



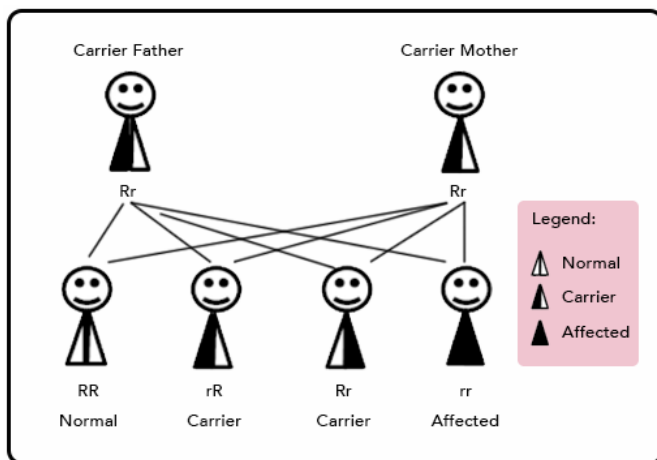
## FATTY ACID OXIDATION DISORDERS: TRIFUNCTIONAL PROTEIN (TFP) DEFICIENCY

### Ano ang TFP Deficiency?

Ang ibig sabihin ng TFP deficiency ay “trifunctional protein deficiency.” Ito ay isang uri ng sakit sa *fatty acid oxidation*. Ang ibang taong mayroon nito ay nagkakaroon ng problema sa pagsira ng taba upang maging enerhiya ng katawan.

### Paano namamana ang TFP Deficiency?

Ang kakulangan sa TFP ay namamana sa *autosomal recessive* na pamamaraan. Pareho nitong naapektuhan ang babae at lalaki. Lahat ng tao ay mayroong dalawang kopya ng HADHA at HADHB *genes* na gumagawa ng *enzyme* sa grupo ng



TFP. Sa mga batang may kakulangan sa TFP, ang isang pares ng *genes*—HADHA man o HADHB—ay hindi gumagana nang wasto. Ang mga batang ito ay nagmana ng isang *gene* na hindi gumagana mula sa bawat isang magulang. Ang mga magulang ng batang may kakulangan sa TFP ay bihirang naapektuhan ng sakit na ito. Sa halip, ang bawat magulang ay may isang *gene* na hindi gumagana. Ang tawag sa kanila ay *carriers*. Ang mga *carrier* ay walang kakulangan sa TFP dahil ang isang HADHA o HADHB *gene* nila ay gumagana nang wasto. Kapag ang parehong magulang ay *carrier*, mayroong 25% tsansa sa bawat pagbubuntis na ang bata ay magkakaroon ng kakulangan sa TFP. Mayroon namang 50% tsansa na maging *carrier* ang bata katulad ng kanyang mga magulang. Mayroon din namang 25% tsansa na ang bata ay magkaroon ng dalawang *genes* na gumagana nang wasto.

Ang *genetic counseling* o pagkonsulta ukol sa *genes* ay maaaring gawin ng pamilya ng mga batang may kakulangan sa TFP. Maaaring masagot ng *genetic counselor* ang inyong mga tanong ukol sa kung paano ito namamana, sa mga dapat idesisyon sa susunod na pagbubuntis, at sa pagpapasuri ng ibang miyembro ng pamilya. Tanungin ang inyong doktor ukol sa *genetic counselor* na maaari ninyong konsultahin.

### Ano ang mga sanhi ng TFP Deficiency?

Nagkakaroon ng kakulangan sa TFP kapag ang isang grupo ng mga *enzyme* na tinatawag na “*trifunctional protein*” (TFP), ay nawawala o hindi gumagana nang maayos. Trabaho ng TFP na sirain ang mga espesipikong taba mula sa ating pagkain at gawin itong enerhiya. Ginagawa rin nila ito sa mga taba na nakaimbak na sa katawan.



## TRIFUNCTIONAL PROTEIN (TFP) DEFICIENCY

Ang enerhiya na nakukuha natin sa taba ang tumutulong sa ating maging aktibo pa rin kahit na mababa na ang ating *glucose*—isang uri ng asukal na pangunahing pinagkukunan ng ating enerhiya. Taba ang inaasahan ng ating katawan kapag matagal tayong hindi kumain—tulad ng paglaktaw sa oras ng pagkain o kapag tayo ay natutulog.

