ORGANIC ACIDURIAS

Ano ang Organic Acidurias?

Ang *Organic acid*urias ay pangkat ng mga karamdamang sanhi ng kakulangan sa *enzyme* o chemical scissors na tumutunaw ng mga protina sa katawan. Kapag hindi kaagad naagapan, ang mga batang may ganitong kondisyon ay maaaring kakitaan ng pagsusuka, pagkamainitin ang ulo, pagkaantok, mabilis na paghinga, at pagkawala ng malay.

Nagmula ang kondisyong ito sa nabubuong sangkap na sanhi ng kakulangan ng nasabing *enzyme*. Ang *organic acid*uria ay isa sa mga sumusunod:

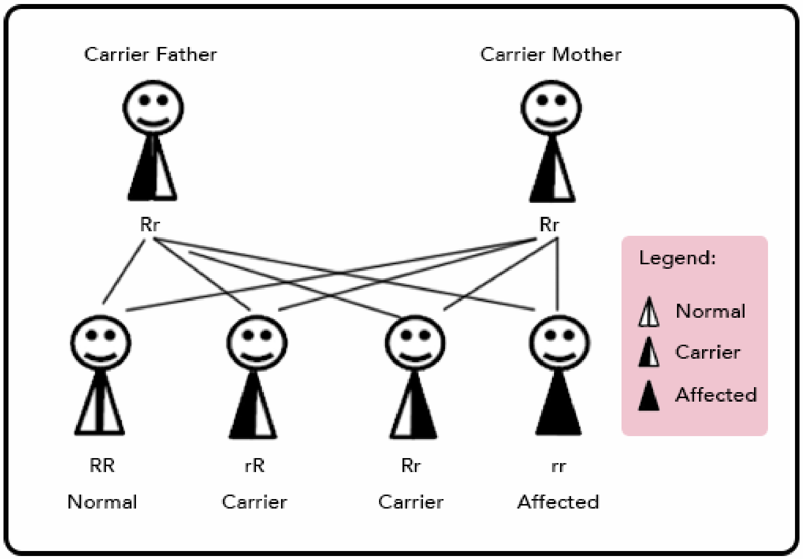
Glutaric aciduria type 1 – dahil sa kakulangan ng *enzyme* glutaryl-CoA dehydrogenase
3MCC deficiency – dahil sa kakulangan ng *enzyme* 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase
Propionic aciduria – dahil sa kakulangan ng *enzyme* propionyl-CoA carboxylase
Methylmalonic aciduria – dahil sa kakulangan ng *enzyme* methymalonyl-CoA mutase
Isovaleric aciduria – dahil sa kakulangan ng *enzyme* isovaleryl-CoA dehydrogenase.

Kabilang sa iba pang *organic acid disorder*s ay ang beta-ketothiolase deficiency at multiple carboxylase deficiency.

Ang pangkat ng mga karamdamang ito ay maaaring makita sa pamamagitan ng *newborn screening*. Sa maagang pagtuklas maiiwasan ang mga kumplikasyon ng mga kondisyong ito.

Ano ang mga sanhi ng Organic Acidurias?

Upang mas mabisang magamit ang ating kinakain, tinutunaw ng ating katawan ang pagkain sa maliliit na yunit. Dahil sa kakulangan ng *enzyme* o chemical scissors, ang mga batang may karamdamang ganito ay nahihirapang tunawin ang protina na nagiging sanhi ng pag-ipon ng nakalalasong sangkap sa katawan.



Ang *organic acid*urias ay isang kondisyong namamana. Ang *gene* para sa iba't ibang *enzyme* ay napapaloob sa *genetic* material na minana natin mula sa ating mga magulang. Dahil ang isangbahagi 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 *organic acid*urias ay may tig-isang *gene* na gumagana at hindi gumaganang *gene* coding para sa *enzyme* na kinakailangan sa pagtunaw ng protina. Hindi nila makikita ang sakit na ito sa kanilang anak pero maaari pa rin nila itong maipasa sa kanila bilang mga *carrier*.

Controlled Copy

ORGANIC ACIDURIAS

Kung mamana ng isang sanggol ang *gene* na hindi gumagana mula sa kaniyang magulang, magkakaroon siya ng *organic acid*urias. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng organic acidurias ang sanggol, 50% na tsansa na maging *carrier*, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang *gene*s sa bawat pagbubuntis.

ANO ANG MGA PALATANDAAN AT SINTOMAS NG ORGANIC ACIDURIAS?

Kapag hindi nagamot, ang mga batang may ganitong kondisyon ay maaaring kakitaan ng pagsusuka, pagkamainitin ang ulo, pagkaantok, mabilis na paghinga, at pagkawala ng malay. Maaaring lumubha ang kanilang karamdaman at maaaring humantong sa pagkamatay.

PAANO GAMUTIN ANG ORGANIC ACIDURIAS?

Ang pangunahing lunas sa *organic acid*urias ay tamang pagkain. Ang mga batang may ganitong kondisyon ay kailangang kumain ng pagkaing may mababang protina. Maaari rin silang bigyan ng carnitine na isang gamot at lunas sa duming sanhi ng mga lason sa katawan. Ang mga batang may isovaleric aciduria ay maaari ring bigyan ng glycine na may bisa ring kagaya ng carnitine. Sa ilang kaso ng methylmalonic aciduria, ang pag-inom ng vitamin B12 ay makakatulong sa bata.

Sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggamot.

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

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

References:

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

Controlled Copy