

Skrining penyakit kelainan metabolik bawaan pada bayi yang baru lahir (disebut juga Skrining Neonatal)

- Dapat mendeteksi dini kelainan metabolik bawaan pada bayi, sehingga dapat mengobatidengan tepat dan lebih awal, mengurangi kerusakan fisik atau mental yang disebabkan oleh penyakit.

Ibu dan Bapak terkasih:

Anak yang sehat adalah sumber kebahagiaan keluarga. Jika anak menderita penyakit sewaktu masa pertumbuhannya, akan sering mempengaruhi keluarga dan masyarakat dalam berbagai hal; oleh karena itu, pada kesempatan ini kami mengingatkan bahwa sangatlah penting bagi anak Anda untuk menerima Skrining Neonatal dan layanan pemeriksaan terkait sesegera mungkin. Melalui Skrining Neonatal, dapat membantu anak mendeteksi kelainan metabolik bawaan pada tahap awal dengan gejala yang tidak jelas, serta memberikan pengobatan tepat secara lebih awal, untuk meminimalkan kerusakan fisik atau kecerdasan yang disebabkan penyakit. Untuk memastikan apakah anak Anda menderita penyakit kelainan metabolik bawaan, rumah sakit (klinik) akan mengambil sedikit darah dari tumit bayi yang baru lahir 48 jam setelah kelahiran, dan dikirim ke Pusat Skrining Neonatal yang ditunjuk oleh Badan Kesehatan Nasional Kementerian Kesehatan dan Kesejahteraan untuk pemeriksaan terkait. Saat ini, subsidi yang diberikan pemerintah terhadap Skrining Neonatal adalah sebagai berikut:

1. Disfungsi Tiroid Bawaan

Terjadi pada 1 diantara 3000 bayi. Bayi yang baru lahir hampir tidak memiliki gejala kelainan, biasanya setelah 2-3 bulan baru secara perlahan gejala muncul; terutama karena kurangnya hormon tiroid di dalam tubuh, mempengaruhi pertumbuhan saraf otak dan tubuh. Jika diobati setelah bayi tersebut 6 bulan, sebagian besar bayi akan mengalami keterbelakangan mental, pertumbuhan yang lambat, bertubuh pendek. Tetapi jika terdeteksi lebih awal dan menjalani pengobatan tiroksin dalam waktu 1~2 bulan setelah kelahiran, bayi dapat memiliki kecerdasan dan pertumbuhan tubuh yang normal.

2. Fenilketonuria

Terjadi pada 1 diantara 35 ribu bayi. Biasanya 3-4 bulan setelah kelahiran baru menunjukkan gejala, misalnya: lambatnya pertumbuhan, bau apek di tubuh dan urin, keterbelakangan mental yang parah di masa depan; terutama karena tubuh bayi tidak dapat secara efektif memetabolisme protein di dalam makanan. Deteksi dini, dalam waktu 3 bulan sejak kelahiran, dengan pemberian diet khusus, pelacakan rutin, kebanyakan bayi dapat memiliki perkembangan kecerdasan yang normal.

3. **Homosistinuria**

Terjadi pada 1 diantara 100 ribu hingga 200 ribu bayi. Terutama karena tubuh bayi tidak dapat secara efektif memetabolisme protein dalam makanan. Jika tidak diobati, akan terjadi komplikasi seperti pertumbuhan yang tidak normal pada tulang, kurangnya kecerdasan, dan terbentuknya trombus. Deteksi dini, diikuti pengobatan dengan diet khusus dan vitamin, dapat mencegah terjadinya bayi kurang cerdas.

4. **Galaktosemia**

Satu bayi diantara 1 juta bayi yang lahir akan mengalami galaktosemia yang khas. Terutama karena tubuh bayi tidak dapat memetabolisme laktosa secara normal, biasanya akan menyebabkan muntah setelah bayi minum susu, lesu, kerusakan mata, hati dan otak. Deteksi dini, dan menggunakan produk susu bebas laktosa dan semi-laktosa untuk menggantikan ASI atau susu bayi umum dapat mencegah timbulnya resiko penyakit ini. Ibu yang pernah melahirkan bayi dengan kondisi ini disarankan untuk menghindari makanan yang mengandung produk susu atau laktosa selama kehamilan, misalnya: susu sapi, produk susu, jeroan dan lainnya. Agar terhindar dari kemungkinan bahaya bagi bayi dengan kondisi ini.

