

SPINAL MUSCULAR ATROPHY

APA ITU?

Spinal Muscular Atrophy (SMA) adalah penyakit genetik yang mempengaruhi bagian sistem saraf yang mengontrol gerakan otot. Kebanyakan dari sel saraf yang mengontrol otot berlokasi di spinal cord (saraf tulang belakang). SMA utamanya berefek pada otot-otot (muscular), dimana otot-otot ini tidak menerima sinyal dari sel-sel saraf. Atrofi adalah istilah medis untuk pengkerutan atau tidak bertenaga, dimana umumnya terjadi pada otot-otot yang tidak aktif.

SMA meliputi hilangnya sel-sel saraf yang disebut motor neuron di spinal cord dan diklasifikasikan sebagai motor neuron disease (gangguan motor neuron).

PENYEBAB?

SMA disebabkan oleh ketiadaan/kecacatan pada gen SMN1. SMN1 ini membuat sebuah protein yang penting disebut Survival of Motor Neuron (SMN) protein. Pada SMA, kurangnya jumlah SMN protein mengacu pada degenerasi (penurunan) lower motor neuron, yang menimbulkan kelemahan dan kurangnya tenaga pada otot-otot rangka. Kelemahan ini lebih berat pada area badan, kaki atas, dan otot lengan daripada area tangan dan kaki.

APA SAJA BENTUK DARI SMA?

SMA TERKAIT SMN

SMA yang terkait dengan SMN biasanya dibagi menjadi tiga kategori. Tipe 1 dengan gejala berat dan muncul sangat dini, kemudian tipe 3 dengan gejala ringan dan muncul belakangan. Beberapa praktisi menambahkan tipe 4 dengan gejala sedang atau ringan yang dimulai ketika usia belakangan.

Semua tipe ini berhubungan dengan mutasi (perubahan) genetik pada kromosom 5 yang mempengaruhi jumlah produksi SMN protein. Secara umum, jumlah protein SMN yang tinggi akan mengurangi tingkat keparahan gejala SMA.

SMA TIDAK TERKAIT SMN

Terdapat bentuk lain dari SMA yang tidak berkaitan dengan SMN protein dan bukan percabangan dari mutasi kromosom 5.

SPINAL-BULBAR MUSCULAR ATROPHY

Salah satu tipe dari SMA yang biasanya disebut SBMA (Spinal-Bulbar Muscular Atrophy) merupakan percabangan dari permasalahan genetik pada kromosom X. Tipe SMA ini juga dikenal sebagai Kennedy's disease, cukup berbeda dari tipe kromosom 5.

APA YANG TERJADI PADA SESEORANG DENGAN SMA YANG TERKAIT SMN?

Tingkat keparahan dari SMA yang terkait dengan SMN protein kurang lebih berhubungan dengan jumlah SMN protein yang terdapat di motor neuron. SMN protein cenderung lebih banyak pada pasien SMA yang gejalanya muncul di usia yang lebih besar, dan begitu juga sebaliknya.

SMA TIPE 1 (WERDNIG-HOFFMANN DISEASE)

Anak dengan SMA yang sangat lemah pada beberapa bulan awal kelahiran dan memiliki kesulitan bernapas, menyusui, dan menelan saat bayi cenderung tidak memiliki prognosis yang baik. Perkembangan teknologi dapat membantu pernapasan dan fungsi makan, sehingga mampu meningkatkan kualitas hidup.

Perkembangan mental dan emosional serta sensasi secara keseluruhan masih normal pada orang dengan SMA.

SMA TIPE 2

Tipe SMA ini dimulai masa anak-anak, beberapa sumber mengatakan dimulai usia 6 sampai 18 bulan. Otot-otot yang lebih dekat pusat tubuh (proximal muscles) umumnya lebih terpengaruh dibandingkan otot-otot yang menjauhi pusat tubuh. Contohnya, otot-otot paha lebih lemah daripada otot-otot betis dan telapak kaki.

Kaki cenderung lemah lebih awal dibandingkan tangan, tetapi pada akhirnya tangan akan mengalami kelemahan. Meskipun mengalami kelemahan, orang dengan SMA tipe 2 masih mampu untuk, misalnya, menggunakan fungsi tangan untuk mengetik di komputer atau melakukan fungsi dasar aktivitas.

