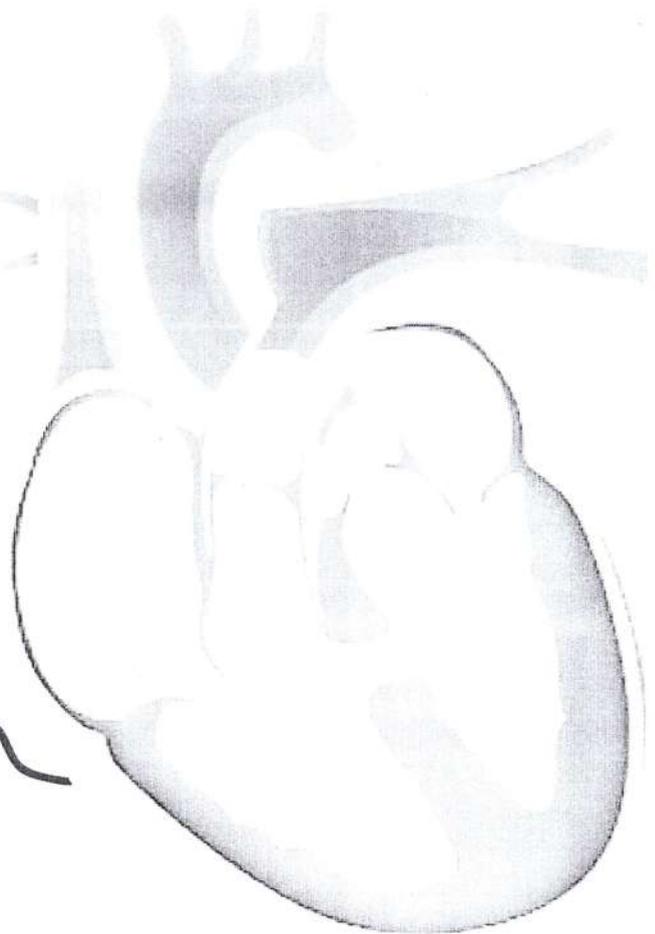


Penyakit Jantung Struktural

Editor:
Andrianto
Agus Subagjo



Departemen Kardiologi & Kedokteran Vaskular
Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga
2020

PENYAKIT JANTUNG STRUKTURAL



Editor

Dr. Andrianto dr., SpJP(K), FIHA., FAsCC

Agus Subagjo dr., SpJP(K), FIHA., FAsCC

Departemen - SMF Penyakit Kardiologi dan Kedokteran Vaskular
Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga - RSUD. Dr. Soetomo
Surabaya, 2020

Buku Penyakit Jantung Struktural

Editor :

- Dr. Andrianto dr., SpJP(K), FIHA., FAsCC
- Agus Subagjo dr., SpJP(K), FIHA., FAsCC

Reviewer :

- Prof. Dr. Soetojo, dr, SpBU (K)
- Prof. Purnomo Suryohudoyo dr, SpBK
- Dr. Joni Wahyuhadi, dr., Sp.BS(K)

©2020 Departemen - SMF Kardiologi dan Kedokteran Vaskular
Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga - RSUD. Dr. Soetomo Surabaya

281+ vii hal

ISBN 978-602-60317-2-3

Hak Cipta Dilindungi Undang-undang

Dilarang memperbanyak, mencetak, dan menerbitkan sebagian atau seluruh isi buku ini dengan cara dan bentuk apapun juga tanpa seizin penulis dan Departemen - SMF Kardiologi dan Kedokteran Vaskular Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga - RSUD. Dr. Soetomo, Surabaya

Diterbitkan pertama kali oleh :

Departemen - SMF Penyakit Kardiologi dan Kedokteran Vaskular
Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga - RSUD. Dr. Soetomo
Surabaya, 2020



KATA PENGANTAR

Puji syukur kami panjatkan kepada Tuhan Yang Maha Esa atas segala limpahan rahmat dan hidayah-NYA sehingga buku berjudul Penyakit Jantung Struktural dapat diselesaikan. Kami memberikan apresiasi dan ucapan terima kasih yang sebesar-besarnya kepada para penulis dan segenap pihak yang berkomitmen dan berupaya sungguh-sungguh untuk menyelesaikan buku ini. Kontribusi para penulis sangat bermanfaat dalam rangka mengembangkan ilmu penyakit jantung dan pembuluh darah di tanah air, mengingat masih terbatasnya referensi khusus yang berbahasa Indonesia mengenai penyakit jantung struktural.

Pada kesempatan ini, kami berharap kepada seluruh sivitas akademika di lingkungan Departemen Kardiologi dan Kedokteran Vaskular Fakultas Kedokteran Universitas Airlangga untuk aktif menjaga dan mengembangkan tradisi akademik antara lain melalui tulisan-tulisan ilmiah baik dalam jurnal, majalah ilmiah maupun buku ajar. Kami selalu memberikan kesempatan seluas-luasnya untuk membangun budaya akademik yang dapat berkontribusi untuk mengembangkan profesionalisme kedokteran.

Akhir kata, kami ucapkan selamat atas hadirnya buku ini, dan kami berharap semoga para penulis terus dapat menghadirkan karya-karya lain yang dapat memenuhi kebutuhan para pembaca di tanah air dan semoga pembaca mulai dari mahasiswa, para praktisi baik dokter umum maupun dokter spesialis terkait akan banyak mendapatkan manfaat setelah membaca buku ini.

Ketua Departemen-SMF Kardiologi dan Kedokteran Vaskular
FK UNAIR – RSUD Dr. Soetomo

Agus Subagjo, dr. SpJP (K) FIHA. FAsCC

PRAKATA

Penyakit Jantung Struktural, suatu terminologi yang pertama kali dikenalkan pada tahun 1999 oleh Martin Leon, merupakan sekelompok abnormalitas atau defek yang mengenai dinding, rongga atau katup jantung. Spektrum penyakit ini dapat meliputi penyakit miokardium, perikardium, endokardium dan katup serta penyakit jantung bawaan atau kongenital.

Membuat diagnosis dan tatalaksana secara menyeluruh penyakit jantung struktural tidaklah mudah. Apalagi dengan beragamnya kasus tetapi prevalensi masing-masing kasus yang tidak terlalu sering pada populasi membuat para praktisi tidak mudah meningkatkan kompetensi dalam tatakelola penyakit jantung struktural. Dengan hadirnya buku yang secara khusus membahas tentang penyakit jantung struktural ini kami berharap dapat membantu para pembaca agar lebih mudah memahami secara utuh mengenai penyakit jantung struktural.

Jamun demikian, dengan segala kerendahan hati kami menyadari bahwa buku ini masih jauh dari sempurna baik bentuk maupun isi. Oleh karena itu, kami sampaikan banyak terima kasih apabila para pembaca dapat memberikan masukan dan kritik yang membangun demi sempurnanya buku ini.

Tidak lupa pada kesempatan ini kami menyampaikan terima kasih dan penghargaan kepada seluruh pihak yang telah membantu menyelesaikan buku ini. Akhir kata, kami persembahkan buku ini kepada masyarakat kedokteran Indonesia dan semoga bermanfaat.

Tim Penulis

DAFTAR SINGKATAN

HCM	: Hypertrophic cardiomyopathy
IHSS	: <i>Idiopathic Hypertrophic Subaortic Stenosis</i>
HOCM	: <i>Hypertrophic Obstructive Cardiomyopathy</i>
MSS	: <i>Muscular Subaortic Stenosis</i>
MYH7	: <i>Beta-myosin Heavy Chain</i>
MYBPC	: <i>Myosin-Binding Protein C</i>
LVOT	: <i>Left Ventricle Outflow Tract</i>
SAM	: <i>Systolic Anterior Motion</i>
IVCD	: <i>Intraventricular Conduction Delay</i>
WPW	: <i>Wolf-Parkinson-White</i>
CMR	: <i>Cardiac Magnetic Resonance</i>
LGE	: <i>Late Gadolinium Enhancement</i>
ICD	: <i>Implantable Cardioverter Defibrillator</i>
PJS	: Penyakit Jantung Struktural
EKG	: Elektrokardiogram
MS	: Mitral stenosis
SLE	: <i>Systemic Lupus Erythematosus</i>
WHO	: <i>World Health Organization</i>
DCM	: <i>Dilated Cardiomyopathy</i>
HCM	: <i>Hypertrophic Cardiomyopathy</i>
RCM	: <i>Restrictive cardiomyopathy</i>
IE	: <i>Infective endocarditis</i>
CHD	: <i>Congenital Heart Disease</i>
ToF	: <i>Tetralogy of Fallot</i>
PDA	: <i>Patent Ductus Arteriosus</i>
ASD	: <i>Atrial Septal Defect</i>
PFO	: <i>Patent Foramen Ovale</i>
RVOT	: <i>Right Ventricular Outflow Tract</i>
CoA	: <i>Coarctation of the Aorta</i>
NYHA	: New York Heart Association
WPW	: <i>Wolff Parkinson White</i>

