



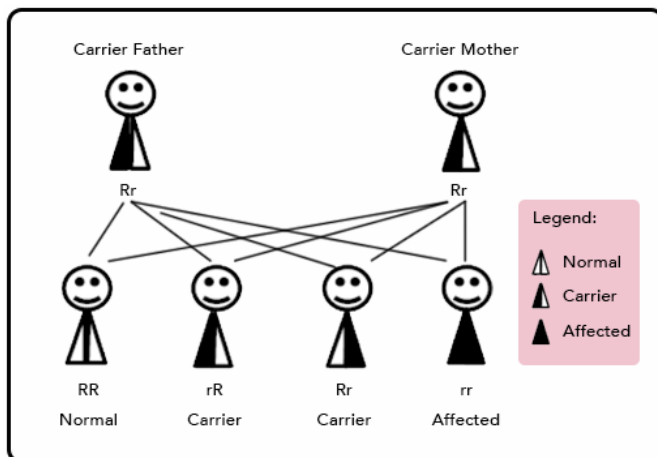
FATTY ACID OXIDATION DISORDERS: VERY LONG-CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE (VLCAD) DEFICIENCY

Ano ang VLCAD Deficiency?

Ang VLCADD ay “*very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency*.” Ito ay isang uri ng sakit na tinatawag na *fatty acid oxidation disorder*. May problema ang mga taong may VLCADD sa pagtunaw ng ilang mga uri ng taba upang magamit bilang enerhiya ng katawan.

Paano namamana ang VLCAD Deficiency?

Ang VLCADD ay namamana sa *autosomal recessive* na pamamaraan. Pareho nitong naapektuhan ang babae o lalaki. Lahat ay may dalawang kopya ng ACADVL *gene* na siyang gumagawa ng VLCAD *enzyme*. Hindi gumagana ang dalawang kopya ng *genes* na ito sa mga batang may VLCADD. Sila ay nakakamana ng isang ACADVL *gene* na hindi gumagana mula sa bawat isa nilang magulang.



Madalang na mayroong VLCADD ang mga magulang ng mga batang mayroon ng sakit na ito. Sa halip, ang bawat isang magulang ay may isang hindi gumaganang ACADVL *gene*. Tinatawag silang *carriers*. Walang VLCADD ang *carriers* dahil gumagana ng tama ang isa sa kanilang ACADVL *gene*.

Kung parehong *carriers* ang mga magulang, may 25% na tsansang ang bawat sanggol na ipagbubuntis ay magkakaroon ng VLCADD. May 50% tsansang maging *carrier* ang bata katulad ng kaniyang mga magulang. At may 25% tsansang may dalawang gumagang *genes* ang bata.

Maaaring magpa-*genetic counseling* ang mga pamilyang may VLCADD. Masasagot ng mga *genetic counselor* ang inyong mga tanong ukol sa VLCADD: kung paano ito namamana, mga desisyong dapat gawin sa pagbubuntis at kung paano ang gagawing pagsusuri sa ibang miyembro ng pamilya. Humingi ng referral para sa *genetic counselor*.

Ano ang mga sanhi ng VLCADD?

Ang VLCADD ay epekto ng problema sa *enzyme* na “*very long chain acyl-CoA dehydrogenase*” (VLCAD). Sa mga taong may VLCADD, maaaring hindi gumagana o nawawala ang VLCAD *enzyme*. Ang trabaho ng *enzyme* na ito ay paghiwalayin ang ilang uri ng taba mula sa pagkain upang maging enerhiya. Ito rin ang tumutunaw sa taba na nakaimbak sa ating katawan.

Ang *glucose*, isang uri ng asukal, ang pangunahing pinagkukunan ng enerhiya ng katawan subalit kung ito ay bumababa, ang enerhiya na galing sa taba ang ginagamit ng ating katawan. Sa panahong nalilipasan tayo ng gutom o hindi nakakakain sa tamang oras o kaya naman ay natutulog – sa taba kumukuha ng enerhiya ang katawan.



VERY LONG-CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY (VLCADD)

Kapag ang VLCADD enzyme ay nawawala o hindi gumagana, hindi kaya ng katawan na i-break down ang taba para maging enerhiya kung kaya glucose lamang ang pinagkukuhanan ng enerhiya ng katawan. Bagaman mabuting pagkuhanan ng enerhiya ang glucose, limitado lamang ang dami nito sa katawan. Kapag naubos na ang glucose, magtatangka ang katawan na gamitin ang taba upang magkaroon ng enerhiya sa katawan, subalit nabibigo ito. Bumababa ang asukal sa dugo o nagiging sanhi ng *low blood sugar* na tinatawag na *hypoglycemia*, at kasabay nito, naiipon din ang mga lason sa dugo.



