

Pemungutan Penyakit Metabolisma Bawaan bagi jabang bayi (PMB)

Membantu menemukan PMB sedini mungkin pada sang bayi. Dan memberi pengobatan sedini mungkin, sehingga dapat mencegah kerugian fisik dan mental yang disebabkan oleh penyakitnya.

Anak yang sehat adalah sumber kebahagiaan bagi keluarga. Disaat pertumbuhan anak, jika menderita penyakit yang tidak diinginkan dapat membuat sedih keluarganya dan akan berdampak bagi masyarakat. Dengan ini kami akan mengingatkan anda, untuk melakukan pemeriksaan PMB sedini mungkin demi kesehatan sang anak. Dengan dilakukan pemeriksaan ini, dapat ditemukan gejala awal Penyakit Metabolisma Bawaan (PMB) Dengan *memberikan* pengobatan sedini mungkin agar pertumbuhan dan kecedasan sang anak tidak terhambat. Proses pemeriksaan, akan dilakukan tes darah yang diambil dari telapak kaki sang bayi dalam waktu lebih dari 48 jam setelah kelahiran, setelah itu akan dikirim ke *Badan* Pemungutan Penyakit Metabolisma Bawaan bagi Jabang Bayi yang ditunjukan oleh Balai Kesehatan Nasional Dep.Kesehatan agar dapat berlangsung pemeriksaan terkait. Sekarang ini pemerintahan memberi tunjangan untuk PPMBJB *dengan* persyaratanya di bawah ini :

1 . Sindrom Hipotiroidisma Bawaan

Sepertigaribu dari jumlah bayi yang lahir dapat menderita penyakit ini. Hampir tidak dapat ditemukan gejala pada bayi yang baru dilahirkan. Gejala dapat ditemukan dalam waktu 2-3 bulan setelah dilahirkan. Penyebab penyakit dikarenakan kurangnya hormon kelenjar gondok dalam badan sang bayi. Dapat menghambat pertumbuhan badanya dan saraf otaknya. Jika setelah 6 bulan baru diberi pengobatan, dapat mengakibatkan cacat mental dan jasmani, badan menjadi kecil dikarenakan pertumbuhan yang terhambat. Jika ditemukanya sedini mungkin. Dan diberi pengobatan unsur kelenjar gondok dalam jangka waktu 1-2 bulan setelah lahir, sang bayi dapat tumbuh dengan normal.

2 . Sindrom Penilketonuria

Sepertigapuluh-limaribu dari jumlah bayi yang lahir dapat menderita penyakit ini. Gejala ditemukan dalam waktu 3-4 bulan setelah dilahirkan. Seperti : Pertumbuhan terhambat, cairan kencing dan badanya berbau busuk. Dan akan menimbulkan kekurangan kecerdasan yang berat. Dikarenakan kurangnya pemrosesan protein dari makanan yang diolah. .Jika ditemukanya sedini mungkin. Pada saat melahir di dalam jangka waktu 3 bulan. Diberi makanan spesial, dan pemeriksaan berkala. Sang bayi dapat tumbuh dengan normal.

3 . Sindrom Bomosistinuria

Seperseratusribu s/d duaratusribu dari jumlah bayi yang lahir dapat menderita penyakit ini. Dikarenakan kurangnya pemrosesan protein dari makanan yang diolah. Gejala yang kurang diperhatikan dapat mengakibatkan gejala komplikasi seperti: perubahan tulang badan, kekurangan kecerdasan, trombus pembentukan dll. Jika keadaan ditemukan sedini mungkin. Dan diberi pengobatan, makanan khusus dan vitamin. Dapat mencegah kekurangan kecerdasan bagi sang bayi.

