Penyakit 'Bubble Boy' bukan lagi misteri

Jumlah pesakit kanak-kanak kekurangan ketahanan badan semula jadi makin meningkat

David membesar dalam gelembung plastik *dengan menghirup udara yang ditapis, makanan dan minuman bebas kuman, pakaian yang disteril dan tidak boleh bersentuhan tanpa berlapik.*

MONA AHMAD

mona@bh.com.my

Tiga puluh tahun lalu, dunia dikejutkan dengan kematian seorang kanak-kanak yang menghabiskan sepanjang usianya selama 12 tahun dalam gelembung plastik akibat penyakit yang dikenali sebagai penyakit Kekurangan Ketahanan Primer (PID).

David Vetter, yang turut dikenali sebagai 'Bubble Boy' mengalami penyakit genetik, menyebabkan beliau terpaksa membesar dalam gelembung plastik dengan menghirup udara yang ditapis, makanan dan minuman yang dipastikan bebas kuman, pakaian yang disterilkan serta tidak boleh bersentuhan dengan keluarga atau doktor tanpa berlapik.

Bertahun tunggu rawatan

Tanpa menjalani kehidupan kanak-kanak normal seperti bermain basikal dan berlari di atas padang, David terpaksa menunggu bertahun-tahun bagi membolehkan rawatan terhadapnya ditemui.

Pada 1984, dia dikeluarkan daripada gelembung plastik itu tanpa sebarang perlindungan ketika sepasukan doktor mahu merawatnya selepas kesihatannya bertambah teruk akibat demam panas selepas menerima sumsum kakaknya. Keadaannya semakin teruk dan dia koma. Dua minggu selepas itu dia menghembuskan nafas terakhir. Bedah siasat mendapati sum sum daripada kakaknya itu mengandungi virus doman yang mengakibatkan sel kanser merebak.

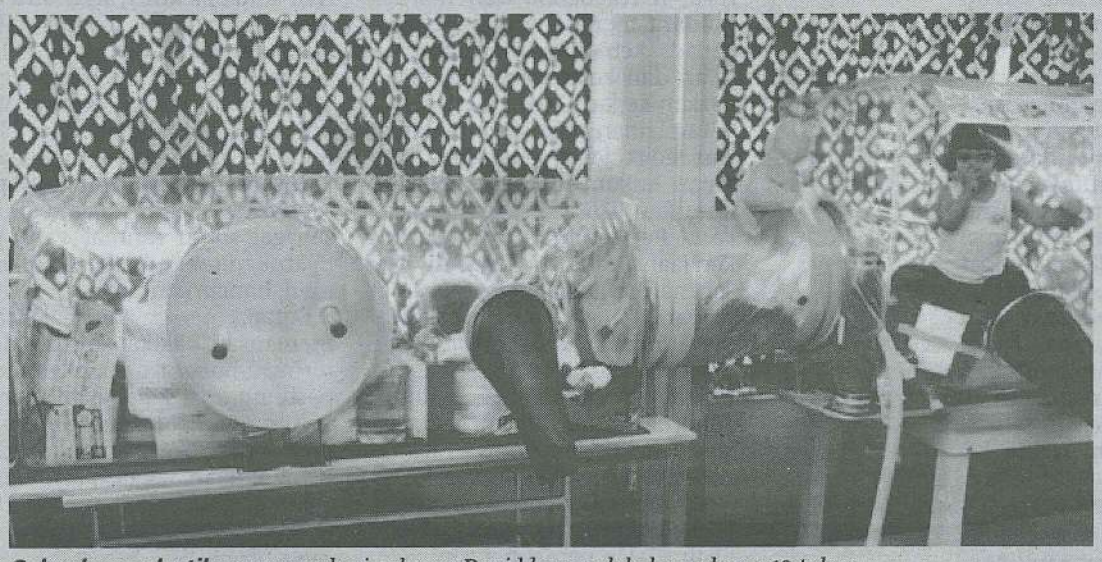
Akhbar *The Mirror* melaporkan cerita dan kehidupannya. Kanak-kanak yang dilahirkan pada 1971 dan dibesarkan dalam gelembung plastik itu dirahsiakan daripada pengetahuan umum bagi melindungi kehidupannya dan keluarganya sehinggalah kematiannya. Malah penyakit itu turut dikenali sebagai 'Bubble Boy Disease' bersempena dengan kisah kehidupan David.

Tanpa sebarang kekuatan antibodi yang lazimnya ada pada setiap manusia, penghidap penyakit PID mudah jatuh sakit jika terdedah kepada sebarang kuman dan virus.

