



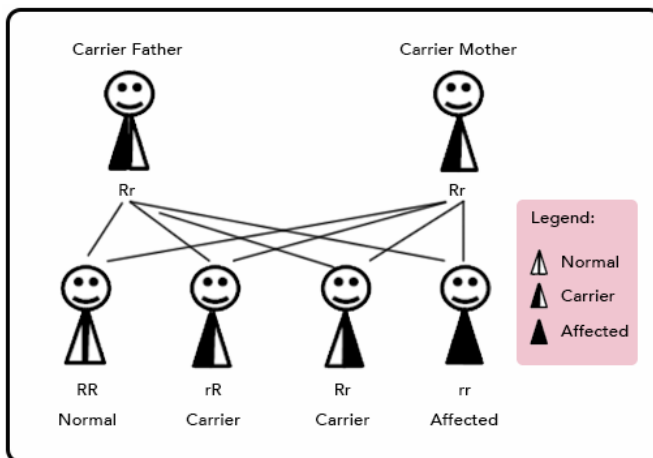
AMINO ACID DISORDERS: HOMOCYSTINURIA

Ano ang Homocystinuria?

Ang homocystinuria ay isang sakit kung saan mayroong labis na methionine na isa sa mga bumubuo sa mga protina sa ating katawan. Mukhang malusog at normal ang mga sanggol na isinisilang ng may ganitong kalagayan pagkasilang ngunit maaaring magdulot ito ng mga problema kung hindi maaagapan. Ilan sa mga may kondisyong ito ay mga problema sa paningin, pagkakaroon ng kapansanan sa pag-iisip (mental retardation), pagkakarba ng likod (scoliosis), at pamumuo ng dugo dulot ng paglapot nito. Isa ang homocystinuria sa mga kondisyon na maaaring makita sa pamamagitan ng *newborn screening*. Makatutulong na malaman nang maaga ang pagkakaroon ng homocystinuria upang maiwasan ang mga maaaring komplikasyon nito.

Ano ang sanhi ng Homocystinuria?

Ang mga kinakain natin ay dinudurog o tinutunaw ng ating katawan upang ito ay lubos na mapakinabangan. Ngunit kung wala ang enzyme na cystathionine B synthase, hindi nagagawang tunawin ang *amino acid* na methionine. Ang labis na pagdami ng *amino acid* na ito ang nagdudulot ng mga sintomas ng homocystinuria.



Namamana mula sa mga magulang ang homocystinuria. 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 homocystinuria ay may tig-isang *gene* na gumagana at hindi gumaganang *gene coding* para sa CBS. Hindi nila makikita ang sakit na ito sa kanilang anak pero maari 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 homocystinuria. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng HCY 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 Homocystinuria?

Mukhang normal at malusog ang mga batang ipinanganak na may homocystinuria. Kung hindi ito maaagapan, maaaring magdulot ito ng problema sa paningin, pagkakaroon ng kapansanan, mental retardation, scoliosis, at pamumuo ng dugo dulot ng paglapot nito.



HOMOCYSTINURIA

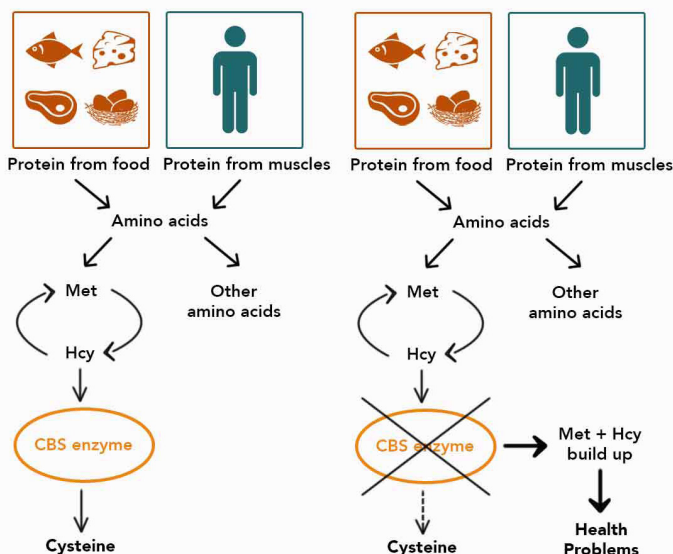


ANO ANG PANGGAGAMOT SA HOMOCYSTINURIA?

Ang pangunahing panggagamot sa homocystinuria ay ang pagkontrol sa mga kinakain at pag-inom ng bitamina. Kung ang bata ay malusog o walang sakit, maaari niyang ituloy ang pag-inom ng espesyal na gatas at sumunod sa pagkain ng mababa sa protina na naaayon sa payo ng kanilang doktor ng bata (pediatrician) o espesyalista (*metabolic specialist*). Napakahalagang sundin ang espesyal na diyeta para makaiwas sa anumang komplikasyon. Dagdag pa rito, makatutulong sa pagtunaw ng labis na methionine ang vitamin B6, folic acid, at ang gamot na betaine.

Mangyaring sumangguni sa iyong doktor bago pasimulan ang panggagamot.

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



ANO ANG MGA PAG-IINGAT NA DAPAT KONG GAWIN?

Ang mga batang may homocystinuria ay maaaring makaranas ng metabolic crisis. Ito ay isang malubhang kondisyon dulot ng pagkaipon ng mgalason sa dugo. Nangyayari ito kapag ang bata ay nagkasakit, nagkulang sa pag-inom ng tubig, o kaya ay nakaranas ng mga kaganapan na nagdudulot ng stress tulad ng operasyon. Maaari din ma-stroke ang inyong anak dahil sa problema na dulot ng pamumuo ng dugo. Kung hindi mainam ang kalagayan ng bata, mangyaring dalhin siya sa ospital upang malunasan at sabihan kaagad ang inyong pediatrician o metabolic pediatrician.

References:

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