

[Case Report]

SEORANG PEREMPUAN USIA 28 TAHUN DENGAN POLISITEMIA VERA SEKUNDER PADA TETRALOGY OF FALLOT (TOF): LAPORAN KASUS

A 28-Year-Old Woman With Secondary Polycythemia Vera In Tetralogy Of Fallot (ToF): A Case Report

M. Rifky Fauzi¹, Anna Budiarti²

¹Fakultas Kedokteran, Universitas Muhammadiyah Surakarta

²Departemen Ilmu Penyakit Dalam, RSUD Kabupaten Ponorogo

Korespondensi: Muh Rifky Fauzi. Alamat email: j510235055@student.ums.ac.id

ABSTRAK

Tetralogy of Fallot (ToF) merupakan penyakit jantung bawaan sianotik yang menyebabkan hipoksemia kronis dan dapat memicu polisitemia sekunder sebagai respons kompensasi. Kondisi ini meningkatkan viskositas darah dan risiko komplikasi trombotik. Kami melaporkan seorang perempuan berusia 28 tahun dengan keluhan nyeri ulu hati, mual, muntah, dan demam, disertai sianosis sentral, clubbing finger, dan murmur sistolik. Pemeriksaan laboratorium menunjukkan Hb 19,2 g/dL dan hematokrit 66,6% dengan eritrositosis dan trombositopenia, sementara ekokardiografi mengkonfirmasi ToF dengan hipertensi arteri pulmonal. Pasien mendapatkan terapi medikamentosa, plebotomi selektif, koreksi elektrolit, serta monitoring ketat, dan menunjukkan perbaikan klinis bertahap. Polisitemia sekunder pada ToF perlu dikenali sejak dini karena berpotensi menimbulkan komplikasi serius. Tatalaksana komprehensif dan pemantauan hematologi berperan penting dalam mengoptimalkan luaran pasien.

Kata Kunci: Tetralogy of Fallot, Polisitemia Sekunder, Hipoksemia, Eritrositosis

ABSTRACT

Tetralogy of Fallot (ToF) is a cyanotic congenital heart disease that leads to chronic hypoxemia and may trigger secondary polycythemia as a compensatory response, increasing blood viscosity and thrombotic risk. We report a 28-year-old woman presenting with epigastric pain, nausea, vomiting, and fever, accompanied by central cyanosis, digital clubbing, and a systolic murmur. Laboratory tests showed hemoglobin 19,2 g/dL and hematocrit 66,6% with erythrocytosis and thrombocytopenia, while echocardiography confirmed ToF with pulmonary artery hypertension. The patient received medical therapy, selective phlebotomy, electrolyte correction, and close monitoring, resulting in gradual clinical improvement. Secondary polycythemia in ToF should be recognized early due to its potential complications, and comprehensive management with hematologic surveillance is essential to optimize clinical outcomes.

Keywords: Tetralogy of Fallot, Secondary Polycythemia, Hypoxemia, Erythrocytosis

PENDAHULUAN

Penyakit jantung bawaan merupakan kelainan struktural jantung yang terjadi akibat gangguan proses embriogenesis dan menjadi salah satu penyebab utama morbiditas serta

mortalitas pada anak dan dewasa muda. Tetralogi Fallot (TOF) adalah bentuk paling sering dari penyakit jantung bawaan sianotik dan mencakup sekitar 5–10% dari seluruh kasus penyakit jantung bawaan. Secara anatomi, TOF ditandai

oleh empat kelainan utama, yaitu defek septum ventrikel (VSD), stenosis pulmonal atau obstruksi aliran keluar ventrikel kanan, overriding aorta, dan hipertrofi ventrikel kanan. Keempat kelainan ini menyebabkan terjadinya pirau kanan ke kiri sehingga darah yang tidak teroksigenasi dengan baik masuk ke sirkulasi sistemik dan menimbulkan sianosis.

