

# BERITA PPJJM 2014



Sambutan Hari Penyakit Jarang Jumpa 2014 dengan tetamu jemputan, Senator Bathmavathi (berbaju kuning berdukk di tengah).

## Bingkisan dari Presiden

Pada tahun 2014, PPJJM telah mengambil bahagian dalam acara-acara kesedaran awam dan menganjurkan ceramah untuk manfaat pesakit dan ahli-ahli PPJJM. PPJJM juga bekerjasama dengan Pertubuhan Penyakit Lisosomal Malaysia (PPLM) dan Persatuan Metabolik Malaysia (MMS) untuk menganjurkan sambutan Hari Penyakit Jarang Jumpa 2014. Ini berikutan kejayaan Persidangan Penyakit Jarang Jumpa Ke-2 yang dianjurkan oleh usaha gabungan ketiga-tiga persatuan tersebut pada tahun 2013. Salah satu cadangan utama dari Persidangan ini adalah kumpulan-kumpulan pesakit harus bergabung untuk bercakap dengan satu suara. PPJJM telah menerbitkan laporan Persidangan dan kami berharap ia dapat menggalakkan pihak-pihak untuk bekerjasama ke arah membentuk satu pelan kebangsaan penyakit jarang jumpa yang dapat memanfaatkan kesemua pesakit jarang jumpa.



Laporan Persidangan Penyakit Jarang Jumpa Ke-2.

## Feb~ Sambutan Hari Penyakit Jarang Jumpa 2014

“Join Together for Better Care” adalah tema yang sesuai bagi sambutan Hari Penyakit Jarang Jumpa 2014 di Malaysia. Untuk kali pertama, PPJJM, PPLM dan MMS telah menganjurkan Hari Penyakit Jarang Jumpa di Perpustakaan Komuniti Petaling Jaya pada 22 Mac 2014. Bersama-sama, kita boleh menyampaikan mesej yang lebih kuat kepada lebih banyak orang mengenai penyakit jarang jumpa. Kami ingin merakamkan penghargaan kami kepada Senator Bathmavathi Krishnan yang telah melancarkan acara tersebut dan juga kerana minatnya untuk mengenali penyakit jarang jumpa serta pesakit-pesakit dengan lebih dekat lagi.



Dari Kanan: Dato' Hatijah dengan Dr Khahar (bendahari PPJJM) & keluarga dan Tuan Zakaria & keluarga semasa perbincangan berkumpulan pada Hari Penyakit Jarang Jumpa 2014.

## Apr~ Temuramah dengan Astro Awani Saluran 501

Dato' Hatijah, presiden PPJJM dan Puan Sarina Hassan, setiausaha MMS telah ditemuramah oleh stesen tv tempatan, Astro Awani. Mereka berkongsi tentang pengalaman mereka dan cabaran yang dihadapi apabila cucu/anak yang dikasihi didiagnosis dengan penyakit jarang jumpa. Anak Puan Sarina, Mikail didiagnosis dengan mukopolisakaridosis I (MPS I) manakala cucu perempuan Dato' Hatijah mempunyai 'congenital disorders of glycosylation' (CDG).



Temuramah Dato' Hatijah di Astro Awani.

## Mei~ Ceramah tentang Fenilketonuria (PKU)

"Apabila mempunyai seorang anak istimewa, kami tidak berpeluang untuk membuat apa-apa persediaan tetapi pengalamannya memang tidak membosankan," kata Encik Chris Tan, seorang bapa kepada anak perempuan yang mempunyai penyakit metabolik bernama fenilketonuria (PKU). Ceramah Encik Tan telah dianjurkan oleh PPJJM bersama dengan Jabatan Perubatan Molekul, Universiti Malaya (UM). Encik Tan berkata pengesanan awal dan diagnosis amat penting supaya rawatan yang sewajar dapat diberi dan ini akan mengelak penyakit menjadi kronik. Setelah bertahun-tahun menerima rawatan fisioterapi dan rawatan pemulihan yang lain, anak perempuan Encik Tan, Tan Sin Li, 38 tahun, kini seorang berkeyakinan tinggi dan dapat hidup berdikari.



(Kiri-Kanan) Dato' Hatijah, Puan Tan, Encik Chris Tan dan Sin Li di Universiti Malaya.

## Jun~ Mesyuarat Agung Tahunan 2014

Puan Siti Norhayati Harun, ketua Jabatan Kerja Sosial Perubatan PPUM merupakan penceramah jemputan PPJMM pada kali ini. Beliau berceramah tentang “Perkhidmatan Jabatan Kerja Sosial Perubatan (JKSP)”. Ahli-ahli lebih mengetahui tentang perkhidmatan yang disediakan oleh JKSP seperti kaunseling. Sukarelawan telah menghiburkan kanak-kanak dengan aktiviti melukis dan persembahan boneka. Kami ingin mengucapkan ribuan terima kasih kepada Puan Siti Norhayati dan kakitangannya atas sumbangan mereka menjayakan acara ini.