5. **Defisiensi Glukosa-Heksa-Fosfat Dehidrogenase (defisiensi G-6-PD, biasanya disebut penyakit kacang fava)**

Terjadi pada 3 dari setiap 100 bayi yang lahir. Merupakan penyakit genetik umum di Taiwan, terutama karena kelainan metabolisme glukosa sel darah merah dalam tubuh bayi. Bayi dengan kondisi ini jika terkena obat-obatan tertentu, seperti: kacang fava, menyentuh bola naftalena (kamper), menggunakan obat merah, menggunakan sulfonamida, analgesik antipiretik dan lainnya, akan mudah menyebabkan anemia hemolitik akut. Jika tidak ditangani tepat waktu, akan menyebabkan penyakit kuning bayi, keterbelakangan mental, dan bahkan mengancam jiwa. Diagnosis dini kesehatan bayi dan menghindari penggunaan faktor-faktor kausatif tersebut di atas, dapat mengurangi bahaya pada bayi.

Selain itu, pada saat ini, berbagai lembaga medis sudah memperkenalkan Spetrometer Massa Tandem, teknologi pengujian baru untuk skrining neonatal, secara simultan dapat menyaring berbagai kelainan metabolik bawaan. Untuk memberikan layanan skrining neonatal yang lebih baik, sejak Juli 2006, selain skrining 5 penyakit di atas, pemerintah memprioritaskan penambahan 6 item skrining kelainan metabolisme bawaan menggunakan Spektrometer Massa Tandem. Tes skrining baru yang ditambahkan untuk bayi baru lahir adalah sebagai berikut:

6. Hiperplasia Adrenal Kongenital

Kira-kira terjadi pada 1 diantara 15 ribu bayi. Penyebab paling umum dari penyakit ini adalah defisiensi adrenal 21 hidrosilase. Karakterisasi klinis karena kurangnya kualitas dan kuantitas "21-hidrosilase" dapat dibagi menjadi: (1) "Tipe Kehilangan Natrium" yang sebagian besar akan menyebabkan situasi darurat karena kehilangan garam selama periode baru lahir. Jika tidak terdiagnosis, kemungkinan besar akan mati. (2) "Tipe Sederhana" bayi perempuan tipe ini akan memiliki karakteristik seksual yang abnormal, tidak ada menstruasi, maskulinitas berlebihan, tidak dapat hamil dan perkembangan abnormal setelah dewasa. Bayi laki-laki dengan kondisi ini juga mengalami masalah perkembangan. Jika tidak terdeteksi dini, pertumbuhan fisik dan psikologis akan menjadi sangat sulit. (3) "Tipe Onset Lambat", penderita hanya akan menunjukkan gejala pada masa bayi. Selain dari Tipe Onset Lambat, Hiperplasia Adrenal Kongenital dapat didiagnosis dini dengan skrining. Pengobatan dini dapat menghindari ancaman jiwa bayi yang baru lahir, berdasarkan kekurangannya diberi obat suplemen yang tepat, sehingga bayi dapat berkembang dan tumbuh secara normal.

7. Penyakit Urin Sirup Mapel

Kasus ini di domestik masih diamati, terjadi pada sekitar 1 diantara 120 ribu bayi untuk orang kulit putih Eropa, dan 1 diantara 250 ribu bayi di Amerika. Karena cairan tubuh dan urin penderita manis seperti sirup mapel, maka dinamai sebagai Penyakit Urin Sirup Mapel. Bayi penderita penyakit ini, beberapa hari setelah mulai makan, secara bertahap akan menunjukkan gejala muntah, lesu, kehilangan nafsu makan, sesak nafas, penyakit kuning, kejang dan lainnya. Pada kasus yang serius, bayi akan kehilangan kesadaran, koma atau bahkan mati. Penyakit ini adalah penyakit langka kelainan metabolisme asam amino bercabang, yang menyebabkan metabolisme asam amino bercabang (prolin, leusin, isoleusin) tidak berjalan lancar. Deteksi dini dan pengobatannya sangat penting bagi bayi baru lahir, supaya bayi dapat berkembang dan tumbuh secara lebih normal dan cerdas.