Pada pasien dengan TOF yang tidak menjalani koreksi bedah, hipoksemia kronik akan memicu peningkatan produksi eritropoietin oleh ginjal sebagai respons adaptif tubuh untuk meningkatkan kapasitas pengangkutan oksigen. Proses ini menyebabkan terjadinya eritrositosis atau polisitemia sekunder. Meskipun pada tahap awal bersifat menguntungkan, peningkatan jumlah eritrosit yang berlebihan akan meningkatkan viskositas darah, memperlambat aliran darah, dan menurunkan perfusi jaringan. Keadaan ini dapat memicu berbagai komplikasi serius seperti nyeri kepala, gangguan penglihatan, trombosis, perdarahan, serta kejadian serebrovaskular seperti stroke.

Seiring meningkatnya angka harapan hidup pasien dengan penyakit jantung bawaan,

semakin banyak kasus TOF yang bertahan hingga usia dewasa tanpa koreksi bedah yang memadai. Kondisi ini menjadikan komplikasi jangka panjang seperti hipertensi arteri pulmonal dan polisitemia sekunder sebagai masalah klinis yang semakin sering dijumpai. Oleh karena itu, laporan kasus ini disusun untuk menggambarkan manifestasi klinis, temuan diagnostik, serta penatalaksanaan polisitemia sekunder pada pasien dewasa dengan Tetralogi Fallot, sekaligus menyoroti pentingnya pendekatan multidisiplin dalam tata laksana kasus.

LAPORAN KASUS

Seorang perempuan berusia 28 tahun datang ke Instalasi Gawat Darurat RSUD Dr. Harjono, Kabupaten Ponorogo, dengan keluhan utama nyeri ulu hati yang dirasakan sejak tiga hari sebelum masuk rumah sakit. Nyeri ulu hati tersebut disertai dengan keluhan mual dan muntah sekitar tiga kali sehari serta demam yang dirasakan sejak tiga hari terakhir. Pasien juga mengeluhkan sesak napas ringan, namun tidak disertai nyeri dada atau palpitasi. Buang air kecil dan buang air besar dalam batas normal, baik dari segi warna, jumlah, maupun konsistensinya.

Dari riwayat penyakit dahulu, pasien mengaku memiliki riwayat penyakit jantung bawaan sejak kecil, namun tidak pernah menjalani tindakan koreksi bedah. Riwayat hipertensi, diabetes melitus, penyakit paru, penyakit ginjal, serta alergi disangkal. Riwayat penyakit serupa dalam keluarga juga tidak ditemukan.

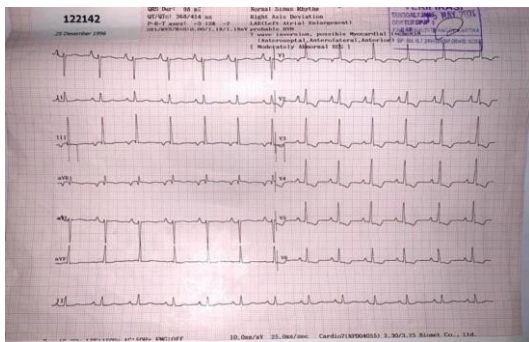
Pada pemeriksaan fisik didapatkan keadaan umum lemah dengan kesadaran compos mentis. Tekanan darah 136/92 mmHg, denyut nadi 78 kali per menit, frekuensi napas 22 kali per menit, suhu tubuh 37,2°C, dan saturasi oksigen 96% dengan bantuan oksigen nasal 3 liter per menit. Pemeriksaan kepala menunjukkan sianosis sentral dan clubbing finger. Pada auskultasi jantung terdengar bunyi jantung pertama dan kedua tunggal disertai murmur sistolik pada sela iga III–IV parasternal. Pemeriksaan paru menunjukkan suara napas vesikuler tanpa ronki maupun wheezing. Ekstremitas teraba dingin dengan capillary refill time lebih dari dua detik. Pemeriksaan laboratorium menunjukkan kadar hemoglobin yang meningkat hingga 19,2 g/dL, jumlah

eritrosit 9,39 juta/ μ L, dan hematokrit 66,6%, yang konsisten dengan gambaran polisitemia. Trombosit menunjukkan nilai rendah berkisar antara 107–143 ribu/ μ L selama perawatan. Pemeriksaan kimia darah menunjukkan hiperurisemia dan hiperkalemia.

