

Defek septum ventrikel pada neonatus dengan sifilis kongenital: Suatu Laporan Kasus

Ventricular septal defect in a neonate with congenital syphilis: A Case Report

SAGO: Gizi dan Kesehatan
2025, Vol. 6(3) 751-759
© The Author(s) 2025



DOI: <http://dx.doi.org/10.30867/gikes.v6i3.3025>
<https://ejournal.poltekkesaceh.ac.id/index.php/gikes>

I Gusti Ngurah Agung Dian Angga Putra^{1*}, I Gusti Agung Bagus Krisna Jayantika²



Poltekkes Kemenkes Aceh

Abstract

Background: Ventricular septal defect (VSD) is the most common congenital heart defect in neonates. Its association with congenital syphilis is rarely reported, although transplacental infection by *Treponema pallidum* can cause multisystem involvement.

Objective: To report a case of VSD in a neonate with congenital syphilis and to document relevant clinical and diagnostic findings.

Methods: A descriptive case report was conducted on a 14-day-old female neonate delivered via cesarean section to a mother with reactive syphilis and gestational hypertension. Congenital syphilis was confirmed by VDRL and TPHA serological testing. Clinical evaluation and echocardiography were performed to assess cardiac anomalies.

Results: Echocardiography revealed a 7,6 mm VSD with bidirectional shunt involving the inlet, muscular, and subaortic regions. These findings provide a detailed description of structural heart involvement in a neonate with congenital syphilis, although a direct causal relationship cannot be established.

Conclusion: This case highlights the importance of early maternal syphilis screening and neonatal cardiac evaluation. The report serves as preliminary documentation for monitoring potential cardiac anomalies in neonates with congenital syphilis and encourages further investigation into possible clinical associations.

Keywords:

Ventricular septal defect, congenital syphilis, congenital heart disease

Abstrak

Latar belakang: Defek septum ventrikel (VSD) merupakan kelainan jantung bawaan yang paling sering ditemui pada neonatus. Hubungan antara VSD dan sifilis kongenital jarang dilaporkan, meskipun infeksi transplasenta oleh *Treponema pallidum* dapat menimbulkan keterlibatan multisistem.

Tujuan: Melaporkan kasus VSD pada neonatus dengan sifilis kongenital serta mendokumentasikan temuan klinis dan diagnostik yang relevan.

Metode: Laporan kasus deskriptif dilakukan pada seorang neonatus perempuan berusia 14 hari yang lahir melalui sectio caesarea dari ibu dengan riwayat sifilis reaktif dan hipertensi gestasional. Diagnosis sifilis kongenital dikonfirmasi melalui pemeriksaan serologis VDRL dan TPHA. Evaluasi klinis dan ekokardiografi dilakukan untuk menilai kelainan jantung.

Hasil: Pemeriksaan ekokardiografi menunjukkan VSD berukuran 7,6 mm dengan bidirectional shunt pada segmen inlet, muskular, dan subaortik. Temuan ini memberikan gambaran kelainan struktural jantung pada neonatus dengan infeksi sifilis kongenital, meskipun hubungan kausal langsung belum dapat dipastikan.

Kesimpulan: Kasus ini menegaskan pentingnya skrining dini sifilis pada ibu hamil dan evaluasi kardiovaskular pada neonatus yang terinfeksi. Laporan ini berfungsi sebagai dokumentasi awal untuk memantau kemungkinan kelainan jantung pada neonatus dengan sifilis kongenital dan mendorong penelitian lebih lanjut mengenai hubungan klinis yang potensial.

Kata Kunci:

Defek septum ventrikel, sifilis kongenital, penyakit jantung bawaan

¹ Departemen Kardiologi dan Kedokteran Vaskular, Rumah Sakit Umum Daerah Bali Mandara, Denpasar, Bali, Indonesia. E-mail: igustingurah@gmail.com

² Departemen Kardiologi dan Kedokteran Vaskular, Rumah Sakit Umum Daerah Bali Mandara, Denpasar, Bali, Indonesia. E-mail: igustiagung@gmail.com

Penulis Koresponding

I Gusti Ngurah Agung Dian Angga Putra: Departemen Kardiologi dan Kedokteran Vaskular, Rumah Sakit Umum Daerah Bali Mandara, Denpasar, Bali, Indonesia. E-mail: igustingurah@gmail.com

Diterima: 22/11/2025

Revisi: 26/11/2025

Disetujui: 29/11/2025

Diterbitkan: 30/11/2025

Pendahuluan

Penyakit jantung bawaan (congenital heart disease/CHD) dapat terjadi akibat dua faktor utama, yaitu faktor genetik dan faktor lingkungan. Faktor genetik meliputi riwayat keturunan dan sindrom tertentu yang disebabkan oleh ketidakseimbangan jumlah kromosom (Diener, Chutinet, Easton, et al., 2021). Sementara itu, faktor lingkungan mencakup infeksi, penggunaan obat-obatan teratogenik, serta konsumsi alkohol (Reno, et., 2020). Kelainan kardiovaskular yang muncul akibat infeksi bawaan atau infeksi perinatal telah lama dilaporkan dan banyak diteliti. Beberapa jenis infeksi terbukti dapat menyebabkan kelainan struktur jantung bawaan atau meningkatkan risiko komplikasi jantung pada berbagai tahap kehidupan. Meskipun infeksi virus merupakan penyebab yang paling umum terjadi, tetapi infeksi bakteri dan parasit juga dalam beberapa kasus memiliki peran penting (Collins et al., 2025).

