

Sindrom Williams

jarang diketahui

Oleh KURNIAWATI KAMARUDIN

KANAK-KANAK ini kelihatan normal, sangat peramah serta ceria. Sikap ramah mereka kadangkala menimbulkan kebimbangan keluarga kerana mereka langsung tidak takut kepada sesiapa.

Namun di sebalik keceriaan itu, mereka berhadapan dengan pelbagai masalah kesihatan antaranya komplikasi jantung dan saluran usus yang sempit.

Malah, ada dalam kalangan mereka berhadapan dengan masalah kalsium yang tinggi hingga boleh mengundang maut.

Dengan memiliki wajah yang unik, mereka sebenarnya adalah kanak-kanak Sindrom Williams (SW) yang jarang diketahui masyarakat Malaysia.

Berbeza dengan Sindrom Down yang kerap berlaku dengan kadar nisbah 1:670 pada setiap kelahiran, SW pula sebaliknya. SW juga tergolong dalam satu daripada ribuan Penyakit Jarang Jumpa (PJJ).

Sukar dikesan

Di Amerika Syarikat misalnya, nisbah kelahiran bayi yang menghidap penyakit SW ialah 1:20,000 atau 30,000.

Menurut Ketua Jabatan Pediatrik, Pusat Perubatan Universiti Malaya, Prof. Dr. Thong Meow Keong, bukan sahaja masyarakat tidak mengetahui penyakit ini, malah doktor sendiri kurang mengetahuinya kecuali dalam kalangan pakar genetik dan jantung.

“Sukar untuk mengesan SW kerana terdapat kombinasi ciri yang pelbagai dan tidak ada ciri

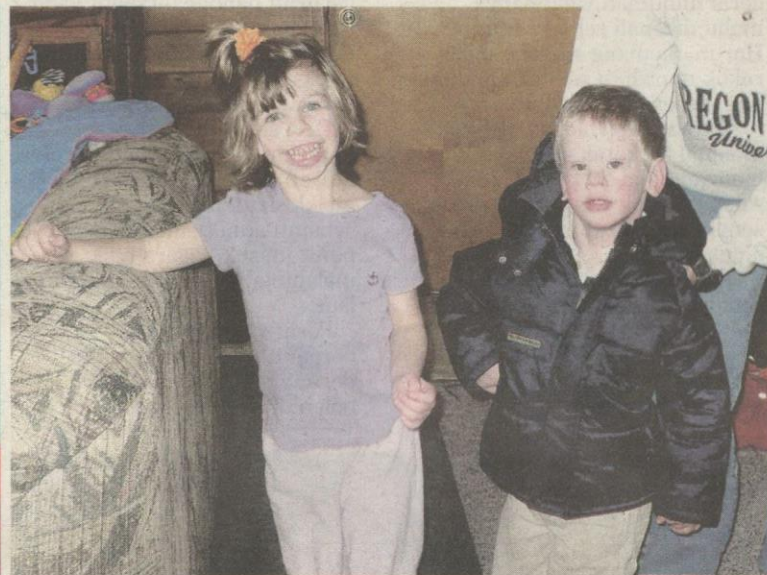


DI Amerika Syarikat, nisbah kelahiran bayi SW ialah 1:20,000 atau 30,000.

penyakit pada kanak-kanak itu antaranya masalah jantung, saluran injal yang sempit, masalah saluran usus serta memiliki bentuk wajah yang agak unik.

Meow Keong berkata SW adalah penyakit genetik yang bukan berpunca daripada ibu atau bapa.

Sebaliknya ia berlaku apabila



DIKENALI dengan happy face, kanak-kanak ini mempunyai memori pendengaran yang lebih tinggi berbanding kanak-kanak normal.

dapan dengan masalah jantung. “Setiap kita mempunyai 46 kromosom atau 23 pasang yang menyimpan 30,000 gen. Apabila terdapat sedikit kecacatan pada kromosom itu, ia akan membentuk pelbagai komplikasi dalam tubuh.

pit bagi menyelamatkan bayi atau kanak-kanak Sindrom Williams,” katanya.

