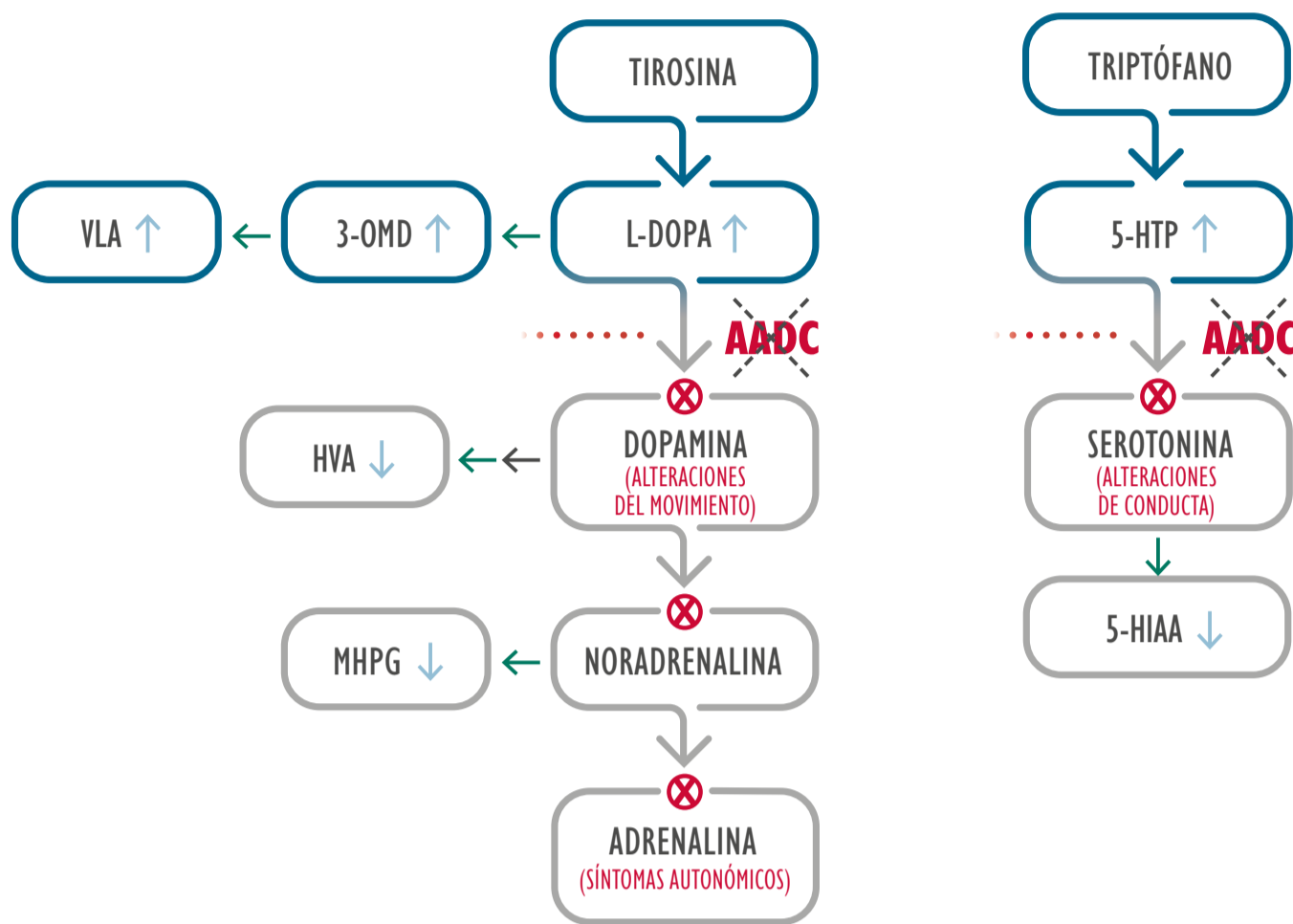


TEST DE 3-OMD PARA LA DEFICIENCIA DE AADC

¿Qué es la deficiencia de AADC?¹

- La deficiencia de **L-aminoácido aromático descarboxilasa (AADC)** es una enfermedad genética que causa un defecto congénito en la biosíntesis de los neurotransmisores
- Es un trastorno autosómico recesivo causado por la presencia de variantes patogénicas en el gen de la dopa descarboxilasa, *DDC*, que codifica la enzima AADC