4 . Sindrom Galaktosemia

Sepersatujuta dari jumlah bayi yang lahir dapat dideteksi adanya gejala Sindrom Galaktosemia Tipikal. Dikarenakan badan sang bayi gagal memproduksi metabolis laktosa. Gejala sindrom ini di tandai dengan bayi mudah mengantuk, muntah setelah disusui, dan akan mengakibatkan kerugian atas otak, mata, liver dan organ tubuh vital lainnya. Temukan gejala ini sedini mungkin sehingga dapat dicegah dengan mengganti Air Susu Ibu atau susu bubuk sang bayi dengan produk susu yang kaya dengan laktosa dan galaktosa. Demi kesehatan sang bayi, pada masa kandungan para ibu sebaiknya menghindari makanan yang kaya akan laktosa dan galaktosa, seperti: jenis susu kaya akan protein, jeroan dll.

5 . Sindrom Kekurangan Glukosa-6-PD.(Disebut G6PD atau sindrom kacang)

Tiga bayi dari 100 bayi yang lahir dapat mengalami gejala Sindrom G6PD. Penyakit ini adalah suatu penyakit menular yang sering ditemukan di Taiwan, dikarenakan glukosa dan sel darah merah sang bayi tidak memproduksi dengan normal, selain itu dapat diakibatkan dari pengaruh luar, seperti: makan kacang bebesaran, obat sakit perut, bersentuhan dengan kamper, obat luka dan bahan kimia lainnya, sehingga dapat menjadi amenia hemolitik akut. Jika tidak segera ditangani sedini mungkin, dapat mengakibatkan iktrus, cacat kecerdasan dan dapat berbahaya bagi jiwa sang bayi. Cegahlah sedini mungkin dengan menghindari gejala-gejala diatas sehingga dapat mengurangi kerugian bagi sang bayi.

Selain itu, hampir di setiap rumah sakit akan menggunakan Spektrometri Tandem Mas (STM) sebagai teknik pemeriksaan baru untuk mendeteksi gejala PPMBJB sedini mungkin dan juga dapat mendeteksi berbagai macam gejala PMB. Untuk memberikan pelayanan PMB yang lebih baik, sejak Juli 2006 pemerintah akan menambah mata pemeriksaan PMB sejumlah 6 buah selain dari 5 macam yang telah dijelaskan di atas dengan memerlukan pemeriksaan peralatan STM terlebih dahulu. Mata pemeriksaan PMB yang baru akan ditambah sebagai berikut:

6 . Sindrom Hiperplasia Adrenal Bawaan

seperlimabelasribu dari jumlah bayi yang lahir dapat menderita penyakit ini..Sindrom ini dilihat sering kali adalah kekurangan 21-Hidroksilas.Oleh karena kualitas dan kuantiti 21-Hidroksilasnya berbedaan.Demikian gejala Klinikalnya berada :

- (1) Jenis Kekurangan Garam--Kekurangan garam dalam jumlah besar dapat membawa maut jika tidak segera ditangani sedini mungkin.
- (2) Jenis Virilizing Simple--sebagian besar penderita penyakit ini adalah bagi bayi perempuan, dalam masa pertumbuhan tidak mengalami menstruasi, sifat sang anak lebih maskulin, tidak dapat mengandung anak, dan pertumbuhan abnormal. Anak laki-laki juga dapat menderita penyakit ini. Jika tidak ditangani sedini mungkin, masalah fisik maupun mental dapat dialami secara fatal.
- (3) Jenis Pertumbuhan Lambat--Gejala penyakit ini ditemukan dalam masa pertumbuhan. Sindrom Hiperplasia Adrenal Bawaan selain dalam masa pertumbuhan, sekarang ini gejala penyakit dapat ditemukan sedini mungkin dengan dilakukan diagnosa. Pemeriksaan sedini mungkin dapat mencegah lambatnya pertumbuhan dan dapat menyelamatkan jiwa penderita. Pengobatan yang dapat menambah zat-zat yang dibutuhkan dengan diberikan pengobatan yang diperlukan dapat menyelamatkan jiwa penderita.