Penyakit jantung bawaan atau *congenital heart disease* (CHD) adalah kelainan pada struktur jantung maupun pembuluh darah besar yang sudah muncul sejak lahir dan dapat menimbulkan dampak kesehatan jangka pendek maupun panjang (Messé, Gronseth, Kent, et al., 2020). Kondisi ini berkontribusi sekitar 3% terhadap kematian neonatal serta mencapai hampir setengah dari seluruh kematian akibat kelainan bawaan, menjadikannya penyebab utama kematian bayi baru lahir (van der Linde et al., 2011). Prevalensi CHD juga sangat bervariasi di seluruh dunia; misalnya, kawasan Asia mencatat angka yang lebih tinggi dibandingkan Afrika sehingga menimbulkan beban layanan kesehatan yang lebih besar. CHD sendiri dapat dikategorikan sebagai ringan, sedang, atau berat tergantung pada struktur anatomi yang terganggu dan dampak hemodinamiknya. Jenis yang paling sering ditemukan meliputi *patent foramen ovale* (PFO), *atrial septal defect* (ASD), *ventricular septal defect* (VSD), dan *patent ductus arteriosus* (PDA) (Liu et al., 2019).

Penyebab CHD bersifat kompleks dan hingga kini sekitar 50% kasus belum dapat dijelaskan secara pasti. Penelitian menunjukkan bahwa faktor lingkungan dan faktor genetik sama-sama berperan. Dari sisi lingkungan, merokok, baik aktif maupun pasif memiliki efek teratogenik karena paparan karbon monoksida dan nikotin dapat mengganggu perkembangan jantung janin. Meta-analisis besar yang melibatkan 137.574 pasien CHD menemukan bahwa kebiasaan merokok orang tua,

terutama ibu yang merokok secara aktif, meningkatkan risiko terjadinya CHD, termasuk ASD dan gangguan aliran keluar ventrikel kanan (European Centre for Disease Prevention and Control [ECDC], 2025). Konsumsi alkohol orang tua sebelum dan selama kehamilan juga menunjukkan hubungan yang jelas dengan peningkatan risiko CHD, bahkan dengan pola hubungan dosis respon yang tidak linear (Roberts et al., 2019). Dengan demikian, upaya penghentian rokok dan pembatasan konsumsi alkohol pada masa prakehamilan dan kehamilan merupakan langkah penting untuk mencegah CHD (Soares et al., 2023).

Walaupun banyak pasien CHD kini dapat bertahan hingga dewasa berkat kemajuan teknologi diagnostik dan metode pengobatan seperti kateterisasi dan operasi jantung, risiko komplikasi jangka panjang tetap tinggi (Reno, Fox, Highfill, McKee, Trolard, Liang, Stoner, & Meyerson, 2020). Penyintas CHD memiliki kemungkinan lebih besar mengalami gagal jantung, aritmia, stroke, pneumonia, perdarahan, dan kematian jantung mendadak. Angka kejadian *sudden cardiac death* pada pasien CHD diperkirakan mencapai 0,28–2,7% setiap tahun, sekitar 20 hingga 30 kali lipat lebih tinggi dibandingkan populasi umum. Risiko kematian juga meningkat signifikan pada pasien dengan jenis CHD yang kompleks (Benoit et al., 2022). Meskipun perkembangan teknologi medis telah meningkatkan kualitas hidup dan angka harapan hidup pasien, sebagian individu dewasa dengan CHD (GUCH) tetap memerlukan pemantauan jangka panjang, terutama bagi mereka yang menjalani prosedur operasi kompleks saat anak-anak (Salomè et al., 2024). Di beberapa negara berkembang, akses terhadap layanan dan intervensi CHD yang kompleks masih terbatas sehingga penanganannya menjadi tantangan tersendiri (Egidy Assenza et al., 2021).

Di sisi lain, faktor genetik juga memainkan peran besar. Jantung merupakan salah satu organ pertama yang berkembang selama masa embrio, sehingga proses pembentukannya sangat sensitif terhadap gangguan genetik. Perubahan atau disfungsi gen tertentu dapat memengaruhi proses proliferasi, diferensiasi, dan migrasi sel yang merupakan tahapan kritis dalam perkembangan organ. Gangguan regulasi gen yang memengaruhi faktor transkripsi, jalur sinyal, atau pengatur kromatin dapat menghambat pembentukan jaringan jantung yang normal. Saat ini diperkirakan terdapat sekitar 400 kelainan genetik yang

berkaitan dengan CHD, dan 10–30% kasus CHD struktural disebabkan oleh mutasi gen. Menariknya, risiko kekambuhan CHD lebih tinggi ketika ibu memiliki riwayat CHD dibandingkan ketika hanya ayah yang memiliki kondisi tersebut, sehingga penelitian lanjutan mengenai faktor epigenetik dan pewarisan genetik sangat diperlukan (Baumgartner et al., 2021).

Sifilis kongenital disebabkan oleh bakteri spiroketa *Treponema pallidum*, yang dapat ditularkan dari ibu yang terinfeksi kepada janin selama masa kehamilan atau melalui kontak dengan lesi ibu saat persalinan. Infeksi dapat terjadi kapan saja selama kehamilan, tetapi paling sering terjadi pada trimester ketiga. Secara global, angka kejadian sifilis kongenital meningkat dengan cepat, yaitu mencapai 700.000 hingga 1,5 juta kasus setiap tahun antara 2016 hingga 2023. Secara khusus, kasus sifilis kongenital meningkat 30,5% pada tahun 2021 dibandingkan tahun 2020, dan meningkat 219,3% dibandingkan tahun 2017 (Monzón Castillo & Tejada Martínez, 2020).