8. Defisiensi Dehidrogenase Asam Lemak Rantai Sedang

Kasus ini didomestik masih diamati, terjadi pada sekitar 1 diantara 15 ribu bayi di Eropa dan Amerika, merupakan penyakit metabolik asam lemak yang paling umum. Gejala klinis biasanya muncul 2 tahun pertama sejak kelahiran. Bayi tidak dapat melakukan metabolisme lemak secara lancar karena kurangnya Dehidrogenase Asam Lemak Rantai Sedang, lemak yang tidak terurai terakumulasi dalam tubuh hingga menghasilkan racun, menyebabkan kerusakan otak dan sistem saraf. Menyebabkan muntah, pembengkakan hati, hipoglikemia hipoketosis, kurang kesadaran, koma dan kejang-kejang. Meskipun sebagian besar penderita tidak memiliki gejala, 25% kasus penderita penyakit ini meninggal ketika serangan pertama terjadi, dan sering salah didiagnosis sebagai kematian bayi mendadak. Skrining dini dapat mencegah serangan penyakit, secara cepat mengobati hipoglikemia pada fase akut, perawatan jangka panjang adalah dengan menyediakan makanan ringan berkarbohidrat sebelum tidur, hindari puasa berkepanjangan, serta secara aktif mengobati situasi yang tidak terduga seperti infeksi atau gastroenteritis. Jika cedera dapat dicegah dengan benar, prognosis akhir akan cukup baik.

9. Asidemia Glutarat Tipe 1

Kasus ini di domestik masih diamati, terjadi pada 1 diantara 20 ribu bayi di Amerika, adalah penyakit langka dari kelainan metabolisme asam amino. Karena kekurangan enzim Glutaryl A Dehidrogenase pada bayi, bayi tersebut biasanya tidak dapat menguraikan lisin dan triptofan, hasil beracun (seperti asam glutarat) yang tertumpuk dalam darah dan jaringan tubuh, mengakibatkan gejala neurologis progresif dan kelainan metabolisme akut. Biasanya bayi tidak akan memiliki kelainan setelah beberapa bulan kelahiran atau hanya menderita Asimtomatik Megalencephaly. Namun pada tahap akhir masa bayi akan secara bertahap menunjukkan gejala diskinesia, koreoatetosis progresif, hipotonia otot hingga kekakuan, kelumpuhan, opistotonus (pertumbuhan tubuh ke arah yang berlawanan, tubuh melengkung) dan lainnya. Dan mungkin akan memiliki gejala epilepsi atau koma akut. Deteksi dini dan pengobatannya sangat penting bagi bayi baru lahir, supaya bayi dapat berkembang dan tumbuh secara lebih normal dan cerdas.

10. Asidemia Isovalerik

Kasus ini di domestik masih diamati, terjadi pada sekitar 1 diantara 50 ribu bayi di luar negeri. Adalah penyakit kelainan metabolisme asam organik yang langka. Karena kurangnya isovaleryl-CoA Dehidrogenase, bayi biasanya tidak dapat mengurai leusin, hasil beracun asam isovalerik tertumpuk secara berlebihan, yang kemudian menyerang sistem saraf dan sistem

hematopoietik. Berdasarkan keparahan dan waktu timbulnya penyakit dapat dibagi menjadi tipikal dan atipikal. Awalnya penderita jenis tipikal mungkin tidak berbeda dengan bayi pada umumnya, tetapi secara bertahap akan muncul keletihan, mual, muntah, ngantuk, tidak ada nafsu makan, kejang dan lainnya. Karena akumulasi asam isovelarik yang banyak dalam tubuh, tubuh dan urin bayi akan memiliki bau keringat kaki yang sangat keras. Pada tahap ini, jika tidak ada diagnosa dan pengobatan yang benar, penderita secara bertahap akan menjadi tidak sadar. Sedang penderita atipikal memiliki waktu onset yang lambat dan gejala ringan, yang biasanya hanya akan terdiagnosis setelah 1 tahun kelahiran, terkadang salah dianggap sebagai penyakit yang hampir serupa lainnya. Setelah ditemukan dalam skrining dini, dengan penggunaan kontrol diet dan pelacakan rutin akan mendapatkan hasil terapi yang baik.

