

# My SMA Diary

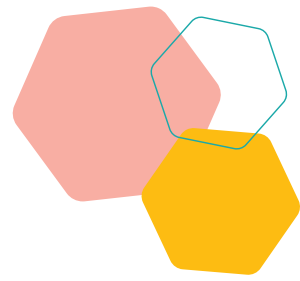


Diari ini dimiliki oleh :

---

---

# Isi Kandunga



- 03 Kata Pengantar
- 04 Titipan daripada Dr Amar
- 05 Titipan daripada Seorang Ibu
- 06 Titipan daripada Keluarga SMA
- 07 Penghargaan
- 09 Cara Penggunaan Buku Ini
- 11 Tentang Diri Saya

## **BAHAGIAN 1 - (Maklumat Panduan)**

- 14 Pengenalan kepada SMA
- 18 Panduan untuk Petugas Kesihatan
- 22 Genetik SMA
- 25 Penjagaan Pernafasan
- 28 Penjagaan Rehabilitasi & Ortopedik
- 32 Penjagaan Pemakanan
- 34 Penjagaan Paliatif

## **PART 2 - (Assessment Record - For Healthcare Providers)**

- 36 Follow Up Schedule
- 37 Vaccination Schedule
- 39 Growth Record
- 46 Paediatric
- 52 Genetic
- 53 Neurology
- 55 Respiratory
- 58 Rehabilitation & Orthopaedics
- 62 Nutrition
- 64 Palliative Care
- 67 Senarai Rujukan

## Kata Pengantar

'Spinal Muscular Atrophy' (SMA) ialah penyakit neuromuskular yang jarang ditemui. Disebabkan ini, kebanyakan doktor tidak tahu dengan mendalam tentang SMA.

Diagnosis SMA boleh menjadi sukar, dan saya berharap 'My SMA Diary' boleh membantu untuk memberi informasi kepada pesakit SMA dan keluarga mengenai rawatan yang boleh diterima dalam format yang mudah dan sesuai untuk mereka yang tidak mempunyai latar belakang perubatan. 'My SMA Diary' juga dibuat untuk membantu memantau dan mengikuti perancangan perubatan yang penting untuk memastikan kesihatan secara menyeluruh kepada pesakit.

Panduan ini dibuat oleh Persatuan WeCareJourney berdasarkan kenyataan konsensus antarabangsa untuk penjagaan standard SMA dan rekomendasi daripada pakar-pakar terkemuka yang menyokong keluarga SMA di Malaysia. Kami ingin berterima kasih kepada pesakit SMA dan penjaga yang telah meluangkan masa untuk memberi input dan maklum balas dalam menghasilkan 'My SMA Diary' ini. Apa yang kami boleh lakukan terhasil daripada kemurahan hati penyumbang dan penyokong, pakar-pakar dan sukarelawan yang meluangkan masa mereka, serta pasukan kami. Terima kasih banyak banyak!

*En Edmund Lim  
Presiden Persatuan WeCareJourney  
dan Aktivist & Penyokong Golongan  
Spinal Muscular Atrophy dan Kurang Upaya*



## Titipan daripada Dr Amar

*Kepada ibu bapa,*

Apabila anak anda didiagnos dengan Spinal Muscular Atrophy, ia akan menjadi satu kejutan yang besar dan cabaran. Tiada jalan mudah untuk mengharunginya dan setiap daripada kita akan memberi respons yang berbeza. Ingatlah, jangan salahkan diri anda - ini bukan salah anda dan ia terjadi bukan kerana anda telah melakukan sesuatu kesalahan.

Kunci untuk mengorak langkah ke hadapan ialah untuk membantu anak anda dan keluarga, untuk membentuk hubungan dengan ibu bapa lain untuk berkongsi idea, belajar dan mendapatkan sokongan emosi - ini amat penting. Anda akan berjumpa dengan ramai pakar dan ahli terapi - jika boleh, dapatkan seorang pakar kanak-kanak, ahli terapi atau NGO yang berpengalaman yang boleh menjadi penjaga utama untuk menilai dan membuat perancangan penjagaan yang sesuai untuk anak anda.

Saya ingin menyeru supaya kedua ibu bapa terlibat dalam penjagaan mereka dan jangan letakkan beban ke atas para ibu semata-mata. Kedua ibu bapa perlu meminimumkan kerja dan meluangkan masa lebih banyak di rumah bersama anak dan keluarga. Setiap ahli keluarga ada keperluan tersendiri, termasuklah anak-anak yang lain dan ibu bapa sendiri. Lakukan apa sahaja yang boleh menggalakkan keluarga mempunyai lebih masa untuk setiap orang demi mengelakkan masalah jangka masa panjang. Dan tidak lupa juga, berilah masa untuk diri sendiri untuk refleksi dan dekatkan diri dengan Tuhan.

Nikmati momen-momen bersama keluarga untuk mencari kegembiraan - harapan itu ada.

Moga anda sentiasa diberkati  
Amar

*Dato' Dr Amar-Singh HSS  
Pakar Perunding Pediatrik  
Ipoh, Perak, Malaysia*



## Titipan daripada Seorang Ib

Kepada ibu bapa dan penjaga,

Seperti anda semua, saya juga mempunyai anak yang menghidap Spinal Muscular Atrophy (SMA). Anak saya, Branden didiagnos dengan SMA ketika berumur 1 tahun. Berita tersebut amat mengejutkan saya dan suami sehingga kami tidak tahu untuk berbuat apa. Situasi ini sangat asing bagi kami begitu juga dengan diagnosis SMA tersebut.

Para doktor memberi pelbagai maklumat berkenaan SMA dan apakah yang bakal dilalui oleh Branden dan kami sekeluarga. Tetapi ianya amat sukar untuk kami terima ketika itu. Pada masa itu, saya berharap bahawa ada seseorang atau sesuatu yang akan membimbing saya.

Mengetahui anak anda mempunyai SMA merupakan satu lembaran baru dalam kehidupan keluarga anda. Ianya merupakan suatu perjalanan yang baru.

Buku 'My SMA Diary' ini boleh membantu menjadi kompas dalam perjalanan baru anda. Ia boleh menjadi panduan tentang bagaimana untuk menjaga anak anda. Apabila anda menggunakan diari ini, anda juga boleh memantau perkembangan anak anda dan juga tumbesarnya. Ia juga dapat membantu anda untuk bertanya soalan kepada doktor.

Anda tidak berseorangan dalam perjuangan ini. Anda boleh berhubung dengan keluarga di dalam komuniti SMA ini bagi mendapatkan sokongan.

Akan ada cabaran dan tangisan tetapi akan ada juga keraian dan gelak ketawa. Sila jaga diri kerana ini merupakan perjalanan yang panjang namun penuh dengan harapan.



*Sook Yee, Ibu dan Pengasas bersama  
Persatuan WeCareJourney*

## Words from Community



**Ibu kepada Adra,**  
kanak-kanak SMA jenis 1

“Elakkan fokus kepada kelemahan anak-anak kita. Fokus kepada kelebihan yang mereka ada”

**Ibu kepada Dhaffa Rifqi,**  
kanak-kanak SMA jenis 1

“Anak adalah pinjaman sementara di dunia, amanah Allah yang diberikan untuk kita jaga, kita belai, kita didik dengan sempurna. Tidak semua orang diberi peluang untuk memeluk, mendakap erat, membelai dan mencurahkan kasih sayang pada insan teristimewa. Kita insan terpilih dan sememangnya anak yang istimewa itu buat ibu bapa yang kuat, yang hebat, cecal, tabah dan yang teristimewa dalam mengharungi liku - liku kehidupan mendatang”



**Ibu kepada Jayson,**  
kanak-kanak SMA jenis 3

“Saya tahu bagaimana perasaan anda, saya faham. Diagnosis bukanlah pengakhirannya, mari kita sama-sama menjalankan rawatan dan terus berharap”



**Sha Roose,**  
pesakit dewasa SMA jenis 3

“Penyakit ini bukan lagi penghujung dunia, rajinkan untuk bertanyakan sebanyak mungkin persoalan. Keluarga SMA akan menolong semampu mereka. Anda tidak keseorangan”



# Penghargaan

## Penasihat

### 1. Dato' Dr Amar-Singh HSS

Senior Consultant Paediatrician and Researcher  
Former Head of the Paediatric Department at Ipoh Hospital and Head of the Clinical Research Centre at Perak, Malaysia