Saat ini belum tersedia tes diagnostik yang secara khusus dapat memastikan sifilis kongenital. Karena itu, semua bayi yang lahir hidup maupun lahir mati dari ibu yang menderita sifilis harus diperiksa untuk mengetahui ada tidaknya tanda sifilis kongenital. Pada bayi yang lahir hidup, evaluasi dilakukan melalui pemeriksaan klinis, pemeriksaan radiologi (bila tersedia), serta pemeriksaan laboratorium saat lahir dan pemeriksaan lanjutan. Semua ini membantu menentukan apakah bayi membutuhkan pengobatan dan bagaimana rencana tindak lanjutnya. Sifilis merupakan penyakit yang dapat diobati dan disembuhkan. Siapa pun yang merasa memiliki gejala atau berisiko terinfeksi sifilis sebaiknya segera berkonsultasi dengan tenaga kesehatan.

Pada tahap awal, sifilis diobati menggunakan suntikan *benzathine penicillin G* (BPG). BPG merupakan terapi lini pertama dan satu-satunya pengobatan yang direkomendasikan WHO untuk perempuan hamil dengan sifilis. Sebagai pilihan lini kedua, dokter dapat menggunakan antibiotik lain seperti doksisisiklin, seftriakson, atau azitromisin. BPG juga digunakan untuk mengobati sifilis pada tahap lanjut, tetapi jumlah dosis yang diperlukan lebih banyak. Biasanya obat diberikan satu kali per minggu selama tiga minggu, termasuk pada kasus ketika stadium infeksi tidak dapat dipastikan. BPG merupakan satu-satunya obat yang dapat mencegah penularan sifilis dari ibu ke janin. Bayi

yang lahir dengan sifilis (sifilis kongenital), atau bayi yang lahir dari ibu dengan sifilis yang tidak diobati, harus segera mendapatkan terapi untuk mencegah komplikasi berat yang dapat terjadi (WHO, 2025).

Di banyak negara, sifilis kongenital masih menjadi masalah kesehatan masyarakat yang serius. Sifilis yang tidak ditangani pada ibu hamil dapat berdampak berat terhadap hasil kehamilan. Selain itu, meskipun VSD merupakan penyakit jantung bawaan yang paling sering ditemukan dan termasuk salah satu kelainan bawaan yang paling umum, hubungan antara VSD dan sifilis kongenital hampir tidak pernah dilaporkan. Satu-satunya laporan yang tersedia adalah temuan kelainan pada ekokardiografi janin akibat sifilis. Hal ini diperkuat oleh penelitian yang menunjukkan adanya kecenderungan *Treponema pallidum* untuk menginfeksi jaringan jantung. Baru-baru ini, sejumlah peneliti juga mulai menyoroti faktor lingkungan, termasuk penyakit infeksi, sebagai kemungkinan faktor penyebab VSD (Leslie & Vaidya, 2024).

Keterbatasan laporan klinis tersebut mulai menimbulkan pertanyaan, terutama karena beberapa studi menunjukkan bahwa *Treponema pallidum* memiliki kecenderungan menginfeksi jaringan jantung dan dapat memicu perubahan inflamasi. Selain itu, penelitian terbaru juga menyoroti kemungkinan bahwa faktor lingkungan dapat berperan sebagai pemicu terjadinya VSD (Leslie & Vaidya, 2024). Meskipun demikian, klaim mengenai keterkaitan antara sifilis kongenital dan VSD masih lemah dan membutuhkan dukungan sumber primer yang lebih mutakhir serta penjelasan ilmiah yang lebih kuat terkait mekanisme patofisiologis yang mungkin terlibat.

Berdasarkan celah pengetahuan tersebut, penelitian ini bertujuan untuk mengeksplorasi apakah terdapat potensi hubungan antara sifilis kongenital dan terjadinya VSD pada neonatus, sekaligus menilai implikasi klinis dari temuan tersebut.

Metode

Metode penelitian ini menggunakan desain Penelitian ini menggunakan desain descriptive case report, sesuai pedoman CASE REport (CARE) Guidelines yang lazim digunakan dalam publikasi laporan kasus klinis. Desain ini dipilih untuk mendeskripsikan secara detail kondisi seorang neonatus dengan ventricular septal defect (VSD) yang

diduga berhubungan dengan sifilis kongenital, serta mengeksplorasi kemungkinan keterkaitan klinis antara kedua kondisi tersebut.

Penelitian dilaksanakan di sebuah rumah sakit umum rujukan tersier di Indonesia, dengan subjek berupa seorang bayi perempuan berusia 14 hari yang lahir melalui operasi sesar dari ibu dengan riwayat sifilis reaktif dan hipertensi gestasional. Kasus ini dipilih sebagai kriteria inklusi, yaitu neonatus dengan diagnosis sifilis kongenital berdasarkan pemeriksaan serologis dan ditemukan kelainan struktural jantung pada pemeriksaan ekokardiografi. Karena penelitian ini merupakan laporan kasus tunggal, proses sampling dan randomisasi tidak dilakukan. Pemilihan kasus didasarkan pada relevansi klinis dan potensi kontribusinya dalam memperkaya literatur terkait hubungan infeksi sifilis dengan penyakit jantung bawaan.

Pengambilan data dilakukan secara retrospektif melalui rekam medis ibu dan bayi. Untuk menjaga validitas dan reliabilitas data, hanya informasi yang tercatat langsung oleh tenaga medis yang menangani pasien pada saat perawatan yang digunakan dalam analisis. Data yang dikumpulkan meliputi riwayat kehamilan dan persalinan, hasil pemeriksaan fisik, pemeriksaan laboratorium, serta temuan pencitraan jantung.

