

ENCONTRAR UNA RUTA DIAGNÓSTICA PARA LAS ENFERMEDADES RARAS DE LOS NEUROTRANSMISORES



Deficiencia de AADC: un enfoque multidisciplinar para obtener un diagnóstico precoz y preciso



La deficiencia de AADC es un trastorno hereditario y poco frecuente de la síntesis de neurotransmisores que está causado por mutaciones en el gen *DDC* y se caracteriza por una grave deficiencia combinada de dopamina, serotonina, noradrenalina y adrenalina^{1,2}



El diagnóstico de la deficiencia de AADC puede resultar **difícil**, porque a menudo implica descartar otras enfermedades similares

- Saber diferenciar entre una crisis epiléptica y movimientos involuntarios no epilépticos permite evitar un diagnóstico erróneo de epilepsia³
- La deficiencia de AADC puede confundirse con la parálisis cerebral debido a la naturaleza no progresiva de las manifestaciones motoras⁴

Prevalencia estimada de la deficiencia de AADC* 1800 casos;¹ sin embargo, solo existen ~130 casos confirmados en todo el mundo.⁵

- Existe una clara necesidad de mejorar la tasa de diagnóstico de la deficiencia de AADC¹

* Basado en datos de Estados Unidos, Europa y Japón



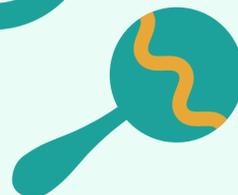
Media de edad de inicio de los síntomas:

2,7 meses
(n=68)²



Media de edad en el diagnóstico:

3,5 meses
(rango: 2 meses-23 años
n=87)²

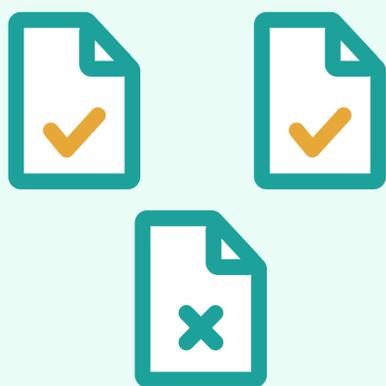


Se recomienda adoptar un enfoque multidisciplinar para el tratamiento de los pacientes con deficiencia de AADC²



Pruebas diagnósticas básicas:²

- 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 las 3** pruebas diagnósticas deben ser positivas.² Es recomendable realizar pruebas genéticas.²

Obtener un diagnóstico precoz y preciso es esencial.¹

La identificación temprana puede ayudar a mejorar la atención y el tratamiento de los pacientes con deficiencia de AADC⁶



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

Referencias: 1. Himmelreich N, et al. *Mol Genet Metab.* 2019;127:12-22; 2. Wassenberg T, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:12; 3. Ito S, et al. *Dev Med Child Neurol.* 2008;50:876-878; 4. Pearson TS, et al. *Mov Disord.* 2019;34:625-636; 5. Hwu WL, et al. *JIMD Rep.* 2018;40:1-6; 6. Pons R, et al. *Neurology.* 2004;62:1058-1065.

Este material ha sido creado con la colaboración de PTC Therapeutics