7 . Sindrom Urin Maple Sirup

Jumlah penderita penyakit di Taiwan masih dalam tahap pensurveyan, dalam seratusduapuluhribu dari jumlah bayi yang lahir di Eropa dapat ditemukan dalam satu bayi causian, di Amerika dapat ditemukan dalam satu bayi dari duaratuslimapuluhribu dari jumlah bayi yang lahir. Dikarenakan cairan badan dan cairan kencing pasien itu berbau manis sebagai sari gula pokok kayu rasamala sehingga dinamakan sebagai Sindrom Urin Maple Sirup. Gejala dapat terlihat setelah beberapa hari setelah disuapi makanan untuk pertama kalinya, muntah-muntah, ngantuk, tidak ada nafsu makan, nafas akut, iktrus, kejang-kejang dan gejala abnormal lainnya. Gejala ini dapat mengakibatkan sering pingsan bahkan dapat mengakibatkan kematian. Sindrom ini adalah penyakit metabolisma luar biasa bagi Asid Amino Rantai Cabang yang jarang ditemukan. Pengobatan terhadap Metabolisma Asid Amino Rantai Cabang (seperti asid leusin, isoleusin, valin) dan pengobatan lainnya yang dilakukan sedini mungkin merupakan unsur yang paling penting agar bayi dapat tumbuh dengan normal.

8 . Sindrom Kekurangan Dehidrogenas Asil-KoA Rantai Medium

Kejadian di Taiwan masih dalam tahap pensurveyan, untuk negara Amerika dan Eropa dapat ditemukan satu dari limabelasribu dari jumlah bayi yang lahir, merupakan jenis penyakit

metabolisma asid lemak yang sering ditemukan. Biasanya gejala klinikal dapat ditemukan setelah dilahirkan kurang dari 2 tahun. Dikarenakan kurangnya Dehidrogenas Asil-KoA Rantai Medium dapat mengakibatkan metabolisma tubuh menurun. Lemak yang tidak dapat diuraikan dapat berubah menjadi racun, sehingga dapat mengganggu susunan saraf dan otak bagi sang bayi. Gejala penyakit adalah muntah, lever abuh, Hipoglisemia Ketotik, lemas, pingsan, kejang-kejang dll. Walaupun gejala tidak dapat ditemukan pertama kalinya, 25% dari jumlah bayi penderita akan meninggal sesaat juga ketika gejala keluar untuk pertama kalinya. Penyakit ini juga sering didiagnosa sebagai sindrom kematian mendadak sang bayi (SIDS). Pengobatan Hipoglisemia Ketotik sedini mungkin dapat menyelamatkan jiwa bayi. Cara pengobatan jangka panjang itu dengan diberi makanan kecil yang kaya dengan Hidrat Karbon sebelum tidur, hindari puasa dalam jangka panjang dan usahakan pengobatan infeksi atau radang perut dan keadaan darurat seawal mungkin. Dengan mengobati kerusakan secermat mungkin dapat menyelamatkan jiwa sang bayi.

9 . Asiduria Glutarik Jenis I

Kejadian di Taiwan masih dalam tahap pensurveyan, untuk daerah Amerika dari duapuluhribu jumlah bayi yang lahir dapat ditemukan satu penderita. Penyakit ini diakibatkan oleh metabolis asid Amino dalam jumlah besar. Tubuh bayi tidak dapat menguraikan Lisin dan Tripofan secara normal dikarenakan kekurangan Dehidrogenas Glutary-koA. Ditemukannya bahan toksin (seperti: Asid Glutarik) dalam pembuluh darah dan organik yang berlebihan, namun jika telat ditemukan dapat mengganggu gejala saraf secara berangsur dan metabolisma penyakit akan bertumbuh secara luar biasa. Beberapa bulan setelah dilahirkan, gejala jarang terlihat atau hanya adanya otak kebesaran tanpa gejala, tetapi jika gejala telat ditemukan dapat mengakibatkan kesulitan beraktivitas secara berangsur, Sindrom Koreotetosis, daya kerja otot sejak dari masa releks sehingga mencapai pegal, paralysis, bentuk badan yang tidak normal (fungsi badan akan berubah menjadi yang tidak semestinya, badan melengkung kebelakang) dan gejala abnormal lainnya, kemungkinan dapat mengakibatkan kumat sawan atau ngantuk pingsan secara akut. Hal terpenting adalah dapat ditemukan gejala seawal mungkin dan dapat diobati secepatnya agar pertumbuhan fisik dan mental bayi menjadi normal.

