darah menutup katup foramen ovale melawan septum secundum (Arifputera *et al.*, 2014).

d. Patofisiologi berdasarkan kelainan jantung

Secara umum, PJB dibagi menjadi penyakit jantung asianotik dan sianotik. Namun, berdasarkan pedoman *american heart association* (AHA), PJB juga bisa diklasifikasikan menjadi lesi pirau, lesi obstruktif sisi kiri, lesi sisi kanan, dan lesi kompleks (Arifputera *et al.*, 2014; Stout *et al.*, 2019).

I. Lesi Pirau

Pada PJB dengan pirau dari bilik kiri ke kanan, tidak terjadi gangguan saturasi oksigen yang dialirkan ke sirkulasi sehingga pasien asianotik. Sementara itu, pada PJB dengan pirau dari bilik kanan ke kiri, terjadi gangguan saturasi oksigen sehingga pasien mengalami sianosis. Lesi pirau dapat meliputi: (Arifputera *et al.*, 2014; Stout *et al.*, 2019)

1. ASD terdapat defek septum atrium sehingga terjadi pirau dari kiri ke kanan
2. VSD terdapat septum ventrikel mengalami defek
3. AVSD (atrioventricular septal defect) parsial atau komplet
4. PDA terdapat duktus arteriosus tidak menutup sehingga sebagian darah dari ventrikel kanan dan dari aorta bercampur

II. Lesi Obstruktif

Sisi Kiri Lesi obstruktif sisi kiri dapat berupa stenosis mitral kongenital, stenosis aorta, atau koarktasio aorta. Stenosis aorta sendiri dapat berupa stenosis pada katup aorta maupun pada bagian superior dari katup aorta (Arifputera *et al.*, 2014; Stout *et al.*, 2019).

III. Lesi Sisi Kanan

Lesi sisi kanan dapat berupa tetralogi Fallot, stenosis pulmonal, maupun anomali Ebstein. Tetralogi Fallot merupakan gabungan empat kondisi, yaitu VSD yang lebar, obstruksi output ventrikel kanan yang biasanya disebabkan oleh stenosis pulmonal, *overriding aorta*, dan hipertrofi ventrikel kanan. Sementara itu, anomali Ebstein merupakan malformasi katup trikuspid dan ventrikel kanan, yang umumnya terjadi bersamaan dengan ASD, VSD, dan stenosis pulmonal (Arifputera *et al.*, 2014; Stout *et al.*, 2019).

IV. Lesi Kompleks

Lesi kompleks pada PJB dapat meliputi: (Arifputera *et al.*, 2014; Stout *et al.*, 2019)

- TGA di mana aorta muncul dari ventrikel kanan dan arteri pulmonal muncul dari ventrikel kiri, serta sering disertai dengan PDA
- PTA (persistent truncus arteriosus)
- Kondisi hypoplastic left heart yang biasanya disertai atresia mitral dan aliran darah ke aorta dari arteri pulmonal melalui duktus arteriosus
- Anomali arteri koroner yang dapat terjadi pada left main coronary artery dari arteri pulmonal, left main coronary artery dari sinus Valsalva kanan, dan right main coronary artery dari sinus Valsalva kiri.

2.1.3 Manifestasi klinis

Gangguan hemodinamik akibat kelainan jantung dapat memberikan gejala yang menggambarkan derajat kelainan. Adanya gangguan pertumbuhan, sianosis, berkurangnya toleransi latihan, kekerapan infeksi saluran napas berulang, dan terdengarnya bising jantung, merupakan petunjuk awal terdapatnya kelainan jantung pada seorang bayi atau anak (Djer *and* Madiyono, 2016; Lestari, 2023).

Kelainan kardiovaskular memiliki gambaran umum yaitu ditemukannya murmur jantung. Banyak anak dengan kelainan jantung tidak menunjukkan gejala karena malformasi yang dialami tidak menyebabkan perubahan hemodinamik yang besar (Walter *and* Moller, 2014). Bahkan pada kondisi masalah jantung yang parah, anak mungkin tidak menunjukkan gejala apa pun karena miokardium mampu berespon secara normal terhadap tekanan yang ditimbulkan oleh perubahan hemodinamik (Walter *and* Moller, 2014). Lesi serupa pada orang dewasa mungkin menimbulkan gejala karena penyakit arteri koroner atau fibrosis miokard (Walter *and* Moller, 2014).

Pada PJB dengan kondisi yang mengancam diawal kehidupan, manifestasi klinis yang muncul harus kita waspadai pada minggu-minggu awal setelah bayi dilahirkan (Galvis *et al.*, 2023). Riwayat penyakit saja tidak cukup untuk membedakan antara PJB, penyakit paru, kelainan metabolisme bawaan, dan sepsis. Perlu kita mengetahui gejala klinis, melakukan pemeriksaan fisik dan mengetahui riwayat keluarga untuk mengetahui komponen genetik yang bisa kita temukan (Galvis *et al.*, 2023).

2.1.3.1 Gangguan pertumbuhan

Pada PJB nonsianotik dengan pirau kiri ke kanan, gangguan pertumbuhan timbul akibat berkurangnya curah jantung. Pada PJB sianotik, gangguan pertumbuhan timbul akibat hipoksemia kronis. Gangguan pertumbuhan ini juga dapat timbul akibat gagal jantung kronis pada pasien PJB (Djer *and* Madiyono, 2016; Lestari, 2023).

2.1.3.2 Sianosis

Sianosis timbul akibat saturasi darah yang menuju sistemik rendah. Sianosis mudah dilihat pada selaput lendir mulut, bukan di sekitar mulut. Sianosis akibat kelainan jantung ini (sianosis sentral) perlu dibedakan pada sianosis perifer yang sering didapatkan pada anak yang kedinginan. Sianosis perifer lebih jelas terlihat pada ujung-ujung jari (Djer *and* Madiyono, 2016; Lestari, 2023). pada pasien yang mengalami CCHD gejala ini merupakan gejala utama yang timbul pada awal kehidupan bayi (Galvis *et al.*, 2023).

2.1.3.3 Toleransi latihan

Toleransi latihan merupakan petunjuk klinis yang baik untuk menggambarkan status kompensasi jantung ataupun derajat kelainan jantung. Pasien gagal jantung selalu menunjukkan toleransi latihan berkurang. Gangguan toleransi latihan dapat ditanyakan pada orangtua dengan membandingkan pasien dengan anak sebaya, apakah pasien cepat lelah, napas menjadi cepat setelah

melakukan aktivitas yang biasa, atau sesak napas dalam keadaan istirahat. Pada bayi dapat ditanyakan saat bayi menyusui. Apakah ia hanya mampu minum dalam jumlah sedikit, sering beristirahat, sesak waktu mengisap, dan berkeringat banyak. Pada anak yang lebih besar ditanyakan kemampuannya berjalan, berlari atau naik tangga. Pada pasien tertentu seperti pada TOF anak sering jongkok setelah lelah berjalan (Djer *and* Madiyono, 2016; Lestari, 2023).

2.1.3.4 Infeksi saluran napas berulang

Gejala ini timbul akibat meningkatnya aliran darah ke paru sehingga mengganggu sistem pertahanan paru. Sering pasien dirujuk ke ahli jantung anak karena anak sering menderita demam, batuk dan pilek. Sebaliknya tidak sedikit pasien PJB yang sebelumnya sudah diobati sebagai tuberkulosis sebelum di rujuk ke ahli jantung anak (Djer *and* Madiyono, 2016; Lestari, 2023).

2.1.3.5 Bising jantung

Bising jantung merupakan tanda penting dalam menentukan PJB. Bahkan kadang-kadang tanda ini yang merupakan alasan anak dirujuk untuk dilakukan pemeriksaan lebih lanjut. Lokasi bising, derajat serta penjarannya dapat menentukan jenis kelainan jantung. Namun tidak terdengarnya bising jantung pada pemeriksaan fisik, tidak menyingkirkan adanya kelainan jantung bawaan. Jika pasien diduga menderita kelainan jantung, sebaiknya dilakukan pemeriksaan penunjang untuk memastikan diagnosis (Djer *and* Madiyono, 2016; Lestari, 2023).

