

## Deficiencia de L-Aminoácido Aromático Descarboxilasa (AADC):

es un trastorno hereditario autosómico recesivo de la síntesis de neurotransmisores, causado por mutaciones en el gen de la dopa descarboxilasa (DDC). Se caracteriza por una grave deficiencia combinada de dopamina, serotonina, noradrenalina y adrenalina.<sup>1,2</sup>

### Pruebas diagnósticas para identificar la deficiencia de AADC<sup>1</sup>

Sospecha clínica de deficiencia de AADC

#### BUSCAR

#### Prueba de cribado inicial

↑ niveles de **3-OMD** en sangre

› 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<sup>3,4</sup>

› 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 precoz<sup>1</sup>

#### Confirmar mediante pruebas diagnósticas

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

Para confirmar el diagnóstico final se recomienda realizar un test genético.<sup>1,2</sup>

Por favor solicite su kit diagnóstico contactando con alguno de estos centros de referencia:



**Dra. Aída Ormazabal**  
aormazabal@hsjdbcn.org  
**Dra. Mercedes Casado**  
mcasado@hsjdbcn.org



**Dra. Belén Pérez**  
cedem@cbm.csic.es



SERVIZO GALEGO de SAÚDE | Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

**Dr. José Ángel Cocho de Juan**  
jose.cocho.de.juan@sergas.es

*y lo recibirá gratuitamente en su consulta*

Con el aval científico de:



Para más información sobre la deficiencia de AADC y Rainbow accede a [www.ptccampus.es](http://www.ptccampus.es)



# El reto de un diagnóstico correcto

Muchos de los **síntomas más frecuentes** de la deficiencia de AADC **pueden confundirse** con signos de parálisis cerebral, epilepsia o trastorno del espectro autista (TEA) dando lugar a un **diagnóstico erróneo**.<sup>1,2,5-10</sup>

## Signos y síntomas que pueden hacer sospechar de

### DEFICIENCIA DE AADC

Realice las pruebas para la deficiencia de AADC si alguno de sus pacientes cumple estas características:<sup>1,2</sup>



\*En un estudio clínico de 78 pacientes con un diagnóstico de deficiencia de AADC.

**Referencias:** 1. Wassenberg T, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):12. 2. Himmelreich N, et al. Aromatic amino acid decarboxylase deficiency: Molecular and metabolic basis and therapeutic outlook. Mol Genet Metab. 2019;127(1):12-22. 3. Chen PW, et al. Diagnosis of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency by measuring 3-O-methyl-dopa concentrations in dried blood spots. Clin Chim Acta. 2014;431:19-22. 4. Brennenstuhl H, et al. Inherited disorders of neurotransmitters: classification and practical approaches for diagnosis and treatment. Neuroepidemiology. 2019;50(1):2-14. 5. Brun L, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. Neurology. 2010;75(1):64-71. 6. Manegold C, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. J Inher Metab Dis. 2009;32(3):371-80. 7. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. Am Fam Physician. 2006;73(1):91-100. 8. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. Continuum (Minneapolis). 2016;22(4 Movement Disorders):1159-85. 9. Pearson TS, et al. Genetic mimics of cerebral palsy. Mov Disord. 2019;34(5):625-36. 10. Campisi L, et al. Autism spectrum disorder. Br Med Bull. 2018;127(1):91-100. 11. Hwu WL, et al. Natural history of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency in Taiwan. JIMD Rep. 2018;40:1-6.