

# ¿HA CONSIDERADO UN DIAGNÓSTICO ALTERNATIVO, PARA SUS PACIENTES CON SIGNOS DE PARÁLISIS CEREBRAL?<sup>1-3</sup>



## Los pacientes con un cuadro de parálisis cerebral de etiología desconocida podrían tener una enfermedad genética rara

Sus pacientes pueden mostrar signos de parálisis cerebral como **distonía, rigidez/hipertonía y retraso motor**, que también son signos y síntomas frecuentes en **la deficiencia de L-Aminoácido aromático descarboxilasa (AADC)**.<sup>1-6</sup>

La deficiencia de AADC es un trastorno genético que se asocia con defectos en la síntesis de los neurotransmisores que causan disfunción motora y disautonomía afectando a la calidad de vida, retraso del desarrollo y la muerte prematura.<sup>4,5,7-9</sup>

## Cómo diferenciar la deficiencia de AADC de la parálisis cerebral

### SIGNOS Y SÍNTOMAS SIMILARES DE LA PARÁLISIS CEREBRAL Y LA DEFICIENCIA DE AADC:<sup>1-3,5,6,10</sup>

- RETRASO DEL DESARROLLO
- HIPOTONÍA
- DISTONÍA
- RIGIDEZ/HIPERTONÍA

### CARACTERÍSTICAS DE LA DEFICIENCIA DE AADC QUE NO SE OBSERVAN EN LA PARÁLISIS CEREBRAL:

➤ Crisis oculógiras <sup>4,11,12</sup>	EEG y estudios de neuroimagen inconsistentes <sup>1,5,12,14</sup>	Signos disautonómicos <sup>12</sup>	Fluctuación diurna <sup>3,5,15</sup>
Episodios de desviación prolongada de los ojos hacia arriba o hacia los lados, movimientos orofaciales rítmicos, flexión del cuello hacia atrás y hacia los lados, protrusión de la lengua y espasmos de la mandíbula que pueden confundirse con crisis epilépticas. <sup>13,14</sup>	En una revisión de 78 casos clínicos, el 76% y el 87% presentaban respectivamente RM y EEG inconsistentes con la sintomatología clínica. <sup>4</sup>	Múltiples signos disautonómicos como: - Ptosis - Hiperhidrosis - Hipotensión - Congestión nasal - Temperatura inestable - Diarrea - Hipersalivación - Estreñimiento. <sup>14</sup>	Los síntomas motores se acentúan al final del día y mejoran con el sueño. <sup>3,15</sup>

- ▶ Si sospecha que su paciente puede tener alguno de estos signos y síntomas, considere realizar pruebas para la deficiencia de AADC.
- ▶ La determinación de los niveles de 3-OMD en gota de sangre seca es una prueba sencilla, rápida y mínimamente invasiva utilizada para detectar esta enfermedad.
- ▶ Las guías de consenso actuales recomiendan realizar un estudio de los metabolitos de los neurotransmisores en el LCR o un ensayo de la actividad de la enzima AADC en el plasma junto con pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico de deficiencia de AADC.<sup>5</sup>

Si desea obtener más información de los signos y síntomas de la deficiencia de AADC puede visitar [www.ptccampus.es](http://www.ptccampus.es) o ponerse en contacto con [infospain@ptcbio.com](mailto:infospain@ptcbio.com)

EEG=electroencefalograma; LCR=líquido cefalorraquídeo; RM=resonancia magnética.

**Referencias:** 1. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. *Continuum (Minneapolis, Minn)*. 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185. 2. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. *Am Fam Physician*. 2006;73(1):91-100. 3. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. *Nat Rev Neurol*. 2015;11(10):567-584. 4. Brun L, Ngu LH, Keng WT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Neurology*. 2010;75(1):64-71. 5. Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. 6. Hallman-Cooper JL, Gossman W. *Cerebral Palsy*. StatPearls Publishing; 2020. Accessed July 21, 2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538147/>. 7. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. *J Inherit Metab Dis*. 2009;32(3):371-380. 8. Hwu VL, Muramatsu S, Tseng SH, et al. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Sci Transl Med*. 2012;4(134):134ra61. doi: 10.1126/scitranslmed.3003640. 9. Chen PV, Lee NC, Chien YH, et al. Diagnosis of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency by measuring 3-O-methyldopa concentrations in dried blood spots. *Clin Chim Acta*. 2014;431:19-22. 10. Ng J, Heales SJ, Kurian MA. Clinical features and pharmacotherapy of childhood monoamine neurotransmitter disorders. *Pediatr Drugs*. 2014;16(4):275-291. doi: 10.1007/s40272-014-0079-z. 11. Pearson TS, Gilbert L, Opladen T, et al. AADC deficiency from infancy to adulthood: symptoms and developmental outcome in an international cohort of 63 patients. *J Inherit Metab Dis*. 2020;1-10. Published online May 5, 2020. doi: 10.1002/jimd.12247. 12. Himmelreich N, Montioli R, Bertoldi M, et al. Aromatic amino acid decarboxylase deficiency: molecular and metabolic basis and therapeutic outlook. *Mol Genet Metab*. 2019;127(1):12-22. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.03.009. 13. Hwu VL, Lee NC, Chien YH, et al. AADC deficiency: occurring in humans, modeled in rodents. *Adv Pharmacol*. 2013;68:273-284. 14. Zouvelou V, Yuberou D, Apostolakopoulou L, et al. The genetic etiology in cerebral palsy mimics: the results from a Greek tertiary care center. *Eur J Paediatr Neurol*. 2019;23(1):427-437. doi: 10.1016/j.ejpn.2019.02.001. 15. Pearson TS, Pons R, Ghaoui R, Sue CM. Genetic mimics of cerebral palsy. *Mov Disord*. 2019;34(5):625-636. doi: 10.1002/mds.27655.