



UREA CYCLE DEFECTS [UCD]

Ano ang Urea Cycle?

Tuwing kumakain tayo, tinutunaw ng katawan ang mga protina sa maliliit na bahagi upang mas mabisa itong magamit ng ating katawan. Gumagamit ng *enzymes* o chemical scissors ang ating katawan upang hatiin ang protina sa mga building blocks na kung tawagin ay *amino acids*. Kadalasan tayong kumukonsumo ng protina na mas mataas kaysa sa kailangan ng katawan. Ang sobrang protina sa katawan ay pinaliliit at nagiging ammonia at *organic acids*. Mapanganib ang mataas na ammonia sa katawan kung kaya't dapat nailalabas ito. Ang urea cycle ay isang daan upang maproseso ang ammonia at mailabas sa ating katawan.

Ano ang Urea Cycle Defect?

Nagaganap ang depekto sa urea cycle kapag mayroong kakulangan o kawalan ng kahit anong *enzyme* na may kinalaman sa naturang siklo. Bagaman iba-iba ang manipestasyon nito, isa ito sa mga kondisyon na posibleng matuklasan sa pamamagitan ng *newborn screening*. Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon na hindi pa nagagamot ay maaaring makaramdam ng pagkaantok, pagkahingal, pagsusuka, pagkaligalig, at posibleng humantong sa kamatayan.

Ano ang Citrullinemia type 1?

Ang Citrullinemia type 1 ay isang kondisyon na resulta ng kakulangan sa *enzyme* argininosuccinate synthetase. Isa ang argininosuccinate synthetase sa mga *enzyme*, o chemical scissors, na bahagi ng urea cycle. Tinawag na citrullinemia ang kondisyon na ito dahil ang citrulline (isang *amino acid*) ay naiipon kasama ng ammonia.

Ano ang Argininosuccinic Aciduria?

Ang Argininosuccinic Aciduria (o ASA) ay isang kondisyon na resulta ng kakulangan sa *enzyme*, o chemical scissors, argininosuccinate lyase. Isa ang argininosuccinate lyase sa mga *enzyme* na bahagi ng urea cycle. Tinawag na argininosuccinate aciduria ang kondisyon na ito dahil ang argininosuccinate (isang produkto ng siklo) ay naiipon kasama ng ammonia.

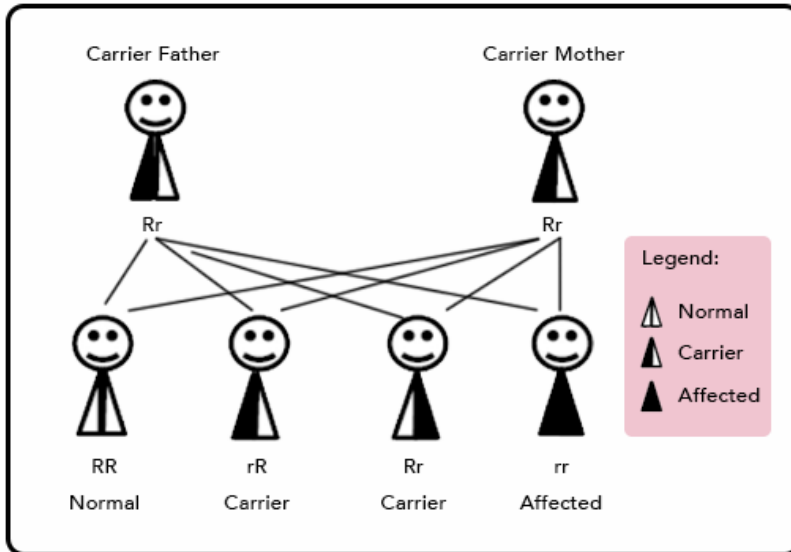
Ano ang mga sanhi ng Urea Cycle Defects (Citrullinemia type 1 at Argininosuccinic Aciduria)?

Namamana ang Citrullinemia type 1 at Argininosuccinic aciduria. Ang *genes* coding para sa mga *enzyme* ay matatagpuan sa *genetic material* na namana natin mula sa ating magulang. Dahil ang isang bahagi ng *genetic material* ay mula sa ama at ang kabilang bahagi naman ay mula sa ina, palaging magkatambal ang mga *gene*. Kinakailangang gumagana ang isa sa mga pares upang maituring na maayos ito.

Ang mga magulang ng may ganitong kondisyon ay may tig-isang *gene* na gumagana at hindi gumaganang *gene* coding para sa *enzyme* na kinakailangan sa pagtunaw ng taba. Hindi nila makikita ang sakit na ito sa kanilang anak pero maaari pa rin nila itong maipasa sa kanila bilang mga *carrier*.



UREA CYCLE DEFECTS [UCD]



Kung mamana ng isang sanggol ang gene na hindi gumagana mula sa kaniyang magulang, magkakaroon siya ng ganitong kondisyon. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng UCD ang sanggol, 50% na tsansa na maging carrier, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang genes sa bawat pagbubuntis.

ANONG DAPAT KONG GAWIN KUNG MAY SAKIT ANG AKING ANAK? (MAGSASAILALIM SA OPERASYON O MAYROONG IMPEKSIYON I.E. RESPIRATORY O GASTROINTESTINAL)?

Kapag ang mga bata na mayroong UCD ay nagkasakit, posibleng dumami ang ammonia sa dugo. Maaaring makaramdam ang bata ng pagkaantok, pagsusuka, kumbulsiyon, at pagkaligalig. Kung hindi magagamot nang maayos at agaran, maaaring magdulot ito ng malubhang brain damage. Kapag lumitaw ang mga senyales at sintomas na ito, dalhin kaagad ang bata sa ospital upang maasikaso at abisuhan ang inyong pediatrician o metabolic physician.

ANO-ANO ANG MGA SENYALES AT SINTOMAS NG UCD?

Ang mga bata na mayroong UCD ay posibleng makaramdam ng pagkaantok, pagkahingal, pagsusuka, kumbulsiyon, pagkaligalig, at posibleng humantong sa kamatayan.

ANO ANG GAMOT SA UCD?

Ang pangunahing layunin sa paggagamot ng urea cycle defects ay panatilihin mababa o normal ang lebel ng ammonia sa dugo. Upang maisakatuparan ito, pinapayuhan ang mga pasyenteng mayroong UCD na magkaroon ng low protein diet at uminom ng special milk formula. Inirereseta ang sodium benzoate na isang uri ng medikasyong nakatutulong sa pag-aalis ng sobrang ammonia. Binibigyan din ng arginine supplementation ang mga bata na mayroong UCD dahil mababa ang kanilang arginine (isang esensyal na amino acid).

Mangyaring sumangguni muna sa iyong doktor bago magsimula ang paggagamot.

References:

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