11. Asidemia Metilmalonik

Kasus ini di domestik masih diamati. Merupakan penyakit kelainan metabolisme asam organik yang langka. Karena fungsi metilmalonik CoA mutase atau metabolisme cobalaminyang tidak normal, tubuh bayi mengakumulasi asam organik seperti asam metilmalonat dan asam propionat, yang menyebabkan kerusakan pada sistem saraf. Pada kasus yang serius menyebabkan ketoasidosis, hipoglikemia, hiperamonemia, dan hiperglisinemia. Tingkat kematian bayi baru lahir dan masa bayi sangat tinggi. Skrining dini dapat mencegah serangan penyakit akut, suplemen cairan tepat waktu dapat menghindari asidosis. Bagi penderita efektif VitB12, berikan pengobatan dengan vitamin B12. Bagi penderita tidak efektif VitB12, berikan susu formula khusus dan diet kalori tinggi, agar dapat mempertahankan konsentrasi asam dalam darah dan urin tetap di kisaran yang ideal.

Dalam rangka meningkatkan kualitas perawatan bayi baru lahir, selain 11 item skrining di atas, ada lagi item lain yang belum dimasukkan dalam pengumuman Kementerian Kesehatan dan Kesejahteraan yang dapat diuji pada saat yang sama melalui Spektrometer Massa Tandem. Karena pertimbangan apakah efektivitas tes cukup untuk penilaian klinis, ketepatan tes, tindak lanjut setelah diagnosis, metode pengobatan efektif dan lainnya. Setelah melalui program 10 tahun untuk penelitian tingkat pertama Skrining Neonatal oleh Badan Kesehatan Nasional, dan sesuai dengan 10 “prinsip” utama skrining penyakit komprehensif Organisasi Kesehatan Dunia (WHO), item yang dapat diskruining secara simultan dengan Spektrometer Massa Tandem, mulai 1 Oktober 2019 bertambah 10 item. Item skrining baru bersubsidi bagi bayi baru lahir adalah sebagai berikut:

12. Citrullinemia Tipe I

Citrullinemia tipe I adalah salah satu penyakit gangguan siklus urea. Penderita sering menderita hiperamonemia karena tidak mampu memetabolisme amonia darah. Terjadi pada periode neonatal, gejala umum awal adalah kurangnya nafsu makan, muntah, lesu/ngantuk, gelisah, sesak nafas dan lainnya. Kondisi mereka biasanya berubah dengan cepat, menunjukkan masalah neurologis dan saraf otonom yang serius. Jika tidak diobati dengan tepat, kebanyakan penderita akan meninggal atau menyebabkan komplikasi lainnya. Dalam pengobatan jangka panjang, penderita harus dibatasi penyerapan proteinnya, menggunakan susu suplemen khusus untuk memenuhi kebutuhan perkembangan dan pertumbuhan mereka, dan menggunakan obat khusus untuk membantu pengeluaran amonia darah dan secara teratur memonitor kadar amonia darah.

13. Citrullinemia Tipe II

Citrullinemia tipe II disebabkan oleh kurangnya fungsi protein Citrin dalam tubuh. Pada bayi penderita tipe onset pada masa 1~5 bulan setelah kelahiran akan terjadi penyakit kuning kolestasis, fungsi hati abnormal, berbagai asidemia hiperamonemia, galaktosemia, hati berlemak dan lainnya. Pada kasus yang serius dapat menyebabkan kelambatan pertumbuhan, pendarahan abnormal atau anemia, hipoglikemia, hepatomegali atau bahkan kegagalan hati. Pengobatannya termasuk suplementasi vitamin larut lemak dan usahakan diet tinggi protein dan lemak.

