

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang Riset

Kesehatan adalah salah satu kebutuhan pokok manusia. Negara Kesatuan Republik Indonesia menjamin kesejahteraan tiap warga negaranya, sebagaimana yang tercantum dalam Undang-Undang Republik Indonesia nomor 36 Tahun 2009 Tentang Kesehatan. Setiap orang mempunyai hak yang sama dalam memperoleh akses atas sumber daya di bidang kesehatan serta memperoleh pelayanan kesehatan yang aman, bermutu, dan terjangkau.¹

Menurut Undang Undang nomor 35 Tahun 2014 Tentang Perubahan atas Undang-Undang nomor 23 Tahun 2002 Tentang Perlindungan Anak, setiap anak berhak atas kelangsungan hidup, tumbuh, berkembang dan berpartisipasi secara optimal sesuai dengan harkat dan martabat kemanusiaan, serta mendapat perlindungan dari kekerasan dan diskriminasi. Hak anak adalah bagian dari hak asasi manusia yang wajib dijamin, dilindungi, dan dipenuhi oleh orang tua, keluarga, masyarakat, negara, pemerintah pusat, dan pemerintah daerah. Undang-undang ini juga mengatur hak anak dengan penyandang disabilitas, baik dibidang pendidikan maupun kesehatan tanpa diskriminasi. Semua anak berhak memperoleh pelayanan kesehatan dan jaminan sosial sesuai dengan kebutuhan fisik, mental, spiritual, dan sosial.²

Spinal Muscular Atrophy (SMA) adalah salah satu penyakit langka yang diakibatkan kelainan genetik, yang dapat muncul di usia anak-anak. SMA merupakan penyakit neuromuskuler yang diturunkan secara autosomal resesif. Penyakit ini disebabkan oleh mutasi atau delesi genetik pada gen SMN1 yang terletak di kromosom 5q11.2-q13.3, ditandai oleh degenerasi neuron motorik medula spinalis yang mengakibatkan atrofi dan kelemahan otot secara progresif sehingga menyebabkan gangguan muskuloskeletal, pernapasan, makan dan menelan serta nutrisi untuk pertumbuhan.³⁻⁶ Kondisi ini mengakibatkan timbulnya komplikasi kontraktur, perubahan postur, tidak mampu duduk, berdiri, dan berjalan,

keluhan sesak napas dan sulit mengeluarkan dahak, hingga gangguan menelan dan konstipasi.

Terlepas dari keterbatasan fisik yang terjadi akibat dari penyakitnya, tergantung dari tipe SMA yang diderita, sebagian dari penderita SMA memiliki usia harapan hidup yang cukup panjang. Klasifikasi SMA secara klinis, berdasarkan usia *onset* dan fungsi motorik yang dicapai, terbagi menjadi tiga fenotip utama yaitu SMA tipe 1 (penyakit Werdnig-Hoffmann, berat), SMA tipe 2 (sedang), SMA tipe 3 (penyakit Kugelberg-Welander, ringan) dan spektrum di antaranya (SMA tipe 0 dan 4). SMA tipe 1 memiliki prognosis paling buruk, usia harapan hidupnya tidak lebih dari 2 tahun. Penderita SMA tipe 2 memiliki prognosis yang lebih baik dibandingkan tipe 1, karena dapat bertahan hidup sampai usia 20 tahun hingga 30 tahun, sedangkan SMA tipe 3 dan tipe 4 memiliki usia harapan hidup yang lebih panjang. Hal ini menimbulkan pentingnya tatalaksana yang baik untuk tercapai dan dipertahankannya kualitas hidup yang baik.^{7,8}

Meski anak dengan SMA memiliki keterbatasan fisik yang terjadi akibat dari penyakitnya, namun mereka mempunyai tingkat kecerdasan dan kemampuan komunikasi yang normal. Hal ini sangat memungkinkan bagi mereka untuk terus berprestasi, mengembangkan pribadi sesuai bidang yang diminatinya.⁹

