

Inborn Errors Of Metabolism (IEM)

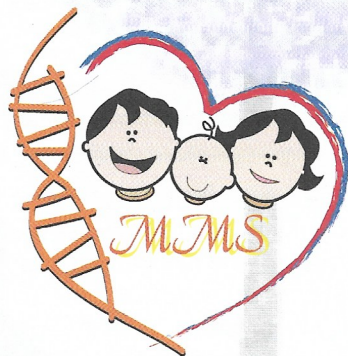
Penyakit Metabolik Semula Jadi

新陈代谢错乱症

A Gift Of Hope

Memberi Satu Harapan

希望源自您无私的爱



Malaysia Metabolic Society
Persatuan Metabolik Malaysia
马来西亚新陈代谢协会 (MMS)

Facebook 面子书 : [MalaysiaMetabolicSociety](https://www.facebook.com/MalaysiaMetabolicSociety)

Email 电子邮件 : care@mms.org.my

Website 网址 : www.mms.org.my

Contact 电话 : +60133901706

2019

1. What are Inborn Errors of Metabolism (IEM)?

Inborn errors of metabolism are a large group of hereditary diseases affecting the biochemical reactions in our body.

Examples of some common IEM are :

These diseases are the major treatable and preventable causes of mental retardation and physical handicap.

Apakah itu Penyakit Metabolik Semula Jadi (IEM)?

Penyakit Metabolik Semula Jadi adalah penyakit keturunan yang menjejaskan tindak balas kimia dalam badan kita.

Beberapa contoh yang biasa adalah :

Penyakit-penyakit tersebut adalah penyebab utama kerencatan akal dan kecacatan anggota yang boleh dirawat dan dicegahi.

什么是先天性新陈代谢错乱症 (IEM)

新陈代谢错乱症是一大类遗传性疾病,影响着人体的生物化学反应。

常见的例子如下:

以下是大多数可医治及预防智能和身体障碍的疾病。

G6PD Deficiency	缺乏症枫糖浆尿症
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	尿酸循环缺陷
Urea Cycle Defects (UCD)	基丙二酸症
Methylmalonic Acidemia (MMA)	甲基丙二酸症
Mucopolysaccharidosis (MPS)	黏多糖症
Mitochondrial Disease	线立体病

2. What causes Inborn Errors of Metabolism?

Inborn errors of metabolism are due to defects in genes that produce enzymes which are essential in many of the biochemical reactions or metabolism in our body. Enzymes are the most important substances for these biochemical reactions to work. These biochemical reactions are needed in the functions of many organs and for maintaining the health of our body. Some of these reactions are very important in the production of essential substances for the body and to function properly, for growth or repair. Some are involved in the production of energy, or in the conversions of toxic substances. The lack of a particular enzyme can cause a block in a biochemical reaction, thereby interfering with the normal function of the organ involved particularly the brain and nerves, liver, heart, eye, muscle, bone or any organ.

Apakah yang menyebabkan penyakit penyakit metabolik semula jadi?

Penyakit-penyakit metabolik semula jadi adalah disebabkan oleh masalah gene untuk menghasilkan enzim atau pemangkin yang memainkan peranan penting dalam tindak balas kimia dalam badan kita. Enzim adalah bahan yang paling penting untuk memastikan tindak balas kimia berlaku dengan lancar. Tindak balas kimia pula amatlah penting untuk memastikan fungsi setiap organ dan seterusnya menjamin kesihatan badan kita. Setengah tindak balas amatlah mustahak untuk menghasilkan bahan keperluan supaya kita terus hidup,

tumbesar dan untuk pembetulan kerosakan. Sesetengahnya pula terlibat dalam penghasilan tenaga atau pun penukaran bahan-bahan toksik untuk dikumuhkan. Tegasnya, kekurangan enzim tertentu menghalang sesuatu tindak balas kimia berlaku dan seterusnya menjejaskan fungsi sesuatu organ terutamanya otak dan saraf, hati, jantung, mata, otot, tulang ataupun sebarang organ di mana tindak balas tersebut berlaku.

