

SPINAL MUSCULAR ATROPHY DENGAN SKOLIOSIS BERAT

Dikahayu Alifia Anugrah, Sunartini, Mohammad Juffrie

Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan
Keperawatan RSUP Dr. Sardjito/Universitas Gadjah Mada

ABSTRAK

Latar Belakang : *Spinal muscular atrophy* (SMA) adalah penyakit resesif autosom yang berhubungan dengan neurodegeneratif sistem saraf yang mengendalikan gerakan otot, atrofi otot dan kelemahan umum. Hal ini disebabkan karena gangguan homozigot dari gen survival motor neuron 1 (SMN)1 oleh karena delesi, konversi, atau mutasi.

Tujuan : Penelitian ini bertujuan untuk memantau perjalanan penyakit dan menilai luaran dari pasien SMA dengan skoliosis berat, serta efek dari intervensi yang diberikan.

Metode : Penelitian ini menggunakan studi *observasional time series* selama 18 bulan pada seorang anak perempuan usia 15 tahun yang terdiagnosis SMA dan skoliosis berat. Luaran yang dinilai adalah kualitas hidup, derajat skoliosis, fungsi respirasi, kardiovaskular, pertumbuhan, perkembangan dan kepatuhan fisioterapi. Intervensi yang dilakukan meliputi manajemen muskuloskeletal, penggunaan korset lumbosakral ortosis (LSO), nutrisi, fisioterapi, kepatuhan minum obat, dan efek samping obat.

Hasil : selama pemantauan dan intervensi berkelanjutan yang dilakukan selama 18 bulan, derajat skoliosis bertambah (dari 60⁰ menjadi 82⁰). Status nutrisi yang awalnya gizi buruk menjadi gizi kurang. Fungsi respirasi dan kardiovaskuler tetap baik dari awal sampai akhir pengamatan.

Kesimpulan : Pemantauan berkelanjutan multidisiplin dan komprehensif sangat diperlukan untuk anak SMA karena SMA merupakan suatu penyakit kelainan genetik pada otot yang memiliki komplikasi multisistem organ sehingga dapat menekan progresivitas penyakit dan meningkatkan kualitas hidup seorang anak dengan SMA.

Kata kunci: *Spinal Muscular Atrophy*, skoliosis, lumbosakral ortosis, luaran, manajemen

SPINAL MUSCULAR ATROPHY WITH SEVERE SCOLIOSIS

Dikahayu Alifia Anugrah, Sunartini, Mohammad Juffrie

Department of Pediatric Health, Faculty of Medicine, Public Health, and Nursing

Dr. Sardjito Hospital/Gadjah Mada University

ABSTRACT

Background : Spinal Muscular Atrophy (SMA) is an autosomal recessive disease associated with the neurodegenerative nervous system that controls muscle movement, muscle atrophy and general weakness. This is due to a homozygous disruption of the survival motor neuron 1 (SMN) 1 gene due to deletions, conversions, or mutations.

Objective : This study aims to monitor the course of the disease and assess the outcome of SMA patients with severe scoliosis, as well as the effects of the interventions given.

Methods : This study used an 18-month observational time series study on a 15 year old girl diagnosed with high school and severe scoliosis. The outcomes assessed were quality of life, degree of scoliosis, respiratory function, cardiovascular, growth, development and physiotherapy compliance. The interventions included musculoskeletal management, use of a lumbosacral orthotic (LSO) girdle, nutrition, physiotherapy, medication adherence, and drug side effects.

Result : During 18 months of continuous monitoring and intervention, the degree of scoliosis increased (from 600 to 820). Nutritional status that initially malnutrition becomes malnourished. Respiration and cardiovascular function remained good from the beginning to the end of the observation.

Conclusion : Multidisciplinary and comprehensive continuous monitoring is needed for high school children because SMA is a genetic disorder of muscle that has complications of multisystem organs so that it can suppress disease progression and improve the quality of life of child with SMA

Keyword : Spinal muscular atrophy, scoliosis, lumbosacral orthosis, outcome, management