



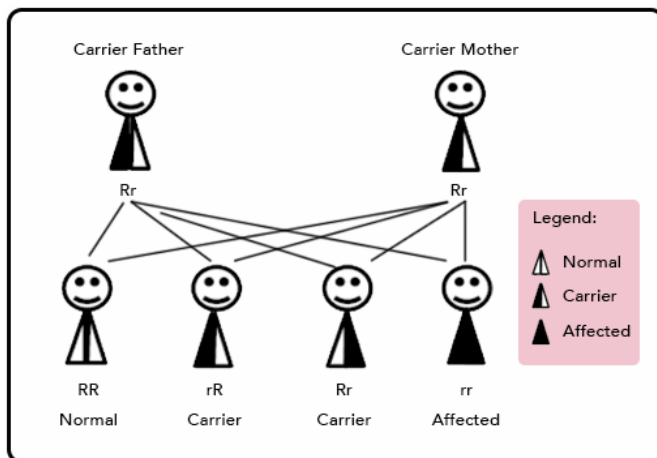
## FATTY ACID OXIDATION DISORDERS: LONG CHAIN L-3 HYDROXYACYL-COA DEHYDROGENASE (LCHAD) DEFICIENCY

### Ano ang LCHAD Deficiency?

Ang LCHAD ay “long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency.” Ito ay isang uri ng *fatty acid oxidation disorder*. Problema ng mga may LCHAD ang pag-breakdown ng taba upang magamit bilang enerhiya ng katawan.

### Paano namamana ang LCHAD Deficiency?

Ang LCHAD ay namamana sa paraang *autosomal recessive*. Pareho nitong naapektuhan ang babae at lalaki. Lahat ng tao ay mayroong dalawang kopya ng HADHA *gene* na gumagawa ng LCHAD *enzyme*. Sa mga batang may LCHADD, ang isang set ng *gene* – HADHA – ay hindi gumagana nang tama. Namamana ng mga batang ito ang isa sa hindi gumaganang HADHA *gene* mula sa bawat magulang.



Ang mga magulang ng batang may LCHADD ay karaniwang hindi nagtataglay ng sakit na ito. Sa halip, ang bawat magulang ay may isang *gene* para sa LCHADD na hindi gumagana. Tinatawag silang *carrier* (*carriers*) nito. Wala silang LCHADD dahil ang isang HADHA *gene* nila ay gumagana nang tama. Kapag ang parehong magulang ay *carrier*, may 25% na tsansang magkaroon ang LCHADD ang batang ipinagbubuntis. Mayroon namang 50% na tsansang maging *carrier* rin ang bata katulad ng kanyang mga magulang. Mayroon ding 25% na tsansang ang bata ay magkaroon ng dalawang *gene* na gumagana nang wasto.

Ang *genetic counseling* o pagkonsulta tungkol sa mga *gene* ay maaaring gawin ng pamilya ng mga batang may LCHADD. Maaaring masagot ng *genetic counselor* ang inyong mga tanong ukol sa kung paano namamana ang LCHADD, sa mga desisyon sa susunod na pagbubuntis, at sa pagpapasuri ng ibang miyembro ng pamilya. Tanungin ang inyong doktor ukol sa *genetic counselor* na maaari ninyong konsultahin.

### Ano ang mga sanhi ng LCHAD Deficiency?

Ang LCHADD ay epekto ng problema sa *enzyme* na “long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase” (LCHAD). Sa mga taong may LCHADD, nawawala o hindi gumagana ang LCHAD *enzyme*. Trabaho ng *enzyme* na ito na sirain/paghiwa-hiwalayin (*breakdown*) ang ilang uri ng taba mula sa pagkain upang maging enerhiya. Ito rin ang tumutunaw sa taba na nakaimbak sa ating katawan.