2.1.4 **Diagnosis**

Diagnosis PJB ditegakkan berdasarkan pada anamnesis, pemeriksaan fisis, pemeriksaan penunjang dasar serta lanjutan. Pemeriksaan penunjang dasar yang penting untuk PJB adalah foto rontgen dada, elektrokardiografi, dan pemeriksaan laboratorium rutin. Pemeriksaan lanjutan (untuk PJB) mencakup ekokardiografi dan kateterisasi jantung (Djer *and* Madiyono, 2016; Lestari, 2023)

2.1.4.1 Anamnesis

Dalam mendiagnosis suatu PJB kita membutuhkan data pasien dan data dari keluarga pasien, selain itu juga kita wajib mengetahui dasar-dasar pemeriksaan fisik jantung sehingga dapat mengarahkan untuk menyimpulkan diagnosis pasien (Walter *and* Moller, 2014; Lestari, 2023; Watkins *et al.*, 2023). Kecurigaan adanya kelainan jantung bawaan pada awalnya didapatkan pada gejala-gejala spesifik, namun gambaran yang lebih umum adalah ditemukannya murmur jantung. Dalam menggali anamnesis pada anak dengan curiga PJB kita bisa temukan adanya gejala-gejala seperti iritabilitas atau penurunan tingkat aktivitas, diaforesis dan menangis saat menyusui, mengurangi jumlah susu formula setiap kali menyusui, riwayat waktu menyusui yang lebih lama, penambahan berat badan yang buruk, pernafasan cepat dan atau tidak teratur, perubahan warna kulit atau selaput lendir menjadi kebiruan atau ungu. Pada anak-anak yang lebih besar mungkin mengalami intoleransi saat berolahraga, termasuk dispnea, sianosis, diaforesis, atau jantung berdebar saat berolahraga (Galvis *et al.*, 2023).

Sebagian besar PJB terutama PJB kritis tidak memperlihatkan gejala yang jelas sehingga baru terdiagnosis setelah terjadi *significant physiologic compromise* (SPC) yang sebetulnya dapat dicegah. 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 (Rahayuningsih, 2014).

2.1.4.2. Pemeriksaan fisik

Ketika memeriksa seorang anak dengan dugaan kelainan jantung, kebanyakan dari klinisi mungkin terlalu fokus pada temuan auskultasi, sehingga mengabaikan karakteristik fisik umum anak tersebut. Pada beberapa pasien, temuan ini sama dengan nilai diagnostik temuan kardiovaskular. Kelainan jantung seringkali merupakan bagian integral dari penyakit umum dan sindrom tertentu.

Identifikasi sindrom ini seringkali dapat memberikan jawaban atau petunjuk kepada dokter mengenai sifat penyakit jantung yang terkait.(Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.2.1 Tanda-tanda vital

2.1.4.2.1.1 Tekanan darah

Pada semua anak yang diduga menderita penyakit jantung, pemeriksa harus mencatat secara akurat tekanan darah pada kedua lengan dan satu kaki. Melakukan hal ini akan membantu dalam diagnosis kondisi yang menyebabkan obstruksi aorta, misalnya koarktasio aorta. Untuk mendapatkan tekanan darah yang akurat ada 4 metode yang dilakukan yang terdiri dari tiga metode manual (*flush*, *palpatory*, dan *auscultatory*) dan metode otomatis (*oscillometric*). Untuk metode otomatis biasanya digunakan di rawat jalan, rumah sakit, dan perawatan intensif (Walter *and* Moller, 2014).

Pada saat melakukan pengukuran tekanan darah kita harus memperhatikan tekanan nadi. Tekanan nadi merupakan perbedaan antara tekanan sistolik dan diastolic, biasanya kira-kira sepertiga dari tekanan sistolik (Walter *and* Moller, 2014). Tekanan nadi melebar pada kondisi dengan peningkatan curah jantung atau aliran darah abnormal dari aorta selama diastol. Yang pertama terjadi pada kondisi seperti anemia dan kecemasan, sedangkan yang kedua ditemukan pada pasien dengan kondisi seperti PDA atau regurgitasi aorta (tekanan darah normal bisa dilihat pada grafik 1) (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.2.1.2 Nadi

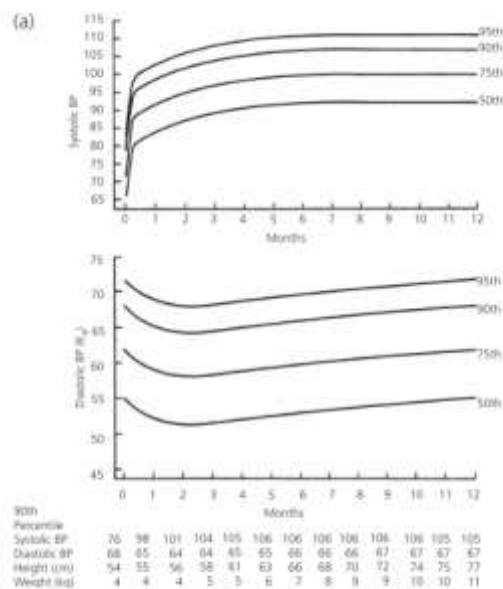
Pada pemeriksaan denyut nadi bayi atau anak, tidak hanya kecepatan dan ritme tetapi juga kualitas denyut nadi harus diperhatikan dengan cermat, karena kualitas denyut nadi mencerminkan tekanan denyut nadi. Denyut nadi yang cepat mencerminkan tekanan nadi yang melebar, sedangkan denyut nadi yang lemah

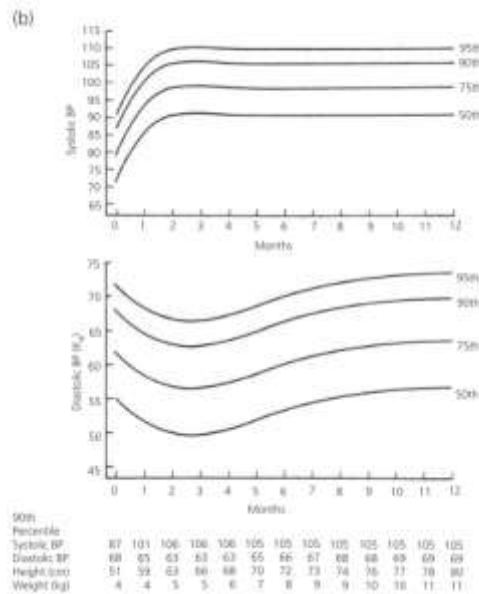
menunjukkan penurunan curah jantung dan/atau tekanan nadi yang menyempit (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.2.1.3 Laju pernapasan dan upaya napas

Laju pernapasan dan upaya pernapasan harus diperhatikan. Meskipun batas atas laju pernapasan normal untuk bayi sering kali diukur pada 40 kali per menit, laju pernapasan dapat mencapai 60 kali per menit pada bayi normal dimana upaya pernapasan pada bayi tersebut terlihat baik. Kesulitan bernapas ditandai dengan retraksi interkostal atau suprasternal atau melebarnya *alae nasae* (Walter *and* Moller, 2014).

Bayi prematur atau neonatus mungkin menunjukkan pernapasan yang berkala, sehingga laju pernapasan harus dihitung selama satu menit penuh (Walter *and* Moller, 2014).





Grafik 1 Batas atas tekanan darah untuk (a) anak perempuan dan (b) anak laki-laki sejak lahir sampai usia 1 tahun.

Tabel 2. Rata-rata pernapasan normal berdasarkan usia

Age	Rate (breaths/min) ^a
Birth	30–60 (35)
First year	30–60 (30)
Second year	25–50 (25)
Adolescence	15–30 (15)

Biasanya pada bayi dan anak dengan kelainan jantung kongenital laju napas dapat meningkat namun usaha napas masih dalam kondisi normal (Galvis *et al.*, 2023). Pada kondisi dengan CCHD laju napas yang meningkat bisa disertai dengan penurunan saturasi dan kebiruan di bibir dan ujung-ujung jari, terutama saat minum atau menangis (Shuster, 2018; Zimmerman *and* Rotta, 2021).

2.1.4.2.2 Pemeriksaan Fisik Jantung

2.1.4.2.2.1 Inspeksi

Pemeriksaan jantung diawali dengan pemeriksaan toraks. Tonjolan prekordial (*ictus cordis*) dapat ditemukan di sepanjang batas kiri tulang dada pada anak-anak dengan kardiomegali. Tulang dada bagian atas mungkin menonjol pada anak-anak dengan pirau kiri-ke-kanan yang besar dan pada hipertensi pulmonal atau dengan peningkatan tekanan vena pulmonal (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.2.2.2. Palpasi

Pemeriksaan palpasi , yang paling penting adalah lokasi apeks jantung, yang merupakan indikator ukuran jantung (Walter *and* Moller, 2014). Normalnya apex jantung berada pada sisi kanan jantung, tetapi apabila apeksnya berada di hemithorax kanan maka ini bisa terjadi dextrocardia (Walter *and* Moller, 2014; Chen *et al.*, 2024). Dalam palpasi kita juga dapat menemukan beberapa hal yang dapat menunjang diagnosis yaitu:

1. Impuls apikal.

Pada bayi dan anak di bawah usia 4 tahun, impuls apikal yang merupakan tempat paling lateral di mana impuls jantung dapat teraba harus terletak di ruang interkostal keempat pada garis mid-klavikula. Pada anak yang lebih besar, letaknya di sela iga kelima pada garis midklavikula. Perpindahan ke lateral atau inferior menunjukkan pembesaran jantung (Walter *and* Moller, 2014).

