

## **Pemeriksaan Baru Lahir: Pengujian guna melindungi Newborn Screening: Tests to protect your baby**

Naskah berikut ini disusun oleh Departemen Kesehatan NSW.

*Simpanlah keterangan ini sampai bayi Anda berusia 3 bulan - siapa tahu, perlu Anda baca lagi.*

### **Secara dini mengenali kelainan langka**

Pengujian penting ini dijalankan untuk bayi baru lahir sebelum dilepas dari RS di antara usia 48 sampai 72 jam dan merupakan bagian perawatan bagi semua bayi.

Pengujian bayi baru lahir kini dapat mengenali lebih dari 30 kelainan langka. Pejabat kesehatan akan membicarakannya serta menjelaskan pentingnya bagi bayi Anda dan untuk melakukannya dia harus meminta dulu persetujuan lisan Anda.

Dari pemeriksaan baru lahir sekitar 90 bayi setahun dapat ketahuan memiliki kelainan yang langka.

Kalau bayi Anda ketahuan terkena kelainan semacam ini, pengobatannya dapat dimulai dini sebelum bayi Anda menjadi sakit.

Untuk pengujian ini beberapa tetes darah diambil dari tumit bayi lalu dioleskan ke kertas hisap khusus. Contoh darah kering ini dikirim ke Laboratorium Pemeriksaan Bayi Baru Lahir NSW, bertempat di RS Anak-Anak di Westmead.

### **YAKINKANLAH BAYI ANDA MENJALANI PENGUJIAN INI DAN TANGGALNYA DICANTUMKAN DI CATATAN KESEHATAN PRIBADINYA**

#### **Penjelasan tentang kelainan ini**

##### **Congenital Hypothyroidism: [Bawaan Lahir]**

Kira-kira 26 bayi setahun di NSW dan Canberra terkena hal ini, berhubung kelenjar gondoknya terlalu kecil, tiada atau tidak bekerja sewajarnya. Perkembangan jiwa dan raga anak Anda bisa diarahkan dengan penanganan dini berupa tablet kecil hormon gondok yang diberikan tiap hari.

##### **Phenylketonuria:**

Di NSW dan Canberra sekitar 10 bayi setahun terkena hal ini dan mereka tak bisa wajar memakai phenylalanine, yang membantu membuat zat putih telur dalam tubuh. Jika dibiarkan, phenylalanine menumpuk di dalam darah dan mencederakan otak. Dengan makanan berkadar rendah phenylalanine, bayi akan berkembang wajar.

##### **Galactosaemia:**

Kira-kira 1 sampai 3 bayi setahun di NSW dan Canberra terkena hal ini yang disebabkan suatu zat gula galactose yang terkandung di dalam air susu ibu maupun sapi dan menumpuk di dalam darah. Keparahan bisa tercegah jika si bayi cepat diberi

susu khusus tanpa kandungan galactose. Bayi yang memiliki masalah ini dan tak diobati bisa sakit parah lalu meninggal.

### **Cystic Fibrosis:**

Di NSW dan Canberra ada sekitar 34 bayi setahun. Hal ini karena di dalam usus dan paru-paru terbentuk lendir yang lebih kental daripada biasanya, yang bisa berakibat radang paru-paru, menceret dan menghalangi naiknya berat bayi. Kemajuan ilmiah dan kedokteran terkini telah banyak berhasil menarafkaan masa depan bayi.

### **Aneka kejanggalan lain**

Dengan memakai contoh darah kering teknologi baru memungkinkan kami mengenali aneka kejanggalan yang amat sangat langka, jadi penanganan bisa dimulai dini. Dari semua kejanggalan amat langka ini yang terkena kira-kira 15 bayi setahun, termasuk kecacatan asam lemak, asam organik dan asam amino. Yang tersering dari gugus ini adalah MCAD, singkatan *medium-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency*. Ini perlu dini dikenali sebab makanan dan obat dapat menangani kebanyakan kejanggalan ini. Tanpa pengelolaan layak bisa berakibat kecacatan parah atau kematian.

### **Diagnosa dan penanganan dini penting bagi semua kejanggalan yang dibahas di atas.**

#### **Hasil pemeriksaan**

Bila hasilnya biasa, orangtuanya tak diberi kabar.

Kira-kira 1% dari pemeriksaan bayi ini memerlukan uji darah ulang bila hasil uji yang pertama kurang jelas. Orangtuanya diberi kabar bila pemeriksaan ulang diperlukan. Hasilnya hampir selalu biasa dan akan diberitahukan kepada dokter langganan Anda.

Walaupun jarang terjadi - kalau hasilnya tidak biasa, pemeriksaan lebih lanjut serta pengobatan mungkin diperlukan. Dokter langganan Anda akan diberitahu hasilnya yang kemudian akan menghubungi Anda.

Setelah diuji darah kering itu lalu disimpan di laboratorium. Mungkin saja dipakai di kemudian hari untuk memberi keterangan kesehatan lainnya demi keluarga itu, tapi jarang. Contoh yang disimpan itu mungkin dipakai untuk penelitian tapi tanpa butir pengenalan pemiliknya. Namun, bila contoh itu akan dipakai untuk pemeriksaan lebih lanjut, mutlak harus ada persetujuan dari kedua orangtua atau walinya.

Keterangan ini benar sejak Mei 2003.

Beralamat di <http://www.chw.edu.au/prof/services/newborn> Program Pemeriksaan Bayi Baru Lahir NSW berpusat di RS Anak-Anak di Westmead.

Bila perlu menelepon dalam bahasa Inggris, hubungilah Layanan Penterjemah Lisan dan Tulisan TIS lewat 131 450.

Pada jaringan Multicultural Communication di <http://www.mhcs.health.nsw.gov.au> bisa Anda temukan lebih banyak lagi keterangan kesehatan dalam bahasa Indonesia.

Nomor telepon ini betul saat sebaran dicetak tetapi tidak terus diperbaharui bila ada perubahan. Mungkin masih harus Anda tengok di buku telepon.