

ABSTRAK

Spinal Muscular Atrophy (SMA) 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. Tatalaksana pada pasien SMA saat ini masih terbatas karena adanya keterlambatan diagnosis, pengobatan yang mahal, tidak lengkapnya sarana dan sarana penunjang perawatan serta kurangnya pengetahuan keluarga, peran komunitas, tenaga kesehatan dan kebijakan pemerintah yang menyebabkan terjadi perburukan dan komplikasi penyakit serta memperburuk kualitas hidup yang sebenarnya dapat dihindari. Saat ini, model layanan yang spesifik untuk SMA masih belum ada di Indonesia. Tujuan penelitian ini adalah mengembangkan model layanan holistik dan terintegrasi dan mengetahui kelayakan model dalam meningkatkan kualitas hidup anak dengan SMA.

Penelitian ini diawali dengan penelitian pendahuluan untuk mengetahui gambaran kualitas hidup anak dengan SMA di Provinsi Jawa Barat menggunakan instrumen PedsQL Neuromuskular Modul versi Bahasa Indonesia. Penelitian dilanjutkan dengan menggunakan *mixed method sequential exploratory* untuk menggali elemen-elemen layanan holistik dan terintegrasi dari perspektif informan kunci dan membangun model konseptual yang diuji secara kuantitatif menggunakan metode *Delphi* berdasarkan *expert judgment*, selanjutnya model yang dibangun diuji kelayakan model (*Goodness of Fit*) menggunakan SEM-PLS.

Hasil penelitian pendahuluan menunjukkan gambaran kualitas hidup anak dengan SMA masih belum baik dengan rerata total skor kualitas hidup anak dengan SMA yang diisi oleh orang tua adalah 56,55 dan yang diisi oleh anak adalah 57,79. Penelitian kualitatif memperoleh tiga elemen yang membentuk model layanan holistik dan terintegrasi pada anak dengan SMA, yaitu (1) keluarga dan lingkungan; (2) layanan kesehatan; dan (3) layanan pendidikan. Hasil putaran metode *Delphi* model ini memperoleh nilai median lebih atau sama dengan 7 yang menunjukkan telah mencapai konsensus dari para ahli. Nilai *Goodness of Fit* dari model yang dibangun adalah 0,80 menunjukkan bahwa model yang dibangun sudah sangat sesuai dengan data penelitian yang diperoleh.

Berdasarkan penelitian ini telah didapatkan model layanan holistik dan terintegrasi anak dengan SMA yang dapat meningkatkan kualitas hidup penderitanya.

Kata kunci: anak, layanan holistik dan terintegrasi, model, *spinal muscular atrophy*

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a rare disease caused by a genetic disorder that leads to impaired musculoskeletal, respiratory, feeding, and swallowing functions, as well as impaired nutrition for growth. However, children with SMA exhibit normal intelligence and communication skills. The management of SMA patients is currently limited due to delayed diagnosis, expensive treatment, incomplete facilities and supportive care, as well as lack of family knowledge, the role of the community, health workers, and government policies related to this case, causing worsening and complications of the disease that worsen the quality of life that could have been avoided. Currently, there is no specific service model for SMA in Indonesia. This study aimed to develop a holistic and integrated service model and determine its feasibility to improve the quality of life of children with SMA.

This study began with preliminary research to determine the quality of life of children with SMA in West Java Province using the Indonesian version of the PedsQL Neuromuscular Module instrument. The research continued by using a mixed-method sequential exploratory approach to explore the elements of holistic and integrated services from the perspective of key informants and to build a conceptual model that was tested quantitatively using the Delphi method based on expert judgment. The model built was tested for Goodness of Fit using SEM-PLS.

The results of the preliminary research showed that the description of the quality of life of children with SMA was still not good with the average total score of the quality of life of children with SMA filled in by parents was 56.55 and that filled in by children was 57.79. Qualitative research identified three elements that form a holistic and integrated service model for children with SMA: (1) family and environment, (2) health services, and (3) education services. The results of the Delphi method round of this model obtained a median value of more than or equal to seven, indicating that it has reached consensus from experts. The goodness-of-fit value of the model was 0.80, indicating that the model built was very suitable for the obtained research data.

Based on this research, a holistic and integrated service model was developed for children with SMA to improve their quality of life.

Keywords: children, holistic and integrated services, model, spinal muscular atrophy