

GAYA HIDUP KELUARGA MODEN

■ SELASA 08. 04. 14
■ UTUSAN MALAYSIA

mode





Harapan pesakit Penyakit Jarang Jumpa

Tekad untuk dapatkan rawatan walaupun kos cecah jutaan ringgit

Di Eropah, sesuatu penyakit ditakrifkan sebagai jarang jumpa atau rare disease jika dihidapi oleh kurang daripada seorang dalam 2,000 penduduk sementara di Malaysia pula, penyakit jarang jumpa berlaku pada seorang daripada 4,000 orang.

>> Bersambung di muka 6 & 7

PENYAKIT Jarang Jumpa (PJJ) biasanya melibatkan sakit kronik, memudaratkan, melarat dan membahayakan nyawa serta menjadikan seseorang itu dikategorikan sebagai kurang upaya. Setakat ini, tiada rawatan atau ubat-ubatan yang boleh menyembuhkan penyakit ini.

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

Sebanyak 80 peratus PJJ yang dialami oleh individu di negara ini adalah disebabkan faktor genetik dan separuh daripadanya bermula pada waktu kanak-kanak.

Penyakit yang menjejaskan peratusan kecil populasi sesebuah negara ini kebanyakannya disebabkan genetik seperti *Sindrom Prader-Will*, *Sindrom Fragile-X*, *Osteogenesis Imperfecta* (tulang rapuh) dan beberapa penyakit lain.

Hari Penyakit Jarang Jumpa yang pertama diadakan oleh *European Organization for Rare Disease (EURORDIS)* pada 2008 dan secara progresif telah berjaya menjadi acara sambutan yang khusus di serata dunia.

Baru-baru ini di Petaling Jaya, Selangor, lebih 30 keluarga yang mempunyai ahli keluarga yang mengalami PJJ telah bersama-sama menyambut Hari Penyakit Jarang Jumpa Sedunia 2014 peringkat kebangsaan yang telah dipenuhi dengan pelbagai aktiviti menarik untuk kanak-kanak serta sesi perkongsian ilmu untuk ibu bapa.

Pertubuhan

Persatuan Penyakit Jarang Jumpa Malaysia (PPJMM) bermula di Pusat Perubatan Universiti Malaya (PPUM) di mana sekumpulan ibu bapa dengan anak-anak pesakit di Unit Pediatrik memutuskan untuk memulakan sebuah kumpulan sokongan bagi keluarga yang mempunyai penyakit yang jarang berlaku dan secara rasminya didaftarkan sebagai pertubuhan bukan kerajaan (NGO) pada tahun 2007.

PPJMM kini mempunyai keahlian lebih



ZAHARITH Mikail bersama ibu, Sarina M. Hassan dan bapanya, Mohd. Zahimurhakim Mohd. Zahib.

UM 8/4/14 MSG

dari 60 pesakit dan keluarga yang terjejas oleh PJJ. Sejak penubuhannya mereka telah menganjurkan pelbagai program kesedaran awam.

Presidennya, **Datuk Hatijah Ayob** berkata, memandangkan PJJ masih belum banyak diketahui oleh masyarakat, waima dalam kalangan pengamal perubatan sendiri, persatuan bertindak mencari dana yang diperlukan untuk menyalurkan maklumat mengenai penyakit ini dengan tepat dan terkini.

"Pihak kami juga mencadangkan kerajaan menubuhkan satu sistem lengkap khas untuk pesakit dalam menerima rawatan perubatan yang merangkumi kesihatan, sosial, pembelajaran dan semua aspek yang terlibat.

"Dengan adanya sistem yang lengkap, akan membantu mereka dalam mengharungi kehidupan seperti manusia normal dan diberi peluang untuk bekerja serta dapat bergaul dengan orang ramai tanpa sebarang halangan," katanya selepas majlis berkenaan.

Menurut beliau, persatuan menyaranakan masyarakat supaya tidak memandang rendah pesakit yang

meninggal dunia pada usia muda. Malah kebanyakannya beberapa bulan atau tahun selepas kelahiran.

Disebabkan gejala penyakit LSD yang sangat merumitkan, para pesakit memerlukan penjagaan perubatan oleh doktor-doktor daripada pelbagai agensi. Akses kepada penjagaan dan perkhidmatan perubatan tersebut amat sukar diperolehi bagi kebanyakan pesakit LSD.

