

WA Newborn Bloodspot Screening Program (Program Pemeriksaan Bayi yang Baru Lahir dengan Tetes Darah di WA)

Tes pemeriksaan bayi Anda yang baru lahir

Semua bayi diperiksa pada saat lahir untuk mengetahui bahwa bayi tersebut sehat. Pemeriksaan tetes darah bayi yang baru lahir merupakan bagian dari pemeriksaan kesehatan rutin ini.

Mengapa *Newborn Bloodspot Screening* (pemeriksaan tetes darah bayi baru lahir) itu sangat penting?

Pemeriksaan tetes darah (*bloodspot screening*) – seringkali disebut sebagai tes “Guthrie” atau “heel-prick” (“tusuk tumit”) – merupakan pemeriksaan kesehatan penting bagi bayi Anda yang dapat membantu mendeteksi kondisi genetik serius yang mungkin tidak terlihat jelas pada waktu lahir.

Dengan tes ini, kondisi kelainan atau gangguan kesehatan pada bayi Anda dapat dideteksi **sebelum** bayi menjadi sakit dan selagi masih ada waktu untuk melakukan perawatan yang berdampak baik pada bayi.

Sekitar satu dari 1000 bayi akan dilahirkan dengan salah satu kondisi berikut ini, tetapi sebagian besar bayi akan tampak sehat, tanpa menunjukkan gejala awal dari penyakit yang mendasar. Tanpa perawatan dini, kondisi-kondisi ini dapat menyebabkan disabilitas (cacat) fisik dan/atau intelektual yang tidak dapat dipulihkan – bahkan kematian.

Tidak adanya riwayat gangguan kesehatan tersebut dalam keluarga Anda bukan berarti bayi Anda tidak menghadapi risiko – sebagian besar bayi dengan kondisi ini berasal dari keluarga yang tidak memiliki riwayat kondisi atau gangguan kesehatan tersebut.

Tes pemeriksaan ini sangat dianjurkan untuk semua bayi yang baru lahir. Dokter atau bidan Anda akan meminta persetujuan Anda untuk melakukan tes tersebut dan mereka dapat menjawab semua pertanyaan lebih lanjut yang mungkin ingin Anda tanyakan tentang program tersebut.

Tes tersebut disediakan secara gratis untuk semua bayi dan sudah menjadi bagian rutin dalam perawatan bayi yang baru lahir di Australia selama lebih dari 50 tahun. Melalui tes ini, sekarang setiap tahun di WA sekitar 50 bayi ditemukan memiliki kondisi kelainan kesehatan.

Apa saja yang termasuk dalam tes ini?

Tes ini merupakan prosedur sederhana yang biasanya dilakukan ketika bayi Anda berusia antara 48 hingga 72 jam, tetapi dapat juga dilakukan setelah 24 jam. Bidan atau perawat mengambil darah dari tumit bayi Anda, sehingga beberapa tetes darah dapat ditampung di atas kertas isap berbentuk kartu. Sesudah darah mengering, kartu tersebut akan dikirim untuk dianalisis di layanan patologi Negara Bagian ini, yakni PathWest.

Jika Anda bersalin di rumah atau keluar dari rumah sakit lebih awal, Anda akan harus mengatur dengan bidan Anda agar bayi Anda dites.

Mengapa bayi saya mungkin perlu dites ulang?

Perlunya tes ulang biasanya disebabkan adanya masalah pada saat pengambilan sampel darah yang pertama atau karena tes tersebut tidak memberikan hasil yang jelas.

Permintaan tes ulang belum tentu berarti bayi Anda memiliki kondisi kelainan kesehatan (sebagian besar bayi yang harus menjalani tes ulang tidak menderita kondisi kelainan kesehatan) tetapi Anda harus mengatur tes ulang tersebut sesegera mungkin.

Kapan saya akan mendapat hasilnya?

Jika hasil tesnya normal, Anda **tidak** akan diberi tahu hasilnya, tetapi hasil itu akan dikirim ke bidan atau rumah sakit tempat Anda bersalin.

Jika tes tersebut menunjukkan hasil abnormal, Anda akan segera dihubungi, dan Anda serta bayi Anda akan diarahkan ke dokter spesialis. Dokter spesialis akan membicarakan hasil tes dengan Anda dan mengatur pengujian diagnostik (*diagnostic testing*).

Jika hasil pemeriksaan abnormal, apakah itu berarti bayi saya menderita suatu kondisi kelainan kesehatan?