Pemeriksaan elektrokardiografi menunjukkan irama sinus normal dengan deviasi aksis ke kanan, pembesaran atrium kiri, serta inversi gelombang T yang mengarah pada kemungkinan gangguan miokard. Pemeriksaan ekokardiografi memperlihatkan situs solitus dengan AV concordance dan VA discordance, adanya VSD malalignment dengan overriding aorta, stenosis pulmonal infundibular, hipertrofi ventrikel kanan, dilatasi atrium dan ventrikel kanan, serta fungsi sistolik ventrikel kiri yang masih baik. Selain itu, didapatkan tanda-tanda hipertensi arteri pulmonal. Foto toraks menunjukkan kardiomegali dengan cardiothoracic ratio sebesar 59%.

Selama perawatan, pasien mengalami keluhan neurologis berupa kelemahan ekstremitas kanan, dan hasil konsultasi neurologi mengarah pada diagnosis stroke iskemik.

Berdasarkan seluruh temuan klinis dan penunjang, pasien ditegakkan diagnosis Tetralogi Fallot dengan komplikasi polisitemia vera sekunder, hipertensi arteri pulmonal, dispepsia, hiperurisemia, trombositopenia, serta stroke iskemik.



Gambar 1. Gambar EKG

Pemeriksaan status lokalis regio suprapubik terdapat benjolan (+) ukuran 1 5 cm x 1 5 cm x 1 0 cm, nyeri (+), pus (+), teraba keras, fluktuari (-), eritema (+), terbatas tegas.

Pada pemeriksaan penunjang laboratorium didapatkan abnormalitas Hb 9,2 (L), eritrosit 3,04 (L), leukosit 20,41 (H), hematokrit 29,2 (L), ureum 21 4,50, creatinine 5,86 (H), kalium 5,6 (H).

Pada pemeriksaan USG pasien ini didiagnosis Vesicolithiasis. Tampak lesi heteroechoic, batas tidak tegas, tapi irreguler, internal moving echo (+) ukuran +/- 3,7 x 4,8 cm di subcutan regio supapublic kesan

membentuk tract fistel hingga perivesica, hidronefrosis berat bilateral, uninary bladder sludge.

Hasil pemeriksaan foto thorax AP/PA didapatkan cor ukuran membesar, pulmo tampak infiltrat di paru kanan, trachea tampak di tengah sinus phrenicocostalis kanan kiri tajam hemidiafragma kanan kiri tampak baik tulang tulang tampak baik, soft tissue tak tampak kelainan, kesimpulan : pneumonia, cardiomegaly.



Gambar 2. Foto Thorax

Selama perawatan, pasien mengalami keluhan neurologis berupa kelemahan ekstremitas kanan, dan hasil konsultasi neurologi mengarah pada diagnosis stroke iskemik. Berdasarkan seluruh temuan klinis dan penunjang, pasien ditegakkan diagnosis Tetralogi

Fallot dengan komplikasi polisitemia vera sekunder, hipertensi arteri pulmonal, dispepsia, hiperurisemia, trombositopenia, serta stroke iskemik.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Tetralogi Fallot merupakan penyakit jantung bawaan sianotik yang ditandai oleh obstruksi aliran keluar ventrikel kanan dan pirau kanan ke kiri melalui defek septum ventrikel. Keadaan ini menyebabkan darah yang miskin oksigen masuk ke sirkulasi sistemik sehingga menimbulkan hipoksemia kronik. Hipoksemia yang berlangsung lama akan merangsang ginjal untuk meningkatkan produksi eritropoietin, yang selanjutnya menstimulasi sumsum tulang untuk memproduksi lebih banyak eritrosit. Proses inilah yang mendasari terjadinya polisitemia sekunder pada pasien dengan TOF.

Pada kasus ini, pasien menunjukkan kadar hemoglobin dan hematokrit yang sangat tinggi, yang mencerminkan respons kompensatorik tubuh terhadap hipoksemia kronik. Namun, peningkatan viskositas darah akibat polisitemia justru memperburuk perfusi jaringan dan meningkatkan risiko terjadinya

komplikasi tromboemboli. Hal ini tercermin pada pasien yang mengalami stroke iskemik selama masa perawatan.

