



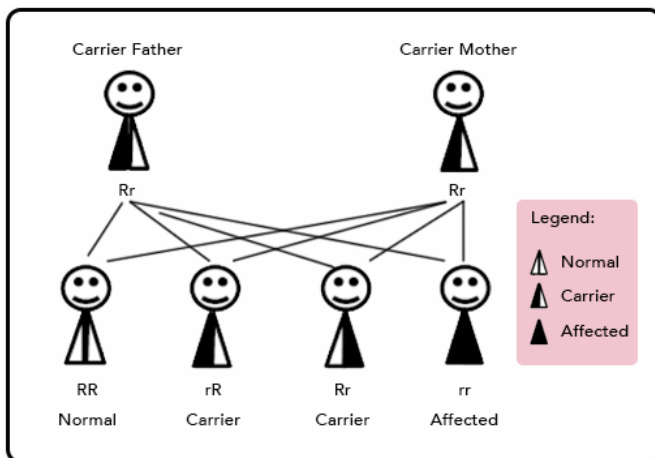
## AMINO ACID DISORDERS: PHENYLKETONURIA (PKU)

### Ano ang Phenylketonuria?

Ang phenylketonuria o PKU ay isa sa mga kondisyon na maaaring matuklasan gamit ang *newborn screening*. Ang mga batang may sakit na ito na hindi sasailalim sa panggagamot ay maaaring magkaroon ng mental retardation. Dahil dito, mahalaga na maaga itong matuklasan upang makaiwas sa brain damage.

### Ano ang mga sanhi ng PKU?

Upang mahusay na magamit ang pagkaing ating kinakain, dinudurog/tinutunaw ito ng katawan sa maliliit na yunit. Dahil sa kakulangan sa enzyme o chemical scissors (sa kasong ito ang phenylalanine hydroxylase [PAH] enzyme), hindi natutunaw ang amino acid na phenylalanine na isa sa mga pangunahing sangkap ng protina sa ating katawan. Ang pagkaipon ng phenylalanine ang dahilan ng mga sintomas ng PKU.



Ang PKU ay namamana. Ang PAH gene ay nagmumula sa mga genetic material na namamana natin 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 may PKU ay may tig-isang gene na gumagana at hindi gumaganang gene coding para sa PAH. 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 PKU. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na pagkakataon o isa sa BAWAT apat na sanggol na magkaroon ng PKU, 50% na pagkakataon o dalawa sa BAWAT apat ang magiging carrier, at 25% na pagkakataon o isa sa BAWAT apat ang magkakaroon ng dalawang gumaganang genes sa bawat pagbubuntis.

### Ano ang mga palatandaan at sintomas ng PKU?

Ang mga batang naipanganak na may PKU ay maaaring mukhang malusog at normal sa kanilang pagsilang. Nagsisimulang lumabas ang mga palatandaan at sintomas ng PKU pagdating ng ika-amin na buwan kung saan makikitaan na ng pagkaantala ng pag-unlad nito sa pag-upo, pagtayo, at iba pa. Ang mga batang hindi magagamot ay maaaring mabawasan ang kakayahang magbigay ng pansin, magkaroon ng mentalretardation, kakitaan ng pagkayamot, pangingsay, labis na kakulitan, at iba pang mga problema sa pag-uugali.

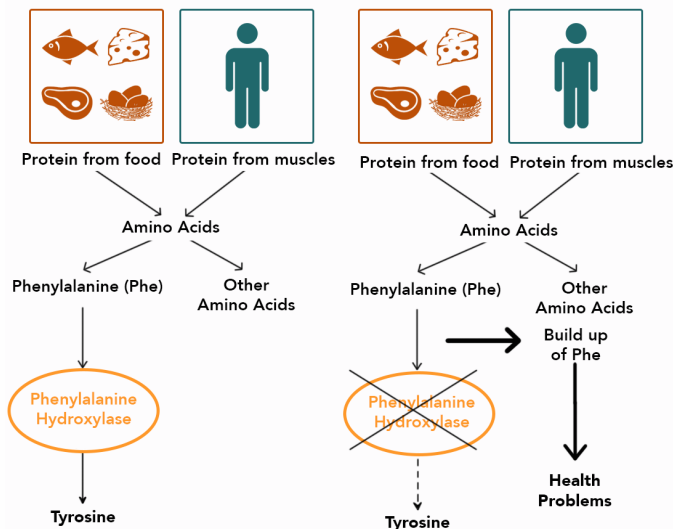


# PHENYLKETONURIA (PKU)

## ANO ANG PANGGAGAMOT SA PKU?

Ang pagkontrol ng pagkain ang pangunahing panggagamot sa PKU. 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 PKU na walang nararamdamang sintomas. Napakahalaga na sundin ang diyeta upang makaiwas sa mga komplikasyon. Hinikayat na sumangguni sa iyong doktor bago magsimula ang panggagamot. Tandaan na ang mga pamalit sa asukal tulad ng Equal o Splenda ay maaaring may kemikal na aspartame. Ang aspartame ay nagtataglay ng madaming phenylalanine. Napakahalaga na umiwas ang iyong anak sa pagkonsumo ng mga pagkain na madaming preserbatibo o kaya ay mayroong madaming aspartame.

### Paggamit ng protina ng taong walang PKU kumpara sa pasyenteng may PKU



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

Maaaring naiipon ang phenylalanine sa dugo kapag ang iyong anak ay may sakit. Ang bata ay makararanas ng panghihina, kumbulsiyon o pangingsay, pagkayamot, o pagsususuka. Kung hindi siya makatatanggap ng agarang lunas, maaari itong lumala at magdulot ng pagkasira ng kaniyang utak. Agad na dalhin ang inyong anak sa ospital at ipagbigay-alam sa kanyang doktor o espesyalista kung makararanas ng mga sintomas na ito.

### References:

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