### 2. Dr Ch'ng Gaik Siew

Consultant Clinical Geneticist and Paediatrician  
Head of the Department of Genetics, Penang Hospital

### 3. Dr Eg Kah Peng

Paediatric Respiratory and Sleep Medicine Specialist at University of Malaya Medical Centre (UMMC)  
Lecturer at the Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, University of Malaya

### 4. Dr Fahisham Taib

Paediatrician and Senior Lecturer at Universiti Sains Malaysia

### 5. Dr Khoo Teik Beng

Consultant Paediatrician and Paediatric Neurologist at Hospital Kuala Lumpur

### 6. Dr Poorani A/P Anandakrishnan

Consultant Paediatrician and Paediatric Neurologist at Hospital Tunku Azizah, Kuala Lumpur

### 7. Dr Sa'ari Bin Mohamad Yatim

Deputy Head of Rehabilitation Medicine Services at the Ministry of Health, Malaysia

Head of the Rehabilitation Department, Hospital Serdang, Selangor  
Executive Board Member of the Asia-Oceanian Society of Physical and Rehabilitation Medicine

**8. Prof Dr Sharaf Ibrahim**

Visiting Paediatric Orthopaedic Surgeon at Universiti Kebangsaan Malaysia  
Medical Centre

Former clinical professor at Universiti Kebangsaan Malaysia

**9. Dr Tay Chee Geap**

Consultant Paediatric Neurologist at Sunway Medical Centre, Petaling Jaya,  
Selangor

*Disediakan oleh*

1. **Dr Diviya A/P Letchumanan (MD USM)**
2. **Dr Muhammad Haiman Bin Hillalluddin (MBBS Mahsa)**
3. **Dr Nurul Haziqah Binti Mohammad Hazlan (MBBS UniSZA)**
4. **Dr Ranenthras Sreenivaas Rao A/L Siva Prakash Rao  
(MD Sumatra Utara)**
5. **Dr Adlina Ab Rahim (MB BCh BAO NUIG)**
6. **Dr Vimal a/l Ravi (MBBS MAHE)**

Rekaan grafik oleh

**Ainaa Farhanah Binti Amali (pesakit dewasa SMA jenis 2)**



## Cara Penggunaan Buku Ini

Buku ini dibuat khusus untuk ibu bapa yang mempunyai anak SMA dan untuk digunakan oleh petugas kesihatan untuk mengisi maklumat penting semasa rawatan di hospital. Buku ini mengandungi 2 bahagian. Bahagian 1 adalah panduan menyeluruh, yang terdiri daripada maklumat penting mengenai SMA dan Bahagian 2 adalah rekod maklumat perubatan dan penilaian anak anda. Terjemahan Bahasa Melayu disediakan dalam Bahagian 1 sahaja.

Buku ini dibekalkan untuk membantu anda belajar secara lebih mendalam dan membantu dalam rawatan anak anda. Diagnosis ini mungkin berat dan sukar, tetapi kami akan membantu anda sepanjang perjalanan ini.



**Sekiranya anda seorang doktor / petugas kesihatan:**

- Bahagian 1 menyediakan maklumat ringkas untuk rawatan anak-anak yang mempunyai SMA.
- Kami memohon bantuan anda untuk mengisi pemeriksaan yang anda lakukan dan status kesihatan semasa kanak-kanak di Bahagian 2.
- Tuliskan diagnosis, ujian / prosedur baru dan ubat / rawatan baru.
- Isi tarikh dan masa untuk susulan seterusnya.



## **Sekiranya anda adalah ibu bapa :**

- Anda boleh mendapatkan lebih banyak maklumat mengenai SMA di Bahagian 1.
- Bawa buku ini semasa semua lawatan susulan dan lawatan ke hospital.
- Sebelum janji temu, ketahui tujuan lawatan anda dan tuliskan soalan yang ingin anda ketahui.
- Bawa seseorang untuk menemani anda kerana mereka dapat menolong anda mengemukakan soalan dan mengingatkan nasihat doktor.
- Sekiranya ubat atau rawatan baru diperkenalkan, tanya kepada doktor bagaimana ia akan membantu anak anda, kesan sampingannya dan cara rawatan lain.
- Sekiranya ujian atau prosedur dilakukan, tanya kepada doktor sebab dan keputusannya.
- Ketahui apa yang akan berlaku sekiranya anda tidak mengambil ubat atau menjalani ujian / prosedur.
- Periksa tarikh temu janji seterusnya sebelum anda meninggalkan klinik.
- Ketahui bagaimana anda boleh menghubungi doktor anda sekiranya anda mempunyai sebarang pertanyaan.

# TENTANG DIRI SAYA



## MAKLUMAT PESAKIT

Nama penuh : \_\_\_\_\_

Tarikh lahir : \_\_\_\_\_

Jantina : \_\_\_\_\_

Bangsa : \_\_\_\_\_

No. MyKid : \_\_\_\_\_

Alamat rumah : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



## MAKLUMAT IBU BAPA

Nama bapa : \_\_\_\_\_

Nombor telefon : \_\_\_\_\_

No. IC : \_\_\_\_\_

Pekerjaan : \_\_\_\_\_

Emel : \_\_\_\_\_

Nama ibu : \_\_\_\_\_

Nombor telefon : \_\_\_\_\_

No. IC : \_\_\_\_\_

Pekerjaan : \_\_\_\_\_

Emel : \_\_\_\_\_



## MAKLUMAT HUBUNGAN KECEMASAN

Nama : \_\_\_\_\_

Hubungan : \_\_\_\_\_

Nombor telefon : \_\_\_\_\_

Nama : \_\_\_\_\_

Hubungan : \_\_\_\_\_

Nombor telefon : \_\_\_\_\_



## MAKLUMAT ADIK BERADIK

No	Tahun Lahir	Jantina	Status kesihatan
1			
2			
3			
4			
5			

# BAHAGIAN 1

## MAKLUMAT PANDUAN

1.1	Pengenalan kepada Pesakit SMA	14
1.2	Panduan untuk Petugas Kesihatan	18
1.3	Genetik SMA	22
1.4	Penjagaan Respiratori	25
1.5	Rehabilitasi & Ortopedik	28
1.6	Penjagaan Pemakanan	32
1.7	Penjagaan Paliatif	34

## 1.1 Pengenalan kepada SMA

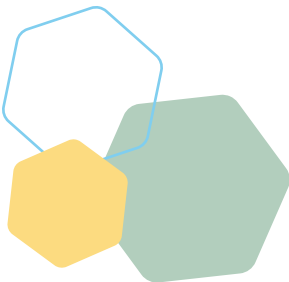
### 1.1.1 Apakah itu SMA?

SMA ialah penyakit genetik. Ia mempengaruhi sel-sel neuron motor pada saraf tunjang. Fungsi sel ini adalah untuk menghantar isyarat ke otot untuk berfungsi, tetapi dalam SMA, sel ini tidak berfungsi dengan cara yang sama, menyebabkan otot menjadi sangat lemah.

Pesakit SMA mungkin mengalami kesukaran berjalan, makan, dan juga bernafas disebabkan otot yang lemah. Walaupun fungsi fizikal mereka terhad, mereka tidak mempunyai masalah intelektual. Kanak-kanak dengan SMA dapat berfikir, belajar, dan membina hubungan dengan orang lain seperti biasa.

### 1.1.2 Apakah punca SMA?

SMA adalah penyakit yang diwarisi, yang diturunkan dari ibu bapa kepada anak-anak. Ia disebabkan oleh gen yang hilang atau rosak- gen SMN1. Protein neuron ini sangat penting untuk fungsi dan kawalan saraf.



