

# Um diagnóstico precoce pode melhorar o cuidado e o acompanhamento de doentes com deficiência da DAA<sup>1-3</sup>

## Deficiência da descarboxilase dos L-aminoácidos aromáticos (d-DAA)

A deficiência da DAA é uma doença genética associada a defeitos na síntese de neurotransmissores, resultando em disfunção motora e autonómica, atraso no desenvolvimento e morte prematura.<sup>1-3</sup>

### Protocolo diagnóstico em caso de suspeita de deficiência da DAA<sup>2,4</sup>



A deficiência da DAA é frequentemente diagnosticada incorretamente. Muitos dos sintomas mais comuns da deficiência da DAA podem ser atribuídos a outras condições, como paralisia cerebral ou epilepsia, que podem levar a um diagnóstico incorreto.<sup>2,3,5-7</sup>

RM = Ressonância Magnética  
EEG= Eletroencefalograma

# Testes de diagnóstico para identificação da deficiência da DAA<sup>2</sup>

## Guia de diagnóstico para a suspeita da deficiência da DAA<sup>2</sup> - Seguir este processo de diagnóstico pode ajudar a identificar a deficiência da DAA.

### 1 Realizar

- › Análise de metabolitos de neurotransmissores no LCR<sup>2</sup>
- › Ensaio da atividade enzimática da DAA no plasma<sup>2</sup>

Outros testes de diagnóstico que podem ser úteis

- Determinar os níveis de 3-OMD no sangue<sup>2</sup>
- Análise de ácidos orgânicos na urina<sup>2</sup>

### 2 Interpretar

- › **Redução** dos níveis de 5-HIAA, HVA e MHPG
- › **Aumento** dos níveis de 3-OMD, L-Dopa e 5-HTP
- › **Níveis** normais de pterinas on LCR<sup>2</sup>

E/OU

- › **Redução** da atividade enzimática da DAA no plasma<sup>2</sup>
- › **Níveis elevados** de VLA na urina<sup>2</sup>

### 3 Confirmar mediante testes genéticos<sup>2</sup>

- › Mutação(ões) no gene *DDC*

Plasma	LCR	Testes genéticos
Redução da atividade enzimática da DAA	⬆️ <b>NÍVEIS ELEVADOS DE</b>	Variantes do gene <i>DDC</i>
	3-OMD	
	L-Dopa	
	5-HTP	
Redução da atividade enzimática da DAA	⬇️ <b>BAIXOS NÍVEIS DE</b>	
	5-HIAA	
	HVA	
	MHPG	
	Níveis normais de pterinas	

As orientações recomendam a confirmação do diagnóstico da deficiência da DAA através de testes genéticos<sup>2</sup>

3-OMD = 3-O-metildopa; 5-HIAA = ácido 5-hidroxiindolacético; 5-HTP = 5-Hidroxitriptofano; LCR= líquido cefalorraquidiano; DDC = dopa descarboxilase; HVA = ácido homovanílico; L-dopa = L-3,4-dihidroxifenilalanina; MHPG = 3-metoxi-4-hidroxifenilglicol; VLA = ácido vanílico.

2 dos 3 testes de diagnóstico devem ser positivos para confirmar o diagnóstico da deficiência da DAA<sup>2</sup>

**Referências:** 1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. J Inherit 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):64-71. 4. Garcia-Cazorla A, Duarte S, Serrano M, et al. Mitochondrial diseases mimicking neurotransmitter defects. Mitochondrion. 2008;8(3):273-278. 5. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. Am Fam Physician. 2006;73(1):91-100. 6. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. Nat Rev Neurol. 2015;11(10):567-584. 7. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. Continuum (Minneapolis). 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185.