CVA	: <i>Cerebro Vascular Accident</i>
ARF	: <i>Acute Rheumatic Fever</i>
DRA	: <i>Demam Rematik Akut</i>
HLA	: <i>Human Leucocyte Antigen</i>
NSAID	: <i>Non-Steroidal Anti-Inflammatory Drugs</i>
MR	: <i>Mitral Regurgitasi</i>
OS	: <i>Opening Snap</i>
TTE	: <i>Transthoracal Echocardiography</i>
TEE	: <i>Transesophageal Echocardiography</i>
PTMC	: <i>Percutaneous Trans Mitral Commisurotomy</i>
PMBC	: <i>Percutaneous Mitral Balloon Commisurotomy</i>
LVESD	: <i>Left Ventricle End Systolic Diameter</i>
RAAS	: <i>Renin Angiotensin Aldosteron Ssystem</i>
VAD	: <i>Ventricular Asist Device</i>
LVAD	: <i>Left Ventricular Asist Device</i>
CAR	: <i>Coxsackie-Adenovirus Receptor</i>
TNF	: <i>Tumor Necrosis Factor</i>
IRAK	: <i>Interleukin Receptor Associated Kinase</i>
SMAD	: <i>Mothers Against Decapentaplegic</i>
CMRI	: <i>Cardiac Magnetic Resonance Imaging</i>
ACC/AHA	: <i>American College of Cardiology/American Heart Association</i>
IABP	: <i>Intraaortic Balloon Pump</i>
ESC	: <i>European Society of Cardiology</i>
LVEF	: <i>left Ventricular Ejection Fraction</i>
PCWP	: <i>Pulmonary Capillary Wedge Pressure</i>
NYHA	: <i>The New York Heart Association</i>
IMA	: <i>Infark Miokard Akut</i>
PPD	: <i>Purified Protein Derivate</i>
MRI	: <i>Magnetic Resonance Imaging</i>
CMR	: <i>Cardiac Magnetic Resonance</i>
ASD	: <i>Atrial septal defect</i>
ERA	: <i>Endothelin Receptor Antagonist</i>
RBBB	: <i>Right Bundle Branch Block</i>
CMR	: <i>Cardiac Magnetic Resonance</i>

MDCTA	: <i>Multidetector Computed Tomographic Angiography</i>
CHD	: <i>Congenital Heart Disease</i>
ASD	: <i>Atrial Septal Defek</i>
CoA	: <i>Coarctation of Aorta</i>
ccTGA	: <i>Congenitally Corrected Transposition of the Great Arteries</i>
Ct	: <i>Cardiac Tomography</i>
ICE	: <i>Intracardiac Echocardiography</i>
PFO	: <i>Patent Foramen Ovale</i>
ASD	: <i>Atrial Septal Defect</i>
LVEDP	: <i>Left Ventricle End-Diastolic Filling Pressure</i>
CMR	: <i>Cardiac Magnetic Resonance</i>
VHD	: <i>Valvular Heart Disease</i>
AR	: <i>Regurgitasi aorta</i>
MS	: <i>Stenosis Mitral</i>
IE	: <i>Infective Endokarditis</i>
NBTE	: <i>Nonbacterial Thrombotic Endocarditis</i>
DIC	: <i>Disseminated Intravascular Coagulation</i>
SLE	: <i>Systemic Lupus Erythematosus</i>
DOMV	: <i>Double Orifice Mitral Valve</i>
PMV	: <i>Parachute Mitral Valve</i>
ARB	: <i>Angiotensin Receptor Blocker</i>
NVE	: <i>Native Infective Endocarditis</i>
PVE	: <i>Prosthetic Infective Endocarditis</i>
PS	: <i>Pulmonic stenosis</i>

DAFTAR ISI

Kata Pengantar	i
Daftar Singkatan	ii
Definisi, Klasifikasi & Epidemiologi Penyakit Jantung Struktural <i>Alisia Yuana Putri, Budi S. Pikir</i>	1
Pemeriksaan Dasar Penyakit Jantung Struktural <i>Meity Ardiana, Ayu Ariestha Kesumaningputri, Djoko Soemantri</i>	14
Pemeriksaan Penunjang Invasif Dan Non-invasif Pada Penyakit Jantung Struktural <i>J. Nugroho Eko Putranto, Irma Kartikasari</i>	26
Demam Rematik Akut <i>Rossi Amrilla, Anindita Primiari, Esti Hindariati</i>	36
Penyakit Katub Mitral <i>R. Moh. Budiarto, Feranti Meuthia</i>	47
Penyakit Katup Aorta <i>Nadya Luthfah, Achmad Lefi</i>	57
Penyakit Katup Trikuspid <i>Rerdin Julario, Ahmad Surya Darma, Rochmad Romdoni</i>	77
Penyakit Jantung Katup Non Rematik <i>Agus Subagjo, Aussie Fitriani Ghaznawie</i>	90
Kardiomiopati Dilatatif <i>Nia Dyah Rahmianti, Drastis Mahardiana, Muhammad Aminuddin</i>	105
Kardiomiopati Restriktif <i>I Gde Rurus Suryawan, Diah Masita C</i>	124
Kardiomiopati Hipertrofik <i>Andrianto, Indah Sukmawati</i>	133
Miokarditis <i>Bambang Herwanto, Ahadi</i>	143
Penyakit Perikardium <i>Andrianto, Galih Rakasiwi Soekarno</i>	158
Endokarditis Infeksiosa <i>I Gde Rurus Suryawan, Ayu Diajeng S.N.</i>	172
Klasifikasi, Aspek Klinis Dan Psikososial Pada Penyakit Jantung Bawaan Dewasa <i>Anudya Kartika Ratri, Amelia Arindanie, R. Mohammad Yogiarto</i>	191

Atrial Septal Defect	
<i>Budi Baktijasa, Isnaini</i>	201
Defek Septum Ventrikel	
<i>Yudi Her Oktoviono, Wisnu Sakulat</i>	212
Stenosis Pulmonal	
<i>Aldi, Widorini, Iswanto Pratanu</i>	222
Tetralogy of Fallot	
<i>Ratih, Iman Haryana, Teddy Ontoseno</i>	232
Koarktasio Aorta	
<i>Rossi Amrilla, Mahrus A Rahman, Yusri Yusran</i>	246
Anomali Ebstein	
<i>Andrianto, Revi Adheriyani</i>	255
Patent Ductus Arteriosus	
<i>Muhammad Yusuf, Ahmad Faizal Amir</i>	266

KARDIOMIOPATI HIPERTROFIK

Andrianto, Indah Sukmawati

PENDAHULUAN

Kardiomiopati hipertrofik merupakan kondisi yang ditandai dengan penebalan yang tidak disertai dilatasi ventrikel kiri dan tanpa adanya kelainan jantung lain ataupun kelainan sistemik lain yang dapat menyebabkan penebalan ventrikel kiri seperti stenosis aorta, hipertensi sistemik maupun perubahan fisiologik "*athlete's heart*".¹ Kardiomiopati hipertrofik telah dikenali sejak lebih dari 50 tahun yang lampau dan meskipun telah banyak perkembangan dalam diagnosis maupun terapi, namun sebagian besar individu tetap tidak terdiagnosis karena sebagian besar tidak mengalami komplikasi sepanjang hidupnya. Komplikasi yang mungkin timbul antara lain adalah aritmia yang berisiko terjadi kematian mendadak, atrial fibrilasi dengan risiko stroke, dan gagal jantung terkait obstruksi dari aliran keluar ventrikel kiri atau gagal jantung akibat disfungsi sistolik pada pasien tanpa obstruksi dari aliran keluar ventrikel kiri.²

Dahulu kardiomiopati hipertrofik dianggap suatu penyakit yang sangat jarang ditemui, namun sekarang ini dianggap sebagai penyakit jantung yang paling sering diturunkan. Pada *Cardia Study* yang dilakukan Maron dkk pada tahun 1995 diperkirakan prevalensi kardiomiopati hipertrofik di populasi umum adalah sekitar 1 dari 500 orang penduduk. Namun, perkiraan prevalensi ini tidak konsisten dengan jumlah pasien dengan kardiomiopati hipertrofik yang datang ke praktek dokter. Hal ini diduga disebabkan karena sebagian besar individu yang terpengaruh dalam kondisi stabil dan tanpa gejala sepanjang hidupnya.³

Sejak ditemukan tahun 1957 oleh Brock berdasarkan hasil hemodinamik dari suatu kateterisasi jantung dan pada tahun 1958 oleh Teare dari hasil otopsi pada sekelompok orang muda yang mengalami kematian mendadak dan didapatkan hipertrofi asimetris dari jantung sebagai penyebab kematiannya, kardiomiopati hipertrofik telah mendapatkan berbagai nama dengan penekanan terhadap ciri khasnya yang menyebabkan obstruksi dari aliran keluar ventrikel kiri. Namun ternyata sekitar sepertiga dari total pasien dengan kardiomiopati hipertrofik memiliki bentuk yang non-obstruktif sehingga istilah yang dahulu digunakan seperti *idiopathic hypertrophic subaortic stenosis* (IHSS), *hypertrophic obstructive cardiomyopathy* (HOCM) dan *muscular subaortic stenosis* (MSS) sudah ditinggalkan. Saat ini penyakit ini umumnya disebut *hypertrophic cardiomyopathy* (HCM) dengan atau tanpa obstruksi aliran keluar.¹

Pada 60% pasien dengan kardiomiopati hipertrofik, kelainan disebabkan suatu mutasi pada gen yang protein sarkomer yang diturunkan secara *autosomal dominant* dengan penetrasi yang bervariasi dengan penyebab terbanyak adalah pada mutasi pada gen yang mengkode *beta-myosin heavy chain* (MYH7) dan *myosin-binding protein C* (MYBPC3). Sementara 5 – 10% dapat disebabkan karena penyakit genetik lainnya seperti Penyakit Danon, Friedreich's ataxia, sindroma Noonan, amyloidosis dan lain-lain. Ekspresi morfologis kardiomiopati hipertrofik dapat muncul pada masa kanak-kanak namun pada umumnya berkembang pada awal usia remaja sampai dewasa muda.^{4,5}

PATOFISIOLOGI

Terjadinya manifestasi klinis dari kardiomiopati hipertrofik dapat disebabkan oleh adanya obstruksi *Left Ventricle Outflow Tract* (LVOT), disfungsi diastolik dan disfungsi mikrovaskular.

