

## Severe Combined Immunodeficiency (SCID)

Ang Severe Combined Immunodeficiency (SCID) ay sakit na dulot ng abnormalidad sa immunity mula pagkasilang kung saan hindi mapoprotektahan ng katawan ang sarili mula sa mga pathogen at paulit-ulit na naiimpeksyon dahil halos wala itong T lymphocytes na may kinalaman sa immunity sa dugo, at dahil hindi na gumagana ang mga B lymphocyte na gumagawa ng mga antibody laban sa mga pathogen.

Mga pangunahing sintomas

Pneumonia, pagtatae, oral candida, impeksyon ng panggitnang tainga, septicemia, malubha at masamang reaksyon sa mga live vaccine (rotavirus vaccine, BCG vaccine, atbp.)



Kapansanan sa pag-unlad Sakit sa balat

Mga sintomas na madalas lumabas sa buong katawan

\*Hindi nito ibig sabihin na lalabas ang lahat ng sintomas

### Mga tiyak na sintomas at katangian

Karamihan sa mga sanggol ay walang sintomas na makikita pagkatapos silang maipanganak at hindi makikita ang kaibahan ng mga ito mula sa mga malulusog na sanggol nang hindi isinasailalim sa isang pagsusuri.

Habang napakabata pa, maaaring paulit-ulit silang magkakaroon ng malulubhang impeksyon tulad ng pneumonia, septicemia, at gastroenteritis.

Maaari rin magkulang sa timbang dahil sa malubhang pagtatae at malabsorption.

May posibilidad na magkaroon ng malubhang pneumonia o sepsis, at mauwi sa pagkamatay nang hindi nakakatanggap ng nararapat na lunas dahil nahuli sa pagpapasuri.

Maaari rin mabakunahan ng live vaccine (rotavirus vaccine, BCG vaccine atbp.) bago pa lumitaw ang mga sintomas at ma-diagose.

Kapag binakunahan ng ganitong klase ng live vaccine ang sanggol na may Severe Combined Immunodeficiency, may posibilidad na magdulot ito ng malubha at masamang reaksyon na maaari niyang ikamatay.

Ang Severe Combined Immunodeficiency ay sakit na may mataas na panganib ng pagkamatay bago marating ang edad na isang taong gulang kung hindi ito maagang mabigyan ng nararapat na lunas.

Kung hindi ito agad natuklasan at nabakunahan ang sanggol ng live vaccine tulad ng BCG atbp., maaaring malagay ang sanggol sa isang napakamapanganib na sitwasyon.

**Kung matutuklasan ito nang maaga, malulunas ito. Magpasuri na para sa Severe Combined Immunodeficiency!**

Tagapangasiwa: Hideki Muramatsu,  
Lecturer, Pediatrics, Nagoya University Hospital

## Lysosomal diseases

Anong klase ng Sakit ang Lysosomal Storage Disease?

Ang mga "lysosome" ay isang mala-supot na bagay na nasa loob ng cell ng tao na tinutunaw ang mga sustansyang hindi na kailangan at inilalabas ang mga ito. Sa loob ng mga lysosome, mayroong maraming protina na tinatawag na "enzyme" na tinutunaw ang mga taba at carbohydrate na hindi na kailangan ng katawan.

Kapag hindi na gumagana ang enzyme sa loob ng lysosome, o kapag hindi na ito gumagana nang maayos, hindi na malulusaw ang mga sustansyang kailangang tunawin, at maiipon ang mga ito sa loob ng cell. Dahil dito, hindi na gumagana nang maayos ang cell, at ang mga sakit na lumilitaw mula rito ay sama-samang tinatawag na Lysosomal Storage Disease.

Humigit-kumulang sa 60 ang mga uri ng kilalang Lysosomal Storage Disease, at mayroon rin nalinang na bagong paraan ng paglunas dulot ng mga pagsulong ng medisina nitong nakaraang mga taon. Dahil dito, nalaman na sa pamamagitan ng pagtuklas at pagsisimula ng paggamot sa lalong madaling panahon pagkatapos isilang, maaaring maagapan ang paglala ng sintomas at paglabas ng sakit.

Dahil dito, sinimulan ng Aichi Prefecture ang screening para sa 4 na uri ng Lysosomal Storage Disease: Pompe disease, Fabry disease, Mucopolysaccharidosis type I at type II.

### Pompe disease

Ito ay isang sakit kung saan ang glycogen ay naiipon at nagiging stagnant ang enzyme na tinatawag na "alpha-glucosidase" sa loob ng lysosome.

Dahil humihina ang mga kalamnan, naaantala ang pag-unlad ng kakayahang kumilos, tulad ng paggulong o pag-ikot, pag-upo, paggapang, at paglalakad. Dahil humihina ang mga kalamnan na ginagamit sa paghinga nagkakaroon ng kahirapan sa paghinga at paminsan-minsan tumitigil sa paghinga habang natutulong (sleep apnea syndrome) kung kaya't sumasakit ang ulo pagkagising.

Maaaring lumaki ang puso, at magdulot ng diperensya sa puso tulad ng arrhythmia at heart failure.

Bukod dito, dahil mahina ang mga kalamnan na kailangan para sa paglunok ng pagkain, maaaring pumasok ang pagkain sa trachea at magdulot ng pneumonia.

Ang pinakamalalang uri nito ay tinatawag na "infantile-onset type," na napakalubhang sakit kung saan lumalaki ang puso at nagkakaroon ng diperensya sa paghinga ilang buwan pagkatapos isilang, at nauuwi sa pangangailangan ng ventilator o pagkamatay. Sa hindi gaanong malubhang uring tinatawag na "late-onset type," lumilitaw ang mga sintomas tulad ng panghihina ng lakas ng kalamnan pagkatapos ng panahon ng pagkabata. Mas madalang ang "infantile-onset type" kaysa sa "late-onset type," ngunit napag-alaman na maaaring mapigilan o maantala ang paglala ng sakit kung magpapasuri kaagad pagkatapos maipanganak ang sanggol upang matuklasan ito at masimulan ang paggamot sa lalong madaling panahon.

