

AȚI LUAT ÎN CONSIDERARE UN DIAGNOSTIC ALTERNATIV

PENTRU PACIENȚII CU SEMNE DE PARALIZIE CEREBRALĂ?



Pacienții dumneavoastră cu paralizie cerebrală de etiologie necunoscută pot avea o tulburare genetică rară

Pacienții dumneavoastră pot prezenta semne de paralizie cerebrală, cum ar fi distonie, rigiditate/hipertonie și întârziere motorie, care sunt, de asemenea, semne și simptome frecvente ale deficienței de L-aminoacid aromatic decarboxilază (AADC).¹⁻⁶

Deficiența de AADC este o boală genetică asociată cu defecte ale sintezei neurotransmițătorilor, care poate duce la disfuncții motorii și autonome care limitează viața, cauzează întârzieri în dezvoltare și moarte prematură.^{4,5,7-9}

Diferențierea între deficiența de AADC și paralizia cerebrală

SEMNELE ȘI SIMPTOMELE SIMILARE ÎNTRE PARALIZIA CEREBRALĂ ȘI DEFICIENȚA DE AADC INCLUD^{1-3,5,6,10}:

- › Hipotonie
- › Distonie
- › Întârziere în dezvoltare
- › Rigiditate / hipertonie

CARACTERISTICILE DEFICIENȚEI AADC CARE SUNT ATIPICE PENTRU PARALIZIA CEREBRALĂ INCLUD:

Crize oculogire ^{4,11,12}	Electroencefalogramă și neuroimagerie normale ^{1,5,12,14}	Simptome autonome	Variație diurnă ^{3,5,15}
Episoade de deviație susținută în sus sau lateral a ochilor, mișcări ritmice orofaciale, flexii înapoi și laterale ale gâtului, proeminență a limbii și spasme maxilare care uneori pot fi confundate cu convulsii ^{13,14}	Un studiu a arătat că doar o mică parte din pacienții cu deficit de AADC au avut electroencefalograma, imagistica prin rezonanță magnetică sau tomografia computerizată anormale ⁴	Semne multiple de disfuncție autonomă ¹⁴	Simptomele motorii se exacerbează sau sunt mai proeminente la sfârșitul zilei și se ameliorează odată cu somnul ^{3,15}

Dacă suspectați că pacientul dumneavoastră poate prezenta aceste semne și simptome, luați în considerare testarea deficitului de AADC. Ghidurile actuale de consens recomandă testarea panel-ului de metaboliți ai neurotransmițătorilor în lichidul cefalorahidian și/sau analiza activității enzimei AADC plasmatică, în combinație cu testarea genetică pentru a confirma un diagnostic de deficiență de AADC.⁵

Referințe: 1. Kurian MA, Dale RC. Tulburări de mișcare prezentate în copilărie. *Continuum (Minneapolis)*. 2016; 22 (4 tulburări de mișcare): 1159-1185. 2. Krigger KW. Paralizia cerebrală: o privire de ansamblu. *Am Fam Physician*. 2006;73(1):91-100. 3. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, și colab. Tulburări ale neurotransmițătorului monoaminelor - progrese clinice și perspective de viitor. *Nat Rev Neurol*. 2015;11(10):567-584. 4. Brun L, Ngu LH, Keng WT, și colab. Caracteristici clinice și biochimice ale deficitului de L-aminoacid aromatic decarboxilază. *Neurologia*. 2010;75(1):64-71. 5. Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, și colab. Ghid de consens pentru diagnosticul și tratamentul deficitului de L-aminoacid aromatic decarboxilază (AADC). *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. 6. Hallman-Cooper JL, Gossman WV. Paralizia cerebrală. Editura StatPearls; 2020. Accesat pe 21 Iulie, 2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538147/>. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, și colab. Deficitul de L-aminoacid aromatic decarboxilază: caracteristici clinice, terapie medicamentoasă și monitorizare. *J Inherit Metab Dis*. 2009;32(3):371-380. Hwu WL, Muramatsu S, Tseng SH, și colab. Terapia genică pentru deficitul de L-aminoacid aromatic decarboxilază. *Sci Transl Med*. 2012;4(134):134ra61. doi: 10.1126/scitranslmed.3003640. 9. Chen PW, Lee NC, Chien YH, și colab. Diagnosticul deficitului de L-aminoacid aromatic decarboxilază prin măsurarea concentrațiilor de 3-O-metildopa în pete de sânge uscate. *Clin Chim Acta*. 2014;431:19-22. 10. Ng J, Heales SJ, Kurian MA. Caracteristici clinice și farmacoterapia tulburărilor neurotransmițătorilor de monoamină din copilărie. Medicamente pentru copii. 2014;16(4):275-291. doi: 10.1007/s40272-014-0079-z. 11. Pearson TS, Gilbert L, Opladen T, și colab. Deficitul de AADC de la copilărie până la maturitate: simptome și rezultatul dezvoltării într-o cohortă internațională de 63 de pacienți. *J Inherit Metab Dis*. 2020;1-10. Published online May 5, 2020. doi: 10.1002/jimd.12247. 12. Himmelreich N, Montioli R, Bertoldi M, et al. și colab. Deficitul de aminoacid aromatic decarboxilază: bază moleculară și metabolică și perspective terapeutice. *Mol Genet Metab*. 2019;127(1):12-22. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.03.009. 13. Hwu WL, Lee NC, Chien YH, și colab. Deficitul de AADC: apare la om, modelat la rozătoare. *Adv Pharmacol*. 2013;68:273-284. 14. Zouvelou V, Yubero D, Apostolakopoulou L, și colab. Etiologia genetică în mimica paraliziei cerebrale: rezultatele unui centru de îngrijire terțiară din Grecia. *Eur J Paediatr Neurol*. 2019;23(1):427-437. doi: 10.1016/j.ejpn.2019.02.001. 15. Pearson TS, Pons R, Ghaoui R, Sue CM. Mimetică genetică ale paraliziei cerebrale. *Mov Disord*. 2019;34(5):625-636. doi: 10.1002/mds.27655.