

# INFORMACIÓN SOBRE LA DEFICIENCIA DE AADC

## Un trastorno genético poco frecuente del sistema nervioso central

➤ La Deficiencia de descarboxilasa de L-aminoácidos aromáticos (AADC) es una enfermedad autosómica recesiva asociada con defectos en la síntesis de neurotransmisores, lo que da como resultado una disfunción motora y autonómica profunda y un retraso en el desarrollo<sup>1-3</sup>

➤ La Deficiencia de AADC se puede manifestar a través de un amplio espectro de síntomas, de los cuales los más comunes son<sup>1-3</sup>:

- Hipotonía
- Retraso en el desarrollo
- Trastornos del movimiento, especialmente crisis oculógiras (movimientos caracterizados por la rotación o la desviación lateral conjugada, forzada y sostenida de los ojos, la cabeza o el tronco hacia un lado.)

A pesar del comienzo de los síntomas durante la infancia, generalmente se cuenta con un diagnóstico tardío<sup>2,3</sup>

El desafío de un diagnóstico acertado

**3.5** Media de edad de diagnóstico  
**3.5 años<sup>2</sup>**

**2 meses a 23 años<sup>2</sup>**  
Rango de edad de diagnóstico

➤ Muchos de los síntomas más comunes de la Deficiencia de AADC también se pueden atribuir a otros trastornos tales como<sup>2,4-7</sup>:

- Epilepsia
- Parálisis Cerebral<sup>4,5</sup>
- Debilidad neuromuscular

### Cómo se diagnostica la Deficiencia de AADC

➤ La identificación temprana puede ayudar a mejorar la atención y el manejo de pacientes con Deficiencia de AADC<sup>2,3</sup>

➤ Actualmente, estos métodos principales pueden ayudar a diagnosticar la Deficiencia de AADC<sup>2</sup>

- Panel de metabolitos de neurotransmisores de LCR
- Análisis de actividad enzimática en plasma
- Análisis genético

### Otras pruebas que pueden ser de ayuda<sup>2</sup>

➤ Medición del nivel en sangre de 3-OMD (3-O- metildopa)

➤ Análisis de ácidos orgánicos en orina

Las guías de consenso recomiendan confirmar el diagnóstico de la Deficiencia de AADC con un análisis genético<sup>2</sup>

➤ **Para saber más sobre la Deficiencia de AADC y sobre el programa de soporte diagnóstico gracias al apoyo de PTC, visite [info-aadc.com](http://info-aadc.com)**

**Referencias:** 1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa: características clínicas, tratamiento farmacológico y seguimiento [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. Guías de consenso para el diagnóstico y tratamiento de la Deficiencia de descarboxilasa L-aminoácido aromático (AADC) [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. Características clínicas y bioquímicas de la deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa (AADC) [Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency]. Neurology. 2010;75(1):64-7. 4. Krigger KW. Parálisis cerebral: panorama general [Cerebral palsy: an overview]. Am Fam Physician. 2006;73(1):91-100. 5. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Trastornos del neurotransmisor monoamina: avances clínicos y perspectivas a futuro [Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future Perspectives]. Nat Rev Neurol. 2015;11(10):567-584. 6. Kurian MA, Dale RC. Trastornos del movimiento que se presentan en la infancia [Movement disorders presenting in childhood]. Continuum (Minneapolis, Minn). 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185. 7. Lee WT. Trastornos del metabolismo de monoamina: trastornos heredados frecuentemente mal diagnosticados como epilepsia [Disorders of monoamine metabolism: inherited disorders frequently misdiagnosed as epilepsy]. Epilepsy & Seizure. 2010;3(1):147-153. [https://www.jstage.jst.go.jp/article/eands/3/1/3\\_1\\_147/\\_article-char/en](https://www.jstage.jst.go.jp/article/eands/3/1/3_1_147/_article-char/en). Visitado el 6 de febrero de 2019