

# Apa itu SMA?

Fakta ringkas mengenai atrofi otot spina (spinal muscular atrophy, SMA)

Di Malaysia, dianggarkan seorang bayi dengan SMA dilahirkan setiap minggu.

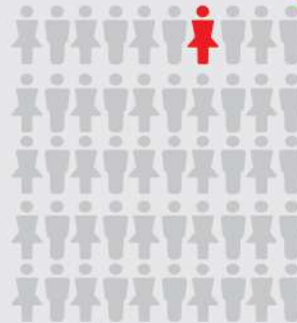
**SMA adalah penyakit genetik yang diwarisi**



Ini berlaku apabila anak mewarisi **dua salinan gen neuron motor survival 1 (SMN1) yang termutasi** - satu salinan daripada ibu dan satu lagi daripada bapa (warisan autosomal resesif).



Jika anak hanya mewarisi satu salinan gen SMN1 termutasi, dia akan menjadi **pembawa** gen resesif.



Secara purata, **satu dalam 50** orang membawa gen SMN1 termutasi.

**SMA adalah gangguan otot saraf, yang menjejaskan saraf motor dalam badan**

Ini menyebabkan **kelemahan otot** dalam badan **secara progresif** (berperingkat).



Ini menjejaskan **aktiviti fizikal penting** seperti **bernafas dan mengunyah/menelan**, selain semua pergerakan, termasuklah kawalan kepala dan merangkak/berjalan.

**SMA tidak menjejaskan kecerdasan atau deria kanak-kanak.**



**SMA boleh dikategorikan kepada empat jenis klinikal:**

## SMA Jenis 1

- > Jenis yang paling lazim dan teruk.
- > Simptom muncul semasa kelahiran atau dalam masa beberapa bulan pertama hidup pesakit.
- > Pesakit mengalami kesukaran bernafas dan makan.
- > Jangka hayat pesakit biasanya tidak melebihi dua tahun.



## SMA Jenis 2

- > Simptom muncul pada umur enam hingga 24 bulan.
- > Pesakit boleh duduk, tetapi tidak berupaya berdiri atau berjalan sendiri.
- > Jangka hayat adalah dalam lingkungan usia kanak-kanak hingga dewasa, bergantung kepada tahap keterukan keadaan mereka.



## SMA Jenis 3

- > Simptom muncul ketika usia kanak-kanak.
- > Pesakit pada awalnya berupaya berjalan, tetapi akhirnya akan memerlukan kerusi roda.
- > Jangka hayat hampir normal.



## SMA Jenis 4

- > Simptom muncul ketika dewasa.
- > Pada awalnya pesakit berupaya berjalan, tetapi ototnya akan menjadi lemah secara progresif (berperingkat).
- > Jangka hayat adalah normal.



Buat masa ini **tiada penawar** untuk SMA, tetapi ada **rawatan** untuk **memperlahankan perkembangan** penyakit dan **meredakan sesetengah simptom**.

#think**SMA**LLactBIG



# Kesan SMA dari segi fizikal

Berikut adalah lima keterbatasan fizikal yang paling kerap menjejaskan individu dengan atrofi otot spina (spinal muscular atrophy, SMA) setiap hari.

“Saya tidak bimbang kematian. Saya bimbang menjadi tidak berupaya.”

- Wanita berusia 30-an dengan SMA Jenis 2

Dalam kajian ini, isu paling utama adalah kekurangan kebebasan (ketidakbergantungan) dan mobiliti. Secara khususnya, ini adalah perkara yang kritikal bagi pesakit dengan SMA jenis 3 apabila mereka berada dalam peralihan daripada orang yang boleh bergerak sendiri kepada orang yang terpaksa menggunakan kerusi roda. Sebaliknya, kerusi roda sudah menjadi sebahagian daripada kehidupan mereka yang mengalami SMA jenis 2, yang biasanya mahir menggunakan kerusi roda berkuasa atau kerusi roda elektrik. Bagaimanapun, semuanya menghadapi kesukaran untuk membuat perjalanan sendiri atau menentu kedudukan persekitaran mereka disebabkan infrastruktur yang tidak optimum dan kemudahan awam yang tidak boleh dilalui oleh kerusi roda.”