Kapag ang TFP ay nawawala o hindi gumagana, hindi kaya gamitin ng katawan ang taba para sa enerhiya. Sa halip, ito ay dapat umasa lamang sa *glucose*. Bagamat magandang pagmulan ng enerhiya ang *glucose*, limitado lamang ito. Kapag naubos na ito, tatangkain ng katawan na gamitin ang taba, ngunit hindi ito magtatagumpay o gagana. Hahantong ito sa mababang lebel ng asukal sa dugo (*low blood sugar*) na tinatawag na *hypoglycemia* at sa mapaminsalang mga sangkap sa dugo.



### KUNG HINDI MAGAMOT ANG KAKULANGAN SA TFP, ANO ANG MGA MAAARING MANGYARING PROBLEMA?

Ang kakulangan sa TFP ay maaaring magdulot ng banayad na sintomas sa iba, habang sa iba naman ay malalang problema sa kalusugan. Mayroong tatlong uri ng kakulangan sa TFP: maaga, pambata, at banayad.

Ang mga sanggol at mga batang may maaga at pambatang kakulangan sa TFP ay maaaring magkaroon ng episode ng sakit na tinatawag na *metabolic crisis* o problema sa metabolismo. Ang ilan sa mga unang sintomas nito ay:

- labis o matinding pagkaantok
- pagbabago sa ugali
- irritable
- panghihina ng kalamnan
- walang ganang kumain

Ang iba pang sintomas ay:

- lagnat
- pagkahilo at pagsusuka
- pagtatae o diarrhea
- pagsusuka
- *hypoglycemia*
- mataas na lebel ng asidikong sangkap sa dugo na tinawag na *metabolic acidosis*

Kung ang *metabolic crisis* ay hindi magamot, ang batang may kakulangan sa TFP ay maaaring magkaroon ng:

- problema sa paghinga
- kumbulsiyon (*seizures*)
- pagkawala ng malay (coma), na humahantong sa kamatayan minsan

Maaaring mangyari ang *hypoglycemia* kahit walang ibang sintomas ng *metabolic crisis*. Nagdudulot ito ng:

- panghihina
- panginginginig
- pagkahilo
- malamig na pawis sa balat
- kung hindi magamot: coma o pagkawala ng malay, at minsan, pagkamatay

Sa mga batang may kakulangan sa TFP, maaaring magkaroon ng *hypoglycemia* o *metabolic crisis*:

- matagal na hindi kumakain
- matapos mag-ehersisyo nang matagal
- sa pagkakasakit o impeksiyon
- stress tulad ng operasyon

### **Maagang kakulangan ng TFP (Early TFP Deficiency)**

Ang mga sanggol na may maagang kakulangan sa TFP ay karaniwang kinakikitaan ng sintomas mula kapanganakan hanggang dalawang taong gulang. Ang mga pangunahing sintomas ay karaniwang:

- walang ganang kumain
- katamaran
- sobrang antok



# TRIFUNCTIONAL PROTEIN (TFP) DEFICIENCY

- panghihina ng kalamnan
- kawalan ng mga mga reflex
- kawalan ng tugon sa sakit o kirot
- pagkaantala sa kakayahang makapaglakad at pagkatuto o pag-aaral

Ang mga sanggol na may maagang kakulangan sa TFP ay karaniwang nagkakaroon ng maraming episode ng *metabolic crisis*.

Ang iba pang maaaring epekto ng kakulangan sa TFP ay:

- malalang problema sa puso o paglaki ng puso
- pagkaipon ng taba sa atay o ibang pang problema sa atay
- problema sa paghinga

Ang mga sanggol na nasa unag tatlong taon na may maagang kakulangan sa TFP na nananatiling hindi nalulunasan ay karaniwang namamatay dahil sa problema sa puso o sa paghinga.

