

Siaran Pers

PENYAKIT LANGKA DI INDONESIA SERTA PENTINGNYA DETEKSI DINI UNTUK MENENTUKAN PERAWATAN YANG TEPAT BAGI PARA PENDERITANYA

Jakarta, 3 Oktober 2017 – Sanofi Indonesia bermitra dengan Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) menyelenggarakan sesi edukasi kesehatan mengenai penyakit langka atau *rare disease*, melalui acara diskusi media yang bertema “**Kelainan Metabolik Bawaan dan Perkembangan Terbaru di Indonesia**”. Ini merupakan bagian dari rangkaian kegiatan peningkatan kapasitas tentang penyakit langka yang dilakukan kepada tenaga kesehatan di Indonesia, serta menjadi salah satu bentuk tindak lanjut dari edukasi yang sebelumnya pernah dilakukan pada Bulan Februari 2017, dalam rangka Hari Penyakit Langka Sedunia. Adapun peningkatan kapasitas terhadap tenaga kesehatan ini dilakukan secara bertahap di beberapa kota seperti Jakarta, Medan, Palembang, Semarang, Solo, Jogja, Surabaya, Malang, Bali, dan Makassar.

Di Indonesia diperkirakan satu per lima ratus dari setiap sepuluh ribu anak yang lahir berpotensi terkena kelainan metabolik; dimana 50% dari penderita penyakit langka adalah anak-anak dan 30% dari mereka yang terlahir dengan penyakit langka tidak dapat bertahan hidup hingga usia 5 tahun¹. Secara umum, terdapat sekitar 7.000 jenis penyakit langka yang telah teridentifikasi dan mempengaruhi lebih dari 350 juta orang di dunia, dimana penyakit ini menyumbang angka kematian sebesar 35% pada tahun pertama¹.

Dr. dr. Damayanti R Sjarif, SpA(K), Ketua Divisi Nutrisi dan Penyakit Metabolik Departemen Ilmu Kesehatan Anak FKUI/RSCM mengatakan, “Penyakit langka bersifat kronis, progresif, memberikan penurunan dan mengancam kehidupan para pasien. Masyarakat perlu diberikan pemahaman yang tepat terhadap beberapa penyakit langka sehingga bisa terdeteksi sedini mungkin untuk dapat memberikan perawatan yang sesuai. Beberapa jenis penyakit langka yang sudah ditemukan di Indonesia, antara lain adalah *Mukopolisakaridosis (MPS) tipe II* dan *Gaucher*, yang termasuk dalam *Lysosomal Storage Disorders (LSD)*², kelompok kelainan metabolik bawaan.”

Ia menambahkan, di antara banyak kelainan metabolik bawaan (*Inborn Metabolic Disorders*) adalah kelompok yang termasuk dalam *Lysosomal Storage Disorders (LSD)*. Konsep ini pertama kali diperkenalkan oleh Hers pada tahun 1965 untuk menjelaskan bagaimana peran enzim a-glukosidase secara genetik dapat menjadi penyebab suatu kondisi yang fatal, yang dikenal sebagai Penyakit Pompe (*Pompe Disease*).²

Mukopolisakaridosis (MPS) tipe II terjadi pada 1 dari 100.000 orang, dimana 1 dari 170.000-nya adalah laki – laki. Penyakit genetik ini disebabkan karena tidak adanya enzim *iduronate sulfatase* yang memiliki peranan penting untuk memecahkan *mucopepolysaccharides* (rangkainan molekul gula

¹ <http://www.eurordis.org/>

² Levy PA. Inborn Errors of Metabolism: Part 2: Specific Disorders. Pediatrics in Review. 2009; 22nd ed.

³ Burton BK. Inborn Errors of Metabolism in Infancy: A Guide to Diagnosis. Pediatrics. 1998Jan;102(6)

⁴ <https://mpssociety.org/learn/diseases/mps-ii/>

⁵ <https://www.gaucher-disease.eu/en/general-disease-information>

yang berfungsi untuk menyambungkan jaringan lunak pada tubuh) *dermatan* dan *heparan sulfat*. Oleh karena itu, dua material ini tetap berada dalam sel darah sehingga menyebabkan kerusakan yang berkelanjutan. Pada bayi, gejalanya tidak terlihat dengan jelas namun dengan semakin rusaknya sel maka gejala akan semakin terlihat.⁴ Gejala yang umumnya terjadi adalah kegagalan perkembangan beberapa organ tubuh, bentuk wajah yang khas dan ketidaknormalan pada kerangka tubuh.

