



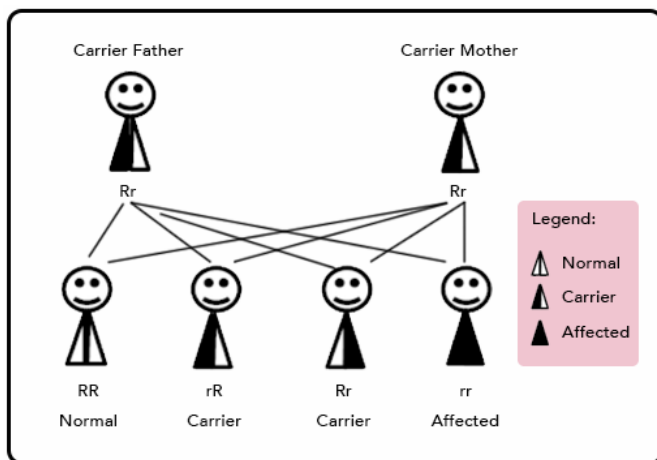
ORGANIC ACIDURIAS PROPIONIC ACIDEMIA (PA)

Ano ang PA?

Ang PA ay nangangahulugang “propionic acidemia.” Isa itong uri ng *organic acid disorder*. May mga problema sa paghati sa maliliit na bahagi at paggamit ng ilang partikular na *amino acid* mula sa pagkain na kanilang kinakain ang mga taong may PA.

Paano namamana ang PA?

Ang PA ay namamana sa isang *autosomal recessive* na paraan. Pareho itong nakakaapekto sa mga lalaki at babae. Ang bawat tao’y may dalawang kopya ng PCCA at PCCB *genes* na gumagawa ng PCC enzyme.



Sa mga batang may PA, ang isa sa set na ito ng mga *gene* (PCCA o PCCB) ay hindi gumagana nang tama. Ang mga batang ito ay nagmamana ng isang hindi gumaganang *gene* para sa PA mula sa bawat magulang.

Ang mga magulang ng mga batang may PA ay bihirang magkaroon ng karamdaman mismo. Sa halip, ang bawat magulang ay may isang hindi gumaganang *gene* para sa PA. Sila ay tinatawag na *carrier*. Walang PA ang mga *carrier* dahil gumagana nang tama ang iba nilang *gene*.

Kapag ang parehong mga magulang ay *carrier*, mayroong 25% na tsansa sa bawat pagbubuntis na magkaroon ng PA ang bata. Mayroong 50% na tsansa na maging *carrier* ang bata, tulad ng mga magulang.

At, mayroong 25% na tsansa na magkaroon ng dalawang gumaganang *gene* ang bata.

Mayroong *genetic counseling* para sa mga pamilyang may mga anak na may PA. Masasagot ng mga *genetic counselor* ang iyong mga tanong tungkol sa kung paano namamana ang PA, mga pagpipilian sa hinaharap na pagbubuntis, at kung paano susuriin ang iba pang miyembro ng pamilya. Tanungin ang iyong doktor tungkol sa isang referral sa isang *genetic counselor*.

Ano ang mga sanhi ng PA?

Upang magamit ng katawan ang protina mula sa pagkain na ating kinakain, hinahati-hati ito sa mas maliliit na bahagi na tinatawag na *amino acids*. May mga espesyal na mga *enzyme* na gumagawa ng mga pagbabago sa mga *amino acid* upang magamit ng katawan ang mga ito.



PROPIONIC ACIDEMIA (PA)

Nangyayari ang PA kapag ang *enzyme* na “*propionyl CoA carboxylase*” (PCC) ay nawawala o hindi gumagana nang maayos. Ang trabaho ng *enzyme* na ito ay baguhin ang ilang partikular na *amino acid* upang magamit ng katawan ang mga ito. Kapag hindi gumagana ang *enzyme* na ito, ang mga *substance* na tinatawag na glycine at propionic acid, kasama ng iba pang mga nakakapinsalang *substance*, ay nabubuo sa dugo at nagdudulot ng mga problema.

