

La identificación temprana puede ayudar a un mejor cuidado y manejo de los pacientes con Deficiencia de AADC¹⁻³

La Deficiencia de descarboxilasa de L-aminoácidos aromáticos (AADC)

es una enfermedad genética asociada con los defectos en la síntesis de neurotransmisores, que causa una disfunción motora y autonómica que limitan la calidad de vida, generan retraso en el desarrollo y muerte prematura.¹⁻³

Ruta diagnóstica para casos sospechosos de deficiencia de AADC^{2,4}



Muchos de los síntomas más comunes de la Deficiencia de AADC también pueden atribuirse a una serie de otras enfermedades como parálisis cerebral y epilepsia, lo que resulta en un posible diagnóstico erróneo.^{2,3,5,7}

Análisis de diagnóstico que identifican la Deficiencia de AADC

Seguir este proceso de diagnóstico puede ayudar a diagnosticar la Deficiencia AADC²

1 Realizar²



- Panel de metabolitos neurotransmisores en LCR
 - Análisis de la actividad enzimática en plasma
- Otros análisis de diagnóstico que pueden ser útiles²
- Medición en sangre de niveles de 3-OMD
 - Análisis de ácidos orgánicos urinarios

2 Interpretar²

- HVA, 5-HIAA y MMHPG reducidos; 3-OMD, L-dopa y 5-HTP elevados y pterinas normales en LCR
- Y/O
- Actividad de enzima AADC baja en plasma
 - VLA urinaria aumentada

3 Confirmar con análisis genéticos²

- Mutación/es en el gen DDC

Plasma sanguíneo	LCR	Análisis Genético
 Disminución de la actividad de la enzima AADC 	<p style="text-align: center;">⬆️ NIVELES ALTOS DE</p> <p style="text-align: center;">3-OMD L-dopa 5-HTP</p> <p style="text-align: center;">⬇️ NIVELES BAJOS DE</p> <p style="text-align: center;">5-HIAA HVA MHPG</p> <p style="text-align: center;">Pterinas normales</p>	Variantes en el gen DDC

Las pautas de consenso recomiendan confirmar el diagnóstico de deficiencia de AADC con un análisis genético²

La terapia génica para la Deficiencia de AADC se encuentra actualmente en desarrollo en contexto de investigación, lo que ofrece la posibilidad de una terapia prometedora en el futuro²

3-OMD=3-O-metildopa; 5-HIAA= ácido 5-hidroindolacético; 5-HTP=5-hidroxitriptófano; LCR= líquido cefalorraquídeo; HVA=ácido homovanílico; L-dopa=L-3,4-dihidroxifenilalanina; MHPG=n 3-metoxi-4-hidroxifenilglicol; VLA=ácido vanílico.

Referencias: 1. I. 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 L-aminoácido aromático descarboxilasa (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):64-71. 4. García-Cazorla A, Duarte S, Serrano M, et al. Enfermedades mitocondriales que imitan defectos de los neurotransmisores [Mitochondrial diseases mimicking neurotransmitter defects]. *Mitochondrion*. 2008;8(3):273-278. 5. Krigger KW. Parálisis cerebral: panorama general [Cerebral palsy: an overview]. *Am Fam Physician*. 2006;73(1):91-100. 6. 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. 7. Kurian MA, Dale RC. Trastornos del movimiento que se presentan en la infancia [Movement disorders presenting in childhood]. *Continuum (Minneapolis)*. 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185.