

Nama : Imelda Oktafiani

Nim : 2110101096

Spinal Muscular Atrophy

Atrofi otot tulang belakang adalah kelainan genetik yang ditandai dengan kelemahan dan pengecilan (atrofi) pada otot yang digunakan untuk gerakan (otot rangka). Hal ini disebabkan oleh hilangnya sel saraf khusus, yang disebut neuron motorik yang mengontrol gerakan otot. Kelemahannya cenderung lebih parah pada otot yang dekat dengan pusat tubuh (proksimal) dibandingkan dengan otot yang jauh dari pusat tubuh (distal). Kelemahan otot biasanya memburuk seiring bertambahnya usia. Ada banyak jenis atrofi otot tulang belakang yang disebabkan oleh perubahan gen yang sama. Jenisnya berbeda dalam usia onset dan tingkat keparahan kelemahan otot; Namun, ada tumpang tindih antara jenis. Bentuk lain dari atrofi otot tulang belakang dan penyakit neuron motorik terkait, seperti atrofi otot tulang belakang dengan epilepsi mioklonik progresif, atrofi otot tulang belakang dengan dominasi ekstremitas bawah, atrofi otot tulang belakang infantil terkait-X, dan atrofi otot tulang belakang dengan gangguan pernapasan tipe 1 disebabkan oleh mutasi pada gen lain.

Atrofi otot tulang belakang tipe 0 terbukti sebelum lahir dan merupakan bentuk paling langka dan paling parah dari kondisi tersebut. Bayi yang terkena dampak kurang bergerak di dalam rahim, dan akibatnya mereka sering lahir dengan kelainan bentuk sendi (kontraktur). Mereka memiliki tonus otot yang sangat lemah (hipotonia) saat lahir. Otot-otot pernapasan mereka sangat lemah dan mereka sering tidak bertahan hidup melewati masa bayi karena kegagalan pernapasan. Beberapa bayi dengan atrofi otot tulang belakang tipe 0 juga memiliki kelainan jantung yang dibawa sejak lahir (bawaan).

Atrofi otot tulang belakang tipe I (juga disebut penyakit Werdnig-Hoffmann) adalah bentuk paling umum dari kondisi ini. Ini adalah bentuk gangguan yang parah dengan kelemahan otot yang terlihat saat lahir atau dalam beberapa bulan pertama kehidupan. Sebagian besar anak-anak yang terkena tidak dapat mengontrol gerakan kepala mereka atau duduk tanpa bantuan. Anak-anak dengan tipe ini mungkin memiliki masalah menelan yang dapat menyebabkan kesulitan makan dan pertumbuhan yang buruk. Mereka juga dapat mengalami masalah pernapasan karena kelemahan otot-otot pernapasan dan dada berbentuk lonceng yang tidak normal yang mencegah paru-paru berkembang sepenuhnya. Sebagian besar anak-anak dengan atrofi otot tulang belakang tipe I tidak dapat bertahan hidup melewati masa kanak-kanak awal karena kegagalan pernapasan.

Atrofi otot tulang belakang tipe II (juga disebut penyakit Dubowitz) ditandai dengan kelemahan otot yang berkembang pada anak-anak antara usia 6 dan 12 bulan. Anak-anak dengan tipe ini dapat duduk tanpa penyangga, meskipun mereka mungkin memerlukan bantuan untuk mendapatkan posisi duduk. Namun, karena kelemahan otot memburuk di masa kanak-kanak, individu yang terkena mungkin memerlukan dukungan untuk duduk. Individu dengan atrofi otot tulang belakang tipe II tidak dapat berdiri atau berjalan tanpa bantuan. Mereka sering mengalami gemetar yang tidak disengaja (tremor) di jari-jari mereka, tulang belakang yang melengkung ke samping (skoliosis), dan kelemahan otot pernapasan yang dapat mengancam jiwa. Rentang hidup individu dengan atrofi otot tulang belakang tipe II bervariasi, tetapi banyak orang dengan kondisi ini hidup hingga usia dua puluhan atau tiga puluhan.

Atrofi otot tulang belakang tipe III (juga disebut penyakit Kugelberg-Welander) biasanya menyebabkan kelemahan otot setelah anak usia dini. Individu dengan kondisi ini dapat berdiri dan berjalan tanpa bantuan, tetapi seiring waktu, berjalan dan menaiki tangga mungkin menjadi semakin sulit. Banyak individu yang terkena memerlukan bantuan kursi roda di kemudian hari. Orang dengan atrofi otot tulang belakang tipe III biasanya memiliki harapan hidup yang normal.

Atrofi otot tulang belakang tipe IV jarang terjadi dan sering dimulai pada awal masa dewasa. Individu yang terkena biasanya mengalami kelemahan otot ringan hingga sedang, tremor, dan masalah pernapasan ringan. Orang dengan atrofi otot tulang belakang tipe IV memiliki harapan hidup yang normal.

Cara Penanganan Spinal Muscular Atrophy

Cara penanganan *spinal muscular atrophy* umumnya akan tergantung dari tingkat keparahan penyakit dan seberapa lama pasien sudah mengalami kondisi tersebut. Adapun cara penanganannya, yaitu:

- **Konsumsi obat**
Beberapa obat dapat diberikan untuk merangsang produksi protein SMN. Pilihan obat ini berupa nusinersen pada pasien anak-anak berusia 2-12 tahun dan risdipnam guna membantu pasien dewasa serta anak di atas dua bulan.
- **Terapi penggantian gen**
Anak-anak di bawah dua tahun dapat mengambil manfaat dari infus berisi *onasemnogene aoparvovec-xioi*. Obat ini akan menggantikan gen SMN1 yang hilang atau rusak.