

# Aprenda sobre a deficiência de AADC

## Uma doença rara do sistema nervoso central

- ▶ A deficiência da descarboxilase de L-aminoácidos aromáticos (AADC) é uma doença autossômica recessiva associada a defeitos na síntese de neurotransmissores, resultando em disfunção motora e autonômica e atraso do desenvolvimento.<sup>1-3</sup>
- ▶ A deficiência de AADC pode se manifestar por meio de uma variedade de sinais e sintomas. Os mais comuns são:<sup>1-3</sup>
  - Hipotonia
  - Atraso do desenvolvimento
  - Transtornos dos movimentos, principalmente crises oculogíricas

Apesar do início dos sinais e sintomas durante a infância o diagnóstico é geralmente confirmado tardiamente<sup>2,3</sup>

### Desafio do diagnóstico correto

**3.5** Média de idade ao diagnóstico  
**3.5 anos<sup>2</sup>**

**↔** Faixa etária ao diagnóstico  
**2 meses a 23 anos<sup>2</sup>**

- ▶ Vários sinais e sintomas comuns da deficiência de AADC também podem estar relacionados a outras condições, mais conhecidas como:<sup>2,4-7</sup>
  - Epilepsia
  - Paralisia cerebral<sup>4,5</sup>
  - Fraqueza neuromuscular

### Como a deficiência de AADC é diagnosticada

- ▶ O diagnóstico precoce ajuda no manejo, correto atendimento dos pacientes com deficiência de AADC e de suas famílias.<sup>2,3</sup>
- ▶ Atualmente no Brasil o diagnóstico é feito através dos seguintes exames:<sup>2</sup>
  - Testes genéticos

As diretrizes definidas por consenso recomendam confirmar o diagnóstico de deficiência de AADC com 2/3 exames.

**References:** 1. 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. 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. Brun L, Ngu LH, Keng WT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Neurology.* 2010;75(1):64-7. 4. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. *Am Fam Physician* 2006;73(1):91-100. 5. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. *Nat Rev Neurol.* 2015;11(10):567-584. 6. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. *Continuum (Minneapolis)* 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185. 7. Lee WT. Disorders of monoamine metabolism: inherited disorders frequently misdiagnosed as epilepsy. *Epilepsy & Seizure* 2010;3(1):147-153. [https://www.jstage.jst.go.jp/article/eands/3/1/3\\_1\\_147/\\_article/-char/en](https://www.jstage.jst.go.jp/article/eands/3/1/3_1_147/_article/-char/en). Accessed February 6, 2019.