Di bawah persatuan ini, seramai 15 orang pesakit berjaya mendapat rawatan dan kira-kira 20 lagi pesakit masih menunggu rawatan disebabkan kekangan dana yang dihadapi. Untuk maklumat lanjut tentang



ZAKUR Hadif bersama sebahagian pesakit dan ibu bapa yang hadir pada sambutan Hari Penyakit Jarang Jumpa Sedunia 2014 peringkat kebangsaan di Petaling Jaya, Selangor, baru-baru ini.



YEN Ling yang menghidap Pompe sejenis penyakit LSD.



menghidapi penyakit itu dan menerima mereka seperti individu normal kerana penyakit itu tidak berjangkit dan tidak mendatangkan sebarang kesan sampingan dalam kehidupan sesiapa.

Selain itu, Pertubuhan Penyakit Lisosomal Malaysia (PPLM) pula merupakan sebuah pertubuhan di bawah PPJMM yang memperjuangkan hak-hak pesakit dan mendidik orang ramai mengenai pelbagai jenis penyakit LSD (penyakit penyimpanan lisosom) yang mengancam nyawa.

Mereka memperjuangkan hak pesakit untuk penjagaan kesihatan dan sistem sokongan yang mampan dan menjadi penggerak kepada kesedaran orang awam tentang penyakit bawaan genetik ini.

Terdapat lebih kurang 50 jenis penyakit LSD berbeza yang kebanyakannya memudaratkan kanak-kanak dan mereka biasanya

PPLM atau sumbangan dana orang ramai boleh layari www.mymlda.com.

Dalam pada itu, Yayasan Duchenne Selatan turut memperjuangkan hak pesakit-pesakit PJJ tetapi memfokuskan kepada penyakit *Duchenne Muscular Dystrophy* (DMD) dengan mewujudkan rangkaian antara individu dan keluarga yang mengalami DMD serta menyalurkan maklumat terkini dan tepat mengenai DMD.

Yayasan itu juga memberi bantuan sokongan kepada individu dan keluarga yang terjejas akibat DMD daripada aspek rawatan, pemulihan, pendidikan dan sosial dan berusaha meningkatkan kesedaran masyarakat Malaysia mengenai penyakit jarang jumpa ini. Orang ramai yang ingin berkongsi pandangan atau mendapatkan maklumat lanjut, boleh melayari laman sosial Facebook mereka iaitu, Yayasan Duchenne Selatan atau hubungi talian 019-6573628.

Misi

Bagi Lee Yee Seng pula, beliau mempunyai misi untuk memastikan setiap kanak-kanak yang menghidap penyakit penyimpanan lisosom (LSD), mendapat rawatan perubatan yang

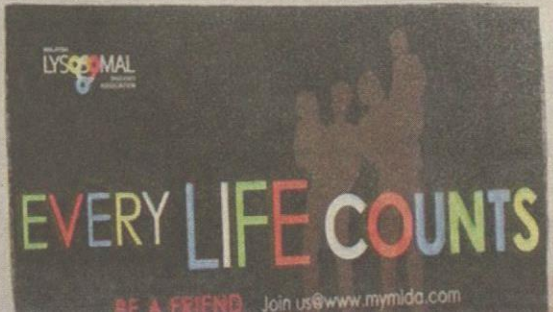
diperlukan dengan menubuhkan sebuah badan bukan kerajaan (NGO) iaitu, Pertubuhan Penyakit Lisosom Malaysia (PPLM) untuk mengumpul dana bagi membiayai rawatan kanak-kanak yang menghidap penyakit tersebut.

Dua orang anak Yee Seng, Yen Ling, 14, dan Wei Ling, 10, sama seperti saudara mereka Sze Hong, mempunyai purata berat yang normal ketika dilahirkan dan ibu mereka pula tidak mengalami sebarang komplikasi ketika bersalin.

“Yen Ling mula menunjukkan perubahan ketika berusia dua tahun apabila tangannya agak lemah untuk menggapai sesuatu dan akan terjatuh dengan mudah serta bergantung kepada sesiapa untuk berjalan semasa keluar bersama keluarga.

“Setahun kemudian, kami mula menyedari yang Yen Ling bersaiz paling kecil di tadika dan kami berusaha mendapatkan nasihat daripada doktor dan doktor pula menyangka dia hanya memerlukan multivitamin kerana kurang selera makan serta kekurangan nutrisi,” katanya ketika ditemui selepas Majlis Sambutan Hari Penyakit Jarang Jumpa Sedunia 2014 itu.