### 1.1.3 Jenis-jenis SMA

<p><b>JENIS 1 (Serius)</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Umur kurang dari 6 bulan.</li><li>• Jenis yang paling serius.</li><li>• Dalam beberapa bulan pertama kelahiran, bayi mungkin mengalami kelemahan otot yang teruk, refleks menelan yang lemah dan masalah pernafasan.</li><li>• 95% daripada mereka tidak berjaya melepasi hari lahir yang kedua jika mereka tidak menerima rawatan. Namun, rawatan ini tidak dipasarkan secara meluas.</li></ul>	<p><b>JENIS 2 (Sederhana)</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Umur permulaan ialah 7-18 bulan.</li><li>• Lambat mencapai tahap pergerakan kanak-kanak biasa, atau gagal memenuhi pencapaian sepenuhnya.</li><li>• Boleh duduk tanpa bantuan atau pertolongan, tetapi tidak dapat berjalan dan memerlukan kerusi roda.</li><li>• Jangka hayat lebih pendek berbanding biasa.</li></ul>
<p><b>JENIS 3 (Ringan)</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Umur permulaan ialah 18 bulan dan ke atas.</li><li>• Mereka dapat berdiri dan berjalan pada mulanya namun bertambah lemah dan ramai yang perlu menggunakan kerusi roda.</li><li>• Mengunyah dan menelan mungkin terjejas kemudian.</li><li>• Jangka hayat kebiasannya adalah normal.</li></ul>	<p><b>JENIS 4</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Umur permulaan ialah pertengahan 30-an dan ke atas.</li><li>• Permulaan lewat dan serupa dengan Jenis 3, tetapi kurang serius.</li><li>• Jangka hayat adalah normal.</li></ul>

### **1.1.4 Doktor manakah yang saya perlu jumpa sekarang?**

SMA adalah penyakit yang boleh mempengaruhi beberapa sistem dalam badan kita seperti pernafasan, neuromuskular, dan gastrointestinal. Oleh itu, sangat penting untuk mempunyai pasukan yang dianggotai oleh doktor-doktor pakar daripada semua unit untuk memberi penjagaan yang sesuai untuk anak anda. Anda perlu berjumpa pakar daripada neurologi, genetik, respiratori, rehabilitasi, ortopedik, dan pemakanan. Perkara ini akan dibincangkan dengan lebih lanjut dalam bab-bab berikut. Ingatlah bahawa rawatan awal memberi peluang terbaik untuk anak anda kekal sihat secara optimum.

Walaupun anda perlu berjumpa ramai pakar dan ahli terapi, ianya bagus untuk mempunyai seorang doktor keluarga yang menilai penjagaan anak anda secara menyeluruh.

### **1.1.5 Apakah yang perlu dijangka selepas diagnosis?**

SMA berbeza mengikut individu. Hal ini penting untuk diingat semasa mempertimbangkan aspek penjagaan yang berbeza. Rancangan rawatan harus disesuaikan untuk memenuhi keperluan individu. Ini dapat dicapai dengan menubuhkan satu pasukan doktor-doktor pakar antara disiplin dan unit kesihatan lain. Penting juga untuk diingat bahawa SMA tidak mempengaruhi kemampuan seseorang untuk berfikir, emosi dan belajar. Individu SMA mempunyai kebolehan kognitif yang normal. Penyertaan mereka dalam aktiviti yang sesuai untuk umur dan kebolehan mereka digalakkan, dengan penyesuaian dilakukan sekiranya perlu.



### 1.1.6 Apakah rawatan untuk SMA?

Tidak ada penawar yang diketahui untuk SMA buat masa ini.

Rawatan diberikan untuk menguruskan gejala dan mencegah komplikasi.

Rawatan SMA yang diluluskan oleh Pentadbiran Makanan dan Dadah Amerika Syarikat (FDA) pada masa ini termasuk:

- **Evrysdi (risdiplam)** ialah molekul kecil yang diambil setiap hari melalui mulut atau melalui tiub G dan menyebabkan gen SMN2 membuat protein SMN yang lebih lengkap.
- **Spinraza (nusinersen)** ialah suntikan 'intra-thecal' yang menasarkankan gen SMN2, menyebabkannya menghasilkan protein yang lebih lengkap.
- **Zolgensma (onasemnogene abeparvovec-xioi)** ialah terapi gene yang menyediakan DNA pelengkap dan bebas untuk menggantikan fungsi gen SMN1 yang hilang atau dimutasi.

Namun, rawatan untuk SMA ini tidak dapat diperolehi secara meluas pada masa sekarang. Anda boleh berbincang dengan penyedia perkhidmatan kesihatan anda mengenai pilihan semasa yang terdapat di Malaysia.

### 1.1.7 Bagaimana saya menjaga anak saya?

Kanak-kanak SMA memerlukan penjagaan di rumah. Adalah penting untuk memastikan keselesaan dan melakukan penyesuaian di rumah untuk memastikan anak anda dapat membesar dengan bahagia dan sihat. Penjagaan di rumah yang betul dapat mengelakkan kemasukan ke hospital dan lawatan ke unit kecemasan yang kerap.

### 1.1.8 Adakah SMA mempunyai kumpulan sokongan?

Anda tidak perlu melakukan ini berseorangan. Dapatkan pertolongan apabila perlu. Terdapat banyak kumpulan sokongan / bantuan yang tersedia untuk anda. Kami akan memberikan maklumat ini pada akhir buku ini.

Berada di dalam kumpulan sokongan amat berguna namun ianya juga boleh membantu jika anda mempunyai penjaga SMA yang lain untuk bercakap secara berkala.

## 1.2 SMA – Panduan untuk Petugas Kesihatan



### Diagnosis

- Kelewatan perkembangan / kanak-kanak dengan hipotonia
- Ujian genetik SMA melalui sampel darah dan dirujuk kepada pakar neuromuskular / pakar genetik / pediatrik



### Pediatrik

- Memastikan vaksinasi 'pneumococcal' dan vaksinasi tahunan influenza
- Memantau perkembangan penyakit
- Menilai 'defomities' dan 'contractures', tulang belakang untuk skoliosis dan pinggul
- Menilai fungsi aktiviti seharian

## 1.2 SMA – Panduan untuk Petugas Kesehatan



### Genetik

- Menyediakan kaunseling genetik selepas diagnosis



### Obstetrik & Ginekologi

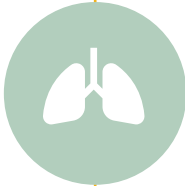
- Membincangkan saringan pranatal untuk kandungan seterusnya
- Menawarkan 'amniocentesis', 'chorionic villus sampling' untuk pengesanan awal



### Rehabilitasi & Ortopedik

- Bincang dan galakkan penggunaan 'splints/ orthoses' dan regangan untuk mengelakkan 'contracture'
- Senaman yang bersesuaian
- Peranti untuk kemudahan bergerak - kereta sorong, skuter dan kerusi roda
- Menyokong pelepasan salur udara - 'oral suction', perkusi dada, 'cough assist machine' dan saluran postur
- Pemeriksaan tambahan (fungsi motor)
- Pembedahan oleh ortopedik

## 1.2 SMA – Panduan untuk Petugas Kesehatan



### Respiratori

- Menilai pernafasan dan masalah tidur
- Bronkodilator nebuliser untuk pesakit dengan asma / tindak balas bronkodilator positif
- Xray dada apabila diperlukan
- Uji fungsi paru-paru untuk merekod FEV1, FVC dan TLC
- Ujian 'peak cough flow'
- Lakukan kajian tidur atau oksimetri nadi semalaman
- Penggunaan 'bilevel non-invasive ventilation' jika diperlukan



### Terapi

- Terapi pekerjaan yang memfokuskan pada aktiviti seperti makan, berpakaian, dan kemahiran seharian yang lain
- Fisioterapi untuk meningkatkan pergerakan, senaman untuk mengekalkan dan meningkatkan fungsi
- Teruskan rutin regangan harian dan gunakan pendakap atau alat yang disyorkan, juga dikenali sebagai alat ortotik / 'orthoses'
- Terapi pertuturan jika mengalami kesukaran untuk menelan
- Menyokong pelepasan salur udara - 'oral suction', perkusi dada, 'cough assist machine' dan saliran postur

## 1.2 SMA – Panduan untuk Petugas Kesehatan



### Pemakanan

- Pantau ketinggian dan berat badan
- Menilai / membincangkan diet
- Menilai cara makan dan menelan
- Merawat 'gastroesophageal reflux' dan masalah sembelit jika perlu
- Penggunaan tiub pemakanan jika gagal mencapai nutrien yang diperlukan melalui mulut
- Tiub pemakanan / 'gastrostomy' sama ada berterusan atau 'bolus'



### Paliatif

- Pendekatan menyeluruh mengenai masalah fizikal, psikososial, emosi, dan spiritual serta menyokong pesakit dan ahli keluarga
- Bincangkan penjagaan semasa diagnosis, krisis dan tahap akhir
- Rancangan penjagaan lanjutan jika perlu

