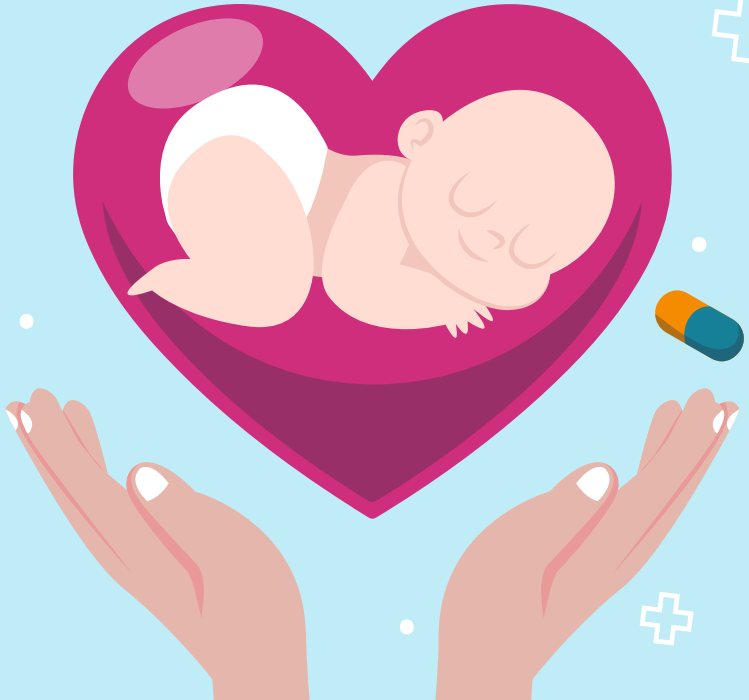
SKRINING BAYI BARU LAHIR

dr.Nurbani, SpA

RSUD Pasar Minggu
Jakarta



SKRINING BAYI BARU

PENGERTIAN

- Pemeriksaan yang dilakukan pada bayi yang baru lahir untuk mendeteksi secara dini kelainan apa yang dialami bayi pada usia awal kelahiran.

TUJUAN

- Untuk mengetahui kelainan yang berpotensi fatal atau menyebabkan kecacatan, agar dapat ditangani sedini mungkin.

RESTRICTED

Skrining Bayi Baru Lahir apa saja yang dilakukan di dunia saat ini ??

Penyakit	Insidens
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	1 : 200.000
Methylmalonic acidemia (MMA)	1 : 48.000
Phenylketonuria	1 : 10.000
Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)	1 : 10.000
Medium-chain acyl CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency	1 : 10.000
Congenital Hypothyroid	1 : 3.000
Cystic Fibrosis	1 : 2.500
Gangguan Pendengaran	1 : 1.000
Penyakit Jantung Bawaan - CCHD	1 : 500

KEMENKES : SKRINING Bayi Baru Lahir

01

KELAINAN KONGENITAL

02

GANGGUAN PENDENGARAN

03

GANGGUAN PENGLIHATAN

04

PENYAKIT JANTUNG BAWAAN KRITIS

01

KELAINAN KONGENITAL

KELAINAN KONGENITAL

→ Kelainan yang sudah ada sejak bayi lahir yang disebabkan oleh faktor genetik maupun non genetik.

- HIPOTIROID KONGENITAL
- HIPERPLASIA ADRENAL KONGENITAL (HAK)
- DEFISIENSI G-6PD (Glukosa 6-Phosfat Dehidrogenase)

HIPOTIROID KONGENITAL

Gejala saat lahir tidak jelas namun dapat menyebabkan disabilitas intelektual berat.

Bila penanganan dimulai **sebelum usia 2 minggu** → perkembangan dan kecerdasan anak normal.

