



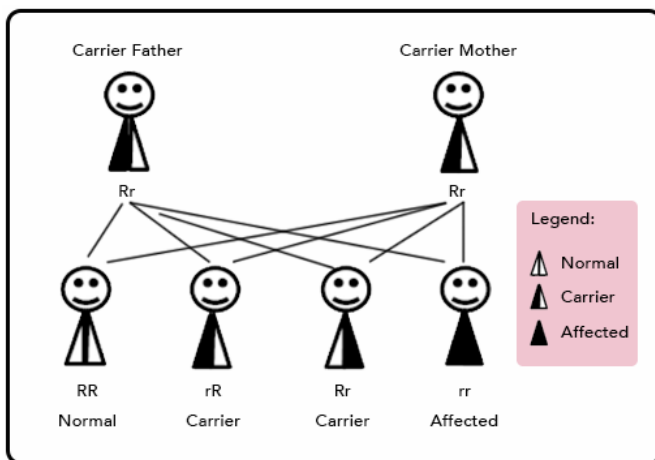
ORGANIC ACIDURIAS: Multiple Carboxylase Deficiency [MCD]

Ano ang MCD?

Ang Multiple Carboxylase Deficiency ay dulot ng kakulangan sa enzyme (o chemical scissors) na kung tawagin ay holocarboxylase synthetase. Idinadagdag ng Holocarboxylase synthetase ang biotin (isang uri ng bitamina) sa carboxylases na isang enzyme na kailangan upang maging enerhiya ang mga kinakain natin. Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon at hindi pa nagagamot ay maaaring makaramdam ng pagkaantok, pagkawala ng ganang kumain, mabagal na pagtaas ng timbang, pagsusuka, alopecia, at skin rash. Maaari ring magkaroon ng mental retardation at brain damage bilang komplikasyon. Posibleng matuklasan ang kondisyon na ito sa pamamagitan ng newborn screening. Maaaring maiwasan ang mga komplikasyon ng sakit na ito kung maaga itong matutuklasan.

Ano ang sanhi ng MCD?

Upang mabilis maproseso ang mga kinakain natin, tinutunaw ito ng ating katawan. Dahil sa kakulangan ng enzyme na ito, hindi epektibo ang pagtunaw ng ilang carbohydrates at fats na kailangan din sa pagtunaw ng protein.



Ang gene para sa holocarboxylase synthetase 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, parating magkatambal ang mga gene. Kinakailangang gumagana ang isa sa mga pares upang maituring na maayos ito.

Ang mga magulang ng mga batang may MCD 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 mga magulang, magkakaroon siya ng MCD. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na pagkakataon o isa sa BAWAT apat na pagkakataon ay maaaring magkaroon ng MCD ang sanggol, 50% na pagkakataon o dalawa sa BAWAT apat ang magiging carrier, at 25% na pagkakataon o isa sa BAWAT apat ang maaaring magkakaroon ng dalawang gumaganang genes sa bawat pagbubuntis.

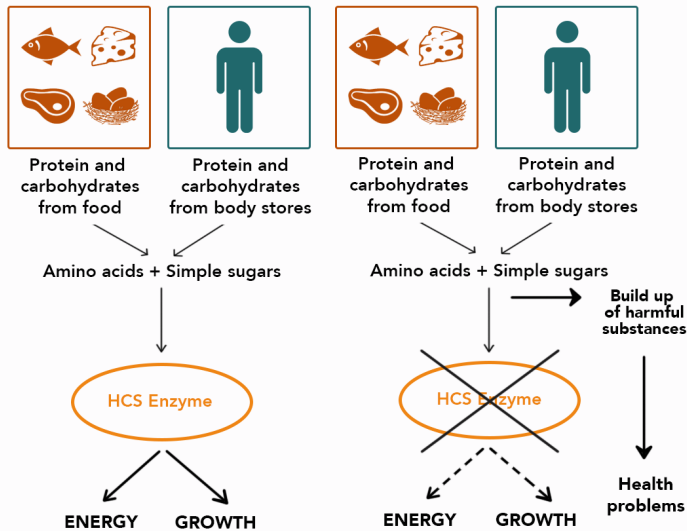
Ano ang mga palatandaan at sintomas ng MCD?

Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon at hindi pa nagagamot ay maaaring makaramdam ng pagkaantok, pagkawala ng ganang kumain, mabagal na pagtaas ng timbang, pagsusuka, alopecia, at skin rash. Maaari ring magkaroon ng mental retardation at brain damage bilang komplikasyon.



MULTIPLE CARBOXYLASE DEFICIENCY

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



References:

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