Hasil abnormal bukanlah konfirmasi bahwa anak Anda menderita kelainan kesehatan. Tes dengan tetesan darah merupakan tes untuk menyaring kemungkinan adanya gangguan kesehatan (*screening*). Dengan demikian, tes tersebut mengidentifikasi bayi yang memiliki risiko lebih tinggi menderita kondisi kelainan kesehatan.

Untuk menentukan apakah bayi Anda memang memiliki kondisi itu diperlukan pengujian diagnostik dan pemeriksaan oleh seorang spesialis. Pengujian lebih lanjut ini perlu dilakukan seawal mungkin supaya jika perawatan diperlukan, perawatan tersebut dapat dimulai sesegera mungkin.

Apa yang terjadi dengan kartu tetesan darah dan hasil pemeriksaan?

Setelah dites, kartu tetesan darah akan disimpan dengan aman di gedung PathWest di Nedlands selama dua tahun sebelum dimusnahkan. Anda dapat meminta pengembalian kartu bayi Anda dengan mengirim permintaan tertulis ke PathWest. Hasil pemeriksaan bayi Anda akan disimpan dengan aman sesuai dengan standar akreditasi patologi nasional dan dapat dikirimkan kepada dokter Anda jika diminta dan diperlukan secara klinis.

Selama di penyimpanan, kartu tersebut dapat digunakan untuk memeriksa ulang hasil bayi Anda atau melakukan tes tambahan. Kartu tersebut juga digunakan untuk meningkatkan program pemeriksaan di WA atau mengembangkan tes-tes baru.

Selain untuk tujuan di atas kartu tersebut tidak akan digunakan tanpa persetujuan tertulis dari Anda, wali bayi Anda atau otoritas berwenang seperti pengadilan. Undang-undang Privasi di tingkat Nasional dan Negara Bagian (Commonwealth and State Privacy Legislation) serta kebijakan rumah sakit dan PathWest melindungi kerahasiaan semua informasi terkait bayi dan hasil tes-tesnya.

Keterbatasan pemeriksaan

Mekanisme penjaminan mutu memastikan bahwa melalui Newborn Bloodspot Screening Program (Program Pemeriksaan Bayi yang Baru Lahir dengan Tetes Darah) di WA, *bloodspot testing* tersedia bagi semua bayi yang lahir di Western Australia dan bahwa hasilnya valid.

Pemeriksaan bayi yang baru lahir dengan tetes darah telah terbukti dapat diandalkan, tetapi sama seperti tes laboratorium lainnya, hasil positif atau negatif yang salah dapat terjadi. Karena itu, pemeriksaan (*screening*) saja tidak dapat digunakan untuk mengesampingkan kemungkinan seorang anak menderita kondisi kesehatan.

Jika Anda mencurigai bahwa bayi Anda mungkin menderita kondisi kelainan kesehatan, Anda harus segera menindaklanjutinya.

Tes pemeriksaan (*screening*) untuk fibrosis kistik (*cystic fibrosis*), misalnya, hanya mendeteksi 95 persen bayi dengan kondisi tersebut. Tes tersebut juga dapat mendeteksi sejumlah kecil bayi sehat yang membawa gen untuk fibrosis kistik.

Kondisi apa saja yang dideteksi lewat pemeriksaan (*screening*)?

Ada lebih dari 40 kondisi kesehatan yang tercakup dalam pemeriksaan tersebut, antara lain:

Congenital Hypothyroidism (hipotiroidisme bawaan) yang, disebabkan oleh kurangnya hormon tiroid, dapat mengakibatkan pertumbuhan buruk dan disabilitas intelektual. Jika ditemukan lebih awal dan diobati dengan tablet thyroxine, anak akan bertumbuh dan berkembang normal.

Galactosaemia (galaktosemia) yang terjadi ketika bayi tidak dapat mengurai komponen gula pada susu, yang dikenal sebagai galaktosa. Kondisi ini dapat mengakibatkan kerusakan otak dan hati yang mengancam nyawa dalam waktu seminggu setelah kelahiran. Makanan khusus bebas susu dapat mencegah masalah-masalah ini.

Cystic Fibrosis (fibrosis kistik) yang disebabkan oleh gen yang cacat yang menyebabkan lendir kental pada paru-paru dan perut. Ada pengobatan yang telah disetujui yang dapat membantu mencegah pertumbuhan buruk, infeksi rongga dada dan usia pendek.

