



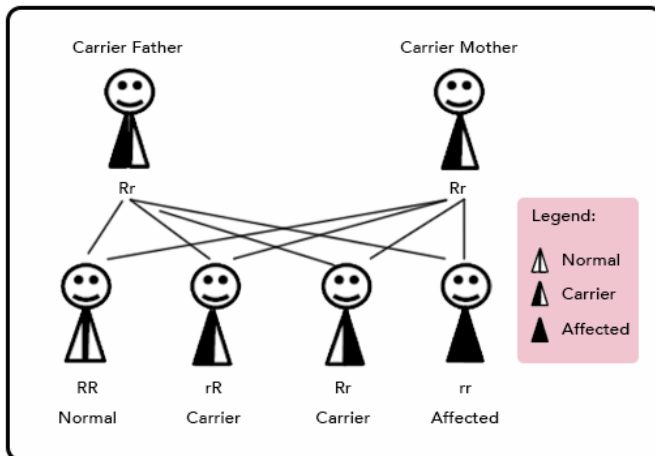
FATTY ACID OXIDATION DISORDERS: CARNITINE PALMITOYL-TRANSFERASE DEFICIENCY TYPE 2 [CPT2 Deficiency]

Ano ang Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type II?

Ang Carnitine Palmitoyltransferase Type II (CPT2) Deficiency ay sanhi ng kakulangan sa *enzyme* o chemical scissors na tinatawag na Carnitine Palmitoyltransferase Type II na tumutunaw ng taba sa katawan. Ang mga batang may ganitong kondisyon ay nahihirapang tumunaw ng taba sa kanilang katawan o mula sa kanilang pagkain. 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. Maaaring makita ang karamdamang ito sa pamamagitan ng *newborn screening*. Ang maagang pagtuklas ay makatutulong upang maiwasan ang mga komplikasyon sa kondisyong ito katulad ng mababang blood sugar, pagiging antukin, paglobo ng puso, sakit sa atay, at panghihina ng kalamnan.

Ano-ano ang mga sanhi ng CPT2 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 CPT2 Deficiency 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 kakulangan sa CPT2 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 CPT2. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng CPT2 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 CPT2 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 kamatayan. Ilan sa maaaring maging komplikasyon ay ang panghihina ng kalamnan, sakit sa atay, at paglobo ng puso.



CARNITINE PALMITOYL TRANSFERASE DEFICIENCY TYPE 2 [CPT2 Deficiency]



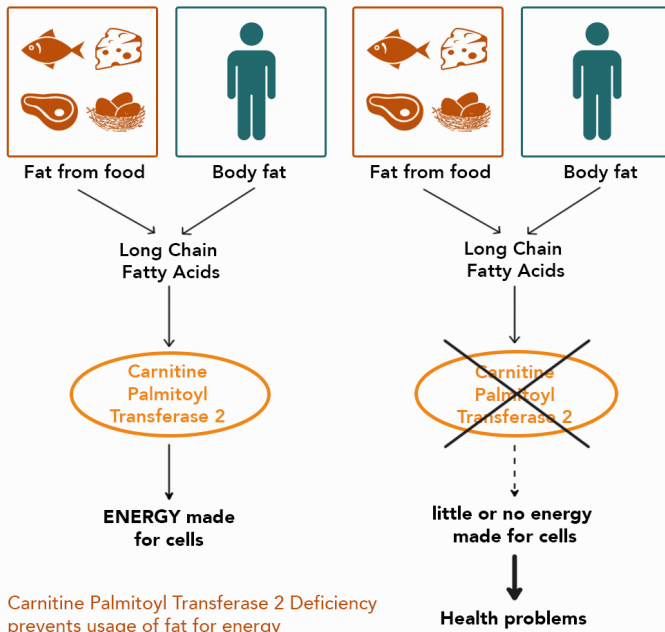
PAANO GAMUTIN ANG CPT2?

Ang pangunahing lunas sa CPT2 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 maginhawa ang pakiramdam ng bata o walang anumang karamdaman, dapat siyang kumain nang tama at iwasan ang pagpa-fasting ng mahigit anim na oras.

Maaari ring gawing suplemento ayon sa payo ng doktor ang cartinine, na isang natural na sustansya na tumutulong upang mapalakas ang katawan. Sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggamot.

Paggamit ng protina ng taong walang CPT2 Deficiency kumpara sa pasyenteng may CPT2 Deficiency



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

Maaaring makaranas ng metabolic crisis ang mga batang may sakit na CPT2. 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 Carnitine Palmitoyl-Transferase Deficiency Type 2", Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.