Diagnosis sifilis kongenital dikonfirmasi menggunakan pemeriksaan serologis VDRL dan TPHA sesuai standar WHO dan CDC terkini. Sementara itu, evaluasi struktur dan fungsi jantung dilakukan melalui ekokardiografi transthorakal yang mengikuti pedoman American Society of Echocardiography (ASE). Pemeriksaan dilakukan oleh konsultan kardiologi intervensi tersertifikasi. Ekokardiografi menunjukkan defek septum ventrikel berukuran 7,6 mm dengan arah shunt kiri-ke-kanan, disertai penilaian fungsi jantung termasuk fraksi ejeksi, adanya regurgitasi trikuspid, dan estimasi tekanan pulmonal (Maqwar & Alalawi, 2024).

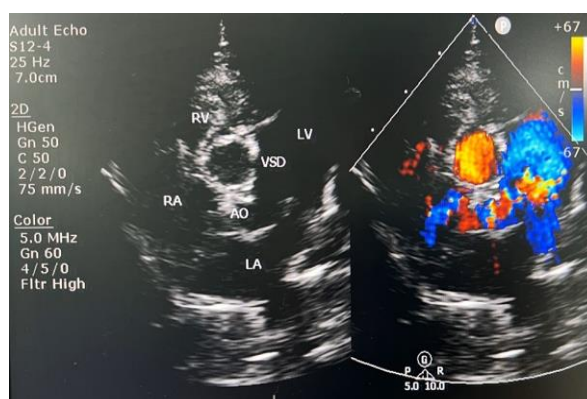
Data yang diperoleh dianalisis secara deskriptif, dengan cara menghubungkan temuan klinis, hasil laboratorium, dan pencitraan untuk menilai kemungkinan hubungan patofisiologis antara sifilis kongenital dan VSD. Mengingat ini adalah laporan kasus tunggal, analisis dibatasi pada interpretasi non-kausal dan bertujuan menghasilkan hipotesis klinis, bukan kesimpulan generalisasi populasi.

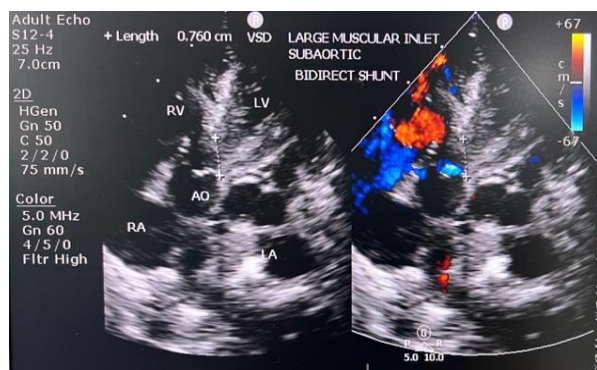
Hasil

Seorang bayi perempuan berusia 14 hari lahir melalui operasi sesar dari ibu dengan G3P2002, usia kehamilan 39–40 minggu, hipertensi dalam kehamilan (HDK), dan sifilis reaktif. Bayi lahir dengan berat 2580 gram, panjang 47 cm, dan lingkaran kepala/badan 34/31 cm. Pasien dirujuk dari Rumah Sakit tipe C ke RSUD Bali Mandara saat berusia 1 hari. Di RSUD Bali Mandara, pasien dirawat di Neonatal Intensive Care Unit (NICU).

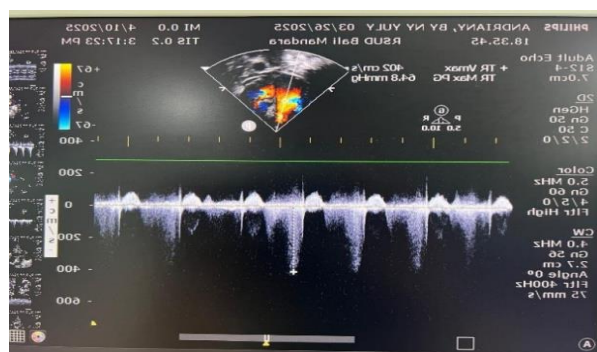
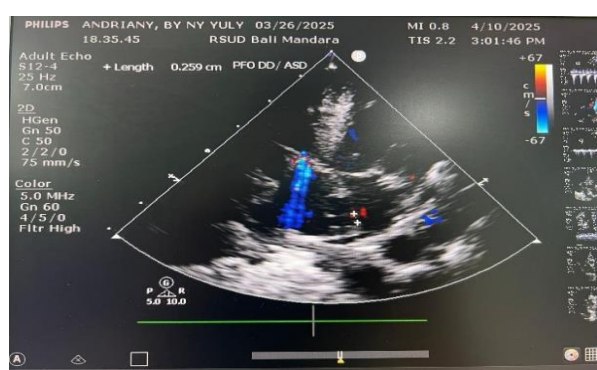
Pada hari ke-14 perawatan, pasien dikonsultasikan kepada dokter kardiologi untuk dilakukan pemeriksaan ekokardiografi. Saat pemeriksaan, bayi tampak sesak napas dan mengalami desaturasi hingga 77% ketika batuk. Ibu pasien memiliki riwayat sifilis reaktif dan tidak mendapat terapi sifilis selama kehamilan. Pemeriksaan tanda vital menunjukkan tekanan darah 78/46 mmHg, nadi 149 kali/menit, frekuensi napas dengan ventilator, SpO₂ 97% (FiO₂ 25), dan suhu 36,9°C. Pada pemeriksaan fisik ditemukan retraksi subkostal, bunyi jantung S1 dan S2 reguler dengan murmur sistolik (+) derajat III/VI pada garis parasternal kiri ICS II, serta ronki kasar pada kedua lapang paru.