先天性新陈代谢错乱症的起因是什么?

先天性新陈代谢错乱症是因为生产酶素的基因有缺陷。而酶素又主宰了人体的许多生物化反应或新陈代谢。生物化学反应深深影响着各器官功能及整体健康。这些反应对人体成长, 修复, 能量生产或排毒都很重要。如果人体缺少了某种酶素生物化学反应将常妨碍器官正常操作; 由其是脑, 神经系统, 肝, 心脏, 眼睛, 肌肉及骨骼。

3. How common are Inborn Errors of Metabolism?

Inborn errors of metabolism are individually rare but collectively common Affecting 1 in 1,500 individuals. They affect all races all over the world. There are more than one thousand individuals diagnosed with inborn errors of metabolism in Malaysia. However, many more may be undiagnosed.

Betapa biasa akan kejadian penyakit penyakit metabolik semulajadi?

Secara individu, penyakit-penyakit metabolik semula jadi adalah jarang. Tetapi, secara keseluruhan sebagai sekumpulan penyakit mereka adalah lumrah dan melibatkan 1 dalam 1,500 individu. Penyakit penyakit metabolik semula jadi menjejaskan kesemua kaum di seluruh dunia. Terdapat lebih daripada 1,000 pesakit mengidapi penyakit tersebut di Malaysia ketika ini. Tetapi, ada banyak pesakit yang mungkin belum dikenalpastikan diagnosis nya sebagai penyakit metabolik semulajadi.

先天性新陈代谢错乱症有多普遍呢?

个别来讲很少见, 但集体上每1500人将有一人会得此病。它影响全世任何一个种族。在马来西亚, 超过1000人被诊断患上先天性新陈代谢障碍。

4. When does IEM occur?

Inborn errors of metabolism usually affect babies and children but they can also affect anyone at any age.

Bilakah penyakit penyakit metabolik semula jadi berlaku?

Penyakit penyakit metabolik semula jadi biasanya menjejaskan bayi dan kanak-kanak tetapi mereka boleh menjejaskan sebarang individu pada sebarang umur.

先天性新陈代谢障碍会发生在那个年龄层次呢?

它主要发生于婴儿及小孩。但也可能发生在任何一个年龄及成人的身上。

5. What are the symptoms or problems of an individual affected by inborn errors of metabolism?

Babies affected by IEM usually have poor feeding and lethargy following a relatively well period after birth. They may be very floppy or drowsy and have fits. They can be very sick and their lives may be threatened. Older children would suffer from developmental delay, learning difficulties, behavioral problems, physical handicaps such as hearing or visual problems, organ dysfunction, big liver or spleen. Some patients may get progressively worse.

Apakah gejala ataupun tanda-tanda penyakit metabolik semulajadi?

Bayi yang mengidapi penyakit metabolik semula jadi biasanya menyusur kurang dan kelihatan penat setelah suatu jangka pendek yang sihat selepas lahir. Mereka mungkin sangat lembik, pening dan mengalami sawan. Pesakit-pesakit boleh menjadi sangat tenat dan nyawa mereka terjejas. Kanak-kanak yang lebih tua mungkin mengalami kerencatan otak, kecacatan anggota, masalah pembelajaran, masalah perangai, kecacatan pendengaran dan penglihatan ataupun kerosakan fungsi sesuatu organ, limpa dan hatinya bengkak. Setengah pesakit mungkin semakin uzur semakin tenat.

先天性新陈代谢障碍有什么症状呢?

一般上婴儿在出世时都正常，但却会慢慢出现食欲减退及疲倦。他们也可能不能挺直身体或昏昏欲睡及抽筋。严重者，生命将受威胁，年纪较大的小孩可能出现成长迟缓，学习障碍，性格偏差，身体残障，听觉或视觉问题或器官无功能，肝或胰脏肿大。有些患病者健康会每况愈下。

6. How can inborn errors of metabolism be diagnosed?

Inborn errors of metabolism are usually diagnosed by blood test or urine test.

