



INTISARI

Latar Belakang: Penyakit neuromuskular genetik merupakan suatu kelompok penyakit heterogen yang menyerang sistem otot dan sistem saraf dengan penyebab genetik.

Terdapat 1172 diagnosis yang disebabkan oleh 658 gen yang termasuk dalam penyakit neuromuskular genetik. Di seluruh dunia, penyakit neuromuskular genetik menyerang 45,4/100.000 individu. Dengan kemajuan teknologi, pilihan terapi baru seperti splicing modifier, terapi exon skipping, dan oligonukleotida antisense tersedia untuk penyakit neuromuskular genetik. Namun, akses terhadap terapi tersebut kurang efektif tanpa adanya pelaksanaan program pemerintah yang terhambat oleh keterbatasan informasi epidemiologi, khususnya di Indonesia. **Tujuan:** Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui survival pasien neuromuskular genetik di Indonesia dan faktor-faktor yang mempengaruhinya, khususnya di rumah sakit yang tergabung dalam Academic Health System (AHS) Universitas Gadjah Mada. **Metode:** Penelitian ini menggunakan metode analitik observasional dengan desain studi kohort retrospektif dengan menggunakan data dari RS AHS UGM. Pengambilan sampel dilakukan dengan metode sampling konsekutif dan diseleksi dengan kriteria inklusi dan eksklusi. Data rekam medis pasien kemudian diolah dan dianalisis survival pasien menggunakan Analisis Kaplan-Meier, uji Log-rank, dan regresi Cox menggunakan aplikasi paket statistik Prism GraphPad. **Hasil:** Sebanyak 56 pasien penyakit neuromuskular genetik pediatrik diperoleh untuk penelitian ini. 30% pasien dikategorikan ke dalam kelompok SMA sedangkan 70% dikategorikan ke dalam kelompok distrofi otot. Median survival semua pasien ditetapkan sebesar 280 bulan.

Analisis Log-rank menunjukkan bahwa hanya usia onset yang signifikan mempengaruhi survival pasien, sedangkan terapi ditetapkan tidak signifikan mempengaruhi survival menggunakan analisis Log-rank dan regresi Cox multivariat. **Kesimpulan:** Survival pasien penyakit neuromuskular genetik di RSUD AHS UGM sesuai dengan data survival internasional pasien penyakit genetik neuromuskular. Usia onset memiliki pengaruh yang signifikan terhadap survival pasien, sedangkan terapi konvensional tidak memiliki pengaruh yang signifikan, dengan heterogenitas pasien dan dokter tidak diperhitungkan.

Keywords : Penyakit neuromuskuler, DMD, SMA, Distrofi, Kesintasan



ABSTRACT

Background: Genetic neuromuscular diseases are a heterogeneous group of diseases that affect the muscular system and nervous system with genetic causes. There are 1172 diagnoses caused by 658 genes included in genetic neuromuscular diseases. Worldwide, genetic neuromuscular diseases affect 45.4/100,000 individuals. With technological advances, new therapeutic options such as splicing modifiers, exon skipping therapy, and antisense oligonucleotide are available for genetic neuromuscular diseases. However, access to these therapies is less effective without the implementation of government programs that are hampered by limited epidemiological information, especially in Indonesia. **Objective:** This study aims to determine the survival of genetic neuromuscular patients in Indonesia and the factors that influence it, especially in hospitals incorporated into the Academic Health System (AHS) of Universitas Gadjah Mada. **Method:** This study used an observational analytic method with a retrospective Background cohort study design using data from the UGM AHS Hospital. Sampling was done using consecutive sampling method and selected using inclusion and exclusion criteria. Patient medical record data were then processed and patient survival was analyzed using Kaplan-Meier Analysis, Log-rank test, and Cox-regression using Prism GraphPad statistical package application. **Result:** 56 pediatric genetic neuromuscular disease patients were obtained for the study. 30% of the patients was categorized into the SMA group while the 70% were categorized into the muscular dystrophy group. Median survival of all patients was determined to be 280 months. Log-rank analysis showed that only age of onset significantly affects patient survival, while therapy was determined to not significantly affects survival using Log-rank and multivariate cox-regression analysis. **Conclusion:** Survival of genetic neuromuscular patients in UGM AHS Hospitals was in accordance with international survival data of neuromuscular genetic disease patients. Age of onset has a significant effect on patient survival, while conventional therapy does not have a significant effect, with patient and doctor heterogeneity not taken into account.

Keywords : Neuromuscular disease, DMD, SMA, Dystrophy, Survival