

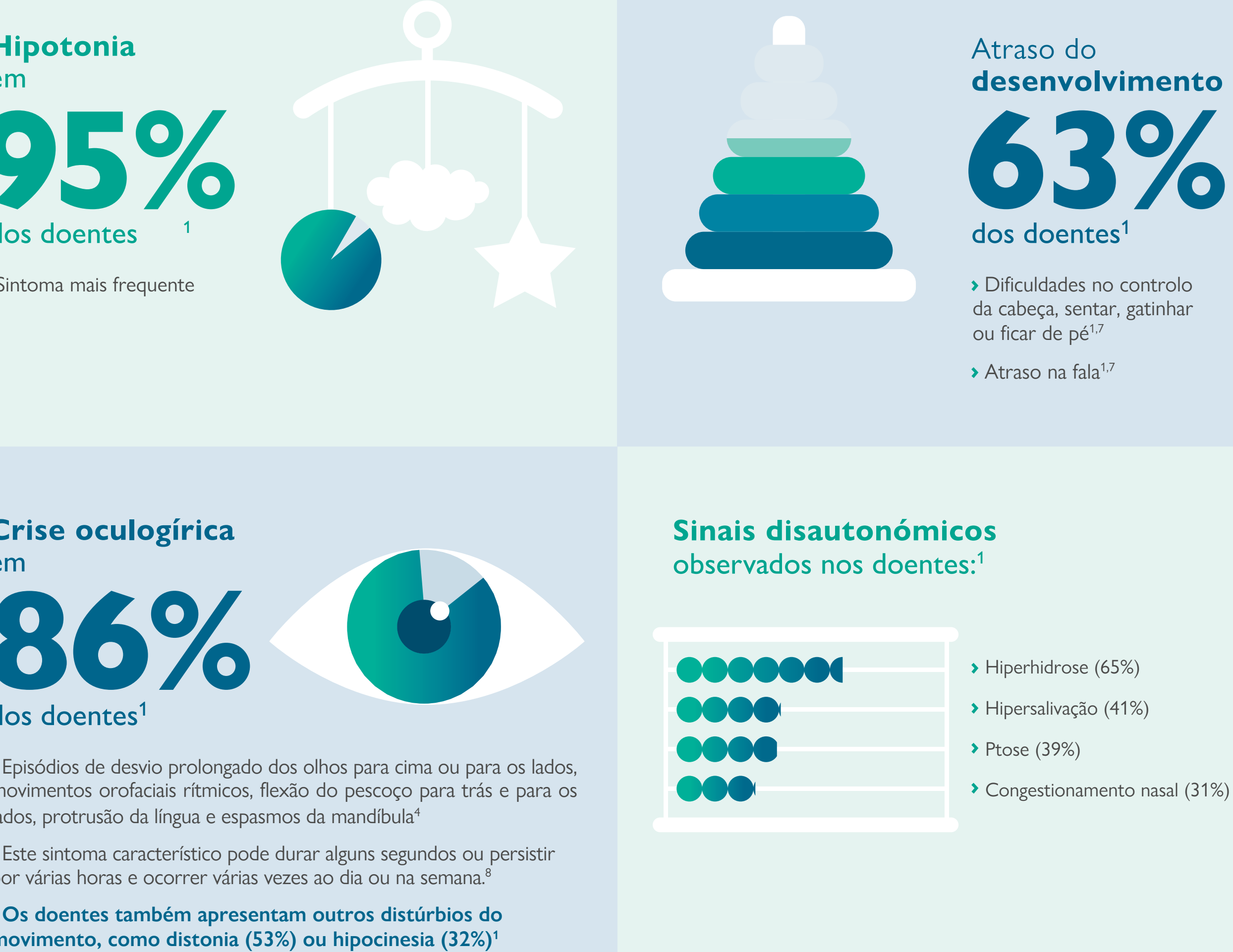


# Consegue reconhecer os sinais e sintomas da deficiência da DAA?

A deficiência da descarboxilase dos L-aminoácidos aromáticos (d-DAA) é um distúrbio genético que está associado a defeitos na síntese de neurotransmissores, que causam disfunção motora e autonómica afetando a qualidade de vida, atraso no desenvolvimento e morte prematura.<sup>1-6</sup>

## Sinais e sintomas associados à deficiência da DAA

Num estudo clínico que envolveu 78 doentes com diagnóstico de deficiência da DAA, foram documentados os seguintes sintomas:<sup>1</sup>



## O desafio de um diagnóstico correto

Muitos dos sintomas mais comuns da deficiência da DAA podem ser atribuídos a outras patologias, tais como **paralisia cerebral e epilepsia**, resultando num possível erro de diagnóstico.<sup>1,2,9-11</sup>

| Sintomas                        | Pode ser diagnosticado erroneamente como <sup>2,9-11</sup> |
|---------------------------------|------------------------------------------------------------|
| Crise oculogírica               | Epilepsia/convulsões<br>Doença mitocondrial                |
| Distonia, rigidez, atraso motor | Paralisia cerebral                                         |
| Hipotonia, acinesia, ptose      | Transtorno neuromuscular                                   |

## Guia de diagnóstico em caso de suspeita da deficiência da DAA<sup>2,12</sup>

Teste a deficiência da DAA se identificar:

Hipotonia

e/ou atraso no desenvolvimento motor

e RM inconsistente com os sintomas clínicos

+

Trastornos del movimiento

» Crise oculogírica

» Distonia

» Hipocinesia e/ou bradicinesia

Sinais disautonómicos

» Ptose

» Temperatura instável

» Congestionamento nasal

» Sudação excessiva

 As orientações atuais recomendam a realização de um estudo de metabolitos de neurotransmissores no LCR ou ensaio da atividade enzimática da DAA plasmática em conjunto com testes genéticos. Para confirmar o diagnóstico da deficiência da DAA, dois dos três testes devem ser positivos.<sup>2</sup>

Se desejar obter mais informações sobre os sinais e sintomas da DAA, entre em contacto pelo e-mail [infoportugal@ptcbio.com](mailto:infoportugal@ptcbio.com)



**Referências:** 1. Brun L, Ngu LH, Keng WT, 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-methylidopa 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, Minn)*. 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.