Angka kejadian 1: 2513 kelahiran (IDAI)

HIPOTIROID KONGENITAL

dilakukan saat usia
48-72jam

pemeriksaan kadar hormon darah di tumit kaki
(metode kertas saring)

RESTRICTED

HIPOTIROID KONGENITAL

Tumit kaki

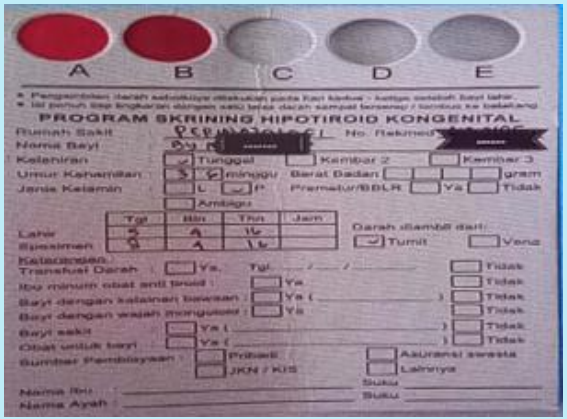
- Ukur TSH (kertas saring)

Hasil :

- TSH tinggi

setelah 2 minggu

- Ulang serum TSH dan FT4

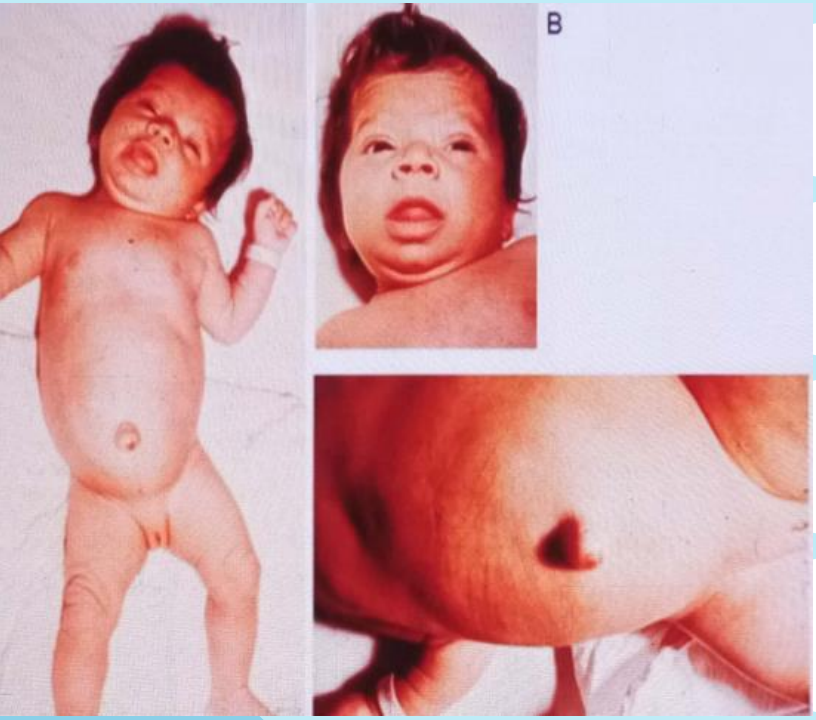


Gejala Hipotiroid Kongenital

RESTRICTED

HIPOTIROID KONGENITAL

Gejala (terlihat pada usia 3-6 bulan) :



- Gangguan makan (malas, sering tersedak dalam bulan pertama)
- Jarang menangis, tampak lamban
- Lingkar kepala sedikit melebar
- Sakit kuning (ikterus) berkepanjangan, retardasi fisik dan mental

HIPERPLASIA ADRENAL KONGENITAL (HAK)

Androgen Meningkat

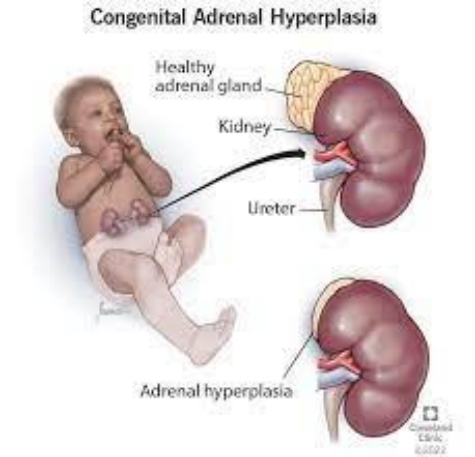
Kortisol dan Aldosteron menurun

Insidens 1:18000 kelahiran

TIPE :