Kardiomiopati hipertrofik merupakan suatu penyakit obstruktif dimana pada 70% dari pasien menunjukkan kecenderungan untuk terjadi gradien tekanan aliran ventrikel kiri yang dinamis sebesar ≥ 30 mmHg baik pada waktu istirahat maupun ketika latihan fisik, bentuk kardiomiopati hipertrofik yang murni tanpa obstruksi hanya pada sekitar sepertiga dari pasien.⁶ Obstruksi subaortik menyebabkan suatu tahanan mekanik murni pada aliran keluar ventrikel kiri sehingga tekanan intraventrikuler meningkat dan dengan berjalannya waktu dapat menyebabkan penurunan terhadap fungsi dari ventrikel kiri. Pada kebanyakan pasien obstruksi terjadi di bagian proksimal akibat adanya *Systolic Anterior Motion* (SAM) dari katup mitral dimana daun katup mitral yang memanjang menekuk tajam sampai 90 derajat dan menyentuh dinding septum pada fase midsistolik. Obstruksi dapat juga terjadi pada level mid-kavitas akibat kontak dari anomali posisi dari otot papilaris dengan dinding septum pada fase sistolik. Bentuk obstruksi level mid-kavitas tersebut dapat dikaitkan dengan terjadinya aneurisma apikal dari ventrikel kiri.¹

Pada kardiomiopati hipertrofik, fase aktif dan pasif diastolik abnormal. Pada awal fase diastolik waktu *isovolumetric relaxation* memanjang yang diduga disebabkan oleh karena susunan sel otot jantung yang tidak teratur (*myocyte disarray*), kekurangan energi seluler dan perubahan afinitas terhadap ion kalsium akibat mutasi protein sarkomer. Pada akhir fase diastolik ketika relaksasi pasif terjadi selama pengisian ventrikel, adanya hipertrofi dan fibrosis interstitial akan menyebabkan kekakuan jantung sehingga tekanan pengisian akan meningkat dan aliran darah ke koroner berkurang. Bukti adanya gangguan relaksasi dan pengisian ventrikel kiri tampak pada gambaran *pulsed-wave Doppler* dan *tissue Doppler imaging*. Adanya disfungsi diastolik ini dapat menyebabkan terjadinya *exertional dyspneu* bahkan dapat menyebabkan gagal jantung progresif meskipun fungsi sistolik ventrikel kiri masih baik.^{7,8}

Bukti awal terjadinya suatu iskemia miokard pada kardiomiopati hipertrofik adalah dari suatu studi postmortem pada pasien kardiomiopati hipertrofik yang meninggal mendadak, dimana didapatkan adanya kerusakan miokard yang luas tanpa adanya tanda proses atherosklerosis pada arteri koroner epikardial. Selain itu didapatkan abnormalitas pada arteriol koroner intramural yang ditandai adanya penebalan dari tunika intima dan media dari dinding pembuluh darah sehingga area lumen pembuluh menyempit. Morfologi ini kemungkinan menyebabkan disfungsi mikrovaskular akibat terganggunya kemampuan vasodilatasi dari arteriol koroner intramural sehingga aliran darah miokard terhambat. Hal ini diperberat lagi oleh tingginya kebutuhan oksigen miokard akibat adanya hipertrofi ventrikel dan pada pasien yang juga disertai obstruksi LVOT kebutuhan metabolik semakin meningkat karena dibutuhkan kerja yang lebih berat akibat tekanan intraventrikular yang meningkat. Akibat dari iskemia yang berulang ini, akan terjadi kematian miosit dan digantikan oleh jaringan fibrosis sehingga terjadi *remodelling* dari otot jantung yang pada akhirnya akan terjadi penurunan fungsi diastolik jantung dan pada beberapa pasien tahap akhir dari kardiomiopati hipertrofik dapat terjadi penurunan fungsi sistolik.^{9,10}

Pada umumnya kondisi kardiomiopati hipertrofik dapat ditoleransi dengan baik dan tetap *dormant* sepanjang hidupnya.¹¹ Namun, komplikasi akibat kardiomiopati hipertrofik tetap dapat terjadi antara lain dapat terjadi kematian mendadak dapat timbul pada pasien yang asimtomatis atau dengan gejala

yang ringan, dapat terjadi gagal jantung progresif dengan fungsi sistolik yang masih baik dan pada akhirnya dapat terjadi penurunan fungsi sistolik pada pasien kardiomiopati hipertrofik tahap akhir dengan atau tanpa obstruksi LVOT, dan juga dapat terjadi gangguan irama jantung seperti fibrilasi atrial dengan risiko terjadi gagal jantung dan stroke emboli.¹²

Tabel 1. Perbedaan hipertrofi ventrikel kiri patologis dan fisiologis

KARAKTERISTIK	HIPERTROFI VENTRIKEL KIRI PATOLOGIS (KARDIOMIOPATI HIPERTROFIK)	HIPERTROFI VENTRIKEL KIRI FISIOLGIS (ATHLETE'S HEART)
Presentasi klinis	Kebanyakan asimtomatis, tetapi dapat ditemukan sinkop, takiaritmia, murmur yang dinamis, kematian mendadak, riwayat keluarga, mutasi gen	Asimptomatis
Diameter rongga ventrikel kiri	<45 mm	>55 mm
Pola hipertrofi	Hipertrofi septal asimetris dan varian lain	Hipertrofi ventrikel kiri yang konsentrik dan dapat teregresi dengan <i>deconditioning</i>
EKG	Dapat menunjukkan pola EKG yang <i>bizarre</i>	EKG menunjukkan adanya hipertrofi ventrikel kiri
Fungsi diastolik; E_m velocities	Fungsi diastolik terganggu dengan penurunan E_m velocities	Normal, percepatan dari E_m velocities
Ukuran atrium kiri	Membesar	Normal
Peningkatan $VO_2 > 110\%$	Tidak ada	Ada
<i>Late gadolinium enhancement</i>	Ada	Tidak ada
Mutasi gen sarkomer	Ada	Tidak

Kondisi kardiomiopati hipertrofik dimana terjadi hipertrofi ventrikel kiri yang patologis ini perlu dibedakan dengan kondisi hipertrofi ventrikel kiri fisiologis yang sering ditemui pada atlet. Latihan fisik yang intensif dan jangka panjang dapat meningkatkan dimensi ventrikel kiri pada waktu diastolik, ketebalan dinding jantung dan meningkatkan massa jantung, dimana kondisi ini dikenal dengan *athlete's heart*. Tetapi kedua kondisi ini kadang sulit dibedakan terlebih bila ketebalan maksimum dinding ventrikel kiri berada pada "gray zone" dimana pada pria antara 13-15 mm dan pada wanita 11-12 mm sehingga diperlukan beberapa parameter klinis untuk membedakan kedua kondisi tersebut yang dilihat dari presentasi klinis, pemeriksaan fisik dan penunjang seperti hasil EKG, ekokardiografi, *cardiac magnetic resonance imaging* dan pemeriksaan genetik.^{1,13}

PEMERIKSAAN KLINIS

Anamnesis

Pasien dengan kardiomiopati hipertrofik dapat mengeluhkan adanya angina, dispneu, palpitasi, intoleransi terhadap latihan fisik dan sinkop. Tetapi pada kebanyakan orang, kelainan ini dapat tetap asimtomatik dan presentasi klinis dapat berupa suatu *sudden cardiac death*.^{4,5} Dari riwayat keluarga, didapatkan adanya anggota keluarga yang meninggal karena kematian mendadak di usia muda (<40 tahun).¹⁴

Pemeriksaan Fisik

Pemeriksaan fisik pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik sering normal namun pada pasien yang juga disertai dengan obstruksi aliran keluar ventrikel kiri ada beberapa gejala yang ditemukan seperti pulsasi arteri yang cepat naik dan turun (*jerky pulse*), adanya murmur sistolik pada batas sternum kiri yang menjalar ke batas kanan sternum bagian atas dan apeks. Intensitas dari murmur meningkat dengan manuver yang dapat menurunkan *preload* dan *afterload* dari ventrikel, seperti berdiri dari posisi jongkok dan manuver valsava. Sebagian besar pasien dengan obstruksi aliran keluar ventrikel kiri juga memiliki tanda adanya regurgitasi katup mitral.⁴ Adanya obstruksi aliran keluar ventrikel kiri akibat kardiomiopati hipertrofik harus dibedakan dengan adanya stenosis aorta. Pada kardiomiopati hipertrofik, didapatkan thrill pada batas kiri bawah sternum dan tidak ada suara ejeksi sementara pada stenosis aorta thrill didapatkan pada sela antar iga kedua kanan dan suara ejeksi bisa didapatkan.¹⁴

PEMERIKSAAN PENUNJANG

Elektrokardiografi

European Society of Cardiology merekomendasikan pemeriksaan elektrokardiografi (EKG) standar 12 lead pada seluruh pasien dengan dugaan kardiomiopati hipertrofik dan EKG ambulator selama 48 jam pada awal diagnosis klinis untuk mendeteksi aritmia atrial dan ventrikular dengan *class of recommendation I, level of evidence B* untuk keduanya.⁴

Pada 90% pasien dengan kardiomiopati hipertrofik baik yang simtomatis maupun yang asimtomatis akan didapatkan abnormalitas pada hasil EKG seperti:^{5,14}

- a. Hipertrofi ventrikel kiri yang merupakan karakteristik dari kardiomiopati hipertrofik dapat ditegakkan dengan beberapa kriteria antara lain kriteria Sokolow Lyon.
- b. Inversi gelombang T dengan kedalaman >1 mm bisa didapatkan pada dua sandapan atau lebih di V2-V6, II dan aVF atau I dan aVL (kecuali III, aVR dan V1). Umumnya pada pasien kardiomiopati hipertrofik, inversi gelombang T tampak pada sandapan lateral atau inferolateral tetapi bila ditemui inversi gelombang T yang dalam pada mid-precordial sampai lateral-precordial (V4-V6) harus dicurigai adanya kemungkinan kardiomiopati hipertrofik apikal.
- c. Depresi segmen ST >0,5 mm pada dua sandapan atau lebih didapatkan pada 46-50% pasien dengan kardiomiopati hipertrofik.
- d. Gelombang Q patologis yang didapatkan pada 32-42% pasien kardiomiopati hipertrofik didefinisikan sebagai gelombang Q dengan kedalaman >3 mm atau durasi >40 ms pada dua

sandapan atau lebih (terkecuali pada III dan aVR) yang dapat menandakan adanya hipertrofi septum dan fibrosis.