14. Asidemia 3-hydroxy-3-methyl-glutaric

Kelainan metabolisme leusin adalah penyakit genetik bawaan, yang termasuk salah satu jenis asidemia asam organik. Karena tubuh penderita yang tidak dapat mensintesis enzim pengurai leusin, sehingga asam organik yang berbahaya terakumulasi dalam tubuh, dan menyebabkan peningkatan amonia darah. Bayi akan mengalami keterbelakangan mental atau bahkan meninggal karena asidosis dan amonia darah tinggi. Selain tidak mampu memetabolisme leusin, cacat fisiologis yang kedua adalah ketidakmampuan tubuh dalam memproduksi katon dalam menanggapi kelaparan jangka panjang. Jika penyerapan protein dapat dibatasi sedini mungkin, dilengkapi dengan susu bubuk formula khusus, dan menghindari kelaparan jangka panjang, maka perkembangan fisik dan mental penderita masih bisa cenderung normal.

15. Defisiensi Sintetase Holokarboksilase

Fungsi karboksilase tidak cukup untuk memanfaatkan biotin sebagai koenzim; bayi sering memiliki gejala seperti kesulitan makan, kesulitan bernafas, ruam kulit, rambut rontok, lesu dan lainnya. Dalam hal metabolisme, pasien akan mengalami asidosis ketopraktik, asidemia asam organik (urin), dan hiperamonemia. Suplementasi biotin tepat waktu dapat mencegah banyak komplikasi; namun jika tidak diobati, penyakit ini dapat menyebabkan kelambatan pertumbuhan, kejang dan koma, dan bahkan dapat membahayakan jiwa.

16. Defisiensi Koenzim Asetil Dehidrogenase Rantai Panjang.

Penyakit ini dapat menyebabkan tubuh tidak dapat mengubah lemak tertentu menjadi energi, terutama dalam masa puasa. Gejala khas meliputi hipoglikemia, ngantuk, dan otot tidak bertenaga pada masa bayi atau balita. Penderita mungkin memiliki gangguan hati atau masalah jantung yang membahayakan jiwa. Jika gejala dimulai pada masa remaja atau dewasa, biasanya terdapat nyeri otot dan rabdomiolisis. Ketika jaringan otot dirusak, akan melepaskan protein yang disebut mioglobin, masuk ke urin melalui ginjal akan menyebabkan warna urin menjadi merah atau coklat. Mengonsumsi makanan dalam porsi kecil tapi dalam beberapa kali makan untuk menghindari kelaparan, membatasi penyerapan asam lemak rantai panjang dan suplementasi karnitin adalah prinsip pengobatan utama.

17. Defisiensi Karnitin Primer

Atau disebut gangguan transportasi karnitin. Tingkat kejadian domestik sekitar 1/30.000, dan sekitar 1/40.000 di Jepang. Karnitina (atau Karnitin) bertanggung jawab untuk mengangkut asam lemak ke granulosit untuk menghasilkan energi melalui oksidasi. Ketika penderita defisiensi karnitin primer mengalami serangan, hiperamonemia dapat terjadi sebelum berusia 1 tahun, dan kardiomiopati dapat terjadi setelah berusia satu tahun. Asal bisa didiagnosis dini dan mengonsumsi karnitin secara teratur dapat menghindari serangan penyakit.

18. Defisiensi Karnitin Palmitoiltransferase Tipe I

Penyakit ini dapat menghambat penggunaan asam lemak tubuh untuk menghasilkan energi, terutama ketika penyerapan makanan tidak mencukupi. Tingkat gejala bervariasi dari orang ke orang, biasanya menyerang pada usia dini anak. Penderita tidak dapat menggunakan asam lemak secara efektif untuk menghasilkan energi, sehingga mengakibatkan hipoglikemia asam katon rendah, sering juga disertai dengan hepatomegali, fungsi hati abnormal dan lainnya. Juga terdapat resiko kerusakan sistem saraf, gagal hati, epilepsi, koma dan kematian mendadak; pencegahan hipoglikemia dapat

mengurangi resiko kerusakan saraf. Untuk mencegah hipoglikemia, perlu ditingkatkan frekuensi makan bayi di siang hari, dan dilengkapi dengan penyerapan tepung jagung pada malam hari. Penderita tidak boleh tidak makan melebihi 12 jam ketika mereka sakit atau menjalani perawatan medis khusus seperti operasi. Penderita dewasa harus diet dengan prinsip tinggi karbohidrat dan rendah lemak, untuk dapat memastikan bahwa karbohidrat adalah sumber energi utama bagi tubuh.

