



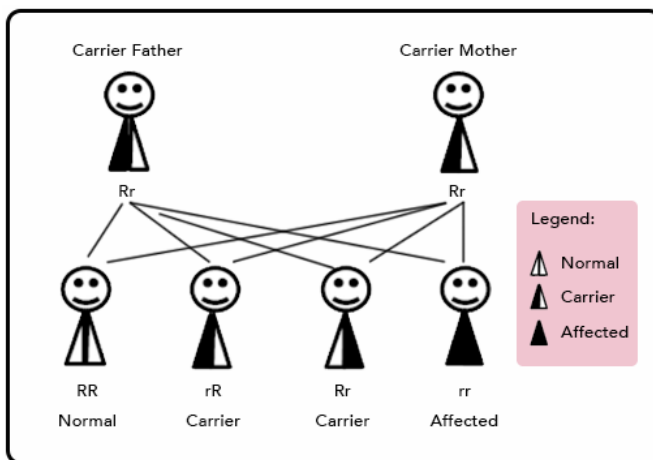
FATTY ACID OXIDATION DISORDERS: CARNITINE PALMITOYL-TRANSFERASE DEFICIENCY TYPE 1 [CPT1 Deficiency]

Ano ang Carnitine Palmitoyltransferase Deficiency Type I?

Ang Carnitine Palmitoyltransferase Type I (CPT1) Deficiency ay dulot ng kakulangan ng *enzyme* o chemical scissors na tinatawag na Carnitine Palmitoyl Transferase Type I na tumutunaw sa taba sa katawan. Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon ay nagmumukhang normal kapag isinilang ngunit kapag hindi kaagad naagapan, maaari itong magdulot ng mababang blood sugar na maaari namang humantong sa kumbulsiyon, pagkawala ng malay, at kamatayan. Ang karamdamang ito ay maaaring makita sa pamamagitan ng *newborn screening*. Ang maagang pagtuklas ay makatutulong upang maiwasan ang mga kumplikasyon sa kondisyong ito katulad ng mababang blood sugar, sakit sa atay, pagiging antukin, at panghihina ng kalamnan.

Ano ang mga sanhi ng CPT1 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 magamit ang taba mula sa kanilang katawan o mula sa kanilang kinakain.



Ang CPT1 Deficiency ay isang kondisyong namamana. Ang *gene* para sa iba't ibang *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 CPT1 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 *carrier*.

Kung mamana ng isang sanggol ang *gene* na hindi gumagana mula sa kaniyang magulang, magkakaroon siya ng kakulangan sa CPT1. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng CPT1 ang sanggol, 50% na tsansa na maging *carrier*, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang *genes* sa bawat pagbubuntis.

Ano-ano ang mga palatandaan at sintomas ng CPT1 Deficiency?

Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon ay nagmumukhang normal kapag isinilang ngunit kapag hindi kaagad naagapan, maaari itong magdulot ng mababang blood sugar na maaari namang humantong sa kumbulsiyon, pagkawala ng malay at kamatayan. Ang panghihina ng kalamnan at sakit sa atay ay ilan sa mga kumplikasyon.



CARNITINE PALMITOYL-TRANSFERASE DEFICIENCY TYPE 1 [CPT1 Deficiency]

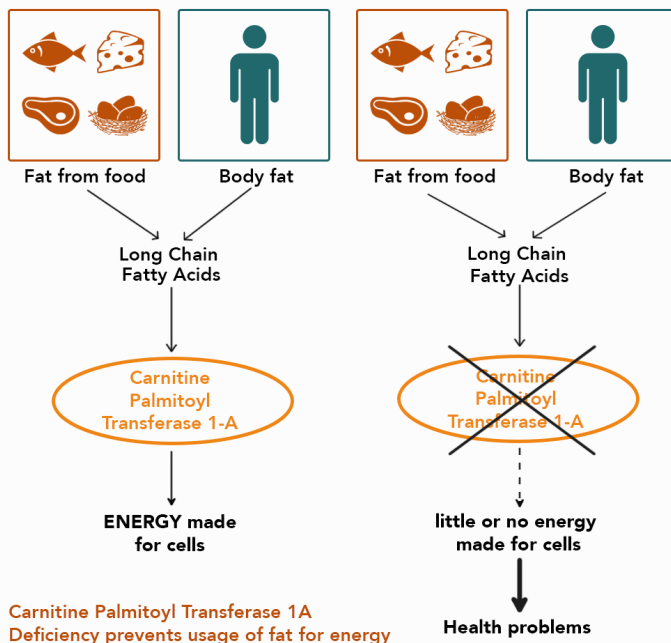


ANO ANG LUNAS SA CPT1 DEFICIENCY?

Ang pangunahing lunas sa CPT1 Deficiency ay sa pamamagitan ng pag-iwas sa taba. Maaaring bigyan ang mga bata ng espesyal na milk formula na tinatawag na MCT (medium chain triglycerides). Kapag mabuti ang bata o walang anumang karamdaman, dapat siyang kumain nang tama at iwasan ang pagpa-fasting ng mahigit anim na oras.

Sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggamot.

Paggamit ng protina ng taong walang CPT1 Deficiency kumpara sa pasyenteng may CPT1 Deficiency



References:

Newborn Screening Reference Center. "English Fact Sheets for Parents on Carnitine Palmitoyl-Transferase Deficiency Type 1", Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.

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

Maaaring makaranas ng metabolic crisis ang mga batang may sakit na CPT1. 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.