- e. Hambatan konduksi intraventrikuler juga bisa didapatkan seperti adanya *Right Bundle Branch Block* (RBBB), *Left Bundle Branch Block* (LBBB) dengan durasi QRS >120 ms atau *Intraventricular Conduction Delay* (IVCD) dengan durasi QRS >140 ms perlu dilakukan evaluasi lebih lanjut untuk mengetahui adanya kardiomiopati hipertrofik.
- f. Deviasi sumbu ke kiri dimana aksis jantung berada diantara sudut 30 sampai 90 derajat, ditemukan pada hampir 12% dari pasien kardiomiopati hipertrofik.
- g. Abnormalitas atrium kiri didefinisikan sebagai adanya durasi gelombang P yang memanjang >120 ms pada sandapan I atau II dengan gelombang P negatif dengan kedalaman ≥ 1 mm dan durasi ≥ 40 ms di V1.
- h. Lain-lain: terkadang didapatkan suatu sindroma pre-eksitasi seperti sindroma *Wolf-Parkinson-White* (WPW) dan juga gangguan irama seperti adanya ekstrasistol ventrikel maupun takikardia ventriular pada EKG ambulator.

Ekokardiografi

Bila dari hasil anamnesis, pemeriksaan fisik serta EKG dicurigai adanya kardiomiopati hipertrofik, maka evaluasi morfologi dan fungsi dari ventrikel kiri diperlukan. Pemeriksaan ekokardiografi sampai saat ini masih merupakan standar baku emas dalam diagnosis kardiomiopati hipertrofik karena dapat memberikan informasi ukuran rongga ventrikel kiri dan ketebalan dinding jantung, fungsi sistolik dan diastolik serta fungsi dan struktur dari katup jantung.⁵ Beberapa temuan yang didapatkan dari pemeriksaan ekokardiografi pada pasien kardiomiopati hipertrofik antara lain adanya penebalan dinding jantung antara lain penebalan dinding septum saja yang merupakan bentuk kardiomiopati hipertrofik paling umum (*isolated septal hypertrophy* atau *asymmetric septal hypertrophy*), rasio ketebalan dinding septal dibanding dinding posterior >1,3 disertai katup mitral yang memanjang dengan titik koaptasi di sepanjang badan katup bukan di bagian ujung dan bila didapatkan ketebalan dinding e' 15 mm juga patut dicurigai adanya kardiomiopati hipertrofik ataupun bila didapatkan hipertrofi di daerah apikal saja juga dapat merupakan suatu varian fenotip dari kardiomiopati hipertrofik. Selain itu dapat juga ditemui adanya rongga ventrikel kiri yang kecil dengan dinding posterior yang hiperkontraktile, adanya *Systolic Anterior Movement* (SAM) katup mitral dimana terkadang disertai regurgitasi katup mitral dengan jet yang mengarah ke posterior, penutupan dari daun katup mitral anterior menurun pada fase diastolik, adanya penutupan katup aorta pada fase midsistolik (*midsystolic notching/fluttering*), adanya disfungsi diastolik dan dari studi Doppler dengan menggunakan *continuous wave* pada *apical four-chamber view* dengan volume sampel pada aliran keluar ventrikel kiri menunjukkan bentukan *dagger-shaped*.^{13,14,15}

Cardiac Magnetic Resonance

Meskipun ekokardiografi merupakan standar baku emas diagnosis penyakit ini, namun kualitas dari ekokardiografi dapat bervariasi karena adanya faktor kemampuan operator, jendela akustik pasien dan mungkin kurang dapat menilai hipertrofi bagian anterolateral dinding ventrikel kiri dan apex sehingga

penggunaan *Cardiac Magnetic Resonance* (CMR) dapat dipertimbangkan.¹⁶ CMR memberikan gambaran yang lebih baik dari hipertrofi ventrikel terutama pada bagian jantung yang sulit dievaluasi dari ekokardiografi seperti dinding bagian anterolateral, apeks jantung juga ventrikel kanan dan pada pasien dengan obstruksi ventrikel kiri multi level serta khususnya pada pemeriksaan pre-operatif *myectomy*. Selain itu CMR juga dapat digunakan untuk mendeteksi ekspansi dari interstitium miokard yang disebabkan oleh fibrosis dengan menggunakan *late gadolinium enhancement* (LGE).⁴

Skrining Klinis Keluarga dan Tes Genetik

Pada keluarga dari pasien yang terbukti memiliki kardiomiopati hipertrofik sebaiknya dilakukan skrining klinis dengan EKG, ekokardiografi dan bila perlu dapat dilakukan juga CMR. Evaluasi sebaiknya dilakukan pada keluarga yang berusia diatas 12 tahun setiap 12 sampai 18 bulan. Pada keluarga penderita yang berusia <12 tahun skrining bersifat optional kecuali bila diketahui ada riwayat keluarga yang meninggal mendadak karena kardiomiopati hipertrofi atau bila diketahui ada komplikasi lain, bila anak tersebut merupakan atlet dalam program latihan khusus, bila timbul gejala ataupun bila ada kecurigaan sudah terjadinya hipertrofi ventrikel kiri Pada keluarga berusia lebih dari 21 tahun, pemeriksaan dengan berbagai modalitas tersebut dilakukan bila ada gejala atau setiap 5 tahun, namun dapat lebih sering bila diketahui ada riwayat perjalanan klinis yang malignan atau riwayat kardiomiopati hipertrofik *late onset*.¹²

Peranan tes genetik adalah untuk mengidentifikasi anggota keluarga yang memiliki risiko untuk menderita kardiomiopati hipertrofik namun pada saat ini ventrikel kirinya masih dalam kondisi normal. Peluang untuk mendapatkan hasil yang positif dari proband adalah kurang dari 50% karena belum seluruh gen berhasil diidentifikasi sehingga skrining klinis tetap diutamakan. Hasil dari pemeriksaan genetik ini berupa suatu diagnosis genotipe positif atau negatif dan fenotipe positif atau negatif.¹

TATA LAKSANA

Target penatalaksanaan terapi kardiomiopati hipertrofik adalah untuk mengurangi beratnya keluhan, mencegah komplikasi dan mengurangi risiko dan angka kejadian *sudden death*.

a. Stratifikasi risiko terjadinya *sudden death*

Sudden death biasanya terjadi pada sekelompok kecil pasien terutama pasien berusia muda (<30 tahun) dan terjadi tanpa tanda dan gejala sebelumnya tetapi sering dihubungkan dengan suatu aktivitas fisik yang berat. Mekanisme terjadinya *sudden death* pada kardiomiopati hipertrofik adalah takikardia ventrikuler primer atau fibrilasi ventrikuler. Semenjak diterapkannya pemasangan *implantable cardioverter defibrillator* (ICD) sejak tahun 2000-an, kejadian *sudden death* dapat dicegah. Sehingga penting untuk dilakukan suatu stratifikasi risiko untuk memperkirakan pasien yang hendaknya mendapatkan manfaat lebih besar dari terapi ini.² Pertimbangan dilakukannya suatu pencegahan primer dengan ICD adalah adanya riwayat keluarga dengan *sudden death*, sinkop yang tidak dapat dijelaskan atau hipertrofi ventrikel kiri masif. Adanya LGE yang ekstensif pada pencitraan CMR merupakan suatu prediktor independen dari *sudden death* bahkan jika faktor risiko konvensional lain tidak didapatkan, sehingga pada pasien dengan LGE yang ekstensif juga dapat dilakukan pemasangan ICD sebagai profilaksis.¹

Tabel 2. Faktor risiko terjadinya *sudden death* pada kardiomiopati hipertrofik untuk pertimbangan pemasangan ICD^{1,2}

Pencegahan sekunder
<ul style="list-style-type: none"> • Riwayat henti jantung atau takikardia ventrikuler yang berkelanjutan
Faktor risiko pencegahan primer konvensional
<ul style="list-style-type: none"> • Riwayat keluarga <i>sudden death</i> akibat kardiomiopati hipertrofik • Sinkop baru yang tidak dapat dijelaskan penyebabnya • Terjadi multipel atau berulangnya takikardia ventrikuler tidak berkelanjutan dari rekaman EKG ambulator • Hipotensi atau penurunan respon tekanan darah terhadap uji latih fisik • Hipertrofi ventrikel kiri masif dengan ketebalan dinding =30 mm • <i>Late gadolinium enhancement</i> yang ekstensif atau difus (=15%) pada pencitraan CMR
Subkelompok pasien dengan risiko tinggi untuk pertimbangan prevensi primer
<ul style="list-style-type: none"> • Pasien <i>end-stage</i> dengan fraksi ejeksi <50% • Aneurisma apikal ventrikel kiri dan jaringan parut
Pertimbangan prevensi primer*
<ul style="list-style-type: none"> • Adanya gradien aliran keluar ventrikel kiri pada waktu istirahat yang substansial • <i>Alcohol septal ablation</i> (infark) • Mutasi sarkomer multipel • Faktor risiko yang dapat dimodifikasi: olahraga kompetitif yang intens dan penyakit arteri koroner

*Untuk menilai perlunya dilakukan pemasangan ICD bila penilaian faktor risiko konvensional masih tetap meragukan.

