

PENYULUHAN TENTANG PERANAN SOSIAL TERHADAP PENYAKIT LANGKA

Yunis Sulistyorini¹, Dian Fitri Argarini², Nok Izatul Yazidah³

^{1,2,3}IKIP Budi Utomo Malang

¹yunis.sulistyorini@gmail.com

ABSTRAK

Anak dengan Penyakit langka merupakan salah satu hal yang menjadi kekhawatiran orang tua. Hal ini dikarenakan anak dengan penyakit langka memiliki keistimewaan dibandingkan anak lainnya dan berakibat dengan pola sosial si anak. IC4RD Malang merupakan salah satu organisasi yang peduli dengan anak-anak berkebutuhan khusus dan anak-anak dengan penyakit langka yang berada di lokasi Malang dan sekitarnya. Memfasilitasi hal tersebut, dilaksanakan *talkshow* penyuluhan kepada masyarakat Malang. *Talkshow* ini memberikan wawasan dan meningkatkan kesadaran kepada masyarakat luas terhadap adanya penyakit langka dan memberikan dukungan kepada keluarga dengan anak penyandang penyakit langka. Pemateri dalam *talkshow* ini adalah dr. Ariani, Sp.A (K), M.Kes, M. Jamaluddin Ma'mun, S.Psi., M.Si, dan sharing pengalaman orang tua-orang tua anak dengan penyakit langka.

Kata Kunci: penyakit langka, sosial

ABSTRACT

Children with rare diseases is one of the concerns of parents. This is because children with rare diseases have systemic features compared to other children and result in social patterns of the child. IC4RD Malang is one of the organizations that care about children with special needs and children with rare diseases that are in the Malang and surrounding areas. Facilitating this, a counseling talkshow was held for the people of Malang. This talkshow provides insight and increases public awareness of the presence of rare diseases and provides support to families with children with rare diseases. Presenters in this talkshow are Dr. Ariani, Sp.A (K), M. Kes, M. Jamaluddin Ma'mun, S.Psi., M.Sc, and sharing experiences of parents of children with rare diseases.

Keywords: rare diseases, social

PENDAHULUAN

Rare diseases atau penyakit langka mempunyai pengertian yang beragam. Penyakit langka adalah penyakit yang jarang terjadi pada kebanyakan populasi (EURORDIS, 2005). Penyakit langka adalah sejumlah kondisi yang mempengaruhi sejumlah kecil orang dimana rata-rata terjadi pada 1-5 individu per 10.000 populasi (IFPMA, 2017). Sedangkan menurut Ariani (2019) penyakit langka adalah penyakit kronis dengan angka kejadian 1:2000 orang dan tingkat kompleksitas yang tinggi. Penyakit langka ini dapat dibagi menjadi beberapa grup

penyakit yaitu metabolik, saraf-otot, autoimun, gangguan darah, jantung dan pembuluh darah, kulit, kanker, dan perkembangan abnormal. Beberapa jenis penyakit langka di antaranya adalah atresia koana, distrofi otot duschenne (DMD), candle syndrome, ehlers danlos syndrom, ellis van creveld syndrome, krabbe dan neuroblastoma. Secara khusus 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), kelompok kelainan metabolik bawaan (Sanofi & IDAI, 2017).

Penyakit langka ini sebagian besar lebih banyak terjadi pada anak-anak. Penyakit langka ini tidak jarang mengakibatkan disabilitas atau anak berkebutuhan khusus (Cipta, Prayitno, & Kartika, 2019). Anak berkebutuhan khusus menurut Heward dalam Desiningrum (2016) adalah anak dengan karakteristik khusus yang berbeda dengan anak pada umumnya tanpa selalu menunjukkan pada ketidakmampuan mental, emosi atau fisik. Lebih lanjut pemahaman anak berkebutuhan khusus terhadap konteks, ada yang bersifat biologis, psikologis, sosio-kultural. Dasar biologis anak berkebutuhan khusus bisa dikaitkan dengan kelainan genetik dan menjelaskan secara biologis penggolongan anak berkebutuhan khusus, seperti brain injury yang bisa mengakibatkan kecacatan tunaganda. Dalam konteks psikologis, anak berkebutuhan khusus lebih mudah dikenali dari sikap dan perilaku, seperti gangguan pada kemampuan belajar pada anak slow learner, gangguan kemampuan emosional dan berinteraksi pada anak autis, gangguan kemampuan berbicara pada anak autis dan ADHD. Konsep sosio-kultural mengenal anak berkebutuhan khusus sebagai anak dengan kemampuan dan perilaku yang tidak pada umumnya, sehingga memerlukan penanganan khusus.

