

SPINAL MUSCULAR ATROPHY

APA YANG PERLU DIKETAHUI TENTANG SMA



SPINAL MUSCULAR ATROPHY

SMA

APA SIH SMA??



SMA, Spinal Muscular Atrophy adalah penyakit genetik yang merampas kekuatan fisik seseorang dengan cara mempengaruhi motor nerve cell (sel saraf motorik) pada spinal cord (saraf tulang belakang), mengambil kemampuan seseorang untuk berjalan, makan atau bernafas.



Penyakit genetik pembunuh bayi no 1



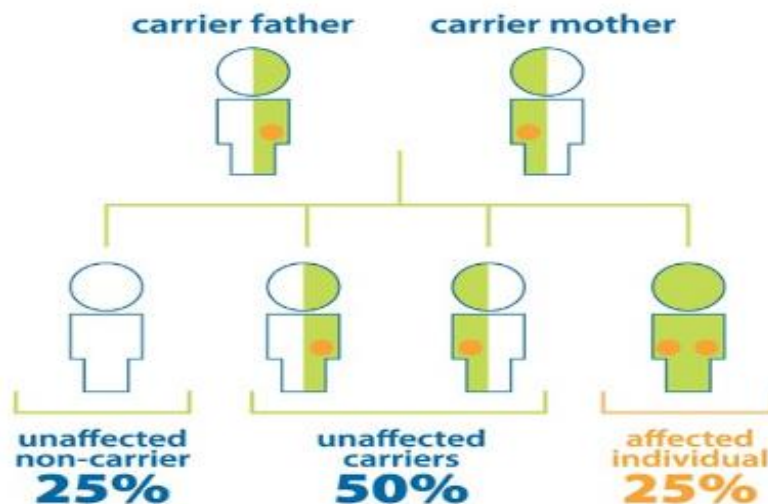
1 : 6000 Bayi terkena SMA



1 : 40 Orang adalah carrier

**F
A
K
T
A**

AUTOSOMAL RECESSIVE INHERITANCE



PERHATIKAN

1. Kondisi bayi lemas/floppy



2. Bell Shaped Chest



3. Bayi mudah tersedak/susah minum susu

4. Susah bernafas

5. Pencapaian milestone lambat



SEGERA PERIKSAKAN KE DOKTER

Tes yang dapat dilakukan:

- 1. Biopsi Otot**
- 2. EMG**
- 3. Tes Genetika**

Tipe SMA

①



Tipe 1 / Werdnig Hoffman Disease

- Tipe yang paling sering ditemui
- Gejala muncul sebelum umur 6 bulan
- Hipotonia
- Kelemahan otot
- Kesulitan makan dan menelan
- Ada kesulitan bernafas
- Masalah pencernaan

②



Tipe 2

- Gejala muncul antar usia 6-24 bulan
- Dapat duduk sebentar tanpa sandaran, walau mungkin harus dibantu ke posisi duduk
- Tidak dapat berjalan
- Batuk tidak efektif
- Tangan dan kaki lemah namun masih dapat bergerak
- Kemungkinan ada masalah dalam makan dan menelan
- Masalah pencernaan
- Masalah dengan pernafasan

③



Tipe 3/Kugelberg-Welander Disease

- Gejala muncul pada usia remaja
- Dapat berjalan, namun akan makin lemah hingga butuh bantuan kursi roda
- Tremor

④



Tipe 4

- Gejala muncul pada usia dewasa

SAAT DI DIAGNOSA

INI YANG HARUS DILAKUKAN.....

1. Konfirmasi diagnosa dengan tes genetis
2. Konsultasi dengan tim dokter
3. Penanganan masalah pernafasan
 - a. Pelajari tentang pembersihan saluran nafas - Sangat penting bagi anak SMA
 - b. Diskusikan tentang breathing support bila diperlukan
 - c. Diskusikan tentang cara perawatan pernafasan dengan tim dokter untuk mencegah masalah
 - d. Diskusikan perawatan saat anak sakit
4. Penanganan masalah makan dan nutrisi
 - a. Awasi dan monitor pertumbuhan anak dengan tabel pertumbuhan
 - b. Konsultasi ke dokter gizi untuk perhitungan kebutuhan asupan sehari-hari
 - c. Konsultasikan tentang program pemberian makan anak
 - d. Awasi masalah-masalah yang terjadi saat makan dan proses pencernaan, antara lain:
 - Kesulitan menelan
 - Reflux asam lambung
 - Konstipasi
5. Penanganan masalah gerakan dan aktivitas sehari-hari
 - a. Konsultasi dengan dokter rehab untuk merancang program terapi sehari-hari
 - b. Penggunaan alat bantu untuk bernafas, makan, bermain dan bekerja
 - c. Penggunaan alat bantu untuk mengurangi progresifitas komplikasi SMA, seperti skoliosis
 - d. Evaluasi rutin berkala

KONFIRMASI DIAGNOSA



TIM DOKTER UNTUK ANAK DENGAN SMA

Anak dengan SMA membutuhkan tim dokter, yaitu:

1. Dokter Spesialis Anak
2. Dokter Spesialis Rehab Medik
3. Dokter Spesialis Paru
4. Dokter Spesialis Syaraf
5. Dokter Spesialis Gizi Klinik
6. Dokter Spesialis Bedah Tulang



MANAJEMEN PERNAFASAN

1. Alat bantu nafas



2. Pembersihan saluran nafas

- a. Chest Percussion Therapy (clapping dan vibrating)
- b. Nebulizer (penggunaan alat terapi uap)
- c. Suction (penyedotan lendir)
- d. Alat Cough Assist

ALAT YANG HARUS DIPUNYAI OLEH TIPE 1 DAN 2

PULSE OXYMETRY

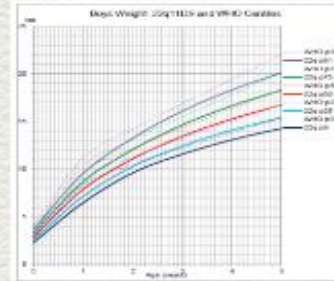


Manfaatnya untuk memonitor kadar oksigen dalam darah

MANAJEMEN PEMBERIAN MAKAN DAN NUTRISI

SMA

Pantau perkembangan anak dengan tabel pertumbuhan



Konsultasi dengan dokter gizi untuk mengetahui:

1. Asupan cairan
2. Asupan Energi
3. Asupan Protein
4. Asupan Lemak
5. Asupan Karbohidrat

Hal-hal yang perlu diperhatikan:

1. Reflux :
Sistem pencernaan yang kurang baik dan dapat menyebabkan asam lambung naik
Anak kemungkinan bisa muntah dan menyebabkan aspirasi
2. Kesulitan menelan. Perhatikan tekstur makanan anak. Kelemahan otot rahang dan lidah menyebabkan anak susah menelan makanan dan berisiko terjadi aspirasi makanan masuk ke paru
3. Konstipasi. Konstipasi dapat mengakibatkan perut terasa penuh dan dapat menyebabkan anak muntah dan ada kemungkinan akan masuk ke jalan nafas dan menyebabkan aspirasi

MANAJEMEN GERAKAN DAN AKTIVITAS

SMA

Alat bantu untuk beraktifitas



Alat untuk mencegah komplikasi SMA