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atrofi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

1. Tidak dapat bergerak sendiri (tanpa bantuan orang lain)



2. Tidak dapat untuk memindahkan dirinya dari satu peralatan ke peralatan lain (contoh dari kerusi roda ke katil)



3. Tidak dapat menjalankan aktiviti fizikal yang biasa



4. Tidak dapat pergi ke tandas dengan sendiri



5. Tidak dapat berdikari sepenuhnya



Situasi yang paling membimbangkan saya ialah apabila saya tiba-tiba mempunyai kahak dalam paru-paru (dan) saya tidak boleh batuk untuk membuangnya dan pembantu juga tidak dapat menolak atau menggosok badan saya dengan betul untuk mengeluarkannya. Kebimbangan lain yang saya boleh fikirkan ialah kemerosotan fungsi pernafasan. Mungkin saya sukar menerimanya kerana terlalu takut dan bimbangkan perkara ini. Saya bimbang apabila tiba masanya kelak, saya mungkin perlu mengharap dan bergantung kepada respirator bila sistem pernafasan saya merosot.”

- Wanita berusia 40-an dengan SMA jenis 2.

**Simptom utama SMA yang menjejaskan kualiti hidup pesakit adalah:**

Kelemahan otot



Kontraktur atau pengecutan sendi



Jangkitan paru-paru



Keletihan



Batuk



Kerana dengan SMA, lama kelamaan anda menjadi semakin lemah - kelemahan yang progresif - Saya bimbang akan hilang keupayaan untuk melakukan perkara yang saya suka dan perkara yang penting, contohnya, boleh memegang sudu dan garpu. ... Ini perkara asas, tetapi saya kehilangan keupayaan untuk melakukannya, ini yang saya bimbangkan.”

- Lelaki berusia 20-an dengan SMA Jenis 2

Anak lelaki saya tidak mencapai tahap perkembangannya, seperti merangkap atau duduk sendiri, walaupun sudah umur enam bulan, tidak seperti abangnya. Tangisnya sangat lembut dan kaki tangannya pun lembut. Dia tidak boleh mengangkat kepalanya dengan baik. Doktor cakap ianya 'hypotonia'. Kami ada buat fisioterapi untuk enam bulan, tapi ia tidak membantu.”

- Ibu yang mempunyai anak dengan SMA Jenis 1

#thinkSMALLactBIG



# Kesan SMA dari segi mental

Kesihatan mental individu dengan atrofi otot spina (spinal muscular atrophy, SMA) dan penjaganya boleh terjejas teruk dengan kehadiran masalah ini.

## KESAN LANGSUNG

### Resah gelisah



Ah, saya tidak pernah dapat tidur nyenyak pada waktu malam. Seseekali, saya akan bangun untuk berdoa. Saya akan berdoa bersama suami. Saya tidur, saya berdoa, kami melihat wajahnya - kami melihat wajahnya setiap malam. Saya tidak boleh tidur kerana saya bimbang apabila bangun pagi, dia sudah tiada kerana... Setiap malam saya tidak boleh tidur (suaranya tersekat-sekat kesedihan).

- Ibu yang sudah kehilangan dua anak dengan SMA jenis 1.

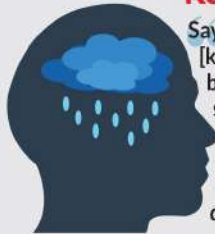
### Tekanan



Wanita ni, apabila balik dari kerja, kita akan berasa tertekan - tekanan di tempat kerja yang dibawa balik ke rumah. [Kemudian], di rumah, saya perlu bereskan [kerja rumah]. Kadang kala, saya rasa letih sangat.

- Ibu kepada dua anak dengan SMA

### Kemurungan



Saya tidak tahu mengapa saya sering berasa [kecewa dan putus asa]. Mungkin kerana saya bersendirian, jadi saya rasa terbeban dengan semua perkara. Mungkin kadang-kadang ia terlalu berat untuk ditanggung... keupayaan saya juga ada had, ada kalanya saya paksa diri dan saya seperti: AAHHH! Dan tenggalam dalam rasa putus asa.

- Wanita berusia 20-an dengan SMA jenis 3.

### Sangat hiba (bagi penjaga)



Sesetengah orang berkata, 'Jangan bimbang, awak masih muda, awak boleh hamil lagi.' Awak tahu tak, ia sangat menyakitkan! Tiada siapa pun boleh menggantikan seseorang. Walaupun dia sudah tiada, walaupun saya ada 10 bayi, 10 lagi anak, kita tidak boleh menggantikan anak yang sudah pergi ini. Sekarang pun, dengan anak kedua kami, kami cakap dan beritahu dia, bahawa dia pernah ada seorang abang.

- Ibu yang mempunyai seorang anak SMA jenis 1 yang sudah meninggal dunia.

