



AT IBA PA:

GALACTOSEMIA

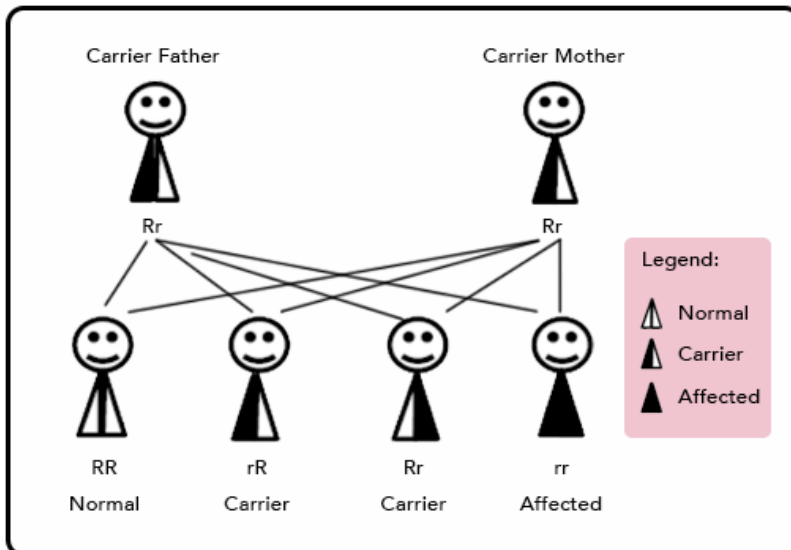
Ano ang Galactosemia?

Ang Galactosemia ay isa sa mga kondisyon na maaaring matuklasan sa pamamagitan ng *newborn screening*. Ang mga batang hindi pa nagagamot sa kondisyon na ito ay posibleng magkaroon ng katarata, pagkasira ng atay, at pagkaantala sa paglaki ng bata. Maaaring maiwasan ang mga komplikasyon ng sakit na ito kung maaga itong matutuklasan.

Ano ang sanhi ng Galactosemia?

Upang mabilis maproseso ang mga kinakain natin, tinutunaw ito ng ating katawan. Ang *carbohydrates* ay nagiging asukal. Ang isang asukal na nakukuha sa gatas na kung tawagin ay lactose ay ang pinakaunang apektado sa Galactosemia. Dahil sa kakulangan ng chemical scissors, ang lactose ay hindi natutunaw. Nagdudulot ito ng asukal na galactose na naiipon din sa katawan. Komplikado ang kemikal na proseso upang mapaliit ang galactose at kinakailangan dito ang maraming *enzyme*. Ang pagkakaroon ng pangkaraniwan at hindi pangkaraniwang Galactosemia (classical o non-classical Galactosemia) ng

bata ay depende sa kung anong uri ng *enzyme* ang wala sa kanya. Maaaring sumangguni sa doktor upang alamin ang uri ng Galactosemia na mayroon ang inyong anak.



Namamana ang Galactosemia. Ang *gene* para sa *enzyme* ay matatagpuan sa *genetic material* na namana natin mula sa ating magulang. Dahil ang isang bahagi ng *genetic material* ay mula sa ama at ang kabilang bahagi naman ay mula sa ina, palaging 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 galactosemia 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 biotinidase. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng Galactosemia ang sanggol, 50% na tsansa na maging *carrier*, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang *genes* sa bawat pagbubuntis.



GALACTOSEMIA



ANO-ANO ANG MGA SENYALES AT SINTOMAS NG GALACTOSEMIA?

Sa umpisa ng pagpapainom ng gatas, ang bata na mayroong Galactosemia ay posibleng makaramdam ng pagsusuka, pagkabahala, paninilaw ng balat (jaundice), malubhang impeksiyon (sepsis), paglaki ng atay, at mga senyales ng pagkasira ng atay, tulad ng pagdurugo. Paglipas ng ilang linggo, posibleng magkaroon ng katarata ang pasyente. Kung hindi gagamutin, maaaring mamatay ang pasyente dahil sa pagkasira ng atay, o magkaroon ng katarata at pagkaantala sa paglaki ng bata.



ANO ANG GAMOT SA GALACTOSEMIA?

Ang pangunahing gamot sa Galactosemia ay sa pamamagitan ng pagkontrol ng diyeta. Dahil hindi napro-proseso nang maayos ng mga batang may Galactosemia ang lactose, ang lunas ay pag-aalis ng lactose mismo sa diyeta. Ang mga sanggol ay binibigyan ng soy-based milk formula. Sa pagbabago ng kanilang diyeta, iniiwasan ang mga pagkain na mayroong dairy at lactose. Mahalagang masunod ang diyeta upang maiwasan ang mga komplikasyon. Mangyaring sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggagamot.

Ang kontrol para sa mga pasyenteng galactosemic ay sinusuri sa tulong ng blood spots, kahalintulad ng mga sample na kinukuha sa *newborn screening*. Sinusukat ang lebel ng galactose metabolites. Bilang bahagi ng pagsubaybay, dapat regular na matukoy ang lebel ng mga bata na mayroong Galactosemia at bumisita sa kanilang mga doktor upang tasahan ang kanilang paglaki at pagdebelop.

References:

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