



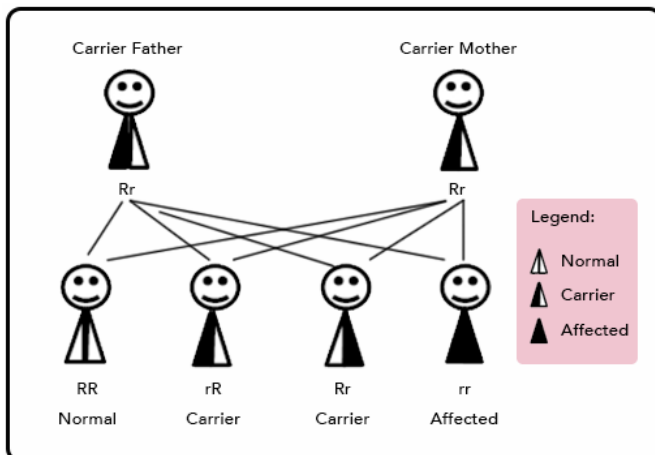
FATTY ACID OXIDATION DISORDERS: MEDIUM CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY (MCADD)

Ano ang MCADD?

Ang MCADD ay “*medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency*.” Ito ay isang uri ng *fatty acid oxidation disorder*. Problema ng mga taong may MCADD ang pag-breakdown (pagtunaw) ng taba upang magamit ito ng katawan bilang enerhiya.

Paano namamana ang MCADD?

Namamana ang MCADD sa *autosomal recessive* na pamamaraan. Pareho nitong naapektuhan ang babae at lalaki. Lahat ay may dalawang kopya ng ACADM *gene* na siyang gumagawa ng MCAD *enzyme*. Sa mga batang may MCADD, hindi gumagana ang dalawang kopya ng *genes* na ito. Sila ay nakakamana ng isang ACADM *gene* na hindi gumagana sa bawat isang magulang nila.



Madalang magkaroon ng MCADD ang mga magulang ng mga batang may sakit na ganito. Sa halip, may isang hindi gumaganang ACADM *gene* ang bawat isang magulang. Tinatawag silang mga *carrier* (*carriers*). Walang MCADD ang *carriers* dahil gumagana ng wasto ang kanilang ACADM *gene*.

Kung parehong *carriers* ang mga magulang, may 25% na tsansa na sa bawat pagbubuntis ay magkaanak na may MCADD. May 50% na tsansang ang bata ay maging *carrier* tulad ng kaniyang mga magulang. At may 25% na tsansang ang bata ay may dalawang ACADM *gene* na gumagana ng tama.

Ang *genetic counseling* ay maaaring gawin ng mga pamilyang may MCADD. Masasagot ng mga *genetic counselor* ang iyong

mga tanong ukol sa MCADD: kung paano ito namamana, mga desisyong dapat gawin sa pagbubuntis at kung paano ang gagawing pagsusuri sa ibang miyembro ng pamilya. Humingi ng referral para sa *genetic counselor*.

Ano ang mga sanhi ng MCADD?

Ang kawalan ng *enzyme* na tinatawag na *medium chain acyl-CoA dehydrogenase* ang nagiging sanhi ng MCADD. Ang trabaho ng *enzyme* na ito ay tunawin ang mga tabang galing sa mga kinain at mga tabang nakaimbak sa katawan upang magamit ang mga ito ng katawan bilang enerhiya.

Ang *glucose*, isang uri ng asukal, ang pangunahing pinagkukunan ng enerhiya ng katawan subalit kung ito ay bumababa, ang enerhiya na galing sa taba ang ginagamit ng ating katawan. Sa panahong nalilipasan tayo ng gutom o hindi nakakakain sa tamang oras o kaya naman ay natutulog – sa taba kumukuha ng enerhiya ang katawan.

Kapag ang MCADD *enzyme* ay nawawala o hindi gumagana, hindi nakakagamit ang katawan ng ilang uri ng taba para maging enerhiya kung kaya *glucose* lamang ang pinagkukunan ng enerhiya ng katawan.



MEDIUM CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY

Kapag naubos na ang *glucose*, magtatangka ang katawan na gamitin ang taba upang magkaroon ng enerhiya sa katawan, subalit nabibigo ito. Bumababa ang asukal sa dugo o nagiging sanhi ng *low blood sugar* na tinatawag na *hypoglycemia*, at kasabay nito, naiipon din ang mga lason sa dugo.



