

Lumba masa demi selamatkan anak hidap penyakit baka

Penyakit otrofi otot spina – lemah otot yang teruk – ragut nyawa anak kedua, kini anak keempat alami sakit serupa

► MUHD HARRAZ HAMID
bhnews@sph.com.sg

Hampir seminggu Cik Norhaziqah Mohamad Rosli berkurung di rumah.

Fikirannya sarat dengan pelbagai soalan sehinggakan selera makannya hilang.

Hatinya dibelenggu kesedihan mendalam dan harinya diisi dengan air mata.

Anak keduanya Faris, yang ketika itu berusia enam tahun, meninggal dunia dalam dakapannya pada 2022 akibat komplikasi atrofi otot spina atau *Spinal Muscular Atrophy* (SMA).

Peristiwa itu kembali menghantuinyasuri rumah yang juga ibu empat anak itu.

“Saya rasa sungguh hampa dan tewas,” akui Cik Norhaziqah, 35 tahun, apabila menerima berita anak keempatnya, Faziq, turut disahkan positif menghidap SMA jenis 1.

Berita itu diperolehi selepas keputusan ujian amniosentesis – menggunakan cecair kantung amnion atau air ketuban yang mengangap bayi – pada 2025.

Ia ujian tidak wajib bagi wanita dalam trimester kedua kehamilan yang dijalankan bagi mengesan gangguan genetik atau kromosom serta jangkitan lain.

SMA merupakan penyakit baka yang jarang berlaku dan ia menyebabkan otot menjadi kian lemah dan tahapnya merosot.

Penyakit itu bersifat progresif, dan tanpa rawatan sesuai, keadaan pesakit akan bertambah buruk dari masa ke masa.

Dalam jawapannya kepada *Berita Harian* (BH), jurucakap Hospital Universiti Nasional (NUH) berkata keadaan itu berlaku apabila terdapat kekurangan protein *survival motor neuron* (SMN) yang diperlukan bagi memastikan motor neuron berfungsi dengan baik.

Jika tidak dirawat, SMA boleh menyebabkan otot mengecil dengan teruk dan tidak dapat dipulihkan, kemerosotan fungsi tubuh, serta dalam banyak kes, kematian pramatang.

Menurut maklumat di laman web Pengurusan Sains Kesihatan (HSA), SMA lazimnya di-

SEKILAS TENTANG SMA

Penyakit ‘Spinal Muscular Atrophy’ (SMA) merupakan penyakit genetik jarang berlaku.

Bersifat progresif, ia menyebabkan otot menjadi lemah dan merosot. Tanpa rawatan sesuai, keadaan pesakit akan bertambah buruk dari masa ke masa.

Keadaan itu berlaku apabila terdapat kekurangan protein ‘survival motor neuron’ (SMN) yang diperlukan bagi memastikan motor neuron berfungsi dengan baik.

Tanpa rawatan SMA boleh menyebabkan otot mengecil dengan teruk, tidak dapat dipulihkan, kemerosotan fungsi tubuh terjejas, dan dalam banyak kes, kematian pramatang.

warisi, namun dalam keadaan tertentu ia boleh berpunca daripada kesilapan secara rawak pada gen *survival motor neuron*, yang dikenali sebagai gen SMN1.

Kanak-kanak mewarisi dua salinan gen SMN1, satu daripada ibu dan bapa.

Apabila kedua-dua ibu bapa merupakan *carrier* (pembawa atau individu yang mempunyai satu gen SMN1 yang sihat dan satu yang rosak), terdapat kebarangkalian 25 peratus anak mereka akan menghidap SMA.

HSA turut menjelaskan bahawa SMA mempunyai pelbagai gejala berbeza antara individu, sama ada dari segi bentuk mahupun tahap keseriusan.

SMA boleh menjejaskan kegiatan harian seperti pernafasan, pemakanan, duduk, merangkak dan berjalan.

Semakin awal gejala SMA muncul, semakin teruk tahap penyakit tersebut.