Beberapa contoh penyakit langka dan pandangan terhadap ABK tersebut menunjukkan bahwa penyintas memerlukan perhatian khusus dalam penanganannya. Kebanyakan penyintas penyakit langka mengalami masalah yang berhubungan dengan pengobatan medis, psikologis, finansial, sosial dan berbagai masalah lainnya (Limb, Nutt, & Sen, 2010). Sehingga selain penanganan secara medis, peran sosial juga sangat membantu para penyintas penyakit langka untuk bertahan hidup. Kesadaran dan pemahaman masyarakat sangatlah dibutuhkan untuk mendukung keberlangsungan hidup para penyintas penyakit langka. Masyarakat perlu diberikan pemahaman yang tepat terhadap beberapa penyakit langka sehingga bisa terdeteksi sedini mungkin untuk dapat memberikan perawatan yang sesuai (Sanofi & IDAI, 2017). Namun kenyataan menunjukkan bahwa kesadaran dan pengetahuan masrakat terhadap

penyakit langka masih rendah. Hal yang sama juga disampaikan oleh IFPMA (2017) bahwa kebanyakan penyintas penyakit langka kesulitan dalam memperoleh akses dan dukungan yang baik dan berkualitas. Hal ini dapat menyebabkan penyintas penyakit langka termasuk keluarganya merasa terisolasi dan tidak memperoleh dukungan dari lingkungan sosialnya.

IC4RD atau *Indonesia Care for Rare Diseases* sebagai salah satu bentuk agen sosial yang terbentuk untuk memberikan dukungan bagi penyintas penyakit langka. Dukungan bukan hanya diberikan bagi penyintas penyakit langka, namun juga bagi keluarga dan pihak-pihak yang terkait dengan penyintas penyakit langka. Salah satu bentuk dukungan yang diberikan adalah penyuluhan yang diberikan bagi para keluarga penyintas penyakit langka. Penyuluhan ini bertema Peran Keluarga dalam Menjembatani Penyintas Penyakit Langka dengan Pelayanan Kesehatan yang Optimal. Tujuan utama kegiatan ini adalah meningkatkan kesadaran masyarakat terhadap adanya penyakit langka sekaligus merangkul dan memberikan dukungan sosial bagi keluarga penyintas penyakit langka.

METODE PELAKSANAAN

Pelaksanaan pengabdian kepada masyarakat ini dilakukan melalui kegiatan penyuluhan. Penyuluhan dilakukan dengan melibatkan mitra yaitu IC4RD atau *Indonesia Care for Rare Diseases*. Penyuluhan juga melibatkan banyak pihak yaitu psikolog, dokter dan terapis anak berkebutuhan khusus. Sedangkan penulis dalam kegiatan ini berperan sebagai sukarelawan atau volunteer yang membantu pelaksanaan pengabdian mulai tahap persiapan hingga akhir penyuluhan. Kegiatan penyuluhan dilaksanakan dalam rangka memperingati Hari Penyakit Langka Sedunia (*World Rare Diseases Day*) 2019 yang bertempat di RS Aisyiah Malang.

Kegiatan penyuluhan terdiri dari tiga tahap. Pertama, tahap persiapan yaitu pengajuan kerjasama dengan mitra, pembentukan panitia dan penentuan peserta penyuluhan. Pengajuan kerjasama dilakukan dengan IC4RD. IC4RD merupakan suatu komunitas yang menjadi wadah bagi para keluarga penyintas penyakit langka. Pembentukan panitia difokuskan untuk pelaksanaan penyuluhan yang terdiri dari kesekretariatan dan penanggung jawab acara. Peserta penyuluhan adalah masyarakat di kota Malang terutama keluarga penyintas penyakit langka. Kedua, tahap pelaksanaan yaitu penyuluhan tentang pelayanan sosial yang optimal pada penyakit langka. Kegiatan penyuluhan terdiri dari beberapa rangkaian acara, yaitu (1) pembukaan, dan (2) *talkshow* oleh pemateri dr. Ariani, Sp.A (K), M.Kes dan M. Jamaluddin Ma'mun, S.Psi, M.Si. Ketiga, tahap akhir yaitu evaluasi terhadap kegiatan penyuluhan.