Pemeriksaan penunjang menunjukkan hasil laboratorium VDRL positif dan TPHA positif. Foto toraks terakhir menunjukkan ukuran dan bentuk jantung dalam batas normal. Pemeriksaan ekokardiografi mendapatkan hasil sebagai berikut: atrial situs solitus, AV–VA konkordan, EF 78,7%, fungsi global normokinetik, terdapat *echo drop* pada IVS (inlet, muskular, hingga subaortik) dengan *bidirectional shunt*, VSD berukuran 7,6 mm, VSD tipe muscular–inlet subaortik berukuran besar, regurgitasi trikuspid sedang (TVG 60 mmHg), kemungkinan tinggi hipertensi pulmonal, serta PFO dd ASD dengan *bidirectional shunt* 2,5 mm.)





Gambar 1. Hasil ekokardiografi menunjukkan defek septum ventrikel (VSD) berukuran 7,6 mm dengan *bidirectional shunt*.



Gambar 2. Hasil ekokardiografi menunjukkan *patent foramen ovale* (PFO) dd *Atrial Septal Defect* (ASD) dan regurgitasi trikuspid.

Hasil pemeriksaan penunjang pada pasien menunjukkan bahwa uji serologis untuk sifilis, yaitu VDRL dan TPHA, memberikan hasil reaktif sehingga mengonfirmasi adanya sifilis kongenital. Sementara itu, foto toraks tidak menunjukkan kelainan pada ukuran maupun bentuk jantung. Pemeriksaan ekokardiografi memberikan gambaran lebih rinci, yaitu *atrial situs solitus* dengan hubungan atrioventrikular dan ventriculoarterial yang konkordan, fraksi ejeksi 78,7%, fungsi global jantung normokinetik, serta adanya echo drop pada septum interventrikular mulai dari segmen inlet, muskular, hingga subaortik. Defek septum ventrikel terlihat cukup besar, yaitu berukuran 7,6 mm, dengan

bidirectional shunt dan disertai regurgitasi trikuspid derajat sedang (TVG 60 mmHg) yang mengarah pada kecurigaan hipertensi pulmonal. Selain itu, ditemukan pula PFO atau kemungkinan ASD kecil dengan *bidirectional shunt* berukuran 2,5 mm.

Kendati temuan klinis ini cukup lengkap, hingga saat ini belum terdapat penelitian yang secara jelas menunjukkan hubungan kausal antara sifilis kongenital dan terjadinya VSD. Literatur yang tersedia hanya melaporkan beberapa kasus kelainan fungsi jantung pada janin akibat infeksi sifilis, namun tidak ada bukti kuat yang menyatakan bahwa *Treponema pallidum* secara langsung menyebabkan defek septum ventrikel. Oleh karena itu, temuan pada kasus ini lebih tepat dipandang sebagai observasi klinis yang penting, yang dapat membuka kemungkinan hipotesis baru mengenai peran infeksi intrauterin dalam memengaruhi perkembangan struktur jantung. Dengan tidak adanya penelitian terdahulu, laporan kasus seperti ini berfungsi sebagai dasar awal untuk mendorong kajian lebih lanjut, terutama dalam mengevaluasi apakah infeksi sifilis pada ibu berpotensi memberikan dampak terhadap organogenesis jantung pada masa embrional.

Pembahasan

Defek septum ventrikel (VSD) terjadi akibat kelainan perkembangan atau gangguan pembentukan septum interventrikular selama proses morfogenesis jantung pada masa embrio, yang merupakan proses biologis yang sangat kompleks. Studi epidemiologi menunjukkan beberapa kondisi ibu yang dapat meningkatkan risiko VSD, antara lain epilepsi (terutama yang diobati dengan karbamazepin), hipertensi kronis, migrain, dan takikardia supraventrikular paroksismal. Infeksi maternal, diabetes, fenilketonuria, paparan zat toksik seperti alkohol, ganja, kokain, serta faktor genetik termasuk kelainan kromosom, mutasi gen tunggal, dan pola pewarisan poligenik juga berperan dalam terjadinya VSD.

Beberapa infeksi kongenital diketahui berhubungan dengan kelainan jantung bawaan atau gangguan kardiovaskular, seperti rubella, HIV, enterovirus, virus Zika, sitomegalovirus, parvovirus B19, dan SARS-CoV-2. Sifilis kongenital, meskipun jarang, juga dapat memengaruhi sistem kardiovaskular melalui mekanisme serupa. *Treponema pallidum* dapat menyebabkan

kerusakan jantung melalui cedera langsung pada kardiomiosit, kerusakan sel akibat respons imun, gangguan perakitan protein aktin, penurunan viabilitas sel, disrupsi struktur jaringan, inflamasi, disregulasi faktor pertumbuhan dan proliferasi sitokin, hingga penggantian jaringan otot jantung yang rusak oleh jaringan fibrotik dan apoptosis (Manzanilla et al., 2009).

Sifilis kongenital berbeda dengan sifilis pada orang dewasa karena *Treponema pallidum* langsung masuk ke aliran darah janin sehingga menyebabkan spiroketemia dan cepat menyebar ke berbagai organ, termasuk tulang, ginjal, limpa, hati, dan jantung. Penyebaran luas ini memicu inflamasi sistemik pada organ-organ tersebut. Sifilis kongenital dapat menyebabkan disfungsi organ akibat kerusakan langsung oleh bakteri maupun oleh respons imun tubuh, termasuk pembentukan kompleks imun dan reaksi hipersensitivitas tipe lambat. Model hewan menunjukkan adanya kecenderungan (*tropisme*) *T. pallidum* terhadap jaringan jantung. Bakteri ini tidak menghancurkan sel endotel untuk masuk ke jaringan, melainkan memanfaatkan kemampuan gerak dan bentuk spiralnya sehingga memicu kelainan struktur serta gangguan respons elektrofisiologis. Komplikasi kardiovaskular sifilis kongenital umumnya terkait dengan sifilis stadium lanjut, yang ditandai inflamasi kronis akibat keberadaan *T. pallidum* yang menetap (Sankaran & Lakshminrusimha, 2023).

