

Tentang Penyakit **ALS**

Oleh Rudy C Tarumingkeng



Oleh:

[Prof Ir Rudy C Tarumingkeng, PhD](#)

Professor of Management NUP: 9903252922

Rektor, Universitas Cenderawasih, Papua (1978-1988, dan
Rektor, Kampus AGRO Manokwari sekarang Universitas Papua Manokwari)
Coordinator, CIDA/DIKTI SFU Burnaby BC Canada 1988-1991
Rektor, Universitas Kristen Krida Wacana, Jakarta (1991-2000)
Ketua Dewan Guru Besar, IPB-University, Bogor (2005-2006)
AI - Data Analyst, dan Ketua Senat Akademik, IBM-ASMI, Jakarta 2024-

© RudyCT Academic Series

rudyc75@gmail.com

20 Februari 2026

Bogor, Indonesia

APA ITU ALS?

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) adalah penyakit saraf (neurologis) yang **progresif**—artinya memburuk bertahap—karena terjadi **degenerasi (kerusakan bertahap) neuron motorik** di otak dan sumsum tulang belakang. Neuron motorik adalah “kabel kendali” yang menghubungkan otak dengan otot. Saat “kabel” ini rusak, otot kehilangan sinyal, lalu muncul **kelemahan, penyusutan otot**, kesulitan bicara/menelan, hingga pada fase lanjut **gangguan pernapasan**. ([Mayo Clinic](#))

ALS sering juga disebut “**penyakit Lou Gehrig**” (istilah populer di AS), tetapi secara klinis yang penting adalah: ALS termasuk **motor neuron disease**—gangguan sistem saraf motorik.

Bagaimana mekanisme penyakitnya?

Secara akademik, ALS dipahami sebagai penyakit **multifaktorial** (banyak faktor) dengan beberapa mekanisme yang saling berkelindan, misalnya:

Kerusakan neuron motorik atas (UMN)

UMN (dari korteks motorik) bila rusak → tanda seperti **kaku/spastisitas** dan **refleks meningkat**.

Kerusakan neuron motorik bawah (LMN)

LMN (di batang otak/sumsum tulang belakang) bila rusak → **otot mengecil (atrofi), kedutan halus (fasciculation)**, dan kelemahan.

Stres oksidatif, eksitotoksisitas glutamat, gangguan protein

Ini jalur biologis yang sering dibahas dalam riset ALS; beberapa terapi mencoba “memperlambat laju kerusakan” melalui jalur-jalur ini.

Pada sebagian kecil pasien, ALS bersifat **familial/genetik**, misalnya terkait gen **SOD1**—yang kemudian membuka pintu terapi bertarget. ([ALS Association](#))

Gejala utama dan pola perjalanan

Gejala ALS biasanya muncul **perlahan** dan makin nyata dari bulan ke bulan. Pola awalnya bervariasi:

1) Awal di anggota gerak (limb onset)

tangan melemah (genggaman melemah, sulit membuka botol)

kaki lemah (mudah tersandung, "foot drop")

kram dan kedutan otot

2) Awal di bulbar (bulbar onset)

bicara pelo/serak (**disartria**)

mudah tersedak saat minum/makan (**disfagia**)

penurunan berat badan

3) Fase lanjut

kelemahan menyeluruh → ketergantungan aktivitas harian

masalah batuk/bersihkan jalan napas

gagal napas menjadi isu utama

Catatan penting: pada banyak kasus, **rasa nyeri/sensasi (baal) bukan keluhan utama**, karena ALS terutama menyerang jalur motorik. Namun keluhan nyeri bisa muncul sekunder (misalnya karena kaku otot, posisi tubuh, atau imobilitas).