2. Thrills.

Thrill paling baik diidentifikasi dengan palpasi prekordium pada permukaan palmar sendi metacarpophalangeal dan interphalangeal proksimal (Walter *and* Moller, 2014). Terdapat getaran kasar berfrekuensi rendah yang terjadi pada murmur yang keras dan terletak di area yang sama dengan *punctum*

maksimum murmur tersebut. Pada setiap pasien yang dicurigai menderita penyakit jantung kongenital, area suprasternal juga harus dipalpasi dengan menggunakan ujung jari. Kita dapat merasakan murmur yang berasal dari dasar jantung, paling sering adalah stenosis aorta, dan jarang kita bisa dapatkan pada stenosis pulmonal. Pada pasien dengan PDA atau insufisiensi aorta, perabaan pada suprasternal sangat terasa (Walter *and* Moller, 2014).

3. Pergerakan perikardium

Pergerakan perikardium yang kuat dan keluar menunjukkan hipertrofi ventrikel. Gelombang ventrikel kanan terletak di sepanjang batas sternal kanan, dan gelombang ventrikel kiri terletak di apikal jantung (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.2.2.3 Perkusi

Perkusi jantung dapat lebih mempertegas perkiraan ukuran jantung selain yang diperoleh melalui inspeksi dan palpasi (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.2.2.4 Auskultasi

Auskultasi jantung mungkin memberikan informasi diagnostik yang paling berguna dan harus dilakukan dengan cara yang sistematis untuk memperoleh informasi yang optimal (Walter *and* Moller, 2014). Pada auskultasi jantung ada beberapa kondisi yang harus kita perhatikan. Pada bunyi jantung pertama (S1) menunjukkan penutupan katup mitral dan trikuspid dimana pada kondisi ini terjadi peningkatan tekanan ventrikel terhadap tekanan atrium pada awal sistol (Walter *and* Moller, 2014). Bunyi jantung kedua (S2) mempunyai arti diagnostik yang penting, terutama pada anak dengan kelainan jantung. Bunyi jantung kedua yang normal memiliki dua komponen yang mewakili penutupan katup aorta dan pulmonal yang tidak sinkron. Suara-suara ini menandakan selesainya ejeksi ventrikel. Penutupan katup aorta biasanya mendahului penutupan katup pulmonal karena ejeksi ventrikel kanan yang lebih lama. Adanya dua komponen, aorta (A2) dan pulmonal (P2), disebut *splitting* bunyi jantung

kedua. kelainan pada kondisi ini bisa kita dapatkan bunyi *wide splitting* dan *paradoxical splitting* (Walter and Moller, 2014).

Pada *wide splitting* terjadi perpanjangan pada ejeksi ventrikel kanan yang menyebabkan pemisahan bunyi jantung kedua lebih panjang karena aliran yang tertunda pada P2. Fenomena ini terjadi pada tiga keadaan hemodinamik yaitu Kondisi ketika ventrikel kanan mengeluarkan peningkatan volume darah (misalnya pada ASD), obstruksi aliran keluar ventrikel kanan (misalnya pada stenosis pulmonal) dan depolarisasi ventrikel kanan yang tertunda (misalnya pada *complete right bundle branch block*) (Walter and Moller, 2014).

Pada *paradoxical splitting* mungkin lebih mengarah pada fisiologi bunyi jantung dibandingkan untuk diagnosis penyakit jantung pada anak-anak. Kondisi ini diakibatkan oleh adanya perpanjangan ejeksi ventrikel kiri sehingga menunda komponen aorta yang menyebabkan komponen tersebut mengikuti komponen pulmonal. Ejeksi ventrikel kiri berkepanjangan mengakibatkan volume darah dari ventrikel kiri meningkatkan ke dalam aorta (misalnya PDA), obstruksi aliran keluar ventrikel kiri (misalnya stenosis aorta), dan depolarisasi ventrikel kiri yang tertunda (*complete left bundle branch block*) (Walter and Moller, 2014).

Bunyi jantung ketiga (S3) dapat ditemukan pada anak tanpa kelainan jantung, namun dapat lebih jelas pada kondisi patologis. Bunyi ini terjadi pada awal diastol dan mewakili transisi dari fase pengisian cepat ke fase pengisian lambat. Dalam kondisi dengan peningkatan aliran darah melalui katup mitral (seperti pada regurgitasi mitral) atau katup trikuspid (seperti pada ASD), bunyi jantung ketiga mungkin menjadi lebih jelas (Walter and Moller, 2014).

Irama gallop yang ditemukan pada gagal jantung kongestif sering kali menunjukkan bunyi jantung ketiga yang berlebihan disertai takikardia (Walter and Moller, 2014). Bunyi jantung keempat (S4) tidak normal. Terletak pada siklus jantung di akhir diastol, gelombang ini muncul bersamaan dengan gelombang P pada elektrokardiogram dan sinkron dengan gelombang “a” di atrium. Hal ini

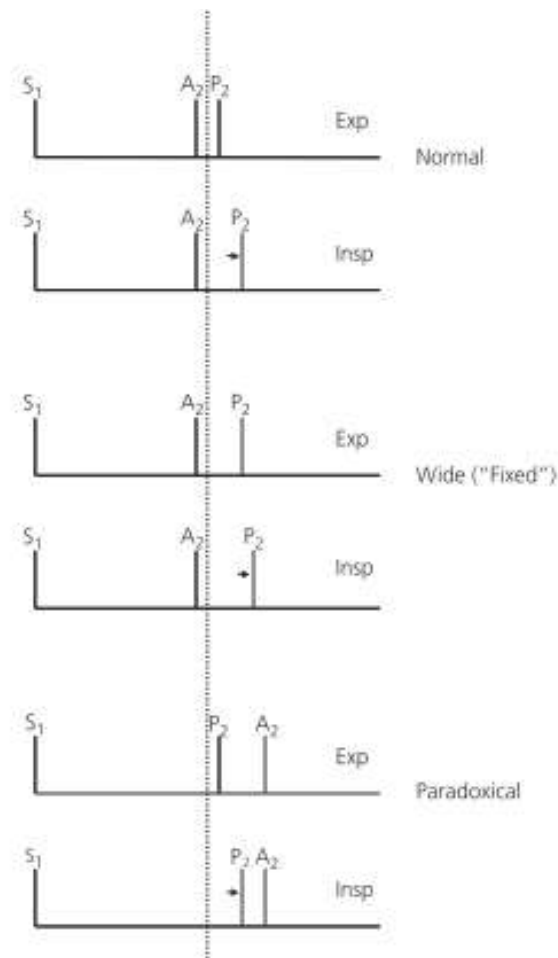
ditemukan pada kondisi dimana atrium berkontraksi kuat melawan ventrikel dengan penurunan kepatuhan, seperti akibat fibrosis atau hipertrofi yang nyata, atau ketika aliran dari atrium ke ventrikel sangat meningkat. Bunyi jantung keempat mungkin terdengar sebagai derap presistolik, terutama jika terdapat takikardia (Walter *and* Moller, 2014).

Bunyi jantung tambahan ejeksi sistolik merupakan salah satu kondisi tidak normal dan terjadi pada saat katup semilunar terbuka. Kondisi ini menandai adanya transisi dari periode kontraksi isovolumetrik ke permulaan ejeksi ventrikel. Biasanya bunyi ini tidak terdengar, namun pada kondisi jantung tertentu, kelainan bunyi jantung ini mungkin muncul pada saat peredaran dalam siklus jantung yang biasanya menyerupai dengan bunyi jantung pertama (*split first*) (Walter and Moller, 2014).

Bunyi jantung lainnya disebut sebagai murmur. Murmur jantung dihasilkan oleh turbulensi aliran darah laminar normal melalui jantung. Turbulensi terjadi akibat penyempitan jalur aliran darah, komunikasi abnormal, atau peningkatan aliran darah. Ada lima aspek murmur jantung memberikan mengarahkan kita untuk mengetahui kelainan yang menyebabkan turbulensi pada aliran darah jantung yaitu lokasi dalam siklus jantung (waktu), lokasi di dada, radiasi murmur, kenyaringan nada dan karakter murmur itu sendiri (Walter and Moller, 2014).