Hipertensi arteri pulmonal yang ditemukan pada pasien ini juga merupakan komplikasi jangka panjang dari TOF yang tidak dikoreksi. Peningkatan tekanan pada sirkulasi pulmonal akan semakin memperberat beban ventrikel kanan dan memperparah derajat pirau kanan ke kiri, sehingga memperburuk hipoksemia dan polisitemia. Keadaan ini menciptakan suatu lingkaran setan patofisiologis yang sulit diputus tanpa intervensi definitif. Penatalaksanaan polisitemia sekunder pada pasien dengan penyakit jantung bawaan sianotik berfokus pada pengendalian penyakit dasar serta pencegahan komplikasi. Plebotomi diindikasikan pada pasien dengan gejala hiperviskositas atau kadar hematokrit lebih dari 65%, seperti pada kasus ini. Tindakan ini bertujuan untuk menurunkan viskositas darah dan memperbaiki perfusi jaringan. Selain itu, terapi farmakologis seperti aspirin dosis rendah diberikan untuk mengurangi risiko trombosis, sementara sildenafil digunakan untuk mengendalikan hipertensi arteri pulmonal. Terapi suportif lain

seperti pemberian oksigen, cairan intravena, serta obat-obatan simptomatik juga berperan penting dalam stabilisasi kondisi pasien.

Kasus ini menunjukkan bahwa pasien dewasa dengan TOF yang tidak dikoreksi memiliki risiko tinggi mengalami komplikasi serius seperti polisitemia sekunder, hipertensi arteri pulmonal, dan stroke. Oleh karena itu, pendekatan multidisiplin yang melibatkan dokter penyakit dalam, kardiolog, dan neurolog sangat diperlukan untuk memberikan tata laksana yang optimal.

KESIMPULAN DAN SARAN

Polisitemia vera sekunder merupakan komplikasi yang sering terjadi pada pasien dengan Tetralogi Fallot yang tidak dikoreksi, sebagai respons adaptif terhadap hipoksemia kronik. Meskipun awalnya bersifat kompensatorik, peningkatan kadar hematokrit yang berlebihan justru meningkatkan viskositas darah dan risiko komplikasi tromboemboli, termasuk stroke. Laporan kasus ini menggambarkan pentingnya pengenalan dini, pemantauan ketat, serta penatalaksanaan komprehensif terhadap pasien dewasa dengan

TOF dan polisitemia sekunder. Tindakan plebotomi, terapi farmakologis yang tepat, serta pengendalian penyakit dasar merupakan pilar utama dalam tata laksana kasus ini. Deteksi dan intervensi yang tepat waktu diharapkan dapat menurunkan angka morbiditas dan meningkatkan kualitas hidup pasien dengan penyakit jantung bawaan sianotik.

PERSANTUNAN

Penulis mengucapkan terima kasih yang sebesar-besarnya kepada seluruh pihak yang telah memberikan dukungan, bimbingan, dan kontribusi dalam penyusunan laporan kasus ini. Ucapan terima kasih secara khusus disampaikan kepada dr. Anna Budiarti, Sp.JP(K), FIHA selaku dosen pembimbing yang telah meluangkan waktu, tenaga, serta pikiran untuk memberikan arahan, koreksi, dan masukan yang sangat berharga sejak tahap awal hingga selesainya penulisan laporan kasus ini.

Penulis juga menyampaikan apresiasi kepada seluruh staf medis dan paramedis di RSUD Dr. Harjono Kabupaten Ponorogo, khususnya di Instalasi Rawat Inap dan Instalasi Gawat Darurat, yang telah membantu dalam

proses pengumpulan data klinis, pemeriksaan penunjang, serta pemantauan kondisi pasien selama masa perawatan. Dukungan dan kerja sama yang baik dari tim kesehatan sangat berperan dalam kelengkapan informasi yang disajikan dalam laporan ini.

Ucapan terima kasih juga ditujukan kepada Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Surakarta, khususnya Bagian Ilmu Penyakit Dalam, atas kesempatan dan fasilitas yang diberikan kepada penulis untuk mengikuti kepaniteraan klinik serta menyusun laporan kasus ini sebagai bagian dari pemenuhan persyaratan pendidikan dokter.