Ramai yang masih tidak mengetahui mengenai penyakit ini, malah mungkin tidak pernah mendengarnya. Bukan saja masyarakat, tetapi juga dalam kalangan doktor mungkin ada yang tidak mengetahui mengenai kewujudan penyakit ini kerana dulu ia dianggap sangat jarang berlaku.

Ini dibuktikan hanya ada kurang lima saja pakar di Malaysia dalam bidang ini, itu pun membabitkan pesakit kanak-kanak dan belum ada lagi pakar perubatan bagi penyakit PID dewasa.

Di Malaysia sendiri, kali pertama penyakit ini dilaporkan dalam jurnal perubatan adalah pada 1977 dan kali pertama rawatan suntikan antibodi, Intravenous Immunoglobin (IVIG) diberikan kepada pesakit di Malaysia adalah pada 1985.



Gelembung plastik *yang memberi peluang David bergerak bebas selama 12 tahun.*

PID bukan lagi terpencil

Pada persidangan antarabangsa Immunologi di Universiti Oxford pada tahun 1990, hanya dua mutasi genetik saja yang diketahui ketika itu yang menyebabkan penyakit PID. Namun, selepas 24 tahun, pada Mesyuarat Dwitahunan kali ke-16 Persatuan Kekurangan Daya Tahan Eropah (ESID) di Prague, Republik Czech yang berlangsung Oktober lalu, sebanyak 300 mutasi genetik dikesan yang boleh menyebabkan gejala PID.

PID kini bukan lagi satu penyakit yang sangat jarang berlaku dan tidak boleh lagi dianggap sebagai terpencil. Di Malaysia sendiri, kira-kira lebih 300 kes sudah dikesan membabitkan bayi yang baru lahir dan kanak-kanak.

Pakar Pediatrik dan Pensyarah Klinikal dalam bidang Imunologi dan Penyakit Berjangkit Kanak-kanak, Pusat Perubatan Universiti Kebangsaan Malaysia (PPUKM), Dr Adli Ali berkata jika disebut AIDS, ramai yang tahu bahaya dan kesan serta simptomnya, tetapi tidak bagi PID, sedangkan keduanya adalah penyakit yang disebabkan kurang daya ketahanan badan.

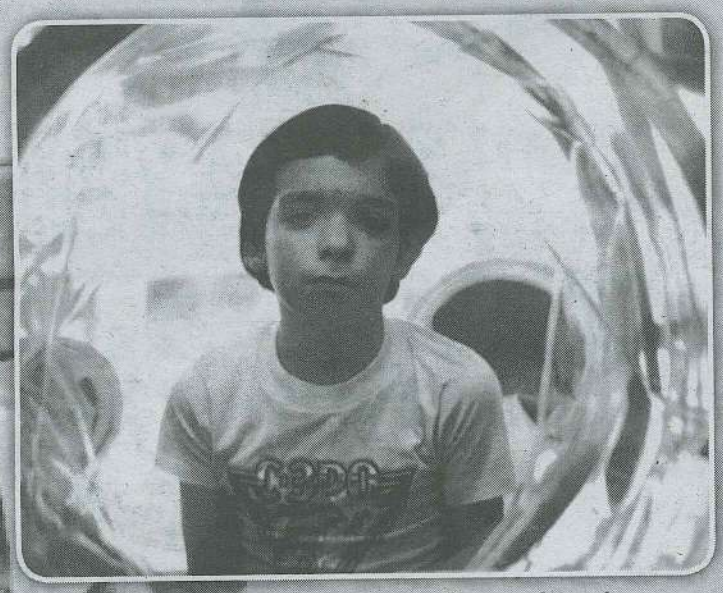
"Perbezaannya adalah pesakit AIDS mengalami daya kurang ketahanan penyakit akibat virus HIV, sebaliknya bagi pesakit PID, mereka sememangnya dilahirkan secara semula jadi tanpa mempunyai sistem imun atau sistem imun mereka gagal berfungsi disebabkan oleh kecacatan genetik yang diwarisi.

"Jika banyak usaha dan kempen dilakukan untuk memberi kesedaran terhadap bahayanya HIV dan AIDS, bagi penyakit PID pula, ia masih dianggap penyakit yang sangat jarang wujud, sedangkan realitinya kes PID ini tidak dikesan sehingga menyebabkan kematian tanpa diagnosis sebenar diketahui".

"Bukan hanya kesedaran masyarakat yang kurang mengenai penyakit ini, ada juga dalam kalangan pengamal perubatan pun tidak sedar mengenai penyakit ini sehingga kadangkala terlepas pandang dan rawatan tidak dapat dijalankan segera.