Wujudnya keperluan untuk sistem sokongan pada setiap peringkat SMA kerana ramai ibu bapa berkongsi keperitan seksaan mental, kemarahan, tekanan, kemurungan dan kegelisahan yang mereka lalui pada setiap peringkat penyakit ini. Ini termasuklah menangani kejutan dan kepiluan apabila anak meninggal dunia.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atrofi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

## KESAN TIDAK LANGSUNG

### Pada hubungan ibu bapa

Perbezaan antara cara lelaki dan wanita dalam mengendalikan dan menahirkkan emosi seperti tidak dapat menerima hakikat, kemarahan, rasa bersalah dan takut, yang juga boleh mendorong kepada keretakan dalam perkahwinan. ...

Faktor keturunan penyakit genetik seperti SMA boleh menimbulkan masalah unik pada pesakit dan keluarga. Ini termasuklah ibu bapa rasa bersalah terhadap penularan, potensi diagnosis pranatal, dilema etika dan moral yang berkaitan dengan keupayaan untuk menggugurkan kehamilan yang terjejas, dan pengetahuan awal mengenai penyakit dan prognosisnya.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atrofi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

### Pada adik beradik

Menjaga anak dengan SMA bermakna anak-anak lain (adik beradik pesakit) kurang mendapat perhatian, dan sehubungan itu, mereka sering berasa diabaikan. Puan SS [ibu kepada kanak-kanak lelaki dengan SMA jenis 1] berkongsi pengalamannya bagaimana anaknya yang lebih tua mula mencederakan dirinya ketika berumur empat tahun, demi menarik perhatian dia dan suaminya.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atrofi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)



### Pada hubungan sosial dan keluarga

Untuk acara keluarga, kenduri, majlis perkahwinan, saya akan menolak jemputan semua saudara mara; saya tidak pernah menghadiri mana-mana majlis.

- Ibu kepada kanak-kanak dengan SMA jenis 2 yang sudah meninggal dunia



#thinkSMALLactBIG



# Kos rawatan SMA

Berikut adalah pelbagai perbelanjaan yang berkaitan untuk pengurusan atrofi otot spina (spinal muscular atrophy, SMA) yang boleh membebankan kewangan keluarga.



## PENJAGAAN KESIHATAN

Oleh kerana SMA membabitkan kelemahan otot badan secara progresif (berperingkat), maka ramai pakar perubatan dan profesional kesihatan bersekutu boleh terlibat dalam penjagaan individu dengan SMA (PWSMA). Ini termasuklah:

- Pakar Kanak-kanak
- Pakar Genetik
- Pakar Neurologi
- Doktor Pernafasan
- Pakar Bedah Ortopedik
- Pakar Gastroenterologi
- Ahli Fisioterapi
- Ahli Terapi Pekerjaan
- Pakar Diet/Nutrisi
- Ahli Terapi Pertuturan

Buat masa ini, ada tiga ubat yang boleh merawat SMA: nusinersen (Spinraza), onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma) dan risdiplam (Evrysdi)\*



Walaupun perkhidmatan penjagaan kesihatan dan ubat-ubatan boleh diperolehi pada kos yang minimum di hospital kerajaan, namun tempoh menunggu yang lama dan tempoh kebolehdapatan pakar penjagaan kesihatan yang singkat mungkin memaksa PWSMA dan penjaganya mendapatkan perkhidmatan di hospital swasta.

## PERALATAN

PWSMA biasanya memerlukan peralatan yang sangat penting untuk membantu menguruskan simptom yang tidak disediakan oleh hospital kerajaan atau dilindungi insurans perubatan, dan ia mesti dibeli sendiri. Ini termasuklah:

- Peralatan bantuan batuk
- Ventilasi tidak-invasif, cth CPAP dan BiPAP
- Alatan penyedut
- Ortotik
- Peralatan pergerakan, cth kerusi roda berkuasa
- Suplemen nutrisi
- Pengubahsuaian rumah, cth untuk memudahkan pergerakan kerusi roda



## PERBELANJAAN LAIN

- Mendapatkan dan membayar pembantu rumah (biasanya pekerja asing), terutama untuk individu PWSMA dewasa yang berdikari.
- Perjalanan dan penginapan ketika mendapatkan perkhidmatan penjagaan kesihatan yang jauh dari rumah individu PWSMA.

(Nota: Ini juga boleh menyebabkan kehilangan pendapatan bagi PWSMA atau penjaganya yang dibayar upahnya mengikut masa atau tugas yang dilakukan).

