



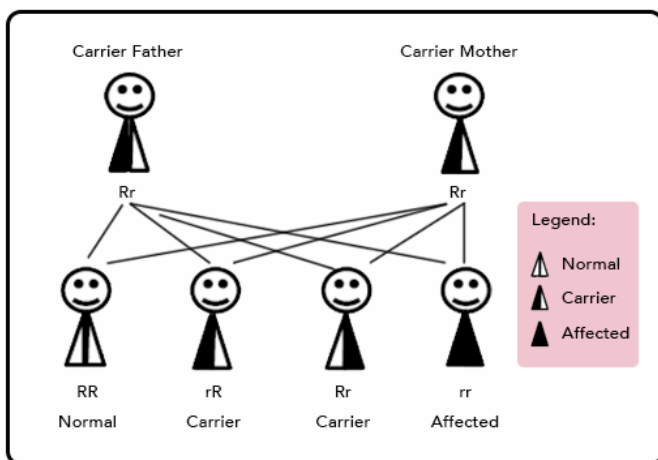
ORGANIC ACIDURIAS: 3- METHYLCROTONYL CoA CARBOXYLASE DEFICIENCY [3-MCC]

Ano ang 3- Methylcrotonyl CoA Carboxylase Deficiency [3-MCC]?

Ang 3-MCC ay isang kondisyong dulot ng kakulangan ng *enzyme* o chemical scissors na tinatawag na 3-methylcrotonyl CoA carboxylase na kailangan sa pagtunaw ng *amino acid* na tinatawag na leucine. Ang *amino acids* ang bumubuo sa protina. Mukhang normal ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon. Kapag hindi nagamot, mananatili silang walang sintomas samantalang ang iba ay maaaring magkaroon ng kumbulsiyon, pagkaantok, mababang muscle tone, walang ganang kumain, at ang timbang na bata ay lubos na mababa para sa kaniyang edad. Ang karamdamang ito ay maaaring makita sa pamamagitan ng *newborn screening*. Gayunpaman ang mga kasisilang na sanggol na nagpositibo sa kondisyong ito sa expanded *newborn screening* ay maaaring walang ganitong karamdaman ngunit naipapakita ang mataas na bilang ng metabolites ng kanilang mga ina, kung kaya't kailangan ding suriin nang husto ang ina.

Ano ang mga sanhi ng 3-MCC Deficiency?

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 tunawin ang *amino acid* leucine. Ang palatandaan at sintomas ng ganitong kondisyon ay ang pag-ipon ng leucine.



Ang 3-MCC ay isang kondisyong namamana. Ang *gene* para sa 3-methylcrotonyl CoA carboxylase *enzyme* 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 kakulangan sa 3-MCC ay may tig-isang *gene* na gumagana at hindi gumaganang *gene coding* para sa *enzyme* na kinakailangan sa pagtunaw ng taba. Hindi nila makikita ang sakit na ito sa kanilang anak pero maaari pa rin nila itong maipasa sa kanila bilang mga *carrier*.

Kung mamana ng isang sanggol ang *gene* na hindi gumagana mula sa kaniyang magulang, magkakaroon siya ng kakulangan sa 3-MCC. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng 3-MCC 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 3-MCC Deficiency?

Mukhang normal ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon. Kapag hindi nagamot, mananatili silang walang sintomas samantalang ang iba ay maaaring magkaroon ng kumbulsiyon, pagkaantok, mababang muscle tone, walang ganang kumain, at ang timbang na bata ay lubos na mababa para sa kaniyang edad.



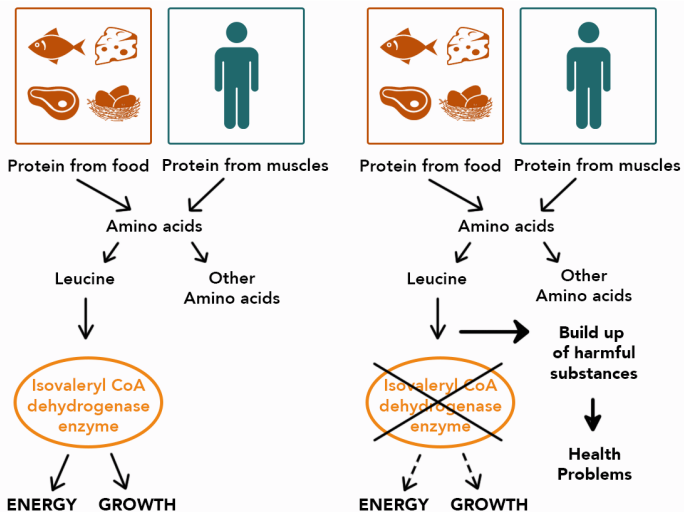
3- METHYLCROTONYL CoA CARBOXYLASE DEFICIENCY [3-MCC]

PAANO GAMUTIN ANG 3-MCC?

Ang pangunahing lunas sa 3-MCC ay ang pagkaing may mababang protina. Ang mga batang may ganitong kondisyon ay kailangang kumain ng pagkaing may mababang protina. Kapag mabuti ang bata o walang anumang karamdaman, dapat siyang kumain ng pagkaing may mababang protina. Maaari rin siyang bigyan ng glycine at/o Carnitine na isang suplementong medikasyon para sa pagpapalakas ng kalamnan.

Sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggamot.

Paggamit ng protina ng taong walang 3-MCC kumpara sa pasyenteng may 3-MCC



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

Maaaring makaranas ng metabolic crisis ang mga batang may sakit na 3-MCC. 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 3-Methylcrotonyl CoA Carboxylase Deficiency", Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.