



## Editorial

### Duchenne Muscular Dystrophy: Dari Kesadaran Genetik Menuju Kualitas Hidup yang Lebih Baik

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) merupakan salah satu penyakit neuromuskular genetik yang paling sering ditemui pada anak laki-laki, meskipun tergolong penyakit langka. Diturunkan secara *X-linked recessive*, DMD membawa konsekuensi berat, bukan hanya bagi pasien, tetapi juga bagi keluarganya. Seorang ibu yang menjadi pembawa sifat memiliki kemungkinan menurunkan mutasi gen DMD kepada anak laki-lakinya, dengan risiko nyata lahirnya generasi yang mengalami kelemahan otot progresif sejak usia dini. Kesadaran mengenai pola pewarisan ini menjadi sangat penting, mengingat bahwa diagnosis dini melalui skrining genetik dapat memberikan informasi krusial bagi keluarga untuk mengambil langkah medis dan psikososial yang tepat.

DMD bukan sekadar penyakit otot. Dampaknya begitu luas terhadap kualitas hidup anak, yang seiring waktu akan kehilangan kemampuan berjalan, mengalami komplikasi kardiopulmoner, dan bergantung pada perawatan intensif. Keluarga menghadapi beban fisik, emosional, dan finansial yang besar. Oleh karena itu, intervensi medis dan dukungan psikososial menjadi sangat penting. Kualitas hidup pasien dan keluarga harus menjadi fokus utama penanganan, bukan hanya memperpanjang usia, tetapi juga menjamin masa kanak-kanak dan remaja yang lebih bermakna.

Di berbagai negara maju, perkembangan *gene therapy* telah membuka babak baru dalam pengobatan DMD. Pendekatan ini menargetkan penyebab utama penyakit—mutasi pada gen dystrophin—sehingga memungkinkan perbaikan fungsi otot secara molekuler. Walau masih menghadapi tantangan biaya, akses, dan evaluasi jangka panjang, terapi ini telah meningkatkan angka harapan hidup dan memperlambat progresivitas penyakit secara signifikan.

Sementara itu, di Indonesia, penanganan DMD masih didominasi oleh terapi konservatif. Kortikosteroid, fisioterapi, dukungan nutrisi, terapi okupasi, serta manajemen kardiopulmoner menjadi pilar utama. Perawatan multidisiplin ini terbukti dapat memperlambat perburukan, meningkatkan kualitas hidup, serta memperpanjang usia harapan hidup pasien, yang kini bisa mencapai dekade ketiga kehidupan dengan tata laksana yang baik. Walaupun berbeda dari gene therapy di luar negeri, terapi konservatif tetap memberikan manfaat besar bila dijalankan secara konsisten dan komprehensif.

Kesadaran masyarakat terhadap penyakit genetik seperti DMD perlu ditingkatkan. Label “penyakit langka” sering kali membuatnya luput dari perhatian publik, padahal kasusnya nyata dan tidak sedikit di masyarakat. Edukasi tentang pentingnya skrining genetik, pemahaman pola pewarisan, dan penerimaan sosial terhadap anak dengan DMD akan memperkuat dukungan yang dibutuhkan keluarga. Selain itu, keterlibatan pembuat kebijakan untuk memperluas akses diagnostik genetik dan membuka jalan bagi terapi inovatif di masa depan akan sangat menentukan arah penanganan DMD di Indonesia.

DMD mengajarkan kita bahwa penyakit genetik bukan sekadar isu klinis, tetapi juga sosial dan kemanusiaan. Anak-anak dengan DMD berhak memperoleh kualitas hidup yang lebih baik, dengan dukungan medis, keluarga, dan masyarakat yang solid. Momentum peningkatan kesadaran publik tentang penyakit genetik harus terus digalakkan, agar stigma berkurang, akses layanan meningkat, dan setiap anak yang lahir dengan DMD memiliki kesempatan hidup yang lebih bermakna.

Dr. Mawaddah Ar Rochmah, Ph.D, Sp.N