

TETRALOGY OF FALLOT : LAPORAN KASUS *TETRALOGY OF FALLOT: CASE REPORT*

Faiqah Khairah Mutia Mustamar¹, Suldiah², Rahma³, Andi Muthmainnan T³, Hasannudin⁴

¹Program Profesi Dokter, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

²Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Rumah Sakit Undata, Sulawesi Tengah, Indonesia, 94118

³Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

⁴Departemen Ilmu Penyakit Dalam, Fakultas Kedokteran, Universitas Tadulako-Palu, Indonesia, 94118

Corresponden Author: faiqahkhmmustamar@gmail.com

ABSTRACT

Introduction: *Tetralogy of Fallot (TOF) is a congenital heart disease that provides a clinical diagnosis that is frequently made in newborns or infants, with an insider's estimate of 1 in 3.600 years. The three main components of tetralogy of Fallot are ventricular septal defect, RVOT blockage (valvular or infundibular) or pulmonary valve stenosis, overriding aorta, and right ventricular hypertrophy.*

Case Report: *A 10-year-old child complained of having a fever that had persisted for three weeks when he arrived at the emergency room. The patient also had sporadic dyspnea, which usually gets worse after physical exertion, at happy or sad moments, and during other stressful situations. He frequently squats, as though he were exhausted, to alleviate the shortness of breath. The examination showed finger clubbing and lip cyanosis. A systolic murmur was detected by cardiac auscultation.*

Conclusion: *In most cases, tetralogy of Fallot (TOF) improves with early surgery. However, in some cases, patients refuse surgical intervention, making conservative management with long-term monitoring essential to support the patient's quality of life.*

Keywords: *Tetralogy of Fallot, ventricle septal defect, congenital heart disease.*

ABSTRAK

Pendahuluan: *Tetralogy of Fallot (TOF) adalah kelainan jantung bawaan yang menyebabkan sianosis pada bayi atau bayi baru lahir. Kelainan ini terjadi sekitar 1 dari 3.600 kelahiran. Terdapat empat kombinasi utama dalam tetralogy of Fallot, yaitu: defect septum ventricular; obstruction of the right ventricular outflow tract (RVOT), baik itu valvular atau infundibular; pulmonary valve stenosis; overriding aorta; dan hypertrophy ventricular right.*

Laporan Kasus: *Anak laki-laki berusia 10 tahun datang ke ruang gawat darurat dengan keluhan demam yang persisten selama tiga minggu terakhir. Selain itu, pasien juga mengalami sesak yang hilang timbul dan cenderung memburuk saat suasana hati terlalu senang, sedih, dan setelah aktivitas. Pasien juga sering berjongkok (*squatting position*), seperti orang yang kelelahan. Pasien juga ditemukan adanya sianosis bibir dan *clubbing finger*. Pada auskultasi jantung, terdengar murmur sistolik.*

Kesimpulan: *Dalam kebanyakan kasus, tetralogy of Fallot (TOF) akan membaik dengan pembedahan dini. Namun, pada beberapa kasus menolak diberikan intervensi bedah, sehingga tatalaksana konservatif dengan pengawasan jangka panjang sangat diperlukan untuk menunjang kualitas hidup pasien.*

Kata Kunci: *Tetralogy of Fallot, defek septum ventrikel, penyakit jantung bawaan.*

PENDAHULUAN

Penyakit jantung bawaan (PJB) adalah kelainan struktural yang disebabkan oleh kelainan pada jantung, aorta, dan pembuluh darah besar. Ini adalah salah satu jenis kelainan kongenital yang paling umum, terutama di kalangan bayi baru lahir. Angka kejadian PJB sangat berbeda di berbagai negara, tetapi menurut survey epidemiologi yang dilakukan dari tahun 1970 hingga 2017 prevalensi mencapai 9,4 bayi per 1000 kelahiran bayi hidup. Di Indonesia sendiri, dari 4,8 juta kelahiran bayi hidup, angka kejadian PJB mencapai 43.200 kasus. Seperti halnya dalam kasus *Tetralogy of Fallot* (TOF), pengenalan dini dan penegakan diagnosis yang lebih awal menurunkan risiko morbiditas dan mortalitas.¹