Kelemahan otot-otot pernapasan bisa menjadi permasalahan utama pada orang-orang dengan SMA tipe 2. Permasalahan lain adalah lengkungan tulang belakang, umumnya skoliosis, serta kelemahan otot-otot yang menopang tulang belakang itu sendiri.

SMA TIPE 3 (KUGELBERG-WELANDER DISEASE)

Beberapa sumber mengatakan SMA tipe 3 adalah SMA yang dimulai sekitar usia 18 bulan, sementara itu ada juga yang mengatakan SMA dimulai sekitar usia anak mulai bisa berjalan atau melangkah.

Banyak orang dengan SMA ini mampu berjalan mandiri sampai usia 30-40an tahun, meskipun beberapa sudah mulai mengalami kesulitan di usia remaja.

SMA TIPE 4 (USIA DEWASA)

Ini merupakan tipe SMA dengan gejala cukup ringan. Secara definisi, gejala baru muncul pada saat usia dewasa.

SPINAL-BULBAR MUSCULAR ATROPHY

Penyakit ini adalah bentuk lain dari SMA. Spinal-Bulbar Muscular Atrophy atau SBMA juga dikenal sebagai Kennedy's disease dan Bulbospinal Muscular Atrophy.

Kata bulbar merujuk ke struktur berbentuk mirip bohlam pada bagian bawah otak yang mengandung sel-sel saraf yang mengontrol otot-otot di wajah, mulut, dan tenggorokan. SBMA juga meliputi kelemahan dan atrofi otot-otot lengan serta kaki, terutama area terdekat dengan tubuh. Kedutan atau kram otot juga bisa terjadi.

APA YANG TERJADI PADA SESEORANG DENGAN SBMA?

SBMA paling banyak menyerang laki-laki dan umumnya dimulai antara usia 30 sampai 50 tahun, meskipun gejala paling cepat dapat dimulai pada usia 15 tahun atau paling lambat 60 tahun.

SBMA berbeda dari bentuk SMA gejala lambat lainnya. Sebagai perbandingan, penggunaan otot bulbar pada SBMA sangat signifikan, mempengaruhi bicara, mengunyah, dan menelan. Melemahnya otot menelan dapat memicu tersedak makanan atau cairan. Hal ini dapat memicu gangguan saluran pernapasan atau infeksi. Selain itu, kelemahan otot-otot tenggorokan dapat mengganggu pernapasan saat beristirahat dan kelemahan otot-otot wajah dapat mengganggu ekspresi wajah.

APAKAH PENYEBAB SBMA

Kecacatan genetik pada SBMA kromosom X yang merupakan perpanjangan bentuk dari DNA yang disebut dengan trinucleotide repeat pada gen yang membawa instruksi untuk protein yang dikenal dengan androgen receptor.

Fungsi normal Androgen Receptor adalah membantu sel-sel untuk memproses androgen (hormon laki-laki). Ketika androgen receptor memiliki kelebihan DNA, DNA tersebut akan berbentuk lebih panjang dan lebih rekat dari yang seharusnya. Androgen receptor yang mengalami kecacatan tidak akan mampu menghantarkan hormon laki-laki dengan benar.

APAKAH WANITA BISA TERKENA SBMA?

Karena SBMA adalah penyakit yang berhubungan dengan kromosom X, penyakit ini akan lebih banyak menyerang laki-laki. Tetapi, pada beberapa kasus, perempuan bisa terkena penyakit ini dan hampir selalu bergejala sangat ringan.

Kromosom X kedua yang dimiliki perempuan umumnya cukup untuk melindungi mereka pada sebagian besar aspek penyakit. Namun, perempuan (yang juga memproduksi dan membutuhkan androgen di tubuh, meskipun tidak sebanyak laki-laki) membawa kerusakan genetik pada salah satu kromosom X mereka (bersifat carrier/pembawa SBMA) bisa mengalami kram otot dan kedutan, terutama saat memasuki usia 60 atau 70 tahunan. Perbedaan hormonal antara laki-laki dan perempuan berkontribusi pada berat atau ringannya gejala pada perempuan.

