

# ¿Sabe reconocer los signos y síntomas de la deficiencia de AADC?

La deficiencia de L-Aminoácido aromático descarboxilasa (AADC) es un trastorno genético que se asocia con defectos en la síntesis de los neurotransmisores, que causan disfunción motora y disautonomía afectando a la calidad de vida, retraso del desarrollo y la muerte prematura.<sup>1-6</sup>

## Signos y síntomas asociados con la deficiencia de AADC

En un estudio clínico de 78 pacientes con un diagnóstico de deficiencia de AADC, se documentaron los siguientes síntomas:<sup>1</sup>

Hipotonía en el

**95%**  
de los pacientes<sup>1</sup>

› Síntoma más frecuente



Retraso del desarrollo en el

**63%**  
de los pacientes<sup>1</sup>

› Problemas para controlar la cabeza, sentarse, gatear o ponerse de pie<sup>1,7</sup>  
› Retraso del lenguaje<sup>1,7</sup>



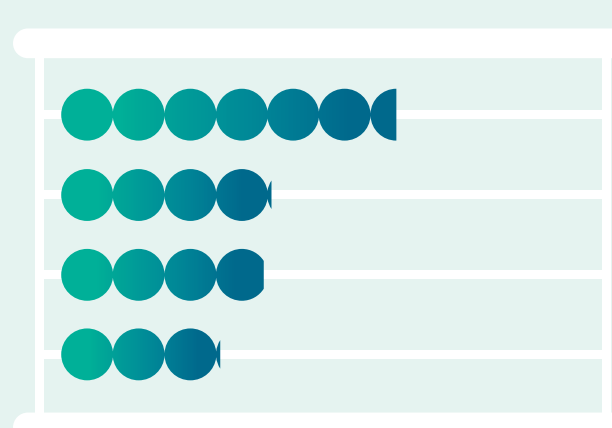
Crisis oculóginas en el

**86%**  
de los pacientes<sup>1</sup>

› Episodios de desviación prolongada de los ojos hacia arriba o hacia los lados, movimientos orofaciales rítmicos, flexión del cuello hacia atrás y hacia los lados, protrusión de la lengua y espasmos de la mandíbula<sup>4</sup>  
› Este síntoma característico puede durar unos pocos segundos o persistir durante varias horas y ocurrir varias veces al día o a la semana<sup>8</sup>  
› Los pacientes también presentaron otros trastornos del movimiento como distonía (53 %) o hipocinesia (32 %) <sup>1</sup>



Signos disautonómicos observados en los pacientes:<sup>1</sup>



› Hiperhidrosis (65%)  
› Hipersalivación (41%)  
› Ptosis (39%)  
› Congestión nasal (31%)

## El reto de un diagnóstico correcto

Muchos de los síntomas más habituales de la deficiencia de AADC pueden atribuirse a otras enfermedades como **parálisis cerebral o la epilepsia**, lo que puede dar lugar a un diagnóstico erróneo.<sup>1,2,9-11</sup>

Síntomas	Puede diagnosticarse erróneamente como <sup>2,9-11</sup>
Crisis oculóginas	Epilepsia/convulsiones Enfermedad mitocondrial
Distonía, rigidez, retraso motor	Parálisis cerebral
Hipotonía, acinesia, ptosis	Trastorno neuromuscular

## Vía de diagnóstico en caso de sospecha de deficiencia de AADC<sup>2,12</sup>

Realice las pruebas para la deficiencia de AADC si observa:

Hipotonía

y/o retraso del desarrollo motor

y RM inconsistente con los síntomas clínicos



Trastornos del movimiento

› Crisis oculóginas  
› Distonía  
› Hipocinesia y/o bradicinesia

Signos disautonómicos

› Ptosis › Temperatura inestable › Congestión nasal › Sudoración excesiva



Las guías de consenso actuales recomiendan realizar un estudio de los metabolitos de los neurotransmisores en el LCR o un ensayo de la actividad de la enzima AADC en el plasma junto con pruebas genéticas. Para confirmar el diagnóstico de deficiencia de AADC dos de las tres pruebas tienen que ser positivas.<sup>2</sup>

Si desea obtener más información de los signos y síntomas de la deficiencia de AADC puede visitar [www.ptccampus.es](http://www.ptccampus.es) o ponerse en contacto con [infospain@ptcbio.com](mailto:infospain@ptcbio.com)



Referencias: 1. Brun L, Ngu LH, Keng VT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Neurology*. 2010;75(1):64-71. 2. Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, 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. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. 3. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. *J Inher Metab Dis*. 2009;32(3):371-380. 4. Hwu WL, Lee NC, Chien YH, et al. AADC deficiency: occurring in humans, modeled in rodents. *Adv Pharmacol*. 2013;68:273-284. 5. Hwu WL, Muramatsu S, Tseng SH, et al. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Sci Transl Med*. 2012;4(134):134ra61. doi: 10.1126/scitranslmed.3003640. 6. Chen PW, Lee NC, Chien YH, 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. 7. Hwu WL, Chien YH, Lee NC, et al. Natural history of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency in Taiwan. *JIMD Rep*. 2018;40:1-6. doi: 10.1007/8904\_2017\_54. 8. Pons R, Ford B, Chiriboga CA, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, treatment, and prognosis. *Neurology*. 2004;62(7):1058-1065. 9. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. *Am Fam Physician*. 2006;73(1):91-100. 10. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. *Nat Rev Neurol*. 2015;11(10):567-584. 11. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. *Continuum (Minneapolis)*. 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185. 12. Himmelreich N, Montioli R, Bertoldi M, et al. Aromatic amino acid decarboxylase deficiency: molecular and metabolic basis and therapeutic outlook. *Mol Genet Metab*. 2019;127(1):12-22. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.03.009.