



ORGANIC ACIDURIAS:

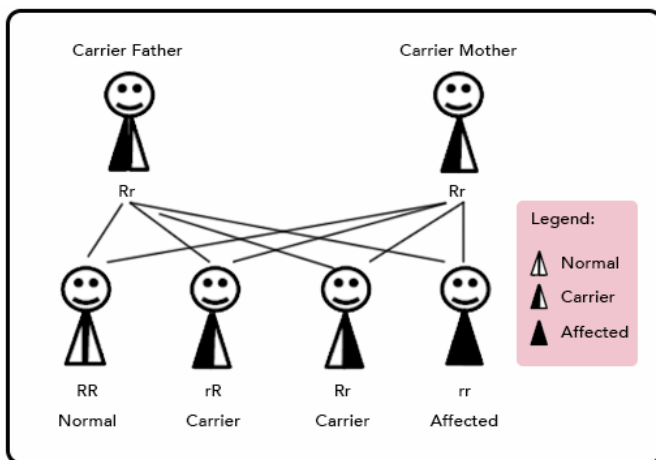
BETA-KETOTHIOLASE DEFICIENCY

Ano ang Beta-ketothiolase Deficiency (BKD)?

Ang Beta-ketothiolase Deficiency ay dulot ng kakulangan sa mitochondrial acetoacetyl-CoA enzyme o chemical scissors na tumutunaw sa *amino acids* (o ang bumubuo sa protina) sa katawan. Ang mga batang may ganitong kondisyon ay nahihirapang tumunaw ng protina sa kanilang katawan o mula sa kanilang pagkain. Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon ay nagmumukhang normal kapag isinilang ngunit maaaring kakitaan ng matinding pagsusuka at pagtatae, mababang blood sugar, kumbulsiyon, at pagkawala ng malay. Maaaring makita ang karamdamang ito sa pamamagitan ng *newborn screening*. Ang maagang pagtuklas nito ay makatutulong upang maiwasan ang mga komplikasyon sa kondisyong ito katulad ng mababang blood sugar, pagiging antukin, acidosis, pagkawala ng malay, at kamatayan.

Ano ang sanhi ng BKD?

Upang mas mabisang magamit ang ating kinakain, tinutunaw ng ating katawan ang pagkain sa maliliit na yunit. Dahil sa kakulangan ng enzyme o chemical scissors, ang mga batang may karamdamang ganito ay nahihirapang gamitin ang protina at ang *amino acids* na siyang bumubuo nito (lalo na ang isoleucine) mula sa kanilang katawan o mula sa kanilang kinakain.



Ang Beta-ketothiolase ay isang kondisyong namamana. Ang *gene* para sa mitochondrial acetoacetyl-CoA enzyme ay napapaloob sa *genetic material* na minana 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 kakulangan sa beta-ketothiolase 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*.

Kung mamana ng isang sanggol ang *gene* na hindi gumagana mula sa kaniyang magulang, magkakaroon siya ng kakulangan sa beta-ketothiolase. Dahil dito, sa bawat pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng BKD 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 BKD?

Mukhang normal ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon. Kapag hindi nagamot, maaari silang kakitaan ng mababang blood sugar na maaaring humantong sa kumbulsiyon, pagkawala ng malay at kamatayan. Maaari rin silang magkaroon ng acidosis at makaranas ng pagsusuka at pagtatae.



BETA-KETOTHIOLASE DEFICIENCY



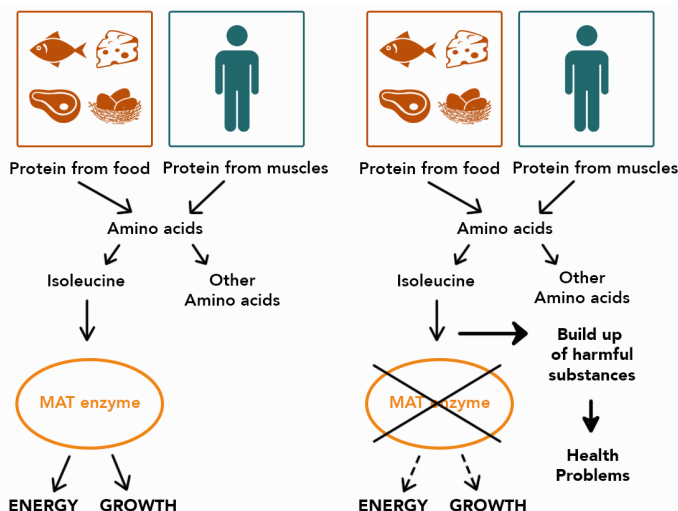
PAANO GAMUTIN ANG BETA-KETOTHIOLASE DEFICIENCY?

Ang pangunahing lunas sa Beta-Ketothiolase Deficiency ay ang pagkaing may mababang protina. Kapag mabuti ang bata o walang anumang karamdaman, dapat siyang kumain nang tama at iwasan ang fasting ng mahigit anim na oras.

Nakakatulong sa ilang pasyente ang Carnitine na isang suplementong medikasyon para sa pagpapalakas ng kalamnan.

Sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggamot.

Paggamit ng protina ng taong walang BKD kumpara sa pasyenteng may BKD



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

Maaaring makaranas ng metabolic crisis ang mga batang may kakulangan sa beta-ketothialase. Ito ay isang kondisyon kung saan naiipon ang mga nakalalasong kemikal sa kanyang dugo. Nangyayari ang krisis na ito kapag may sakit ang bata, hindi nakakain o nakakainom nang sapat, o kaya ay nakararanas ng mga kaganapan na nagdudulot ng stress tulad ng operasyon at malubhang impeksiyon. Makararanas ang bata ng panghihina, kumbulsiyon o pangingsay, pagkayamot, o pagsusuka. Agad na dalhin ang inyong anak sa ospital at ipagbigay-alam sa kanyang doktor o espesyalista kung makaranas ng mga sintomas na ito.

References:

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