Bagaimanakah diagnosis penyakit metabolik semulajadi boleh dibuat?

Penyakit metabolik semula jadi biasanya dipastikan diagnosanya dengan ujian darah dan ujian kencing.

先天性新陈代谢错乱症如何被诊断?

通常是通过检验血液或尿来诊断。

7. How can inborn errors of metabolism be treated?

Depending on the type of inborn errors of metabolism, various forms of treatment can be offered such as special diet, vitamins, medications, enzyme replacement, liver trans-plantation or bone marrow transplantation. In a critically ill child in the intensive care unit, dialysis may be life saving.

Bagaimanakah penyakit-penyakit metabolik semula jadi dirawat?

Bergantung kepada jenis penyakit, berbagai jenis rawatan boleh diberi, contohnya makanan istimewa, ubat-ubatan, vitamin, pergantian enzim, pemindahan sumsum tulang ataupun pemindahan hati. Seseorang pesakit yang tenat dalam unit rawatan rapi mungkin memerlukan dialysis untuk menyelamatkan nyawanya.

如何医治先天性新陈代谢错乱症?

不同的类型有不同的疗法。例如饮食控制, 维生素疗法, 药疗法, 酶素代替, 肝或骨髓移植等。在加复病房的孩子或需要洗肾来保命。

8. What is the risk of a couple who has an affected child having another child with similar disease?

The couple has 25% risk of having another child with similar disease.

Apakah risiko sesuatu pasangan mempunyai anak yang mengidapi penyakit yang sama kelak?

Risiko untuk pasangan terlibat adalah 25% untuk mendapat anak lain yang berpenyakit sama pada masa akan datang.

一对有 IEM 孩子的夫妇, 在次得到有 IEM 的孩子的风险多高?

这对夫妇有 25% 的机会再次得到有新陈代谢错乱症的孩子。

9. What should be done for future pregnancies?

If the disease is treatable as many of the IEM are, newborn screening should be carried out. Early diagnosis and appropriate management would save the child and prevent mental retardation and physical handicaps ensuring better outcome.

Apakah yang boleh dilakukan untuk kandungan kelak?

Sekiranya penyakit metabolik tersebut boleh dirawat, ujian saringan sepatutnya dilakukan untuk bayi yang baru lahir. Diagnosa yang awal dan rawatan yang berkesan boleh menyelamatkan nyawa, mencegah kerencatan akal, kecacatan anggota dan seterusnya keputusan rawatan yang lebih memuaskan.

未来怀孕时, 如何避免新陈代谢错乱症?

如果其病如许多可以医治的新陈代谢错乱症, 新生儿应被筛选检查。早期诊断并给予适当的治疗不但可以保命, 也可避免智能障碍及身体残障。

10. How does one get inborn errors of metabolism?

The affected individual inherits the defective gene from his or her parents resulting in a defective enzyme and therefore an inborn errors of metabolism.

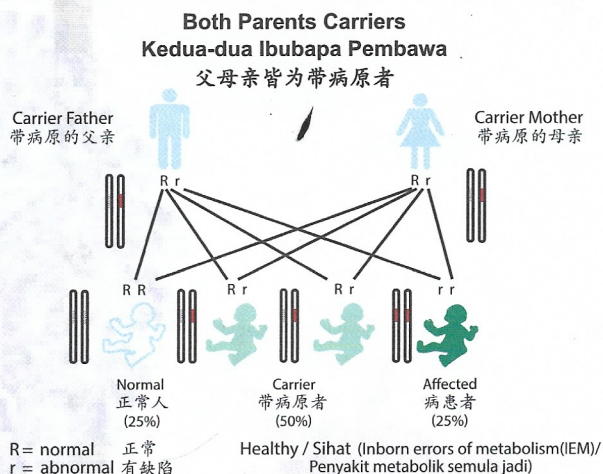
The parents are usually healthy and normal but they are carriers of an abnormal gene. The inheritance is called autosomal recessive as both parents are healthy carriers because only one copy of their gene is abnormal and both copies of the affected child's gene are abnormal.