## 1.3 Genetik SMA

### **Mengapa anda perlu berjumpa dengan ahli genetik?**

SMA ialah penyakit genetik. Anda mungkin mempunyai

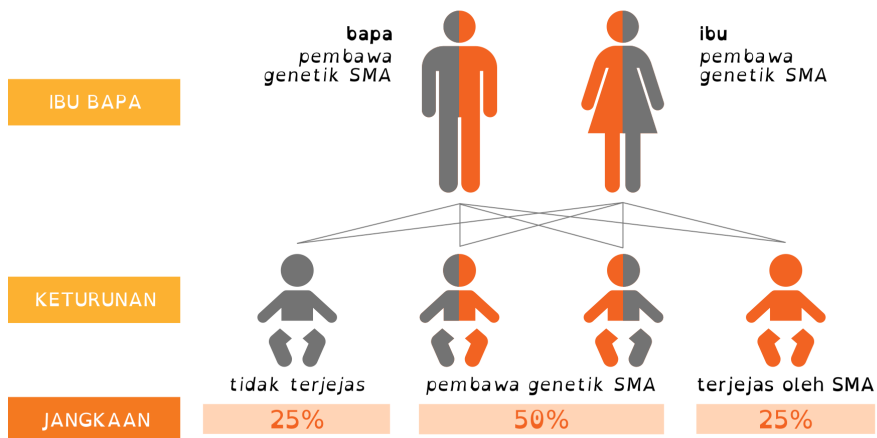
pertanyaan tentang bagaimana penyakit ini diturunkan dalam keluarga dan bagaimana anda dapat mencegah penyakit ini pada anak masa depan anda. Berikut adalah beberapa penjelasan asas mengenai genetik SMA untuk membantu anda memahami lebih lanjut sebelum berbincang dengan doktor anda.

Untuk lebih memahami genetik SMA, berikut adalah beberapa kata kunci dan maknanya

**DNA:** DNA ialah molekul yang mengandungi kod genetik makhluk hidup. Ia mempunyai urutan yang membentuk gen.

**Gen:** Gen adalah urutan DNA yang akan memberi petunjuk kepada tubuh untuk membuat protein.

**Kromosom:** Struktur padat yang terdiri daripada DNA dan protein.



Sebarang ralat dalam urutan DNA akan mempengaruhi pengeluaran protein. Ralat ini dikenali sebagai mutasi.

Dalam penyakit SMA, terdapat ralat (mutasi) pada gen SMN1 yang menghasilkan protein SMN. Protein Survival motor neuron (SMN) yang terdapat pada kromosom 5, yang sangat penting untuk fungsi saraf yang mengawal pergerakan otot normal.

Disebabkan mutasi ini, motor-neuron (sel saraf yang menghantar mesej ke dan dari otot) tidak berfungsi dengan normal dan mengakibatkan kelemahan otot dan atrofi (pengecutan).

Dianggarkan 1 dalam 50 orang adalah pembawa SMA di serata dunia.

1 dalam 10000 bayi dilahirkan dengan SMA di seluruh dunia.

(Dianggarkan bahawa 50-60 bayi dilahirkan dengan SMA di Malaysia pada setiap tahun)

## Bagaimana seseorang didiagnos dengan SMA?

Apabila bayi atau anak menunjukkan simptom SMA, sampel darah akan diambil dan dihantar untuk ujian bagi melihat sama ada terdapat mutasi penghapusan gen SMN1. Sekiranya ujian menunjukkan bahawa kedua-dua salinan gen SMN1 mempunyai mutasi penghapusan, diagnosis SMA akan diberikan. Jumlah salinan SMN2 juga disarankan untuk dihitung kerana ini dapat menjadi petunjuk bagaimana keadaan akan mempengaruhi mereka pada masa hadapan.

Selain daripada ujian diagnostik, terdapat juga pelbagai jenis ujian genetik yang berkaitan dengan SMA.

**Pembawa:** mengesahkan sama ada anda pembawa SMA

**Pranatal:** menentukan sama ada bayi anda akan mewarisi SMA

Ujian genetik penting kerana diagnosis awal memungkinkan rawatan awal dan menghasilkan hasil yang lebih baik.

Penting juga untuk ahli keluarga memahami hasil ujian genetik untuk diagnosis SMA. Kaunseling genetik harus dilakukan dengan pakar dalam bidang genetik.

Jika anda seorang pembawa SMA dan ingin mempunyai anak, terdapat beberapa pilihan untuk melakukan saringan :

### 1. **Persampelan villus korionik**

Dilakukan ketika kandungan seawal 10-13 minggu

### 2. **Amniosentesis**

Dilakukan ketika kandungan 15-20 minggu

### 3. **Diagnosis genetik pra-implantasi (PGD)**

Dilakukan sebelum mengandung



## 1.4 Penjagaan Respiratori

### Mengapa anak anda memerlukan penjagaan respiratori?

Kanak-kanak dengan SMA berkemungkinan mempunyai paru-paru yang tidak terbentuk dengan sempurna, refleks batuk yang lemah, risiko jangkitan, masalah menelan, aspirasi, dan masalah pernafasan ketika tidur. Kanak-kanak dengan SMA memerlukan penilaian berkala dalam penjagaan respiratori mereka..

### Apakah yang disyorkan untuk anak saya?

Jenis SMA	Cadangan	Pertimbangan Penjagaan
<p><b>JENIS 1</b></p> <p>Tidak boleh duduk (tidak dapat duduk tanpa sokongan)</p>	<p>Refleks batuk untuk mengeluarkan kahak dan habuk / partikel halus. Refleks batuk dapat ditingkatkan dengan :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sedutan bendalir (suction)</li> <li>• Fisioterapi</li> <li>• Perkusi dada</li> <li>• Mesin batuk</li> <li>• 'Insufflator-exsufflator</li> <li>• "Postural drainage"</li> </ul>	
	<p>Sekiranya anak anda mengalami masalah tidur, dia mungkin memerlukan bantuan ventilasi non-invasif (NIV) pada waktu malam</p>	<p>Boleh diberi setelah memerhatikan pesakit secara klinikal untuk kajian pertukaran gas / kajian tidur</p>
	<p>Penggunaan bronkodilator pada pesakit dengan asma ataupun dengan tindak balas bronkodilator positif</p>	<p>Ubat cair kahak / 'mucolytics' tidak boleh digunakan dalam jangka masa panjang</p>
	<p>Pesakit juga memerlukan imunisasi, vaksin influenza dan pneumokokal</p>	

## 1.4 Penjagaan Respiratori

Jenis SMA	Cadangan	Pertimbangan Penjagaan
<p><b>JENIS 2 / JENIS 3</b></p>	<p>Refleks batuk untuk mengeluarkan kahak dan habuk / partikel halus. Refleks batuk dapat ditingkatkan dengan :</p> <p>Sedutan bendalir (suction)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fisioterapi</li> <li>• Perkusi dada</li> <li>• Mesin batuk</li> <li>• 'Insufflator-exsufflator</li> <li>• "Postural drainage"</li> </ul>	
<p>Boleh duduk <i>(berupaya duduk dengan sendiri)</i>  yang tidak berjalan / 'non-ambulant'</p>	<p>Boleh duduk (berupaya duduk dengan sendiri) JENIS 2 / JENIS 3 yang tidak berjalan / 'non-ambulant'</p>	<p>Sesetengah pakar mencadangkan untuk menggunakan kaedah ini ketika jangkitan akut untuk mengeluarkan kahak.</p> <p>Boleh diberi setelah memerhati pesakit secara klinikal untuk kajian p ertukaran gas / kajian tidur</p>
	<p>Penggunaan bronkodilator untuk pesakit yang disyaki mempunyai asma</p>	<p>Mucolytics tidak boleh digunakan dalam jangka masa panjang</p>
	<p>Pesakit juga memerlukan imunisasi, vaksin influenza dan pneumokokal</p>	

## 1.4 Penjagaan Respiratori

Jenis SMA	Cadangan	Pertimbangan Penjagaan
<p><b>JENIS 3 / JENIS 4</b></p> <p>Boleh berdiri / berjalan</p> <p>(yang boleh berdiri/ berjalan)</p>	<p>Memerlukan penjagaan pernafasan yang kurang. Beri penjagaan sokongan apabila diperlukan</p> <p>Pesakit memerlukan imunisasi, vaksin influenza dan pneumokokal</p>	<p>Segera rujuk kepada pakar jika ada refleks batuk yang lemah, jangkitan berulang atau masalah pernafasan ketika tidur,</p>

### Contoh peranti yang digunakan untuk rawatan



#### Cough insufflator-exsufflator

Membantu untuk melegakan cecair dalam paru-paru dengan menggunakan tekanan positif. Kemudian, tekanan dalam paru-paru akan ditukarkan kepada tekanan negatif untuk menghasilkan kadar hembusan nafas yang kuat dan refleks batuk



#### Bilevel Positive Airway Pressure (BiPAP)

Sejenis mesin bantuan pernafasan bukan invasif yang menyalurkan udara dengan tekanan ke dalam saluran pernafasan

## 1.5 Penjagaan Rehabilitasi & Ortopedik

**Mengapa anak anda memerlukan penjagaan rehabilitasi dan ortopedik?**

Seorang kanak-kanak dengan SMA mungkin menghadapi had dalam pergerakan sendi, kehelan pinggul, kecacatan tulang belakang-skoliosis, dan patah tulang. Perubahan seperti kontraktur, patah tulang, skoliosis boleh menyebabkan kesakitan dan menyukarkan aktiviti seharian.

