

Malay

Kesedaran masyarakat terhadap Penyakit Jarang Jumpa masih rendah

Oleh NURUL NABIHA AHMAD HALIMY

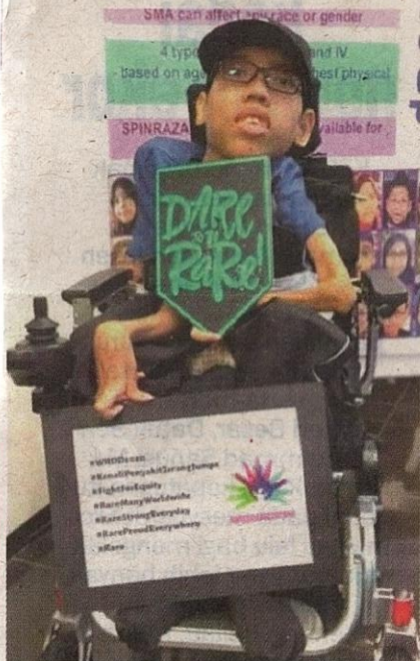
SHAH ALAM

PREMIUM

Sinar

Eksklusif dan Kritis

premium.sinarharian.com.my/



Pesakit atrofi otot tulang belakang jenis 2, Amirul Iman, 21, mula menghidap Penyakit Jarang Jumpa tersebut sejak berumur enam bulan.

Malaysia ada beribu penyakit PJJ

Sama seperti namanya iaitu Penyakit Jarang Jumpa (PJJ), kesedaran rakyat Malaysia terhadap penyakit-penyakit 'rare' yang dihidap individu di sekeliling mereka masih rendah sekali gus menyebabkan pesakit gagal mendapat rawatan sepatutnya.

Malah, Pakar Pediatrik dan Felo Kolej Pediatrik dan Kesihatan Kanak-Kanak United Kingdom (FRCPC UK), Profesor Dr Zabidi Hussin mendedahkan, hanya terdapat empat buah hospital di negara ini yang menawarkan perkhidmatan khusus PJJ dengan 13 doktor pakar.

PJJ merujuk kepada penyakit yang berlaku ke atas 1 daripada 4,000 orang dalam komuniti, namun realitinya nisbah itu lebih besar lagi.

Menurut Zabidi, di Malaysia dianggarkan terdapat hampir 1,300 jenis PJJ.

Namun katanya, Malaysia masih belum mempunyai definisi rasmi berkaitan PJJ.

"Sekiranya angka itu benar, maka kadar PJJ di Malaysia adalah hampir 10 kali lebih tinggi daripada angka di Amerika Syarikat," katanya kepada *Sinar Harian*.

Antara PJJ yang ditemui di Malaysia adalah penyakit metabolik seperti masalah memproses bahan makanan, penyakit sindromik berkaitan masalah kromosom seperti sindrom Marfan iaitu ketinggian melampau dan jari-jemari yang panjang, serta masalah jantung.

"Data dari Amerika Syarikat menunjukkan terdapat pelbagai jenis PJJ, namun ia dianggap jarang jumpa kerana penyakit itu hanya melibatkan seorang dalam setiap 20,000 manusia di sana.

"Kebanyakan PJJ adalah penyakit genetik yang berpunca daripada bahan genetik yang terkehel," terang beliau.



Persatuan Spinal Muscular Atrophy Malaysia mengadakan pelbagai aktiviti bagi menyebarkan mesej Penyakit Jarang Jumpa di negara ini.



ZABIDI HUSSIN

Sinar Harian (15/11/2021)

Tambahnya, ada antara penyakit PJJ yang boleh dikenali pasti sejak lahir namun ada yang sukar dikesan mata kasar.

"Ada segelintir pesakit dikenali simptomnya apabila anak itu semakin membesar dan mengalami masalah memproses bahan makanan seperti protein, karbohidrat dan lemak.

"Ada juga pesakit mengalami tanda-tanda pengecutan otot setelah dewasa. Oleh sebab penyakit sebegini menjejaskan 1 nisbah 20,000 orang, maka tentunya ia merupakan penyakit yang jarang dijumpai atau didengari oleh masyarakat kita," katanya.

Zabidi yang juga Timbalan Naib Canselor Universiti Perubatan Antarabangsa Malaysia (IMU) berkata, sindrom Marfan dan Prader Willi mencatatkan jumlah pesakit PJJ paling ramai di Malaysia.

"Sindrom Marfan dan Prader Willi menyebabkan otot-otot menjadi lemah, masalah menelan, perkembangan fizikal terbantut dan kelewatan perkembangan serta kereputan tulang.

"Ini disusuli oleh penyakit PJJ lain yang melibatkan kegagalan badan memproses bahan-bahan terbuang yang menyebabkan ia terkumpul dengan banyak dan merosakkan rupa paras seseorang serta keupayaannya mengeluarkan bahan buangan daripada badan.

"Kategori penyakit ini ialah sindrom Hunter atau mukopolisakaridosis," katanya. Tambah Zabidi, kebanyakan kemudahan hospital di Malaysia masih tiada perkhidmatan khusus untuk PJJ.

"Setakat ini, terdapat empat hospital sahaja yang menawarkan perkhidmatan khusus iaitu Hospital Kuala Lumpur dan tiga hospital universiti di Universiti Sains Malaysia, Universiti Kebangsaan

5 jenis Penyakit Jarang Jumpa paling kerap dikesan di Malaysia

1. Sindrom Marfan

Sindrom Marfan adalah sejenis penyakit genetik yang menjejaskan bahagian tisu penghubung badan. Tisu penghubung adalah sejenis tisu yang menyambungkan kesemua sel tubuh, organ dan juga tisu.

2. Sindrom Prader-Willi

Sindrom Prader-Willi adalah sejenis penyakit berpunca daripada keralatan pada satu atau lebih genetik. Ciri utamanya ialah rasa lapar yang berterusan.

3. Penyakit tulang rapuh

Penyakit genetik ini menghalang tubuh daripada membina tulang yang kuat. Tulang si penghidap mudah patah.

4. Sindrom MELAS

Sindrom MELAS bermula semasa zaman kanak-kanak. Ia menjejaskan otot dan juga sistem saraf. Antara simptom awal ialah sawan dan hilang selera makan.

5. Mukopolisakaridosis

Sejenis penyakit warisan metabolisme karbohidrat yang biasanya berlaku dalam kalangan kaum lelaki. Ia dikenali melalui ciri-ciri wajah yang tersendiri, kepala yang besar, hidrosefalus, pembesaran pada hati dan limpa, angin pasang dan kehilangan pendengaran.

Malaysia dan Universiti Malaya.

"Kajian pada 2020 mendapati terdapat hanya 13 doktor pakar yang terlatih dalam bidang ini. Ada antara rawatan ini cuma bersifat kajian dengan harga yang sangat tinggi iaitu boleh mencecah RM1 juta setahun," katanya yang juga Ketua Penasihat Perubatan Persatuan Spinal Muscular Atrophy (SMA) Malaysia.