ANO ANG MANGYAYARI KUNG HINDI MAGAGAMOT ANG MCADD?

Maaaring makaranas ng mga *metabolic crisis* ang mga taong may MCADD. Ang epekto ng MCADD ay madalas na unang nakikita sa mga batang nasa pagitan ng tatlong buwan hanggang tatlong taong gulang. Ang ilan sa mga sintomas ng mga *metabolic crisis* ay:

- labis o matinding pagkaantok
- pagbabago sa ugali
- irritable
- walang ganang kumain

Maaaring sumunod din na makita ang mga sintomas na ito:

- lagnat
- pagtatae
- pagsusuka
- *hypoglycemia* o mababang asukal sa dugo

Sa tuwing hindi nagagamot o naagapan ang *metabolic crisis*, maaaring makita sa mga batang may MCADD ang mga sumusunod:

- hirap sa paghinga
- kumbulsiyon (*seizures*)
- pagkawala ng malay (*coma*), na humahantong sa kamatayan minsan

Kadalasang malusog ang mga taong may MCADD kung walang nararanasang *metabolic crisis*. Subalit ang paulit-ulit na pagkakaroon ng *metabolic crisis* ay maaaring humantong sa pagkakaroon ng permanenteng pinsala sa utak. Maaari itong magdulot ng problema sa pagkatuto, pinsalang intelektuwal o *spasticity* (paninigas ng katawan).

Lumilitaw ang mga sintomas na ito kapag hindi nakakakain ng ilang oras. Maaaring magka-*hypoglycemia* kahit mayroon o walang sintomas ng *metabolic crisis*, dahil sa matagal na nalilipasan ng gutom. Maaaring manghina, mangalog, o mahilo at manlamig ang balat ng mga taong may *hypoglycemia*. Kung hindi ito magagamot, maaaring mawalan ng malay (*coma*) o humantong ito sa kamatayan. Mas madalas na nararanasan ang *hypoglycemia* at *metabolic crisis* sa tuwing nagkakasakit o nagkaka-impeksiyon ang taong may MCADD.

Ang ilang mga batang may MCADD ay bahagya lamang ang mga sintomas o walang sintomas na nararamdaman.



ANO ANG PAGGAMOT PARA SA MCADD?

Makikipag-ugnayan ang iyong pangunahing doktor sa isang *metabolic doctor* upang mapangalagaan ang iyong anak. Maaaring imungkahi ng iyong doktor na sumangguni sa *dietician* na pamilyar sa sakit na MCADD. Hindi lahat ng paggamot ay angkop sa lahat ng bata, maaaring angkop lamang ang ilang uri ng paggamot sa ilang mga bata. Kung kinakailangan, ang gamutan ay panghabambuhay. Ilan sa mga maaaring gamutan para sa mga batang may MCADD ay:

1. Iwasan ang mahabang oras na hindi kumakain

Kailangang kumain ng madalas ang mga sanggol at batang may MCADD upang maiwasan ang *hypoglycemia* o *metabolic crisis*. Papayuhan ka ng iyong *metabolic doctor* kung gaano kadalas ang pagpapakain ng iyong anak. Sa pangkalahatan, madalas na pinapayuhang pakainin ang sanggol tuwing makalipas ang apat hanggang anim na oras.



MEDIUM CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY

Maaaring mas madalas pa rito ang pagpapakain sa ibang sanggol. Mahalagang pakainin ang iyong anak sa gabi. Maaaring kailangang gisingin ang iyong anak upang pakainin kung hindi sila magigising ng kusa. Bibigyan ka ng *metabolic doctor* at *dietician* ng *feeding plan* para sa iyong sanggol. Bibigyan ka rin ng '*sick day plan*' na angkop sa pangangailangan ng iyong anak na dapat mong sundin sa tuwing may karamdaman o pagkakataon na hindi makakain ang iyong anak.

Patuloy kang papayuhan ng *metabolic doctor* kung gaano kadalas dapat kumain ang iyong anak habang siya ay lumalaki. Kung sila ay malusog, maraming mga may MCADD na *teenager* at nasa hustong gulang na (adult) nakakatagal na hindi kumain ng 12 oras na walang nararanasang problema. Maraming mga bata na hindi na nakakaranas ng *metabolic crisis* pagsapit ng edad na sampung taon. Subalit, ang ilan ay nangangailangan ng panghabambuhay na gamutan.

