

## 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 reaksiyon 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 reaksiyon 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, malulunasan ito. Magpasuri na para sa Severe Combined Immunodeficiency!**

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

## Lysosomal diseases

Anong klase ng sakitang **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 naging stagnant ang paggana ng enzyme sa loob ng lysosome, ang mga sustansyang kailangang tunawin ay maiipon 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. Dahil dito, nalaman na sa pamamagitan ng pagtuklas at pagsisimula ng paggamot sa lalong madaling panahon pagkatapos isilang, maaaring asahan na mabawasan hangga’ t maaari ang paglala ng sintomas at paglabas ng sakit.

Dahil dito, isinasagawa namin 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 sa loob ng lysosome at dahil humihina ang mga kalamnan, ito ay sakit na nagdudulot ng iba’t ibang diperensya. 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 nauwi 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 blood vessel sa buong katawan, na nagdudulot 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 sintomas nito sa mga babae, kadalasan kapag nagging adulto na sila. Lumalabas ang mga sintomas pagkatapos ng edad na 5 o 6 na taong gulang, kung kaya’ t hindi ito nilulunasan 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, kaya isinasagawa lamang ang mass screening test sa mga batang lalaki.

### Mucopolysaccharidosis type I, at type II

Ito ay sakit na dulot ng natipong mga sustansyang tinatawag na mucopolysaccharide sa buong katawan.

Ito ay palala nang palalang sakit na nagdudulot 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.

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

## 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 nagdudulot ito ng degeneration ng mga nerve cell at nerve fiber at pagkapinsala 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, paglabo 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. Isinasagawa lamang ang mass screening test sa mga batang lalaki.

## Ang Spinal Muscular Atrophy (SMA)

Ang Spinal Muscular Atrophy (SMA) ay sakit na nagdudulot ng muscle atrophy at progresibong panghihina ng lakas ng kalamnan na sanhi ng degeneration ng mga nerve cell na nagpapagalaw ng katawan na matatagpuan sa spinal cord sa gulugod. Nakikita ito bilang panghihina ng lakas ng kalamnan sa body trunk, braso, binti, at muscle atrophy. Ito ay inuuri bilang Type I, Type II, Type III, o Type IV batay sa edad kung kailan nag-umpisang makitaan ng mga sintomas at ang kasunod na kondisyon ng pasyente. Sa Type I, nagsisimulang magpakita ang mga sintomas sa edad na mga anim na buwan, hindi makaupo nang walang suporta, nahihirapan sa breast feeding at paglunok ng pagkain, at nahihirapang huminga. Upang mailigtas ang kanilang buhay, karamihan sa mga pasyente ay nilalagyan ng ventilator o tinuturukan ng sustansya sa tiyan gamit ang isang tubo. May nalinang na mga bagong therapeutic agent tulad ng gene therapy at iba pa, at ang maagang diagnosis at pagpapagamot ng sakit ng bata ay maaaring makaiwas o makabawas ng mga sintomas.

Jun Natsume, Propesor, Endowed Chair, Department of Developmental  
Disability Medicine, Nagoya University Graduate School of Medicine

### 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.

**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”