HAK klasik

HAK non klasik



	Klasifikasi Klinis		
	Salt Wasting	*Simple virilizing*	Non klasik
Usia saat diagnosis	Neonatus - 1 bulan	Neonatus - 2 tahun	Anak - dewasa
Genetalia eksterna	Ambigu	Ambigu	Biasanya normal, terkadang klitoromegali
Aldosteron	Rendah	Normal	Normal
Renin	Tinggi	Pada beberapa kasus tinggi	Normal
Kortisol	Rendah	Rendah	Normal
17 OHP	Basal >20.000 ng/dL	Basal>10.000-20.000 ng/dL	Stimulasi ACTH: 1500-10.000 ng/dL
Testosteron	Tinggi	Tinggi	Tinggi, bervariasi
Terapi	Glukokortikoid + mineralokortikoid (+ garam)	Glukokortikoid (+mineralokortikoid)	Simptomatik : glukokortikoid
Insidens	1:15.000	1:60.000	1:1.000
Presentase aktifitas 21-hidroksilase	0	1-2	20-50

RESTRICTED

Gejala Klinis Hiperplasia Adrenal Kongenital

♂ukuran penis besar + kehitaman daerah skrotum

♀ klitoris membesar

muntah

letargi

dehidrasi

Hiponatremia, hiperkalemia

Penurunan BB

syok

RESTRICTED

DEFISIENSI G-6PD

Tersering di Asia, Afrika,dan Mediterania

Perlindungan parsial terhadap malaria

Defisiensi G-6PD

X-linked recessive

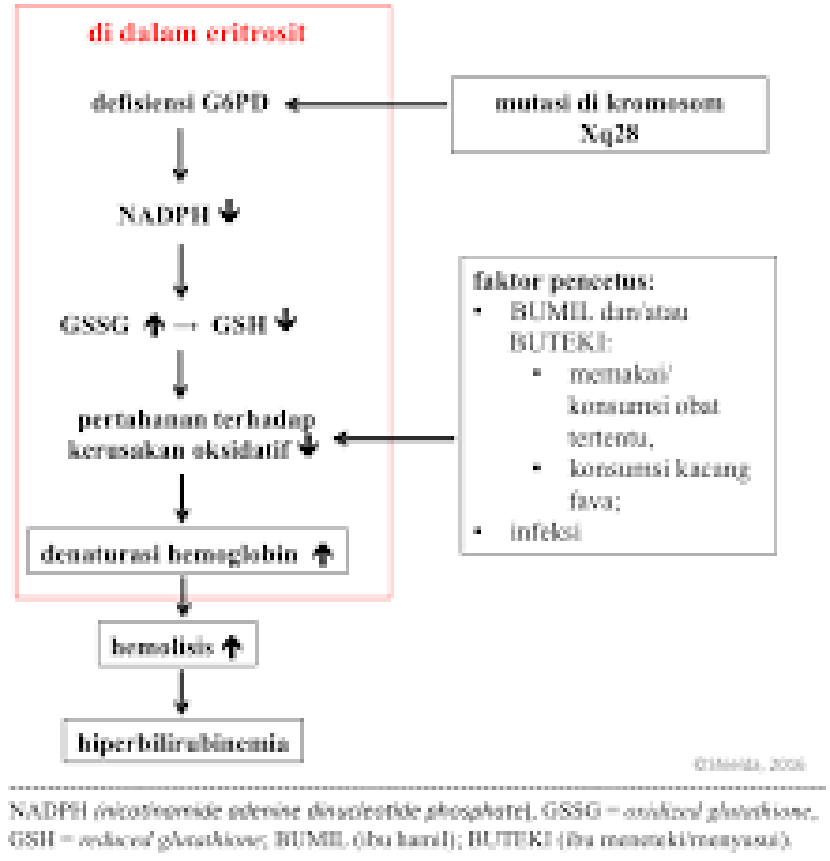
Dapat dideteksi di awal kelahiran

RESTRICTED

DEFISIENSI G-6PD

Gejala Klinis :