Ang apat na *amino acid* na hindi magagamit nang tama ay *isoleucine*, *valine*, *methionine*, at *threonine*. Ang mga *amino acid* na ito ay matatagpuan sa lahat ng pagkain na naglalaman ng protina. Mas maraming ganito ang matatagpuan sa karne, itlog, gatas, at iba pang mga produkto na gawa sa gatas o keso. Mas kakaunti naman ang matatagpuan sa harina, *cereal*, at ilang mga gulay at prutas.



KUNG HINDI MAGAMOT ANG PA, ANO ANG MGA PROBLEMANG MAAARING MANGYARI?

Maaaring magkaroon ng bahagyang magkakaibang epekto ang bawat batang may PA. Maraming mga sanggol na may PA ang nagsisimulang magkaroon ng mga sintomas sa mga unang araw ng kanilang buhay. Ang iba ay magkakaroon ng mga unang sintomas sa pagkabata. Mayroon ding ilang mga tao na may katamtaman o walang sintomas.

Nagdudulot ang PA ng mga episode ng sakit na tinatawag na *metabolic crisis*. Ang ilan sa mga unang sintomas ng *metabolic crisis* ay:

- kawalan ng ganang kumain
- pagsusuka
- pagiging irritable o bugnutin
- labis na pagkaantok o kawalan ng lakas
- mahinang mga másel o kalamnan (pagiging tumbahin dahil sa mahinang kasukasuan)
- mga problema sa puso

Ang mga karaniwang natutuklasan sa laboratoryo ay:

- mga ketone sa ihi
- mataas na antas ng mga *acidic substance* sa dugo, na tinatawag na *metabolic acidosis*
- mataas na antas ng ammonia sa dugo
- mataas na antas ng glycine sa dugo
- mataas na antas ng ilang mga organik na acid (*organic acid*)
- mababang *platelet*
- mababang bilang ng white blood cells

Kung hindi nagamot ang isang *metabolic crisis*, maaaring magkaroon ang isang batang may PA ng:

- problema sa paghinga
- kumbulsiyon (*seizures*)
- pamamaga ng utak
- *stroke*
- pagkawala ng malay (coma), na humahantong sa kamatayan minsan

Ang isang *metabolic crisis* ay maaaring bunsod o ma-trigger ng:

- pagkain ng maraming protina
- sakit o impeksiyon
- masyadong matagal na hindi pagkain
- nakababahalang mga kaganapan tulad ng operasyon

Sa pagitan ng mga episode ng *metabolic crisis*, ang mga batang may PA ay kadalasang malusog.

Ang mga pangmatagalang epekto ay nakikita sa ilang mga bata at matatanda na may PA. Maaaring kabilang dito ang:

- mga problema sa pagkatuto o mga kapansanang intelektuwal
- pagkaantala sa pagkatuto ng paglakad at sa *motor skills*
- pagkakaroon ng abnormal na hindi boluntaryong paggalaw (*dystonia* o *choreoathetosis*)
- paninigas ng másel o kalamnan, na tinatawag na *spasticity*



PROPIONIC ACIDEMIA (PA)

- mabagal na paglaki at pagiging maliit
- kumbulsiyon (*seizures*)
- osteoporosis
- pamamaga ng pancreas, na tinatawag na pancreatitis
- pagkawala ng paningin dahil sa mga problema sa mga ugat sa mata
- maagang ovarian failure
- mga problema sa bato
- mga problema sa atay
- mga problema sa puso

Kung hindi magagamot, maaaring umabot sa pinsala sa utak. Maaari itong magresulta sa mga kapansanang intelektuwal. Kung hindi magagamot, maraming mga sanggol na may PA ang namamatay sa loob ng unang taon ng kanilang buhay.

May maliit na bilang ng mga taong may PA ang hindi kailanman nagpapamalas ng mga sintomas at nalalaman lamang na mayroon silang kondisyon pagkatapos magkaroon ng diyagnosis ang isang kapatid na lalaki o babae.



ANO ANG PAGGAMOT PARA SA PA?