## Julai~ Pelancaran Buku-“*I am a Zebra! Making Sense of a Rare Disorder*”

“Saya 'zebra'. Apa tu? 'Zebra' adalah istilah perubatan yang digunakan untuk menggambarkan diagnosis yang tidak diketahui.”- Patsy Kam. Kenyataan ini diberi oleh Patsy Kam mengenai tajuk bukunya yang merekodkan perjalanan hidupnya selama 10 tahun dengan 'paranglioma', sejenis penyakit jarang jumpa. Pesakit paranglioma akan mengalami pembesaran tumor yang berasal dari tisu neuroendokrin. Dato' Hatijah telah dijemput untuk menulis kata pengantar untuk buku ini.

## Ogos~ Ekspedisi Gunung Kinabalu-*Coalition Duchenne*

Ekspedisi Gunung Kinabalu merupakan acara tahunan yang dianjurkan oleh *Coalition Duchenne* (NGO dari US) untuk meningkatkan kesedaran awam tentang Distrofi otot *Duchenne* (DMD). PPJMM telah menghantar seorang wakil untuk mengambil bahagian dalam pendakian ini. Kutipan wang pendakian amal ini akan digunakan untuk penyelidikan DMD.

## Sept~ Jeans for Genes Day

Pelajar dan pensyarah dari Jabatan Sains Bioperubatan UM menganjurkan Jeans for Genes Day untuk mewujudkan kesedaran awam tentang kanak-kanak yang mengalami penyakit genetik. Antara aktiviti yang dijalankan adalah pertandingan kerusi roda, jualan cupcake dan tarian flash mob. Alice Smith School juga mengadakan kempen kutipan derma di sekolah mereka semasa sambutan Jeans for Genes Day dan hasil kutipan didermakan kepada PPJMM.

## Okt~ Laporan Persidangan Penyakit Jarang Jumpa Malaysia Ke-2

PPJMM telah menerbitkan Laporan Persidangan Penyakit Jarang Jumpa Malaysia Ke-2 yang bertemakan “*Developing Strategies for a National Rare Disease Plan*”. Laporan ini telah diedarkan kepada pemegang kepentingan dan diharapkan tindakan susulan akan diambil.

## Nov~ Lawatan ke Kapal *Royal Caribbean Cruises*

PPJMM telah dijemput oleh Kelab Rainbow Singapura untuk menyertai lawatan ke kapal *Royal Caribbean Cruises*, 'Mariner of the Seas'. Lawatan ini merupakan pengalaman yang tidak dapat dilupakan oleh ahli-ahli yang belum pernah menjejak kaki di atas kapal pesiar. Ahli-ahli juga dapat bertemu dengan keluarga-keluarga yang terjejas dengan penyakit jarang jumpa dari Singapura.

### Terima Kasih & Penghargaan

Senator Bathmavathi Krishnan  
Datuk Tunku Zahiah binti Tunku Sulong  
Mr & Mrs Chris Tan & Sin Li  
Dr Azlina Ahmad Annuar, UM  
Pensyarah & pelajar dari Jabatan Sains  
Bioperubatan, UM

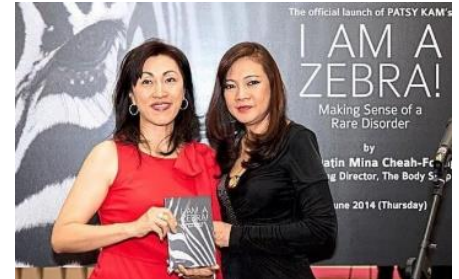
Jabatan Kerja Sosial Perubatan, PPUM  
Puan Siti Norhayati Harun, Ketua Jabatan  
Pusat Perubatan Universiti Malaya  
Patsy Kam  
Kelab Rainbow Singapura  
Alice Smith School  
Penderma yang Murah Hati



PERSATUAN PENYAKIT JARANG JUMPA MALAYSIA (PPJMM)  
(Malaysian Rare Disorders Society) (0064-07-WKL)  
Alamat : 16 Lrg 5/10D, 46000 Petaling Jaya, Selangor  
Tel: 019-7714543 Fax: 03-79588459  
Laman Web: [www.mrds.org.my](http://www.mrds.org.my) E-mel: [info@mrds.org.my](mailto:info@mrds.org.my)



Dato' Hatijah menyampaikan cenderamata kepada Puan Siti Norhayati Harun, Ketua Jabatan Kerja Sosial Perubatan PPUM



Patsy Kam (kanan) di pelancaran bukunya, "I am a zebra! Making sense of a rare disorder."



Dato Hatijah berbincang dengan pelajar-pelajar UM semasa Jeans4Genes day.



Banner PPJMM berjaya ke puncak Gunung Kinabalu semasa Ekpedisi Gunung Kinabalu 2014 anjuran Coalition Duchenne.



Ahli PPJMM mengambil gambar dengan Po di atas kapal Royal Caribbean Cruises, *Mariner of the Seas*.

