



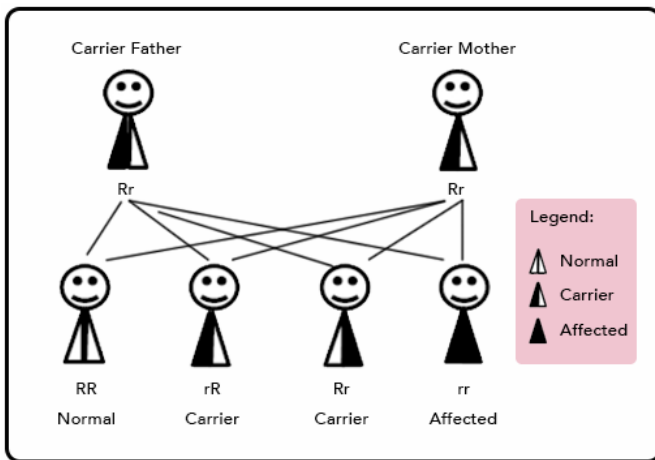
## ORGANIC ACIDURIAS METHYLMALONIC ACIDEMIA (MMA)

### Ano ang MMA?

Ang ibig sabihin ng MMA ay "*methylmalonic acidemia*." Ito ay isang uri ng *organic acid disorder*. Ang mga taong may MMA ay may mga problema sa paghati sa maliliit na bahagi at paggamit ng ilang partikular na *amino acid* at *fatty acid* mula sa pagkain na kanilang kinakain.

### Paano namamana ang MMA?

Ang MMA ay namamana sa isang *autosomal recessive* na paraan. Pareho itong nakakaapekto sa mga lalaki at babae. Ang bawat tao'y may dalawang kopya ng mga *gene* na gumagawa ng MMA *enzyme*. Sa mga batang may MMA, ang parehong mga kopya ng mga *gene* na ito ay hindi gumagana nang tama. Ang mga batang ito ay nagmamana ng isang hindi gumaganang *gene* para sa MMA mula sa bawat magulang.



Ang mga magulang ng mga batang may MMA ay bihirang magkaroon ng sakit na ito (*disorder*). Sa halip, ang bawat magulang ay may isang hindi gumaganang *gene* para sa MMA. Sila ay tinatawag na mga *carrier*. Walang MMA ang mga *carrier* dahil gumagana nang tama ang iba nilang *gene*. Kapag ang parehong mga magulang ay *carrier*, mayroong 25% tsansa sa bawat pagbubuntis para sa bata na magkaroon ng MMA. Mayroong 50% tsansa para sa bata na maging *carrier*, tulad ng mga magulang. At, mayroong 25% tsansa para sa bata na magkaroon ng dalawang gumaganang *gene*.

Mayroong *genetic counseling* para sa mga pamilyang may mga anak na may MMA. Masasagot ng mga *genetic counselor* ang iyong mga tanong tungkol sa kung paano namana ang MMA, 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 MMA?

Upang magamit ng katawan ang protina mula sa pagkain na ating kinakain, ito ay hinahati-hati sa mas maliliit na bahagi na tinatawag na *amino acids*. May mga espesyal na *enzyme* na gumagawa ng mga pagbabago sa mga *amino acid* upang magamit ng katawan ang mga ito. Sa parehong paraan, ang taba mula sa pagkain na ating kinakain ay pinaghiwa-hiwalay ng mga *enzyme* sa mga *fatty acid* na magagamit ng katawan para sa enerhiya.



# METHYLMALONIC ACIDEMIA (MMA)

Ang MMA ay nangyayari kapag ang isa sa mga espesyal na *enzyme* na ito ay nawawala o hindi gumagana nang maayos. Kung wala ang *enzyme* na ito, hindi magagamit nang tama ang ilang *amino acid* at *fatty acid*. Nagiging sanhi ito para ang glycine, methylmalonic acid, at iba pang mga nakakapinsalang *substance* na naipon sa dugo at ihi ay magdulot ng mga problema sa kalusugan.



## KUNG HINDI MAGAGAMOT ANG MMA, ANONG MGA PROBLEMA ANG MANGYAYARI?

Ang bawat bata na may MMA ay maaaring magkaroon ng bahagyang magkakaibang epekto. Maraming mga sanggol na may MMA ang nagsisimulang magkaroon ng mga sintomas sa unang ilang araw ng buhay. Ang iba ay nagsisimulang magpakita ng mga sintomas sa pagkabata. Ang ilang mga taong may MMA ay maaaring hindi magkaroon ng mga sintomas.