### Contoh ortosis



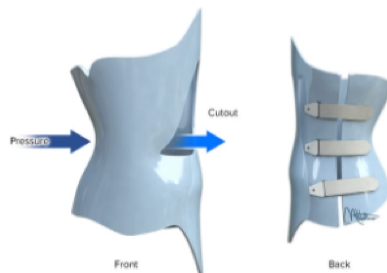
**Paediatric AFO  
(Ankle Foot Orthosis)**



**Soft Frame TLSO**



**Wrist Hand Orthosis-ORFIT**



**Boston Type Scoliosis TLSO**

## Apakah yang disyorkan untuk anak saya?

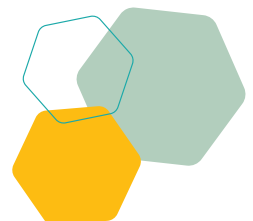
Jenis SMA	Cadangan	Pertimbangan Penjagaan
<p><b>JENIS 1</b></p> <p>Tidak boleh duduk (tidak dapat duduk tanpa sokongan)</p>	<p><b>1) Posisi dan pendakap (bracing)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Gunakan sistem tempat duduk, sokongan postur dan kedudukan</li> <li>Gunakan pendakap 'thoracic' dan pendakap 'cervical' untuk sokongan kepala</li> </ul> <p><b>2) Regangan</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Aktiviti regangan harian mesti dilakukan</li> <li>Penggunaan orthoses setiap hari untuk anggota badan atas untuk meregangkan dan meningkatkan fungsi dan gerakan yang lebih baik</li> <li>Orthosis statik, 'immobiliser' lutut dan tangan untuk membantu kedudukan dan regangan</li> <li>Memakai ortosis AFO dan KAFO boleh mengekalkan kelenturan</li> <li>Orthosis tulang belakang (TLSO) boleh digunakan untuk perbaiki kedudukan</li> <li>Cuba berdiri dengan sokongan</li> </ul> <p><b>3) Menggalakkan fungsi dan mobiliti</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Penggunaan sistem tempat duduk dan mobiliti</li> </ul>	<p>Orthoses lebih daripada 60 minit sehingga semalaman</p> <p>Kekerapan minimum untuk peregangannya ialah 3-5x / minggu</p> <p>Pendakap (bracing) 5x / minggu</p>

## Apakah yang disyorkan untuk anak saya?

Jenis SMA	Cadangan	Pertimbangan Penjagaan
<p><b>JENIS 2 / JENIS 3</b></p> <p>Boleh duduk <i>(berupaya duduk dengan sendiri)</i></p> <p>yang tidak berjalan / 'non-ambulant'</p>	<p><b>1) Posisi dan penggunaan pendakap</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Gunakan pendakap (bracing) tulang belakang untuk postur dan untuk meningkatkan fungsi</li> </ul> <p><b>2) Regangan</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Gunakan orthoses untuk membantu anggota badan atas dan bawah memperbaiki fungsi dan jangkauan pergerakan</li> <li>Peregangan pada kawasan yang berisiko mendapat kontraktur (pinggul, pergelangan kaki, lutut, tangan, pergelangan tangan)</li> <li>'Immobiliser' lutut, KAFO, AFO untuk posisi dan berdiri</li> <li>Reciprocal Gait Orthosis (RGO) dan KAFO untuk ambulasi yang disokong</li> <li>TLSO dan 'splint' tangan untuk posisi</li> </ul> <p><b>3) Menggalakkan fungsi dan mobiliti</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Penggunaan tempat duduk dan alat untuk bergerak</li> <li>Penggunaan alat latihan berjalan dan alat bergerak untuk menyokong ambulasi</li> <li>Penyokong lengan untuk bergerak menyokong fungsi tangan</li> </ul>	<p>Orthoses lebih daripada 60 minit sehingga semalaman</p> <p>Frekuensi minimum untuk regangan ialah 5-7x / minggu</p> <p>Pendakap (bracing) 5x / minggu</p> <p>Berdiri dengan sokongan sehingga 60 minit, min 3-5x / minggu, optimum 5-7 kali / minggu</p>

## Apakah yang disyorkan untuk anak saya?

Jenis SMA	Cadangan	Pertimbangan Penjagaan
<p><b>JENIS 3 / JENIS 4</b></p> <p>Boleh berdiri / berjalan</p> <p>(yang boleh berdiri/ berjalan)</p>	<p><b>1) Menggalakkan fungsi dan mobiliti</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mengesyorkan senaman aerobik / senaman umum</li> </ul> <p><b>2) Regangan</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Regangan yang dibantu secara aktif</li> <li>• Orthosis</li> </ul> <p><b>3) Kedudukan dan pendakap</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ortosis anggota bawah</li> <li>• Pendakap tulang belakang 'thoracic'</li> </ul>	<p>Bersenam sekurang-kurangnya 30 minit</p> <p>Regangan 2-3x / minggu, optimum: 3-5x</p>



## 1.6 Penjagaan Pemakanan

### Mengapa anak anda memerlukan penjagaan pemakanan?

Kanak-kanak dengan SMA mungkin menghadapi masalah semasa makan dan menelan, masalah sistem pencernaan - sembelit, proses pengosongan perut yang lambat, refluks, masalah tumbesaran, kurang pemakanan atau pemakanan berlebihan dan masalah aspirasi yang boleh menyebabkan 'pneumonia'.

### Apakah disyorkan untuk anak saya?

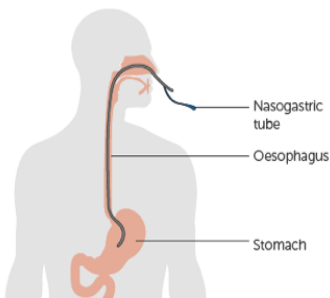
Rujuk kepada pakar dietetik atau pakar 'gastroenterologist' kanak-kanak yang boleh mencadangkan diet dan keperluan lain anak anda bergantung kepada keperluan individu.

Tidak semua kanak-kanak memerlukan tiub makan. Walau bagaimanapun, kes-kes tertentu seperti tidak dapat menelan dengan selamat, tidak dapat memenuhi semua keperluan nutrien melalui mulut, tidak membesar dengan baik, tidak dapat minum cukup cecair, sakit, atau sebelum / selepas pembedahan memerlukan makanan melalui tiub.