Pasangan yang kedua-duanya adalah pembawa gen SMN1 termutasi yang boleh menyebabkan SMA mungkin ingin menjalani:

- Diagnosis pranatal (untuk menentukan jika janin mereka mempunyai SMA)
- Diagnosis genetik praimplantasi (untuk menentukan jika embrio mereka terbentuk melalui teknologi reproduktif berbantu - mempunyai SMA).

Pasangan perlu membayar sendiri setiap prosedur ini.

## SARANAN DASAR

- > Memberi subsidi ubat yang boleh merawat SMA jika dan bila ia diluluskan di Malaysia.
- > Melaksanakan pendekatan bersistem untuk mencegah dan mendiagnos SMA pada peringkat masyarakat, iaitu diagnosis pranatal, saringan bayi baru lahir dan diagnosis genetik praimplantasi.
- > Menghapuskan cukai ke atas peralatan perubatan import yang perlu bagi pengurusan SMA.
- > Melarang diskriminasi genetik oleh syarikat insurans.
- > Mewujudkan program jagaan respit (tangguh) untuk penjaga PWSMA (bagi memberi masa rehat kepada penjaga)

\*Tiada satu pun daripada ubat yang disebut di atas boleh dibeli di Malaysia.

#thinkSMALLactBIG



# Pendidikan, pekerjaan dan pembabitan sosial

Individu dengan atrofi otot spina (PWSMA) mempunyai dan berhadapan dengan rintangan dalam tiga perkara berikut yang menghalang mereka daripada mencapai potensi penuh masing-masing.

“Keupayaan untuk menjalani kehidupan yang normal adalah sangat mustahak bagi ibu bapa dengan anak-anak SMA dewasa dan PWSMA itu sendiri.”

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study

## HALANGAN KEPADA PENDIDIKAN



### > Diskriminasi terhadap individu yang ada kecacatan

Dia kata mereka tidak boleh terima [anak saya] melainkan saya ada seseorang atau PA (pembantu peribadi) sepenuh masa untuk menjaga dia. Guru itu memberi alasan jika dia membantu [anak saya], kelas akan terhenti separuh jalan, dan mengganggu kelas. Bahkan guru itu turut menyebut bahawa PIBG telah membuat aduan yang perkara ini akan mengganggu kelas jika [anak saya] terus belajar di sana. Saya terkejut! Benar-benar terkejut! Saya rasa ia tidak adil untuk anak saya, tetapi jika saya benarkan [dia] terus berada di sekolah itu, saya bimbang mereka akan lakukan sesuatu ke atas anak saya, jadi saya cepat-cepat keluaran dia dari sekolah berkenaan.”

- Ibu kepada wanita dengan SMA jenis 3

### > Salah faham menganggap PWSMA sebagai terencat akal.

Pengalaman biasa yang dilalui oleh PWSMA dan penjaganya adalah anggapan pegawai pendidikan bahawa kanak-kanak dengan kecacatan fizikal perlu ditempatkan dalam kelas pendidikan khas (iaitu disebabkan masalah ketidakupayaan belajar), walaupun risiko ketidakupayaan belajar bagi PWSMA adalah sama dengan populasi umum.”

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study

### > Kurang kefahaman (bertimbang rasa) dan belas ihsan

Saya rasa sekolah rendah adalah masa yang paling sukar dalam hidup saya kerana saya berdepan dengan begitu banyak cabaran. Contohnya, bilik darjah saya di tingkat satu dan guru-guru pula sangat tidak ... saya boleh kata, menyokong. Ibu bapa saya telah bercakap dengan mereka, tetapi mereka tetap tidak memindahkan kelas saya ke tingkat bawah, jadi saya terpaksa menaiki

tingga. Kadang kala saya berasa sangat penat dan bapa terpaksa mendukung saya ke atas.”

- Lelaki berusia 20-an dengan SMA jenis 2

### > Pembulian

Ada satu insiden (lama terdiam) buli kerana ... kerana keadaan saya, saya tidak boleh tegakkan kepala. Jika saya jatuh sekarang, saya tidak boleh tegakkan kepala saya. Ya, jadi ... kawan-kawan sekelas ketika saya dalam kelas biasa di sekolah rendah ... salah seorang menolak kepala saya ke bawah ... dan ... dan menekannya. Tentu sahaja apabila kepala saya sudah terlentok ke bawah, saya tidak boleh angkat balik (terdiam). Ya, begitulah...”