## LONG CHAIN L-3 HYDROXYACYL-COA DEHYDROGENASE (LCHAD) DEFICIENCY

Ang *glucose*, isang uri ng asukal, ang pangunahing pinagkukuhanan 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 LCHAD enzyme ay nawawala o hindi gumagana, hindi nakakagamit ang katawan ng ilang uri ng taba para maging enerhiya kung kaya *glucose* lamang ang pinagkukuhanan ng enerhiya ng katawan. Bagaman mabuting pagkuhanan ng enerhiya ang *glucose* limitado lamang ang dami nito sa katawan. 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 MAGIGING PROBLEMA KUNG HINDI MAGAGAMOT ANG LCHADD?

Maaaring maging sanhi ng katamtamang epekto ang LCHADD sa ilang tao subalit malubha ang epekto sa kalusugan ng iba. Lumilitaw ang sintomas ng LCHAD sa mga sanggol at mga bata mula sa pagsilang hanggang dalawang taon. LCHADD ang sanhi ng *hypoglycemia*. Ang unang sintomas ng *hypoglycemia* ay ang mga sumusunod:

- labis o matinding pagkaantok
- panghihina
- naduduwal
- pagsusuka
- irritable o pagkabalisa
- pagbabago ng ugali

Kung hindi magagamot ang *hypoglycemia*, maaaring magkaroon ang batang may LCHADD ng mga sumusunod:

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

Madalas na nakikita ang mga sintomas makalipas ang ilang oras na hindi nakakain. Kadalasan lumilitaw ang sintomas sa taong may LCHADD kapag nagkakasakit o nagkakaroon ng impeksiyon. Karaniwang malusog ang taong may LCHADD, maliban na lang kung may episode ng *hypoglycemia*. Subalit, ang paulit-ulit na pagkakaroon ng *hypoglycemia* ay maaaring magdulot ng problema sa utak. Magiging sanhi ito ng problema sa pagkatuto o kapansanang intelektuwal.

Maaaring magkaroon ang mga sanggol at batang hindi nagagamot ng mga sumusunod:

- hirap sa pagbigat ng timbang
- pagkaantala sa pagkatuto
- pagkaantala sa paglalakad at iba pang mga motor skills
- paglaki ng atay at iba pang problema sa atay
- paglaki ng puso at iba pang problema sa puso
- pagkabalag dulot ng pagkaipon ng kulay sa retina
- anemya
- problema sa nerves
- panghihina at pananakit ng kalamnan, lalo na pagkatapos ng matinding pag-eehersisyo o pagkakasakit

Ilan sa mga batang may LCHADD ay hindi nakakaranas ng sintomas at natutuklasan lamang na mayroong ganitong kondisyon matapos masuri ang kanyang kapatid na mayroon din nito.



# LONG CHAIN L-3 HYDROXYACYL-COA DEHYDROGENASE (LCHAD) DEFICIENCY



## ANO ANG LUNAS SA LCHADD?

Para mapangalagaan ang kalusugan ng iyong sanggol, makikipagtulungan ang iyong pangunahing doktor sa isa pang *metabolic doctor*. Maaari din niyang imungkahing dumulog kayo sa isang *dietician* na mayroong kaalaman sa LCHADD. Mayroong mga partikular na lunas na ipinapayo sa ilang kabataan, ngunit hindi ito para sa lahat. Kung kinakailangan, karaniwang panghabambuhay ang paggamot dito. Kadalasang inirekomenda ang mga sumusunod na lunas sa mga batang may LCHADD:

### 1. Iwasan ang matagal na hindi pagkain

Ang mga sanggol at mga batang may LCHADD ay kinakailangang kumain nang madalas upang maiwasan ang problema sa metabolismo. Itatakda ng inyong *metabolic doctor* kung gaano kadalas dapat pakainin ang inyong anak. Kadalasan, inirekomendang pakainin ang mga sanggol kada apat hanggang anim na oras. May mga sanggol na kailangang pakainin nang mas madalas pa rito. Mahalaga na mapakain ang mga sanggol sa gabi. Maaaring kailanganin silang gisingin upang kumain kung hindi sila kusang nagigising. Bibigyan kayo ng *metabolic doctor* at ng *dietician* ng angkop na plano ng pagpapakain ng inyong sanggol. Bibigyan din kayo ng '*sick day plan*' na angkop sa mga pangangailangan ng bata sa panahong may sakit ito o ayaw kumain.

