



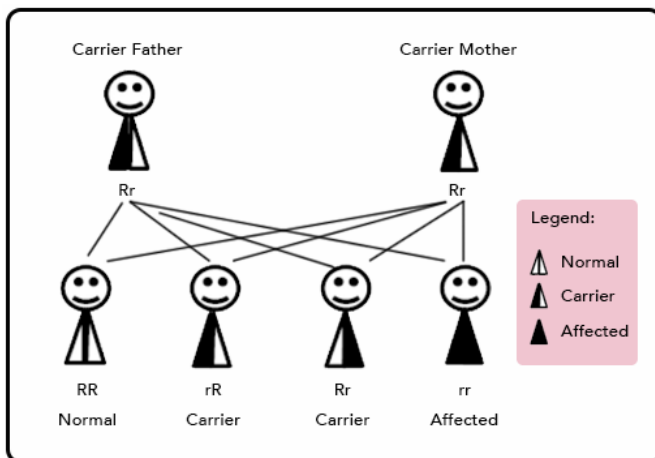
AMINO ACID DISORDERS: MAPLE SYRUP URINE DISEASE [MSUD]

Ano ang MSUD?

Ang MSUD ay pinaikling tawag sa maple syrup urine disease. Ang pangalan ng sakit na ito ay mula sa matamis na amoy ng ihi ng mga batang may MSUD na hindi pa sumasailalim sa panggagamot. Bukod dito, sila ay maaaring magkaroon ng mga komplikasyon tulad ng kumbulsiyon, mental retardation, o pagkamatay. Isa ang MSUD sa mga kondisyon na maaaring matuklasan gamit ang *newborn screening* at ang maagang pagtuklas nito ay maaaring makatulong sa pag-iwas sa pinsala sa utak/pag-iisip (brain damage).

Ano ang mga sanhi ng MSUD?

Ang protina mula sa pagkain ay tinutunaw ng ating katawan para magamit ang mga ito nang husto. Dahil sa kakulangan ng BCKAD enzyme sa katawan ng mga batang may MSUD, hindi natutunaw ang ilang *amino acid* na pangunahing sangkap ng protina. Ang pagkaipon ng mga *amino acids* na ito ang dahilan ng mga sintomas ng MSUD.



Ang MSUD ay isang sakit na namamana. Ang BCKAD gene ay 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 MSUD ay may isang gumagana at isang hindi gumaganang *gene coding* para sa BCKAD. Ito ay kilalang mga *carrier*. Kung naipamana sa bata ang hindi gumaganang *gene* mula sa parehong magulang, magkakaroon siya ng MSUD.

Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, may 25% na tsansa na ang bata ay magkaroon ng MSUD, 50% tsansa na ang bata ay maging carrier tulad ng mga magulang, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang gene o normal.

Ano ang mga palatandaan at sintomas ng MSUD?

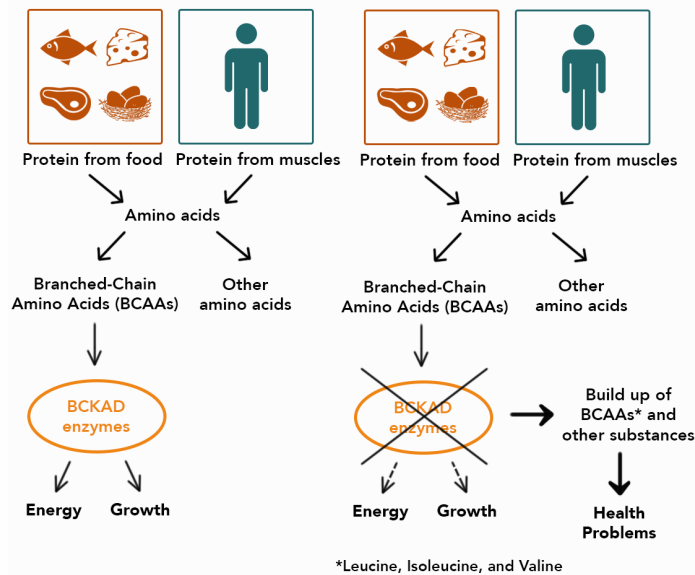
Ang pagkontrol ng pagkain ang pangunahing panggagamot sa MSUD. Maaaring uminom ng espesyal na gatas o kumain ng mga pagkaing mababa sa protina na naaayon sa rekomendasyon ng kanyang doktor o espesyalista ang batang may MSUD na walang nararamdaman. Napakahalaga na sundin ang diyeta upang makaiwas sa mga komplikasyon.

Mangyaring sumangguni sa iyong doktor bago magsimula ang panggagamot.



MAPLE SYRUP URINE DISEASE [MSUD]

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



References:

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

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

Maaaring makaranas ng metabolic crisis ang mga batang may sakit na MSUD. Ito ay isang kondisyon kung saan naiipon ang mga nakalalasang kemikal sa kanyang dugo. Nangyayari ang krisis na ito kapag may sakit ang bata, hindi nakakain o nakakainom ng 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.