- Lelaki muda berusia 20-an dengan SMA jenis 2

## HALANGAN KEPADA PEKERJAAN



### > Diskriminasi terhadap orang kelainan upaya

Contohnya, Puan LL bimbang apakah anak gadisnya yang berusia awal 20-an, yang kini sedang melanjutkan pelajaran di universiti, akan mendapat pekerjaan yang sesuai dengan kelulusannya. Harapan dia untuk melihat anaknya dapat bekerja dari rumah tidak kesampaian apabila menerima jawapan mengecewakan dari syarikat besar yang mengatakan jenis kerja yang sulit dan peribadi tidak membenarkan kakitangan bekerja dari rumah.”

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study

### > Kurangnya infrastruktur yang mencukupi

Daripada segi infrastruktur, kemudahan awam seperti tandas awam tidak mesra individu kelainan upaya. Senarainya boleh menjadi lebih panjang di mana saja tempat yang anda pergi. Dan tentu sahaja, tempat kerja - jika dia mula bekerja, tentu kita akan

menjangkakan persekitarannya mesra orang kelainan upaya.”

- Ayah kepada lelaki muda dengan SMA jenis 2

## HALANGAN KEPADA PEMBABITAN SOSIAL



### > Kurangnya kesedaran mengenai SMA

Apabila mereka nampak kami, mereka fikir kami boleh melakukan semua perkara sendiri, mereka fikir kami normal, tetapi hakikatnya kami tidak cukup kuat untuk melakukannya - kami perlukan bantuan mereka.”

- Wanita berusia 40-an dengan SMA jenis 2

### > Kekurangan infrastruktur yang memuaskan

Di Malaysia, banyak tempat masih tidak boleh diakses oleh kerusi roda - ini adalah salah satu masalah. Walaupun kami mahu membawa dia ke sebanyak mungkin tempat seperti yang kami inginkan, tetapi oleh kerana kebolehcapaian (ketersediaan) kerusi roda yang masih rendah di Malaysia, kadang kala kami tidak membawanya ke sana. Oleh kerana tidak boleh diakses, maka kami tidak pergi disebabkan kesukaran berkenaan.”

- Ibu yang mempunyai seorang anak perempuan dengan SMA jenis 2

### > Kurangnya belas ihsan

Masalah besar dengan lif ... jika orang cuba untuk masuk ke dalam lif, walaupun mereka nampak ada [seseorang] yang berkerusi roda di sana, mereka tidak akan tunggu saya [untuk masuk sekali]. Jadi saya terpaksa ke tepi, membiarkan mereka masuk dahulu, dan saya akan tunggu lif seterusnya ... Kemudahan yang ada juga tidak dijaga [dan] sikap tidak bertimbang rasa orang yang meletakkan kenderaan di petak khas untuk orang kelainan upaya.”

- Wanita berusia 20-an dengan SMA jenis 3

## SARANAN POLISI

- > Memastikan bahawa prinsip pendidikan inklusif (menyeluruh) dilaksanakan sepenuhnya di semua sekolah.
- > Menguatkuasakan Dasar Penolakan Sifar yang menjamin akses kepada pendidikan untuk setiap kanak-kanak di Malaysia.
- > Melatih semua guru mengenai kesedaran kelainan upaya dan asas keperluan pendidikan khas.
- > Mencadangkan undang-undang yang mencegah diskriminasi terhadap orang kelainan upaya apabila membabitkan pekerjaan.
- > Memperkenalkan semula cadangan pindaan bagi melindungi pencari kerja terhadap diskriminasi kepada Akta Kerja 1955, yang ditarik balik pada 2019.

#thinkSMALLactBIG



# Kebimbangan dan keinginan kami

Ini adalah kebimbangan dan kekhawatiran, serta harapan dan keinginan, individu yang mengalami atrofi otot spina (PWSMA) dan penjaga mereka.

## KEBIMBANGAN DAN KEKHUATIRAN

1. Kehilangan kebebasan mereka atau tidak dapat berdikari
2. Kehilangan kemampuan berfungsi mereka
3. Tidak dapat menjalani kehidupan yang normal
4. Tidak dapat menyertai aktiviti sosial kerana kekurangan kebolehcapaian
5. Kekurangan peluang pekerjaan
6. Kos membesarkan anak (anak-anak) dengan SMA yang tinggi
7. Kesihatan mental dan emosi merosot kerana:
  - > Tidak cukup tidur dan tertekan
  - > Berasa kecewa dan putus asa
  - > Dilanda perasaan resah dan tidak pasti
  - > Kemurungan dan kesunyian
  - > Berasa sedih dan hiba
8. Berhadapan dengan kematian pramatang, antaranya termasuklah:
  - > Rasa takut mati atau takut anak anda mati
  - > Bersedia untuk mati
    - > Menjalani kehidupan yang bermakna
9. Berdepan dengan pilihan rawatan yang sukar