Patuloy kayong papayuhan ng inyong *metabolic doctor* kung gaano ninyo kadalas papakainin ang inyong anak habang lumalaki ito. Kung gumaling sila, kaya ng maraming *teenager* at nasa hustong gulang na may LCHADD na matagalan hanggang 12 oras nang hindi kumakain ngunit hindi naman nagkakaroon ng anomang problema. Madalas na panghabambuhay na ang iba pang paraan ng paggamot dito.

### 2. Pagkain (Diyeta)

Minsan inirekomenda ang diyetang mababa sa taba at mataas sa *carbohydrates*. Nagbibigay ang *carbohydrates* ng iba't ibang uri ng asukal (sugar) na maaaring magamit ng katawan sa paggawa ng enerhiya. Katunayan,

karamihan sa pagkaing kailangan ng mga batang sumasailalim sa ganitong gamutan ay mayaman dapat sa *carbohydrates* (tinapay, pasta, prutas, gulay, atbp.) at protina (karneng walang taba, low-fat dairy foods (mga pagkaing may gatas ngunit kakaunti/mababa ang kolesterol/tababa). Anomang pagbabago sa diyeta ay dapat gawin sa ilalim ng patnubay ng isang *dietician* na maalam sa LCHADD.

Hindi maaaring gamitin ng mga taong may LCHADD ang ilang sangkap ng taba na tinatawag na *long-chain fatty acids*. Maaaring tumulong ang inyong *dietician* sa pagbuo ng isang *food plan* na mababa sa ganitong klase ng taba. Karamihan sa mga natitirang uri ng taba sa ganitong diyeta ay nasa anyo ng *medium-chain fatty acids*.

Tanungin ang inyong doktor kung kailangan ng anak ninyo ng anomang pagbabago sa kanilang pagkain.

### 3. MCT oil, L-carnitine, at iba pang suplemento

Ang *Medium-Chain Triglyceride oil (MCT oil)* ay karaniwang isinasama sa *food plan* ng mga taong may LCHADD. Ang espesyal na langis na ito ay mayroong *medium-chain fatty acids* na maaaring magamit paunti-unti para sa paggawa ng enerhiya. Maaari kayong gabayan ng inyong *metabolic doctor* ang *dietician* sa paggamit ng suplementong ito. Kinakailangan ang reseta mula sa doktor para makabili ng MCT oil.

Maaaring makatulong ang *L-carnitine* sa ibang bata. Isa itong ligtas at likas na sangkap na tumutulong sa katawan sa paggawa ng enerhiya. Nakakatulong din ito sa pag-aalis ng mapaminsalang dumi sa katawan. Ang doktor ang magpapasiya kung kailangan ng inyong anak ng *L-carnitine*. Gamitin lamang ang *L-carnitine* na inireseta sa inyo ng doktor, maliban na lang kung may iba pa itong payo sa inyo.

Bukod sa mga nabanggit na suplemento, inirekomenda rin ng ilang doktor ang pag-inom ng *docosahexaenoic acid (DHA)* na maaaring makatulong



# LONG CHAIN L-3 HYDROXYACYL-COA DEHYDROGENASE (LCHAD) DEFICIENCY

upang maiwasan ang pagkawala ng paningin. Huwag gumamit ng anomang suplemento o gamot nang hindi kumokonsulta sa inyong doktor.