“Ketika berusia sekitar lapan bulan, Allahyarham Faris sudah menunjukkan tanda awal seperti anggota badan yang lembik.

Keadaannya sangat lemah sehingga dia tidak mampu mengangkat tangan dan kaki-

nya.

“Pada 2017, apabila usianya sekitar satu atau dua tahun, dia disahkan menghidap SMA jenis 1,” cerita Cik Norhaziqah.

Bagi Faris, ketika itu tiada ubat yang tersedia dan mampu dimiliki beliau serta suaminya, Encik Abdul Rahman Rahim, 37 tahun, pengendali kren.

Oleh itu, mereka hanya mampu menguruskan kesakitan dan gejala yang dialami anaknya itu.

“Ketika dia (Faris) disahkan menghidap penyakit itu, dia tidak dibenarkan pulang sehingga saya belajar cara melakukan sedutan kahak (bagi mengeluarkan lendir di bahagian belakang tekaknya), berlatih melakukan bantuan pernafasan kecemasan (CPR)... semuanya perlu dihafal.

“Walaupun proses sedutan itu sangat sakit... sehinggakan saya menangis setiap kali melakukannya, namun, saya tahu, ia perlu dilakukan ke atas anak sendiri, dan kita dapat rasakan betapa sakitnya apabila tiub panjang dimasukkan ke dalam hidungnya,” kongsi beliau.

Berbanding dengan Allahyarham abangnya, Faziq yang kini berusia tujuh bulan telah mengambil ubat harian, Risdipnam, sejak lahir.

Anak pertama beliau, Farrel, 11 tahun; dan anak ketiga, Fasha, lapan tahun; tidak mengalami masalah kesihatan.

Ubat itu merupakan rawatan baru dan telah diluluskan oleh HSA pada 2021.

Ia telah membantu memperlahankan perkem-

bangkan penyakit SMA, justeru menolong Faziq mencatat beberapa pencapaian perkembangan kanak-kanak.

Menurut Cik Norhaziqah, harga Risdipnam ketika ini mencecah sekitar \$4,800 sebulan mengikut dos yang Faziq perlukan.

Ubat tersebut bukan penawar dan perlu diambil dalam jangka panjang bagi mengekalkan kekuatan otot.

Namun, apabila Faziq semakin membesar, mereka menjangka perlu membayar sekitar \$12,000 sebulan bagi dos ubat yang bersesuaian, tambahnya.

Beliau turut dimaklumkan mengenai satu rawatan terapi gen yang menyasarkan punca utama SMA dengan menggantikan gen yang hilang.

Walaupun ia tidak menyembuhkan penyakit tersebut sepenuhnya, rawatan itu mampu menghentikan perkembangan SMA dan meningkatkan fungsi otot secara ketara, sekali gus membantu kanak-kanak yang menghidap SMA mencapai tahap perkembangan tertentu.

Doktor mengesyorkan agar bayi yang

PENYAKIT BAKA YANG SANGAT KEJAM

“Setiap hari, kami berdua berdoa agar gejala itu tidak muncul sebelum dia (Faziq, anak bongsu) menerima rawatan.

SMA (atrofi otot spina – otot kian lemah) ini penyakit yang sangat kejam.

Ia benar-benar memberi kesan mendalam kepada saya.

Berdasarkan pengalaman bersama arwah Faris (anak kedua), saya melihat sendiri penderitaannya, dan amat menyakitkan hati melihat kanak-kanak dengan SMA, jika kita tahu apa yang mereka lalui.”

– Cik Norhaziqah Mohamad Rosli.

Anak keempat Cik Norhaziqah Mohamad Rosli, Faziq, yang kini berusia tujuh bulan, disahkan positif menghidap otrofi otot spina (SMA) jenis 1, iaitu penyakit genetik jarang berlaku dan menyebabkan otot menjadi kian lemah dan merosot. – Foto BH oleh KHALID BABA