## **Kakulangan ng TFP sa Pagkabata (Childhood TFP deficiency)**

Ang Kakulangan ng TFP sa Pagkabata ay maaaring magdulot ng *hypoglycemia* at *metabolic crisis*. Kung hindi naman, kadalasang malusog ang mga batang may kakulangan sa TFP. Gayunpaman, ang paulit-ulit na mga episode ay maaaring magdulot ng pagkasira o komplikasyon sa utak. Maaari itong magdulot ng problema sa pagkatuto o kapansanang intelektuwal. Ang panghihina at pananakit ng kalamnan ay nangyayari sa mga bata, lalo na kapag nagsasagawa ng mabigat na ehersisyo, o nagkakaroon ng stress o sakit.

## **Banayad na kakulangan sa TFP (Mild/muscle TFP deficiency)**

Ang banayad na uri ng kakulangan sa TFP ay naitala na sa kaunting tao lamang. Ang mga sintomas ay maaaring mag-umpisa mula edad dalawa hanggang pagtanda.

Ang mge episode ng panghihina ng kalamnan ay karaniwan. Maaaring magkaroon ng pagkasira ng mga muscle fibre. Ito ang mga karaniwang nangyayari:

- matapos ang mabigat at nakapapagod na ehersisyo
- sa pagkakasakit at impeksiyon
- matapos hindi kumain nang matagal

Heto ang mga senyales ng pagkasira ng kalamnan (muscles):

- pananakit ng kalamnan
- pamumulikat
- panghihina
- mapula o kulay-kapeng ihi
- problema sa paghinga

Kung ang sintomas ng kalamnan ay hindi magamot, maaaring magdulot ito ng pagkasira o komplikasyon sa bato (kidney).

Ang banayad na uri ng kakulangan sa TFP ay hindi nagdudulot ng *metabolic crisis* o problema sa puso o atay.



## **ANO ANG LUNAS SA KAKULANGAN SA TFP?**

Para mapangalagaan ang kalusugan ng inyong sanggol, makikipagtulungan ang inyong pangunahing doktor sa isa pang *metabolic doctor* at sa isang *dietician* na maalam sa TFP deficiency. Mayroong mga partikular na lunas na ipinapayo sa ilang kabataan, ngunit hindi ito para sa lahat. Kung kinakailangan, habambuhay ang paggamot dito. Ang mga sumusunod na lunas ay karaniwang inirerekomenda sa mga batang may kakulangan sa TFP:

### **1. Iwasan ang matagal na hindi pagkain**

Ang mga sanggol at mga batang may kakulangan sa



# TRIFUNCTIONAL PROTEIN (TFP) DEFICIENCY

TFP ay kinakailangang kumain nang madalas upang maiwasan na magkaroon ng *hypoglycemia* o ng problema sa metabolismo. Itatakda ng inyong *metabolic doctor* kung gaano kadalas dapat pakainin ang inyong anak. Kadalasan, inirerekomendang pakainin ang mga sanggol bawat apat hanggang anim na oras. Ang ilan sa mga ito ay maaaring pakainin nang mas madalas kaysa karaniwan. Mahalaga na mapakain ang mga sanggol sa gabi. Maaaring kailanganin silang gisingin upang kumain sakaling hindi sila kusang nagigising. Bibigyan ka ng *metabolic doctor* at ng *dietician* ng angkop na feeding plan para sa iyong sanggol. Bibigyan din kayo ng “*sick day plan*” na aangkop naman sa pangangailangan ng iyong anak sa panahon ng pagkakasakit at panahong ayaw niyang kumain.

Patuloy kayong gagabayan ng inyong doktor sa kung gaano kadalas pakainin ang inyong anak habang siya ay lumalaki. Kapag sila ay gumaling, maaari silang maging katulad ng maraming *teenager* at matatanda na may kakulangan sa TFP na kaya nang tumagal nang hanggang 12 oras nang hindi kumakain at walang nagiging problema. Ang ibang paggamot dito ay kailangang gawin habambuhay.