## HARAPAN DAN KEINGINAN



1. Akses kepada rawatan mengubah penyakit dan ujian klinikal



2. Akses kepada penjagaan selepas diagnosis yang menyeluruh, termasuk:
  - > Sokongan penjagaan paliatif
  - > Kaunseling kesihatan mental profesional
  - > Penjagaan respit (tangguh)
  - > Kumpulan sokongan pesakit
  - > Pembantu peribadi untuk individu PWSMA dewasa



3. Bantuan daripada Kerajaan untuk:
  - > Meningkatkan kesedaran mengenai SMA
  - > Meningkatkan kebolehcapaian untuk kemudahan pergerakan PWSMA, pendidikan dan pekerjaan, selain untuk menggalakkan keterbabitian masyarakat untuk PWSMA
  - > Meningkatkan perkhidmatan penjagaan perubatan untuk SMA, cth subsidi atau membayar balik kos rawatan.



Manusia tidak dicatitkan oleh keadaan perubatan mereka, tetapi disebabkan oleh sikap dan struktur masyarakat, kata model ketidakupayaan sosial. Apabila halangan ini dihapuskan, individu kelainan upaya boleh berdikari dan berada setara dalam masyarakat, mempunyai pilihan dan kawalan terhadap kehidupan mereka sendiri.

#thinkSMALLactBIG



# Rawatan yang penting

Ini adalah rawatan yang dianggap paling penting oleh individu dengan atrofi otot spina (PWSMA) dan penjaga mereka.

Walaupun SMA tiada penawarnya, namun terdapat pelbagai rawatan yang boleh meningkatkan kualiti hidup PWSMA. Perkara paling mustahak ialah mendiagnos masalah ini dan memulakan rawatan secepat mungkin dalam usaha menguruskan komplikasi penyakit dengan sebaik-baiknya.

SMA yang tidak dirawat boleh membawa akibat buruk.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study

## HASIL RAWATAN YANG PALING PENTING

- > Untuk meningkatkan kefungsiian
- > Untuk mengurangkan simptom
- > Untuk menghentikan atau memperlambatkan perkembangan penyakit
- > Untuk memanjangkan jangka hayat\*

\*Nota: Hanya penjaga yang membuat pilihan ini

Ketika diminta menunjukkan apakah hasil paling penting dari rawatan ubat yang boleh diberikan, meningkatkan kefungsiian, seperti pertambahan kekuatan dan tenaga, dan mampu melakukan sesuatu yang tidak terdaya dilakukan oleh PWSMA sebelum ini, adalah hasil yang paling penting bagi PWSMA dan juga penjaganya.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study

## BIDANG RAWATAN YANG MUSTAHAK

Rawatan mengubahsuai penyakit

Buat masa ini terdapat tiga ubat yang boleh merawat SMA: nusinersen (Spinraza), onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma) and risdiplam (Evrysdi).\*



### > Penjagaan pernafasan

Penyakit paru-paru menjadi kebimbangan terbesar kerana ia adalah punca utama kematian dalam SMA. Jenis SMA akan menentukan tahap keterlibatan pernafasan. Pendekatan proaktif bagi memperkenalkan terapi pernafasan pada awal penyakit adalah cara yang lebih maju dalam merawat manifestasi pulmonari bagi SMA.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study



Mesin bantuan batuk (CAM) membolehkan saya melakukan aktiviti harian tanpa diganggu oleh masalah kahak. Sebelum menggunakan CAM, saya selalu mengalami kesukaran akibat kahak pada waktu pagi kerana biasanya saya ada masalah kahak dalam paru-paru setiap kali bangun dari tidur. Mesin ini membantu saya membersihkan paru-paru sebelum memulakan hari ... Apapun, CAM telah meningkatkan gaya hidup saya.

- Lelaki berusia 20-an dengan SMA jenis 2

### > Rehabilitasi dan penjagaan ortopedik

Matlamat rehabilitasi berbeza-beza mengikut jenis SMA yang berbeza dan perjalanan penyakit itu sendiri, tetapi matlamat ini juga perlu bergantung kepada hasrat pesakit dan keluarganya ... Sesetengah daripada matlamat ini termasuklah mengoptimalkan fungsi, meminimumkan kerosakan dan mencegah kontraksi serta skoliosis.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study

### > Penjagaan paliatif

Saya rasa penjagaan paliatif adalah amat, amat penting. Pasukan paliatif perlu datang dan bercakap dengan ibu bapa. Walaupun saya tahu anak saya akan 'pergi', tetapi apa yang terbaik yang boleh saya lakukan dalam tempoh ini? ... Kita ada kes di mana ibu bapa yang diberikan nasihat paliatif dan semuanya, berasa seperti, 'Okay, saya sudah lakukan yang terbaik, tidak mengapalah. Inilah perjalanan anak saya ... yang akhirnya akan pergi jua.' Jika ibu bapa diberikan kaunseling seperti ini, selain kaunseling genetik, ia memberikan ketenangan, seolah-olah anda sudah bersedia, anda telah mencuba yang terbaik.

