KOMUNITAS SMA INDONESIA

Wadah bagi para penyandang SMA, orang tua penyandang SMA, sukarelawan, dan para ahli yang mendukung perkembangan kesehatan dan kualitas hidup penyandang SMA.

Komunitas SMA Indonesia bertujuan menjadi tempat berbagi pengalaman dan informasi seputar SMA, saling memberikan dukungan secara psikologis dan mengupayakan peningkatan kualitas hidup penyandang SMA.

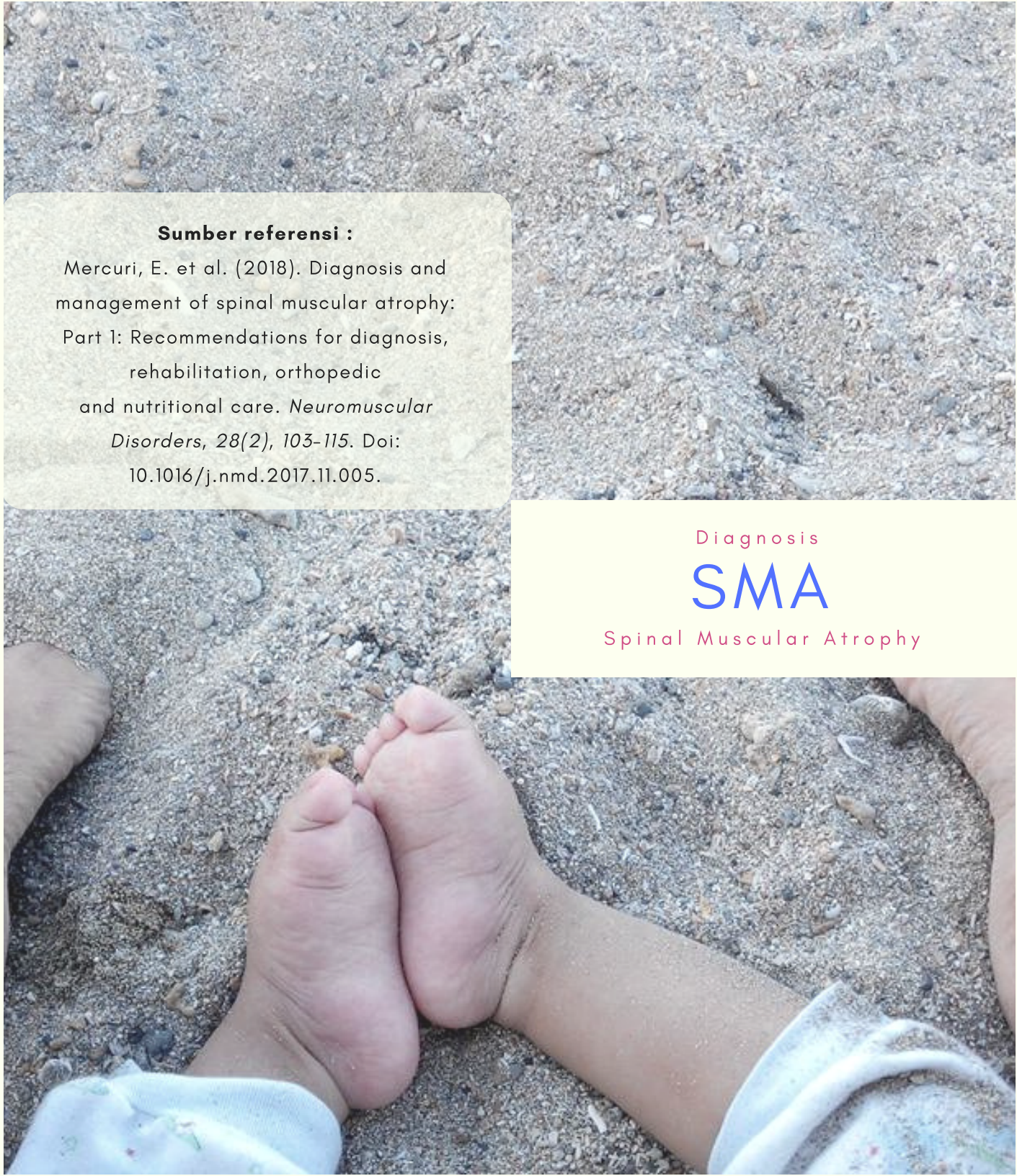
Hubungi kami

www.smaindonesia.org

info@smaindonesia.org

@smaindonesiaorg

Komunitas Spinal Muscular Atrophy Indonesia



Sumber referensi :

Mercuri, E. et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders, 28(2), 103-115*. Doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005.

