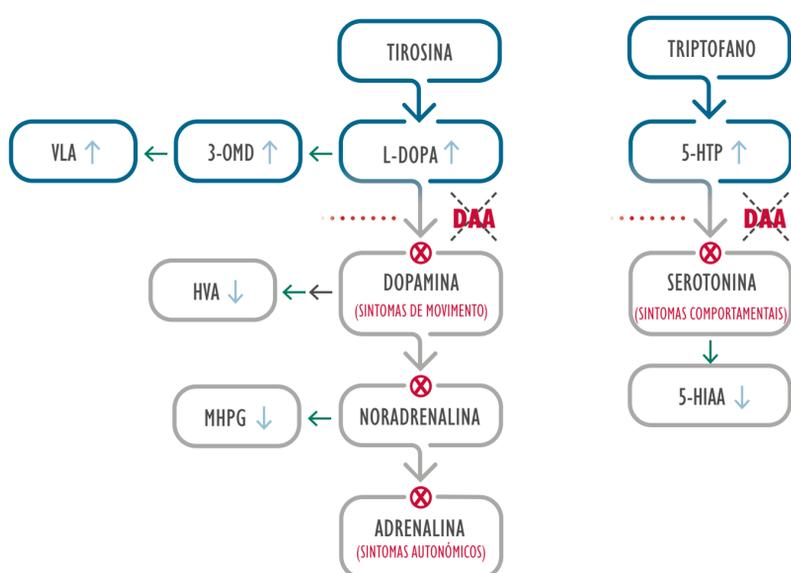


TESTE DE 3-OMD PARA O DIAGNÓSTICO DA d-DAA

O que é a deficiência da descarboxilase dos L-aminoácidos aromáticos¹

- A **deficiência da descarboxilase dos L-aminoácidos aromáticos (d-DAA)** é um defeito congénito do metabolismo de neurotransmissores.
- É uma doença autossómica recessiva causada por variantes patogénicas no gene da dopadecarboxilase (*DDC*) que codifica a enzima DAA.

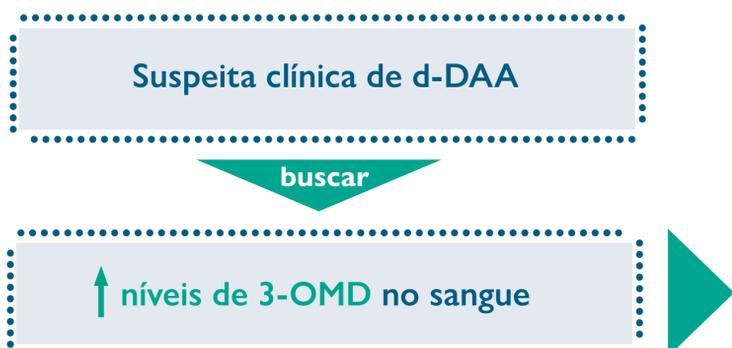
Porque é que os doentes com d-DAA têm níveis elevados de 3-OMD?^{1,2}



- Em doentes com d-DAA, é observada uma alteração em ambas as vias metabólicas, com baixos valores no LCR de HVA e MHPG e 5-HIAA, por outro lado os valores 3-OMD, levodopa e 5-HTP estão elevados.
- A ausência da enzima DAA causa a acumulação de L-DOPA que é metilado, dando origem a uma forma mais estável, 3-OMD.

Como é que o teste de 3-OMD ajuda a diagnosticar a d-DAA?¹⁻⁵

- A determinação dos níveis de 3-OMD é confirmado através de uma gota de sangue seco, é um processo simples, rápido e minimamente invasivo.^{2,3}
- A 3-OMD pode ser utilizada como teste de rastreio inicial quando existe a suspeita de d-DAA.
- Uma concentração elevada de 3-OMD no sangue requer a realização de mais testes para confirmar o diagnóstico de d-DAA.



Confirmar através de testes de diagnóstico

- Sequenciação completa do gene *DDC*
- Atividade da enzima DAA no plasma
- Metabolitos dos neurotransmissores do LCR

Para diagnosticar d-DAA, devem ser realizados testes genéticos e pelo menos dois dos três testes de diagnóstico básicos devem ser positivos para confirmar o diagnóstico

A deteção de níveis elevados de 3-OMD no sangue de doentes com suspeitas de d-DAA pode ajudar no diagnóstico precoce⁵

PTC THERAPEUTICS estabeleceu uma parceria com a CENTOGENE com o objetivo de oferecer testes de 3-OMD com uma gota de sangue seco para o rastreio inicial de doentes com suspeitas clínicas de d-DAA e/ou doentes em risco⁴

- Para mais informações, entre em contato com: infoportugal@ptcbio.com

Abreviaturas: 3-OMD, 3-O-metildopa; 5-HIAA, ácido 5-hidroxiindolacético; 5-HTP, 5-hidroxitriptofano; HVA, ácido homovanílico; LCR, líquido cefalorraquidiano; L-DOPA, L 3,4 dihidroxifenilalanina; VLA, ácido vanil-lático; MHPG, 3-Metoxi-4-Hidroxifenilglicol.

Referências: **1.** Wassenberg T, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):12. doi:10.1186/s13023-016-0522-z. **2.** Chen PVW, et al. *Clin Chim Acta.* 2014;431:19-22. **3.** Brennenstuhl H, et al. *J Inherit Metab Dis.* 2019;doi:10.1002/jimd.12208. **4.** Hyland K, Reott M. *Pediatr Neurol.* 2020;106:38-42. **5.** Chien YH, et al. *Mol Genet Metab.* 2016;118(4):259-263. **6.** Data on file. CENTOGENE AG.

CENTOGENE
THE RARE DISEASE COMPANY

CENTOGENE THE RARE DISEASE COMPANY
é uma marca registada da CENTOGENE AG.

PTC
THERAPEUTICS

© 2021 PTC Therapeutics Portugal.
Todos os direitos reservados.
PT-PTC-2021-002
Data de preparação: Fevereiro 2021