Amino Acid Disorders (Gangguan-gangguan Asam Amino) (seperti fenilketonuria) disebabkan oleh ketidakmampuan bayi untuk menguraikan asam-asam amino. Pengobatan dengan makanan khusus dan suplemen dapat membantu mencegah disabilitas intelektual, kejang-kejang, kerusakan organ dan komplikasi yang mengancam nyawa.

Fatty Acid Oxidation Disorders (Gangguan-gangguan Oksidasi Asam Lemak) disebabkan ketika tubuh bayi tidak dapat mengubah lemak menjadi energi. Perawatan dengan makanan rendah lemak, suplemen makanan, dan menghindari puasa dapat mencegah gula darah rendah dan komplikasi yang mengancam nyawa.

Organic Acid Disorders (Gangguan-gangguan Asam Organik) disebabkan ketika tubuh bayi tidak dapat mengubah asam amino menjadi energi. Perawatan dengan makanan rendah protein dan suplemen dapat mencegah muntah-muntah, kejang dan komplikasi yang mengancam nyawa.

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) atau hyperplasia adrenal kongenital terjadi ketika bayi tidak dapat memproduksi dengan cukup sebuah hormon yang disebut kortisol yang mengendalikan cara bayi bereaksi terhadap tekanan normal. Hormon yang mengendalikan keseimbangan garam dan air juga dapat berkurang pada bayi yang menderita kondisi ini dan kondisi ini dapat menyebabkan komplikasi yang membahayakan nyawa. Perawatan dini dengan pengganti hormon harus dilakukan untuk memperbaiki tingkat hormon dan mencegah komplikasi.

Spinal Muscular Atrophy (SMA) atau Atrofi Otot Tulang Belakang merupakan kondisi yang merusak saraf di jaringan saraf tulang belakang yang mengendalikan otot. Otot-otot tersebut menjadi sangat lemah dan bayi yang menderita kondisi ini akan mengalami kesulitan berguling, duduk, merangkak, berjalan dan bernapas. Perawatan-perawatan baru dapat mempertahankan saraf-saraf ini dan membantu menjaga otot agar tetap bekerja jika cepat didiagnosis.

Severe combined immune deficiency (SCID) yang terjadi ketika bayi tidak dapat memproduksi sel-sel imun penting yang disebut limfosit. Tanpa limfosit, bayi berisiko terkena infeksi yang dapat mengancam nyawa. Perawatan dini dengan antimikroba dapat mencegah infeksi selama menunggu perawatan untuk jangka lebih panjang dapat dimulai.

Di masa depan akan lebih banyak kondisi kesehatan yang dapat ditambahkan ke Newborn Bloodspot Screening Program (Program Pemeriksaan Bayi yang Baru Lahir dengan Tetes Darah) di WA. Daftar lengkap kondisi dan informasi lebih lanjut tersedia di situs web Departemen Kesehatan WA:

- https://www.health.wa.gov.au/Articles/U_Z/WA-Newborn-Bloodspot-Screening-Program/Conditions-screened-for-in-WA

Dapatkan informasi lebih lanjut tentang pemeriksaan tetes darah bayi yang baru lahir (*bloodspot screening*) dari:

- [Situs web Healthy WA](#)
- Dokter atau bidan Anda
- WA Newborn Bloodspot Screening Program
PathWest Laboratory Medicine WA
PP Block, QEII Medical Centre
Verdun Street
NEDLANDS WA 6009
Telepon: (08) 6383 4171
Email: wanbs@health.wa.gov.au



Untuk mendapat brosur yang sudah diterjemahkan kunjungi [Situs web Healthy WA](#)

Jika membutuhkan bantuan untuk menerjemahkan informasi pada situs-situs ini, silakan telepon Translating and Interpreting Service (Layanan Penerjemah dan Juru Bahasa) di nomor 131 450.

Diproduksi oleh WA Newborn Bloodspot Screening Program dengan bantuan dari Office of Population Health Genomics (Kantor Genomika Kesehatan Penduduk). © Department of Health 2025

Hak cipta materi ini dipegang oleh Negara Bagian Western Australia kecuali dinyatakan sebaliknya. Selain dari urusan wajar untuk tujuan studi pribadi, riset, kritik atau kajian, sebagaimana yang diperbolehkan di dalam pasal-pasal *Copyright Act 1968* (Undang-undang Hak Cipta 1968), bagian-bagian dari materi ini tidak boleh direproduksi atau digunakan kembali untuk tujuan apa pun tanpa izin tertulis dari Negara Bagian Western Australia.