2. Diyeta

Ang diyetang mababa sa taba at mataas sa *carbohydrates* ay madalas na nirerekomenda. Ang *carbohydrates* ay nagbibigay ng iba't-ibang uri ng asukal na nagagamit ng katawan bilang enerhiya. Sa katunayan, karamihan ng pagkain ng mga batang nangangailangan ng ganitong gamutan ay dapat na nangagaling sa *carbohydrates* (tinapay, prutas, gulay) at protina (karneng kakaunti ang taba at mga pagkaing may gatas na kakaunti ang taba (lean meat and low-dairy products). Gagawa ang *dietician* ng *food plan* na may wastong uri at dami ng taba na kinakailangan ng iyong anak. Kailangang isangguni sa *dietician* ang anomang pagbabago na gustong gawin sa diyeta ng iyong anak.

Tanungin ang iyong doktor kung kailangang baguhin o hindi ang diyeta ng iyong anak.

3. L-carnitine

Maaaring makatulong ang *L-carnitine* sa ilang mga bata. Ito ay ligtas at natural na sangkap na tumutulong sa katawan na gumawa ng enerhiya. Ito ay nakakatulong din sa pagtanggap ng mga mapanganib na kemikal sa katawan.

Ang inyong doktor ang siyang magdedesisyon kung kailangan ng iyong anak ang *L-carnitine*. Tulad ng ibang mga gamot, huwag gagamit nito kung hindi nireseta ng iyong doktor. Laging sumangguni sa iyong doktor bago uminom ng kahit na anong gamot.

4. Tawagan ang iyong doktor sa simula pa lang ng pagkakasakit

Tawagan agad ang iyong doktor kung ang iyong anak ay nakakaranas ng alin man sa mga sumusunod:

- walang ganang kumain
- pananamlay o sobrang pagkaantok
- pagsusuka
- pagtatae
- anomang impeksiyon
- lagnat

Kailangang kumain ng mga batang may MCADD ng pagkaing mayaman sa *starch* (galing o gawa sa harina katulad ng patatas, tinapay, pasta at iba pa o matatamis na pagkain) at uminom ng maraming tubig kahit na hindi sila nagugutom – kung hindi ay maaari silang magkaroon ng *hypoglycemia* o *metabolic crisis*. Kadalasan, walang ganang kumain o ayaw kumain ng mga batang may sakit. Kung hindi nila gusto o hindi kayang kumain, kailangang dalhin sila sa ospital upang maiwasan ang iba pang problema.

Tanungin ang iyong *metabolic doctor* kung dapat kang magdala ng isang espesyal na sulat sa paglalakbay na may mga instruksiyong medikal para sa pangangalaga ng iyong anak.



MEDIUM CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY



ANO ANG MANGYAYARI KUNG MAGAGAMOT MCADD?

Sa maagap at maingat na paggamot sa mga batang may MCADD kadalasang lumalaki sila nang malusog at normal. Ang layunin ng gamutan ay maiwasan ang pangmatagalang problema ng MCADD. Subalit, ang mga batang may paulit-ulit na *metabolic crisis* ay maaaring magkaroon ng panghabambuhay na problema sa pagkatuto, paninigas ng katawan(spasticity), tuloy-tuloy na panghihina ng mga kalamnan, o iba pang mga epekto.



ANO ANG SANHI SA PAGKAWALA O HINDI PAGGANA NG WASTO NG MCAD ENZYME?

Ang mga *gene* (*genes*) ang siyang nagsasabi sa katawan upang gumawa ng mga *enzyme*. Ang ACADM *gene* ang siyang nagsisignal sa katawan upang gumawa ng *medium chain acyl-CoA dehydrogenase* (MCAD) *enzyme*. Ang bawat tao ay may dalawang kopya ng ACADM *gene*. Ang mga taong may MCADD ay may iba't ibang anyo (mga variant) sa parehong kopya ng kanilang ACADM *genes* kaya't hindi ito gumagana nang tama. Dahil sa mga variant na ito, hindi gumagana ang MCAD *enzyme* o hindi kailanman nagawa.

References:

Western States Regional Genetics Network (WSRGN). "Disorder Fact Sheets, Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency". Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.