

MUSCULAR DYSTROPHY

APA ITU MUSCULAR DYSTROPHY?

Muscular Dystrophy (MD) atau disrofi otot merupakan gangguan genetik dimana terjadi kelemahan otot yang membantu manusia untuk bergerak. Orang-orang dengan MD memiliki permasalahan berupa kehilangan atau kesalahan informasi pada tingkat genetik yang mencegah terbentuknya protein untuk otot yang sehat. Penyakit ini tidak menular.

MD memperlemah otot-otot tubuh seiring waktu. Jadi, anak-anak, remaja, atau dewasa yang memiliki MD perlahan-lahan akan mengalami penurunan kemampuan dalam melakukan aktivitas sehari-hari, misalnya berjalan dan duduk. Seseorang dengan MD akan memiliki permasalahan otot semenjak bayi atau kemungkinan setelahnya. Dalam beberapa kasus MD, perkembangan baru dimulai pada usia dewasa.

ADA BERAPA TIPE MD?

Beberapa bentuk umum dari MD, dimana masing-masing jenis ini mengalami kelemahan kelompok otot yang berbeda-beda, yaitu:

DUCHENE MUSCULAR DYSTROPHY (DMD)

Adalah jenis paling umum dari MD. Disebabkan oleh adanya masalah pada gen yang memproduksi protein dystrophin. Protein ini berfungsi menjaga sel-sel otot agar tetap pada bentuk dan kekuatan yang normal. Tanpa dystrophin, otot akan mengalami kerusakan dan orang tersebut perlahan akan mengalami kelemahan

DMD menyerang anak laki-laki, dimana gejala yang muncul umumnya dimulai pada usia 2-6 tahun. Pada usia 10 atau 12 tahun, kebanyakan anak-anak dengan DMD akan mulai bergantung pada kursi roda. Organ hati akan terganggu dan perlu konsultasi khusus dari spesialis jantung dan hati. Selain itu, orang-orang dengan DMD akan mengalami skoliosis (pembengkokan tulang belakang) dan kekakuan sendi.

Seiring waktu, otot-otot yang mengontrol pernapasan akan ikut mengalami kelemahan. Bila hal ini terjadi, maka orang-orang dengan DMD akan memerlukan ventilator untuk bernapas. Mereka yang menderita DMD umumnya tidak mampu bertahan melewati masa remaja atau dewasa awal.

BECKER MUSCULAR DYSTROPHY (BMD)

Mirip dengan DMD, BMD menyerang anak laki-laki. Tetapi, gejala-gejala yang ada akan muncul belakangan dan berdampak lebih ringan. Orang dengan BMD akan mengalami gejala seperti kerusakan dan kelemahan otot-otot yang terkadang tidak akan terlihat sampai usia 10 tahun atau bahkan usia dewasa. Mereka yang mengidap BMD juga akan memiliki masalah pernapasan, jantung, tulang, otot, dan sendi.

Banyak orang dengan BMD dapat bertahan lama dan tidak bergantung dengan kursi roda. Seberapa lama seseorang dapat bertahan tergantung pada tingkat keparahan masalah pernapasan dan jantung.

EMERY-DREIFUSS MUSCULAR DYSTROPHY (EDMD)

Umumnya gejala EDMD baru muncul pada akhir masa kanak-kanak hingga awal masa remaja dan bahkan pada usia 25 tahun. EDMD merupakan bentuk lain dari MD yang mayoritas menyerang anak laki-laki. EDMD mempengaruhi otot-otot pada bahu, lengan atas, dan tulang kering. Hal ini sering kali menyebabkan masalah sendi dimana sendi bisa jadi lebih kaku pada orang-orang dengan EDMD. Otot-otot jantung juga dapat terpengaruh.

LIMB-GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY (LGMD)

Menyerang anak laki-laki dan perempuan, melemahkan otot-otot bahu dan lengan atas serta pinggul dan paha. Gejala LGMD bisa terlihat pada usia awal kanak-kanak atau bahkan usia dewasa. LGMD memiliki perjalanan penyakit yang cukup lambat. Seiring waktu, orang dengan LGMD kemungkinan memerlukan kursi roda untuk beraktivitas. Ada banyak tipe LGMD dimana masing-masing memiliki gejala spesifiknya sendiri.

FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY (FSHD)

Dapat menyerang laki-laki dan perempuan yang umumnya muncul pada usia remaja atau dewasa awal. FSHD mempengaruhi otot-otot wajah dan bahu terkadang juga dapat menyebabkan kelemahan pada tungkai bawah. Orang dengan tipe MD ini akan mengalami kesulitan mengangkat tangan atau menutup mata dengan rapat. Tingkat keparahan bervariasi, dimana gejala bisa cukup ringan pada beberapa kasus.

MYOTONIC MUSCULAR DYSTROPHY (MMD)

Merupakan bentuk MD yang dimana otot akan memiliki kesulitan untuk beristirahat. Pada remaja, kasus ini akan menyebabkan beberapa permasalahan, termasuk adanya kelemahan otot dan pengkerutan otot, katarak, serta permasalahan jantung.

CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY (CMD)

Merupakan sebutan untuk semua tipe MD yang menunjukkan gejala pada bayi dan balita, tetapi MD ini tidak selalu terdiagnosa begitu saja. Mirip seperti MD lainnya, CMD meliputi kelemahan otot dan tonus otot yang buruk. Terjadi pada anak laki-laki dan perempuan.

CMD ini dapat menunjukkan gejala yang berbeda-beda. Hal ini tergantung pada seberapa parah CMD mempengaruhi seseorang dan cepat-lambat memburuknya kondisi. Pada beberapa kasus yang langka, CMD dapat menyebabkan ketidakmampuan belajar atau penurunan kecerdasan.

PERAN FISIOTERAPI PADA ORANG-ORANG DENGAN MD

Kualitas hidup penderita tipe-tipe MD diatas bergantung pada derajat pelemahan otot dan seberapa jauh hal ini mempengaruhi jantung dan paru-paru seseorang.

Peran fisioterapi yang dapat dilakukan adalah:

- Fisioterapi dapat membantu meregangkan dan menguatkan otot-otot. Meskipun massa otot sulit untuk ditingkatkan, tetapi setidaknya pasien dapat mempertahankan kemampuan gerak lebih lama.
- Mengantisipasi dan meminimalisir adanya komplikasi sekunder
- Mengidentifikasi dan menentukan alat bantu utama (misalnya ortose, calipers, kursi roda, dan standing frame).
- memberi saran dalam permasalahan saat bergerak dan berpengangan.
- Memonitor fungsi pernapasan dan menyarankan teknik bantuan pernapasan dan metode pembersihan dahak.
- Mengembangkan program penguatan dan peregangan untuk menghambat perkembangan permasalahan otot dan kekakuan sendi.

Melalui latihan rutin, seseorang dengan MD dapat menjaga kemampuannya tetap terjaga seiring waktu dan dengan melakukan latihan juga dapat memperlama kemampuan tubuh sebelum akhirnya menurun.