Ilustrasi kasus (narasi singkat)

Bayangkan seorang manajer operasional pabrik, 52 tahun, mulai menyadari hal kecil: **tangan kanan cepat lelah** saat mengetik dan memegang obeng. Ia mengira "kecapekan" atau "saraf kejepit". Dua bulan kemudian, istrinya melihat **otot di sela ibu jari menipis**, dan ada

kedutan halus di lengan. Saat diperiksa dokter saraf, ditemukan kombinasi tanda “atas dan bawah”: refleks meningkat, tetapi otot juga mengecil dan ada fasciculation. Pemeriksaan **EMG** mendukung adanya gangguan neuron motorik bawah yang menyebar. Setelah penyebab lain disingkirkan, diagnosis mengarah ke ALS. Pola seperti ini—awal kecil, progresif, lalu makin jelas—sering terjadi pada ALS.

Bagaimana ALS didiagnosis?

Tidak ada satu tes darah “langsung memastikan ALS”. Diagnosis ALS biasanya **klinis + elektrofisiologi + menyingkirkan penyebab lain**.

Kerangka diagnosis modern yang sering dipakai adalah **Gold Coast criteria**, intinya:

ada **gangguan motorik progresif**, dan

ada bukti keterlibatan **UMN + LMN** (atau pola LMN yang menyebar sesuai kriteria), dan

penyebab lain disingkirkan. ([BMJ Paediatrics Open](#))

Pemeriksaan yang lazim dilakukan:

Pemeriksaan neurologis (tanda UMN/LMN)

EMG/NCS (mencari bukti kerusakan LMN dan menyingkirkan neuropati lain)

MRI (misalnya untuk menyingkirkan kompresi saraf/tulang belakang)

Tes laboratorium tertentu sesuai konteks

Tes genetik bila dicurigai familial ALS atau untuk menentukan terapi bertarget (mis. SOD1). ([ALS Association](#))

Terapi: apa yang bisa dilakukan?

Tujuan terapi ALS realistisnya adalah:

memperlambat progresi (pada sebagian pasien), dan

memaksimalkan fungsi serta kualitas hidup melalui perawatan multidisiplin.

A. Obat yang memodifikasi perjalanan penyakit (disease-modifying)

Riluzole: terapi yang sudah lama digunakan secara global untuk memperlambat progresi pada sebagian pasien. ([ALS Association](#))

Edaravone: pada sebagian pasien dapat memperlambat penurunan fungsi; di Indonesia terdapat dokumen registrasi yang menyebut indikasi “memperlambat progresi gangguan fungsional pada pasien ALS.”

Tofersen (Qalsody): terapi bertarget genetik untuk ALS dengan mutasi **SOD1** (bukan untuk semua ALS). ([ALS Association](#))

Catatan kehati-hatian ilmiah: terapi ALS berkembang cepat. Contoh dinamika pengetahuan ilmiah adalah **AMX0035 (Relyvrio/Albrioza)** yang sempat disetujui di AS/Kanada, namun **ditarik secara sukarela dari pasar pada 2024** setelah hasil uji fase 3 tidak memenuhi target utama. ([Amylyx](#))

B. Terapi suportif dan rehabilitasi (inti perawatan ALS)

Ini sering justru paling menentukan kualitas hidup:

Fisioterapi & terapi okupasi: menjaga mobilitas, mencegah kontraktur, adaptasi aktivitas.

Terapi wicara & komunikasi: latihan menelan, strategi bicara, hingga alat komunikasi alternatif.

Manajemen nutrisi: modifikasi tekstur makanan; pada kondisi tertentu dipertimbangkan **selang nutrisi**.

Dukungan pernapasan: mulai dari latihan dan alat bantu hingga **ventilasi non-invasif** saat dibutuhkan.

Paliatif (bukan berarti “menyerah”, melainkan mengelola gejala, kenyamanan, dan keputusan perawatan).

Prognosis: seberapa berat ALS?

