



AT IBA PA:

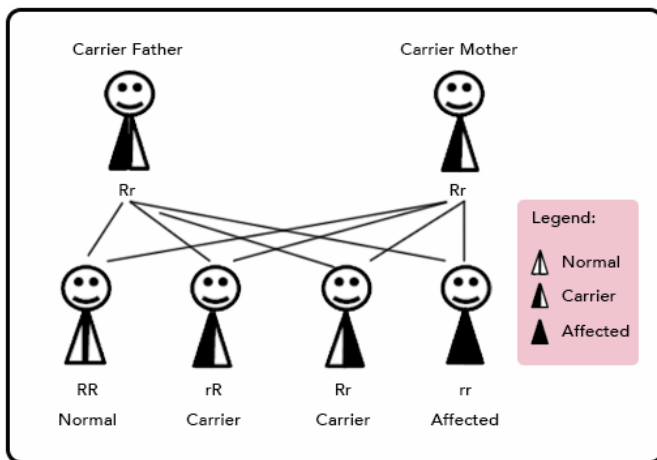
BIOTINIDASE DEFICIENCY

Ano ang Biotinidase Deficiency?

Ang Biotinidase Deficiency ay dulot ng kakulangan sa *enzyme* o chemical scissors na kung tawagin ay biotinidase. Nakatutulong ang biotinidase sa produksyon ng biotin. Ang biotin ay isang uri ng bitamina na kailangan ng carboxylases na ibang *enzyme* upang ang mga kinakain natin ay maging enerhiya. Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon at hindi pa nagagamot ay maaaring makaramdam ng pagkaantok, pagkawala ng ganang kumain, mabagal na pagtaas ng timbang, pagsusuka, at skin rash. Maaaring maging komplikasyon din ang mental retardation at brain damage. Posibleng matuklasan ang kondisyong ito sa pamamagitan ng *newborn screening*. Maaaring maiwasan ang mga komplikasyon ng sakit na ito kung maaga itong matutuklasan.

Ano ang sanhi ng Biotinidase Deficiency?

Upang mabilis maproseso ang mga kinakain natin, tinutunaw ito ng ating katawan. Dahil sa kakulangan ng *enzyme* na ito, hindi nagiging epektibo ang pagtunaw ng ilang *carbohydrates* at *fats* na kailangan din sa pagtunaw ng protein.



Ang *gene* para sa biotinidase *enzyme* ay matatagpuan sa *genetic material* na namana natin mula sa ating magulang. Dahil sa isang bahagi ng *genetic material* ay mula sa ama at ang kabilang bahagi naman ay mula sa ina, palaging magkatambal ang mga *gene*. Kinakailangan na gumagana ang isa sa mga pares upang maituring na maayos ito.

Ang mga magulang ng mga batang may kakulangan sa biotinidase 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 biotinidase. Dahil dito, sa bawat

pagbubuntis, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng Biotinidase Deficiency ang sanggol, 50% na tsansa na maging *carrier*, at 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang *genes* sa bawat pagbubuntis.

Ano-ano ang mga senyales at sintomas ng Biotinidase Deficiency?

Ang mga batang ipinanganak na may ganitong kondisyon at hindi pa nagagamot ay maaaring makaramdam ng pagkaantok, pagkawala ng ganang kumain, mabagal na pagtaas ng timbang, pagsusuka, alopecia, at skin rash. Maaari ring komplikasyon ang mental retardation at brain damage.



BIOTINIDASE DEFICIENCY



ANO ANG GAMOT SA BIOTINIDASE DEFICIENCY?

Ang pangunahing gamot sa biotinidase deficiency ay sa pamamagitan ng dietary supplementation na mayroong biotin. Mangyaring sumangguni muna sa inyong doktor bago simulan ang paggagamot.

References:

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