Makikipagtulungan ang pangunahing doktor ng iyong sanggol sa isang *metabolic doctor* at isang *dietician* upang magbigay ng pangangalaga para sa iyong anak.

Mahalaga ang agarang paggamot upang maiwasan ang mga kapansanang intelektuwal at malubhang problemang medikal. Kailangang may diyeta ang karamihan sa mga bata na mababa ang protina at kailangang uminom ng espesyal na medikal na pormula. Dapat mong simulan ang diyeta at pormula sa sandaling malaman mo na may PA ang iyong anak.

1. Diyetang may mababang protina, mga medikal na pagkain at medikal na pormula

Diyetang may mababang protina

Kadalasang iminumungkahi ang isang *food plan* na may kakaunting mga *amino acid* na leucine, valine, methionine, at threonine, at may limitadong dami ng protina. Karamihan sa mga pagkain sa diyetang ito ay *carbohydrates* (tinapay, cereal, pasta, prutas, gulay, atbp.). Ang *carbohydrates* ay nagbibigay sa katawan ng maraming uri ng asukal na maaaring magamit bilang enerhiya. Ang pagkakaroon ng diyeta na mataas sa *carbohydrates* at mababa sa protina ay maaaring makatulong na maiwasan ang mga *metabolic crisis*.

Ang mga pagkaing mataas sa protina na maaaring kailangang iwasan o limitahan ay kinabibilangan ng mga sumusunod:

- gatas at mga produktong galing sa gatas
- karne at manok
- isda
- itlog
- pinatuyong beans at munggo
- mani at peanut butter

Maraming mga gulay at prutas ang kakaunti lang ang dami ng protina at maaaring kainin sa tamang sukat at dami. Huwag alisin ang lahat ng protina mula sa diyeta. Ang mga batang may PA ay nangangailangan pa rin ng tamang dami ng protina upang lumaki nang maayos.

Gagawa ang iyong *dietician* ng plano ng pagkain na naglalaman ng tamang dami ng protina, sustansiya, at enerhiya upang mapanatiling malusog ang iyong anak. Kailangang magkaroon ang iyong anak ng isang espesyal na *food plan* para sa buong buhay niya.



PROPIONIC ACIDEMIA (PA)

Medikal na pormula at pagkain

Bilang karagdagan sa diyeta na mababa sa protina, maaaring bigyan ang iyong anak ng espesyal na medikal na pormula. Naglalaman ang pormula na ito ng tamang dami ng protina at sustansiya na kailangan para sa normal na paglaki. Sasabihin sa iyo ng iyong *metabolic doctor* at *dietician* kung anong uri ng pormula ang pinakamainam at kung gaano karami ang dapat gamitin.

Mayroon ding mga medikal na pagkain tulad ng mga espesyal na harina, pasta, at kanin na may mababang protina at ginawa lalo na para sa mga taong may mga problema sa organic acid ng katawan. Sasabihin sa iyo ng iyong *dietician* kung paano gamitin ang mga pagkaing ito bilang bahagi ng diyeta ng iyong anak.

2. Iwasang magtagal nang walang pagkain

Ang mga sanggol at maliliit na bata na may PA ay kailangang kumain nang madalas upang maiwasan ang isang *metabolic crisis*. Sasabihin sa iyo ng iyong *metabolic doctor* kung gaano kadalas kailangang pakainin ang iyong anak. Sa kabuuan, madalas na iminumungkahi na ang mga sanggol ay pakainin kada apat hanggang anim na oras. Ang ilang mga sanggol ay kailangang kumain nang mas madalas kaysa rito. Mahalaga na pakainin ang mga sanggol sa gabi. Maaaring kailanganin silang gisingin upang kumain kung hindi sila kusang nagigising. Bibigyan ka ng iyong *metabolic doctor* at *dietician* ng naaangkop na plano sa pagpapakain para sa iyong sanggol. Bibigyan ka rin ng iyong doktor ng tinatawag na '*sick day plan*', na iniayon sa mga pangangailangan ng iyong anak, para sundin mo sa panahon ng mga karamdaman o iba pang mga pagkakataon na hindi makakain ang iyong anak.