Perjalanan ALS **sangat bervariasi** antar individu. Secara populasi, banyak referensi menyebut sebagian besar pasien hidup **sekitar 3–5 tahun** sejak diagnosis, tetapi ada yang lebih cepat dan ada yang bertahan lebih lama (bahkan > 10 tahun pada sebagian kecil). ([Muscular Dystrophy Association](#))

Faktor yang sering memengaruhi prognosis antara lain:

usia saat onset,
apakah onset bulbar atau limb,
kecepatan progresi awal,
status nutrisi dan fungsi pernapasan,
akses ke klinik multidisiplin.

Epidemiologi (gambaran angka)

Secara global, angka kejadian dan prevalensi ALS bervariasi antar negara dan metode pencatatan. Telaah sistematis besar melaporkan rentang insidens dan prevalensi yang cukup lebar, sekaligus menegaskan ALS sebagai penyakit relatif jarang. ([PubMed](#))

Kapan harus segera ke dokter?

Jika seseorang mengalami **kelemahan otot progresif** (terutama disertai **otot mengecil, kedutan**, perubahan bicara/menelan, atau sesak yang memburuk), sebaiknya evaluasi oleh dokter—idealnya **dokter saraf**—lebih cepat. Diagnosis dini penting untuk:

menyingkirkan “penyakit mirip ALS” yang *bisa diobati*,
memulai terapi dan rehabilitasi lebih awal,

merencanakan dukungan keluarga dan adaptasi aktivitas.

Glosarium (Istilah Kunci ALS)

ALS (Amyotrophic Lateral Sclerosis): Penyakit neurodegeneratif progresif yang merusak neuron motorik di otak dan sumsum tulang belakang sehingga kontrol otot menurun bertahap. ([Mayo Clinic](#))

Neuron motorik: Sel saraf yang membawa sinyal gerak dari sistem saraf pusat ke otot rangka untuk menghasilkan gerakan. ([NINDS](#))

UMN (Upper Motor Neuron / Neuron Motorik Atas): Jalur motorik dari korteks otak ke sumsum tulang belakang; kerusakannya sering tampak sebagai kaku (spastisitas) dan refleks meningkat. ([BMJ Paediatrics Open](#))

LMN (Lower Motor Neuron / Neuron Motorik Bawah): Neuron motorik di batang otak/sumsum tulang belakang yang langsung menginervasi otot; kerusakannya menimbulkan kelemahan, atrofi, dan fasciculation. ([BMJ Paediatrics Open](#))

Atrofi otot: Pengecilan massa otot akibat berkurangnya stimulasi saraf dan/atau pemakaian otot. ([PMC](#))

Fasciculation: Kedutan halus pada otot yang tampak di bawah kulit, sering terkait disfungsi neuron motorik bawah. ([PMC](#))

Spastisitas: Kekakuan otot akibat gangguan jalur neuron motorik atas yang menyebabkan peningkatan tonus otot dan refleks. ([BMJ Paediatrics Open](#))

Disartria: Gangguan artikulasi/kejelasan bicara karena kelemahan otot-otot bicara (sering pada onset bulbar). ([Mayo Clinic](#))

Disfagia: Kesulitan menelan yang meningkatkan risiko tersedak/aspirasi dan penurunan asupan nutrisi. ([Mayo Clinic](#))

Insufisiensi/gagal napas: Ketidakmampuan sistem pernapasan memenuhi kebutuhan ventilasi, umumnya akibat kelemahan otot pernapasan pada fase lanjut ALS. ([PMC](#))

EMG (Electromyography / Elektromiografi): Pemeriksaan listrik otot untuk mencari bukti keterlibatan LMN (denervasi/reinnervasi) yang membantu penegakan diagnosis. ([BMJ Paediatrics Open](#))

NCS (Nerve Conduction Study / Studi hantaran saraf): Pemeriksaan kecepatan/hantaran saraf untuk membantu membedakan ALS dari neuropati perifer atau gangguan lain. ([BMJ Paediatrics Open](#))

Kriteria Gold Coast: Kriteria diagnostik ALS yang menekankan gangguan motorik progresif + bukti disfungsi UMN/LMN (klinis/EMG) serta menyingkirkan penyebab lain. ([BMJ Paediatrics Open](#))