Evaluasi dilakukan untuk mempertanggungjawabkan dan meninjau keberhasilan pelaksanaan kegiatan penyuluhan.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Kegiatan pertama dalam penyuluhan adalah pembukaan. Kegiatan dibuka dengan penampilan dari anak-anak berkebutuhan khusus dari *Children Creativity for Tomorrow* (CRAFT). Anak-anak spesial ini menyenandungkan lagu Balonku dengan diiringi pertunjukan angklung. Anak-anak memberikan persembahan spesial dengan sangat bersemangat dan antusias. Kegiatan ini selanjutnya dibuka oleh Ketua Ikatan Dokter Anak Indonesia Malang yaitu dr. Haryudi Adi Cahyono, Sp.A (K). Beliau adalah dokter spesialis anak yang merupakan konsultan endokrin yang mengenalkan tentang rare diseases bahwa suatu penyakit dikatakan langka jika prelevansinya mencapai 1:2000 atau lebih (Cipta, 2018).

Kegiatan kedua yang merupakan kegiatan inti adalah penyuluhan yang dikemas dalam bentuk *talkshow*. *Talkshow* ini diadakan untuk menyambut Hari Penyakit Langka Sedunia (*World Rare Disease Day*) 2019. Tujuan utama kegiatan ini adalah meningkatkan kesadaran masyarakat terhadap adanya penyakit langka. Selain itu juga bertujuan untuk merangkul dan memberikan dukungan bagi keluarga penyintas penyakit langka agar meningkatkan kualitas hidup yang lebih baik salah satunya dari segi psikologis. Dalam hal ini, penulis berperan sebagai volunterr selama rangkaian acara penyuluhan yang dikemas dalam bentuk *talkshow*.



Gambar 1. Volunterr dalam Kegiatan Penyuluhan

Pemateri pertama yaitu dr. Ariani, Sp.A (K), M.Kes menyampaikan materi tentang Pelayanan Kesehatan dan Sosial yang Optimal pada Penyakit Langka. Beliau adalah pembina IC4RD atau *Indonesia Care for Rare Diseases* yang berada pada Divisi Tumbuh Kembang

dan Pediatri Sosial FKUB/ RSSA Malang. Pada materi pertama ini, beliau menyampaikan bahwa penyakit langka adalah penyakit kronis dengan angka kejadian 1:2000 orang dan tingkat kompleksitas yang tinggi. Penyakit langka ini dapat dibagi menjadi beberapa grup penyakit yaitu metabolik, saraf-otot, autoimun, gangguan darah, jantung dan pembuluh darah, kulit, kanker, dan perkembangan abnormal. Karakteristik penyakit langka adalah (1) kronis, progresif, degeneratif, kecacatan, mengancam jiwa, (2) populasi sedikit dan tersebar di berbagai belahan dunia, (3) informasi yang benar terkait penyakit langka juga langka, (4) sumber terbatas dan keberlangsungan juga minim.

Pemateri kedua yaitu M. Jamaluddin Ma'mun, S.Psi, M.Si menyampaikan materi tentang Zero Point (Menjadi Orang Tua Hebat). Di awal penyajian materi, beliau mengajak peserta *talkshow* untuk merefleksi diri. Pertanyaan yang diajukan untuk merefleksi diri sendiri tersebut adalah (1) apakah kita sudah menjadi orang tua yang baik?, (2) apakah kita sudah mendidik dengan benar pula?, (3) apakah pendidikan yang diajarkan telah sesuai?, (4) apakah metode yang digunakan sudah sesuai dengan kondisi anak?, (5) apakah kita sudah bisa menjadi tauladan yang baik pula?, dan (6) apakah kita sudah bisa memberikan sesuatu yang terbaik. Refleksi ini diberikan untuk mengevaluasi diri sendiri sekaligus menyamakan persepsi bagaimana menjadi orang tua yang hebat bagi para penyintas penyakit langka.