Tetralogy of Fallot (TOF) adalah kelainan jantung bawaan yang menyebabkan sianosis pada bayi atau bayi baru lahir. Kelainan ini terjadi sekitar 1 dari 3.600 kelahiran. Terdapat empat kombinasi utama dalam tetralogy of Fallot. Mereka adalah septal defect ventricular, *obstruction of the right ventricular outflow tract (RVOT)*, baik *valvular* ataupun *infundibular obstruction*, *pulmonary valve stenosis*, *overriding aorta*, dan *hypertrophy ventricular right*.² Tetralogy of Fallot terjadi pada 3,5% dari semua kelahiran dengan penyakit jantung bawaan, atau 0,28 per 1000 kelahiran hidup. Kejadian ini sama untuk laki-laki dan perempuan.³

LAPORAN KASUS

Seorang anak laki-laki berusia 10 tahun dibawa ibunya ke IGD RSUD Undata dengan keluhan demam yang terus menerus sejak tiga minggu yang lalu. Sese kali pasien diberi obat Nelco Special, yang mengandung 135 mg paracetamol dan dirasa membaik, tetapi

timbul kembali beberapa jam kemudian. Selain itu, pasien juga mengeluhkan sesak yang memberat 20 menit sebelum tiba di rumah sakit. Pasien mengalami sesak sudah sejak lama. Keluhan ini timbul kembali dan menjadi lebih parah saat suasana hati terlalu bahagia, sedih, atau setelah aktivitas. Pasien akan melakukan posisi berjongkok atau squatting saat serangan sesak muncul, seperti orang yang kelelahan setelah berjalan atau berlari. Keluhan batuk, flu, mual, dan muntah tidak ada. BAB dan BAK berada dalam batas normal.

Pasien merupakan nak ketiga. Pasien lahir cukup bulan, lahir secara pervaginam (normal), memiliki BBL 2,900 gram, dan menangis serta tampak kebiruan. Pasien tidak langsung menerima perawatan dari ibunya. ANC tidak terorganisir. Riwayat imunisasi pasien hanya HB0, dan tidak lengkap. Keluarga pasien mengatakan bahwa pasien dilahirkan dengan penyakit jantung bawaan yang menyebabkan katup jantung tidak tertutup dengan baik. Pasien tidak memiliki riwayat penyakit keluarga yang serupa.

Pada pemeriksaan fisik, dilakukan pemeriksaan tanda-tanda vital dan didapatkan kesadaran compos mentis, Tekanan darah: 100/60 mmhg, Nadi: 86 x/menit, Suhu: 38°C, pernapasan: 30 x/m dan saturasi oksigen: 85%. Berat badan: 24 kg. Pada pemeriksaan fisik lainnya didapatkan Bibir tampak kebiruan serta ditemukan *Clubbing Finger* Pada seluruh ekstremitas atas dan bawah. Pada pemeriksaan auskultasi jantung yang dilakukan terdengar murmur sistol.

Pada pemeriksaan foto polos dada ditemukan kesan pembesaran jantung dengan "*boot-shaped*". Kemudian dilakukan pemeriksaan *echocardiography*, dan didapatkan kesan hipertrofi ventrikel, defek

septum ventrikel, dan adanya kesan *Tetralogy of Fallot*.

Dari anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang yang telah dilakukan ditegakkan diagnosis Tetralogy of Fallot. Penatalaksanaan yang diberikan ialah oksigen dengan NRM 5-7 liter/menit, kemudian dipasangkan infus NaCl 22 tetes/menit, injeksi paracetamol drips/IV/6 jam, dan amoksisilin 2x500 mg sebagai profilaksis, serta propranolol 2x10 mg yang diberikan peroral. Pasien ini telah direncanakan untuk dilakukan operasi korektif dengan perbaikan keluhan terlebih dahulu, namun pasien meminta pulang paksa. Untuk terapi non medikamentosa, orang tua perlu berikan edukasi mengenai tanda-tanda krisis sianosis, seperti kesulitan bernapas, lemas, dan perubahan warna kulit, serta tentang cara mematuhi penggunaan obat dan persiapan untuk prosedur bedah korektif, dan bagaimana pentingnya mengikuti protokol perawatan. Prognosis pada pasien ad vitam : dubia ad bonam, ad functionam : dubia ad bonam, ad sanationam : dubia ad malam.