Patuloy kang papayuhan ng iyong *metabolic doctor* kung gaano kadalas dapat kumain ang iyong anak habang siya ay tumatanda.

3. Mga Gamot

Maaaring makinabang ang mga batang may PA sa pamamagitan ng pag-inom ng *L-carnitine*. Ito ay isang ligtas at natural na sangkap na tumutulong sa katawan na gumawa ng enerhiya. Nakakatulong din ito sa pag-alis ng mga mapaminsalang dumi sa katawan. Ang *L-carnitine* ay bahagi ng karaniwang pangagamot para sa PA. Sasabihin sa iyo ng iyong doktor kung gaano karami ang kailangan ng iyong anak. Maliban kung may ibang payo ang doktor, gumamit lamang ng *L-carnitine* na inireseta sa iyong anak.

Ang ilang partikular na antibiotic, na iniinom, ay maaaring makatulong na mabawasan ang dami ng propionic acid sa bituka. Ang iyong doktor ang magpapasiya kung ang iyong anak ay nangangailangan ng mga antibiotic at, kung gayon, anong uri ng antibiotic.

Ang ilang mga bata ay maaaring bigyan ng biotin na suplementong iniinom. Ang biotin ay isang uri ng B vitamin na tumutulong sa katawan na gumawa ng enerhiya mula sa pagkain. Ang biotin ay hindi pa napapatunayang nakakatulong sa PA, ngunit maaari kayong mag-usap ng iyong doktor tungkol sa pagsubok ng supplement na ito upang makita kung magiging kapaki-pakinabang ito sa iyong anak.

Ang mga bata na nagkakaroon ng mga sintomas ng *metabolic crisis* ay dapat gamutin sa ospital. Sa panahon ng *metabolic crisis*, maaaring bigyan ang iyong anak ng mga gamot tulad ng bicarbonate sa pamamagitan ng suwero o IV upang makatulong na mabawasan ang mga antas ng acid sa dugo. Ang *glucose* ay kadalasang ipinararaan sa IV upang maiwasan ang pagkakahati sa maliliit na bahagi ng protina at taba na nakaimbak sa katawan. Huwag gumamit ng anomang gamot o supplement nang hindi muna nagpapatingin sa iyong doktor o *metabolic doctor*.



PROPIONIC ACIDEMIA (PA)

4. Regular na pagsusuri sa dugo at ihi

Pagsubaybay (tracking) sa mga ketone

Magkakaroon ng pana-panahong pagsusuri sa ihi ng iyong anak upang masubaybayan ang antas ng mga ketone. Ang mga ito ay maaaring gawin sa bahay o sa opisina ng doktor. Ang mga ketone ay mga *substance* o sangkap na nabubuo kapag ang taba ng katawan ay nahahati sa maliliit na bahagi para sa enerhiya. Maaaring mangyari ito pagkatapos na hindi kumain ng mahabang panahon, bilang resulta ng isang sakit, o sa panahon ng mabibigat na ehersisyo. Ang mga ketone sa ihi ay maaaring magpahiwatig ng pagsisimula ng isang *metabolic crisis*.

Pagsusuri ng dugo

Regular na susuriin ang dugo ng iyong anak upang masukat ang mga antas ng mga *amino acid*. Maaaring suriin din ang ihi. Maaaring kailangang ayusin ang diyeta at mga gamot ng iyong anak batay sa mga resulta ng mga pagsusuring ito.

5. Tawagan ang iyong doktor sa simula ng anomang sakit

Sa mga batang may PA, kahit na ang mga hindi malulubhang sakit ay maaaring humantong sa isang *metabolic crisis*. Upang maiwasan ang mga problema, tawagan kaagad ang iyong doktor kapag ang iyong anak ay may alinman sa mga sumusunod:

- kawalan ng ganang kumain
- pagsusuka
- pagtatae
- impeksiyon o sakit
- lagnat

Ang mga batang may PA ay kailangang kumain ng mas maraming *starchy* (pagkaing gawa o mula sa harina) o matatamis na pagkain at uminom ng mas maraming likido kapag sila ay may sakit - kahit na hindi sila gutom – dahil kung hindi, maaari silang magkaroon ng *metabolic crisis*. Bukod dito, dapat nilang iwasan ang pagkain ng protina sa panahon ng anomang sakit.