### Jenis tiub

#### Nasogastric (NG), Nasoduodenal (ND), Nasojejunal (NJ)

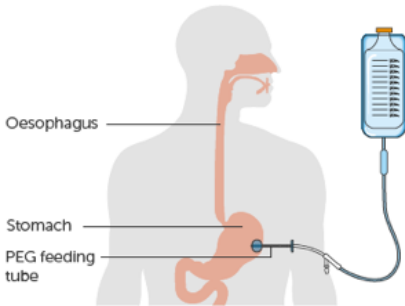
- Penyelesaian sementara / kekal
- Boleh diletakkan tanpa pembedahan
- Komplikasi - sakit tekak, sinusitis, tercabut





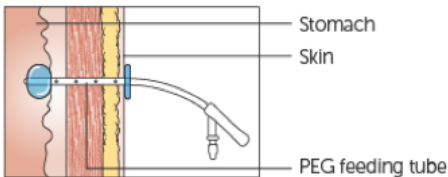
## 1.6 Penjagaan Pemakanan

### Tiub 'Gastrostomy Percutaneus' (PEG) atau 'Gastrostomy' (G)



- Penyelesaian jangka masa panjang
- Diletakkan secara pembedahan atau melalui skop
- Diletakkan apabila diperlukan
- Komplikasi - jangkitan, tercabut

### Tiub 'Gastrostomy-Jejunostomy' (GJ)



- Penyelesaian jangka masa panjang
- Diletakkan secara pembedahan
- Diletakkan apabila diperlukan
- Formula diberikan pada kadar yang lebih perlahan melalui J-Port dan memerlukan masa yang lebih lama

Selepas tiub diletakkan, preskripsi untuk formula akan diberikan. Kaedah memberi makan tiub yang paling biasa adalah pemberian **bolus** atau **pemakanan berterusan**.

## 1.7 Penjagaan Paliatif

### Mengapa anak anda memerlukan penjagaan paliatif?

Setiap kanak-kanak dan keluarga dengan SMA jenis I dapat memperoleh manfaat, dan harus mendapat, rawatan paliatif sepanjang penyakit mereka, tanpa mengira terapi yang mereka pilih. Penjagaan paliatif membantu memaksimumkan kualiti hidup mereka yang menghadapi masalah kesihatan serius seperti SMA.

Istilah penjagaan paliatif boleh menakutkan atau membebankan banyak keluarga kerana secara tidak sengaja dan secara automatik membuatkan ramai orang berfikir tentang akhir hayat (EOL) / kematian. Secara idealnya, anda akan diperkenalkan dengan rawatan ini setelah diberi diagnosis dan diberikan sepanjang tempoh rawatan anak anda secara berterusan.

Ini adalah gambaran ringkas mengenai perkara yang mungkin dibincangkan oleh penyedia perkhidmatan kesihatan dengan anda.

#### **Keadaan Fizikal anak anda**

- Keadaan umum dan tahap keselesaan
- Sistem pernafasan
- Sistem muskuloskeletal
- Sistem saraf
- Sistem gastrousus
- Kemajuan fizikal

#### **Psikologi / Mental pesakit dan Pengasuh**

- Tahap pemahaman penyakit dan tahap penerimaan.
- Kesihatan mental kanak-kanak dengan perkembangan usia dan pengasuh.
- Kesihatan mental keluarga yang melibatkan adik beradik

### **Kesejahteraan sosial untuk pesakit dan pengasuh**

- Interaksi dengan orang luar selain keluarga.
- Penglibatan dalam sokongan masyarakat dan sosial
- Cabaran kewangan dan penginapan

### **Kesejahteraan rohani untuk pesakit dan pengasuh**

- Penglibatan dalam kepercayaan agama atau ritual
- Sokong dalam kepercayaan agama atau ritual
- Penerimaan hidup dan mati dalam kepercayaan sendiri
- Penglibatan masyarakat melalui lingkungan agama atau kepercayaan

### **Pelan penjagaan lanjutan**

1. Tempat jagaan
2. Hajat
3. Pelan Perincian yang melibatkan pengurusan saluran pernafasan dan simptom .
4. Status DNR ('do not resuscitate')
5. Perancangan akhir hayat

# PART 2

## ASSESSMENT RECORD

2.1	Follow up schedule	36
2.2	Vaccination schedule	37
2.3	Growth record	39
2.4	Paediatric	46
2.5	Genetic	52
2.6	Neurology	53
2.7	Respiratory	55
2.8	Rehabilitation & Orthopaedics	58
2.9	Nutrition	62
2.10	Palliative care	64



## 2.2 Vaccination Schedule

Vaccine	Expected age to be given	Date Given
BCG	At birth	
Hepatitis B	At birth	
DTaP- IPV-Hep B- Hib	2 months old	Dose 1:
	3 months old	Dose 2:
	5 months old	Dose 3:
	18 months old	Booster:
Measles (Sabah & Orang Asli)	6 months old	
MMR	9 months old	Dose 1:
	12 months old	Dose 2:
MR	7 years old	
DT	7 years old	
HPV	13 years old	Dose 1:
	13 years old	Dose 2:
Tetanus	15 years old	
JE (Sarawak)	9 months old	Dose 1:
	21 months old	Dose 2:

## 2.2 Vaccination Schedule

Vaccine	Expected age to be given	Date Given YY/MM/DD
Influenza (annually)		
	Pneumococcus	
		Dose 2:
		Booster:



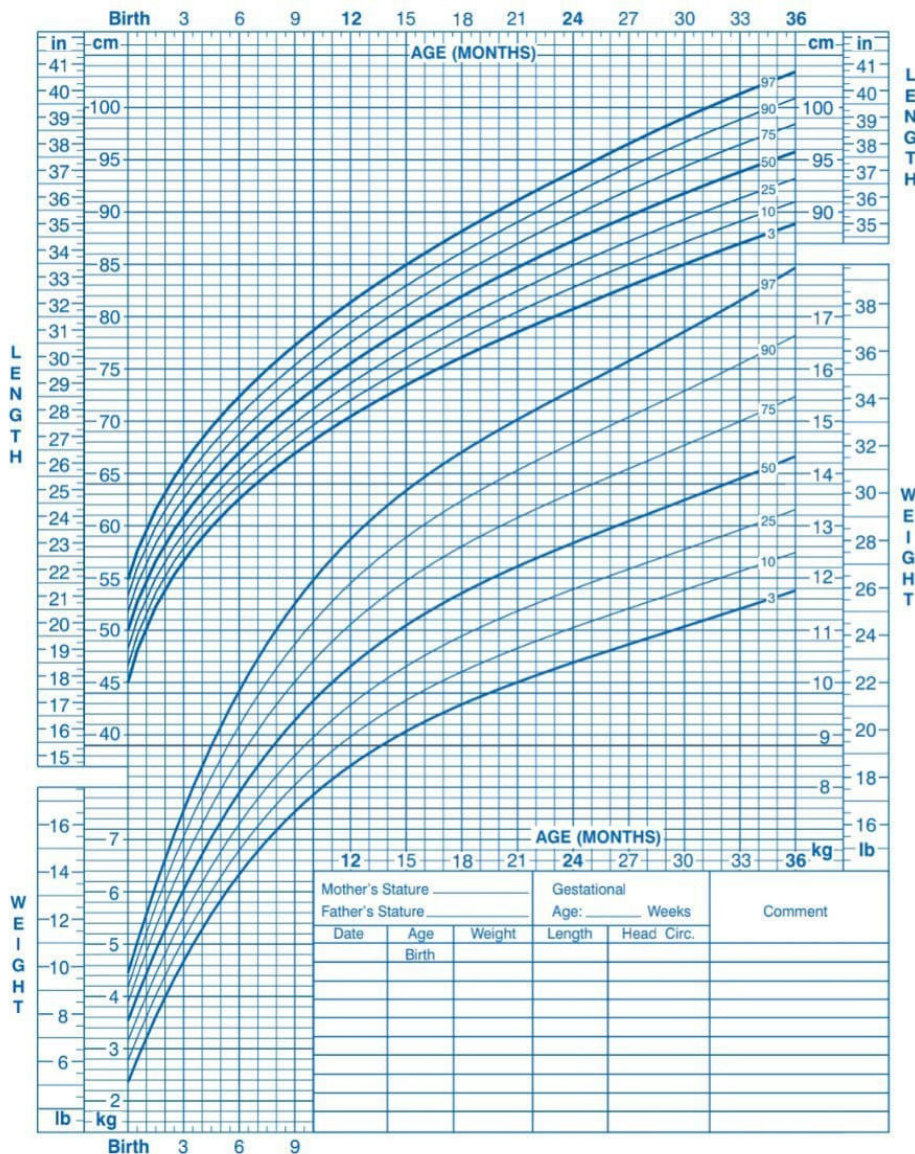


# Birth to 36 months: Boys

## Length-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME \_\_\_\_\_

RECORD # \_\_\_\_\_



Published May 30, 2000 (modified 4/20/01).  
 SOURCE: Developed by the National Center for Health Statistics in collaboration with the National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion (2000).  
<http://www.cdc.gov/growthcharts>







