



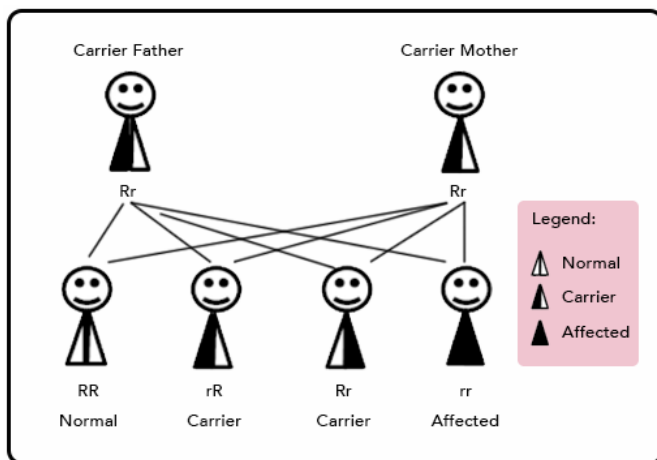
ORGANIC ACIDURIAS ISOVALERIC ACIDEMIA (IVA)

Ano ang IVA?

Ang IVA ay nangangahulugang “isovaleric acidemia.” Isa itong uri ng *organic acid disorder*. May problema ang mga taong may IVA sa pagproseso ng *amino acid* na leucine mula sa kanilang mga kinakain.

Paano namamana ang IVA?

Ang IVA ay namamana sa paraang *autosomal recessive*. Pareho nitong naapektuhan ang mga lalaki at babae. Lahat ay may dalawang kopya ng IVD *genes* na gumagawa sa isovaleryl-CoA dehydrogenase *enzyme*. Sa



mga batang may IVA, hindi gumagana nang tama ang parehong *genes*. Namamana ng mga bata ang isang hindi gumaganang *gene* para sa kondisyong ito mula sa bawat magulang.

Bihira lang na may ganitong kondisyon mismo ang mga magulang ng mga batang may IVA. Sa halip, bawat magulang ay may isang hindi gumaganang IVD *gene* para sa IVA. Sila ay tinatawag na mga *carrier (carriers)*. Ang mga *carrier* ay walang IVA dahil ang isa pa nilang *gene* ay gumagana nang maayos.

Kapag parehong *carrier* ang mga magulang, may 25% na tsansa sa bawat pagbubuntis na magkaroon ng IVA ang bata. May 50% na tsansa ang anak para maging *carrier*, tulad ng kaniyang mga magulang. At may 25%

na tsansa ang anak na magkaroon ng dalawang gumaganang *genes*. May *genetic counseling* para sa mga pamilya na may IVA ang kanilang anak. Masasagot ng mga *genetic counselor* ang inyong mga tanong ukol sa IVA: kung paano ito namamana, mga desisyong dapat gawin sa pagbubuntis at kung paano ang gagawing pagsusuri sa ibang miyembro ng pamilya. Humingi ng referral para sa *genetic counselor*.

Ano ang mga sanhi ng IVA?

Upang magamit ng katawan ang protina mula sa kinakain natin, pinoproseso ito sa maliliit na bahagi na tinatawag na *amino acids*. Binabago ng special *enzyme* ang mga *amino acids* upang magamit ng katawan. Nagkakaroon ng IVA kapag nawawala o hindi gumagana ang *enzyme* na “isovaleryl-CoA dehydrogenase” (IVD). Ang trabaho ng *enzyme* na ito ay tumulong na paliitin ang *substance* na “isovaleryl-CoA.” Ginagawa ito sa katawan kapag pinoproseso ang *amino acid* na leucine. Kapag ang isang batang may IVA ay kumain



ISOVALERIC ACIDEMIA (IVA)

ng pagkaing may leucine, dadami ang isovaleric acid sa dugo at magdudulot ito ng mga problema. Ang leucine ay matatagpuan sa lahat ng pagkain na may protina.



KUNG HINDI MALUNASAN ANG IVA, ANONG MGA PROBLEMA ANG MANGYAYARI?

Ang epekto ng IVA ay magkakaiba sa bawat tao. May dalawang uri ng IVA. Mga kalahati ng lahat ng sanggol ay nagsisimulang magpakita ng mga sintomas pagkapanganak pa lang. Sa kabilang banda, tinatawag na “chronic-intermittent” kung ang sintomas ay nagpapakita kalaunan sa pagkabata.

IVA sa mga sanggol

Ang mga sanggol na may IVA ay mukhang malusog pagkapanganak. Kadalasan, ang mga unang sintomas ay nagpapakita sa pagitan ng isang araw o dalawang linggo pagkapanganak.