Akhir kata, penulis menyadari bahwa laporan kasus ini masih memiliki keterbatasan. Oleh karena itu, penulis sangat mengharapkan saran dan kritik yang membangun demi penyempurnaan karya ilmiah ini di masa mendatang. Semoga laporan kasus ini dapat memberikan manfaat bagi pengembangan ilmu pengetahuan, khususnya dalam bidang penyakit jantung bawaan dan komplikasinya pada usia dewasa.

DAFTAR PUSTAKA

- Breitbart, R., & Flyer, D. (2006). Tetralogy of Fallot. In D. C. Flyer (Ed.), *Nadas' Pediatric Cardiology* (2nd ed.). Philadelphia: Saunders–Elsevier.
- Cahyanur, R., & Rinaldi, I. (2019). Polycythemia: A Clinical Approach. *Jurnal Penyakit Dalam Indonesia*, 6(3), 9.
- Dausawati, A. F., & Fuadi, I. (2013). Penatalaksanaan anestesi pasien tetralogy of Fallot pada operasi mouth preparation. *Jurnal Anestesi Perioperatif*, 1 (2), 119–122.
- Fernandez, M. M. G. (2010). Tetralogy of Fallot: From Fetus to Adult. Portugal: Faculdade de Medicina Universidade do Porto.
- Fox, D., Devendra, G. P., Hart, S. A., & Krasuski, R. A. (2010). When “blue babies” grow up: What you need to know about tetralogy of Fallot. *Cleveland Clinic Journal of Medicine*, 77(11), 821–828.
- Frias, J. D., Horenstein, M. S., & Guillaume, M. (2024). Tetralogy of Fallot. In *StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing*
- Gatzoulis, M., Swan, K., Therrien, J., & Pantely, G. (2005). Pulmonary atresia with ventricular septal defect. In *Adult Congenital Heart Disease: A Practical Guide*. Oxford: Replika Press, 132–138.
- Gunduz, E., Gorgel, A., Dursun, R., Durgun, H. M., Cil, H., Icer, M., & Zengin, Y. (2014). A case of uncorrected tetralogy of Fallot undiagnosed until adulthood and presenting with polycythemia. *Cardiology Research*, 5(6), 198.
- Kliegman, R. M., Behrman, R. E., Jenson, H. B., & Stanton, B. F. (2007). *Nelson Textbook of Pediatrics* (18th ed.). Philadelphia: Saunders–Elsevier.
- Kosim, M. S., Yunanto, A., Dewi, R., Sarosa, G. I., & Usman, A. (2008). *Buku Ajar Neonatologi*. Jakarta: Ikatan Dokter Anak Indonesia.

- Nova, R. (2010). *Penyulit pada Penyakit Jantung Bawaan Sianotik*. Palembang: Subbagian Kardiologi IKA FK Universitas Sriwijaya.
- Park, M. K. (2008). Tetralogy of Fallot with pulmonary atresia (pulmonary atresia and ventricular septal defect). In *Pediatric Cardiology for Practitioners* (5th ed.). Philadelphia: Mosby Elsevier, 305–310.
- Pettersen, M. D. (2012). Tetralogy of Fallot with pulmonary atresia. Medscape.
- Ruslie, R., & Darmadi. (2013). Diagnosis dan tata laksana Tetralogy of Fallot. *Academia*, 40(3), 176–181.
- Sitindaon, L. A., & Aruminingsih, S. I. (2023). Tetralogi Fallot: Ulasan singkat pencitraan radiologis. *Medical Profession Journal of Lampung*, 13(6), 916–920.
- Supit, A. I., & Kaunang, E. D. (2012). Tetralogi Fallot dan atresia pulmonal. *Jurnal Biomedik*, 4(3)
- Tennant, P. W., Pearce, M. S., Bythell, M., & Rankin, J. (2010). 20-year survival of children born with congenital anomalies: A population-based study. *The Lancet*, 375, 649.
- Wilson, R., Ross, O., & Griksaitis, M. J. (2019). Tetralogy of Fallot. *BJA Education*, 19(11), 362.