VSD diklasifikasikan berdasarkan lokasi anatomi defek pada septum interventrikular yang terdiri dari dua bagian utama, yaitu bagian membranosa dan bagian muskular. Berdasarkan hal tersebut, VSD dibagi menjadi empat tipe: Tipe 1 (infundibular/outlet), Tipe 2 (membranosa/perimembranosa), Tipe 3 (inlet/kanal atrioventrikular), dan Tipe 4 (muskular/trabekular). VSD muskular mencakup sekitar 20% dari seluruh kasus dan dapat muncul sebagai beberapa defek kecil yang menyerupai pola “keju Swiss.” Klasifikasi ini penting untuk menentukan strategi penatalaksanaan dan prognosis. VSD juga dapat dikelompokkan berdasarkan ukuran, yang ditentukan oleh diameter anulus aorta. VSD dikategorikan kecil jika berukuran <25% diameter anulus aorta, sedang jika 25–75%, dan besar jika >75%. Dalam praktik klinis, ukuran <4 mm dianggap kecil, 4–6 mm sedang, dan >6 mm dianggap besar (Rao, 2024).

Ukuran VSD sangat menentukan gejala dan temuan pemeriksaan fisik. Tanda-tanda awal seperti

gangguan tumbuh kembang, sianosis, intoleransi aktivitas, infeksi saluran napas berulang, serta murmur jantung dapat menjadi petunjuk adanya kelainan jantung bawaan. Pasien dengan VSD kecil umumnya tidak bergejala dan baru teridentifikasi melalui murmur saat pemeriksaan rutin. Sebaliknya, VSD sedang atau besar dapat menimbulkan tanda gagal jantung seperti takipnea, sesak, berkeringat berlebihan, penambahan berat badan yang buruk, atau gejala mirip obstruksi bronkus dan infeksi respiratori. Pada pemeriksaan fisik, VSD kecil biasanya menghasilkan murmur holosistolik keras yang terdengar jelas di tepi sternum kiri bagian bawah, dikenal sebagai “*maladie de Roger*.” Murmur terdengar lebih kasar pada defek kecil, sedangkan pada defek besar justru lebih lembut. Murmur diastolik desenden disertai tekanan nadi lebar dapat mengindikasikan regurgitasi aorta. Pada kasus VSD besar dengan *left-to-right shunt* jangka panjang, dapat terjadi perubahan vaskular pulmonal yang tidak reversibel dan menyebabkan hipertensi pulmonal persisten. Jika tekanan pulmonal melebihi tekanan sistemik, arah shunt dapat berbalik menjadi *right-to-left* sehingga menyebabkan sindrom Eisenmenger, yang terjadi pada sekitar 10–15% pasien VSD (Perazzo et al., 2020).

Selain pemeriksaan fisik, berbagai pemeriksaan penunjang dapat dilakukan untuk menegaskan diagnosis VSD dan komplikasinya, seperti EKG, ekokardiografi transthorakal (TTE), foto toraks, MRI atau CT jantung, serta kateterisasi jantung. EKG biasanya normal pada VSD kecil, tetapi dapat menunjukkan hipertrofi atrium kiri dan ventrikel kiri pada VSD sedang, serta hipertrofi biventrikel pada VSD besar. Foto toraks pada VSD besar dapat menunjukkan kardiomegali dan peningkatan vaskularisasi paru. Pada pasien hipertensi pulmonal, tanda pembesaran ventrikel kanan dan pelebaran arteri pulmonalis juga dapat terlihat. MRI dan CT jantung sangat berguna untuk evaluasi anatomi kompleks atau defek yang sulit divisualisasikan dengan TTE. Kateterisasi jantung dan *cineangiography* selektif penting untuk menilai karakteristik defek sebelum tindakan operasi, namun metode ini kini semakin jarang dipakai karena ekokardiografi Doppler sudah cukup sensitif dalam menentukan pasien yang membutuhkan intervensi (Alahmadi & Oliver, 2024).

Diagnosis pasti VSD ditegakkan melalui ekokardiografi Doppler warna, yang memiliki sensitivitas hingga 95%. Pemeriksaan ini dapat menunjukkan lokasi dan ukuran defek, data hemodinamik seperti ukuran jet, arah dan besar

shunt, derajat keparahan, serta estimasi tekanan arteri pulmonalis, sekaligus menilai ukuran dan fungsi ventrikel kiri dan kanan. Ekokardiografi sering menunjukkan dilatasi atrium kiri dan ventrikel kiri, yang semakin jelas pada defek yang lebih besar. Jika TTE konvensional tidak cukup informatif, ekokardiografi transesofageal dapat dilakukan untuk evaluasi lanjutan (Lu et al., 2021).