Kejadian SMA di dunia diperkirakan 1 dari 6.000-11.000 kelahiran bayi hidup dan 1 dari 40-60 orang adalah *carrier* SMA.¹⁰⁻¹⁴ Secara umum frekuensi *carrier* SMA di Asia saat ini ditemukan bervariasi dari satu negara ke negara lain, berkisar dari 1,57%-2,4%. Frekuensi *carrier* SMA di Hongkong 1,6%, Cina 1,9%, Thailand 1,78%, Korea 2%, dan Taiwan 2,1%.¹⁵⁻²¹ Temuan ini menunjukkan bahwa jumlah *carrier* SMA di ras Asia cukup tinggi, sehingga angka kejadian SMA di Indonesia dengan rumpun ras yang sama diduga juga cukup tinggi, namun data ini belum ada. Saat ini data tentang penyakit SMA hanya diperoleh dari Komunitas *Spinal Muscular Atrophy* Indonesia yang terbentuk pada tahun 2017 dengan tujuan mewujudkan Indonesia yang peduli terhadap SMA. Data yang diperoleh pada bulan Agustus 2019 menunjukkan terdapat sejumlah 53 orang penderita SMA di pulau Sumatera, Jawa, dan Bali. Dengan situasi geografi Indonesia yang sangat luas, maka kondisi ini menimbulkan kemungkinan bahwa jumlah penderita SMA di

Indonesia kemudian jauh lebih besar jika cakupan dan terdapat sistem pencatatan yang lebih baik. Selain itu adanya kematian anak yang tidak diketahui sebabnya di wilayah Indonesia ini masih ada kemungkinan terjadi akibat penyakit genetik (salah satunya SMA) yang mendasarinya, akan tetapi tidak dilaporkan dengan diagnosis yang tepat.²²

Tata laksana layanan kesehatan yang berkualitas terdiri dari beberapa aspek, diantaranya diagnosis yang cepat, aksesibilitas terhadap tenaga kesehatan profesional, pengetahuan tenaga kesehatan profesional yang cukup tentang perjalanan penyakit dan juga kolaborasi dengan pengampu kebijakan.²³ Penelitian sebelumnya menunjukkan bahwa penegakkan diagnosis dan tatalaksana SMA sering mengalami keterlambatan, karena kurang tepatnya penegakkan diagnosis, kurangnya kesadaran dan pengetahuan tentang SMA dari para klinisi maupun orang tua, kurangnya pengetahuan tentang pertumbuhan dan perkembangan anak yang normal, banyaknya diagnosis banding dan keterampilan komunikasi dokter dalam menyampaikan diagnosis kepada keluarga.²⁴

Keterlambatan intervensi sebagai dampak dari keterlambatan diagnosis menyebabkan gangguan kemampuan fisik yang akan berdampak pada kondisi psikososial penderita SMA dan keluarganya. Penegakkan diagnosis awal pada SMA dapat membantu pasien untuk mendapatkan intervensi yang cepat sehingga mampu menjaga fungsi motorik, napas, maupun menelannya. Penegakkan diagnosis awal, juga membantu orang tua untuk menemukan sumber daya yang dibutuhkan lebih cepat dan dukungan yang lebih baik dalam mempersiapkan kondisi keuangan, sosial, dan psikologis dalam merawat anak dengan gangguan fisik yang signifikan. Dukungan pemerintah dan pemegang kebijakan kesehatan juga saat ini menjadi tantangan besar. Perlunya aksesibilitas karena keterbatasan fisik yang terjadi harus menjadi perhatian penting. Hal ini akan sangat membantu penderita SMA yang memiliki potensi kecerdasan dan komunikasi serta berinteraksi sosial untuk mengembangkan potensi dirinya sesuai bakat dan minatnya, sehingga kualitas hidupnya meningkat.^{24,25}

Data dari Komunitas SMA Indonesia menunjukkan 64% anak penderita SMA mampu bersekolah di sekolah umum serta berinteraksi secara sosial. Anak dengan

SMA memiliki tingkat kecerdasan yang normal, karena masalah yang muncul hanya pada kemampuan fisiknya. Kemampuan fisiknya ini yang menjadi masalah untuk pergi ke sekolah, karena 92% anak dengan SMA memakai kursi roda. Saat ini aksesibilitas layanan umum, termasuk sekolah, masih belum ramah bagi penyandang disabilitas. Keadaan ini juga mengakibatkan kualitas hidup anak penderita SMA menjadi tidak optimal.