Diagnosis

SMA

Spinal Muscular Atrophy

SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA)

adalah penyakit genetik dengan gangguan neuromuscular karena kerusakan pada gen Survival Motor Neuron 1 (SMN1).

96% kasus SMA disebabkan oleh adanya delesi homozygous pada ekson 7 dan 8, beberapa kasus delesi hanya pada ekson 7.

Gejala Klinis

Hypotonia

Kelemahan **proksimal & simetris** pada kaki lebih berat daripada tangan

Kelemahan **otot bulbar**

Kelemahan **otot intercostal**

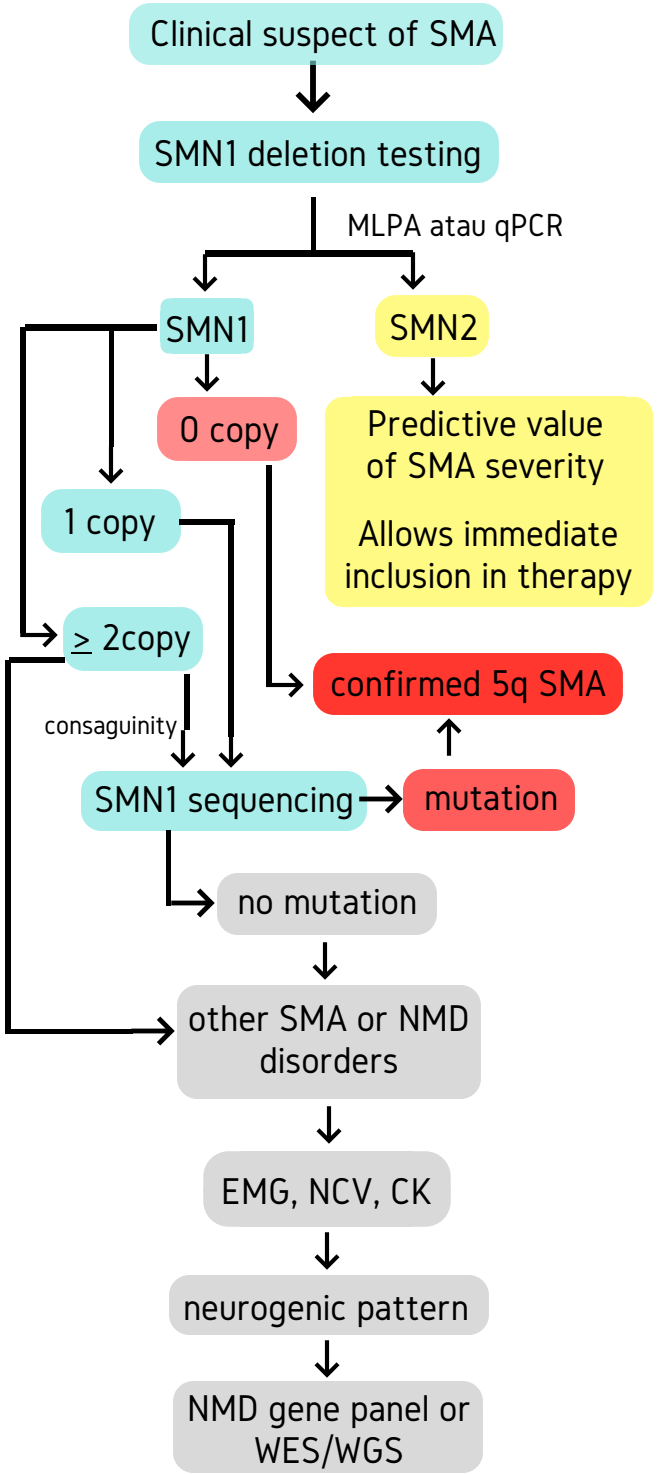
Dada berbentuk lonceng yaitu bagian bawah dada lebih lebar daripada bagian atas.

Paradoxical breathing pattern yaitu kebalikan pola napas normal. Saat menarik napas, tulang rusuk ke dalam, bukannya mengembang ke luar, sementara perut (abdomen) mengembang.

Penegakan diagnosis SMA paling akurat adalah pemeriksaan gen molekular.

Standar tes genetik SMA adalah analisa kuantitatif pada gen SMN1 dan SMN2 menggunakan metode

MLPA Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

qPCR Quantitative Polymerase Chain Reaction

NGS Next Generation Sequensing