Penatalaksanaan VSD bergantung pada ukuran defek dan gejala klinis. VSD kecil biasanya ditangani secara konservatif karena memiliki peluang 40% untuk menutup secara spontan, dan sekitar 25–30% dapat mengecil sehingga hanya memerlukan pemantauan rutin. Defek pada septum muskular lebih sering menutup dibandingkan defek pada septum membranosa. VSD kecil memiliki tingkat penutupan spontan lebih tinggi dibandingkan defek besar (60% vs. 20%). Pada VSD sedang atau besar yang menyebabkan gagal jantung, terapi medis seperti diuretik, ACE inhibitor, dukungan nutrisi, menjaga kadar hemoglobin optimal, serta penatalaksanaan gangguan respirasi diperlukan. Jika gagal jantung tidak terkontrol atau muncul hipertensi pulmonal, tindakan penutupan defek menjadi indikasi. Penutupan dapat dilakukan melalui pembedahan atau teknik transkateter, tergantung anatomi defek. Operasi umumnya dianjurkan dilakukan sebelum usia 2 tahun untuk mencegah penyakit vaskular pulmonal irreversibel. Selain itu, sebagian besar ahli jantung anak menyarankan profilaksis antibiotik sebelum tindakan yang berpotensi menyebabkan bakteremia (Lestari, 2023).

Kelainan jantung struktural seperti VSD pernah dilaporkan pada bayi dengan sifilis kongenital, meskipun hubungan langsung antara keduanya belum jelas. Laporan kasus oleh Vásquez-Manzanilla et al. (2008) menunjukkan kemungkinan keterkaitan tersebut. Dalam laporan itu, seorang bayi laki-laki lahir cukup bulan dengan berat normal, tetapi mulai menunjukkan gejala klinis pada usia dua bulan, seperti hepatomegali sedang, asites ringan, edema tungkai bawah, oliguria, hiponatremia, leukositosis, dan anemia berat. Bayi tersebut tidak mendapatkan perawatan antenatal, dan gejala baru muncul pada hari ke-45 kehidupan. Pemeriksaan serologi bayi dan orang tua menunjukkan hasil positif pada VDRL dan FTA-ABS. Ekokardiografi pada usia 92 hari menemukan VSD perimembranosa berukuran 3,2 mm, dikategorikan sebagai defek kecil karena ukurannya kurang dari sepertiga diameter akar aorta. Tidak ditemukan kelainan jantung lainnya, dan pasien menunjukkan

perbaikan setelah mendapatkan terapi penisilin sesuai protokol. Kasus ini mendukung dugaan bahwa *Treponema pallidum* dapat berperan dalam perkembangan VSD, mengingat bukti tropisme bakteri tersebut terhadap jaringan jantung. Selain itu, beberapa penelitian menunjukkan bahwa faktor lingkungan, termasuk infeksi selama kehamilan, dapat menjadi faktor etiologi kelainan jantung bawaan, terutama di wilayah dengan prevalensi infeksi tinggi (Theola et al., 2023).

Simin Lu et al. (2021) dalam penelitian pada model tikus menemukan kadar *T. pallidum* lebih tinggi pada jantung dan limpa, menunjukkan bahwa organ-organ ini mungkin menyediakan lingkungan yang mendukung kelangsungan hidup bakteri.

Meskipun etiologi VSD bersifat multifaktorial, infeksi seperti sifilis kongenital patut dipertimbangkan sebagai faktor risiko potensial. Hal ini sejalan dengan program WHO yang mendorong skrining antenatal sebagai strategi global untuk mengeliminasi penularan sifilis dari ibu ke anak serta menurunkan angka kejadian sifilis kongenital. Oleh karena itu, temuan pada kasus ini lebih tepat dipandang sebagai observasi klinis yang relevan, yang membuka kemungkinan hipotesis mengenai potensi kontribusi infeksi intrauterin terhadap gangguan perkembangan septal atau fungsi katup, dan mendorong penelitian lebih lanjut untuk mengevaluasi hubungan tersebut.

Kesimpulan

Defek septum ventrikel (VSD) merupakan kelainan jantung bawaan yang paling umum, dan meskipun jarang, pada kasus sifilis kongenital (SK) kondisi ini dapat muncul sebagai bagian dari manifestasi multisistem akibat infeksi *Treponema pallidum* yang ditularkan secara transplasenta. Pada kasus neonatus yang dilaporkan, temuan VSD berukuran 7,6 mm dengan bidirectional shunt, disertai regurgitasi trikuspid sedang dan indikasi hipertensi pulmonal, memberikan gambaran klinis yang kompleks. Meskipun hubungan kausal langsung antara SK dan VSD belum dapat ditegakkan karena keterbatasan bukti ilmiah, observasi ini menekankan pentingnya pemeriksaan kardiovaskular menyeluruh pada neonatus dengan infeksi sifilis kongenital. Diagnosis dini melalui pemeriksaan serologi dan ekokardiografi sangat krusial untuk mendeteksi kelainan struktural sejak awal, sehingga intervensi medis atau bedah dapat direncanakan secara tepat. Implikasi klinis dari

kasus ini menunjukkan perlunya peningkatan kesadaran tenaga kesehatan mengenai potensi keterlibatan jantung pada neonatus dengan SK, serta perlunya tindak lanjut dan pemantauan jangka panjang. Pengobatan sifilis kongenital dengan penisilin tetap menjadi langkah utama untuk mencegah progresivitas infeksi, sementara intervensi bedah harus dipertimbangkan jika VSD menunjukkan komplikasi hemodinamik signifikan.