Ang MMA ay nagdudulot 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
- labis na pagkaantok o kawalan ng lakas
- mahinang mga másel o kalamnan (pagiging tumbahin dahil sa mahinang kasukasuan)

Ang mga karaniwang natutuklasan sa dugo at ihi 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 methylmalonic acid at propionic acid sa ihi at dugo
- mataas na antas ng iba pang nakakapinsalang *substance*

- mababang *platelet*
- mababang bilang ng white blood cells
- anemya

Kung ang isang *metabolic crisis* ay hindi magagamot, maaaring magkaroon ang isang batang may MMA ng:

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

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

- 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*, maaaring maging malusog ang mga batang may MMA. Gayunpaman, ang ilan ay patuloy na nagkakaroon ng mga problema sa kalusugan at pag-unlad. Ang ilang mga bata ay may pangmatagalang problema kahit na hindi pa sila nagkaroon ng *metabolic crisis*. Maaaring kabilang dito ang:

- mga problema sa pagkatuto o mga kapansanang intelektuwal
- naantala ang pagkatuto sa paglakad at sa motor skills
- pagkakaroon ng abnormal na hindi boluntaryong paggalaw (*dystonia* o *choreoathetosis*)
- paninigas ng másel o kalamnan, na tinatawag na *spasticity*
- mabagal na paglaki at pagiging maliit
- mga pantal sa balat at mga impeksiyon
- osteoporosis
- paglaki ng atay
- sakit sa bato o kidney failure
- pagkawala ng paningin dahil sa mga problema sa mga ugat sa mata



# METHYLMALONIC ACIDEMIA (MMA)

Kung walang *treatment* o hindi magagamot, maaaring mapinsala ang utak at ugat. Maaari itong magdulot ng mga kapansanang intelektuwal at mga problema sa mga hindi boluntaryong paggalaw. Karaniwang namamatay ang mga sanggol at mga bata na hindi nagagamot.

May isang maliit na bilang ng mga taong may MMA ang hindi kailanman nagkakaroon ng anomang mga sintomas.



## ANO ANG GAMOT PARA SA MMA?

Makikipagtulungan ang pangunahing doktor ng iyong sanggol sa isang *metabolic doctor* at isang *dietician* na pamilyar sa MMA upang pangalagaan ang iyong anak.

Kailangan ang agarang paggamot upang mabawasan ang tsansa na magkaroon ng kapansanang intelektuwal at malubhang problemang medikal. Ang mga batang may vitamin B12 responsive-MMA ay binibigyan ng bitaminang B12. Bilang karagdagan, ang karamihan sa mga bata ay kailangang may diyetang mababa ang protina at uminom ng espesyal na medikal na pormula. Dapat masimulan ang paggamot sa sandaling malaman mo na ang iyong anak ay may MMA.

Kadalasang iminumungkahi ang mga sumusunod na paggamot sa mga batang may MMA:

### 1. Gamot

Ang pangunahing paggamot para sa vitamin B12 responsive-MMA ay bitaminang B12 na ini-ineksiyon sa anyo ng hydroxocobalamin (OH-cbl) o cyanocobalamin (CN-cbl). Maaaring makatulong ang pag-ineksiyon ng bitaminang B12 na mapigilang lumabas ang sintomas sa mga batang may ganitong uri ng MMA.

Mahigit sa 90% ng mga batang may kakulangan sa CblA ay tumutugon sa mga ineksiyon ng bitaminang B12. Humigit-kumulang 40% naman ng mga batang may kakulangan sa CblB ay natutulungan ng paggamot na ito. Maaaring kailanganin ng iyong mga doktor na gamutin ang iyong anak ng bitaminang B12 sa maikling panahon upang matukoy kung kapaki-pakinabang ang paggamot na ito.

Maaaring makinabang ang mga batang may MMA 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 paggamot para sa MMA. 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 mga antibiotic na iniinom ay maaaring makatulong na mapababa ang dami ng methylmalonic acid na nabuo sa bituka. Ang iyong doktor ang magpapasiya kung ang iyong anak ay nangangailangan ng mga antibiotic at, kung gayon, anong uri.

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 IV upang makatulong na mabawasan ang mga antas ng acid sa dugo. Ang *glucose* ay ibinibigay sa IV upang maiwasan ang pagkasira ng protina at taba na nakaimbak sa katawan.

Huwag gumamit ng anomang gamot nang hindi nagpapasuri sa iyong doktor.



# METHYLMALONIC ACIDEMIA (MMA)

## 2. Low-protein diet, medikal na pormula at mga pagkain

### *Diyetang may mababang protina*

Madalas na inirerekomenda ang isang *food plan* na may kakaunting dami ng 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 may dairy
- karne at manok
- isda
- itlog
- pinatuyong beans at munggo
- mani at peanut butter

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

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

### *Medikal na pormula at pagkain*

Bilang karagdagan sa diyeta na mababa ang protina, maaaring bigyan ang iyong anak ng espesyal na medikal na pormula. Ang pormula na ito ay naglalaman 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.

