

## PERSIDANGAN PENYAKIT JARANG JUMPA MALAYSIA KALI PERTAMA & PERSIDANGAN PERUBATAN GENETIK 2011

Persatuan Penyakit Jarang Jumpa Malaysia (PPJMM) bersama dengan Persatuan Genetik Perubatan Malaysia (PGPM) telah menganjurkan Persidangan Penyakit Jarang Jumpa Kali Pertama dan Persidangan Perubatan Genetik 2011 yang berlangsung pada 9-10 Jun 2011 di Petaling Jaya. Persidangan ini unik kerana untuk kali pertama di Malaysia ia membawa keluarga-keluarga yang terjejas dengan penyakit jarang jumpa, para profesional perubatan dan ahli perkhidmatan sokongan perubatan di bawah satu bumbung untuk berbincang tentang perkara-perkara berkenaan penyakit jarang jumpa. Lain-lain peserta dalam Persidangan ini termasuk wakil dari Kementerian kerajaan yang berkenaan, wakil-wakil dari badan bukan kerajaan, pelajar-pelajar perubatan dan wakil-wakil dari pertubuhan penyakit jarang jumpa antarabangsa. Lebih 170 orang peserta telah menyertai Persidangan ini.

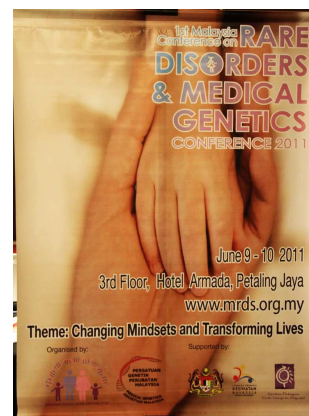
Majlis pembukaan Persidangan ini telah diserikan dengan persembahan muzik yang menarik daripada dua remaja pesakit penyakit jarang jumpa iaitu adik Amir Hamzah yang mempunyai penyakit 'achondroplasia' (kerdil) dan Encik William Chen yang mempunyai sindrom Williams.

Penceramah-penceramah yang telah menarik perhatian peserta pada hari pertama Persidangan adalah Yvonne Foong dan Dato' Sri Dr Sim Ooi Hong. Yvonne Foong, seorang pesakit penyakit 'neurofibromatosis', telah memberi perspektifnya tentang rawatan yang telah diterimanya dan pentingnya bagi para profesional perubatan untuk mempunyai sikap penyayang terhadap pesakit.

Dato' Sri Dr Sim Ooi Hong, seorang pesakit tulang rapuh dan juga seorang peguam telah memberi ulasan tentang Akta Orang Kurang Upaya termasuk kekurangannya. Dia menyatakan bahawa Akta OKU seharusnya menguatkuasakan tanggungjawab sosial masyarakat terhadap orang kurang upaya.

Puan Serena Wu, penceramah jemputan dari Taiwan Foundation for Rare Disorders (TFRD) telah menceritakan bagaimana dengan kerjasama jabatan kesihatan Taiwan, media massa dan ahli-ahli parlimen dan dengan lobi TFRD, 'Rare Disease Prevention and Orphan Drug Act' diluluskan sebagai undang-undang di Taiwan pada tahun 2000. Akta ini membolehkan pesakit penyakit jarang jumpa menerima bantuan kewangan bagi ubatan dan rawatan dan bagi ujian genetik. Proses pendaftaran ubatan bagi penyakit jarang jumpa (orphan drugs) juga dipercepatkan dan dilicinkan.. Akta ini juga memberi galakan kepada pihak berkuasa untuk mengambil langkah pencegahan penyakit jarang jumpa seperti 'newborn screening', pemeriksaan prenatal dan R&D.

Para peserta juga berkesempatan mendengar ceramah dari pihak swasta mengenai perkhidmatan ujian genetik terkini di Malaysia.



Adik Amir Hamzah (di depan)



William Chen



Dato' Sri Dr Sim Ooi Hong



Puan Serena Wu (*kiri*) dan Prof Thong Meow Keong, pengerusi Persidangan (*kanan*)

Di antara penceramah pada hari kedua ialah wakil dari Kementerian Pendidikan, Encik Bong Muk Shin yang berceramah tentang pelan pendidikan individu bagi kanak-kanak OKU. Ramai ibubapa telah mengambil peluang untuk mengemukakan soalan tentang pendidikan anak mereka.

Dua forum telah diadakan dengan tajuk Kaunseling Genetik dan Cabaran Disabiliti dimana ahli panel dari berbagai badan dan kementerian telah memberi pendapat dan cadangan mereka. Dalam forum Cabaran Disabiliti, satu daripada perkara yang dibincangkan adalah peluang pekerjaan bagi golongan OKU dan bagaimana untuk membantu mereka memperoleh kemahiran serta modal untuk memulakan perniagaan kecil.

Pada masa yang sama, PPJJM dan PGPM telah mengadakan 2 pameran poster. Pameran poster PPJJM adalah mengenai pengenalan kepada penyakit jarang jumpa dan aktiviti PPJJM manakala pameran poster PGPM merupakan ringkasan kertas penyelidikan genetik dalam format poster. Hadiah-hadiah telah diberi untuk 3 poster terbaik.

Gerai PPJJM telah didirikan di luar dewan dengan tujuan untuk menjual buku terbitan PPJJM, mengedar risalah tentang penyakit jarang jumpa dan mendapat ahli-ahli baru.

Pada akhir Persidangan, cadangan-cadangan yang dikemukakan semasa Persidangan telah dipersembahkan secara ringkas kepada peserta-peserta.



Para hadirin di Persidangan



Ahli-ahli panel dalam forum "To Align Caregivers for Effective Networking" – (dari kiri ke kanan) Yeoh Joo Ai (JKM), Mary Chen (Challenges Magazine), John Chang (M'sian Pharmaceutical Society), Datuk Dr Khoo Kah Lin (MMA), Datin Ruhani Ibrahim (M'sian Occupational Therapists Assoc), Dianne Petrie (Association of Genetic Support of Australasia (AGSA)) dan Laurie Taylor (AGSA)



Pameran poster PGPM



Seorang peserta mengemukakan soalnya dalam sesi soal jawab



Risalah PPJJM di gerai PPJJM