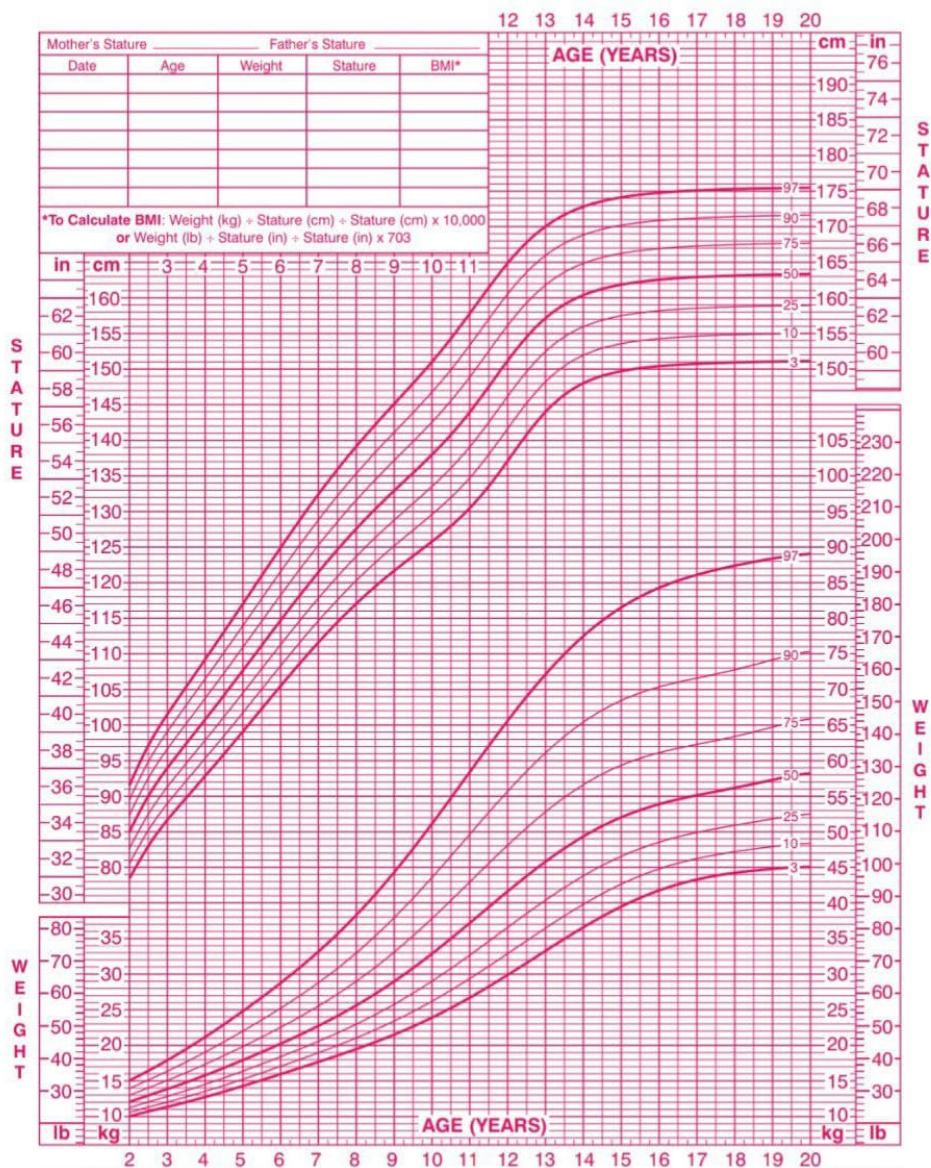




## 2 to 20 years: Girls Stature-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME \_\_\_\_\_

RECORD # \_\_\_\_\_



Published May 30, 2000 (modified 11/21/00).

SOURCE: Developed by the National Center for Health Statistics in collaboration with the National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion (2000).  
<http://www.cdc.gov/growthcharts>



SAFER • HEALTHIER • PEOPLE™



## Birth history



## Past medical history

### Admission to ward

No	Date Admitted	Date Discharged	Hospital / Ward	Reason for Admission
1				
2				
3				
4				
5				
6				
7				
8				
9				
10				



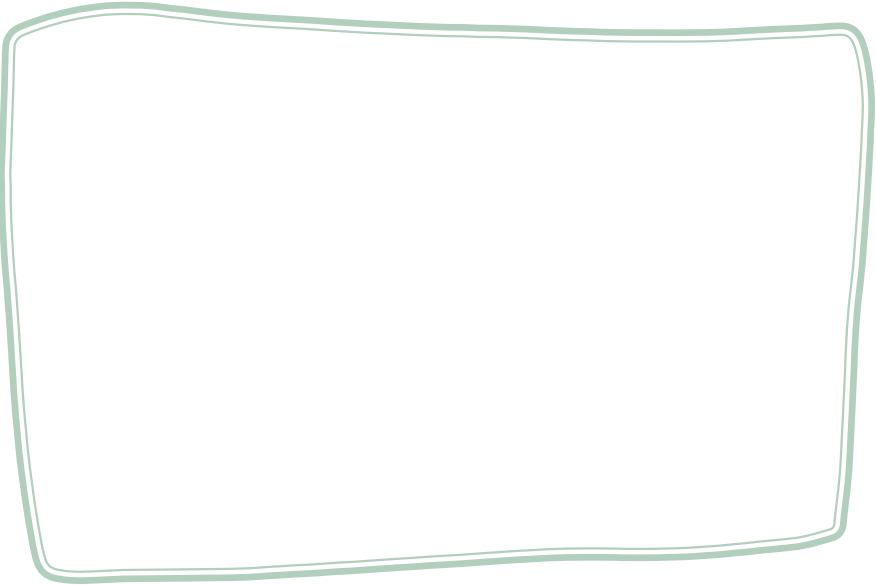
### Admission to ward

No	Date Admitted	Date Discharged	Hospital / Ward	Reason for Admission
11				
12				
13				
14				
15				
16				
17				
18				
19				
20				

### Past surgical history

No	Date Admitted	Date Discharged	Hospital / Ward	Type of surgery
1				
2				
3				
4				
5				

## Family history / Family tree



## Social history



## **Drug history**

Current and relevant past medications (drug name, dose, frequency, duration, compliance).

Prescription drugs / Over-the-counter drugs / Traditional medications



## **Allergy history**

Established allergies and allergic reaction / adverse reaction to drugs / food allergies / environmental allergies



### Motor function (assessed every six months)

Motor function	Never	Only previously	Currently	Age & Date Assessed	Comments
Holding head up without support					
Rolling onto side					
Sitting without support					
Crawling on hands and knees					
Standing with assistance					
Standing alone (without assistance)					
Walking with assistance					
Walking alone (without assistance)					
Able to walk 10 meters unaided					
Climbing stairs					
Useful function of hands (e.g. hold a pen or pick up a coin)					
Reaching overhead in a sitting position					
Raising hands to mouth in a sitting position					

## 2.5 Genetic

Common questions parents / caregivers may ask, which can be discussed

- What is SMA? How did my child get it?
- There is no one in my family with SMA. How did my child get SMA?
- What is a carrier? If I am a carrier, can I develop SMA?
- Since SMA is a genetic condition, will my next child be affected with SMA as well?
- Can I prevent my next child from getting SMA?
- What about my unaffected children? How do I know if they are carriers?
- Would a child with SMA be able to attend school?
- Will my child be able to read and write normally?
- Can people with SMA achieve a normal life span?
- What are the major challenges faced by people with SMA?
- What do I do now? Is there treatment available?
- Is there any support groups available?