ANO ANG MAGIGING PROBLEMA KUNG HINDI MAGAGAMOT ANG VLCADD?

Iba-iba ang VLCADD at maaaring maging sanhi ng banayad/bahagyang epekto sa ilang mga tao at mas malubhang epekto sa kalusugan ng ibang tao. Maaaring magsimula ang sintomas nito sa pagka sanggol o makita lamang sa pagtanda ng isang tao. Tatlo ang uri ng VLCADD: *Early* (maaga o pagkasilang sa sanggol), *Childhood* (bata/murang edad), o *Adult* (hustong gulang/may edad na).

Pangkaraniwan sa mga sanggol at mga batang may VLCADD na makaranas ng mga episode ng *metabolic crisis*. Ang ilan sa mga pangunahing sintomas ng *metabolic crisis* ay:

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

Maaaring sumunod din na makita ang mga sintomas na ito:

- lagnat
- pagduduwal
- pagtatae
- pagsusuka
- *hypoglycemia* o mababang asukal sa dugo

Sa tuwing hindi nagagamot o naagapan ang *metabolic crisis*, maaaring makita sa mga batang may VLCADD ng mga sumusunod:

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

Maaaring magkaroon ng *hypoglycemia* kahit na walang nakikita o may nakikitang ibang sintomas. Maaaring maranasan ng may *hypoglycemia* na manghina, mangalog, o mahilo at mamasa-masa at nanlalamig na balat. Nagiging sanhi ng *coma* ang *hypoglycemia* na maaaring humantong sa kamatayan. Maaaring mangyari ang *hypoglycemia* at *metabolic crisis* kapag:

- matagal na hindi kumakain
- nagkakasakit o may impeksiyon
- nag-ebersisyo ng matindi

Madalas nakikita ang mga sintomas sa mga may VLCADD na sanggol at mga bata (*early at childhood VLCADD*) sa tuwing hindi nakakakain ng ilang oras. Mas madalas din na makita ang sintomas sa tuwing nagkakasakit o nagkakaroon ng impeksiyon ang batang may VLCADD.

Early VLCADD (Maaga o pagkasilang ng sanggol)

Halos kalahati ng mga sanggol ay nasuring may *early VLCADD* o nakikita pagkasilang. Madalas na nakikitaan sila ng epekto sa pagitan ng pagkasilang nila hanggang apat na buwan. Dagdag pa sa *metabolic crisis*, ang mga sanggol ay maaaring magkaroon ng mga sumusunod:

- paglaki ng puso, hindi regular na pagtibok ng puso, o iba pang mga problema sa puso
- paglaki ng atay o iba pang problema sa atay
- problema sa kalamnan

Kung hindi maaagapan/magagamot, kadalasang namamatay nang maaga ang mga sanggol na may *early VLCADD*.

- *Childhood VLCADD* (Bata/Murang edad)



VERY LONG-CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY (VLCADD)

Childhood VLCADD (Bata / Murang edad)

Halos isangkatlong bahagi (*one third*) ng mga taong may VLCADD ay nasuring may *Childhood VLCADD*. Madalas nakikita ang mga sintomas sa huling bahagi ng pagkasanggol o sa maagang pagkabata. Ang *hypoglycemia* o *metabolic crisis* ay maaaring maranasan sa tuwing sila ay nagkakasakit o matapos ang hindi pagkain nang mahabang oras. Ang ibang epekto nito ay maaaring isa sa mga sumusunod:

- paglaki ng atay
- iba pang problema sa atay
- panghihina ng kalamnan, lalo na matapos ang pag-eehersisyo

Ang problema sa puso ay hindi kadalasang nakikita sa mga batang may VLCADD.

Walang ipinapakitang sintomas ang ilang mga batang may VLCADD at natutuklasan lamang na mayroon din silang VLCADD matapos na masuri na mayroong VLCADD ang kanilang kapatid.