Lokasi auskultasi di dada dengan intensitas maksimum murmur pada dada (Gambar 21) memberikan informasi tentang asal usul anatomi murmur: (Walter *and* Moller, 2014)

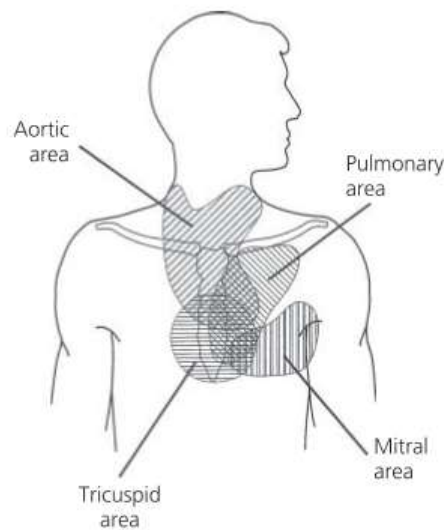
- Daerah aorta: dari batas tengah-kiri tulang dada hingga di bawah tulang selangka kanan.
- Daerah paru: batas kiri atas tulang dada dan di bawah tulang selangka kiri.
- Daerah trikuspid: sepanjang batas buritan kiri dan kanan bawah.
- Daerah mitral: puncak jantung.



Gambar 20. Variasi pernafasan dalam splitting bunyi jantung kedua. Pada orang normal, P2 (komponen paru bunyi jantung kedua) tertunda saat inspirasi. Pembelahan lebar terjadi pada kondisi yang memperpanjang ejeksi ventrikel kanan. paradoxical splitting terjadi pada kondisi penundaan A2 (komponen aorta bunyi jantung kedua). P2 berubah secara normal dengan inspirasi. Dengan demikian, jarak antara P2 dan A2 menyempit pada saat inspirasi dan melebar pada saat ekspirasi.

Pada bunyi jantung sistolik ada dua jenis murmur sistolik yaitu ejeksi holosistolik dan sistolik. Murmur holosistolik (sinonimnya adalah pansistolik atau regurgitasi sistolik) dimulai dengan bunyi jantung pertama dan berlanjut hingga sistol, seringkali meluas hingga bunyi jantung kedua. Murmur ini melibatkan periode kontraksi isovolumetrik. Hanya dua kondisi yang memungkinkan aliran darah selama kontraksi isovolumetrik yaitu pada VSD dan regurgitasi katup atrioventrikular (katup mitral, trikuspid, atau katup “umum” pada defek septum atrioventricular (AV)) (Walter *and* Moller, 2014). Pada VSD, aliran terjadi pada ventrikel kiri dan kanan sejak awal sistol, sedangkan pada regurgitasi katup AV,

ventrikel bertekanan tinggi berkomunikasi dengan atrium bertekanan rendah sejak bunyi jantung pertama. Bunyi tersebut mungkin tersamarkan pada lokasi dengan intensitas murmur maksimum. Penutupan ini dapat menjadi petunjuk adanya murmur holosistolik, khususnya pada pasien dengan detak jantung cepat (Walter *and* Moller, 2014).



Gambar 21. Lokasi auskultasi utama pada jantung

Murmur ejeksi sistolik/*Systolic ejection murmur* (SEM) terjadi akibat aliran darah ke depan yang mengganggu sirkulasi untuk melintasi katup semilunar (katup aorta, pulmonal, atau batang), pembuluh darah besar, atau saluran keluar ventrikel. Karena aliran turbulen di lokasi ini tidak dapat dimulai sampai katup semilunar terbuka, maka terdapat interval (periode kontraksi isovolumetrik) antara bunyi jantung pertama dan timbulnya murmur. Meskipun seringkali berbentuk berlian (*crescendo/decrescendo*), SEM dibedakan berdasarkan timbulnya murmur yang tertunda sampai setelah periode kontraksi isovolumetrik. Murmur ejeksi ditemukan pada kondisi seperti ASD, stenosis aorta, dan stenosis pulmonal. Berbeda dengan murmur holosistolik, bunyi jantung pertama terdengar jelas pada SEM (Walter *and* Moller, 2014).

Murmur diastolik dapat diklasifikasikan menurut waktunya dalam siklus jantung. Murmur diastolik dini terjadi segera setelah bunyi jantung kedua dan mencakup periode relaksasi isovolumetrik. Selama waktu ini, darah hanya dapat mengalir dari pembuluh besar bertekanan tinggi ke ventrikel bertekanan rendah. Murmur pada diastolik menunjukkan adanya regurgitasi melintasi katup semilunar (regurgitasi katup aorta, pulmonal, atau pada trunkus) (Walter *and* Moller, 2014).

Murmur pertengahan diastolic atau *mid diastolic murmurs* (kadang-kadang disebut murmur aliran masuk) terjadi pada saat pengisian ventrikel maksimum yang terjadi secara pasif dan biasanya diakibatkan oleh peningkatan aliran darah bagian depan yang melintasi katup AV normal. Pada anak-anak, penyakit ini paling sering terjadi pada kondisi dengan peningkatan aliran darah paru sehingga terjadi peningkatan aliran darah ke ventrikel (seperti pada ASD atau VSD). Murmur bernada rendah ini biasanya hanya terdengar dengan stetoskop dan biasanya tidak ditemukan oleh pemeriksa (Walter *and* Moller, 2014). Murmur diastolik akhir menunjukkan obstruksi organik pada katup AV. Murmur ini crescendo dengan nada rendah. Stenosis mitral pada penyakit jantung rematik adalah contoh yang khas (Walter *and* Moller, 2014).

Murmur *continues* merupakan jenis murmur yang terjadi secara terus-menerus. Murmur jenis ini menunjukkan turbulensi yang dimulai pada sistol dan meluas hingga diastol. Biasanya, hal ini terjadi ketika ada komunikasi antara aorta dan arteri pulmonalis atau bagian lain dari sisi vena jantung atau sirkulasi. PDA adalah contoh klasiknya, namun murmur yang terus menerus juga merupakan contoh dari penyakit-penyakit jantung dengan pirau kanan ke kiri dengan manifestasi klinis sianosis (Walter *and* Moller, 2014; Watkins *et al.*, 2023).

Secara konvensional, kenyaringan suara ditunjukkan dengan pecahan yang pembilangnya menunjukkan kenyaringan murmur dan penyebutnya menunjukkan tingkat maksimum yang mungkin. Meskipun belum ada pembagian klasifikasi secara jelas namun murmur bisa diklasifikasikan berdasarkan pada

intensitas suara dan getaran dinding dada (sensasi). Berikut adalah tingkatan murmur berdasarkan kerasnya suara: (Walter *and* Moller, 2014)

- 1/6 sangat lembut – hanya terdengar dengan perhatian yang cermat.
- 2/6 tidak keras tetapi mudah didengar.
- 3/6 keras tapi tidak ada sensasi yang bisa diraba.
- 4/6 keras dan diasosiasikan dengan sensasi.
- 5/6 sangat keras.
- 6/6 sangat keras – terdengar bahkan ketika stetoskop diletakkan di dekat dinding dada

Murmur juga dapat diklasifikasikan berdasarkan tingkatan nada yaitu tinggi, sedang, atau rendah. Murmur bernada tinggi (terdengar hingga diafragma) terjadi ketika terdapat perbedaan tekanan yang besar dalam aliran turbulen, seperti pada insufisiensi aorta atau mitral. Murmur bernada rendah (terdengar dengan bel) terjadi bila terdapat perbedaan tekanan yang kecil, seperti pada murmur aliran masuk mitral diastolik pertengahan yang menyertai VSD. Murmur yang keras merupakan ciri khas dari stenosis aliran keluar yang parah ketika terdapat perbedaan tekanan yang besar, seperti pada stenosis katup aorta. Perbedaan antara murmur yang normal atau fungsional dan murmur yang signifikan (organik) mungkin sulit dilakukan pada beberapa anak. (Walter *and* Moller, 2014) untuk itu ada beberapa karakteristik dasar untuk membedakan kedua murmur ini yaitu murmur fungsional memiliki empat ciri yang terdiri atas bunyi jantung normal, ukuran jantung normal, tidak adanya tanda dan gejala jantung yang signifikan, dan tingkat kenyaringan 3/6 atau lebih kecil (Pelech, 2000; Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.3 Pemeriksaan penunjang

2.1.4.3.1 Elektrokardiografi

Elektrokardiografi memainkan peranan penting dalam evaluasi anak dengan penyakit jantung. Hal ini sangat berguna dalam mencapai diagnosis bila

dikombinasikan dengan data pasien lainnya. Elektrokardiogram memungkinkan penilaian tingkat keparahan berbagai kondisi jantung dengan mencerminkan perubahan anatomi ruang jantung akibat hemodinamik abnormal yang disebabkan oleh anomali jantung. Elektrokardiografi digunakan untuk menilai gangguan irama jantung dan kelainan elektrolit (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.3.2 Pemeriksaan *Rontgen* dada

Pada pasien dengan kelainan jantung bawaan pemeriksaan *rontgen* dada harus dipertimbangkan (Walter *and* Moller, 2014; Hueckel, 2019; Mittal *et al.*, 2019). Penelitian terhadap film sinar-X mengungkapkan informasi tentang ukuran jantung, ukuran ruang jantung tertentu, status pembuluh darah paru, dan variasinya (Walter *and* Moller, 2014). pada pemeriksaan ini kita bisa mendeteksi adanya pembesaran jantung, kelainan posisi dan kelainan pada pembuluh darah utama jantung (Zimmerman *and* Rotta, 2021). Pembesaran jantung menunjukkan peningkatan volume darah di jantung Dimana setiap kondisi yang memberikan beban volume pada jantung (misalnya katup regurgitasi atau pirau kiri-ke-kanan) menyebabkan pembesaran jantung sebanding dengan jumlah kelebihan volume. Sebaliknya, hipertrofi ventrikel, yang berarti peningkatan ketebalan miokardium, tidak menunjukkan pembesaran jantung pada *rontgen* dada, meski mungkin mengubah kontur jantung (Walter *and* Moller, 2014).