Gambar 2. Pemateri dan Orang Tua Penyintas Penyakit Langka

Selain pemaparan dari pemateri, dalam *talkshow* juga diberikan kesempatan bagi orang tua untuk berbagi cerita dan pengalaman dalam mendampingi penyintas penyakit langka. Salah satu orang tua yang membagikan pengalamannya adalah orang tua dari penyintas penyakit PA-VSD atau Tof-PA. Serangkaian pemeriksaan mulai dari EKG, foto rontgen dada dan echocardiograph telah dilakukan. Hasilnya menunjukkan bahwa anak mempunyai

kelainan jantung bawaan kompleks, yaitu atresia pulmonal (pembuluh darah dari jantung ke paru tidak terbentuk sempurna), VSD (lubang/ bocor di dinding sekat antar bilik), ASD (lubang/ bocor di dinding sekat antar serambi), dan PDA (terbukanya saluran yang menghubungkan aorta dengan arteri pulmonal). Rangkaian kelainan inilah yang disebut dengan PA-VSD atau Tof-PA.



Gambar 3. *Sharing* Pengalaman dari Orang Tua Penyintas PA-VSD atau Tof-PA

Selain itu, ada jenis penyakit langka lainnya yaitu atresia koana. Atresia koana merupakan salah satu jenis penyakit langka bawaan. Atresia koana adalah keadaan dimana salah satu atau kedua posterior kavum nasi tertutup oleh membran abnormal atau tulang. Kegagalan embriologik dari membrane bukonasal menjadi penyebab dari atresia koana sendiri (Perkasa, 2013). Kelainan ini dapat terjadi disertai kelainan yang lain seperti kelainan jantung, kelainan pertumbuhan ataupun kelainan kongenital lain. Rasio terjadinya kelainan ini adalah 1:5000-8000 kelahiran, dimana pada bayi perempuan kejadiannya terjadi 2 kali lebih banyak dibanding pada kelahiran bayi laki-laki. Gejala atresia koana ditunjukkan dengan tidak ada atau tidak kuatnya jalan napas hidung pada bayi, hal ini menyebabkan bayi mengalami gagal atau kesulitan bernafas. Atresia koana sendiri ada dua jenis, yaitu atresia koana unilateral dan atresia koana bilateral. Atresia koana unilateral tidak muncul pada saat lahir, gejalanya muncul pada masa anak-anak. Sedangkan, pada atresia koana bilateral adalah atresia yang muncul pada saat bayi lahir dan menyebabkan keadaan darurat pada saat kelahiran.

Sindrom williams adalah kelainan genetik langka yang menyebabkan gangguan pertumbuhan dan perkembangan (Pane, 2019). Kondisi ini sangat jarang dan hanya terjadi

pada 1 dari 10 ribu orang. Biasanya kelainan ini sudah diketahui sejak bayi lahir, karena ada beberapa tanda khas yang dimiliki oleh penderita. Sindrom williams ini bisa menyerang siapa saja, termasuk orang yang tidak memiliki riwayat penyakit ini di dalam keluarganya. Ciri-ciri anak yang menderita sindrom williams antaranya adalah memiliki wajah yang unik dan khas, yaitu ditandai oleh dahi yang lebar, hidung lebih pendek dengan ujung yang melebar, pipi terlihat berisi, mulut lebar dan bibir tebal. Ketika dewasa penderita sindrom williams cenderung memiliki wajah yang lebih panjang dan lebih tirus, Selain itu, kondisi gigi yang tidak normal yaitu kondisi gigi yang tumbuh tidak teratur, kecil-kecil dan renggang, pertumbuhan yang lambat, bayi baru lahir yang mengalami sindrom williams cenderung memiliki berat badan kurang, kesulitan menyusu, Pendengaran yang sensitif, penderita sindrom williams lebih sensitif terhadap suara, mereka bahkan bisa terkejut saat mendengar suara dengan volume yang normal, sering mengalami kolik, perkembangan yang lambat, kelainan jantung dan pembuluh darah, kelainan ginjal, dan kelainan otot dan sendi.