ALS sporadik: ALS tanpa riwayat keluarga yang jelas; mayoritas kasus termasuk kelompok ini. ([Cleveland Clinic](#))

ALS familial (genetik): ALS karena mutasi gen yang diturunkan dalam keluarga; proporsinya lebih kecil dibanding sporadik. ([Cleveland Clinic](#))

SOD1: Salah satu gen yang dapat bermutasi pada ALS familial; menjadi target terapi tertentu (misalnya tofersen). ([ALS Association](#))

Riluzole: Obat yang digunakan dalam ALS untuk memodifikasi perjalanan penyakit (manfaat rata-rata modest, tujuan utama memperlambat progresi). ([ALS Association](#))

Edaravone: Obat antioksidan yang digunakan pada ALS; pada sebagian pasien dapat memperlambat penurunan fungsi. ([Registrasi Obat](#))

Tofersen (Qalsody): Terapi bertarget untuk ALS terkait mutasi SOD1 (tidak untuk semua pasien ALS). ([ALS Association](#))

Ventilasi non-invasif (NIV): Alat bantu napas melalui masker untuk mendukung ventilasi tanpa tindakan pipa napas; sering digunakan saat fungsi napas menurun. ([Mayo Clinic](#))

Perawatan multidisiplin: Model layanan yang melibatkan dokter saraf, rehabilitasi medik, terapi wicara, gizi, respirasi, keperawatan, dan paliatif untuk memaksimalkan fungsi dan kualitas hidup. ([Mayo Clinic](#))

Perawatan paliatif: Pendekatan untuk mengurangi gejala, meningkatkan kenyamanan, dan membantu pengambilan keputusan perawatan sepanjang perjalanan penyakit—bukan semata “perawatan akhir hayat.” ([Mayo Clinic](#))

Referensi (Sumber Utama)

Mayo Clinic. (tanpa tahun tercantum). *Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) – Symptoms and causes*. ([Mayo Clinic](#))

Mayo Clinic. (tanpa tahun tercantum). *Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) – Diagnosis and treatment*. ([Mayo Clinic](#))

Turner, M. R. (2022). *Diagnosing ALS: the Gold Coast criteria and the role of EMG*. *Practical Neurology (BMJ)*. ([BMJ Paediatrics Open](#))

National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). (2025). *Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)*. ([NINDS](#))

National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). (tanpa tahun jelas pada kutipan singkat). *Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) fact sheet (PDF)*. ([NINDS](#))

The ALS Association. (tanpa tahun tercantum). *Medications for Treating ALS*. ([ALS Association](#))

Badan Pengawas Obat dan Makanan (BPOM). (tanpa tahun tercantum pada cuplikan). *RADICAVA (edaravone) – assesment report (PDF)*. ([Registrasi Obat](#))

Muscular Dystrophy Association (MDA). (tanpa tahun tercantum).
Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Diseases (life expectancy section).
([Muscular Dystrophy Association](#))

Cleveland Clinic. (2025). *Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): What it is & symptoms (types: sporadic vs familial)*. ([Cleveland Clinic](#))

Masrori, P., & Van Damme, P. (2020). *Amyotrophic lateral sclerosis: a clinical review*. (versi akses terbuka di PubMed Central). ([PMC](#))

Amylyx Pharmaceuticals. (2024). *Announces formal intention to remove RELYVRIO/ALBRIOZA from the market (company statement)*. ([Amylyx](#))

Jika Bapak ingin, saya bisa rapikan daftar referensi ini ke format **APA 7th** lengkap (penulis–tahun–judul–publisher–tanggal akses) sesuai standar publikasi.

Copilot for this article - Chatgpt 5.2 Thinking. Access date: 18 Februari 2026. Prompting on Writer's account ([Rudy C Tarumingkeng](#))
<https://chatgpt.com/c/69983fcc-414c-83a0-b571-9a6d87b8ee57>