b. Terapi medikamentosa untuk gagal jantung

Pemberian obat-obatan untuk mengatasi keluhan dan gejala disesuaikan dengan kondisi masing-masing pasien. Pasien yang asimtomatis tidak perlu diberikan obat-obatan. Pasien yang simtomatis dapat diberikan beta bloker sebagai lini pertama untuk mengontrol keluhan dan gejala. Selain itu dapat diberikan penghambat kanal kalsium seperti verapamil ataupun diltiazem yang memiliki efek *lusitropic* positif untuk meningkatkan pengisian diastolik dan inotropik negatif untuk mengurangi obstruksi jalan keluar pada fase sistolik namun pemberiannya harus hati-hati khususnya pada pasien dengan gradien tekanan pada waktu istirahat yang bermakna waktu istirahat dan pada pasien dengan gagal jantung tahap lanjut. Penghambat reseptor beta dan verapamil sebaiknya tidak dikombinasi sebab dapat menurunkan denyut jantung dan tekanan darah secara berlebihan. Disopyramide juga dapat berikan sebagai terapi lini ketiga untuk mengurangi gradien tekanan waktu istirahat tetapi penggunaan jangka panjang dibatasi oleh dapat terjadinya efek samping parasimpatis. Strategi penanganan gagal jantung yang disertai disfungsi sistolik adalah serupa dengan gagal jantung pada penyakit jantung lainnya yaitu dengan pemberian obat-obatan seperti penghambat reseptor beta, penghambat *angiotensin-converting enzyme*, penghambat reseptor angiotensin, diuretik dan antagonis aldosteron.^{1,2}

c. Terapi fibrilasi atrial

Pada 25% pasien kardiomiopati hipertrofik, fibrilasi atrial merupakan aritmia yang paling sering terjadi dan menetap pada pasien dengan kardiomiopati hipertrofik. Kejadian fibrilasi atrial meningkat seiring dengan usia, pembesaran atrium kiri dan perburukan fungsi jantung. Penanganan fibrilasi atrial pada kardiomiopati hipertrofik juga adalah dengan pilihan strategi kontrol irama, kontrol kecepatan dan pencegahan stroke.¹ Amiodaron dosis rendah dianggap obat yang paling efektif untuk mengurangi angka kekambuhan fibrilasi atrial namun efek sampingnya membatasi penggunaan jangka panjang khususnya pada pasien usia muda.² Untuk strategi kontrol kecepatan dapat diberikan penghambat reseptor beta atau verapamil. Pemberian antikoagulan pada pasien dengan fibrilasi atrial yang simtomatis untuk mencegah stroke tromboemboli disesuaikan untuk masing-masing pasien juga dengan mempertimbangkan risiko perdarahan.^{2,7}

d. Terapi pembedahan dengan myectomy surgikal

Tatalaksana pembedahan myectomy pada pasien kardiomiopati hipertrofik diutamakan untuk pasien dengan gagal jantung dengan *New York Heart Association Class III-IV* yang refrakter terhadap obat-obatan dan pada pasien dengan obstruksi LVOT baik pada kondisi basal atau dipicu oleh latihan fisik dengan gradien tekanan aliran keluar ventrikel kiri $e^{-}50$ mmHg.¹⁷ Prosedur operasi yang paling sering dilakukan pada obstruksi LVOT adalah *ventricular septal myectomy* (Prosedur Morrow). Prosedur ini dapat mengurangi gradien tekanan pada LVOT pada lebih dari 90% kasus. Komplikasi operasi yang terutama adalah blok nodus AV, defek septum interventrikuler dan regurgitasi aorta tetapi hal ini jarang ditemui pada pusat yang melakukan operasi dengan panduan *Transoesophageal Echocardiography intraoperative*.⁴ Angka mortalitas akibat operasi pada beberapa pusat pengobatan adalah 1%.¹⁸

e. Alcohol septal ablation

Ablasi septum dengan alkohol secara perkutan merupakan suatu alternatif dari myectomy surgikal pada pasien tertentu. Prosedur ini dilakukan dengan cara menginjeksikan suatu larutan alkohol 95% sebanyak 1 sampai 3 ml ke arteri koronoer perforator septal utama untuk menyebabkan suatu nekrosis dan infark miokard transmural permanen di proksimal septum ventrikel. Jaringan parut yang terjadi yaitu sekitar 10% dari dinding ventrikel kiri mengakibatkan suatu penipisan dinding yang progresif sehingga LVOT melebar.¹ Komplikasi utama adalah blok nodus AV pada 7-20% pasien dan mortalitas dari prosedur serupa dengan myectomy surgikal.¹⁹

PROGNOSIS

Perjalanan klinis kardiomiopati hipertrofik bervariasi dan bisa tetap stabil bertahun-tahun. Dengan perkembangan modalitas diagnostik dan terapi yang semakin baik, pasien dengan kardiomiopati hipertrofik dapat memiliki kualitas hidup lebih baik terlebih dengan harapan hidup yang lebih panjang.^{11,12} Namun pada pasien dengan faktor risiko seperti adanya riwayat keluarga dengan kematian usia muda, sinkop berulang, ketebalan dinding septum >30 mm atau fenotip genetik dengan risiko kematian dini dapat memberikan prognosis yang buruk.⁸ Risiko terjadi *sudden death* dari studi dengan populasi pasien di rumah sakit, didapatkan angka kejadian *sudden death* sekitar 5%.²⁰ Kejadian *sudden death* ini lebih sering terjadi pada penderita <30 tahun sementara pada penderita usia lanjut (>60 tahun) jarang

terjadi.² Risiko mortalitas kardiomiopati hipertrofik telah mengalami revisi dimana pada sekitar 25 tahun lalu angka mortalitas adalah sebesar 4-6% berdasar studi dengan populasi pasien di rumah sakit sehingga terjadi bisa yang menyebabkan overestimasi angka mortalitas tersebut.²¹ Suatu studi kohort lain berbasis komunitas, didapatkan angka mortalitas akibat kardiomiopati hipertrofik adalah sekitar 1% per tahun.^{11,17}

SIMPULAN

Kardiomiopati hipertrofik merupakan suatu penyakit jantung yang diturunkan dengan penampakan klinis, ekspresi genotip dan fenotip dan perjalanan penyakit yang bervariasi. Selama dekade terakhir, telah banyak kemajuan di bidang uji genetik, modalitas diagnostik dan terapeutik yang membuat semakin meningkatnya pemahaman tentang penyakit ini dan membaiknya penanganan dan prognosis pasien dengan kardiomiopati hipertrofik. Kebanyakan individu yang terpengaruh penyakit ini secara genetik maupun klinis dapat tetap bebas gejala maupun komplikasi dari penyakit ini dan tidak terdiagnosis namun pada sebagian orang penyakit ini dapat berkembang melalui satu atau lebih jalur utama yaitu kematian mendadak karena aritmia, gagal jantung progresif karena obstruksi aliran keluar ventrikel kiri atau karena disfungsi sistolik pada kardiomiopati hipertrofik yang non-obstruktif, atau fibrilasi atrial dengan risiko terjadinya stroke. Target tatalaksana adalah untuk mengurangi beratnya keluhan, mencegah komplikasi dan mengurangi risiko dan angka kejadian *sudden death* yang dapat dilakukan dengan medikamentosa, terapi berbasis alat dengan *implantable cardioverter-defibrillator*, terapi minimal invasif dengan *alcohol septal ablation* secara perkutan maupun myectomy secara surgikal. Prognosis cukup baik dengan angka mortalitas sebesar 1% per tahun namun pada individu dengan faktor risiko tinggi prognosis buruk.

DAFTAR PUSTAKA

1. Maron BJ and Olivetto I, 2014. Hypertrophic Cardiomyopathy. In: Mann DL, et al., editors. Braunwald's Heart Disease: A Textbook of Cardiovascular Medicine/ 10th Ed. Philadelphia: Elsevier Saunders, pp.1574-1588
2. Maron BJ, Ommen SR, Semsarian C, et al., Hypertrophic Cardiomyopathy: Present and future, with translation into contemporary cardiovascular medicine. *J Am Coll Cardiol* 2014;64:83-99
3. Maron BJ, Gardin JM, Flack JM, et al. Assessment of the prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a general population of young adults: echocardiographic analysis of 4111 subjects in the Cardia Study. *Circulation* 1995;92:785-789
4. Elliot PM, Anastakis A, Borger MA, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J* 2014;284doi:10.1093/eurheartj/ehu284
5. Drezner JA, Ashley E, Baggish AL, et al. Abnormal electrocardiographic findings in athletes: recognising changes suggestive of cardiomyopathy. *Br J Sports Med* 2013;47:137-152.
6. Maron MS, Olivetto I, Zenovich A, et al. Hypertrophic cardiomyopathy is predominantly a disease of left ventricular outflow tract obstruction. *Circulation* 2006;114:2232-2239
7. Hess OM, McKenna W, Schultheiss HP, et al. 2006. Myocardial Disease in The ESC Textbok of Cardiovascular Medicine 1st Ed. Massachusetts: Blackwell Publishing. PP 454-463

8. Carasso S, Yang H, Woo A, et al. Diastolic myocardial mechanics in hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Soc Echocardiogr* 2010;23(2):164-171
9. Maron MS, Olivotto I, Maron BJ, et al. The case for myocardial ischemia in hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2009;54:866-875
10. Olivotto I, Girolami F, Sciagrà R, et al. Microvascular function is selectively impaired in patients with hypertrophic cardiomyopathy and sarcomere myofilament gene mutations. *J Am Coll Cardiol* 2011;58:839-848
11. Maron BJ, Casey SA, Hauser RG, et al. Clinical course of hypertrophic cardiomyopathy with survival to advanced age. *J Am Coll Cardiol* 2003;42:882-888
12. Maron BJ and Maron MS. Hypertrophic cardiomyopathy. *Lancet* 2013;381:242-255
13. Bulwer BE dan Solomon SD. 2007. Cardiomyopathies. In: Solomon SD, editor. *Essential Echocardiography*. New Jersey: Humana Press, pp.185-197
14. Swanton RH and Banerjee S, 2008. The Cardiomyopathies. In: Swanton's *Cardiology*. Massachusetts: Blackwell Publishing, Inc., pp.131-156
15. Losi MA, Nistri S, Galderisi M, et al. Echocardiography in patients with hypertrophic cardiomyopathy: usefulness of old and new techniques in the diagnosis and pathophysiological assesment. *Cardiovascular Ultrasound* 2010;8:7
16. Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, et al. 2011 ACCF/AHA Guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2011;58(25):e212-260
17. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, et al, and the Task Force on Clinical Expert Consensus Documents. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on clinical expert consensus documents and the European Society of Cardiology committee for practice guidelines. *J Am Coll Cardiol* 2003;42:1687-1713
18. Ball W, Ivanov J, Rakowski H, et al. Long-term survival in patients with resting obstructive hipertrophic cardiomyopathy comparison of conservative versus invasive treatment. *J Am Coll Cardiol* 2011;58:2313-2321
19. Sorajja P, Ommen SR, Horner DR Jr, et al. Survival after alcohol septal ablation for obstructive hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2012;126:2374-2380
20. Elliot PM, Poloniecki J, Dickie S, et al. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy: identification of high risk patients. *J Am Coll Cardiol* 2000;36:2212-2218
21. Spirito P, Chiarella F, Carratino I, et al. Clinical course and prognosis of hypertrophic cardiomyopathy in outpatient population. *N Engl J Med* 1989;320:749-755