Penyakit langka yang berikutnya yaitu batten disease atau penyakit batten biasanya menyerang anak laki-laki dan perempuan. Anak-anak yang terserang penyakit ini biasanya diikuti gejala yang terlihat saat mereka berusia 5-10 tahun. Gejalanya di antaranya kehilangan penglihatan dan kejang. Seiring berjalannya waktu, penderita penyakit ini juga akan kehilangan kontrol terhadap otot dan jaringan otak yang semakin terganggu. Penderita juga mengalami demensia, yang akan mempengaruhi kemampuan fungsi kognitif otak dalam mengingat, berfikir, bertingkah laku, dan berbicara (Bramasta, 2019). Penyakit langka lainnya yaitu distrofi otot duschenne (DMD) yang mempengaruhi perkembangan otot (Bramasta, 2019). Penyakit ini biasanya menyerang anak laki-laki. Pada awal-awal usia kelahiran, biasanya anak tersebut akan baik-baik saja. Namun setelah menginjak usia 2 hingga 6 tahun, anak tersebut akan mengalami kesulitan berjalan, berlari, memanjat, hingga kesulitan untuk mengangkat kepala mereka sendiri.

Jenis sindrom yang dikategorikan penyakit langka lainnya adalah candle syndrome yang merupakan penyakit keturunan yang sangat jarang untuk ditemui. Penderita mengalami demam hampir setiap hari yang dimulai saat masih bayi, mengalami perlambatan perkembangan, terjadi ruam pada kulit dan bentuk wajah yang unik seperti bibir yang lebih tebal dan kelopak mata bengkak (Bramasta, 2019). Jenis sindrom lainnya yaitu ehlers danlos syndrom. Sindrom ini adalah penyakit kelainan genetik yang menyebabkan gangguan pada

kekuatan dan kelenturan jaringan pada tubuh seperti kulit, sendi, pembuluh darah, dan organ dalam (Bramasta, 2019). Penyakit ini mempunyai ciri-ciri umum diantaranya mudah memar, hipermobilitas sendi, kulit yang mudah meregang dan jaringan yang melemah. Sindrom ini juga mempengaruhi sistem saraf otonom yang digunakan untuk bernafas. Sedangkan *Ellis van Creveld syndrome* adalah kelainan bawaan karena kesalahan pada kromosom 4 dan biasanya didiagnosis saat baru lahir (Bramasta, 2019). Cirinya juga bervariasi, antara lain perawakan pendek, lengan dan kaki pendek, jari tangan dan kaki besar, dada sempit dengan tulang rusuk pendek dan panggul yang cacat.

Penyakit yang berkaitan dengan genetika lainnya adalah *Krabbe*. Penyakit *Krabbe* juga dikenal sebagai leukodistrofi sel globoid adalah penyakit genetik degeneratif yang memengaruhi sistem saraf. Penderita *Krabbe* mengalami mutasi pada gen *GALC* mereka (Bramasta, 2019). Karena mutasi ini, mereka tidak menghasilkan cukup enzim *galactosylceramidase*. Kekurangan ini menyebabkan hilangnya progresif lapisan pelindung yang menutupi sel-sel saraf, yang disebut mielin. Tanpa lapisan pelindung ini, saraf tidak dapat berfungsi dengan baik, merusak otak dan sistem saraf. Penyakit *Krabbe* memengaruhi sekitar 1 dari 100.000 orang di seluruh dunia, dengan insiden yang lebih tinggi dilaporkan di beberapa daerah di Israel. Penyakit ini memiliki 4 subtype, masing-masing dimulai pada usia yang berbeda. Tipe 1 adalah yang paling umum dan dimulai antara 3-6 bulan. Tipe 2 terjadi antara 6 bulan hingga 3 tahun. Tipe 3 terjadi antara 3-8 tahun, sedangkan tipe 4 terjadi sesudah 8 tahun.

Salah satu penyakit langka yang dikategorikan sebagai kanker adalah *neuroblastoma*. *Neuroblastoma* adalah jenis kanker anak yang langka dan agresif dan tidak diketahui penyebabnya (Bramasta, 2019). Penyakit ini biasanya menyerang anak-anak di bawah usia 5 tahun dan dapat pula terjadi sebelum anak lahir. Penyakit ini sering menyebar ke bagian tubuh lain sebelum gejala muncul. *Neuroblastoma* paling umum terjadi di salah satu kelenjar adrenal yang terletak di atas ginjal, atau di jaringan saraf yang berjalan di sepanjang sumsum tulang belakang di leher, dada, perut, atau panggul. Penyakit ini dapat menyebar ke organ lain seperti sumsum tulang, tulang, kelenjar getah bening, hati, dan kulit. Gejala awal dapat samar dan sulit dikenali, dan dapat dengan mudah disalahartikan sebagai gejala masa kanak-kanak yang lebih umum.