BAGAIMANA PENANGANAN SMA?

Potensi permasalahan terbesar pada SMA, terutama yang terkait dengan tipe kromosom 5, antara lain:

- Kelemahan otot-otot pernapasan.
- Kelemahan otot-otot menelan.
- Kelemahan otot punggung dengan pembengkokan kurva tulang belakang.
- Reaksi abnormal pada obat-obatan penenang otot.

Permasalahan-permasalahan ini bisa dan perlu dicegah dan ditangani.

KELEMAHAN OTOT-OTOT PERNAPASAN

Pada kasus SMA terkait SMN yang bersifat berat dan pada kasus SMA tidak terkait SMN, permasalahan otot-otot pernapasan adalah yang terbanyak. Hal ini merupakan penyebab kematian tertinggi pada SMA tipe 1 dan 2. Ketika otot-otot melemah, saluran udara masuk dan keluar menjadi kurang baik dan akan menyebabkan penurunan kesehatan.

Umumnya, tanda-tanda penurunan fungsi otot-otot pernapasan yaitu pusing, sulit tidur malam, tidur berlebihan siang hari, konsentrasi menurun, infeksi paru, dan pada akhirnya kemungkinan terjadinya kerusakan jantung dan gagal napas.

Pada anak-anak atau dewasa yang mengalami SMA dengan dampak lebih ringan, penggunaan alat bantu napas akan sangat membantu. Sementara itu anak-anak dan dewasa yang mengalami dampak lebih berat, proses bantuan napas biasanya direkomendasikan melalui proses tracheostomy (proses bedah untuk membuka jalur napas baru).

KELEMAHAN OTOT MENELAN

Kelemahan otot mulut dan menelan dapat menyebabkan permasalahan dalam menelan, terutama pada tipe SMA yang buruk. Kelemahan menghisap dapat berujung pada dehidrasi dan gizi buruk, sementara kelemahan menelan dapat berujung pada penyumbatan saluran udara akibat tersedak makanan atau cairan, atau bisa juga terjadi infeksi saluran pernapasan akibat tersedak. Istilah medis untuk masalah pernapasan ini disebut aspiration. Bayi yang tidak mampu menelan akan diberi bantuan makan dengan metode alternatif, misalnya gastronomy tube/g tube (selang makanan).

KELEMAHAN OTOT PUNGGUNG

Kelemahan otot-otot punggung yang berfungsi untuk menjaga fleksibilitas tulang belakang yang sedang bertumbuh, dapat menjadi permasalahan pada anak-anak dengan SMA yang bersifat dini. Apabila hal ini tidak dikoreksi, anak dapat mengalami skoliosis, pembengkokan tulang belakang ke arah samping, dan kifosis, pembengkokan tulang belakang ke arah depan, atau keduanya. Banyak dokter percaya bahwa pembengkokan tulang belakang juga berdampak pada fungsi pernapasan, karena kurva tulang belakang dapat menekan paru-paru.

Penggunaan brace (penyokong) seperti brace punggung atau korset biasanya disarankan untuk menyokong bayi pada posisi-posisi tertentu. Penggunaan brace tidak mampu menyelesaikan masalah, tetapi dapat memperlambat memparahnya perubahan bentuk tulang belakang. Solusi permanen pada kasus ini adalah bedah pelurusan tulang belakang (spinal fusion), hal ini dapat dilakukan bila status pernapasan anak cukup baik untuk prosedur pembedahan.

AKTIVITAS FISIK

Banyak praktisi medis akan menyarankan orang-orang dengan SMA atau orang tua dari anak dengan SMA agar melakukan aktivitas fisik yang cukup selama aktivitas tersebut nyaman dan tidak berlebihan. Penting adanya untuk menjaga sendi-sendi dari kekakuan atau cedera, menjaga Range of Motion (lingkup gerak sendi/fleksibilitas sendi), mengatur sirkulasi, dan terutama pada anak-anak agar mampu bergerak cukup untuk mengenal lingkungan sekitar.