--- oOo ---

ANOMALI EBSTEIN

Andrianto, Revi Adheriyani

PENDAHULUAN

Penyakit jantung kongenital merupakan kelainan bawaan terbanyak pada manusia, yang terjadi pada 0.7 dari 100 kelahiran hidup. Insiden penyakit jantung kongenital saat ini telah mengalami penurunan karena berbagai kemajuan yang dicapai dalam diagnosis prenatal. Angka harapan hidup penderita penyakit jantung kongenital juga mengalami peningkatan dalam 3 dekade berturut-turut. Kini, lebih dari 85% bayi yang lahir dengan penyakit jantung kongenital dapat bertahan hingga usia dewasa. Penurunan mortalitas tersebut dapat terjadi karena perkembangan diagnostik, terapi non-bedah dan bedah, serta perawatan intensif.¹

Anomali Ebstein adalah suatu penyakit jantung kongenital yang terjadi pada 1 dari 200.000 kelahiran (hanya 1% dari seluruh kasus penyakit jantung kongenital).^{2,3} Kelainan ini pertama kali diperkenalkan oleh Wilhelm Ebstein pada tahun 1866. Studi *case control* menunjukkan adanya faktor genetik keluarga serta faktor reproduktif yang terkait dengan Anomali Ebstein. Diduga, Anomali Ebstein berkaitan dengan gemelli serta paparan ibu hamil terhadap obat-obatan tertentu seperti benzodiazepin, lithium, atau virus.^{2,4,5,6}

Anomali Ebstein ditandai dengan adanya malformasi katup trikuspid dan ventrikel kanan.^{6,7} Malformasi katup trikuspid dan ventrikel kanan yang dimaksud meliputi: (1) perlekatan katup trikuspid pada miokard (akibat kegagalan delaminasi); (2) perubahan letak anulus yang fungsional menuju ke arah anterior dan apikal; (3) dilatasi ventrikel kanan yang mengalami atrialisasi dengan berbagai derajat pembesaran dan penipisan dinding; (4) redundansi, fenestrasi, dan pemendekan daun katup trikuspid anterior; (5) dilatasi *atrioventricular junction* kanan (anulus katup trikuspid yang sesungguhnya); (6) disfungsi ventrikel.⁷ Sebagai konsekuensinya, jantung kanan terbagi menjadi 3 komponen, yakni: atrium kanan yang sesungguhnya, ventrikel kanan yang fungsional, serta zona peralihan yang secara anatomis merupakan ventrikel namun bersifat secara fungsional sebagai atrium kanan (*atrialized right ventricle/ARV*).⁸

Abnormalitas anatomis dan fungsional pada Anomali Ebstein akan menyebabkan regurgitasi katup trikuspid sehingga terjadi dilatasi atrium kanan dan ventrikel kanan, serta aritmia atrial maupun ventrikuler.⁷ Konsekuensi logis dari abnormalitas komponen jantung kanan ini adalah terjadinya penurunan kapasitas pompa ventrikel kanan, sedangkan fungsi ventrikel kiri pada umumnya tidak terlalu terganggu. Meski demikian, banyak penderita Anomali Ebstein mengalami *septal bowing* akibat peningkatan volume jantung kanan sehingga terjadi penurunan volume diastolik ventrikel kiri.⁹

ANATOMI

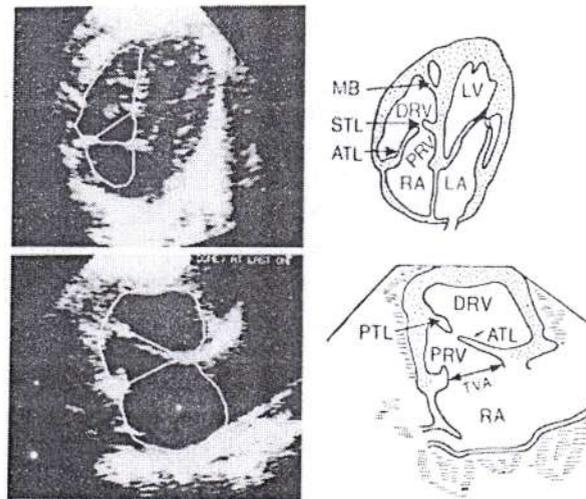
Katup Trikuspid — Pada Anomali Ebstein, terjadi malformasi daun katup trikuspid dengan deskripsi sebagai berikut:

- a. Daun katup anterior merupakan daun katup terbesar, berbentuk seperti layar, memiliki fenestrasi multipel, dan biasanya melekat pada anulus katup trikuspid (bukan pada muskulus papilaris, namun pada miokard)

- b. Daun katup posterior dan septal mengalami rudimenter akibat kegagalan delaminasi (pemisahan jaringan katup dari miokard). Apabila ada, ujung bebas katup secara umum mengalami perubahan letak ke arah posterior dan inferior dari *atrioventricular junction*, mendekati ke arah *right ventricular outflow tract* (RVOT) dan apeks, serta melekat pada miokard.
- c. Anulus trikuspid seringkali mengalami dilatasi dan disertai dengan inkompetensi katup sehingga menyebabkan aliran darah dari ventrikel kanan mengalami regurgitasi menuju atrium kanan selama fase sistolik.
- d. Inkompetensi katup trikuspid yang disertai dengan penurunan penurunan fungsi dari atrium kanan yang mengalami dilatasi mengakibatkan penurunan aliran darah pulmonal dan sianosis, bergantung dari derajat defek yang ada.^{6,10}

Ventrikel Kanan — Katup trikuspid pada Anomali Ebstein membagi ventrikel kanan menjadi 2 ruang, yaitu:

- a. Segmen proksimal yang disebut *ARV* Segmen ini memiliki kemampuan kontraksi yang lemah sehingga menyebabkan curah ventrikel yang rendah dan *pooling* darah pada ARV.
- b. Segmen distal yang berukuran kecil dan pada beberapa kasus hanya terdiri dari *right ventricular outflow tract* (RVOT).^{6,10} Di bawah ini adalah visualisasi dari Anomali Ebstein (Gambar 1).¹¹



Gambar 1. Anomali Ebstein¹¹

DRV: *distal right ventricle*, PRV: *proximal right ventricle*, MB: *moderator band*, STL: *septal tricuspid leaflet*, ATL: *anterior tricuspid leaflet*, RA: *right atrium*, LV: *left ventricle*, LA: *left atrium*

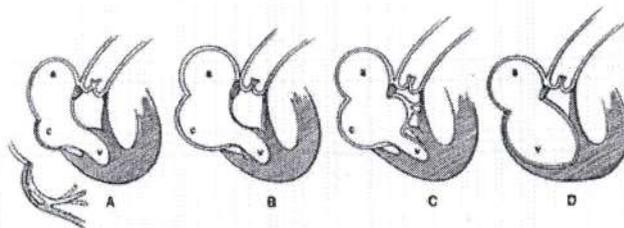
Atrium Kanan

Atrium kanan pada Anomali Ebstein mengalami pembesaran akibat perubahan letak katup trikuspid ke arah bawah sehingga terjadi akumulasi ukuran atrium kanan dari atrium kanan yang sesungguhnya dan penambahan segmen ARV. Selain itu, ARV memiliki dinding yang tipis sebagaimana segmen distal ventrikel kanan. Hal ini menyebabkan atrium kanan mudah mengalami dilatasi dan pada akhirnya akan

menyebabkan pengosongan atrium kanan yang tidak efisien menuju ventrikel kanan. Adanya regurgitasi trikuspid juga menjadi alasan dari terjadinya pembesaran atrium kanan. Malformasi pada Anomali Ebstein menyebabkan inkompetensi dan regurgitasi katup sehingga menyebabkan volume darah yang tinggi dalam atrium setiap kontraksi. Volume atrium kanan yang tinggi menyebabkan pembesaran segmen proksimal atrium kanan. Disamping itu, segmen proksimal atrium kanan tersebut harus mengkompensasi segmen distal atrium yang inkompeten.⁴

KLASIFIKASI

Pada tahun 1988, Carpentier dkk memperkenalkan metode klasifikasi Anomali Ebstein sebagai berikut: Tipe A. Volume ventrikel kanan yang sesungguhnya masih cukup; Tipe B. Terdapat komponen ARV yang besar namun daun katup trikuspid anterior masih bergerak dengan bebas; Tipe C. Daun katup trikuspid anterior bergerak dengan sangat terbatas sehingga menyebabkan obstruksi signifikan dari RVOT; Tipe D. Atrialisasi yang hampir menyeluruh dari ventrikel kanan sehingga hanya menyisakan komponen infundibular yang kecil (Gambar 2).²



Gambar 2. Klasifikasi Anomali Ebstein oleh Carpentier (Han K Park, 2008)¹²

KELAINAN JANTUNG LAIN YANG MENYERTAI

Abnormalitas struktural yang sering menyertai Anomali Ebstein antara lain: *Atrial Septal Defect* (ASD), *Patent Foramen Ovale* (PFO), stenosis atau atesia pulmonalis, *Ventricular Septal Defect* (VSD), Koartasio.^{6,13} Sekitar 50% penderita Anomali Ebstein memiliki kelainan berupa PFO atau ASD.¹⁴