Bagaimanakah seseorang mengidapi penyakit penyakit metabolik semulajadi?

Seseorang pesakit mendapat gene ataupun baka yang bermasalah daripada ibu dan bapanya dan seterusnya mengalami kekurangan enzim dan penyakit metabolik semula jadi. Ibubapa biasanya sihat kerana mereka hanyalah pembawa baka yang bermasalah. Cara keturunan tersebut dikenali sebagai "autosomal recessive" kerana kedua-dua ibubapa adalah pembawa yang sihat di mana hanya satu daripada sepasang gene yang terjejas. Sementara itu, anak-anak mereka terjejas kerana kedua-dua baka mereka dalam pasangan tersebut tidak normal.

为何会患上新陈代谢错乱症?

IEM 患者是从父亲或母亲身上遗传有缺陷的基因。而父母亲一般上都是正常的带病原者。这种遗传属于自体退化因为父母亲只有一个有问题的基因，但孩子却同时拥有一双父母有缺陷的基因。



Malaysia Metabolic Society Persatuan Metabolik Malaysia 马来西亚新陈代谢协会

Malaysia Metabolic Society (MMS) is a non-profit organization established by a group of parents and medical professionals to help patients who suffered from rare diseases / disorders, publicly known as Inborn Error of Metabolism (IEM). MMS was established on 2005 and is the first organization of its kind in Malaysia, which has been actively involved to support affected patients and families, as well as to promote awareness among medical professionals and general public. MMS provides help and support for IEM affected families on medical treatments, rehabilitation, education and career. MMS is committed to provides ways to habituate in changes caused by IEM. MMS continuously strives to increase public awareness through various activities such as public seminars and community events.

马来西亚新陈代谢协会（简称MMS）是一个非营利团体，由患者的家属和一群医务人员成立，为罕见疾病 / 代谢疾病患者提供帮助。这些疾病也被称为先天性代谢缺陷（IEM）。新陈代谢协会成立于二零零五年，是马来西亚最早创立的新陈代谢协会。我们将尽全力支持患者以及提高医务人员和大众对先天性新陈代谢缺陷的了解。除此之外我们也资助患者医疗和修复费用，提供教育及就业机会。我们将继续努力，通过不同的管道来教育和提高大众对代谢缺陷的认识。

Persatuan Metabolik Malaysia (PMM) bukanlah persatuan yang mengaut keuntungan, tetapi ditubuhkan oleh kumpulan ahli keluarga pesakit dan pakar perubatan untuk membantu pesakit-pesakit yang menghadapi penyakit metabolik yang jarang ditemui. Penyakit tersebut dikenali sebagai 'Penyakit Metabolik Semulajadi - (Inborn Errors of Metabolism-IEM)' PMM telah ditubuhkan pada tahun 2005 dan merupakan kumpulan pertubuhan sokongan yang pertama terlibat dalam membantu dan memberi sokongan dari segi perubatan serta bimbingan kepada pesakit dan keluarga yang terjejas. PMM membantu dari segi sokongan dan bimbingan kepada ahli keluarga pesakit yang mengalami IEM. Bantuan diberikan dari pelbagai aspek seperti rawatan, pemulihan, pendidikan dan pekerjaan. PMM juga bertanggungjawab dalam menyalurkan maklumat terkini kepada orang awam melalui aktiviti-aktiviti seperti seminar dan majlis komuniti awam secara berterusan.

Our Objectives 协会的目标

-To provide help and support for the families affected by IEM in various aspects such as treatment, rehabilitation, education and career.

资助患者医疗及修复的费用，提供教育和就业机会。

Untuk menyalurkan bantuan dan sokongan kepada keluarga yang mengalami IEM dengan pelbagai cara seperti rawatan, pemulihan, pendidikan dan pekerjaan.