## 3. Iwasang magtagal nang walang pagkain

Ang mga sanggol at maliliit na bata na may MMA ay kailangang kumain ng 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 tuwing ika-apat hanggang ika-anim na oras. Ang ilang mga sanggol ay kailangang kumain ng mas madalas kaysa rito. Mahalaga na pakainin ang mga sanggol sa gabi. Maaaring kailanganin silang gisingin upang kumain kung hindi sila kusang nagigising. Ang iyong *metabolic doctor* at *dietician* ang magbibigay sa iyo 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.



# METHYLMALONIC ACIDEMIA (MMA)

## 4. Regular na pagsusuri sa dugo at ihi

### **Pagsubaybay sa mga ketone**

Ang mga pana-panahong pagsusuri sa ihi upang suriin ang antas ng mga ketone ay maaaring gawin sa bahay o sa opisina ng doktor. Ang mga ketone ay mga *substance* na nabubuo kapag ang taba ng katawan ay nahahati sa maliliit na bahagi para sa enerhiya. Nangyayari ito pagkatapos ng mahabang panahon na walang pagkain, sa panahon ng pagkakasakit, at sa panahon ng mabibigat na ehersisyo. Kapag masyadong maraming ketone sa ihi, maaari itong magpahiwatig ng pagsisimula ng isang *metabolic crisis*.

### **Blood tests (Pagsusuri sa dugo)**

Magkakaroon ng regular na pagsusuri sa dugo ang iyong anak upang masukat ang antas ng mga *amino acid*. Ang mga pagsusuri sa ihi ay maaari ding gawin. 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 pagsisimula ng anomang sakit

Sa mga batang may MMA, 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

Kapag may sakit, mangangailangan ang iyong anak ng mga karagdagang likido at *carbohydrates* upang maiwasan ang isang *metabolic crisis*. Sa panahon ng karamdaman, dapat mong ipagbawal ang protina at bigyan ang iyong anak ng mga likido at mga *starchy* food (pagkaing mula o gawa sa harina at/o matatamis na pagkain). Maaaring kailanganin ng mga batang may MMA na magamot sa ospital sa panahon ng mga karamdaman upang maiwasan ang malubhang problema sa kalusugan. Tanungin ang iyong *metabolic doctor* kung dapat kang magdala ng isang espesyal na sulat sa paglalakbay na may mga medikal na tagubilin para sa pangangalaga ng iyong anak.

## 6. Organ Transplantation

Ang ilang mga bata na may MMA ay binibigyan ng liver o kidney transplant, o pareho. Maaaring mabawasan nito ang ilan sa mga sintomas. Gayunpaman, may kaakibat na panganib ang transplant surgery at maaaring ito ay angkop o tama sa inyong anak o maaaring hindi. Makipag-usap sa iyong doktor o *metabolic specialist* kung mayroon kang mga tanong tungkol sa mga panganib at benepisyo ng transplantation.



# METHYLMALONIC ACIDEMIA (MMA)



## ANO ANG MANGYAYARI KAPAG GINAGAMOT ANG MMA?

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

Posibleng maging maayos ang kalagayan ng mga batang bumubuti ang kalusugan sa bitaminag B12 hangga't nagpapatuloy ang paggamot. Ang mga bata na hindi nagamot maliban na lamang na kinakitaan na ng mga sintomas ay maaaring magkaroon ng pangmatagalang problema sa kalusugan at pagkatuto.

Kahit na may *treatment* o ginagamot na, nagkakaroon pa rin ang ilang mga bata ng panghabambuhay na mga problema sa pagkatuto o mga kapansanang intelektuwal. Bilang karagdagan, sa kabila ng paggamot, ang mga kumbulsiyon (*seizures*), hindi boluntaryong paggalaw, at kidney failure ay maaari pa ring maranasan ng ilang mga bata.



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

Mga *gene* ang nagsasabi sa katawan kung paano gumawa ng mga *enzyme*. Ang MMA ay bunga ng mga pagbabago sa isa sa limang hanay ng mga *gene* na sumusunod– MMUT, MMAA, MMAB, MMADHC, at MCEE. Ang bawat isa sa mga *gene* na ito ay nagbibigay ng mga tagubilin para sa isang partikular na *enzyme*. Ang bawat tao ay may dalawang kopya ng bawat isa sa limang *gene* na ito. Ang mga taong may MMA ay may iba't ibang anyo (mga variant) sa parehong mga kopya ng isa sa limang *gene* na ito. Dahil sa mga variant sa kanilang mga *gene*, ang isa sa kanilang mga *enzyme* ay maaaring hindi gumagana nang maayos o ganap na hindi nabubuo.

### References:

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