Yee Seng kemudian merujuk kepada seorang pakar setelah tiada perubahan yang berlaku kepada anaknya itu dan memberitahu selain mengambil multivitamin, Yen Ling juga perlu menjalani terapi cara kerja secara



UM 8/4/14 MS7



ANAK-ANAK Lee Yee Seng ketika mereka kecil dan didapati menghidap Pompe sejenis penyakit LSD.

membeza-bezakan kasih sayang antara anak-anak lain kerana bagi mereka anaknya itu merupakan amanah Allah dan tidak akan sekalipun mengabaikan keperluan rawatan yang diperlukan anak mereka Muhammad Zakur Hadif, 11, menghidap DMD, penyakit gangguan otot yang mengakibatkan kegagalan otot di semua bahagian anggota badan.

Mereka mula mengesan penyakit ini apabila melihat Zakur yang ketika itu berusia enam tahun tidak boleh berjalan seperti orang lain, mengalami kesukaran ketika menaiki tangga dan tidak mampu berlari.

"Buat masa ini Zakur mengalami masalah otot di bahagian pinggang dan ke bawah tetapi lama-kelamaan akan memberi kesan kepada anggota lain bergantung kepada peningkatan usia sehingga akan mengalami masalah paling serius dalam kes DMD, iaitu masalah pernafasan yang boleh membawa maut," ujar Zakaria.

Walaupun tahu penyakit anak mereka itu tiada harapan untuk sembuh melainkan keajaiban kuasa Tuhan, mereka berusaha memberikan segala yang terbaik buat Zakur kerana tidak mahu anak mereka patah semangat dan mendapat peluang sewajarnya seperti anak lain.

"Zakur sangat bijak di sekolah. Dia tidak mempunyai masalah pembelajaran malah sentiasa bergaul dengan rakan-rakannya dan saya tidak nampak langsung mengapa anak-anak ini tidak boleh menerima segala kemudahan yang disediakan kepada orang normal," jelas Siti Suhaila.

Zakaria memohon pihak-pihak tertentu lebih peka dan prihatin terutama pihak Jabatan Kebajikan Masyarakat (JKM) dan Jabatan Pendidikan untuk berkerjasama dengan keluarga pesakit terhadap keperluan golongan ini.

Di negara luar, tidak ada sebarang masalah buat pesakit DMD mendapatkan kemudahan seperti kerusi roda, motor ride, dan laluan untuk orang kurang upaya (OKU) tetapi tidak di Malaysia.

"Anak-anak ini menghadapi kesukaran apabila prasarana yang sepatutnya mereka dapat, kurang dan tidak ada langsung di sesetengah tempat di sini.

"Kadang kala anak saya menghadapi

Penggantian Enzim (ERT) iaitu rawatan sejenis cecair yang akan dimasukkan ke dalam badan bagi untuk menggantikan enzim baru dan yang menelan belanja RM1 juta bagi seorang pesakit.

"Malangnya, bukan semua pesakit mendapat bantuan daripada kerajaan. Bayangkan bagaimana kami ibu bapa yang mempunyai anak yang menghidap Pompe dan kos rawatan RM1 juta itu terlalu besar untuk digapai," ujarnya.

Rawatan ERT digambarkan sebagai keajaiban kepada penghidap LSD kerana kedua-dua anak Yee Seng mendapat manfaat yang begitu hebat dan kemajuan yang dicapai oleh Yen Ling dan Wei Ling membuatkan Lee Seng berusaha membantu kanak-kanak lain untuk mendapatkan rawatan secara berterusan untuk semua pesakit LSD.

"Saya amat berharap masyarakat di luar sana dapat membantu anak-anak ini meneruskan hidup dengan menyalurkan sumbangan kepada badan-badan pertubuhan yang ada kerana setiap hembusan nafas mereka begitu bermakna kepada ibu bapa dan keluarga," katanya.

Gangguan metabolik

Bagi Zaharith Mikail, 4, pula dia berbeza dengan kanak-kanak seusia lain dapat membesar secara normal. Sedangkan dia menghidap *Mucopolysaccharidosis* jenis 1 (MPS 1) yang berlaku pada kadar satu bagi setiap 7,700 kelahiran di sesetengah negara.

MPS 1 adalah sejenis penyakit yang menyerang kanak-kanak yang jarang berlaku disebabkan gangguan metabolik kerana kekurangan enzim dalam badan mengakibatkan pertumbuhan sel dalam tubuh badan terganggu dan dikategorikan sebagai salah satu daripada penyakit jarang jumpa (PJJ).

Akibat lambat mendapat rawatan, penyakit ini boleh menyerang dan memberi kesan kepada otak seterusnya mengganggu sistem saraf yang lain yang akan menjejaskan kehidupan seseorang penghidap.