Selain mencari informasi tentang ukuran jantung pada posisi posteroanterior jantung, kita juga harus memperhatikan kontur jantung yang khas, seperti bentuk jantung tetralogi Fallot yang berbentuk sepatu bot (*boot shape*) (Walter *and* Moller, 2014; American heart association, 2024a). Pada kondisi dengan hipertrofi ventrikel kanan, apeks jantung mungkin terangkat ke atas, sedangkan kondisi dengan hipertrofi atau pelebaran ventrikel kiri menyebabkan perpindahan apeks jantung ke arah luar dan ke bawah menuju diafragma (Walter *and* Moller, 2014).

Kita juga harus memerhatikan lokasi jantung, lambung, dan terutama lengkung aorta. Pada bayi dengan timus yang menonjol, gambaran aorta biasanya tidak terlihat, dan posisi lengkung aorta yang normal disimpulkan dari perpindahan trakea ke kanan pada foto dada posteroanterior yang diposisikan dengan benar. Lengkungan aorta kanan sering terjadi pada tetralogi Fallot dan trunkus arteriosus dan dapat didiagnosis dengan perpindahan trakea ke kiri (Walter *and* Moller, 2014).

Tampilan radiografi pembuluh darah di paru-paru mencerminkan derajat aliran darah paru. Karena banyak kelainan jantung yang mengubah aliran darah paru, interpretasi yang tepat terhadap tanda pembuluh darah paru sangat membantu dalam diagnosis (Walter *and* Moller, 2014; Zimmerman *and* Rotta, 2021). Jika terdapat pirau kiri-ke-kanan bervolume besar, ukuran jantung harus lebih besar dari biasanya. Dengan meningkatnya vaskularisasi pada kedua lapangan paru dapat menunjukkan peningkatan tanda arteri pulmonal, hilus paru terlihat menonjol, dan bayangan vaskular menyebar ke perifer. Sebaliknya dengan berkurangnya vaskularisasi, paru-paru tampak gelap atau bercahaya, hilusnya kecil dan pembuluh arteri pulmonalis berserabut (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.3.3 *Pulse oximetry*

Pemeriksaan *Pulse oximetry* di jari dapat dilakukan sebagai deteksi dini PJB pada bayi baru lahir. Pemeriksaannya mudah, murah, dan tidak invasif sehingga dapat dilakukan di mana saja. Oksimetri dianjurkan untuk diperiksa pada bayi berusia >24jam, dan sebelum bayi diperbolehkan pulang dari fasilitas kesehatan (Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2022). Pemeriksaan oksimetri dilakukan pada kedua tangan dan kaki bayi. Idealnya, bayi berusia >24jam menunjukkan saturasi oksigen >95% di keempat ekstremitas. Hasil oksimetri dikatakan positif apabila ditemukan saturasi oksigen <90% di tangan kanan atau kaki. Apabila hasilnya meragukan, misalnya antara 90-94% atau terdapat perbedaan >3% di tangan kanan dan kaki, pemeriksaan diulang sampai maksimal 2 kali (Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2022).

Deteksi dini dengan oksimetri pada neonatus secara signifikan dapat mengurangi morbiditas dan mortalitas dari berbagai kondisi PJB 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 (Rahayuningsih, 2014). 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 PJB kritis (Rahayuningsih, 2014).

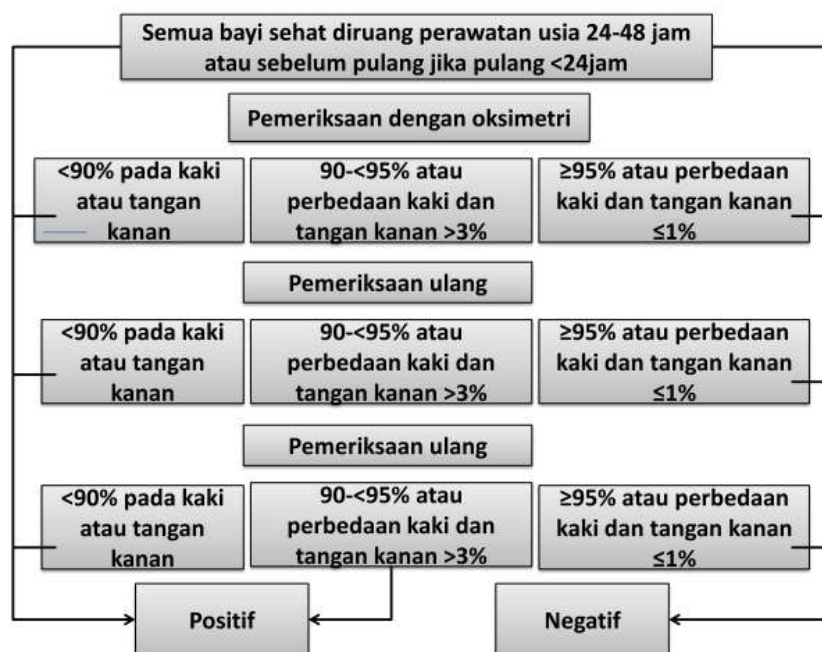
Grafik 7 di bawah ini menjelaskan tentang algoritma deteksi dini PJB sianotik dengan oksimetri yang direkomendasikan oleh *american academi of pediatric*. Deteksi dini dikatakan positif jika salah satu dari pemeriksaan saturasi oksigen 90% atau saturasi oksigen pada kedua ekstremitas pada 3 kali pengukuran, 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 negative (Rahayuningsih, 2014).

2.1.4.3.4 Pemeriksaan komponen darah

Pada bayi dan anak-anak dengan PJB sianotik dapat terjadi hipoksemia yang akan merangsang sumsum tulang untuk memproduksi lebih banyak sel darah merah (polisitemia) sehingga terjadi peningkatan kapasitas pengangkutan oksigen. Akibatnya, jumlah eritrosit dan hematokrit meningkat. Produksi peningkatan massa sel darah merah harus diimbangi dengan peningkatan hemoglobin. Pada pasien dengan sianosis dan simpanan zat besi normal, hemoglobin juga harus ditingkatkan sehingga indeks sel darah merah normal (Walter and Moller, 2014).

Pada PJB bisa ditemukan 3 kelainan paling umum yang sering terjadi yaitu defisiensi besi, hiperviskositas darah dan anemia (Walter and Moller, 2014). Pada bayi, kekurangan zat besi sering terjadi. Hal ini mungkin lebih menonjol pada bayi

sianosis karena peningkatan kebutuhan zat besi dan kondisi bayi mempunyai nafsu makan yang buruk terutama pola makannya hanya berupa susu. Pada bayi seperti itu, indeks sel darah merah mencerminkan anemia defisiensi besi karena nilai hemoglobin relatif rendah dibandingkan jumlah sel darah merah dan hematokrit. Faktanya, bayi sianosis mungkin memiliki nilai hemoglobin yang normal atau bahkan meningkat sesuai usianya dan masih mengalami kekurangan zat besi (Walter and Moller, 2014).



Grafik 2. Algoritma Skrining PJB Kritis dengan Oksimetri pada Bayi Baru Lahir

Pemeriksaan darah pasien PJB berguna juga untuk menilai adanya resistensi pembuluh darah yang bervariasi berdasarkan kekentalan darah atau viskositas darah, yang terutama dipengaruhi oleh hematokrit. Viskositasnya berlipat ganda antara hematokrit 45 dan 75%. Efek terhadap gejala pasien baru terlihat ketika hematokrit mendekati 65%. Defisiensi zat besi memburuk dengan proses mengeluarkan darah berulang-ulang karena sel darah merah yang mengandung zat besi diambil (Walter and Moller, 2014).