"Bayi atau kanak-kanak PID secara fizikal nampak normal, tetapi sebenarnya mereka sangat 'fragile' (lemah). Tanpa sebarang antibodi dan sistem pertahanan dalam

[FOTO AGENSI]



***Kematian David menyelamatkan ribuan nyawa** pesakit PID.*

ngan bagi bayi yang baru lahir untuk mengesan PID bagi membolehkan rawatan dibuat seawal mungkin termasuk pemindahan sum sum dan pemindahan sel stem.

"Jika keluarga sudah ada sejarah penyakit ini yang dikesan menerusi anak yang lebih tua, misalnya, kebarangkalian adik beradik lain menerima nasib yang sama juga tinggi.

"Lazimnya, di PPUKM sendiri, jika ada ahli keluarga yang ada penyakit PID, kami akan turut membuat saringan terhadap ahli keluarga yang lain. Saringan darah untuk sel imun dan genetik boleh mengesan penyakit itu dari peringkat awal," katanya.

Saringan makmal kesan penyakit

Di negara ini, ada beberapa makmal yang melakukan saringan terhadap pengesanan penyakit PID termasuk di PPUKM, Institut Penyelidikan Perubatan Malaysia (IMR), Hospital Serdang dan Institut Perubatan dan Pergigian Termaju (AMDI), Universiti Sains Malaysia.

Pada Ogos lalu, buat julung kalinya pemindahan sel stem haematopoietic dijalankan terhadap seorang bayi yang dikesan menghidap penyakit *Severe Combined Immunodeficiency* (SCID), iaitu satu cabang daripada penyakit PID.

Pemindahan yang itu dijalankan di Institut Pediatrik Hospital Kuala Lumpur dengan kerjasama pakar immunologi PPUKM dan Jabatan Pediatrik, Universiti Putra Malaysia dan ia membuahkan kejayaan. Bayi berkenaan memberikan tindakan yang positif dan semakin sembuh.

"Dengan pemindahan sel stem daripada ibunya, bayi ini boleh hidup dengan lebih sempurna dan penyakitnya beransur sembuh kerana badannya sudah mampu mengeluarkan antibodi sendiri," katanya.

Bagi kes yang dikesan dalam kalangan kanak-kanak dan dewasa, selain daripada rawatan pemindahan sel stem, rawatan yang boleh diberikan adalah dengan menyuntik antibodi IVIG setiap tiga hingga empat minggu sepanjang hidupnya. Bagaimanapun, kos suntikan yang terlalu tinggi terutama bagi pesakit dewasa menyebabkan pesakit sukar untuk mendapatkan rawatan dan akhirnya merana akibat diserang pelbagai penyakit.

***"Bukan hanya kesedaran masyarakat yang kurang mengenai penyakit ini,** ada juga dalam kalangan pengamal perubatan pun tidak sedar mengenai penyakit ini sehingga kadangkala terlepas pandang dan rawatan tidak dapat dijalankan segera"*

Dr Adli Ali,
Pakar Pediatrik dan Pensyarah Klinikal dalam bidang Imunologi dan Penyakit Berjangkit Kanak-kanak, PPUKM

badan, sukar untuk mereka melawan penyakit walaupun sekecil-kecil jangkitan," katanya ketika ditemui baru-baru ini.

Di Amerika Syarikat, hampir semua negeri sudah melaksanakan saringan

Pesakit PID perlu sokongan rawat penyakit

Percutian sekeluarga di Melbourne berdepan dengan situasi cemas apabila anak sulung mereka jatuh sakit dan terpaksa ditahan serta dirawat di Hospital Royal Children Melbourne selama lima hari.

Bagaimanapun, keadaan itu memberi hikmah kepada keluarga itu apabila ia membuka jalan kepada kebuntuan terhadap penyakit yang dihidapi anak sulong keluarga Bruce Lim, 41. Ujian di hospital itu mendapati kanak-kanak itu, Caleb yang ketika itu berusia lima tahun menghidap penyakit Kekurangan Ketahanan Primer (PID).

Bruce berkata kesedaran untuk penyakit PID sangat kurang dalam kalangan masyarakat dan pengamal perubatan. Sehubungan itu, banyak kes yang terlepas pandang dan akhirnya membawa kepada kematian pada usia muda.

"Ketika Caleb berusia lima tahun, anak kami ini diserang pneumonia dan terpaksa ditahan di wad hospital di negara ini hampir sebulan. Caleb juga sering demam. Cuma apabila dibawa ke klinik atau hospital ia dianggap demam biasa akibat cuaca. Apabila Caleb jatuh sakit ketika kami bercuti di Melbourne, doktor di sana mengesyaki anak saya menghidap PID.

Warisi penyakit PID

"Pada ketika itu, kami pun kali pertama mendengar mengenai PID. Sekembali ke tanah air, saya membawa Caleb untuk mendapatkan pandangan kedua di hospital di Singapura dan doktor di sana mengesahkan Caleb menghidap *X-Linked Agammaglobulinemia* (XLA), yang termasuk dalam kumpulan PID.