Nagdudulot ang IVA ng mga episode ng karamdaman na kung tawagin ay *metabolic crisis*. Ilan sa mga unang sintomas ng *metabolic crisis* ay:

- kawalan ng ganang kumain
- matinding pagkakaantok o kulang sa sigla
- pagsusuka
- problemang panatiliing mainit ang katawan
- pagkakaroon ng amoy na kahalintulad ng “pawisang paa”

Ilan sa mga sintomas na maaaring sumunod:

- pagtaas ng acidic *substances* sa dugo, na tinatawag na *metabolic acidosis*
- mataas na lebel ng ammonia sa dugo
- pagkakaroon ng ketones sa ihi
- mababang bilang ng *platelets*
- mababang bilang ng white blood cells
- kumbulsiyon

- pamamaga ng utak
- pagdurugo sa utak
- pagkawala ng malay (coma), na humahantong sa kamatayan minsan

Kung hindi malulunasan, maraming sanggol ang namamatay sa unang *metabolic crisis*. Sa mga mabubuhay, maaaring mauwi sa pinsala sa utak dulot ng paulit-ulit na sumpung ng *metabolic crisis*. Maaari itong magresulta sa habambuhay na problema sa pagkatuto o kapansanang intelektuwal.

Chronic/intermittent IVA

Ang mga sintomas ay kadalasang nagsisimula pagsapit ng isang taong gulang. May ilang mga bata naman na hindi makikitaan ng sintomas hanggang sa mga huling yugto ng pagkabata.

Ang mga episode ng *metabolic crisis* ay maaaring sanhi ng isang sakit, impeksiyon, o pagkain ng madaming protina. Kapag may sakit ang isang bata, ang protina sa katawan ay pinuproseso para maging enerhiya. Sa isang bata na may IVA, nagdudulot ito ng mataas na lebel ng isovaleric acid na nagdudulot ng *metabolic crisis*. Sa pagitan ng mga sumpung ng *metabolic crisis*, ang mga batang may IVA ay kadalasang malusog.

May ilang mga tao na bahagya o walang sintomas at natutuklasan lamang na sila ay apektado pagkatapos masuri ang isang kapatid. Natutukoy din sa *newborn screening* ang mga batang maaaring hindi magkaroon ng malubhang sintomas.



ISOVALERIC ACIDEMIA (IVA)



ANO ANG LUNAS SA IVA?

Makikipagtulungan ang pangunahing doktor ng inyong sanggol sa isang *metabolic doctor* at *dietician* na maalam sa IVA para maalagaan ang inyong anak.

Agarang lunas ang kailangan upang maiwasan ang mga *metabolic crisis* at masundan ng ilan pang mga epekto sa kalusugan. Kailangan masimulan kaagad ang paglunas kapag natuklasang may IVA ang inyong anak. Ang ilang lunas ay maaaring ipayo sa ibang mga bata, pero hindi sa lahat. Ang paglunas ay karaniwang kinakailangan habambuhay. Ang mga sumusunod na lunas ay madalas na inirerekomenda para sa mga sanggol at bata na may IVA:

1. Diyeta na mababa sa leucine, medical foods, at formula

Karamihan sa mga bata ay kailangang kumain ng diyetang kinabibilangan ng mga pagkaing mababa sa leucine. Ang ilang espesyal na medical foods at *leucine-free formula* ay karaniwang bahagi ng diyeta. Gagawa ng diyeta sa pagkain ang inyong *dietician* na naglalaman ng tamang bilang ng protina, sustansiya, at enerhiya, para panatilihin ang malusog ang inyong anak. Isang espesyal na plano sa pagkain ang dapat ituloy sa buong buhay.

Mababa sa leucine/ mababa sa protina na diyeta

Ang mga pagkaing mataas sa protina (at leucine) na kailangang iwasan o limitahan ay ang mga sumusunod:

- gatas at mga dairy products
- karne at manok
- isda
- itlog
- dried beans at legumes
- mani at peanut butter

Ang pagkain ng maraming ganitong uri ng pagkain ay nagdudulot ng pagtaas ng isovaleric acid, na nagdudulot ng karamdaman. Maraming mga gulay at prutas ang mababa sa protina at puwedeng kainin ng may maingat na pagsukat sa dami.

Huwag alisin lahat ng protina sa diyeta. Kailangan pa rin ng mga batang may IVA ng tamang sukat ng protina para lumaki. Anomang pagbabago sa diyeta ay dapat na may gabay ng *dietician*.

Medical foods and formula

May mga medical foods tulad ng espesyal na harinang mababa ang protina, pastas, at kanin na ginawa partikular sa mga taong may *organic acid disorders*. Ang inyong *dietician* ang magsasabi kung paano gagamitin ang mga pagkaing ito upang maidagdag sa diyeta ng inyong anak.