## 2. Pagkain (Diyeta)

Kadalasang inirerekomenda ang diyeta na kakaunti ang taba at mataas sa *carbohydrates*. Nagbibigay ang *carbohydrates* ng iba’t ibang uri ng asukal na maaaring magamit ng katawan para sa paggawa ng enerhiya. Sa katunayan, ang mga batang nangangailangan ng lunas na ito ay dapat magkaroon ng maraming *carbohydrates* (tinapay, pasta, prutas, gulay, atbp.) at protina (lean meat, mga pagkaing may gatas at mababa sa taba) sa kanilang diet. Anomang pagbabagong gagawin sa diyeta ay dapat sumailalim sa gabay ng *dietician* na maalam sa TFP deficiency. Ang mga taong may kakulangan sa TFP ay hindi maaaring gumamit ng building blocks of fat na tinatawag na “*long-chain fatty acids*”. Maaaring tumulong ang inyong *dietician* sa pagbuo ng *food plan* na mababa sa ganitong taba. Ang karamihan

sa mga natirang uri ng taba na maaaring makonsumo ay sa anyo ng “*medium-chain fatty acids*”. Tanungin ninyo ang inyong doktor kung kinakailangan nila ng pagbabago sa kanilang pagkain o diet.

## 3. MCT oil, L-carnitine, at iba pang supplements

Ang Medium-Chain Triglyceride oil (MCT oil) ay karaniwang isinasama sa *food plan* ng mga taong may kakulangan sa TFP. Ang espesyal na oil na ito ay mayroong *medium-chain fatty acids* na maaaring magamit paunti-unti para sa pagbuo ng enerhiya. Maaari kayong gabayan ng inyong *metabolic doctor* o ng inyong *dietician* sa kung paano gamitin ang supplement na ito. Kinakailangan ang reseta mula sa kanila para makabili ng MCT oil. Maaaring makatulong ang *L-carnitine* sa ibang bata. Ito ay isang ligtas at natural na sangkap ng nutrisyon na maaaring makatulong sa selula ng katawan na bumuo ng enerhiya. Nakatutulong din ito na alisin ang mga nakapipinsalang basura sa katawan. Ang inyong doktor din ang magtatakda kung kailangan ng inyong anak ng *L-carnitine*. Gamitin lamang ang *L-carnitine* na iresetang ng inyong doktor, maliban lamang kung iba ang kanyang ipayo.

Dagdag pa sa mga nabanggit na supplement, inirerekomenda rin ng ilang doktor ang pag-inom ng *docosahexaenoic acid* (DHA) na maaaring makatulong maiwasan ang pagkabulag o paghina ng mata.

Huwag gumamit ng anomang supplement o gamot nang hindi kumokonsulta sa inyong doktor.

## 4. Tumawag sa inyong doktor kapag nag-umpisa ang kahit anong sakit o pananakit

Laging tawagan ang inyong doktor kapag naranasan ng inyong anak ang mga sumusunod:

- walang ganang kumain
- pagiging matamlay o sobrang antukin
- pagsusuka
- pagtatae o diarrhea



# TRIFUNCTIONAL PROTEIN (TFP) DEFICIENCY

- impeksiyon
- lagnat
- tuloy-tuloy na panghihina o pananakit ng kalamnan (muscles)
- mapula o kulay-kapeng ihi

Ang mga batang may kakulangan sa TFP ay kailangang kumain ng *starchy* food o pagkaing mula o gawa sa harina at uminom nang mas marami tuwing nagkakasakit—kahit pa hindi sila nakararamdam ng gutom—dahil kung hindi, maaari silang magkaroon ng problema sa metabolismo. Kadalasan, kapag ang mga bata ay may sakit, ayaw nila o hindi nila kayang kumain. Sakaling mangyari ito, maaaring kailanganin na nilang magpagamot sa ospital upang maiwasang magkaroon ng *hypoglycemia* o problema sa metabolismo.

Alamin sa inyong doktor kung kinakailangan ninyong magdala ng espesyal na liham-paglakbay na mayroong panutong medikal para sa pangangalaga ng inyong anak.

## 5. Iwasan ang mabigat na ehersisyo at ang sobrang lamig

Ang matagal na pag-eehersisyo o pagpapagod ay nakapagpapalitaw ng ilang sintomas sa kakulangan ng TFP. Maaaring kasama sa mga epekto ng pag-eehersisyo ang pananakit ng kalamnan, pamumulikat, at panghihina. Maaaring masira ang mga muscle fiber at magdulot ng pagiging pula o kulay-kape ng ihi.

