



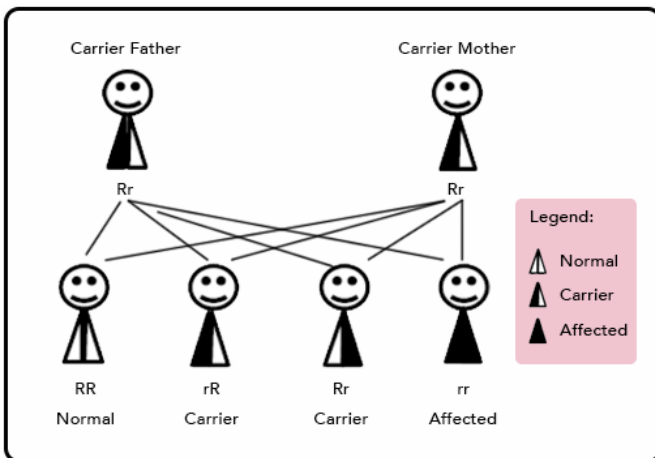
AMINO ACID DISORDERS: TYROSINEMIA TYPE I

Ano ang Tyrosinemia Type I?

Ang Tyrosinemia type I ay isang kondisyon kung saan naiipon ang tyrosine (isang *amino acid* na bumubuo sa mga protina) sa katawan. Ang iba pang mga produkto ng tyrosine tulad ng succinylacetone at succinylacetoacetate ay naiipon din sa dugo. Ang mga sintomas ng Tyrosinemia type I ay dulot ng pagtaas ng antas ng mga kemikal na ito. Ang mga bata na hindi sumailalim sa panggagamot ay maaaring makaranas ng paninilaw ng balat o jaundice, pagtatae at pagkakaroon ng dugo sa dumi, mabagal na pagtaas ng timbang, pagkayamot, pagkaantok, paglaki ng atay, at pagdurugo. Ang maagang pagtuklas ng sakit na ito ay maaaring makatulong upang maiwasan ang pagkapinsala ng atay.

Ano ang mga sanhi ng Tyrosinemia Type I?

Ang protina mula sa pagkain ay tinutunaw ng ating katawan para magamit ang mga ito nang husto. Dahil sa kakulangan ng *enzyme* o chemical scissors na sa kasong ito ay tinatawag na kemikal na fumarylacetoacetate hydrolase [FAH] sa katawan, hindi natutunaw ang kemikal na tyrosine. Ang pagkaipon ng tyrosine ang nagpapadami ng mga produkto nito na succinylacetone at succinylacetoacetate. Ang pangkalahatang pagdami ng mga kemikal na ito ang dahilan ng mga sintomas ng tyrosinemia.



Ang Tyrosinemia ay namamana. Ang FAH *gene* ay nagmumula sa mga *genetic* material 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 tyrosinemia ay may tig-isang *gene* na gumagana at hindi gumaganang *gene* coding para sa FAH. 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 magulang, magkakaroon siya ng tyrosinemia. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng Tyrosinemia Type 1 ang sanggol, 50% na tsansa na maging *carrier*, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang *genes* sa bawat pagbubuntis.

Ano ang mga palatandaan at sintomas ng Tyrosinemia Type I?

Ang mga batang may Tyrosinemia Type 1 ay maaaring makaranas ng paninilaw ng balat o jaundice, pagtatae at pagkakaroon ng dugo sa dumi, mabagal na pagtaas ng timbang, pagkayamot, pagkaantok, paglaki ng atay, at pagdurugo. Maaaring tuluyang masira ang atay kung hindi isasailalim sa panggagamot ang bata.



TYROSINEMIA TYPE I

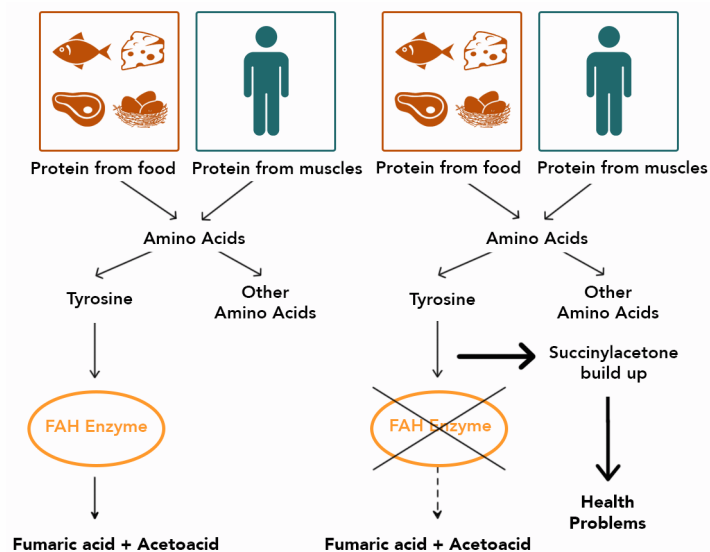


ANO ANG PANGGAGAMOT PARA SA TYROSINEMIA TYPE I?

Ang pagkontrol ng pagkain ang pangunahing panggagamot sa Tyrosinemia Type 1. Kung maginhawa ang pakiramdam ng batang may PKU at wala siyang sakit, maaaring uminom ng espesyal na gatas o kumain nga mga pagkaing mababa sa protina na naaayon sa rekomendasyon ng kanyang doktor o espesyalista. Napakahalaga na sundin ang diyeta upang makaiwas sa mga komplikasyon. Binibigyan din ng nitisinone (NTBC) ang pasyente upang makatulong sa pagkontrol ng antas ng tyrosine.

Mangyaring sumangguni sa iyong doktor bago magsimula ng panggagamot.

Paggamit ng protina ng taong walang Tyrosinemia Type 1 kumpara sa pasyenteng may Tyrosinemia Type 1



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

Naiipon sa dugo ng bata ang mga nakalalason na kemikal kung siya ay may sakit, hindi nakakain o nakainom ng sapat, o kaya ay nakararanas ng mga kaganapan na nagdudulot ng stress tulad ng operasyon at malubhangimpeksiyon. Makararanas ang bata ng paninilaw ng balat o jaundice, pagkaantok, pagkatamlay, at pagdurugo. Maaaring magdulot ng seryosong pagkasira ng atay at pagkamatay ang sakit na ito kung hindi ito maaagapan. Ang maagang pagtuklas ng sakit na ito ay maaaring makatulong sa pag-iwas sa pagkapinsala ng atay. 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 Tyrosinemia Type 1", Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.