

Un diagnóstico precoz puede mejorar la atención y el seguimiento de los pacientes con deficiencia de AADC¹⁻³

Deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa (AADC)

La deficiencia de AADC es una enfermedad genética asociada a defectos en la síntesis de neurotransmisores, lo que resulta en disfunción motora y autonómica, retraso en el desarrollo y muerte prematura¹⁻³

Protocolo diagnóstico en caso de sospecha de deficiencia de AADC^{2,4}



La deficiencia de AADC a menudo se diagnostica erróneamente. Muchos de los síntomas más frecuentes de la deficiencia de AADC pueden atribuirse a otras patologías como la parálisis cerebral o la epilepsia lo que puede dar lugar a un diagnóstico erróneo.^{2,3,5,7}

RMN = Resonancia Magnética Nuclear
EEG= Electroencefalograma

Pruebas diagnósticas para identificar la deficiencia de AADC²

Vía diagnóstica para la sospecha de deficiencia de AADC² - Seguir este proceso de diagnóstico puede ayudar a diagnosticar la deficiencia de AADC

- 1 Realizar**
 - › Análisis de los metabolitos de los neurotransmisores en el LCR²
 - › Ensayo de la actividad enzimática de AADC en plasma²

Otras pruebas de diagnóstico que pueden resultar útiles

 - Determinar los niveles de 3-OMD en sangre²
 - Análisis de ácidos orgánicos en orina²
- 2 Interpretar**
 - › **Reducción** de los niveles de 5-HIAA, HVA y MHPG
 - › **Aumento** de los niveles de 3-OMD, L-Dopa y 5-HTP
 - › **Niveles** normales de pterinas en el LCR²
 - › **Reducción** de la actividad enzimática de AADC en el plasma²
 - › **Niveles elevados** de VLA en orina²

Y/O
- 3 Confirmar mediante pruebas genéticas²**
 - › Mutación(es) en el gen *DDC*

Plasma	LCR	Pruebas genéticas
Reducción de la actividad enzimática de la AADC	⬆️ NIVELES ELEVADOS DE 3-OMD L-Dopa 5-HTP	Variantes del gen <i>DDC</i>
	⬇️ NIVELES BAJOS DE 5-HIAA HVA MHPG	
	Niveles normales de pterinas	

La guía de consenso recomienda confirmar el diagnóstico de deficiencia de AADC mediante pruebas genéticas²

3-OMD = 3-O-metildopa; 5-HIAA = ácido 5-hidroxiindolacético; 5-HTP = 5-Hidroxitriptófano; LCR= líquido cefalorraquídeo; DDC = dopa descarboxilasa; HVA = ácido homovanílico; L-dopa = L-3,4-dihidroxifenilalanina; MHPG = 3-metoxi-4-hidroxifenilglicol; VLA = ácido vanílico.

2 de las 3 pruebas diagnósticas deben resultar positivas para confirmar el diagnóstico de deficiencia de AADC²

Referencias: 1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. J Inher Metab Dis. 2009;32(3):371-380. 2. 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. 3. 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. 4. Garcia-Cazorla A, Duarte S, Serrano M, et al. Mitochondrial diseases mimicking neurotransmitter defects. Mitochondrion. 2008;8(3):273-278. 5. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. Am Fam Physician. 2006;73(1):91-100. 6. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. Nat Rev Neurol. 2015;11(10):567-584. 7. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. Continuum (Minneapolis). 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185.

© 2019 PTC Therapeutics Spain. Todos los derechos reservados.
ES-AADC-2019-001
Fecha de preparación Feb-2020