Perubahan kondisi psikososial (baik psikis, sosial, emosi maupun ekonomi) pada keluarga penderita SMA berupa orang tua sering merasa *stress*, depresi dan tak berdaya. Hal ini terjadi karena mendapati kondisi anaknya yang tidak membaik, cacat, dan perlu biaya yang besar. Untuk mengatasinya, orang tua akan mencari bantuan psikologis dan dukungan keluarga yang lain. Adanya komunitas sangat membantu orangtua dalam mengatasi kondisi ini. Kepercayaan yang dianut masyarakat pada suatu daerah juga mempengaruhi perilaku orang tua dari anak dengan SMA dalam mengatasi perubahan kondisi psikososial tersebut.^{24,26}

Biaya yang sangat tinggi dan jumlah pasien yang sedikit mengakibatkan belum adanya intervensi dari pemegang kebijakan, sehingga biaya yang dikeluarkan untuk perawatan penderita SMA ini berasal dari uang pribadi dan atau asuransi penyakit secara umum.²²

Penelitian Shafie dkk pada tahun 2016, menunjukkan bahwa Indonesia tertinggal dalam manajemen penyakit langka di Asia Tenggara, dibandingkan negara Asia Tenggara lainnya, seperti Filipina, Singapura, Malaysia, Vietnam, dan Thailand. Hal ini dikarenakan Indonesia belum memiliki strategi nasional maupun undang-undang mengenai penyakit langka, kelompok yang mendukung penderita penyakit langka, register pasien, tenaga ahli untuk penyakit langka, dana pemerintah untuk pengobatan dan penelitian penyakit langka, dan penapisan bayi baru lahir. Selama ini sistem kesehatan, sumber daya, dan pembiayaan masih memprioritaskan penyakit menular dan penyakit kronis, sehingga penyakit langka tidak menjadi perhatian.²²

Penelitian-penelitian yang telah dilakukan oleh tenaga kesehatan profesional sudah menghasilkan konsensus untuk diagnosis dan manajemen penyakit SMA. Saat ini telah ditetapkan bahwa standar emas dalam menegakkan diagnosis SMA

adalah dengan melakukan tes DNA.^{6,27} Di beberapa negara hal ini sudah diterapkan, dengan melakukan penapisan pada bayi baru lahir untuk mendapatkan diagnosis awal SMA. Di Indonesia, pembiayaan pemeriksaan tes DNA dan penapisan bayi baru lahir saat ini belum ditanggung oleh asuransi (Jaminan Kesehatan Nasional/Kartu Indonesia Sehat), sehingga mengakibatkan beban ekonomi tambahan pada keluarga dengan penderita SMA. Kesulitan yang lain adalah tidak semua rumah sakit di Indonesia dapat melayani pemeriksaan tes DNA, dikarenakan terbatasnya sarana prasarana yang tersedia.²²

Untuk tatalaksana SMA yang berkualitas, maka diperlukan kerja sama dokter dan keluarga, dukungan komunitas dan dukungan dari pemerintah dan tenaga kesehatan profesional melalui sistem kesehatan, kebijakan pemerintah, peningkatan kesadaran tentang SMA, peningkatan keahlian tenaga kesehatan profesional, kerjasama multidisiplin, sistem pembiayaan yang baik dan tindakan penapisan bayi baru lahir sebagai langkah diagnosis awal.²² Dalam *standard of care* SMA yang dikeluarkan oleh *SMA Care Group*, disebutkan penanganan penyakit ini sebaiknya dilakukan secara tim, yang dipimpin oleh dokter spesialis saraf atau spesialis anak.⁶ Di Indonesia, data yang diperoleh dari Komunitas SMA Indonesia menunjukkan diagnosis SMA sebagian besar ditegakkan oleh dokter spesialis anak (79%), sisanya dokter saraf (8%) dan dokter kedokteran fisik dan rehabilitasi (9%). Untuk mendapatkan diagnosis penyakitnya, keluarga dan penderita SMA berobat ke rumah sakit, ada yang rumah sakit pemerintah (51%), rumah sakit swasta (34%), bahkan hingga ke rumah sakit di luar negeri (9%). Sampai saat ini di Indonesia, keluarga pasien masih sering datang ke masing-masing dokter sesuai kebutuhan, dan para dokter ini belum bekerja sebagai tim. Oleh karena itu, pelayanan holistik dan terintegrasi pada penderita SMA di Indonesia belum berjalan, sehingga kualitas hidup penderita SMA belum optimal.