19. Defisiensi Karnitin Palmitoiltransferase Tipe II

Penyakit ini dapat menghambat penggunaan lemak tubuh untuk menghasilkan energi, terutama ketika asupan makanan kurang mencukupi. Pada kejadian paling serius penyebab kematian bayi dapat terjadi dalam waktu singkat setelah kelahiran. Gejala terkait termasuk kegagalan pernafasan, epilepsi, kegagalan hati, kardiomiopati, aritmia, dan hipoglikemia asam katon rendah. Tipe onset lambat mungkin akan terjadi serangan penyakit sewaktu masa kanak-kanak. Pengobatan utamanya adalah mengurangi asupan asam lemak rantai panjang, mencegah kelaparan, menghindari hipoglikemia, dan bila diperlukan tambahkan karbohidrat lebih banyak bagi penderita untuk menghasilkan energi.

20. Asidemia Glutarat Tipe II

Penyakit ini disebabkan karena kurangnya Propionil Koenzim A Dehidrogenase, yang mengakibatkan masalah metabolisme asam lemak dan asam amino rantai cabang. Bayi baru lahir mungkin mengalami hipoglikemia, asidemia, otot tidak bertenaga, pembengkakan hati dan lainnya. Selain itu, telapak kaki akan mengeluarkan bau yang menyengat. Bagi tipe onset lambat mungkin akan terjadi serangan penyakit pada masa remaja. Pengobatannya adalah dengan memberi suplemen riboflavin dan karnitin, serta terutama mengandung karbohidrat tinggi, rendah lemak, rendah protein, mencegah kelaparan, menghindari hipoglikemia dan bila diperlukan tambahkan karbohidrat lebih banyak bagi penderita untuk menghasilkan energi.

21. Asidemia Propionik

Pada kasus yang serius, gejala timbul beberapa minggu setelah kelahiran, pola makan yang buruk, gejala muntah, epilepsi, hipotonia, dehidrasi, lesu, lamban, lesi otak dan lainnya. Tipe onset lambat relatif jarang. Penderita penyakit ini perlu membatasi asupan protein, terutama asam amino yang dapat menghasilkan asam format. Karena itu selain mengurangi makanan biasa, juga harus diberikan formula susu bubuk khusus untuk menyediakan protein dan kalori yang cukup untuk keperluan pertumbuhan.

- Sebelum mengetahui hasil skrining, jangan biarkan bayi menyentuh bola naftalena (umumnya dikenal dengan kamper), dan juga jangan sembarangan makan obat. Jika Anda memiliki pertanyaan yang berkaitan dengan kesehatan, pastikan untuk berkonsultasi kepada dokter anak Anda. Jika hasil skrining bayi (dicurigai) positif, tidak berarti bahwa bayi telah dipastikan menderita penyakit tersebut. Rumah sakit tempat pengambilan darah atau rumah sakit yang melakukan pemeriksaan akan membantu untuk melakukan konfirmasi pemeriksaan lebih lanjut bagi bayi Anda dalam waktu singkat. Hasil skrining dari pemeriksaan awal (ulang) dapat diperoleh sekitar 2 minggu setelah pengambilan darah. Silahkan hubungi lembaga medis tempat pengambilan darah asal atau periksa di situs web **Pusat Skrining Neonatal** (Alamat web: ____). Untuk pertanyaan terkait penyakit, silahkan hubungi saluran konsultasi kesehatan: ____.



**Badan Kesehatan Nasional Kementerian Kesehatan dan
Kesejahteraan Peduli Anda!**