Pada pemeriksaan darah juga didapatkan anemia. Anemia dapat meningkatkan beban kerja jantung pada pasien dengan gagal jantung kongestif dan dapat mempengaruhi pasien dengan *tetralogy of fallot* untuk mengalami hipersianotik. Pada pasien sianosis, anemia berat menyebabkan penurunan kapasitas pembawa oksigen (Walter *and* Moller, 2014).

2.1.4.3.5 Ekokardiografi

Pemeriksaan dengan menggunakan ekokardiografi merupakan salah satu penunjang utama dalam mendiagnosis suatu PJB (Djer *and* Madiyono, 2016). Ekokardiografi adalah penggunaan USG untuk menggambarkan struktur kardiovaskular. *Probe* ekokardiografi mentransmisikan gelombang suara ke seluruh tubuh dan menerima pantulan gelombang suara tersebut kemudian hasil tangkapan akan ditransmisikan ke prosesor menggunakan data untuk menghasilkan gambar (Zimmerman *and* Rotta, 2021). Ekokardiografi bayi dan anak-anak sangat berbeda dengan orang dewasa. Diperlukan kinerja teknis khusus untuk memperoleh informasi berkualitas pada anak yang tidak kooperatif (Walter *and* Moller, 2014).

Ekokardiogram direkam dengan menempatkan transduser/*probe* di ruang sela yang berdekatan dengan batas tulang dada kiri dan di lokasi lain di dada dan perut. Transduser kecil berisi kristal piezoelektrik yang mengubah energi listrik menjadi gelombang suara frekuensi tinggi. Kemudian transduser akan memancarkan gelombang suara ke dinding dada yang mengarah ke struktur jantung. gelombang suara yang dihasilkan ini kemudian dipantulkan kembali ke dinding dada. Transduser menerima suara dari struktur jantung dan mengubahnya menjadi energi listrik yang kemudian direkam sebagai ekokardiogram (Walter *and* Moller, 2014).

Saat gelombang suara merambat ke dalam jantung, sebagian suara yang ditransmisikan kembali ke transduser, dan sebagian lagi berlanjut ke struktur berikutnya di mana lebih banyak lagi yang dipantulkan, sementara sebagian lagi

masih di dalam rongga dada. Dengan cara ini, beberapa gelombang suara dipantulkan pada berbagai jarak dari permukaan dada, gelombang suara ini yang digunakan untuk menghasilkan gambar dua dimensi yang bergerak secara real time (Walter and Moller, 2014). Dalam ekokardiogram terdapat juga *M (movement) mode* yang mana sumbu vertikal mewakili jarak dari transduser pada permukaan dada dan sumbu horizontal mewakili waktu. Elektrokardiogram simultan membantu menentukan waktu kejadian jantung. Ukuran bilik dan ketebalan dinding ventrikel kiri biasanya diukur dengan mode M (Walter and Moller, 2014).

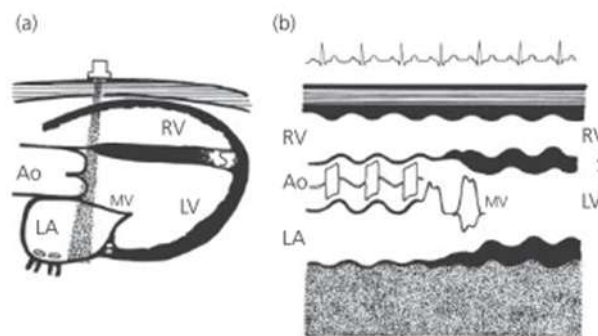
Saat ini banyak sekali kemajuan dalam teknologi ekokardiografi, dan yang paling banyak digunakan saat ini adalah ekokardiografi *doppler* (Walter and Moller, 2014). metode ini bisa digunakan untuk mengukur *pressure gradient* dan *flow* pada *cardiac output* (Walter and Moller, 2014; Watkins et al., 2023). *Pulse wave (PW)* pada Doppler berfungsi untuk mengukur kecepatan yang dikirim oleh mesin ekokardiografi dan diterima oleh transduser, memungkinkan pemeriksaan yang tepat pada wilayah kecil pembuluh darah atau ruang jantung. Keterbatasan utama *PW doppler* adalah tidak bisa mengukur antara kedalaman struktur yang akan diperiksa dan kecepatan maksimum yang dapat diukur sehingga kecepatan maksimum menurun seiring bertambahnya jarak ke target (Walter and Moller, 2014).

Continuous wave (CW) doppler menggunakan transmisi terus menerus dan penerimaan mesin ekokardiografi secara simultan dan memberikan perkiraan aliran darah berkecepatan sangat tinggi yang sangat akurat misalnya, melalui katup aorta stenotik tetapi tidak dapat melokalisasi sumber kecepatan tercepat, seperti yang dapat dilakukan oleh PW Doppler (Walter and Moller, 2014).

2.1.4.3.6 *Computed tomography scan cardiac*

Pemeriksaan ini juga bisa dilakukan untuk mendeteksi PJB pada anak terutama untuk menilai fungsi dan kelayakan dalam Tindakan lanjutan yang akan

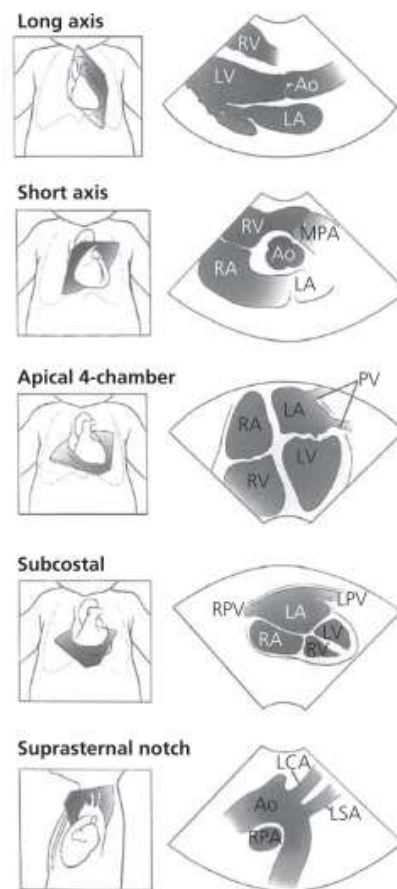
dilakukan (Anatomy, 2010; Walter and Moller, 2014). *computerized tomography angiography* (CTA) menggunakan instrumen CT beresolusi lebih tinggi dan lebih cepat, serta pemberian kontras beryodium secara intravena, untuk mendapatkan gambar berkualitas sangat tinggi. Namun, detak jantung anak-anak yang biasanya lebih cepat membatasi resolusi dan data hemodinamik juga terbatas. CTA yang terhubung ke elektrokardiogram pasien memberikan gambar beresolusi lebih tinggi dari struktur jantung yang bergerak, namun menghasilkan dosis radiasi yang jauh lebih tinggi (Walter and Moller, 2014).



Gambar 22. Perbandingan ekokardiogram mode-M dan ekokardiogram dua dimensi (2D atau cross-sectional). Sinar transduser yang melewati tampilan penampang (a) berhubungan dengan struktur yang sama yang terlihat pada mode-M (b) selama “sweep” transduser dari aorta ke ventrikel.

2.1.4.3.7 Tes latihan fisik

Tes ini berguna dalam beberapa situasi tetapi memerlukan kerja sama dari anak. Oleh karena itu, anak-anak yang masih sangat kecil tidak bisa dilakukan tes ini. Biasanya tes ini dilakukan oleh anak yang berusia diatas 6 tahun. Tes ini biasanya digunakan pada anak yang akan menjalani terapi intervensi dan evaluasi pada kondisi-kondisi tertentu seperti takikardi, aritmia, takiaritmia, sinkop dan hipertensi (Walter and Moller, 2014).



Gambar 23. Ekokardiografi dua dimensi (2D). Lima tampilan standar ditampilkan. Ilustrasi di sebelah kiri menunjukkan bidang sinar USG berbentuk sektor yang tampak di dada anak; ilustrasi di sebelah kanan menunjukkan gambar 2D jantung dan pembuluh darah.

2.1.4.3.8 Kateterisasi jantung

Salah satu prosedur pilihan yang sangat diharapkan di bidang kardiologi anak adalah kardiologi intervensi nonbedah melalui kateterisasi pada pasien PJB. Tindakan ini selain tidak traumatis dan tidak menimbulkan jaringan parut, juga diharapkan biayanya lebih murah (Djer *and* Madiyono, 2016). PJB dapat diperbaiki menggunakan tabung tipis dan fleksibel (kateter) tanpa perlu operasi jantung terbuka. Misalnya kateterisasi jantung dapat digunakan untuk memperbaiki lubang di jantung atau area yang menyempit. Selama kateterisasi jantung prosedur yang dilakukan adalah memasukkan satu atau lebih kateter ke

dalam pembuluh darah. Alat kecil dilewatkan melalui kateter ke jantung untuk memperbaiki penyakit. Beberapa prosedur kateter harus dilakukan secara bertahap selama beberapa tahun (Lestari, 2023). Ada 3 prosedur utama kateterisasi jantung yang dilakukan pada anak yaitu (Walter *and* Moller, 2014).