- Hiperbilirubinemia neonatus
- Hemolisis cepat setelah konsumsi fava beans
- Terkadang asimptomatis

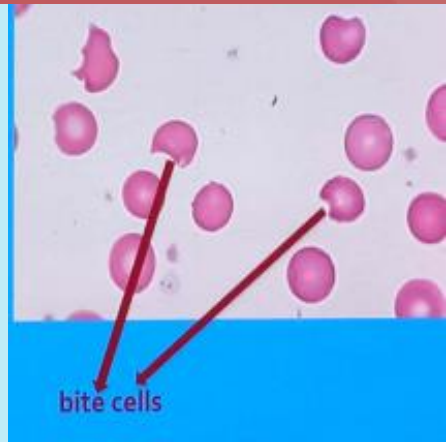


RESTRICTED

DEFISIENSI G-6PD

Pemeriksaan :

- ✓ Darah : Hb rendah, Bilirubin tinggi
- ✓ Apusan darah: Blister cell dan bite cell
- ✓ Uji enzim G-6PD : kadar enzim G-6PD dalam eritrosit rendah



RESTRICTED

02

GANGGUAN PENDENGARAN

GANGGUAN PENDENGARAN

Mengapa penting?

Berperan penting dalam periode kritis perkembangan pendengaran dan bicara

Bila diintervensi sebelum usia 6 bulan → kemampuan berbahasa usia 3 tahun normal

RESTRICTED

Gangguan Pendengaran

dilakukan usia
0-28 hari

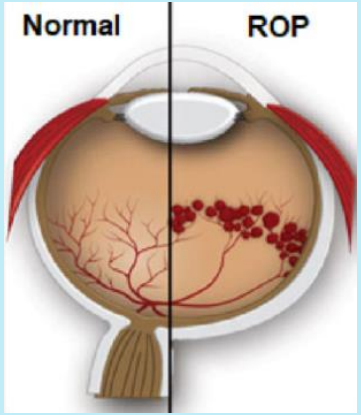
Jenis pemeriksaan
Otoacoustic
Emissions (OAE)

RESTRICTED

03 GANGGUAN PENGLIHATAN

--> Terutama untuk bayi prematur

Retinopathy of prematurity (ROP) pada bayi prematur



Mengapa Penting ??

- Risiko kebutaan tinggi bila tidak ditangani segera
- Bayi prematur memiliki lebih berisiko untuk mengalami ROP, termasuk penggunaan oksigen lama dan transfusi berulang

