

KAJIAN DEMOGRAFI DAN PROFIL PASIEN *SPINAL MUSCULAR ATROPHY*(SMA) *ONSET* ANAK DI RSUP DR. SARDJITO

Jessica Prasetyo¹, Yogik Onky Silvana Wijaya², Dian Kesumapramudya Nurputra³

¹Program Studi Kedokteran, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

²Departemen Biokimia, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

³Departemen Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

INTISARI

Latar Belakang: *Spinal muscular atrophy* (SMA) merupakan penyakit neuromuskuler yang diturunkan secara autosomal resesif dengan karakteristik degenerasi motor neuron alfa di medulla spinalis. Seiring berjalannya waktu, degenerasi neuron tersebut berujung pada kelemahan otot yang progresif dan simetris, diikuti paralisis serta kematian dini. Di Indonesia, data epidemiologi mengenai SMA masih terbatas, termasuk prevalensi, karakteristik pasien, dan pola pengobatan. Penelitian ini bertujuan untuk mengkaji profil epidemiologi pasien SMA di RSUP Dr. Sardjito sebagai pusat rujukan di wilayah Indonesia bagian tengah dari tahun 2020 hingga 2024.

Metode: Penelitian ini menggunakan desain deskriptif retrospektif dengan data rekam medis pasien SMA yang dirawat di RSUP Dr. Sardjito dalam rentang waktu 2020–2024. Data yang dianalisis meliputi distribusi usia, jenis kelamin, urutan anak, dan tempat tinggal, *onset* usia, *presenting symptoms*, lama penyakit, *delayed diagnosis*, keluhan penyerta pasien, dan *scoring* HFMSE, tes genetik, ENMG/EMG, biopsi otot, USG, rontgen (x-ray), CT Scan/ MRI, paracetamol, salbutamol, asam valproat, *ventilatory support*, kursi roda, rehabilitasi medik, status kehidupan kini, sepsis, pneumonia. Analisis data dilakukan secara kuantitatif menggunakan statistik deskriptif.

Hasil: Dari 49 pasien yang tercatat, mayoritas adalah perempuan dengan rasio 29:20. Distribusi tipe SMA menunjukkan bahwa SMA tipe II merupakan jenis yang paling sering ditemukan (42.4%). *Onset* rata-rata pasien pada saat diagnosis adalah 5.45, 18.8, 80.7, dan 36.3 bulan masing-masing untuk SMA tipe I, II, III, dan *unspecified*. Kelemahan otot progresif merupakan gejala utama yang menjadi ciri khas dari SMA itu sendiri, diikuti dengan gangguan pernapasan dan perkembangan motorik lainnya. Sebagian besar pasien menjalani pengobatan salbutamol (87.87%) sebagai farmakoterapi dan rehabilitasi medik (72.72%) sebagai nonfarmakoterapinya, sementara akses terhadap terapi genetik masih terbatas karena kendala biaya dan ketersediaan. Hingga kini, masih banyak dijumpai pasien SMA yang hidup (90.90%). Walaupun komplikasi masih sering dijumpai, yakni pneumonia (18.18%).

Kesimpulan: Penyakit SMA di RSUP Dr. Sardjito didominasi oleh SMA tipe II, dengan mayoritas pasien terdiagnosis pada usia dini. Akses terhadap terapi mutakhir masih menjadi tantangan utama. Kajian ini menekankan pentingnya



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Kajian Demografi dan Profil Pasien Spinal Muscular Atrophy (SMA) Onset Anak di RSUP Dr. Sardjito
Jessica Prasetyo, dr. Yogik Onky Silvana Wijaya, PhD; dr. Dian Kesumapramudya Nurputra, Ph.D, M.Sc, Sp.A
Universitas Gadjah Mada, 2025 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

upaya peningkatan diagnosis dini, ketersediaan terapi modern, serta edukasi terkait penyakit ini untuk meningkatkan kualitas hidup pasien SMA.

Kata Kunci: *Spinal Muscular Atrophy*, epidemiologi, RSUP Dr. Sardjito, penyakit genetik.

DEMOGRAPHIC STUDY AND PATIENT PROFILE OF CHILDHOOD- ONSET SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA) AT DR. SARDJITO HOSPITAL

Jessica Prasetyo¹, Yogik Onky Silvana Wijaya², Dian Kesumapramudya Nurputra³

¹Medical Study Program, Faculty of Medicine, Public Health, and Nursing,
Universitas Gadjah Mada

²Department of Biochemistry, Faculty of Medicine, Public Health, and Nursing,
Universitas Gadjah Mada

³Department of Pediatrics Health, Faculty of Medicine, Public Health, and
Nursing, Universitas Gadjah Mada

ABSTRACT

Background: Spinal muscular atrophy (SMA) is a neuromuscular disease inherited in an autosomal recessive manner, characterized by the degeneration of alpha motor neurons in the spinal cord. Over time, this neuronal degeneration leads to progressive and symmetrical muscle weakness, followed by paralysis and early death. In Indonesia, epidemiological data on SMA remains limited, including prevalence, patient characteristics, and treatment patterns. This study aims to examine the epidemiological profile of SMA patients at Dr. Sardjito General Hospital, a referral center in Central Indonesia, from 2020 to 2024.

Methods: This research utilized a retrospective descriptive design, analyzing medical records of SMA patients treated at Dr. Sardjito General Hospital from 2020 to 2024. The analyzed data included age distribution, gender, birth order, residence, age at onset, presenting symptoms, disease duration, delayed diagnosis, accompanying complaints, HFMSE scoring, genetic testing, ENMG/EMG, muscle biopsy, ultrasound, X-ray, CT scan/MRI, use of paracetamol, salbutamol, valproic acid, ventilatory support, wheelchair use, medical rehabilitation, current life status, sepsis, and pneumonia. Data analysis was conducted quantitatively using descriptive statistics.

Results: Among 49 recorded patients, the majority were female, with a ratio of 29:20. The distribution of SMA types revealed that SMA type II was the most common (42.4%). The average age of diagnosis was 5.45, 18.8, 80.7, and 36.3 months for SMA types I, II, III, and unspecified, respectively. Progressive muscle weakness was the hallmark symptom of SMA, accompanied by respiratory and motor developmental impairments. Most patients received salbutamol (87.87%) as pharmacotherapy and medical rehabilitation (72.72%) as non-pharmacotherapy, while access to genetic therapy remained limited due to cost and availability constraints. Currently, the majority of SMA patients remain alive (90.90%), although complications such as pneumonia were still common (18.18%).

Conclusion: SMA at Dr. Sardjito General Hospital is predominantly type II, with most patients being diagnosed at an early age. Access to advanced therapies remains a significant challenge. This study highlights the importance of enhancing early diagnosis, increasing the availability of modern therapies, and providing education about this disease to improve the quality of life for SMA patients.



UNIVERSITAS
GADJAH MADA

Kajian Demografi dan Profil Pasien Spinal Muscular Atrophy (SMA) Onset Anak di RSUP Dr. Sardjito
Jessica Prasetyo, dr. Yogik Onky Silvana Wijaya, PhD; dr. Dian Kesumapramudya Nurputra, Ph.D, M.Sc, Sp.A
Universitas Gadjah Mada, 2025 | Diunduh dari <http://etd.repository.ugm.ac.id/>

Keywords: Spinal Muscular Atrophy, epidemiology, Dr. Sardjito General Hospital, genetic disease