



FATTY ACID OXIDATION DISORDERS:

GLUTARIC ACIDURIA TYPE II [GA2]

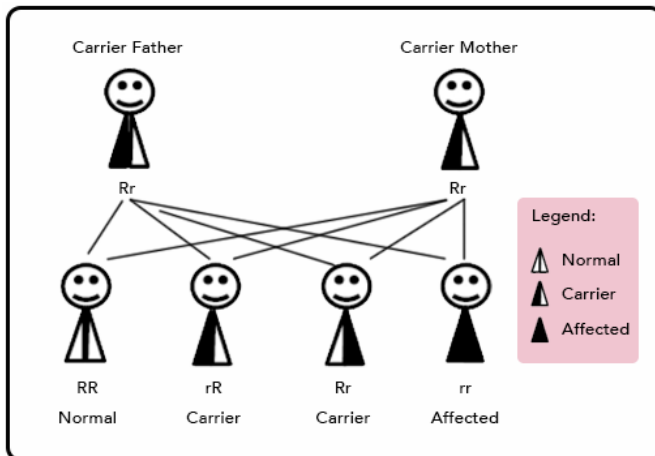
Ano ang GA2?

Ang Glutaric Aciduria Type II ay dulot ng kakulangan sa electron transfer flavoprotein at/o ng ETF-ubiquinone oxidoreductase enzyme o chemical scissors na tumutunaw ng taba at protina sa katawan. Ang kakulangan ng isa o parehong enzymes ay maaaring makasahi sa Glutaric Aciduria type II. Ang mga batang may ganitong kondisyon ay nahihirapang tumunaw ng taba at ilang amino acids (o ang bumubuo sa protein) sa kanilang katawan o mula sa kanilang kinakain.

Ang ilang batang ipinanganak na may ganitong kondisyon ay maaaring hindi kaagad magkaroon ng palatandaan o sintomas ngunit maaaring makita sa sanggol ang pagkahilo, pagsusuka, panghihina, at mababang blood sugar na maaari namang humantong sa kumbulsiyon, pagkawala ng malay, at pagkamatay. Maaaring makita ang karamdamang ito sa pamamagitan ng newborn screening. Sa maagang pagkakatuklas, maiwasan ang mga komplikasyong ito, katulad ng mababang blood sugar, pagiging antukin, at panghihina ng kalamnan.

Ano-ano ang sanhi ng GA2?

Upang mas mabisang magamit ang ating kinakain, tinutunaw ng ating katawan ang pagkain sa maliliit na yunit. Dahil sa kakulangan ng enzyme o chemical scissors, ang mga batang may karamdamang ganito ay nahihirapang magamit ang taba o amino acid (o ang bumubuo ng protina) mula sa kanilang katawan o mula sa kanilang kinakain.



Ang Glutaric Aciduria Type II ay isang kondisyong namamana. Ang gene para sa iba't ibang enzymes ay napapaloob sa genetic material na minana natin mula sa ating mga magulang. Dahil ang isang bahagi ng genetic material ay mula sa ama at ang kabilang bahagi naman ay mula sa ina, parating magkatambal ang mga gene. Kinakailangang gumagana ang isa sa mga pares upang maituring na maayos ito.

Ang mga magulang ng mga batang may GA2 ay may tig-isang gene na gumagana at hindi gumaganang gene coding para sa enzyme na kinakailangan sa pagtunaw ng taba at ibang protina. Hindi nila makikita ang sakit na ito sa kanilang anak pero maaari pa rin nila itong maipasa sa kanila bilang carrier.

Kung mamana ng isang sanggol ang gene na hindi gumagana mula sa kaniyang magulang, magkakaroon siya ng GA2. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng GA2 ang sanggol, 50% na tsansa na maging carrier, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang genes sa bawat pagbubuntis.

Ano ang mga palatandaan at sintomas ng GA2 Deficiency?

Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon ay nagmumukhang normal ngunit kapag hindi kaagad naagapan, maaari itong magdulot ng mababang blood sugar na maaari namang humantong sa kumbulsiyon, pagkawala ng malay, at pagkamatay. Ilan sa maaaring maging komplikasyon ay ang panghihina ng kalamnan.



GLUTARIC ACIDURIA TYPE II [GA2]



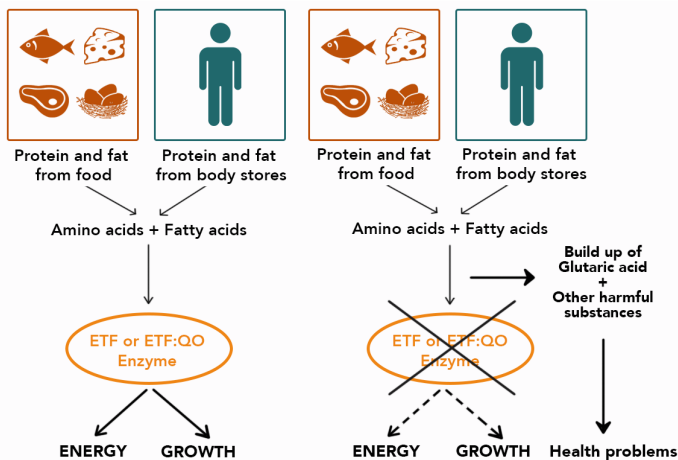
PAANO GAMUTIN ANG GA2?

Ang pangunahing lunas sa GA2 ay tamang pagkain. Ang mga batang may ganitong kondisyon ay kailangang kumain ng pagkaing may mataas na *carbohydrates* at may mababang protina. Kapag maginhawa ang pakiramdaman ng bata o walang anumang karamdaman, dapat siyang kumain nang tama at iwasan ang pagpa-fasting ng mahigit anim na oras.

Makatutulong ang bitaminang riboflavin. Makatutulong din ang carnitine na suplementong gamot sa ilang pasyente sa pagkakaroon ng enerhiya ng kalamnan.

Sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggamot.

Paggamit ng protina ng taong walang GA2 kumpara sa pasyenteng may GA2



ANO ANG MAAARI KONG GAWIN KUNG HINDI MAGINHAWA ANG PAKIRAMDAM NG AKING SANGGOL?



Maaaring makaranas ng metabolic crisis ang mga batang may sakit na GA2. Ito ay isang kondisyon kung saan naiipon ang mga nakalalasong kemikal sa kanyang dugo. Nangyayari ang krisis na ito kapag may sakit ang bata, hindi nakakain o nakakainom nang sapat, o kaya ay nakararanas ng mga kaganapan na nagdudulot ng stress tulad ng operasyon at malubhang impeksiyon. Makararanas ang bata ng panghihina, kumbulsiyon o pangingsay, pagkayamot, o pagsusuka. Agad na dalhin ang inyong anak sa ospital at ipagbigay-alam sa kanyang doktor o espesyalista kung makaranas ng mga sintomas na ito.

References:

Newborn Screening Reference Center. "English Fact Sheets for Parents on Glutaric Aciduria Type 2", Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.