- Ibu kepada kanak-kanak lelaki dengan SMA jenis 1

## UNTUK PENJAGA, PENJAGAAN RESPIT (TANGGUH) JUGA AMAT PENTING

Kami berasa sangat letih! Dan jika ibu bapa atau penjaga tidak diberikan penjagaan, ia bukan sahaja akan menjejaskan anak dengan SMA, tetapi seluruh keluarga juga. ... Kami berharap penjaga seperti kami juga mendapat sokongan. Kerajaan atau lain-lain NGO boleh tampil dengan sistem yang menyokong penjaga, seperti yang dilakukan di Australia, di mana sekali seminggu atau sekali dalam sebulan, seseorang akan datang membantu untuk memberi kelegaan kepada penjaga, yang saya fikir ia sesuatu yang amat, amat penting.

- Ibu kepada seorang kanak-kanak lelaki dengan SMA jenis 1

\*Buat masa ini tiada satu pun perkhidmatan seperti ini tersedia di Malaysia.

#thinkSMALLactBIG



# Keperluan dan saranan untuk doktor

Doktor memainkan peranan penting dalam perkara membabitkan individu dengan atrofi otot spina (spinal muscular atrophy, PWSMA) dan penjaganya.

Walaupun SMA mungkin dianggap jarang berlaku oleh kebanyakan doktor, tetapi kemajuan baharu dalam pengurusan SMA, seperti kemunculan terapi baharu, telah meningkatkan keperluan untuk mendidik dan memberi kesedaran mengenai SMA kepada semua peringkat penyedia penjagaan kesihatan, terutama pakar kanak-kanak dan pengamal perubatan umum (doktor keluarga).

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atrofi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

## SEMASA DIAGNOSIS

> Kelewatan perkembangan perlu dikesan awal.



Kurangnya pengetahuan dan sangat sedikit perhatian atau keutamaan diberikan kepada kelewatan perkembangan pada bayi dalam kalangan profesional penjagaan kesihatan, seperti yang dapat dilihat daripada ungkapan 'Tak ada apa-apalah ni (It's nothing) dan 'Biasalah'.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atrofi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

> Kesensitifan dan keprihatinan amat penting apabila memberi diagnosis.



Doktor kurang rasa empati dan tidak banyak membantu. Doktor berkata, "Eh, awak tahu ke tidak, anak awak ini, tidak boleh hidup lama. Saya hanya boleh bagi awak tempoh maksimum dua tahun sahaja."

- Bapa yang mempunyai dua anak dengan SMA Jenis 1

## SELEPAS DIAGNOSIS

> Penjagaan dan kolaborasi pelbagai disiplin adalah sangat penting.

Antara isu yang menjadi kebimbangan individu dengan SMA dan penjaga mereka adalah:

Penjagaan pernafasan

Fisioterapi

Terapi pekerjaan

Nutrisi

Ortopedik

Kesihatan mental

Penjagaan paliatif



> Menolong dengan rujukan untuk bantuan kewangan dan sumber seperti kumpulan sokongan SMA.



> Mendengar dan berganding bersama PWSMA dan penjaga mereka.



Ya, kami faham bahawa doktor tidak tahu semua perkara, tetapi cubalah untuk bekerjasama dengan ibu bapa. Percayalah kepada ibu bapa atau dengarlah apa yang mereka inginkan terlebih dahulu. Jangan lihat anak kami sebagai satu penyakit, sebaliknya terlebih dahulu pandanglah mereka sebagai manusia.

- Ibu yang mempunyai anak lelaki dengan SMA Jenis 1

Kumpulan sokongan boleh saling membantu dan berkongsi maklumat, yang boleh meringankan beban perasaan ibu bapa yang berasa tidak berdaya supaya lebih bersedia dan berpengetahuan dalam menjaga anak-anak mereka.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atrofi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

#thinkSMALLactBIG





# Keperluan dan saranan kepada pembuat dasar

Pembuat dasar boleh memainkan peranan penting dalam perkara yang membabitkan individu dengan atropi otot spina (spinal muscular atrophy atau PWSMA) dan penjaganya.