Maliban sa diyetang mababa sa protina, maraming mga bata ang binibigyan ng espesyal na leucine-free medical formula. Magpapasiya ang inyong *metabolic doctor* at *dietician* kung kakailanganin ito ng iyong anak.

2. Mga Gamot

Ang *Glycine* ay isang *amino acid* na tumutulong sa katawan upang mawala ang isovaleric acid. Karaniwan itong binibigay bilang supplement sa mga bata na may IVA. Maaari nitong mapigilan ang mga *metabolic crisis*. Ang inyong doktor ang magsasabi kung kinakailangan ng inyong anak ng *glycine* at kung gaano kadami ang gagamitin.

Maaaring makakuha ng benepisyo ang ilang bata sa pag-inom ng *L-carnitine*. Ito ay isang ligtas at natural na materyal na tumutulong sa selula ng katawan na gumawa ng enerhiya. Tinutulungan din nito ang katawan na tanggalin ang *isovaleric acid* at mga dumi



ISOVALERIC ACIDEMIA (IVA)

na masama sa katawan. Ang inyong doktor ang magpapasiya kung kakailanganin ba ng inyong anak ang *L-carnitine*, o hindi. Kung hindi naman kayo pinayuhan na huwag gumamit, gamitin lang ang *L-carnitine* na nireseta ng inyong doktor. Huwag gumamit ng kahit anong gamot o supplement ng hindi kumukunsulta sa inyong *metabolic* doktor. Ang mga batang may sintomas ng *metabolic crisis* ay nangangailangan ng agarang medikal na lunas. Posibleng kailanganin silang gamutin sa ospital. Habang nasa *metabolic crisis*, ang mga bata ay maaaring bigyan ng bicarbonate, *glucose*, at ilang mga gamot sa pamamagitan ng IV para matulungang bumaba ang acid level sa dugo.

3. Tumawag sa inyong doktor sa simula ng anomang karamdaman

Para sa ilang bata, ang ilang di malubhang karamdaman tulad ng sipon o trangkaso ay maaaring magdulot ng *metabolic crisis*. Upang maiwasan ang mga problema, tumawag kaagad sa inyong doktor kapag ang inyong anak ay mayroon ng mga sumusunod:

- kawalan ng gana sa pagkain
- pagsusuka
- pagtatae
- impeksiyon o sakit
- lagnat

Ang mga batang may IVA ay kailangang kumain ng maraming *carbohydrates* at uminom ng maraming likido kapag may sakit sila – kahit na hindi sila gutom – kung hindi, posibleng magkaroon sila ng *metabolic crisis*. Maliban pa rito, kailangan nilang umiwas sa mga pagkaing may protina kapag may sakit sila.

Ang mga batang may sakit ay kadalasang walang ganang kumain. Kung hindi sila makakain, o nagpapakita sila ng senyales ng *metabolic crisis*, maaaring kailanganin silang gamutin sa ospital.

Magtanong sa inyong *metabolic doctor* kung kailangan ninyong magdala ng espesyal na liham sa paglalakbay na naglalaman ng instruksiyong medikal para sa pangangalaga ng inyong anak.



ANONG MANGYAYARI KAPAG NALUNASAN ANG IVA?

Sa pamamagitan ng maagap at maingat na paglunas, malaki ang posibilidad na ang mga bata na may IVA ay magkaroon ng malusog na pamumuhay na may tipikal na paglaki at pag-unlad.

Kahit na malunasan, ang ilang mga bata ay sinusumpong pa rin ng *metabolic crisis*. Maaaring magdulot ito ng panghabambuhay na problema sa pagkatuto o kapansanang intelektuwal. Habang tumatanda sila, mas kumukonti ang pagkakaroon ng mga *metabolic crisis*.



ANO ANG SANHI PARA MAWALA O HINDI GUMANA NANG MAAYOS ANG ISOVALERYL-COA DEHYDROGENASE ENZYME?

Ang mga *gene* ang nagsasabi sa katawan kung paano gumawa ng mga *enzyme*. Ang IVD *gene* ang nag-uutos sa katawan upang gumawa ng isovaleryl-CoA dehydrogenase (IVD) *enzyme*. Ang lahat ay may dalawang kopya ng IVD *gene*. Ang mga taong may IVA ay may iba't ibang anyo (mga variant) sa parehong kopya ng kanilang IVD *genes* na nagiging sanhi upang hindi ito gumana nang maayos. Dahil sa variants sa IVD *genes*, ang IVD *enzyme* ay hindi gumagana nang maayos o hindi nabubuo.

References:

Western States Regional Genetics Network (WSRGN). "Disorder Fact Sheets, Isovaleric Acidemia". Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.