

Apa itu SMA?

Fakta ringkas mengenai atrofi otot spina (spinal muscular atrophy, SMA)

SMA adalah penyakit genetik yang diwarisi

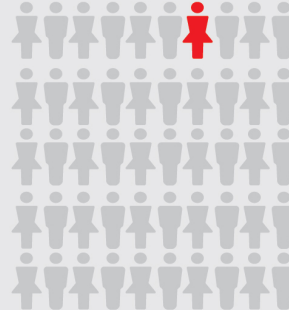
Di Malaysia, dianggarkan seorang bayi dengan SMA dilahirkan setiap minggu.



Ini berlaku apabila anak mewarisi **dua salinan gen neuron motor survival 1 (SMN1) yang termutasi** - satu salinan daripada ibu dan satu lagi daripada bapa (warisan autosomal resesif).



Jika anak hanya mewarisi satu salinan gen SMN1 termutasi, dia akan menjadi **pembawa** gen resesif.



Secara purata, **satu dalam 50** orang membawa gen SMN1 termutasi.

SMA adalah gangguan otot saraf, yang menjejaskan saraf motor dalam badan

Ini menyebabkan **kelemahan otot** dalam badan **secara progresif** (berperingkat).



Ini menjejaskan **aktiviti fizikal penting** seperti **bernafas dan mengunyah/menelan**, selain semua pergerakan, termasuklah kawalan kepala dan merangkak/berjalan.

SMA tidak menjejaskan kecerdasan atau deria kanak-kanak.



SMA boleh dikategorikan kepada empat jenis klinikal:

SMA Jenis 1

- > Jenis yang paling lazim dan teruk.
- > Simptom muncul semasa kelahiran atau dalam masa beberapa bulan pertama hidup pesakit.
- > Pesakit mengalami kesukaran bernafas dan makan.
- > Jangka hayat pesakit biasanya tidak melebihi dua tahun.



SMA Jenis 2

- > Simptom muncul pada umur enam hingga 24 bulan.
- > Pesakit boleh duduk, tetapi tidak berupaya berdiri atau berjalan sendiri.
- > Jangka hayat adalah dalam lingkungan usia kanak-kanak hingga dewasa, bergantung kepada tahap keterukan keadaan mereka.



SMA Jenis 3

- > Simptom muncul ketika usia kanak-kanak.
- > Pesakit pada awalnya berupaya berjalan, tetapi akhirnya akan memerlukan kerusi roda.
- > Jangka hayat hampir normal.



SMA Jenis 4

- > Simptom muncul ketika dewasa.
- > Pada awalnya pesakit berupaya berjalan, tetapi ototnya akan menjadi lemah secara progresif (berperingkat).
- > Jangka hayat adalah normal.



Buat masa ini **tiada penawar** untuk SMA, tetapi ada **rawatan** untuk **memperlahankan perkembangan** penyakit dan **meredakan sesetengah simptom**.

#think**SMA**LLactBIG