Maraming mga bata na may PA ang kailangang gamutin sa ospital kapag may sakit upang maiwasan ang malubhang problema sa kalusugan. Tanungin ang iyong *metabolic doctor* kung dapat kang magdala ng isang espesyal na sulat tungkol sa paglalakbay na may mga medikal na tagubilin para sa pangangalaga ng iyong anak.

6. Liver Transplant

Ang liver transplant surgery ay isang opsiyonal na paggamot para sa mga taong may PA. Ang PCC *enzyme* na nagdudulot ng PA ay matatagpuan sa atay. Dahil dito, ang ilang bata na may PA ay nagkaroon ng liver transplantation surgery (tatanggalin ang kanilang atay at papalitan ng atay na galing sa isang donor (donor liver)) upang gamutin ang kanilang mga sintomas ng PA.

Ang transplant ng atay ay isang *major* surgical procedure at may kaakibat na mga panganib. Ang mga indibidwal na may liver transplant ay dapat uminom ng gamot sa natitirang bahagi ng kanilang buhay upang maiwasan na tanggihan ng kanilang katawan ang donor liver. Kahit na matagumpay na liver transplant, maaaring kailanganin pa rin ng mga taong may PA na magkaroon ng mahigpit na limitadong diyeta. Nakakatulong ang liver transplant sa ilan, ngunit hindi sa lahat ng sintomas ng PA. Maraming mga kadahilanan ang dapat isaalang-alang bago ang operasyon at ang opsiyon na ito ay dapat na talakayin nang lubusan kasama ang mga manggagamot ng iyong anak.



PROPIONIC ACIDEMIA (PA)



ANO ANG MANGYAYARI KAPAG GINAGAMOT ANG PA?

Ang mga sanggol na may maagap at patuloy na *treatment* bago sila magkaroon ng *metabolic crisis* ay maaaring magkaroon ng normal na paglaki. Sa madaling salita, kung mas maagang sisimulan ang paggamot, mas mabuti ang kalalabasan.

Kahit na ginagamot, may panghabambuhay na mga problema sa pagkatuto o mga kapansanang intelektuwal ang ilang mga bata. Ang mga seizure o mga problema sa hindi boluntaryong paggalaw ay nangyayari din sa ilang mga bata, sa kabila ng paggamot dito. Ang mga batang may PA ay kadalasang may mas maraming impeksiyon kaysa karaniwan. Kailangang magamot kaagad ang mga ito upang maiwasan ang isang *metabolic crisis*.



ANO ANG SANHI NG PCC ENZYME NA NAWAWALA O HINDI GUMAGANA NANG TAMA?

Mga *genes* ang nagsasabi sa katawan kung paano gumawa ng mga *enzyme*. Ang PCCA at ang PCCB *genes* ay nagtuturo sa katawan na gawin ang PCC *enzyme*. Dapat na may dalawang kopya ng PCCA at PCCB *genes* ang bawat tao. May mga pagbabago sa mga taong may PA, na tinatawag ding mga variant sa parehong mga kopya ng alinman sa kanilang PCCA *genes* o kanilang PCCB *genes* na nagiging sanhi para ang mga *gene* na ito ay hindi gumana nang tama. Dahil sa mga variant sa PCCA o sa PCCB *genes*, ang PCC *enzyme* ay maaaring hindi gumagana nang maayos o ganap na hindi nabubuo.

References:

Western States Regional Genetics Network (WSRGN). "Disorder Fact Sheets, Propionic Acidemia". Isinalin sa Filipino ng Sentro ng Wikang Filipino, Unibersidad ng Pilipinas – Manila. 2022.