Perkembangan otak bayi dan kanak-kanak SW juga agak lambat berbanding kanak-kanak biasa. Ini menyebabkan perkembangan dan pembelajaran mereka menghadapi sedikit masa-

kosmo 26/4/2011 48.

Di Malaysia dianggarkan tiga hingga lima peratus bayi yang dilahirkan mengalami kecacatan kelahiran yang sebahagiannya dikategorikan sebagai Penyakit Jarang Jumpa.

EKSTRA

Ciri-ciri Sindrom Williams

Kanak-kanak SW mempunyai ciri-ciri tertentu pada wajah mereka seperti;

- Bengkak di sekitar mata dengan kelopak mata yang berlipat.
- Mulut yang lebar.
- Bibir di bahagian bawah yang agak tebal.
- Daggu yang kecil.
- Pesakit juga mempunyai masalah jantung, saluran injal yang sempit serta masalah saluran usus.

...khusus yang mengesahkan seseorang bayi atau kanak-kanak itu menghidap SW," katanya.

Nama SW diambil sempena nama seorang doktor, J. Williams, iaitu doktor pertama yang mengenal pasti ciri-ciri tertentu pada pesakit kanak-kanak yang dirawat sekitar 1965.

Melalui jurnalnya, Williams menyatakan kombinasi ciri-ciri

...secebis bahagian pada kromosom nombor 7 iaitu kilang untuk memproses protein bagi menghasilkan elastin yang berfungsi membesarkan salur-salur darah, kulit dan rongga mengikut usia bermula dari dalam kandungan telah hilang.

Kehilangan sebahagian cebisan ini menyebabkan 70 hingga 80 peratus penghidap SW berha-



KANAK-KANAK SW mempunyai ciri-ciri tertentu pada wajah mereka seperti bengkak di sekitar mata dengan kelopak mata yang berlipat dan mulut yang lebar.

Otak

"Sukar untuk mengesan SW pada peringkat awal kerana ia tidak mempunyai ciri-ciri khusus yang lebih tepat seperti mana yang mudah kita kenali pada kanak-kanak Sindrom Down," kata Meow Keong.

Setiap tahun dianggarkan 500,000 kelahiran di seluruh dunia dan kira-kira 20,000 bayi yang dilahirkan mengalami kecacatan.

Di Malaysia dianggarkan tiga hingga lima peratus bayi yang dilahirkan mengalami kecacatan kelahiran yang sebahagiannya ialah PJJ.

Meow Keong berkata pesakit SW jika tidak diagnosis lebih awal boleh mengancam nyawa kerana komplikasi yang dihadapi terutama membabitkan jantung.

"Sekiranya doktor mendapat maklumat awal yang lengkap, SW boleh didiagnosis pada peringkat awal dengan menjalankan beberapa ujian khusus terutama yang membabitkan masalah jantung.

"Kemudian, pesakit akan terus dirujuk kepada doktor kardiologi untuk menjalankan pembedahan jantung ataupun injap yang sem-

...laka menghadapi sedikit masalah.

"Ibu bapa yang mengesan ke-lainan pada anak mereka ketika lahir perlu merujuk kepada doktor agar dapat diberi perhatian awal dan menjalani terapi.

"Dengan rawatan awal juga anak-anak ini boleh ditempatkan di sekolah khas agar mereka boleh hidup berdikari dan tidak ketinggalan berbanding rakan-rakan sebaya yang normal," katanya.

Bagaimanapun di sebalik kekurangan itu, kebanyakan pesakit SW mempunyai keunikannya tersendiri di mana mereka adalah seorang yang sangat peramah serta mudah ketawa.

Dikenali dengan wajah ceria *happy face*, kajian menunjukkan pesakit SW mempunyai memori pendengaran yang lebih tinggi berbanding orang normal.

"Walaupun peramah, pertuturan mereka sukar difahami. Namun, memori pendengaran mereka sangat tinggi dan ini menyebabkan kebanyakan mereka sangat menyukai muzik.

"Malah, ada dalam kalangan mereka yang berkebolehan menjadi pemuzik yang baik," katanya.