## 4. Tumawag sa doktor sa umpisa pa lamang ng karamdaman

Laging tawagan ang inyong *healthcare provider* kapag naranasan ng inyong anak ang mga sumusunod:

- walang ganang kumain
- panghihina o labis na pagiging antukin
- pagsusuka
- pagtatae
- impeksiyon
- lagnat
- patuloy na pananakit ng kalamnan o panghihina
- mapula o kulay-kapeng ihi

Kailangang kumain ng mga batang may LCHADD ng extra *starchy* food (pagkaing katulad ng patatas, iba't-ibang uri ng beans, pagkaing gawa sa harina tulad ng tinapay, pasta, at iba pa) at uminom nang mas marami tuwing nagkakasakit—kahit hindi sila nakararamdam ng gutom—dahil maaari silang magkaroon ng *hypoglycemia*. Madalas na ayaw kumain ng isang batang may sakit. Kung ayaw o hindi nila kayang kumain, baka kailanganin silang ipagamot sa ospital upang hindi magkaroon ng *hypoglycemia* o matinding problema sa metabolismo.

Alamin sa inyong doktor kung kailangan ninyong magdala ng espesyal na liham sa paglalakbay na may mga panutong medikal para sa pangangalaga ng inyong anak.

## 5. Iwasan ang matinding ehersisyo at lamig

Ang matagal na pag-eehersisyo o pagpapagod ay nakapagpapalitaw ng ilang sintomas. Narito ang mga ilan sa posibleng epekto ng ehersisyo:

- pananakit ng kalamnan
- pamumulikat
- panghihina
- mapula o kulay-kapeng ihi (dulot ng pagkasira ng hibla ng kalamnan (muscle fiber))

Kung magkaroon man ng sintomas sa kalamnan, kinakailangan ng agarang paggamot upang maiwasan ang pagkasira ng bato (kidney). Ang mga bata o matandang nakararanas ng sintomas sa kalamnan ay dapat:

- uminom ng maraming fluid

- kumain ng pagkaing matatamis o *starchy* (mula o gawa sa harina at iba pa)
- pumunta sa ospital para magamot

Upang maiwasan ang sintomas sa kalamnan:

- iwasan ang matagal at mabigat na ehersisyo
- iwasan ang matinding lamig, panatiliing mainit ang katawan
- kumain ng pagkaing matatamis o *starchy* (mula o gawa sa harina at iba pa) bago o habang nagsasagawa ng katamtamang ehersisyo



## ANO ANG MANGYAYARI KAPAG NAGAMOT NA ANG LCHADD?

Sa maagap at maingat na paggamot, ang mga batang may LCHADD ay kadalasang nabubuhay nang malusog na may karaniwang paglaki at pag-unlad. Ang ibang may LCHADD ay maaari pa ring makaranas ng panaka-nakang *hypoglycemia* kahit nagamot na. Maaari itong maging sanhi ng pinsala sa utak na makakapagdulot naman ng mga problema sa pagkatuto o kapansanang intelektuwal. Ang mga may katamtamang LCHADD ay karaniwang nabubuhay nang malusog. Hindi ito nakakaapekto sa talino ng isang tao. Ang iba naman, kahit na nagamot na, nagkakaroon pa rin ng problema sa paningin, kalamnan, atay, o sa puso.



## ANO ANG SANHI NG KAWALAN O HINDI WASTONG PAGGANA NG LCHAD ENZYME?

Ang mga *gene* ang nagsasabi sa katawan na gumawa ng iba't ibang *enzyme*. Ang HADHA *gene* ang nagtuturo sa katawan na gumawa ng LCHAD *enzyme*. Lahat ng tao ay mayroong dalawang kopya ng HADHA *gene*. Sa mga taong may LCHADD may mga pagbabago o variant sa parehong kopya ng kanilang HADHA *genes* na nagdudulot ng hindi nito paggana nang wasto. Dahil sa mga pagbabagong ito, hindi nagagawa o hindi gumagana nang wasto ang LCHAD.

### References:

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