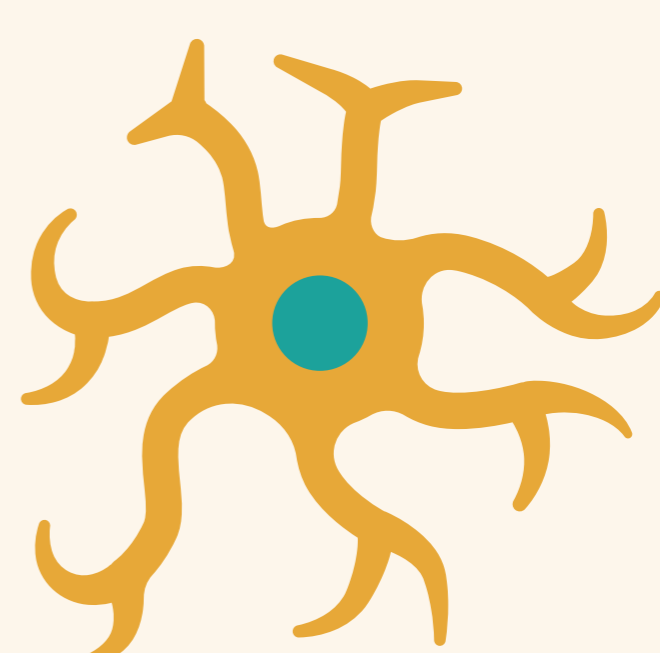


# ENCONTRANDO LA RUTA DIAGNÓSTICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS DE LOS NEUROTRANSMISORES MONOAMINA



Los trastornos de los neurotransmisores monoamina son enfermedades hereditarias causadas por defectos en la síntesis, el catabolismo y el transporte de las monoaminas<sup>1,2</sup>



Los principales signos y síntomas de los trastornos de los neurotransmisores monoamina son:<sup>1</sup>



#### Formas graves:

- Inicio: primera infancia
- Hipotonía profunda
- Acinesia y distonía
- Crisis oculógiras
- Signos disautonómicos como ptosis, temperatura inestable y sudoración excesiva



#### Formas moderadas:

- Inicio: Infancia
- Retraso del desarrollo
- Hipotonía
- Distonía



La deficiencia de AADC es un trastorno hereditario y poco frecuente de la síntesis de neurotransmisores monoamina que está causado por mutaciones en el gen *DDC* y se caracteriza por una grave deficiencia combinada de dopamina, serotonina, noradrenalina y adrenalina<sup>3,4</sup>



Los síntomas suelen aparecer en los primeros meses de vida. Los principales signos y síntomas de la deficiencia de AADC son:<sup>1</sup>

- Retraso del desarrollo
- Trastornos del movimiento:
  - hipocinesia
  - distonía
  - crisis oculógiras
- Hipotonía
- Signos disautonómicos como ptosis, temperatura inestable y sudoración excesiva

El diagnóstico de la deficiencia de AADC puede resultar difícil porque implica descartar antes otras enfermedades similares:

La deficiencia de AADC puede confundirse con la epilepsia<sup>5,6</sup>

- Los síntomas paroxísticos de la deficiencia de AADC, como las crisis oculógiras y la distonía paroxística, pueden interpretarse erróneamente como crisis epilépticas<sup>5,6</sup>
- Si bien los pacientes con deficiencia de AADC pueden presentar crisis epilépticas, estas son poco frecuentes<sup>4,5,7</sup>
- Saber diferenciar entre una crisis epiléptica y los movimientos involuntarios no epilépticos permite obtener un buen diagnóstico y evitar errores de diagnóstico<sup>5</sup>



La deficiencia de AADC puede confundirse con la parálisis cerebral debido a la naturaleza no progresiva de las manifestaciones motoras<sup>1</sup>

- Las manifestaciones clínicas típicas, como las crisis oculógiras, la fluctuación diurna de los síntomas motores y numerosos signos disautonómicos, deberían hacernos sospechar de la presencia de un trastorno de los neurotransmisores monoamina, por ejemplo la deficiencia de AADC<sup>1,8</sup>



Obtener un diagnóstico precoz y preciso es esencial.<sup>3</sup> La identificación temprana puede ayudar a mejorar la atención y el tratamiento de los pacientes con deficiencia de AADC<sup>7</sup>



#### Pruebas diagnósticas básicas:<sup>4</sup>

- Estudio de los metabolitos de los neurotransmisores en el LCR
- Pruebas genéticas (*gen DDC*)
- Análisis de la actividad de la enzima AADC en plasma

Para confirmar la deficiencia de AADC, al menos **2 de estas 3 pruebas** deben ser positivas. Es recomendable realizar pruebas genéticas.<sup>4</sup>

AADC, L- Aminoácido aromático descarboxilasa; DDC, dopa descarboxilasa; LCR, líquido cefalorraquídeo.

Referencias: 1. Pearson TS, et al. *Mov Disord.* 2019;34:625–636. 2. Pons R. *J Inherit Metab Dis.* 2009;32:321–332. 3. Himmelreich N, et al. *Mol Genet Metab.* 2019;127:12–22. 4. Wassenberg T, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:12. 5. Ito S, et al. *Dev Med Child Neurol.* 2008;50:876–878. 6. Manegold C, et al. *J Inherit Metab Dis.* 2009;32:371–380. 7. Pons R, et al. *Neurology.* 2004;62:1058–1065. 8. Zouvelou, V, et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2019; 23(3)427–737.