	Date	Date	Date
Discussion Notes			
Examined by			

## 2.6 Neurology

	Date	Date	Date	Date
<b>History</b>				
Active complaints				
Current functioning / developmental status				
Feeding / nutrition status				
Current medication (Types, changes in dose, side effects)				
<b>Physical Examination</b>				
<b>General Examination</b>				
Contractures Deformity Posture Muscle bulk				
Others <i>(please specify)</i>				

	Date		Date		Date		Date	
<b>Neurology Examination</b>								
Upper Limb	R	L	R	L	R	L	R	L
Power								
Lower Limb	R	L	R	L	R	L	R	L
Power								

	Date		Date		Date		Date	
Additional Examinations:								
<b>Impression</b>								
<b>Plan</b>								
<b>Examined by</b>								

## 2.7 Respiratory

### Respiratory problem list



- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

### Current respiratory support / equipment

Equipment	Tick (/)	Comments
Bronchodilator		Type: Frequency:
Nebulizer		Frequency:
Cough insufflator- exsufflator		Frequency:
Oral suction		Frequency:
BiPAP		Pressure:



## Respiratory review

	Date	Date	Date	Date
<b>History</b>				
Respiratory symptoms (shortness of breath, cough)				
Sleep symptoms (Poor sleep, snoring)				

	Date	Date	Date	Date
<b>Physical Examination</b>				
<b>General Examination</b>				
Work of breathing Paradoxical breathing Cyanosis				
Cough effectiveness				
Others <i>(please specify)</i>				

<b>Respiratory Examination</b>				
Inspection • Chest wall deformity				
Others <i>(please specify)</i>				
Palpation				
Percussion				

	Date	Date	Date	Date
Auscultation				
<b>Investigations</b>				
Chest X-ray				
Sleep study				
Lung function test				
FEV1				
FVC				
TLC				
Overnight pulse oximetry				
Additional examinations				

	Date	Date	Date	Date
<b>Impression</b>				
<b>Plan</b>				
<b>Examined by</b>				

## 2.8 Rehabilitation & Orthopaedics

	Date	Date	Date
<b>History</b>			
Current physical problem			
Active complaints (pain, weakness, recent fall, wound, rashes, etc)			
Current functional status			
Personal activities of daily living (ADL)			
Instrumental ADL			
Feeding / drinking / lifting objects / wearing own clothes / others:			

Physical Examination			
<b>Deformities</b>			
Neck			
Upper Limb			
Lower Limb			
<b>Muscle Strength</b>			
Upper Limb			
Lower Limb			

## 2.8 Rehabilitation & Orthopaedics

	Date		Date		Date	
Contractures (ROM, goniometry)	R	L	R	L	R	L
Wrist						
Elbow						
Shoulder						
Hip						
Knee						
Ankle						

	Date		Date		Date	
<b>Spine Examination</b>						
Kyphoscoliosis						
Hyperlordosis						
<b>Hip Examination</b>						
Hip subluxation						
Hip dislocation						
<b>Investigation</b>						
X-ray						
Others						

### Additional examination (Motor measures)

	Date	Date	Date
<b>Non-sitters</b>			
Muscle weakness (Antigravity movements)			
Functional scales (CHOP INTEND*)			
Motor development (HINE*)			

	Date	Date	Date
<b>Sitters</b>			
Functional scales: HFMSE*			
RULM*			
MFM*			
(Strength tests)			

	Date	Date	Date
<b>Walkers</b>			
Mobility timed tests			
Muscle weakness (Strength tests)			
Falls Functional scales HFMSE*			
RULM*			

**\*Abbreviations:**

- Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND)
- Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE)
- Hammersmith Functional Motor Scale Examination (HFMSE)
- Revised Upper Limb Module (RULM)
- Motor Function Measure (MFM)
- 6 Minute Walk Test (6MWT)

Impression			
Plan			
Examined by			

## 2.9 Nutrition

Assessment	Date	Date	Date
<b>Feeding and Swallowing</b>			
Feeding history <ul style="list-style-type: none"> <li>• Any prolonged feeding difficulty</li> <li>• Meal time, fatigue with oral feeding, evidence of choking or coughing during or after swallowing</li> <li>• History of recurrent pneumonia</li> </ul>			
Mealtime observation			
Examination of oral structures			
Videofluoroscopic swallow studies			

<b>Gastrointestinal Dysfunction</b>			
Symptoms of GERD (emesis, regurgitation, gurgling after feeds)			
History of constipation, abdominal distention and bloating			

	Date	Date	Date
<b>Growth</b>			
Monitor height and weight (Recumbent length, segmental measures, arm span [if unable to stand], contractures)			
<b>Growth velocity</b>			
Body composition (Skin fold measurement, mid upper arm circumference, bioelectric impedance analysis)			

	Date	Date	Date
<b>Other Tests</b>			
Blood work			
Upper gastrointestinal X-ray series			
<b>Impression</b>			
<b>Plan</b>			
<b>Examined by</b>			



## 2.10 Palliative Care

### Palliative care

Topics to cover
Physical condition of patient
Psychological / Mental condition of patient and caregiver
Social well-being for both patient and caregiver
Spiritual well-being for both patient and caregiver
Advanced care plan (RT tube, symptom plan, decision-making would go along the way)
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Place of care</li> <li>2. Wishes</li> <li>3. DNR status</li> <li>4. End of life planning</li> </ol>

	Comments
<b>At diagnosis</b>  Date:  Reviewed by:	
<b>During crisis</b>  Date:  Reviewed by:	
<b>At terminal stage</b>  Date:  Reviewed by:	

### **Palliative care vision**

1. Making choices that are consistent with beliefs and values of parent / caregiver.
2. Choosing what is best for parent / caregiver.
3. Providing support, along with sufficient information, for parent / caregiver.
4. Multidisciplinary approach to provide child and parent / caregiver with the best possible care.
5. Managing aspects of care and ensuring comfort by managing symptoms (e.g. pain, dyspnoea).
6. Managing ethical and legal aspects of care (care planning)

### **Review of affected body systems, including:**

1. Respiratory system
2. Musculoskeletal system
3. Neurology system
4. Gastrointestinal system

**Managing mental health** of patient and caregiver with assessment of DASS 21 and assessing phase of grief in relation to level of knowledge regarding disease, as well as palliative care.

Evaluating social well-being, including:

1. Patient's kindergarten / school environment.
2. Caregiver's working environment, community, friends and support group.
3. Relationships, such as with siblings and close contacts.

Involving a spiritual approach with respect to the patient's and family's beliefs:

1. Religious ceremony or gathering
2. Beliefs about life and death

## ADVANCE CARE DIRECTIVES

This should be formulated through a series of discussions, along with sufficient information given, and set out clearly in a set of documents containing instructions that consent to, or refuse, specified medical treatments that articulate care and lifestyle preferences in anticipating future events or scenarios.

Final objective is to provide the best care, especially at the terminal stage, covering:

- a) Comfort care
- b) Wishes by family / patient
- c) Do Not Resuscitate (DNR) status

---



---



---



---

Question	Date	Comment
1. Understanding of current condition		
2. Personal or religious belief with regards to resuscitation		
3. Understanding of DNR		
4. Consent and documentation regarding Advanced Care Plan and DNR		
5. Support system and involvement with support group		

# Senarai Rujukan

1. <https://www.curesma.org/care-series-booklets/>
2. **Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care**  
(<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896617312841>)
3. **Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics**  
(<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896617312907>)
4. **Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy (2007)**
5. **Sumber grafik**  
  
<https://www.karepindia.com/paediatric-orthosis.html>  
  
[https://www.physio-pedia.com/File:Cough\\_assist.png](https://www.physio-pedia.com/File:Cough_assist.png)  
  
<https://www.inboundmed.com/blog/bipap-machines-vs-cpap-machines-differences-settings-pros-and-cons>  
  
<https://www.cancerresearchuk.org/about-cancer/coping/physically/diet-problems/managing/drip-or-tube-feeding/types>
6. **Laman web WeCareJourney**  
<https://www.wecarejourney.org>

Diterbitkan oleh

**SMA** **CARE**

+6012 522 5232

mymadiary@smacare.org

www.smacare.org

Disokong oleh



**We Care Journey**

#thinkSMALLactBIG

+6012 522 5232

hello@wecarejourney.org

Persatuan Kebajikan Ceriajaya Kuala Lumpur

Dan Selangor (WeCareJourney)

Suite 105, MBE Uptown,

No 54, GF, Jalan SS21/58, Damansara Uptown,

47400 Petaling Jaya Selangor, Malaysia

Hak Cipta Persatuan Kebajikan Ceriajaya Kuala Lumpur Dan Selangor (WeCareJourney)

Hak cipta terpelihara. Tidak ada bahagian penerbitan ini yang boleh dihasilkan, disimpan di sistem pengambilan, atau dihantar dalam bentuk apa pun atau dengan cara apa pun, elektronik, mekanikal, fotokopi, rakaman atau sebaliknya tanpa mendapat kebenaran pemilik hak cipta.

Untuk memuat turun My SMA Diary, sila layari [www.smacare.org](http://www.smacare.org)