Gambar 1. Gambaran klinis *Clubbing finger* pada pasien.

PEMBAHASAN

Hasil dari anamnesis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang menetapkan diagnosis *tetralogy of Fallot* pada pasien ini. Hasil anamnesis pasien yang didapatkan berupa demam yang naik turun sudah 3 minggu. Keluhan juga disertai sesak yang memang sudah ada sejak lama namun memberat akhir-akhir ini. Sesak terutama timbul saat pasien terlalu bersemangat atau setelah melakukan aktivitas. Saat serangan sesak, pasien akan melakukan posisi berjongkok seperti orang yang kelelahan. Saat lahir pasien didiagnosis memiliki penyakit jantung bawaan.

Sumber kepustakaan menunjukkan bahwa infeksi atau peradangan tidak jarang menyebabkan demam, yang memicu respons kekebalan dan menyebabkan episode hipoksi atau peningkatan krisis sianosis yang dikenal sebagai *spells tet*.⁴ Shunting yang terjadi dari kanan ke kiri melalui bagian defek septum ventrikel disebabkan oleh penurunan resistensi vaskular sistemik atau peningkatan resistensi vaskular pulmonalis, yang menyebabkan episode ini.⁵ Sama seperti saat mengalami krisis sianosis, yang biasanya disebabkan oleh aktivitas fisik, dehidrasi, atau stres, arteri pulmonasi akan semakin menyempit, menyebabkan aliran darah menurun ke paru-paru, yang memperburuk sesak nafas.^{3,4,5}

Saat serangan sesak, pasien akan melakukan posisi berjongkok, atau *squatting position*. Ini adalah gejala fisiologis yang umum terjadi pada pasien dengan TOF. Ini berkaitan dengan peningkatan resistensi vaskular sistemik (RVS) saat kaki ditekuk, yang membantu menahan darah di sirkulasi sistemik dan mengurangi shunting kanan ke kiri yang terjadi karena defek septum ventrikel. karena darah yang teroksigenasi

lebih banyak dialirkan ke jantung dan ke sirkulasi sistemik dari paru-paru.³ Pemeriksaan fisik pasien menunjukkan sianosis pada bibir, dan auskultasi jantung menunjukkan murmur sistolik. Semua jari-jari di keempat ekstremitas memiliki *clubbing fingers*. Ini sesuai dengan kepustakaan, di mana manifestasi klinis yang paling umum adalah sianosis, *clubbing fingers*, dan kelainan bunyi jantung.⁶

Sebagaimana disebutkan sebelumnya, shunting dari kanan ke kiri melalui defek septum ventrikel menyebabkan darah seoksigenasi masuk ke sirkulasi sistemik, menyebabkan resistensi vaskular sistemik menurun.⁵ Dalam kasus TOF, terutama terjadi obstruksi aliran darah melalui saluran keluar ventricular karena stenosis katup pulmonalis atau hipertrofi otot di daerah tersebut. Hal ini menyebabkan turbulensi aliran darah, yang menyebabkan bunyi jantung yang berubah menjadi murmur sistolik.³

Clubbing finger adalah kondisi yang umum dialami oleh penderita penyakit jantung atau gangguan paru-paru karena kekurangan oksigen yang lama atau yang diekanl sebagai hipoksia kronis. Di sini, aliran darah yang terdeoksigenasi mengalir ke sirkulasi sistemik, menyebabkan pertumbuhan jaringan lunak di sekitar jari karena kekurangan oksigen dalam jaringan tubuh.^{3,7}

Dengan anamnesis dan pemeriksaan klinis, diagnosis dapat ditegakkan dan dapat didukung dengan foto polos thorax dan echocardiography. Kedua pemeriksaan penunjang tersebut menggunakan dua alat diagnostik untuk mengevaluasi kondisi pasien dengan TOF. Karena hipertrofi ventrikel kanan dan ukuran arteri pulmonalis yang mengecil, TOF sering menunjukkan bentuk jantung berbentuk sepatu atau *boot-shaped*

yang menunjukkan pembesaran jantung atau *cardiomegaly*.¹ *Echocardiography* adalah pemeriksaan yang menggunakan gelombang suara untuk menilai anatomi dan fungsi jantung. Di mana pemeriksaan ini nantinya akan menunjukkan adanya cacat septik ventrikel (VSD), stenosis katup pulmonalis, dan penilaian tingkat obstruksi aliran keluar ventrikel kanan (RVOT). Ini termasuk juga stenosis katup pulmonalis dan hipertrofi otot. Selain itu, pemeriksaan ini memungkinkan pengukuran fungsi kontraktilitas jantung, baik diastolik maupun sistolik; regurgitasi katup; dan shunting dari kanan ke kiri.⁶