1. Diagnostic cardiac catheterization

Prosedur ini diindikasikan pada diagnosis yang telah ditargetkan untuk memperoleh informasi spesifik contohnya pada anatomi (misalnya anatomi arteri koroner pada TGA), fungsi (misalnya resistensi pembuluh darah paru pada anak dengan VSD), atau histologi (biopsi jantung pada pasien transplantasi) (Djer *and* Madiyono, 2016).

2. Interventional therapeutic catheterization

Prosedur ini biasanya dilakukan pada obstruksi atau mempertahankan defek untuk paliatif terapi (Djer *and* Madiyono, 2016). Pelebaran defek dengan balon radial dan balon kateterisasi berbentuk sosis umumnya digunakan untuk obstruksi pada katup semilunar stenotik dan jalur nonkatup. Metode berbasis kateter untuk penutupan PDA dan ASD digunakan secara luas, dan perangkat untuk penutupan jenis VSD tertentu juga tersedia (Walter *and* Moller, 2014).

3. Electrophysiologic catheterization

Kateterisasi elektrofisiologi dilakukan untuk menentukan mekanisme dan karakteristik aritmia. Frekuensi radio atau cryoablasi dapat digunakan untuk menghilangkan aliran pada sambungan listrik tambahan atau fokus otomatis, sehingga dapat menyembuhkan aritmia jenis tertentu (Walter *and* Moller, 2014).

2.2. Faktor risiko PJB

Berdasarkan penilitan yang sudah dilakukan oleh beberapa ahli terdapat banyak faktor resiko yang memicu timbulnya PJB pada bayi baru lahir (Raza *et*

al., 2012; Walter *and* Moller, 2014; Lestari, 2023). Faktor resiko utama terjadinya PJB yaitu faktor genetik dan faktor lingkungan. Faktor genetik meliputi faktor keturunan atau riwayat penyakit dalam keluarga dan sindrom tertentu karena jumlah kromosom yang tidak normal seperti kelainan kromosom pada trisomy 21, trisomy 13,18. Faktor lingkungan seperti infeksi maternal virus rubella, penggunaan obat-obatan yang teratogenik selama masa kehamilan, konsumsi alkohol yang berlebihan (maternal alcohol abuse) (Lestari, 2023). Adapun faktor campuran yang merupakan gabungan dari genetik yang sudah berinteraksi dengan lingkungan yang bersifat poligenik (Multifactorial Inheritance) (Galvis *et al.*, 2023).

Untuk mengetahui faktor resiko yang berhubungan dengan genetik, diperlukan pemeriksaan lanjutan. Sejumlah tes tersedia untuk mengidentifikasi kelainan genetik. Karena biayanya mahal, penting untuk memilih tes yang paling mungkin mengidentifikasi penyebab kondisi tersebut lewat pemeriksaan kromosom (Walter *and* Moller, 2014). Kromosom dapat dinilai dengan kariotipe di mana setiap pasangan gen diidentifikasi dan ditampilkan. Kromosom-kromosom tersebut diikat sehingga bagian-bagiannya dapat dibedakan. Jumlahnya mungkin berbeda dari biasanya yaitu 23 pasang. Misalnya pada kondisi sindrom tertentu (misalnya sindrom Down) di mana jumlah kromosom adalah 47 atau situasi di mana jumlahnya berkurang (misalnya sindrom Turner dengan 45) (Walter *and* Moller, 2014).

Faktor maternal juga sangat berperan penting dalam mendeteksi PJB pada bayi (Walter *and* Moller, 2014). Berdasarkan penelitian yang dilakukan oleh Raza, dkk di Pakistan pada tahun 2012 didapatkan adanya pengaruh faktor resiko maternal yang berhubungan dengan sosioekonomi, faktor nutrisi dan faktor Pendidikan (Raza *et al.*, 2012). Pada penelitian ini juga didapatkan hasil bahwa tingginya risiko kecacatan yang dialami pada bayi baru lahir di daerah Pakistan yang diakibatkan oleh paparan asap rokok, foto *rontgent* dan defisiensi asam folat (Raza *et al.*, 2012).

2.3 Hubungan antara kondisi ibu dengan PJB

2.3.1 Diabetes melitus pada kehamilan

Diabetes melitus pada ibu hamil dapat menyebabkan bayi mengalami makrosomia atau bayi berukuran besar pada usia kehamilan normal dan umumnya bayi akan mengalami hipoglikemia dan gangguan pernapasan. Pada bayi juga bisa terjadi VSD yang berukuran kecil, namun masalah jantung yang biasa terjadi pada bayi dari ibu penderita diabetes melitus (IDM) adalah hipertrofi asimetris pada septum interventrikular. Kondisi ini dapat tampak terlihat pada pemeriksaan ekokardiografi dan didapatkan adanya obstruksi aliran keluar ventrikel kiri. Kondisi ini dapat menyebabkan gangguan pertumbuhan di awal kehidupan (Walter *and* Moller, 2014).

2.3.2 Ketergantungan alkohol pada kehamilan

Kondisi ini juga sering disebut sebagai *fetal alcohol syndrome* yang mana dapat terjadi pada ibu hamil yang mengalami ketergantungan alkohol. Bahkan pada sebuah literatur didapatkan konsumsi alkohol dalam jumlah sedikit awal kehamilan dapat menyebabkan penyebab. Gambaran klinis saat bayi lahir meliputi wajah segitiga yang tidak biasa, bibir atas tipis, tidak ada filtrum, dan fisura palpebra kecil, seringkali disertai mikroftalmia, kuku hipoplastik dan berbagai kelainan perkembangan saraf. Kelainan jantung, biasanya ASD, VSD atau tetralogi Fallot, terjadi pada 15-40% bayi dan anak-anak yang terkena penyakit ini (Walter *and* Moller, 2014).

2.3.3 Infeksi HIV pada kehamilan

Infeksi HIV pada ibu telah dikaitkan dengan peningkatan kejadian cacat bawaan, dibandingkan dengan ibu yang tidak terinfeksi HIV. Hal ini tidak bergantung pada terapi antiretroviral selama kehamilan. Terjadinya malformasi

jantung sekitar 3% dengan distribusi anomali yang biasa (Walter *and* Moller, 2014).

2.3.4 Inflamasi pada masa kehamilan (*collagen vascular*)

Pada kondisi tidak terdapatnya kelainan struktural jantung, blok atrioventrikular komplit kongenital atau *congenital complete atrioventricular block* (CCAVB) sering dikaitkan dengan penyakit jaringan ikat ibu (*collagen vascular*) yang biasanya disebabkan oleh penyakit *systemic lupus erythematosus* (SLE) (Walter *and* Moller, 2014). CCAVB dapat berkembang dari ibu yang tidak memiliki riwayat SLE atau penyakit terkait yang mungkin memiliki berbagai jenis autoantibodi. Pada ibu yang secara klinis baik dan antibodi antinuklear (ANA) negatif, mungkin terdapat antibody dari sindrom *Sjogren* biasanya anti-Ro (anti-SS-A) dan ini sangat jarang terjadi. Pada saat maternal terjadi kelainan pada sistem konduksi miokardium yang sedang berkembang kemudian autoantibodi IgG ibu melintasi plasenta dan berikatan dengan jaringan jantung janin. Risiko ibu penderita SLE melahirkan bayi dengan CCAVB diperkirakan 1 dari 60, jika terdapat antibodi anti-SS-A pada ibu risikonya adalah 1 dari 20 (Walter *and* Moller, 2014).

2.3.5 Maternal phenylketonuria

phenylketonuria pada ibu hamil apabila tidak dikontrol dengan baik melalui pola makan selama masa kehamilan, *phenylketonuria* pada ibu hamil dapat menyebabkan kelainan neurologis pada neonatus. Malformasi jantung dapat berupa tetralogi Fallot, ASD atau VSD yang terjadi pada 20% bayi baru lahir (Walter *and* Moller, 2014).

2.3.6 Infeksi Rubella pada kehamilan

Pada trimester pertama kehamilan, infeksi rubella pada ibu hamil sering mengakibatkan bayi baru lahir mengalami berat badan lahir rendah dengan berbagai kelainan yang menyertainya, termasuk mikrosefali, katarak, dan tuli.