Kung magkaroon man ng sintomas sa kalamnan, kinakailangan ng agarang paggamot upang maiwasan ang komplikasyon o pagkasira ng bato (kidney). Ang mga bata o matandang nakararanas ng sintomas sa kalamnan ay dapat:

- uminom agad ng fluid
- kumain ng *starchy* (tinapay, patatas at iba pa), matamis na pagkain
- pumunta sa ospital para magamot

Upang maiwasan ang sintomas sa kalamnan:

- iwasan ang matagal at mabigat na ehersisyo
- umiwas sa sobrang lamig
- kumain ng pagkaing matatamis at *starchy* (tinapay, patatas at iba pa) bago o habang nagsasagawa ng katamtamang ehersisyo



## ANO ANG NANGYAYARI KAPAG NAGAMOT NA ANG KAKULANGAN SA TFP?

### Maagang kakulangan sa TFP (Early TFP deficiency)

Karamihan sa mga sanggol na may maagang kakulangan sa TFP ay namamatay sa komplikasyon sa puso o sa paghinga kahit nagamot na. Gayunpaman, ang paggamot dito ay maaari pa ring makatulong sa pagpapahaba ng buhay ng mga sanggol.

### Kakulangan ng TFP sa Pagkabata (Childhood TFP deficiency)

Sa maagap at maingat na paggamot, ang mga batang may kakulangan sa TFP ay maaaring mabuhay nang malusog na may karaniwang paglaki at pag-unlad. Gayunpaman, ang ibang bata ay patuloy na nakakaranas ng mga episode ng *hypoglycemia* o problema sa metabolismo kahit pa nagamot na. Maaari itong permanenteng makasira sa utak na nagdudulot ng problema sa pagkatuto o kapansanan sa pag-iisip.

### Banayad na kakulangan sa TFP (Mild/muscle TFP deficiency)

Kapag naagapan, ang mga taong may *mild/muscle TFP deficiency* ay karaniwang nananatiling malusog. Ang uri ng kakulangan sa TFP na ito ay hindi nakaaapekto sa pag-iisip.



# TRIFUNCTIONAL PROTEIN (TFP) DEFICIENCY



## ANO ANG NAGDUDULOT NG KAWALAN O HINDI WASTONG PAGGANA NG TFP ENZYME?

Ang *genes* ang nagsasabi sa katawan na gumawa ng iba't ibang mga *enzyme*. Ang HADHA at HADHB *genes* ang nagtuturo sa katawan na gumawa ng mga *enzyme* sa trifunctional protein. Lahat ng tao ay mayroong dalawang kopya ng HADHA at HADHB *genes*. Ang mga taong may kakulangan sa TFP ay may mga pagbabago, na tinatawag ding *variants*, sa parehong kopya ng kanilang HADHA o HADHB *genes*. Dahil sa mga pagbabagong ito, ang TFP *enzyme* ay hindi gumagana o talagang hindi nabubuo.



## AVAILABLE BA ANG GENETIC TESTING?

Ang pagpapasuri ng mga *gene* para sa kakulangan sa TFP ay maaaring maisagawa sa sampol ng dugo. Ang *genetic testing* na tinatawag ding DNA testing ay naghahanap ng pagbabago, na tinatawag ding *variants*, sa mga HADHA at HADHB na *gene* na nagdudulot ng kakulangan sa TFP. Sa ibang apektadong bata, ang parehong variant ay maaaring matagpuan. Gayunpaman, sa ibang kabataan, ang pareho o isang pagbabago ay hindi natatagpuan, kahit napag-alaman nang naroon sila. Hindi kinakailangan ang DNA testing para ma-diagnose ang inyong anak. Makakatulong lamang ito para sa *carrier testing* o sa prenatal diagnosis na ipaliliwanag sa ibaba. Tanungin ang inyong *metabolic doctor* o inyong *genetic counselor* kung may tanong kayo ukol sa DNA testing para sa kakulangan sa TFP.

### References:

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