Kemajuan medis dan kesehatan masyarakat saat ini telah mengarah pada penyembuhan dan perawatan yang lebih baik dari penyakit yang ada dan kematian yang tertunda. Beberapa obat untuk SMA juga sudah ditemukan, baik yang sudah lolos uji klinik, yaitu Spinraza dan Zolgensma, maupun Risdiplam yang saat ini sedang di teliti melalui uji klinik. Temuan ini pun saat ini masih terkendala karena

belum beredarnya obat tersebut di Indonesia dan harganya yang sangat mahal.^{28,29} Temuan obat dan kemajuan teknologi menimbulkan dampak konsekuensi logis bahwa untuk mengukur hasil kesehatan terutama menilai kesehatan populasi tidak hanya atas dasar menyelamatkan nyawa, tetapi juga dalam hal meningkatkan kualitas hidup.

Kualitas hidup adalah konsep multidimensi luas yang biasanya mencakup evaluasi subjektif dari aspek positif dan negatif kehidupan. Meskipun kesehatan adalah salah satu domain penting dari keseluruhan kualitas hidup, terdapat domain seperti, misalnya pekerjaan, perumahan, sekolah, lingkungan yang termasuk di dalamnya. Dimensi yang luas dari kualitas hidup juga mencakup aspek budaya, nilai-nilai, dan spiritualitas sebagai domain utama sehingga secara keseluruhan menambah kompleksitas pengukurannya.^{30,31} Komponen kualitas hidup pada anak dengan SMA meliputi aspek fisik, emosi, sosial, sekolah, komunikasi, dan sumber daya keluarga.³²

Saat ini, model layanan yang spesifik untuk penyakit SMA masih belum ada. Untuk penanganan penyakit SMA diperlukan model yang holistik dan terintegrasi, sehingga untuk mencapai layanan holistik dan terintegrasi dapat dilakukan pendekatan melalui model-model untuk penyakit yang sudah ada. Diantaranya model layanan kesehatan penyakit neurologis kronis, model layanan penyakit kronis, model layanan kesehatan penyakit neuromuskuler, model layanan paliatif, dan model layanan kesehatan penyakit langka.

Model layanan kesehatan untuk penyakit neurologis kronis memiliki elemen sosial-ekonomik-politik, komunitas, dan sistem kesehatan, serta memerlukan kolaborasi dari intersektoral di seluruh elemennya. Hasil luaran dari model ini adalah hidup dengan kualitas hidup yang lebih baik, meliputi pemberi layanan yang proaktif, sistem kesehatan yang berpusat pada pasien, dan kebijakan kesehatan.³³ Pada model ini tidak didapatkan kerja sama multidisiplin yang terlibat.

Model layanan penyakit kronis mengalami adaptasi menjadi *Innovative Care for Chronic Conditions Framework* yang didalamnya mempunyai elemen pasien dan keluarga, tim layanan kesehatan, komunitas, dan kebijakan pemerintah. Model ini

diterapkan pada penyakit kronis, seperti penyakit jantung, diabetes, kanker, stroke, depresi, dan penyakit kronis lainnya.³⁴