Berbagai jenis penyakit langka yang dijelaskan sebelumnya menunjukkan bahwa selain pengobatan secara medis, penanganan secara psikologis juga perlu dipertimbangkan. Manajemen terapi yang dapat diterapkan bagi para penyintas penyakit langka dengan perawatan psikologis yang tepat akan memperbaiki kualitas kehidupan dan memperpanjang harapan hidup (Cipta, Prayitno & Kartika, 2019). Pemberdayaan komunitas dan masyarakat juga perlu ditingkatkan dengan disertai dukungan dari pemerintah untuk memberikan akses setara ke layanan kesehatan dan kehidupan berkualitas (Ariani, 2019).

Ma'mun (2019) menjelaskan bahwa terdapat beberapa treatment yang dapat dilakukan untuk mendampingi penyintas penyakit langka. (1) Fisio terapi, menitikberatkan pada penstabilan atau memperbaiki gangguan fungsi alat gerak/ fungsi tubuh dengan proses/ metode terapi gerak. Tujuan fisio terapi ini adalah agar fungsi motorik dan tubuh bisa berjalan lagi. (2) Terapi okupasi, yang bertujuan untuk melatih mempergunakan otot-otot halusnnya dengan benar, misalnya memegang sendok dengan benar. (3) Terapi bermain, yang bertujuan untuk memupuk jiwa sosial (interaksi sosial), kepercayaan diri, dan belajar komunikasi. (4) Applied Behavioral Analysis (ABA), yaitu memberi pelatihan khusus pada anak melalui pemberian positive reinforcement (hadiah/ pujian). (5) Zero point, yaitu mengembalikan anak kepada Tuhan Yang Maha Kuasa dengan memasrahkan diri karena anak adalah titipanNya. (6) Belajar hikmah, yaitu anak yang dilahirkan memiliki "kekurangan" pasti memiliki sisi positifnya. (7) Kontrol emosi, yaitu terima anak dengan lapang dada dan niati sebagai ibadah sosial karena resonansi ibu berdampak pada anak. (8) Positive thinking, yaitu memandang sesuatu secara positif agar memunculkan energi yang positif baik pada diri sendiri atau orang lain. (9) Terapis mandiri, yaitu menjadi terapis sendiri di rumah dengan meneruskan treatment yang diberikan terapis psikologi. (10) Touching, yaitu memberikan sentuhan dan belaian agar mampu merangsang saraf dan membangun hubungan yang lebih dalam dengan penyintas penyakit langka. Delapan treatment terakhir di atas menggambarkan bagaimana peranan sosial sangat dibutuhkan bagi penyintas penyakit langka.

Pada tahap akhir pengabdian dilakukan evaluasi terhadap terlaksananya penyuluhan. Kegiatan penyuluhan berjalan dengan lancar dan para peserta juga sangat antusias dengan kegiatan penyuluhan tersebut. Persembahan spesial dari para penyintas penyakit langka dalam kegiatan penyuluhan ini memberikan energi positif bagi keluarga dan pihak-pihak yang terus berjuang untuk mendampingi penyintas penyakit langka. Dengan terselenggaranya kegiatan

ini, masyarakat terutama keluarga para penyintas penyakit langka diharapkan mampu meningkatkan kesadaran dan pemahaman bagaimana mendampingi penyintas penyakit langka dengan lebih baik lagi.

KESIMPULAN

Berdasarkan hasil di atas dapat disimpulkan bahwa *Rare disease* atau yang bisa disebut dengan penyakit langka adalah penyakit yang terjadi pada individu dengan tingkat rentang 1:2000 disetiap kejadiannya dan banyak terjadi pada anak-anak. Beberapa *Rare disease* bisa dilihat ketika si anak ini baru lahir, sebagai orang tua perlu mengetahui tentang jenis-jenis *rare diseases* dan bagaimana menyikapinya sehingga bisa menjadikan orang tua yang hebat. Orang tua perlu diberikan suatu wadah agar bisa belajar dan saling bertukar pikiran dalam menghadapi anak-anak *Rare disease* ini. salah satu wadah yang diperlukan oleh orang tua dan anak-anak *rare diseases* adalah IC4RD.