### Fabry disease

Ito ay isang sakit kung saan ang mga abnormal na sustansya ay naipon sa mga tissue sa buong katawan dahil sa hindi maayos na pagkilos o pagiging stagnant ng isang enzyme na tinatawag na alpha-galactosidase, na kung saan ay isang uri ng lysosomal enzyme, na nagdulot ng sakit sa mga paa't kamay, bato, puso, cerebrovascular, at sa mata. Dahil ito ay isang namamanang sakit ng sex chromosome, naaapektuhan ang mga batang lalaki, ngunit nakikita rin ang paglabas ng mga sintomas nito sa mga babae, kadalasan kapag naging adulto na sila. Lumalabas ang mga sintomas pagkatapos ng edad na 5 o 6 na taong gulang, kung kaya't hindi ito nilulunas agad-agad pagkatapos matuklasan sa mass screening. Maingat na binabantayan ang paglabas ng mga sintomas atbp. upang pagpasyahan kung kailan sisimulan ang paggamot.

Sa mga batang babae, kahit na normal ang mass screening test, maaaring lumitaw ang sakit sa pagitan ang pagdadalaga at pagka-adulto at pagkatapos nito.

### Mucopolysaccharidosis type I, at type II

Dahil sa abnormalidad sa mga lysosomal enzyme na alpha-L-iduronidase para sa type I at iduronate sulfatase para sa type II, parehong nitong natitipon ang sustansyang tinatawag na mucopolysaccharide, na nagdulot ng paglabas ng sakit.

Ito ay palala nang palalang sakit na nagdulot ng impeksyon ng panggitnang tainga, contracture ng kasukasuan, kakaibang katangian ng mukha, katarata (hindi nakikita sa type II), diperensya sa paghinga, sakit sa balbula ng puso, at kapansanan sa paglaki at pag-unlad.

Walang pagkakaiba sa pagitan ng mga babae at lalaki patungkol sa type 1, ngunit halos mga batang lalaki lamang ang nagkaka-type II dahil ito ay isang namamanang sakit ng sex chromosome.

Sa pamamagitan ng maagang pagtuklas nito at pagsasagawa ng enzyme replacement therapy o hematopoietic stem cell transplantation, maaasahan na maaagapan ang paglala ng sakit o mapabagal ang paglago ng mga sintomas.

### Adrenoleukodystrophy (ALD)

Ito ay isang uri ng peroxisomal na sakit na karaniwang lumilitaw sa mga batang lalaki. May ilang kilalang uri ng sakit na ito, ngunit sa isang malalang

Childhood Cerebral ALD nagdulot ito ng degeneration ng mga nerve cell at nerve fiber at pagkapsala sa lamang-loob na tinatawag na adrenal gland na lumilikha ng mga hormone na kailangan ng katawan, na nagiging sanhi ng mabilis na paglala at panghihina ng pag-iisip, abnormalidad sa pagkilos, paglago ng paningin, at kakayahang kumilos, atbp. Kapag hindi ito nalunasan, mararatay (bedridden) ka sa loob ng 1-2 taon mula sa unang paglabas ng sintomas, ngunit sa pamamagitan ng pagsasagawa ng paggamot tulad ng bone marrow transplantation sa maagang panahon pagkalitaw ng mga sintomas, maaaring maagapan o mabawasan nito ang mga sintomas.

Dahil maaaring lumala ang sakit kung magpapasuri at mapapadiagnose lamang pagkatapos lumitaw ang mga sintomas, sa bagong mass screening test ng mga bagong panganak ay kukumpirmahin kung lilitaw ang sakit sa pamamagitan ng pagsasagawa ng regular na MRI scan. Gayunpaman, hindi nito ibig sabihin na siguradong may labas na abnormalidad kahit na na-diagnose ng sakit na ito.

### Paalala

Para sa alinman sa mga sakit na ito, may mga kaso kung saan maaaring makitaan ng sakit ang mga normal na tao o mga pasyenteng mayroong napakabanayad na sintomas na hindi kailangang gamutin. Bukod dito, kahit na walang nakitang abnormalidad sa pagsusuri, hindi nito ibig sabihin na lubos na mapapabulaanan na walang sakit.

Sa kabilang banda, para sa mga pasyenteng malala ang sakit, maaaring lumala ang mga sintomas kahit na sinimulan nang napakaaga ang paggamot.

Gayunpaman, dahil mahirap i-diagnose ang alinman sa mga sakit na ito, may mga ulat ng mga pasyenteng hindi na-diagnose sa loob ng maraming taon at nahuli ang pagpapagamot. Sa pamamagitan ng pagsusuri na ito, matutuklasan ang sakit sa pinakamaagang panahon, at posibleng magsagawa ng nararapat na hakbang para dito.

Napakahirap i-diagnose ang mga Lysosomal Storage Disease. Kapag pinabayaan ito, dahan-dahan nitong papalalain ang mga sintomas.

**Sumailalim sa karagdagang screening test upang maprotektahan ang inyong "napakahalagang anak"!**



Hindi mo maipapahayag sa salita kung gaano nasasaktan ang sanggol.

Bago pa mahuli ang lahat... Ang tanging magagawa ng isang ina para sa kaniyang anak ngayon ay ang "maagang pagtuklas"

Tagapangasiwa: Tetsuya Ito,  
Propesor, Pediatrics, Fujita Health University Hospital