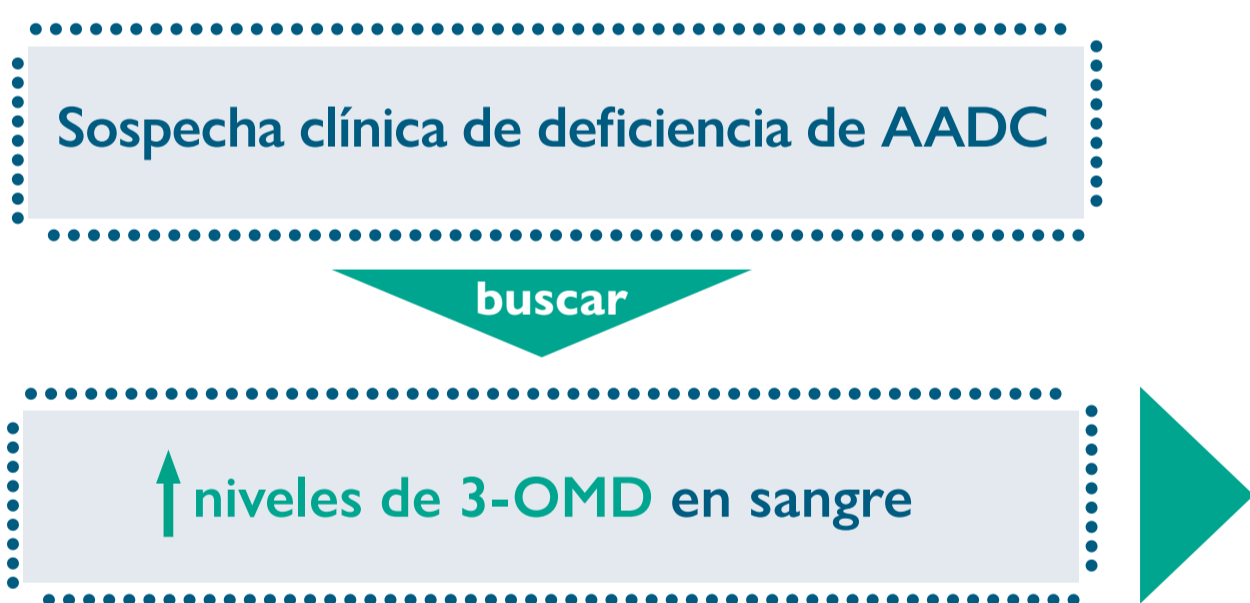
¿Por qué los pacientes con deficiencia de AADC tienen niveles elevados de 3-OMD?^{1,2}



- En los pacientes con deficiencia de AADC se observa una alteración de las dos vías metabólicas, con valores bajos en el LCR tanto de HVA y MHPG como de 5-HIAA, mientras que los de 3-OMD (ortometildopa), levodopa y 5-HTP se encuentran elevados.
- La ausencia de la enzima AADC provoca la acumulación de L-DOPA que se metilando dando lugar a una forma más estable, 3-OMD.

¿Cómo ayuda la determinación de los niveles de 3-OMD en el diagnóstico de la deficiencia de AADC?¹⁻⁵

- 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^{2,3}
- La 3-OMD puede utilizarse como prueba de cribado inicial cuando existe la sospecha de deficiencia de AADC
- Una concentración elevada de 3-OMD en sangre requiere realizar más pruebas para confirmar el diagnóstico de deficiencia de AADC



Confirmar mediante pruebas diagnósticas

- Secuenciación completa del gen *DDC*
- Actividad enzimática de la AADC en plasma
- Metabolitos de los neurotransmisores en el LCR

Para diagnosticar la deficiencia de AADC, se recomienda realizar un test genético y al menos dos de estas tres pruebas diagnósticas básicas deben ser positivas para confirmar el diagnóstico

Detectar una concentración elevada de 3-OMD en sangre en pacientes en los que existe sospecha de deficiencia de AADC puede contribuir a su diagnóstico precoz⁵

PTC Therapeutics en colaboración con CENTOGENE ofrece test de 3-OMD en gota de sangre seca para la evaluación inicial de los pacientes en los que existe una sospecha clínica de deficiencia de AADC o en pacientes de riesgo⁴

Abreviaturas: GC-MS, cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas; L-DOPA, L 3,4 dihidroxifenilalanina; LCR, líquido cefalorraquídeo; MHPG, 3-Metoxi-4-hidroxifenilglicol; 3-OMD, 3-O-metildopa; 5-HIAA, ácido 5-hidroxiindoleacético; 5-HTP, 5-hidroxitriptófano; HVA, ácido homovanílico; VLA, ácido vaniláctico.

Referencias: **1.** Wassenberg T, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):12. doi:10.1186/s13023-016-0522-z. **2.** Chen PVV, et al. *Clin Chim Acta.* 2014;431:19-22. **3.** Brennenstuhl H, et al. *J Inherit Metab Dis.* 2019;doi:10.1002/jimd.12208. **4.** Hyland K, Reott M. *Pediatr Neurol.* 2020;106:38-42. **5.** Chien YH, et al. *Mol Genet Metab.* 2016;118(4):259-263. **6.** Data on file. CENTOGENE AG.

CENTOGENE
THE RARE DISEASE COMPANY

CENTOGENE THE RARE DISEASE COMPANY
es una marca registrada de CENTOGENE AG.

PTC
THERAPEUTICS

© 2021 PTC Therapeutics Spain. Todos los derechos reservados.
ES-PTC-2021-001
Fecha de preparación: Feb-2021