Adult VLCADD (hustong gulang/may edad na)

Halos isang ikalimang (*one fifth*) bahagi ng mga taong may VLCADD ay nasusuri na may *Adult VLCADD* o kung nasa hustong gulang na sila. Madalas na nakikita ang kanilang sintomas kapag nagbibinata o nagdadalaga na o sa kanilang pagtanda. Madalas silang makaranas ng panghihina ng kalamnan. Madalas din na nasisira ang mga hibla ng kalamnan. Ito ay nararanasan sa tuwing matatapos ang matinding ehersisyo o makalipas ang hindi pagkain ng mahabang oras.

Ang mga tanda ng pagkasira ng kalamnan ay ang mga sumusunod:

- pananakit ng kalamnan
- panghihina
- paninigas ng kalamnan/pamumulikat
- mapula o kulay kapeng ihi

Kung hindi maagapan/magagamot, maaaring humantong sa kidney failure (pagkasira ng bato) kung hindi magagamot agad ang problema sa kalamnan.

Hindi kadalasang nakakaranas ng problema sa puso, *hypoglycemia*, o *metabolic crisis* ang mga matatandang may (*Adult*) VLCADD.



ANO ANG PAGGAMOT PARA SA VLCADD?

Makikipag-ugnayan ang iyong pangunahing doktor sa isang *metabolic doctor* upang mapangalagaan ang iyong anak. Maaaring imungkahi ng iyong doktor na sumangguni sa *dietician* na pamilyar sa sakit na VLCADD. Hindi lahat ng paggamot ay angkop sa lahat ng bata, maaaring angkop lamang ang ilang uri ng paggamot sa ilang mga bata. Kung kinakailangan, ang gamutan ay panghabambuhay. Ilan sa mga maaaring gamutan para sa mga batang may VLCADD ay:

1. Iwasan ang mahabang oras na hindi kumakain

Kinakailangang madalas kumain ang mga sanggol at batang may VLCADD upang maiwasan ang *metabolic crisis*. Papayuhan kayo ng *metabolic doctor* kung gaano kadalas papakainin ang iyong anak. Sa pangkalahatan, madalas na pinapayuhang pakainin ang sanggol tuwing makalipas ang apat hanggang anim na oras. Maaaring mas madalas pa rito ang pagpapakain sa ibang sanggol. Mahalagang pakainin ang iyong anak sa gabi. Maaaring kailangang gisingin ang iyong anak upang pakainin kung hindi sila magigising nang kusa. Bibigyan ka ng *metabolic doctor* at *dietician* ng feeding plan para sa iyong sanggol. Bibigyan ka rin ng '*sick day plan*' na angkop sa pangangailangan ng iyong anak na dapat mong sundin sa tuwing may karamdaman o pagkakataon na hindi makakain ang iyong anak. Patuloy kang papayuhan ng *metabolic doctor* kung gaano kadalas dapat kumain ang iyong anak habang siya ay lumalaki.



VERY LONG-CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY (VLCADD)

Kung sila ay malusog, maraming mga may VLCADD na *teenager* at nasa hustong gulang na (*adult*) nakakatagal na hindi kumain ng 12 na oras na walang nararanasang problema. Subalit, kinakailangang ituloy ng panghabambuhay ang ilang gamutan.

2. Diyeta

Minsan inirerekomenda ang *food plan* na mababa sa taba at mataas sa *carbohydrates* (*low fat, high carbohydrate food plan*). Nagbibigay ang *carbohydrates* ng iba't-ibang uri ng asukal na nagagamit ng katawan bilang enerhiya. Sa katunayan, sa mga batang kailangan ang ganitong gamutan, karamihan ng pagkain nila ay dapat mayaman sa *carbohydrates* (tinapay, prutas, gulay) at protina (karneng kakaunti ang taba (*lean meat*) at mga pagkaing may gatas na kakaunti ang taba *low-fat dairy food*). Anomang pagbabagong nais gawin sa diyeta ng anak ay kailangang isangguni sa *dietician*.

Hindi nagagamit ng mga taong may VLCADD ang ilan sa mga bumubuo ng mga taba na tinatawag na *long-chain fatty acids*. Matutulungan ka ng iyong *dietician* gumawa ng *food plan* na kakaunti ang dami ng taba. Maaaring makuha mula sa *medium-chain fatty acids* ang iba pang taba sa pagkain.

Tanungin ang iyong doktor kung may kailangang baguhin sa diyeta ng iyong anak.

3. MCT oil at L-carnitine

Madalas na bahagi ng plano para sa diyeta ng mga taong may VLCADD ang Medium-Chain Triglyceride oil o MCT oil. Ang special na taba na ito ay mayroong *medium-chain fatty acids* na maaaring magamit sa kakaunting dami upang maging enerhiya. Gagabayan ka ng *metabolic doctor* o ng *dietician* kung paano ginagamit ang supplement na ito. Kailangan mong kumuha ng reseta sa iyong doktor upang makabili ng MCT Oil.