"XLA, ini diwarisi daripada sebelah ibu. Ibu mentua pernah bercerita dua abangnya meninggal dunia semasa kecil hanya selepas jatuh sakit. Zaman itu tiada kemudahan perubatan yang canggih, tidak mustahil juga mereka adalah penghidap PID kerana ia adalah penyakit yang diwarisi," katanya.

Kini, Caleb, 10, berulang alik ke Hospital Kuala Lumpur (HKL) untuk mendapatkan rawatan Intravenous Immunoglobin (IVIG) bagi menambah antibodi dalam badannya.

Setiap bulan, kanak-kanak ini terpaksa cuti sehari bagi mendapatkan rawatan yang mengambil masa hingga lima jam.

"Pada peringkat awal, beliau akan menangis setiap kali suntikan IVIG diberikan tetapi kini sudah semakin besar, beliau dapat menahan kesakitan dan tahu ia adalah untuk kebaikannya juga," katanya. Caleb menerima IVIG sehingga lima botol mengikut berat badannya.

Dalam usaha meningkatkan kesedaran orang ramai dan menyediakan kumpulan sokongan bagi pesakit PID, Organisasi Pesakit PID Malaysia (MyPOPI) ditubuhkan pada Ogos lalu dan setakat ini ada tujuh keluarga yang menyertai kumpulan sokongan ini.

Bruce yang juga Presiden MyPOPI berkata jika anak kecil sering demam atau jatuh sakit, ibu bapa perlu sedar wujudnya penyakit PID. Lazimnya apabila anak kecil sering demam atau sakit, doktor pun menjangkakan ia disebabkan demam biasa atau hanya faktor cuaca.

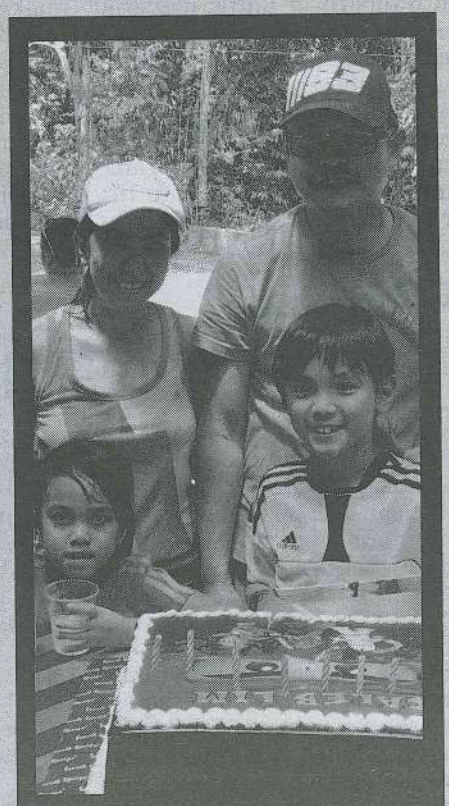
Tetapi ujian ringkas boleh dilakukan untuk memastikan sistem imun dalam keadaan normal. Jika ketika pemeriksaan darah dilakukan kanak-kanak tersebut dianggap sihat, namun ujian sistem imun rendah, ini menunjukkan ada kemungkinan kanak-kanak itu menghidap PID.

Kurang pakar rawatan IVIG

Di Malaysia, bidang ini masih kurang diterokai. Malah, pakar dalam bidang ini terlalu kecil jumlahnya, berbanding jumlah pesakit yang meningkat. Untuk pesakit dewasa pula, masih belum ada pakar rawatan IVIG hendaklah diberikan setiap empat minggu dan ia bergantung kepada berat badan dengan nisbah 0.4 hingga 0.6 gram cecair antibodi ubat bagi satu kilogram berat. Dengan kadar berat badan pesakit dewasa dengan purata 80 kilogram, pesakit sekurang-kurangnya memerlukan 32 gram IVIG sebulan.

Pesakit PID kanak-kanak masih boleh mendapat suntikan IVIG secara percuma di hospital kerajaan tetapi tidak bagi pesakit dewasa. Dengan kos kira-kira RM700 bagi setiap botol IVIG seberat 2.5 gram, pesakit dewasa memerlukan sekurang-kurangnya 12 hingga 15 botol mengikut berat badan mereka. Tentunya, kos rawatan saja sudah mencecah ribuan ringgit sebulan.

Justeru, katanya, beliau berharap kerajaan dapat memberi sokongan dalam membantu bukan hanya pesakit PID kanak-kanak tetapi juga dewasa dengan memberikan rawatan percuma kepada mereka.



*Caleb (kanan) **menyambut hari lahir ke-10** bersama keluarganya.*