Gangguan konduksi juga seringkali dijumpai akibat adanya jalur asesori, pembesaran atrium kanan dan ventrikel kanan.¹⁵ Diperkirakan, 25% penderita Anomali Ebstein memiliki satu atau lebih jalur asesori atrioventrikular (misalnya: sindroma *Wolff-Parkinson-White*).¹⁴ Gangguan konduksi akibat kelainan struktural ini menyebabkan sulitnya kontrol aritmia pada penderita Anomali Ebstein sehingga tidak jarang penderita datang dengan perburukan klinis atau bahkan jatuh dalam kondisi pre-sinkop, sinkop, dan kematian mendadak. Mekanisme re-entri antrioventrikuler adalah mekanisme aritmia yang paling sering dijumpai pada penderita yang berusia <35 tahun.¹⁵

PRESENTASI KLINIS

Gejala

Abnormalitas hemodinamik utama yang menyebabkan gejala klinis pada penderita Anomali Ebstein adalah regurgitasi trikuspid. Pada umumnya, severitas klinis yang muncul terkait dengan derajat regurgitasi dan adanya sianosis akibat komunikasi interatrial (PFO atau ASD).¹⁶ Pada

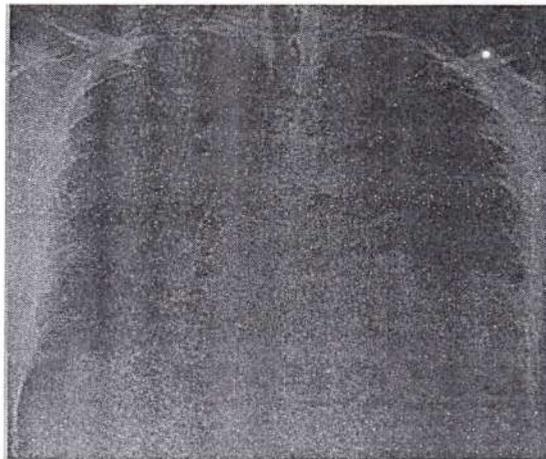
populasi Anomali Ebstein dewasa, penderita seringkali datang dengan keluhan lelah, debar-debar (yang disertai dengan *dizziness*, sinkop, dan kejang), atau sianosis.^{6,13,16,17} Instabilitas elektrik berupa re-entri supraventrikular takiaritmia atau atrial fibrilasi cenderung terjadi secara rekuren dan resisten terhadap terapi farmakologis. Hal ini berbeda dengan populasi penderita bayi dan anak yang pada umumnya datang dengan presentasi gagal jantung kanan.¹⁶

Auskultasi

Suara jantung pertama dan kedua biasanya jauh terpisah karena komponen trikuspid dan pulmonal yang tertinggal. Beberapa pasien menunjukkan *prominent high-pitched presystolic* atau *atrial gallop* akibat distensi yang mendadak dari *supra-avalvular outflow chamber* yang tipis dari ventrikel kanan. Murmur sistolik pada area trikuspid lebih jelas terdengar selama inspirasi dalam dengan intensitas yang bervariasi sesuai dengan derajat inkompetensi katup trikuspid. Murmur ini terjadi karena adanya turbulensi selama fase sistolik ventrikel kanan yang mengakibatkan *ballooning* mendadak dari daun katup trikuspid anterior yang besar dan mengalami malformasi. *Diastolic rumble* dan presistolik murmur mungkin disebabkan karena adanya stenosis katup trikuspid yang ada secara anatomis maupun fungsional akibat volume aliran diastolik yang tinggi. *Fixed splitting* dari suara jantung kedua mengarahkan kecurigaan adanya ASD yang menyertai Anomali Ebstein. Hipertensi pulmonal tidak pernah terjadi pada Anomali Ebstein. Apabila ada, kecurigaan ke arah Anomali Ebstein perlu dikaji ulang. Selain itu, adanya *giant jugular a wave* juga menyingkirkan kecurigaan ke arah Anomali Ebstein karena kontraksi atrium tidak dapat terjadi pada volume atrium yang besar.^{10,17}

Foto Thoraks

Bayangan jantung biasanya sangat bervariasi pada Anomali Ebstein, mulai dari ukuran jantung yang hampir normal hingga pada konfigurasi radiografis yang khas berupa *globe-shaped heart* atau *balloon-shape heart*.^{2,17} Corakan vaskular lapang paru dapat normal atau justru menurun. Prognosis yang buruk ditunjukkan pada penderita dengan *cardiothoracic ratio* > 65%.² Di bawah ini adalah contoh gambaran radiografis dari seorang penderita Anomali Ebstein berusia 32 tahun dengan kelainan penyerta berupa ASD (Gambar 3).¹⁴

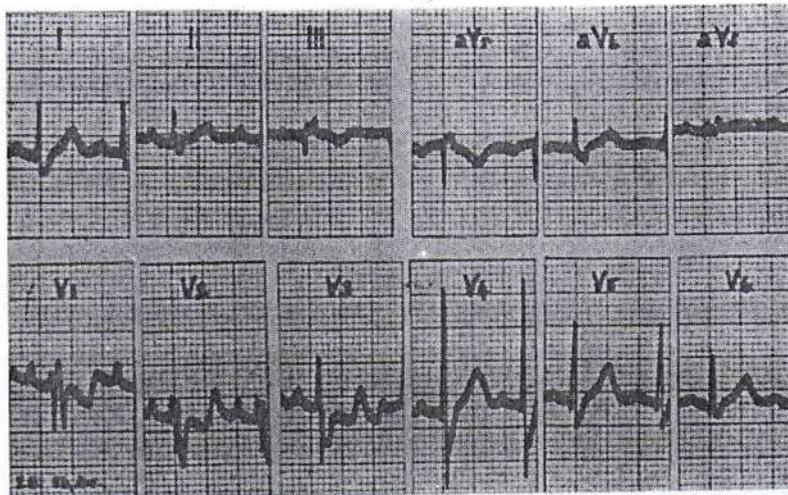


Gambar 3. Gambaran Radiografis Anomali Ebstein¹⁴

Elektrokardiogram

Kebanyakan penderita Anomali Ebstein memiliki elektrokardiogram (rekam jantung) yang abnormal. Rekam jantung pada Anomali Ebstein menunjukkan adanya gelombang P yang tinggi dan lebar sebagai tanda dari pembesaran atrium kanan. Selain itu, didapatkan pula adanya pola blok berkas kanan komplit maupun inkomplit, *low voltage QRS* pada sandapan jantung kanan, takiaritmia akibat keberadaan jalur asesori (seperti: WPW), atrial fibrilasi atau *flutter*. Gelombang QRS berbentuk *bizarre* sebagai hasil dari gangguan konduksi dan aktivasi abnormal dari ARV.^{2,6,10,13} Blok jantung total jarang terjadi pada Anomali Ebstein, namun blok AV derajat 1 terjadi pada 42% penderita Anomali Ebstein karena adanya pembesaran atrium kanan dan abnormalitas struktur pada sistem konduksi atrioventrikuler.^{2,10}

Defleksi positif yang kecil (R dan R') pada sandapan kanan dibanding V5 dan V6 menunjukkan pola blok cabang berkas kanan yang berbeda dengan pola blok berkas kanan pada kelainan jantung yang lain (dengan defleksi gelombang R yang tinggi). Ukuran gelombang R atau R' di sandapan V1 bergantung dari derajat blok dan ketebalan dinding ventrikel kanan. Defleksi gelombang R atau R' yang kecil di sandapan V1 hingga V4 pada Anomali Ebstein terjadi karena dinding ventrikel kanan yang tipis.¹⁸ Abnormalitas gelombang P (peningkatan ukuran dan durasi) dapat disebabkan karena adanya hipertrofi dan dilatasi dari aurikel atrium kanan. Hipertrofi atrium kanan yang tidak disertai dengan hipertrofi ventrikel kanan tidak dijumpai pada kelainan jantung kongenital lain sehingga hal ini merupakan kekhususan gambaran elektrokardiogram dari Anomali Ebstein (Gambar 4).¹⁸



Gambar 4. Elektrokardiogram pada Anomali Ebstein¹⁸

Ekokardiografi

Ekokardiografi merupakan standar emas diagnosis Anomali Ebstein. Dengan ekokardiografi dapat dievaluasi level, perlekatan, dan gerak daun katup trikuspid, derajat inkompetensi katup trikuspid selama fase sistolik, dan dimensi atrium maupun ventrikel kanan. Selain itu, ekokardiografi juga dapat digunakan untuk mendeteksi ada atau tidaknya kelainan jantung kongenital lain yang menyertai.^{6,13}

Gambaran penting yang ditemukan pada Anomali Ebstein adalah adanya perubahan letak daun katup septal trikuspid ke arah apikal dari tempat insersi daun katup anterior mitral setidaknya sejauh $8 \text{ mm/m}^2 \text{ body surface area}$ berdasarkan *apical four-chamber view*. Adanya pembesaran atrium kanan dan ARV yang signifikan tampak apabila akumulasi area atrium kanan dan ARV lebih besar dari akumulasi area *functional right ventricle* (FRV), atrium kiri, dan ventrikel kiri yang diamati dari *apical 4-chamber view* pada akhir fase diastolik.^{2,10} Temuan lain yang penting antara lain: kegagalan delaminasi dari setiap daun katup, adanya *paradoxical ventricular septal motion* akibat *over volume* ventrikel kanan karena adanya regurgitasi trikuspid, ASD, atau PFO. Regurgitasi trikuspid pada Anomali Ebstein pada umumnya memiliki kecepatan (*velocity*) yang rendah karena tekanan pulmonal yang normal. Dari pemeriksaan doppler dapat dievaluasi derajat regurgitasi trikuspid. Kriteria mayor dari regurgitasi trikuspid adalah apabila didapatkan vena kontrakta $>0.7 \text{ cm}$ dan *hepatic vein systolic flow reversal*. Namun pada kondisi atrial fibrilasi, pemeriksaan doppler *hepatic vein systolic flow reversal* menjadi tidak akurat.¹⁰