Penyakit langka lainnya adalah *Gaucher Disease* yang merupakan penyakit keturunan, dapat menyerang pria dan wanita yang disebabkan oleh kurangnya enzim *acid-β glucosidase* pada tubuh yang berfungsi untuk memecah substansi lemak pada tubuh. Efek yang ditimbulkan pada setiap orang berbeda-beda. Pada beberapa kasus yang ditemukan, gejala dapat teridentifikasi sejak lahir, namun pada beberapa pasien gejalanya sangat minimal sehingga tidak terdeteksi hingga beberapa tahun kemudian⁵. Pada umumnya perut penderita menjadi besar karena limpa yang membesar. Gejala lainnya seperti rasa nyeri pada tulang dan sendi, cepat merasa letih, pendarahan ataupun mudah memar. Penyakit ini dapat mempengaruhi kerja hati, paru dan juga otak.

“Sudah menjadi kewajiban setiap dokter untuk terus meningkatkan kepedulian dan kesadaran masyarakat akan kondisi penyakit langka di Indonesia. Salah satu kendala yang sering terjadi adalah minimnya kesadaran masyarakat untuk melakukan diagnosis awal (*early diagnosis*). Memang pada sebagian penderita gejala tidak langsung terlihat, namun dengan memberikan edukasi mengenai penyakit ini kami harapkan masyarakat mendapatkan pemahaman yang lebih baik agar bisa mengenali gejala awal sehingga bisa diberikan terapi yang sesuai untuk mencegah angka kematian dan mengetahui gejala sisa neurologis yang permanen pada pasien.”³ Untuk memperjelas apa dan bagaimana penyakit langka yang dapat ditatalaksana di Indonesia, **dr. Klara Yuliarti, SpA(K), Staf Divisi Nutrisi dan Penyakit Metabolik Departemen Ilmu Kesehatan Anak FKUI/RSCM** mempresentasikan dua kasus penyakit langka *inborn errors of metabolism* yang mendapat terapi silih enzim di *Rare Diseases Center of Excellence RSCM*.

Pada kesempatan yang sama, **dr. F. Arya Wibitomo, MM MBA, Country Medical Chair Sanofi Indonesia**, memaparkan komitmen Sanofi Indonesia untuk terus meningkatkan kesadaran masyarakat Indonesia seputar isu kesehatan. “Sanofi Indonesia berdedikasi untuk terus meningkatkan kepedulian dan kesadaran masyarakat akan penyakit langka yang terjadi di Indonesia. Dan pada hari ini, kami memberikan pengetahuan serta pemahaman bahwa faktanya, kompleksitas dan gejala penyakit langka di Indonesia adalah tantangan tersendiri dalam ilmu kesehatan anak. Visi kami adalah memberikan solusi pengobatan yang sesuai dengan kebutuhan pasien. Kami berharap secepatnya kami dapat memberikan perawatan yang sesuai khususnya bagi para penderita penyakit langka,” kata dr. F. Arya Wibitomo.

Tentang Sanofi

Sanofi Indonesia adalah pemimpin global dalam bidang kesehatan, inovasi, mengembangkan serta mendistribusikan solusi pengobatan yang berfokus pada kebutuhan pasien. Sanofi terdiri dari lima unit bisnis global: Diabetes dan *Cardiovascular*, *General Medicines* dan *Emerging Markets*, Sanofi Genzyme, Sanofi Pasteur dan *Consumer Healthcare*. Sanofi terdaftar di Paris (EURONEXT: SAN) dan di New York (NYSE: SNY).

Tentang IDAI

IDAI adalah satu-satunya organisasi profesi Dokter Spesialis Anak Indonesia yang bernaung di bawah Ikatan Dokter Indonesia (IDI). Dalam bahasa Inggris IDAI disebut dengan *Indonesian Pediatrics Society*. IDAI beraskan Pancasila, bertujuan ikut serta meningkatkan derajat kesehatan dan kesejahteraan anak, mengembangkan ilmu kesehatan anak, dan meningkatkan kesejahteraan anggota.

Untuk mencapai tujuannya IDAI membantu pemerintah dalam membina dan meningkatkan mutu pelayanan kesehatan anak, berpartisipasi aktif dalam penelitian kesehatan anak dan kesejahteraan anak, memberikan pengarah, pembinaan, dan melaksanakan pendidikan ilmu kesehatan anak, meningkatkan kemampuan profesi dokter spesialis anak, menjalin kerjasama dengan organisasi dokter spesialis anak regional dan internasional, organisasi kesehatan dan kesejahteraan anak lain, di samping mempersatukan, memperjuangkan dan memelihara kepentingan/kedudukan dokter spesialis anak Indonesia.

Kontak Anda

Sharon Loreta Olich

Communications and Public Affairs Head Sanofi Indonesia

+62 858 1124 7283

Sharon.Olich@sanofi.com