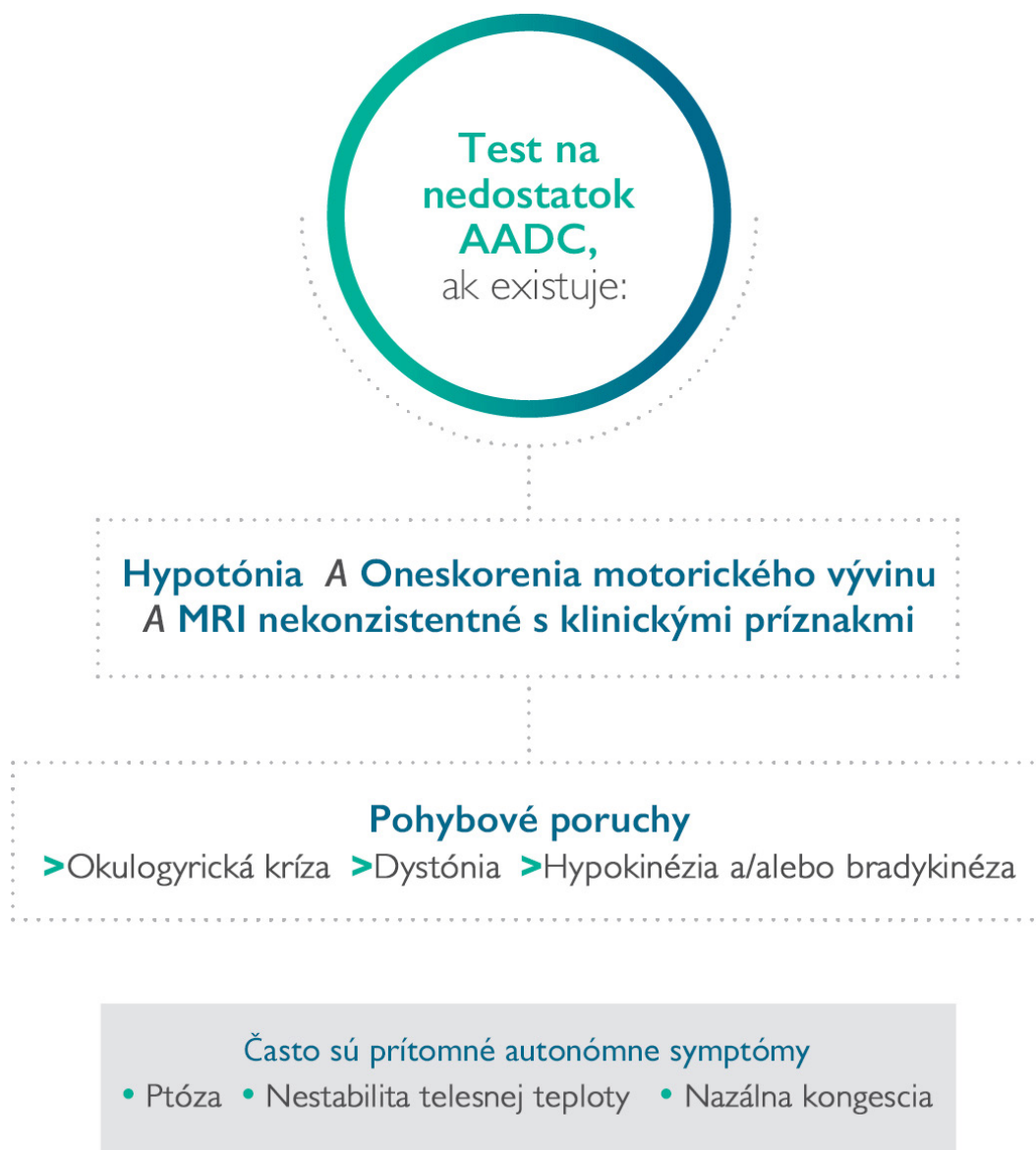


Včasná identifikácia môže pomôcť zlepšiť starostlivosť a manažment pacientov s nedostatkom dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín¹⁻³

Nedostatok dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín (Aromatic L-amino Acid Decarboxylase, AADC)

je genetické ochorenie spojené s poruchami v syntéze neurotransmiterov vedúce k životu obmedzujúcej poruche motorických a autonómnych funkcií, vývinovému oneskoreniu a predčasnej smrti.¹⁻³

Postupy diagnostiky pri podozrení na nedostatok dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín^{2,4}



Mnohé z najbežnejších príznakov nedostatku dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín možno pripísať aj mnohým ďalším chorobám, ako je detská mozgová obrna a epilepsia, čo vedie k potenciálne nesprávnej diagnóze.^{2, 3, 5-7}

Diagnostické testy na identifikáciu nedostatku AADC²

Postupovanie podľa tohto diagnostického postupu môže pomôcť pri stanovení nedostatku dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín²

1. Vykonať^{2,4}

- Vyšetrenie panelu metabolitov neurotransmitterov z CSF
- Vyšetrenie plazmatickej aktivity enzýmov

Ďalšie diagnostické vyšetrenia, ktoré môžu byť užitočné²

- Meranie hladiny 3-OMD v krvi
- Analýza organických kyselín v moči

2. Interpretovať^{2,4}

- Znížené HVA, 5-HIAA a MHPG, zvýšené 3-OMD, L-DOPA a 5-HTP, a normálne pteríny v CSF

A/ALEBO

- Nízka plazmatická aktivity enzýmu dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín
- Zvýšená hladina VLA v moči

3. Potvrdiť genetickým testovaním^{2,4}

- Mutácia(-e) v géne pre DDC

Krvná plazma	CSF	Genetické testovanie
Znížená aktivita enzýmu AADC	⤴ Vysoké hladiny 3-OMD L-DOPA 5-HTP	Varianty v géne pre DDC
	⤵ Nízke hladiny 5-HIAA HVA MHPG	
	Normálne pteríny	

Odborné usmernenia odporúčajú potvrdiť diagnózu nedostatku dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín genetickým testom²

Génová terapia pre nedostatok dekarboxylázy aromatických L-aminokyselín je v súčasnosti vo vývoji vo výskumných ústavoch, čím poskytuje možnosť sľubnej terapie v budúcnosti²

3-OMD = 3-O-metyldopa, 5-HIAA = kyselina 5-hydroxyindolactová, 5-HTP = 5-hydroxytryptofán, CSF = mozgovomiechový mok, DDC = DOPA-dekarboxyláza, HVA = kyselina homovanilová, L-DOPA = L-3,4-dihydroxyfenylalanín, MHPG = 3-metoxi-4-hydroxyfenylglykol, VLA = kyselina vanilátová.

Literatúra: 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):64-71. 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, Minn).* 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185.