Daftar Rujukan

- Alahmadi, M. H., & Oliver, T. I. (2024). *Ventricular septal defect*. StatPearls. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470330/>
- Baumgartner, H., De Backer, J., Babu-Narayan, S. V., et al. (2021). 2020 ESC guidelines for the management of adult congenital heart disease. *European Heart Journal*, 42(6), 563–645. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa554>
- Benoit, P., Tennenhouse, L., Lapple, A., Hill-Carroll, G., Shaw, S., Bullard, J., & Plourde, P. (2022). Kemunculan kembali sifilis kongenital di Winnipeg, Manitoba. *Canadian Communicable Disease Report*, 48, 89–94. <https://doi.org/10.14745/ccdr.v48i23a06>
- Collins, S. P., Storrow, A., Liu, D., Jenkins, C. A., Miller, K. F., Kampe, C., & Butler, J. (2025). Cardiovascular disease associated with congenital infections. *Progress in Pediatric Cardiology*, 76, 167–186. <https://doi.org/10.1016/j.pppedcard.2024.101780>
- Diener, H. C., Chutinet, A., Easton, J. D., et al. (2021). Dabigatran or aspirin after embolic stroke of undetermined source in patients with patent foramen ovale: results from RE-SPECT ESUS. *Stroke*, 52(3), 1065–1068. <https://doi.org/10.1161/STROKEAHA.120.032078>
- Egidy Assenza, G., Krieger, E. V., Baumgartner, H., et al. (2021). AHA/ACC vs ESC guidelines for management of adults with congenital heart disease: JACC guideline comparison. *Journal of the American College of Cardiology*, 78(19), 1904–1918. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.08.073>
- European Centre for Disease Prevention and Control. (2025). *Congenital syphilis*. <https://www.ecdc.europa.eu/en/congenital-syphilis>
- Leslie, S., & Vaidya, R. (2024). *Congenital and maternal syphilis*. StatPearls. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537087/>
- Lestari, D. L. (2023). Penyakit jantung bawaan pada anak. *Scientific Journal*, 2(4), 134–142. <http://journal.scientic.id/index.php/sciena/issue/view/11>
- Liu, Y., Chen, S., Zühlke, L., et al. (2019). Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: Updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *International Journal of Epidemiology*, 48(2), 455–463. <https://doi.org/10.1093/ije/dyz009>
- Lu, S., Zheng, K., Wang, J., Xu, M., Xie, Y., Yuan, S., Wang, C., & Wu, Y. (2021). Characterization of *Treponema pallidum* dissemination in C57BL/6 mice. *Frontiers in Immunology*, 11, 1–8. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2020.577129>
- Maqwar, Z. B., & Alalawi, A. S. (2024). Congenital syphilis: A case report presenting a rare clinical manifestation in two-month-old newborn in Bahrain. *Cureus*, 16(3), e56005. <https://doi.org/10.7759/cureus.56005>
- Manzanilla, O. V., Gonzalez, S. M. D., & Morales, A. J. R. (2009). Congenital syphilis and ventricular septal defect. *Journal of Tropical Pediatrics*, 5(1), 63. <https://doi.org/10.1093/tropej/fmn069>
- Messé, S. R., Gronseth, G. S., Kent, D. M., et al. (2020). Practice advisory update summary: Patent foramen ovale and secondary stroke prevention: Report of the Guideline Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*, 94(20), 876–885. <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000009480>
- Monzón Castillo, E. P., & Tejada Martínez, G. (2020). Defecto ventricular septal aislado: Reporte de un caso. *Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia*, 66(3), 1–5. <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2267>
- Perazzo, Á. M., Paulino, V. de A. C. M. F., Melo, C. C. de, Portela, R. da S., & Salerno, P. R. (2020). Subaortic ventricular septal defect associated with discrete subaortic membrane and severe aortic regurgitation. *Cir Cardiovas Mex*, 5(4), 141–144.

- Rao, P. S. (2024). Diagnosis and management of ventricular septal defects. *RCM*, 25(11). <https://doi.org/10.31083/j.rcm2511411>
- Roberts, C. P., Raich, A., Stafylis, C., & Klausner, J. D. (2019). Alternative treatments for syphilis during pregnancy. *Sexually Transmitted Diseases*, 46, 637–640. <https://doi.org/10.1097/OLQ.0000000000001050>
- Salomè, S., Cambriglia, M. D., Montesano, G., Capasso, L., & Raimondi, F. (2024). Sifilis bawaan: Infeksi yang muncul kembali namun dapat dicegah. *Pathogens*, 13(6), 481. <https://doi.org/10.3390/pathogens13060481>
- Sankaran, & Lakshminrusimha, P. E. (2023). Congenital syphilis—An illustrative review. *Children (Basel, Switzerland)*, 10(8), 1310. <https://doi.org/10.3390/children10081310>
- Soares, C., Vieira, R. J., Costa, S., Moita, R., Andrade, M., & Guimarães, H. (2023). Neurodevelopment outcomes in the first 5 years of life of children with transposition of the great arteries surgically corrected in the neonatal period: Systematic review and meta-analysis. *Cardiology in the Young*, 33(12), 2471–2480. <https://doi.org/10.1017/S1047951123002423>
- Theola, J., Yakub, N. M., Yudianto, V. R., & Sinaga, B. C. (2023). Defek septum ventrikel: Diagnosis dan tata laksana. *Cermin Dunia Kedokteran*, 50(3), 133–137. <https://doi.org/10.55175/cdk.v50i3.656>
- Van der Linde, D., Konings, E. E., Slager, M. A., et al. (2011). Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: A systematic review and meta-analysis. *Journal of the American College of Cardiology*, 58(21), 2241–2247. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.08.025>
- World Health Organization. (2025). *Syphilis: Fact sheet*. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/syphilis>
- Reno, H., Fox, B., Highfill, C., McKee, A., Trolard, A., Liang, S. Y., Stoner, B. P., & Meyerson, B. E. (2020). The emerging intersection between injection drug use and early syphilis in nonurban areas of Missouri, 2012–2018. *Journal of Infectious Diseases*, 222, S465–S470. <https://doi.org/10.1093/infdis/jiaa056>