Penyakit ini tidak mengizinkan mereka menikmati dan melayari kehidupan seperti rakan sebaya lain disebabkan kanak-kanak ini mengalami perubahan fizikal yang ketara seperti tumbesaran mereka terbantut, bahagian lutut dan dada membengkak ke depan, dahi menonjol serta masalah sendi lain.

Ibunya, **Sarina M. Hassan**, 34, berkata, walaupun Mikail tidak seperti kanak-kanak lain dan bersifat agak aktif namun dia amat bersyukur kerana anaknya itu masih mampu dikawal dan gemar berkawan dengan kanak-kanak lain.

"Mikail dijaga oleh datuk dan neneknya sementara saya dan suami bekerja dan penjagaan yang agak rapi perlu diberikan kepadanya kerana Mikail tidak boleh jatuh disebabkan masalah saraf di lehernya," katanya.

Ibu cekal ini menambah, Mikail sangat gemar bermain dengan gajet dan akan menonton rancangan kesukaannya seperti *Timmy Time*, *Boboi Boy*, *Upin dan Ipin*, serta *Pororo* melalui tablet.

Perkara tersebut amat menggemirakan kedua-dua ibu bapa ini kerana walaupun tahu anak mereka mengalami pelbagai kesukaran tetapi dengan melihat senyuman dan

berterusan untuk menguatkan otot serta meningkatkan kemahiran motornya.

Selepas mengkaji dengan teliti tentang fizikal ketiga-tiga anak mereka, Yee Seng mendapati bahawa kedua-dua anak perempuannya mendapat jenis penyakit yang diwarisi, yang masih lagi tidak diketahui namanya.

Dengan mendapatkan pemeriksaan yang teliti di beberapa buah hospital, doktor memaklumkan kepada ibu bapa itu bahawa kedua-dua beradik mengalami Pompe iaitu sejenis penyakit LSD.

Pompe adalah penyakit genetik yang jarang berlaku yang menjejaskan satu dalam 40,000 individu dan mereka mengalami sindrom kelemahan otot pada tangan dan kaki, yang membuatkan proses berjalan atau menaiki tangga menjadi agak sukar.

Otot yang digunakan untuk bernafas juga sering terjejas, sehingga menyebabkan kesukaran untuk bernafas, terutamanya apabila berbaring. Dalam kalangan bayi, jantung mereka biasanya akan terjejas dan membuatkan jantung mereka menjadi besar lalu menyebabkan masalah yang lain

masalah yang lain.

Akibat penyakit ini boleh mengancam nyawa anaknya pada bila-bila masa, dia nekad memastikan mereka menjalani rawatan tersebut walaupun kos rawatan mencecah jutaan ringgit.

“Pesakit perlu mendapatkan Rawatan

Kurang sempurna

Bagi pasangan **Zakaria Shah**, 35, dan **Siti Suhaila**, 35, walaupun mempunyai anak penghidap PJJ, mereka tidak pernah menganggapnya kurang sempurna dan

“Kadang kala anak saya menghadapi kesukaran ketika beribadat dan kebanyakan masjid tidak mempunyai laluan untuk orang kurang upaya dan ketiadaan kerusi roda juga membantutkan keinginan anak saya untuk turut sama berjemaah dengan jemaah lain,” katanya.

KANAK-kanak pesakit LSD.



tetapi dengan meminat serly danan dan gelak ketawa Mikail sedikit sebanyak menghilangkan kesedihan dan kekusaran hati mereka akan kehidupan Mikail sebagai insan istimewa.

Sementara itu, bapanya, **Mohd. Zahirmurhakim Mohd. Zahib**, 33, berkata, pesakit MPS 1 memerlukan bekena susu yang berharga agak mahal lebih kurang RM90 bagi 500 gram dan harga tersebut terlalu tinggi bagi keluarga yang kurang berkemampuan.

“Selepas beberapa kali saya mengusulkan perkara ini kepada pihak kerajaan, akhirnya mereka bersetuju untuk menaja, malah suplemen yang pesakit perlukan juga ditaja kepada 150 keluarga pesakit metabolik yang mendaftar di bawah Persatuan Metabolik Malaysia (MMS).

“Ada bagusnya bila ada kerjasama antara kerajaan dengan persatuan-persatuan PJJ kerana sedikit sebanyak dapat mengurangkan beban keluarga. Walaupun bukan semua persatuan mendapat dana daripada kerajaan, saya amat berharap kerajaan dan masyarakat luar dapat menyumbang demi anak-anak ini untuk terus hidup seperti orang lain kerana jika mereka tidak mendapat rawatan secepat mungkin akan mengancam nyawa pada bila-bila masa,” katanya. - **NURSYAMIMI SAIDI**