Model layanan kesehatan penyakit neuromuskuler yang dikembangkan di Inggris, menunjukkan bahwa penyakit neuromuskuler memerlukan manajemen multisistem yang kompleks. Pembentukan model layanan ini dengan membuat layanan kesehatan yang berpusat pada pasien, lingkungan yang mudah diakses, komunikasi yang cepat dan efektif antara tim spesialis, layanan multidisiplin, melibatkan layanan kesehatan lokal dan komunitas.³⁵ Model ini tidak menyertakan elemen kebijakan pemerintah, yang dimungkinkan oleh karena pemerintah Inggris sudah mendukung layanan kesehatan penyakit neuromuskuler. Di Indonesia, belum ada kebijakan pemerintah yang memberikan sokongan pada layanan kesehatan, meringankan biaya layanan kesehatan dan membentuk sistem layanan yang berkualitas, dengan melakukan kolaborasi dari multidisiplin untuk penyakit neuromuskuler.

Model layanan paliatif di Indonesia memiliki elemen yang terdiri dari keluarga dan lingkungan, akses pelayanan, sistem pelayanan kesehatan, tenaga kesehatan, dan manajemen kasus.³⁶ Elemen komunitas belum ada di model paliatif ini. Fungsi komunitas pada pasien SMA sangat penting, karena akan memberikan dukungan bagi pasien SMA serta keluarga dalam aspek fisik, mental, dan sosial.

Augustine dkk mengusulkan model layanan kesehatan pada penyakit langka yang berfokus pada 3 konsep, yaitu *telehealth*, integrasi layanan dan penelitian, dan meningkatkan kolaborasi pasien-dokter-peneliti.²³ Model ini belum menyertakan adanya elemen komunitas dan kebijakan pemerintah yang memegang peran penting terkait model layanan kesehatan yang baik.

Berdasarkan semua model yang telah diuraikan di atas, model layanan pada penyakit kronis adalah yang paling mendekati untuk pasien SMA. Tapi model layanan penyakit kronis ini tidak dapat diterapkan pada pasien SMA, karena interaksi antar elemen-elemen pada penyakit kronis dan penyakit SMA berbeda. Pengetahuan dan kesadaran masyarakat, serta kepedulian pemerintah pada penyakit kronis sudah tinggi, sedangkan pada penyakit SMA masih rendah. Peran komunitas

pada penyakit SMA menjadi sangat penting, karena untuk menggugah kepedulian dan kesadaran masyarakat serta pemerintah.

Penelitian-penelitian yang telah dilakukan sudah menghasilkan konsensus untuk diagnosis dan manajemen penyakit SMA, namun belum sepenuhnya dilaksanakan di Indonesia. Dukungan komunitas, kerja sama multidisiplin, kebijakan pemerintah, kesadaran dan pengetahuan tentang SMA, masalah pembiayaan pengobatan maupun penelitian, dan pelaksanaan penapisan bayi baru lahir untuk SMA saat ini dirasakan belum cukup baik. Oleh karena itu, perlu dilakukan upaya untuk meningkatkan kesehatan dan kualitas hidup anak dengan SMA yang dilakukan secara simultan, sistematis, menyeluruh, terintegrasi, dan berkesinambungan dengan mengembangkan model layanan holistik dan terintegrasi pada anak dengan SMA untuk mendorong kualitas hidup yang optimal.

Berdasarkan latar belakang yang telah dijelaskan di atas, maka tema sentral untuk penelitian ini adalah:

Spinal Muscular Atrophy adalah penyakit langka akibat kelainan genetik, yang menyebabkan gangguan muskuloskeletal, pernapasan, makan dan menelan serta nutrisi untuk pertumbuhan. Namun anak dengan SMA memiliki tingkat kecerdasan dan kemampuan komunikasi yang normal, sehingga mereka bisa berprestasi dan mengembangkan minat dan bakatnya. Data epidemiologis yang kurang dan manajemen penyakit langka yang masih belum jelas menjadi salah satu masalah yang ada di Indonesia. Angka kejadian SMA ditemukan cukup tinggi (rentang 1,57%-2,4%) pada ras Asia, sehingga mengacu pada temuan tersebut diduga jumlah penderita SMA di Indonesia cukup tinggi, melebihi data yang tercatat pada Komunitas SMA Indonesia. Saat ini tatalaksana yang baik pada pasien SMA masih terbatas oleh karena berbagai hal, keterlambatan diagnosis, pengobatan yang mahal, tidak lengkapnya sarana dan sarana penunjang perawatan di daerah serta kurangnya *awareness* keluarga, peran komunitas, tenaga kesehatan dan kebijakan pemerintah terkait kasus ini menyebabkan terjadi perburukan dan komplikasi penyakit yang memperburuk kualitas hidup yang sebenarnya dapat dihindari. Pasien SMA memiliki usia harapan hidup yang panjang bila komplikasi dapat diminimalisir, dan memiliki potensi kognisi dan kemampuan sosial yang baik, hal ini yang menjadi dasar perlunya model layanan yang baik. Saat ini, model layanan yang spesifik untuk SMA masih belum ada. Pendekatan model dapat dilakukan dari model layanan kesehatan neurologis kronis, model layanan penyakit kronis, model layanan kesehatan neuromuskuler, model layanan paliatif, dan model layanan kesehatan penyakit langka. Model-model ini belum melibatkan semua elemen yang terlibat dalam pelayanan yang bersifat holistik dan terintegrasi. Oleh karena itu, untuk mendukung pasien SMA dan pelayanan penyakit SMA yang berkualitas, maka perlu dikembangkan model layanan holistik terintegrasi pada pasien SMA

untuk memperbaiki kualitas hidup penderita dan “perawatnya”, sehingga mengurangi beban bagi keluarga, baik dari sisi fisik, emosi, sosial, sekolah, dan sumber daya keluarga. Pelayanan kesehatan pada SMA diharapkan dapat bersifat holistik dengan melibatkan keluarga, komunitas, seluruh tenaga kesehatan profesional yang terlibat dalam tim untuk penatalaksanaan SMA, dan kebijakan pemerintah. Selain itu diperlukan suatu pelayanan terintegrasi yang didalamnya terdapat sinergi dan kolaborasi antara pada pasien dan keluarga, tim layanan kesehatan, komunitas, dan kebijakan pemerintah. Model ini diharapkan dapat memperbaiki layanan kesehatan sehingga dapat meningkatkan kualitas hidup pasien SMA, meningkatkan kesejahteraan keluarga, melalui alur layanan dan kebijakan kesehatan yang lebih lebih baik untuk anak dengan SMA.

1.2. Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang riset, maka rumusan masalah riset ini adalah:

- 1) Bagaimana pengembangan model layanan holistik dan terintegrasi untuk meningkatkan kualitas hidup anak dengan *Spinal Muscular Atrophy*?
- 2) Apakah model layanan holistik dan terintegrasi yang dibangun layak dalam meningkatkan kualitas hidup anak dengan *Spinal Muscular Atrophy*?

1.3. Tujuan Riset

Mengacu pada rumusan masalah, maka tujuan dari riset ini adalah:

- 1) Mengembangkan model layanan holistik dan terintegrasi untuk meningkatkan kualitas hidup anak dengan *Spinal Muscular Atrophy*.
- 2) Mengetahui kelayakan model layanan holistik dan terintegrasi pada anak dengan *Spinal Muscular Atrophy* yang dibangun dalam meningkatkan kualitas hidup anak dengan *Spinal Muscular Atrophy*.

1.4. Kegunaan Riset

1.4.1. Kegunaan Teoretis

- 1) Penelitian ini menghasilkan model layanan holistik dan terintegrasi pada anak dengan *Spinal Muscular Atrophy*.
- 2) Penelitian ini memberikan bukti ilmiah efektifitas model layanan holistik dan terintegrasi pada anak dengan *Spinal Muscular Atrophy* untuk peningkatan kualitas hidupnya.

1.4.2. Kegunaan Praktis

Manfaat praktis dari riset ini diharapkan tersedianya model layanan holistik dan terintegrasi pada anak dengan *Spinal Muscular Atrophy* yang dapat dijadikan dasar membuat kebijakan untuk program penanganan *Spinal Muscular Atrophy* dimulai dari deteksi awal hingga program rehabilitasi bagi para *stakeholder*.