Kateterisasi Diagnostik

Kateterisasi diagnostik jarang diperlukan pada penderita Anomali Ebstein kecuali apabila perlu dilakukan pemeriksaan angiografi koroner pre-operatif. Tekanan ventrikel kanan dan arteri pulmonalis biasanya normal pada penderita Anomali Ebstein meski mungkin terjadi peningkatan *right ventricular end-diastolic pressure*. Tekanan atrium kanan mungkin normal meski terdapat regurgitasi trikuspid yang berat, khususnya bila terdapat dilatasi atrium kanan. Oksimetri dapat menunjukkan desaturasi arteri sistemik pada kondisi komunikasi interatrial dan pirai kanan ke kiri.²

TATA LAKSANA

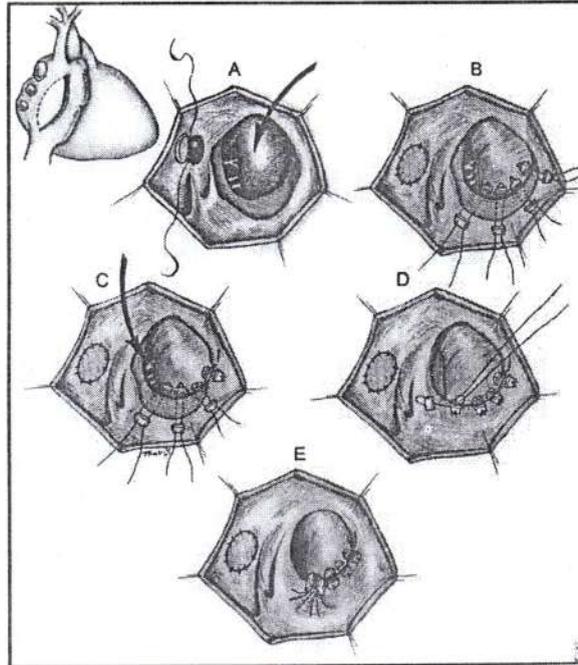
Penderita Anomali Ebstein dengan manifestasi klinis yang ringan (asimtomatik atau simtomatik dengan kapasitas fungsional yang hampir normal, tidak mengalami pirai kanan ke kiri, dan memiliki gambaran kardiomegali ringan) dapat diobservasi dan diterapi secara medikamentosa.^{7,19} Evaluasi berkala meliputi pemeriksaan foto thoraks, elektrokardiografi, serta ekokardiografi dan doppler. Selain itu, penderita juga disarankan menjalani pemeriksaan kapasitas fungsional berkala. Penderita Anomali Ebstein dengan manifestasi klinis yang berat sebaiknya diterapi secara bedah.^{7,8,19}

Indikasi tindakan bedah pada Anomali Ebstein meliputi: perburukan gejala, penurunan kapasitas fungsional, gagal jantung dengan klasifikasi *New York Heart Association* (NYHA) kelas III-IV, sianosis (saturasi oksigen $<90\%$), emboli paradoksal, kardiomegali berat ($>60\%$), pembesaran ventrikel kanan yang progresif secara ekokardiografi, dan manifestasi aritmia atrial atau ventrikuler yang semakin sering.⁷

Tujuan tindakan bedah pada Anomali Ebstein adalah: meningkatkan aliran darah pulmonal, meminimalisir regurgitasi trikuspid, mengurangi atau menghilangkan pirai kanan ke kiri, meningkatkan fungsi ventrikel kanan, dan memperbaiki aritmia. Prosedur yang ideal adalah *repair* katup trikuspid untuk mencegah penggunaan katup bioprostetik dan operasi penggantian katup ulang beberapa tahun kemudian.²⁰ Beberapa teknik *repair* yang telah diterapkan pada Anomali Ebstein adalah:

1. *The Danielson's Repair*

Plikasi ARV akan membawa basis daun katup posterior trikuspid menuju bidang daun katup anterior. Anuloplasti posterior menyebabkan daun katup anterior mendekat pada daun katup posterior dan septal sehingga dapat mengurangi diameter anulus (Gambar 5). Selain itu, pemetaan elektrofisiologis untuk menentukan lokasi jalur konduksi asesori juga dilakukan pada penderita dengan aritmia.²⁰



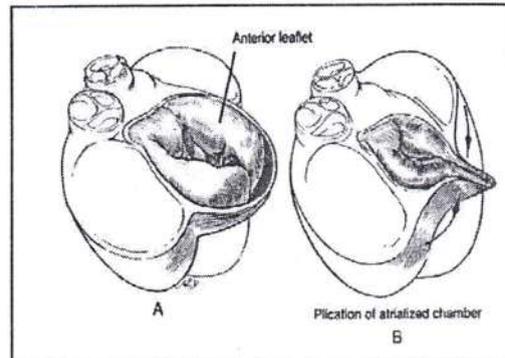
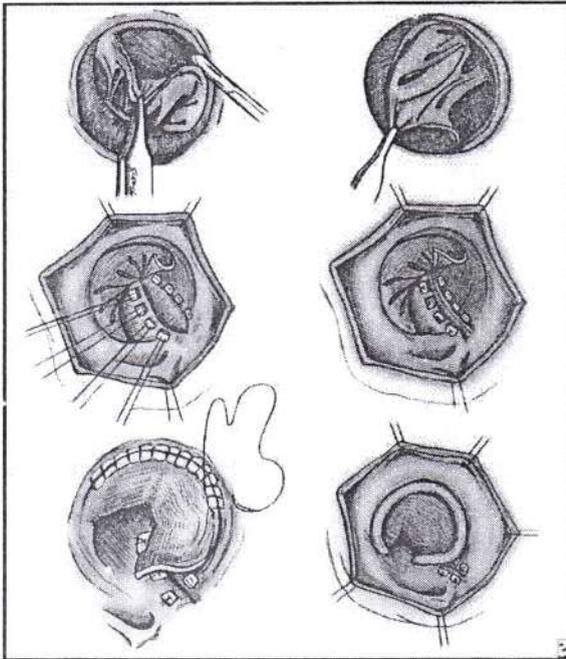
Gambar 5. *Danielson's Repair*²⁰

(A) Atrium kanan diinsisi dan direduksi dari *atrial appendage* ke vena cava inferior. Porsi atrium kanan yang tidak bermanfaat dieksisi sehingga ukuran atrium kanan menjadi normal. ASD ditutup dengan *patch*. Tanda panah menunjukkan daun katup anterior trikuspid yang besar. (B) Penjahitan

dengan benang *absorbable* dilakukan untuk menarik anulus dan katup trikuspid bersamaan dalam satu bidang horisontal sehingga menutup ARV. Jahitan diletakkan pada ARV sehingga kemudian ARV dapat diplikasi dan kavitas aneurismal dapat diobliterasi (C) Tanda panah menunjukkan daun katup septal. (D) Anuloplasti posterior dilakukan untuk mempersempit orifisium anulus trikuspid. (E) Katup trikuspid telah kompeten. Pada kondisi ini, anulus trikuspid berukuran 1-2 jari, dengan daun katup anterior yang berfungsi sebagai katup monokuspid.^{20,21}

2. *The Carpentier's Repair*

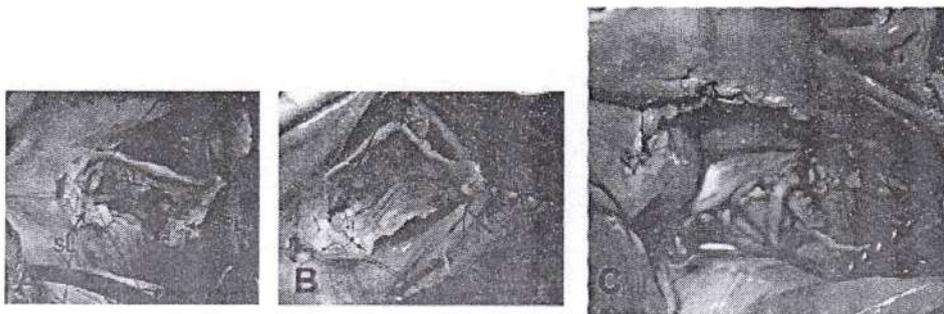
Prinsip dari prosedur Carpentier adalah: pelepasan sementara daun katup anterior, plikasi longitudinal ARV, reposisi daun katup anterior dan posterior untuk menutup area orifisium pada level yang normal, *remodelling* dan penguatan anulus trikuspid dengan cincin prostetik (Gambar 6).^{12,20}



Gambar 6. *Carpentier's Repair*^{12,20}

3. *The Cone Reconstruction*

Rekonstruksi *Cone* memfasilitasi *repair* katup trikuspid yang hampir mendekati anatomi normal.^{7,20} Pada prosedur ini, katup anterior dan posterior trikuspid dimobilisasi dari perlekatannya yang tidak normal pada ventrikel kanan dan ujung bebas dari kompleks ini kemudian dirotasikan searah jarum jam untuk dijahit pada batas septal dari daun katup anterior sehingga menghasilkan bentuk seperti *cone* (kerucut). Bagian verteks dari komponen ini melekat pada apeks ventrikel kanan, sedangkan basisnya dijahit pada anulus katup trikuspid yang sesungguhnya (Gambar 7).²² Kontraindikasi relatif dari metode rekonstruksi ini antara lain: usia tua (>50 tahu), hipertensi pulmonal sedang, disfungsi ventrikel kiri yang signifikan (fraksi ejeksi $\leq 30\%$), kegagalan delaminasi komplit dari daun katup septal dan inferior dengan delaminasi minimal daun katup anterior (<50%), pembesaran ventrikel kanan dan dilatasi *atrioventricular junction* (anulus trikuspid yang sesungguhnya) yang berat.⁷



Gambar 7. *Cone Reconstruction*²²

22. da Silva JP, Baumgratz JF, da Fonseca L, Franchi SM, Lopes LM, Tavares GMP, Soares AM, Moreira LF, Marcial MB. 2007. *The Cone Reconstruction of The Tricuspid Valve in Ebstein's Anomaly, The Operation: Early and Midterm Results.* J Thorac Cardiovasc Surg 133: 215-223

--- oOo ---