10. Sindrom Asidemia Isovalerik

Kejadian di dalam negeri masih dalam tahap pensurveyan, kejadian di luar negeri kira-kira seperlimapuluhribu dari jumlah bayi yang lahir. Merupakan sejenis penyakit metabolis luar biasa bagi asid Organik yang jarang ditemukan. Penderita dikarenakan kekurangan Dehidrogenas Isovalerik-koA sehingga mengakibatkan ketidak mampuan menguraikan Lausin secara normal. Bahan toksin (seperti Asid Isovalerik) berlebihan sehingga merusak susunan

saraf dan darah. Dapat dibedakan menjadi jenis tipikal dan non-tipikal sesuai dengan gejala keberatan dan waktu kambuh. Penderita jenis tipikal mungkin tak berbeda dengan bayi normal setelah lahir, akan tetapi dapat berangsur timbul gejala ledih, muntah, ngantuk, patah nafsu makan, berkejang dan gejala abnormal lainnya. Isovalerik dalam jumlah besar berkembang dalam tubuh, cairan badan yang keluar seperti keringat dan air kencing akan berbau busuk. Pada saat ini jika tidak dilakukan pengobatan diagnosa secara benar, sang pasien akan sering pingsan. Penderita jenis non-tipikal menderita gejala ringan dan lambat. Sering kali ditetapkan diagnosa setelah lahir lebih dari 1 tahun. Kadang-kadang salah ditetapkan kesamaan lainnya, bagaimanapun dapat terdeteksi kemudian, guna mencegah terjadinya lebih baik mengendalikan makanan dan dilakukan pemerisaan kesehatan secara berkala agar dapat diobati lebih baik.

11. Sindrom Asidemia Metilmalonik

Kejadian dalam negri masih dalam tahap pensurveyan. Merupakan sejenis penyakit metabolis luar biasa bagi asid Organik yang jarang ditemukan. Dikarenakan fungsi Mutas KoA Metilmalonik luar biasa atau metabolis Kobalamin luar biasa yang diderita oleh sang bayi. Asid organik seperti Asid Metilmalonik, Asid Propionik dll terdapat di dalam tubuh, dapat mengakibatkan kerusakan susunan saraf. Gejala yang berlebihan dapat menjadi Diabetik Ketoasidosis, Hipoglisemia, Hiperamonemik, Hiperglinemia. Kemungkinan kematian sangat tinggi pada bayi yang baru dilahirkan. Pengobatan seawal mungkin dapat mencegah perkembangan penyakit dengan menambah cairan sewaktunya dan menghindari diabetik asid. Bagi tubuh penderita yang dapat memproses vitamin B12 secara baik, dapat diberikan vitamin B12 sebagai cara pengobatan. Bagi tubuh penderita yang tidak dapat memproses vitamin B12 dengan baik dapat diganti dengan susu spesial dan makanan kalori tinggi. Agar dapat menjaga padatnya Metilmalonik yang terkandung dalam cairan darah dan air kencing.

- * Sebelum diketahui hasil pemeriksaan, jangan biarkan sang bayi tersentuh berbagai jenis bahan kimia dan obat-obatan; jika ada masalah kesehatan lainnya, konsultasikan segera dengan dokter anak keluarga anda. Setelah mendapat hasil pemeriksaan, hasil yang didapat belum tentu positif, pihak rumah sakit sebelumnya dan rumah sakit lain yang ditunjuk akan melakukan pemeriksaan berlanjut dalam waktu singkat. Hasil pemeriksaan yang pertama (berikut) akan diketahui setelah pemeriksaan darah setelah 2 minggu. Silahkan menghubungi pihak rumah sakit aslinya atau informasi website Senter PPMBJB **Institu Patologi Taipei (Website : www.tipn.org.tw)** ; untuk pertanyaan lebih lanjut silahkan hubungi : badan kesehatan online: [02-8596-2065](tel:02-8596-2065)



Balai Kesehatan Nasional Dep.Kesahatan Eksekutif Yuen Peduli Anda!