



Distrofi otot dideritai satu dalam 4,000 orang

Penyakit jarang jumpa babitkan bahagian otot menyebabkan tubuh lemah, tak berfungsi

Pusat Kajian Kejuruteraan Tisu dan Perubatan Regeneratif (CTERM), Fakulti Perubatan Universiti Kebangsaan Malaysia (UKM), Dr Muhammad Dain Yazid, berkata distrofi otot dikategori kepada beberapa jenis mengikut bahagian otot yang terjejas.

Katanya, jenis MD juga dikelaskan mengikut permulaan usia, otot yang

yang menghadapi penyakit ini amat memerlukan sokongan bukan sahaja dari aspek kewangan, malah aspek sokongan moral dari masyarakat Malaysia," katanya.

Apa berlaku jika pesakit menghidap distrofi otot?

Beliau berkata, seseorang yang menderitanya penyakit ini secara beransur-

Ujian DNA juga boleh dijalankan untuk melihat sekiranya terdapat mutasi atau kecacatan pada gen DMD. "Jadi ahli keluarga yang mempunyai penyakit ini digalakkan mendapatkan khidmat kaunseling genetik.

Penyakit ini boleh mula dikesan seawal usia dua tahun.

"Kanak-kanak mula menunjukkan simptom seperti sukar berjalan dengan sempurna dan kerap terjatuh," katanya.

Kajian dari University of Birmingham mendapati DMD boleh mula dikesan di peringkat embrio lagi. Kajian dijalankan ke atas embrio tikus mdx yang juga model haiwan bagi penyakit DMD ini.

Kaedah rawatan

Menurut Dr Muhammad Dain, setakat ini tiada kaedah khusus yang boleh menyembuhkan penyakit MD ini, sebaliknya rawatan digunakan lebih kepada mengawal keadaan pesakit.

Pada masa ini, ubatan seperti kortikosteroid digunakan untuk melambatkan degenerasi otot, selain terapi fizikal, terapi pertuturan dan alat ortopedik digunakan untuk menyokong pesakit MD dalam kehidupan seharian.

Pelbagai penyelidikan giat dijalankan secara meluas di seluruh dunia. Saintis sedang berusaha mengenal pasti punca penyakit MD, seterusnya mencari jalan untuk memperbetulkan mutasi ini.

"Pada masa ini, percubaan klinikal melalui kaedah exon skipping sedang dijalankan di United Kingdom. Exon adalah bahagian DNA yang mengandungi maklumat protein.

"Mutasi exon berlaku dalam pesakit MD lalu mengakibatkan protein dystrophin tidak boleh dihasilkan dengan baik. Justeru, saintis sedang cuba untuk 'melangkau' exon yang termutasi itu bagi membolehkan lebih

Penyakit jarang jumpa yang ramai orang tidak tahu adalah distrofi otot atau muscular dystrophy (MD), iaitu merujuk kepada penyakit otot yang secara perlahan semakin melemahkan anggota tubuh hingga kehilangan kekuatan dan tidak dapat berfungsi dengan baik.

Berdasarkan laporan seorang daripada 4,000 kelahiran bayi dan kanak-kanak mengalami distrofi otot berisiko mendapat penyakit ini.

Bagaimanapun, banyak kes ditemukan gejala beberapa jenis distrofi otot tidak muncul hingga anak memasuki usia dewasa.

Mengulas lanjut, Felo Penyelidik

Tahukah anda:

- Lebih daripada 80 peratus penyakit jarang jumpa adalah berpunca daripada kecacatan genetik manusia
- Hampir 95 peratus penyakit jarang jumpa tidak mempunyai rawatan yang khusus
- Sebahagian besar pesakit jarang jumpa dialami oleh golongan kanak-kanak.

terjejas dan tahap perkembangannya.

Menurut National Institute of Child Health and Human Development (NICHD), terdapat lebih daripada 30 bentuk MD yang diklasifikasikan menjadi sembilan jenis primer masing-masing mengikut otot yang terjejas.

Salah satu kategori yang kerap dihidapi adalah distrofi otot duchenne (DMD), iaitu penyakit keturunan berpunca daripada mutasi pada gen DMD yang mengkodkan protein dystrophin.

“Dystrophin salah satu protein yang wujud di dalam sel otot manusia yang mengawal struktur sel otot dan melindungi otot ketika regangan atau dalam keadaan rehat.

“Ini bermaksud, kehilangan satu sahaja protein dalam sel sudah mencukupi untuk melumpuhkan sistem otot manusia

“Oleh itu, penyakit ini tidak boleh diambil ringan oleh masyarakat. Bagi ibu bapa mempunyai anak



“**Jangka hayat bagi individu yang mempunyai penyakit MD adalah bergantung pada tahap kelemahan otot di bahagian penting dalam tubuh manusia”**

Dr Muhammad Dain Yazid

akan akan kehilangan kemampuan untuk melakukan aktiviti rutin harian, bermula seawal usia kelahiran hingga dua tahun.

Pada usia 10 tahun mereka akan memerlukan kerusi roda untuk bergerak seterusnya kematian berlaku pada awal 30-an.

Kebanyakannya disebabkan oleh kegagalan otot jantung untuk mengepam darah (cardiomyopathy) dan kelemahan otot pernafasan (respiratory failure).

“Jangka hayat bagi individu yang mempunyai penyakit MD adalah bergantung pada tahap kelemahan otot di bahagian penting dalam tubuh manusia,” katanya.

Cara mengesan distrofi otot

Beliau berkata, DMD ini boleh didiagnosis melalui pelbagai cara termasuk pengesanan jumlah

protein creatine phosphokinase yang boleh dikesan dalam darah akibat daripada ‘kebocoran’ yang berlaku pada otot rosak.

banyak lagi protein dystrophin yang baik dihasilkan.

“Terdapat juga alternatif lain seperti penyelidikan sel stem, yang berupaya menjadi sel otot yang baharu dan boleh menggantikan sel otot yang rosak. Namun, penyelidikan ini masih di peringkat awal lagi,” katanya.

Penyakit sukar dikenal pasti

Sementara itu, beliau berkata penyakit jarang jumpa amat sukar dikenal pasti disebabkan oleh terdapat pelbagai ciri-ciri yang ditonjolkan bagi setiap pesakit yang berbeza.

Selain itu, kekurangan data populasi menjadi punca penyakit ini gagal dikesan secara terperinci, lalu menyebabkan kaedah rawatan yang tepat gagal ditemui.

Kekurangan pakar dalam bidang ini seperti saintis, doktor pakar, juga menjadi punca penyakit ini kian terabai.

Katanya, lazimnya Kementerian Kesihatan (KKM) mengkategorikan sesuatu penyakit sebagai penyakit jarang jumpa sekiranya terdapat kurang satu daripada 4,000 orang yang mengalaminya.

Bagi negara luar seperti United Kingdom dan Jerman meletakkan kategori penyakit jarang jumpa ini apabila terdapat kurang satu daripada 2,000 orang yang mengalaminya.

info