Pada dasarnya, kerajaan perlu mengesahkan pelan kebangsaan untuk penyakit jarang jumpa yang menyediakan kerangka kerja menggabungkan pendekatan 'seluruh kerajaan' yang selaras terhadap penyakit jarang jumpa, bukan sekadar pendekatan sedikit demi sedikit. Pelan ini perlu menggariskan pendekatan bersepadu bagi perkhidmatan klinikal, kesihatan awam dan bantuan kecacatan terhadap penyakit jarang jumpa yang memberi tumpuan terhadap pencegahan, diagnosis yang tepat pada masanya, serta akses sewajarnya kepada rawatan dan rehabilitasi.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atropi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

## > Menambahbaik akses dan meningkatkan keterlibatan PWSMA.

Ini termasuklah memastikan peluang untuk pendidikan dan pekerjaan yang saksama.



Lebih mudah diakses ... maksud saya, mereka tidak tahu betapa pentingnya ia - benda kecil seperti tanjakan boleh membawa perubahan besar.

- Lelaki berusia 20-an dengan SMA Jenis 2

## > Menyediakan sumber untuk bantuan kewangan secukupnya.

Ini termasuklah menyediakan peruntukan dalam Bajet tahunan untuk PWSMA dan mengisytiharkan larangan diskriminasi genetik yang dilakukan oleh syarikat insurans.



## > Menyediakan keterlihatan dan meningkatkan kesedaran mengenai atropi otot spina (spinal muscular atrophy, SMA) pada peringkat nasional.

Ini termasuklah mewujudkan daftar SMA kebangsaan.



Pada mereka, sesetengah daripada kita mungkin kelihatan agak normal, tetapi mereka tidak tahu bahawa kita tidak boleh nak angkat tangan pun.

- Wanita berusia 40-an dengan SMA Jenis 2

Perbelanjaan untuk membeli alat bantu, bantuan pergerakan, peralatan sokongan pernafasan (cth ventilator, BiPAP, CPAP dan mesin bantuan batuk) dan pengubahsuaian di rumah juga sangat mahal serta tidak dilindungi insurans, memaksa sesetengah ibu bapa untuk mencari pekerjaan kedua, membuat pinjaman atau mendapatkan bantuan kebajikan.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atropi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

Jika anda mempunyai satu sistem yang menghargai anda sebagai seorang manusia, anda tidak akan ditolak ke tepi oleh orang yang tidak tahu apa atau siapa anda. Tidak akan wujud stigma kerana stigma telah terhapus oleh undang-undang terhadap diskriminasi.

- Wanita berusia 30-an dengan SMA Jenis 2

## > Memudahkan akses kepada ujian klinikal dan ubat baharu untuk SMA



Cadangan saya yang paling utama kepada kerajaan ialah membawa masuk Spinraza. Ketepikan sejumlah peruntukan, setiap tahun, untuk pesakit SMA.

- Bapa yang mempunyai anak dengan SMA Jenis 3

\*Pada masa temubual, hanya Spinraza diluluskan untuk rawatan SMA. Pada masa ini, ada dua lagi ubat yang diluluskan untuk merawat SMA: Zolgensma dan Evrysdi.

## > Memudahkan proses pengambilan pembantu rumah peribadi untuk PWSMA.

Ini termasuklah mengurangkan kos mengambil pembantu rumah asing yang berkhidmat dalam kapasiti tersebut.



Inilah kerisauan saya yang paling besar, kerana jika saya tidak dapat mencari pembantu rumah, saya akan rasa seolah-olah kehilangan kedua-dua belah kaki dan tidak boleh berfungsi.

- Wanita berusia 40-an dengan SMA Jenis 2

SMA yang tidak dirawat boleh membawa akibat yang buruk. Pengenalpastian simptom yang tepat pada waktunya dan rujukan segera ke pusat pakar adalah sangat penting untuk mengelakkan perjalanan diagnosis yang panjang dan membolehkan akses awal kepada penjagaan dan pencegahan berdasarkan bukti, selain memaklumkan pelan yang reproduktif serta mengurangkan tekanan pesakit dan ibu bapa.

- Living With Spinal Muscular Atrophy in Malaysia: A Study (Hidup Bersama Atropi Otot Spina di Malaysia: Satu Kajian)

> Membolehkan proses saringan nasional untuk pembawa SMA (orang dewasa dengan satu salinan gen SMN1 yang termutasi) dan janin dengan SMA melalui diagnosis pranatal, saringan pembawa dan/atau saringan bayi baru lahir.



#thinkSMALLactBIG