Maaaring makatulong ang *L-carnitine* sa ilang mga bata. Ito ay ligtas at natural na sangkap na tumutulong sa katawan na gumawa ng enerhiya. Nakakatulong din ito sa pagtanggap ng mga mapanganib na kemikal sa katawan. Ang inyong doktor ang siyang magdedesisyon kung kailangan ng iyong anak ang *L-carnitine*. Tulad ng ibang mga gamot o *supplement*, huwag gagamit nito kung hindi nireseta ng iyong doktor.

4. Tawagan ang iyong doktor sa simula pa lang ng pagkakasakit

Tawagan agad ang iyong doktor kung ang iyong anak ay nakakaranas ng alinman sa mga sumusunod:

- walang ganang kumain
- pananamlay o sobrang pagkaantok
- pagsusuka
- pagtatae
- anomang impeksiyon
- lagnat
- hindi nawawalang pananakit ng kalamnan, panghihina, o mapula o kulay kapeng ihi

Kailangang kumain ng mga batang may VLCADD ng pagkaing mayaman sa *starch* o *starchy food* (pagkaing mula o gawa sa harina at/o matatamis na pagkain) at uminom ng maraming tubig kahit na hindi sila nagugutom – kung hindi ay maaari silang magkaroon ng *hypoglycemia* o *metabolic crisis*. Ang mga batang may VLCADD na nagkakasakit ay kailangang dalhin sa ospital upang maagapan ang pagkakaroon ng malubhang karamdaman.

Tanungin ang iyong *metabolic doctor* kung dapat kang magdala ng isang espesyal na sulat sa paglalakbay na may mga instruksiyong medikal para sa pangangalaga ng iyong anak.

5. Iwasan ang matagal na pag-eehersisyo o pagpapagod

Ang matagal na pag-eehersisyo ay maaaring magdulot ng mga sintomas. Ilan sa mga problemang maaaring maranasan sa tuwing o pagkatapos mag-eehersisyo ay ang mga sumusunod:

- pananakit ng kalamnan
- panghihina



VERY LONG-CHAIN ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY (VLCADD)

- paninigas ng kalamnan/pamumulikat
- mapula o kulay kapeng ihi

Kung mamumulikat o maninigas ang kalamnan, kailangang magamot ito agad upang maiwasan ang pagkasira ng bato. Ang mga bata at matandang may sintomas sa kalamnan ay dapat na:

- agarang uminom ng tubig
- kumain ng pagkaing mula o gawa sa harina o matatamis
- magpunta sa ospital para magamot

Upang maiwasan ang sintomas sa kalamnan:

- iwasan ang matagal o matinding pag-eehersisyo
- panatiliing mainit ang katawan
- kumain ng *carbohydrates* bago at sa tuwing nag-eehersisyo ng katamtaman

References:

Western States Regional Genetics Network (WSRGN). "Disorder Fact Sheets, Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency". Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.



ANO ANG MANGYAYARI KUNG MAGAGAMOT ANG VLCADD?

Sa maagap at maingat na paggamot, ang mga taong may VLCADD sa pagkabata at pagtanda/hustong gulang (childhood at adult) ay madalas na malusog na namumuhay at normal ang paglaki at pag-unlad. Bago pa nagkaroon ng *newborn screening*, ang maagang VLCADD (*early VLCADD*) ay nakamamatay. Ngayon, dahil nagagamot agad at tuloy-tuloy ang gamutan, maraming mga sanggol ang nakakaligtas.



ANO ANG NAGIGING SANHI SA PAGKAWALA O HINDI PAGGANA NG VLCAD ENZYME?

Ang tinatawag na *genes* ang siyang nagsasabi sa katawan upang gumawa ng mga *enzyme*. Binibigyan ng instruksiyon ng *ACADVL gene* ang katawan na gumawa ng *VLCAD enzyme*. Ang bawat tao ay may dalawang kopya ng *ACADVL gene*. Ang mga taong may VLCADD ay may iba't ibang anyo (mga variant) sa parehong kopya ng kanilang *ACADVL gene* kaya't hindi ito gumagana nang wasto. Dahil sa mga variant na ito, ang *VLCAD enzyme*, maaaring wala o hindi gumagana ng tama.