Pengobatan tetralogy of Fallot biasanya melibatkan operasi korektif, yang, seperti namanya, bertujuan untuk memperbaiki kelainan struktur jantung dan mengembalikan fungsinya.⁸ Pengobatan farmakologisnya hanya bertujuan untuk mengurangi gejala dan mencegah krisis sianosis atau episode hipokasia. Ada beberapa obat yang dapat diberikan, seperti propranolol untuk mengurangi frekuensi dan intensitas episode hipokasia, morfin saat episode berlangsung untuk menenangkan pasien dan menurunkan kebutuhan oksigen, dan fenilefrin untuk meningkatkan resistensi vaskular sistemik.^{3,5}

Sebagian besar pasien *tetralogy of Fallot* dapat menjalani hidup normal dengan kualitas hidup yang baik, karena pada beberapa penderita yang bertahan hidup tanpa melakukan operasi mungkin memiliki anatomi-fisiologi yang menguntungkan sehingga memungkinkan aliran darah ke paru-paru yang lebih baik.⁹

KESIMPULAN

Umumnya TOF akan baik dengan pembedahan korektif dini. Namun pada beberapa kasus tidak terkoreksi dan hanya dilakukan tatalaksana konservatif dengan

pemantauan jangka Panjang.

REFERENSI

1. Marwali EM, Purnama Y, Roebiono PS. Modalitas deteksi dini penyakit jantung bawaan di pelayanan kesehatan primer. *J Indones Med Assoc.* 2021 Jun 22;71(2):100-9.
2. Yuh, D. D., Vricella, L. A., Yang, S. C., Doty, J. *Textbook of Cardiothoracic Surgery.* 2nd ed. McGraw Hill LLC. 2014.
3. Soebroto H, Akbar E, Hakim AR. Primary repair of tetralogy of fallot and major aorto-pulmonary collateral arteries with suspected Noonan syndrome: A rare case. *JKKI: Jurnal Kedokteran dan Kesehatan Indonesia.* 2020 Dec 31:302-8.
4. Frias, J. D., Horenstein, M. S., Guillaume, M. Tetralogy of Fallot [Internet]. *Treasure Island: StatPearls Publishing;* 2024 [Feb 14]. Tersedia dari: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK513288/#_ncbi_dlg_citbx_NBK513288
5. Kareemulla, S., et. al. Unoperated Tetralogy Of Fallot: A Clinicopathologic Study Of A 12 Months Child At Government General Hospital, Kadapa. *Innovare Journal of Health Sciences.* 2020; 8(5); 3-5.
6. Rayamajhi S, Shahi K, Garg T, Dey S, Adhikari B, Mahaseth A. An exceptional survival in an unoperated tetralogy of Fallot in a 66-year-old man: a case report. *Radiology Case Reports.* 2022 Dec 1;17(12):4903-6.
7. Siloam Hospital Medical Team. Clubbing Finger, Penyebab, Gejala, dan Cara mengobatinya [Internet]. *Siloam Hospitals.* 29 Agustus 2024; [diakses 12 November 2024]. Tersedia dari: <https://www.siloamhospitals.com/en/informasi-siloam/artikel/apa-itu-clubbing-finger>
8. Sukardi, R. Mengenal apa itu Tetralogy of Fallot (TOF), Penyebab dan Gejalanya [Internet]. *Siloam Hospital.* 28 september 2024; [diakses 06 november 2024]. Tersedia dari: <https://www.siloamhospitals.com/informasi-siloam/artikel/tetralogy-of-fallot>
9. Alkashkari W, Al-Husayni F, Almaqati A, AlRahimi J, Albugami S. An adult patient with a tetralogy of Fallot case. *Cureus.* 2020 Nov;12(11).