RESTRICTED

Skrining Gangguan Penglihatan

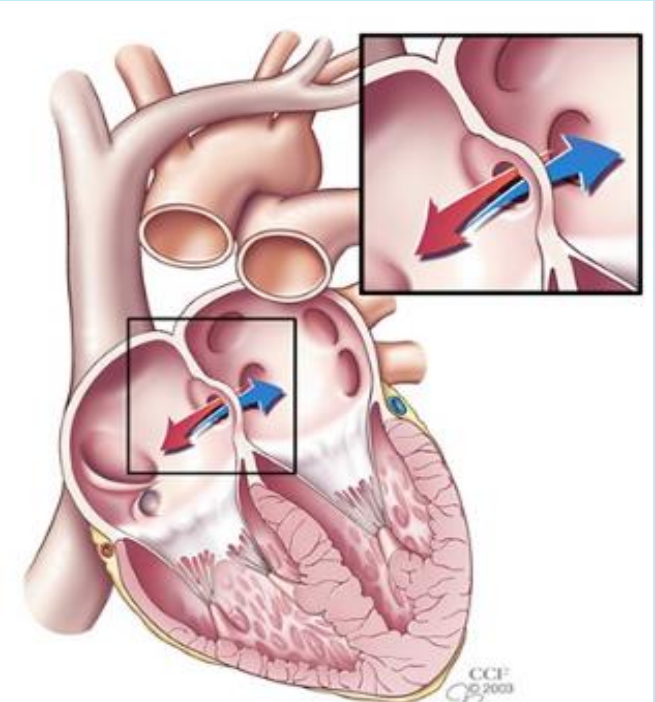
Dilakukan usia 2-4 minggu

Pemeriksaan retina dengan spekulum

RESTRICTED

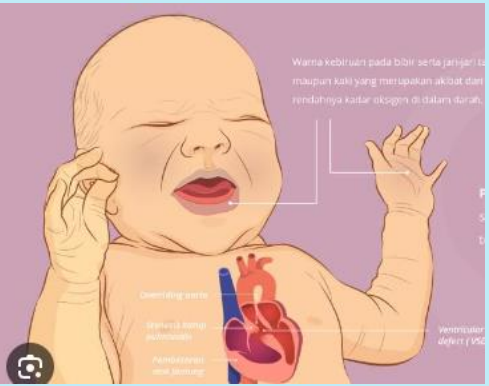
04

PENYAKIT JANTUNG BAWAAN KRITIS



Penyakit Jantung Bawaan Kritis

Mengapa penting?



- Angka kejadian cukup tinggi dan 10 diantaranya adalah tipe yang kritis
- Mengancam nyawa → membutuhkan intervensi dan operasi jantung segera

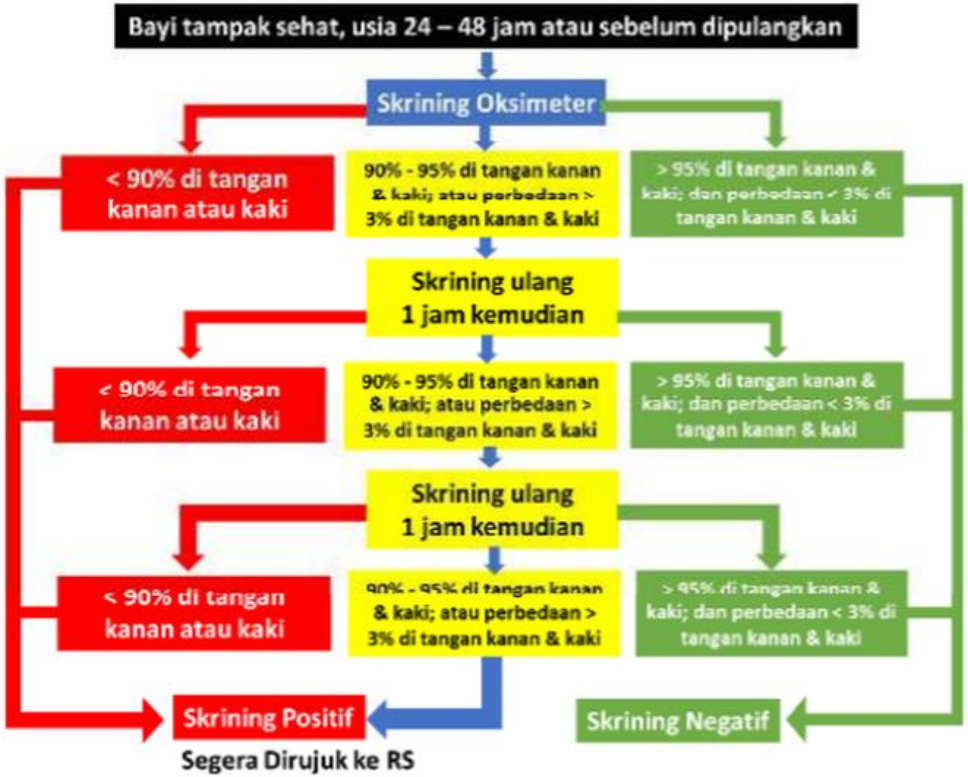
Skrining Penyakit Jantung Bawaan Kritis

dilakukan usia 24jam

Jenis pemeriksaan : pulse oximetry

RESTRICTED

Bagaimana Skrining PJB Krisis



RESTRICTED

KESIMPULAN

- Skrining bayi baru lahir → hal penting dilakukan.
- Pemeriksaan fungsi tiroid, fungsi pendengaran dan penglihatan dapat dilakukan di awal kelahiran.
- Skrining penyakit jantung bawaan kritis juga sangat penting dilakukan untuk mencegah

Terima
Kasih