Hepatosplenomegali dan petechiae mungkin muncul pada masa bayi. Lesi jantung sering muncul dengan PDA yang paling sering terjadi diikuti oleh stenosis arteri pulmonalis perifer, VSD, dan kelainan katup pulmonal. Imunisasi ibu sebelum kehamilan mencegah masalah ini (Walter *and* Moller, 2014).

2.4 Hubungan penggunaan obat-obatan dan zat-zat lainnya dengan PJB

2.4.1 Asam Retinoat

Asam retinoat, retinoid lain, dan kemungkinan vitamin A dosis eksogen yang sangat besar telah dikaitkan dengan berbagai anomali janin, termasuk defek *conotruncal* dan anomali lengkung aorta (Walter *and* Moller, 2014).

2.4.2 Litium

Litium umumnya digunakan sebagai terapi untuk depresi. Litium yang digunakan selama awal kehamilan telah dikaitkan dengan adanya malformasi katup tricuspid pada *Ebstein anomaly* meskipun pada penelitian terbaru menunjukkan tidak ada hubungan langsung antara kejadian anomaly kongenital dengan penggunaan zat tersebut pada kehamilan (Walter *and* Moller, 2014).

2.4.3 Obat-obatan, kebiasaan dan pengaruh lingkungan

Berbagai obat-obatan terapeutik dan non-terapeutik lainnya, dan juga berbagai paparan lingkungan, telah dikaitkan dengan beberapa peningkatan risiko malformasi jantung, namun kekuatan dan konsistensi hubungan tersebut seringkali lemah dan jumlah serta kualitas data yang tersedia seringkali tidak memadai (Walter *and* Moller, 2014). selain itu penyalahgunaan obat-obatan selama kehamilan merupakan masalah umum dan terjadi di semua daerah. Obat pilihan mungkin merujuk pada obat ilegal atau obat yang diresepkan resep. Sayangnya, ibu hamil yang mengonsumsi obat-obatan tersebut bisa menyebabkan janin menjadi kecanduan juga. Kebiasaan merokok, konsumsi kafein dan

penyalahgunaan narkoba selama kehamilan dianggap sebagai tindakan jahat karena dikaitkan dengan berbagai kelainan pada janin yang masih dalam kandungan (Turner, 2018).

2.5 Hubungan status gizi ibu dengan PJB

Ada beberapa faktor resiko yang berhubungan erat dengan kelainan kongenital termasuk PJB, yaitu usia ibu, multiparitas, riwayat abortus, kelainan kongenital pada kehamilan sebelumnya, diabetes gestational, paparan asap rokok, konsumsi alkohol dan obat-obatan, tidak mengonsumsi asam folat, infeksi, pengaruh lingkungan, pendidikan dan pekerjaan (Dewi *and* Difa, 2023). Ibu dengan kekurangan gizi dapat meningkatkan kemungkinan kelainan organ terutama saat pembentukan organ tubuh (Manuaba, 2017).

Pada penelitian yang dilakukan oleh Dewi Z dan kawan-kawan didapati proporsi kejadian kelainan kongenital lebih besar dibandingkan dengan yang bukan kelainan kongenital, baik pada kelompok ibu dengan gizi kurang maupun dengan gizi baik (Dewi *and* Difa, 2023). Namun pada penelitian sebelumnya yang dilakukan oleh Anita pada tahun 2017 didapatkan ibu dengan status gizi yang buruk, berisiko mengalami kelahiran bayi dengan kelainan kongenital mayor 10,417 kali lebih tinggi dibandingkan ibu dengan status gizi baik sehingga faktor nutrisi menjadi salah faktor risiko yang perlu diperhatikan untuk mencegah terjadinya kelainan jantung bawaan (Dewi *and* Difa, 2023; Lestari, 2023).

2.6 Hubungan usia kehamilan dengan PJB

PJB adalah permasalahan pada struktur jantung yang tampak setelah kelahiran. Hal ini erat kaitannya dengan masa perkembangan janin dalam kandungan (Binalole *et al.*, 2016). umumnya kelainan struktur jantung terjadi pada bayi yang dilahirkan secara prematur karena struktur jantung yang belum terbentuk secara sempurna (Andresen *and* Saugstad, 2020b). PJB biasanya terjadi

pada kondisi bayi yang lahir premature atau bayi yang lahir cukup bulan dengan ibu yang memiliki penyakit metabolik atau infeksi yang dapat mengakibatkan kelainan struktur janin pada masa embriogenesis saat pembentukan organ jantung (Andresen *and* Saugstad, 2020b; Lestari, 2023; Mathew *and* Bordoni, 2024). Kelahiran prematur oleh WHO didefinisikan sebagai semua kelahiran sebelum 37 minggu masa kehamilan sejak hari pertama haid terakhir seorang Wanita (Blencowe *et al.*, 2013). Kelahiran premature dapat dibagi berdasarkan usia kehamilan, extremely preterm (<28 minggu), very preterm (28 - <32 minggu) moderate preterm, (32 - <34 minggu), late preterm (34 minggu - < 37 minggu) (Johnson *and* Marlow, 2017).

Pada kondisi bayi lahir prematur kelainan yang paling sering didapatkan yaitu PDA, karena masih adanya kanal pada ductus arteriosus yang masih terbuka yang secara fisiologis merupakan saluran utama yang mengalirkan darah dari paru-paru ke sirkulasi karena. Kelainan anomali jantung lain juga bisa terjadi terutama pada bayi prematur karena belum berkembangnya organ jantung secara optimal atau terjadi kegagalan perkembangan organ pada masa embrio (MacIver, 2020; Lestari, 2023; Mathew *and* Bordoni, 2024)

2.7 Hubungan pendidikan ibu dengan PJB

PJB tidak mudah dideteksi karena hanya 30% yang memberikan gejala pada minggu-minggu awal kehidupan dan 30% pada masa neonatal, tetapi bila tidak dideteksi dan ditangani secara tepat dapat menyebabkan kematian pada bulan pertama kehidupan (Kementerian Kesehatan Republik Indonesia, 2022). Seiring dengan kemajuan ilmu pengetahuan dan teknologi, tindakan bedah dan non-bedah sebagai upaya kuratif dan rehabilitatif makin maju dan makin banyak dilakukan, namun angka kematian di Indonesia karena PJB masih tetap tinggi. Hal ini mungkin disebabkan kurangnya fasilitas, tingginya biaya, dan kurangnya kemampuan finansial orangtua pasien PJB. Selain itu kurangnya pengetahuan orangtua, pendidikan rendah, dan lingkungan yang tidak

mendukung juga mempersulit penanganan pada pasien PJB (Munaiseche *et al.*, 2016).

Untuk itulah dibutuhkan peran orang tua sebagai bentuk kerjasama yang tujuannya bisa mengetahui tanda-tanda anak atau bayi yang mengalami PJB sehingga bisa mendapatkan perawatan dan penanganan yang cepat dan tepat sehingga dapat menurunkan angka morbiditas dan mortalitas (Munaiseche *et al.*, 2016). Pengetahuan orangtua merupakan salah satu hal yang esensial dalam penanganan PJB. Kurangnya pengetahuan orangtua memengaruhi persepsi terhadap penyakit yang ada. Menurut penelitian Adhikarmika, sebagian besar orangtua dari anak dengan PJB tidak memiliki pengetahuan yang baik tentang PJB itu sendiri, padahal pemahaman yang baik dari orangtua pasien PJB terbukti dapat meningkatkan kepatuhan orangtua, mengurangi kecemasan pada anak dan juga orangtuanya yang berakibat baik terhadap kemajuan kesehatan anaknya (Rahajoe, 2007). Oleh karena itu diperlukan suatu upaya untuk meningkatkan pengetahuan tentang PJB tidak hanya pada orangtua anak pasien PJB tetapi lebih luas yaitu pada masyarakat secara umum sehingga diharapkan dapat membantu dalam upaya promotif, preventif, dan deteksi dini PJB (Aripriandari A, 2011).

2.8 Hubungan usia ibu dengan PJB

Usia ibu saat hamil tidak berhubungan signifikan dengan angka kejadian PJB. Karena pada beberapa penelitian telah terbukti tidak ada pengaruh antara faktor usia ibu saat hamil dengan anngka kejadian PJB. Pada penelitian yang dilakukan di rumah sakit Cipto Mangunkusumo (RSCM) pada tahun 2014 didapatkan hasil bahwa usia ibu saat kehamilan tidak terbukti berhubungan dengan PJB anak (Christine, 2014). Namun usia ibu saat hamil bisa menjadi salah satu faktor penunjang yang apabila dikombinasikan dengan tingkat pendidikan ini akan sangat berdampak pada angka morbiditas dan mortalitas pada PJB karena kedua faktor resiko ini saling berkaitan (Rahajoe, 2007; Christine, 2014).