- To provide accurate, up-to-date information regarding IEM to the public as well as the families affected by IEM.

为公众和患者提供准确和最新信息。

Untuk menyalurkan maklumat yang jelas dan terkini mengenai IEM kepada orang awam dan juga kepada ahli keluarga yang mengalami IEM.

- To improve the quality of life for all affected patients in Malaysia.

提高患者们的生活素质。

Untuk memperbaiki kualiti kehidupan kepada semua pesakit metabolic semulajadi di Malaysia.

Our Missions 协会的使命

Disabled Child Day Care Centre

MMS would like to set up a Day Care Centre for handicapped patients. One of the challenges faced by affected parents is to find a suitable day care centre to place their children during their working hours. These parents are often worried about their children's well-being when placed in a day care centre due to unease on having their children being care by inexperienced caregivers. Their affected children will require regular attention and clinical skills would be necessary in caring for them. Thus, it is important to have a specialised day care centre with certified caregivers for handicapped patients.

残疾儿童护理中心

为了减轻患者父母所面临的生活挑战，我们将为残疾病人设立的一个看护中心，让他们在工作时间可安心的把患者送到中心由专业人员看顾。由于这些特殊患者需要由经验人员照顾，因此父母可安心将患者送到残疾儿童护理中心。

PMM bercadang untuk menubuhkan Pusat Jagaan Harian Kanak-kanak kurang upaya. Salah satu cabaran yang dihadapi keluarga pesakit adalah untuk mendapatkan tempat yang sesuai untuk penjagaan harian anak-anak mereka semasa mereka bekerja. Ada antara ibubapa yang selalu risau mengenai penjagaan anak mereka yang amat memerlukan perhatian khas jika ditinggalkan kepada penjaga yang tiada pengalaman untuk dijaga. Anak-anak mereka yang mengalami penyakit metabolic semulajadi ini memerlukan penjagaan serta perhatian yang rapi dan pakar cara kerja perubatan khas untuk menguruskan mereka seharian adalah amat diperlukan. Oleh itu, adalah mustahak untuk menubuhkan pusat jagaan harian khas dengan dibantu oleh penjaga mahir dalam menguruskan pesakit kurang upaya ini.

Health & Social Care Information Centre

A centre acts as a hub to provide medical information on IEM and social services such as counseling, advice and guidance on any aspect of care / support for all parents and patients. This center would also provide an interacting space where medical personnel, parents and patients could come together and interact with each other.

医疗保健资讯中心

资料中心作将提供最新医疗信息及服务，如辅导、咨询、指导及在任何方面给予父母和患者支持与照顾。此中心也将提供一个互动的空间，以提供医务人员、父母和病人聚集交流的机会。

Sebuah pusat maklumat yang bertindak untuk menyalurkan maklumat kesihatan mengenai IEM dan perkhidmatan sosial seperti kaunseling dan tunjuk ajar dari segala aspek penjagaan / sokongan kepada ibubapa, penjaga dan pesakit. Pusat ini juga memberi tumpuan kepada ruang perbincangan bersama dimana pakar perubatan, ibubapa dan pesakit dating untuk berbincang dan berkongsi maklumat antara satu sama lain.

Transport System

The transport system is to enable parents and patients to make prearrangement for their transportation to their respective hospitals or clinics. This system would provide a convenient way for parents and patients living in the areas, where are not accessible to public transport.

交通便利

我们将安排交通，以让父母和患者方便到医院或诊所复诊，尤其是面对交通问题或居住在公共交通不便的郊区患者。

Sistem pengangkutan

Sistem pengangkutan ini berfungsi sebagai pra-pengangkutan untuk memudahkan ibubapa dan pesakit ke hospital atau klinik yang hendak dituju. Sistem ini juga akan member keselesaan kepada ibubapa dan pesakit di kawasan tempat tinggal mereka dimana pengangkutan awam tidak mudah diperolehi.