IC4RD Malang merupakan salah satu organisasi yang peduli dengan anak-anak berkebutuhan khusus dan anak-anak dengan penyakit langka yang berada di lokasi Malang dan sekitarnya. Memfasilitasi hal tersebut, dilaksanakan *talkshow* penyuluhan kepada masyarakat Malang. *Talkshow* ini memberikan wawasan dan meningkatkan kesadaran kepada masyarakat luas terhadap adanya penyakit langka dan memberikan dukungan kepada keluarga dengan anak penyandang penyakit langka.

REKOMENDASI

Saran yang dapat diajukan antara lain (1) masyarakat jangan memandang sebelah mata terhadap anak-anak *rare diseases*, karena dibalik kekurangannya pasti ada kelebihan, (2) kepada orang tua yang memiliki anak-anak *rare diseases* diharapkan lebih sabar dan telaten dalam mengajari mereka untuk lebih mandiri. Untuk kegiatan serupa selanjutnya, dapat difokuskan untuk memberikan penyuluhan atau pelatihan bagaimana melakukan deteksi dini akan adanya penyakit langka.

UCAPAN TERIMA KASIH

Penulis ucapkan terima kasih kepada P2M IKIP Budi Utomo Malang dan IC4RD kota Malang.

DAFTAR PUSTAKA

- Ariani. (2019). Pelayanan Kesehatan dan Sosial yang Optimal pada Penyakit Langka. In Talkshow Peran Keluarga dalam Menjembatani Penyintas Penyakit Langka dengan Pelayanan Kesehatan yang Optimal. RS Aisyiah Malang.
- Bramasta, D. B. (2019). Selain Williams Syndrome, Ini 8 Penyakit Langka yang Menyerang Anak-anak. Retrieved February 11, 2020, from <https://lifestyle.kompas.com/read/2019/08/15/191816620/selain-williams-syndrome-ini-8-penyakit-langka-yang-meny Serang-anak-anak?page=all>
- Cipta, D. A. S. (2018). Show Your Rare, Show You Care. Family Guide. Retrieved from http://www.familyguideindonesia.com/pages/Article/Home/Citybuzz/Show+Your+Rare%2C+Show+You+Care?fbclid=IwAR1zcVHVbgl-SRrArB_FuAiksQI459xQ3Ht--cG3WCNXYfkYahPWmpnbun-w
- Cipta, D. A. S., Prayitno, T. A., & Kartika, E. D. (2019). Penyuluhan: Pemanfaatan Pelayanan Kesehatan yang Optimal pada Penyakit Langka. *Jurnal Pengabdian Kepada Masyarakat Pambudi*, 3(1), 14–21.
- Desiningrum, D. R. (2016). Psikologi Anak Berkebutuhan Khusus. Psikosain.
- EURORDIS. (2005). *Rare Disease: Understanding This Public Health Priority*. Paris: European Organisation for Rare Disease.
- IFPMA. (2017). *Leaving No-one Behind: A Set of Policy Principles to Meet the Global Challenge of Rare Disease*. Swiss: IFPMA.
- Limb, L., Nutt, S., & Sen, A. (2010). *Experiences of Rare Disease: An Insight from Patients and Families*. London: Rare Disease UK.
- Ma'mun, J. (2019). Zero Point (Menjadi Orang Tua Yang Hebat). In Talkshow Peran Keluarga dalam Menjembatani Penyintas Penyakit Langka dengan Pelayanan Kesehatan yang Optimal. RS Aisyiah Malang.
- Pane, M. D. . (2019). Mengenali Tanda dan Gejala Sindrom Williams. Retrieved February 11, 2020, from <https://www.alodokter.com/mengenali-tanda-dan-gejala-sindrom-williams>
- Perkasa, M. F. (2013). Penanganan meningosil dan atresia koana bilateral. *Oto Rhino Laryngologica Indonesiana*, 43(1). <https://doi.org/10.32637/orli.v43i1.17>

Sanofi, & IDAI. (2017). Penyakit Langka di Indonesia serta Pentingnya Deteksi Dini untuk Menentukan Perawatan yang Tepat Bagi Para Penderitanya. In Diskusi Media Kelainan Metabolik Bawaan dan Perkembangan Terbaru di Indonesia. Jakarta.