

TESTAREA 3-OMD PENTRU DEFICIENȚA DE AADC

Ce este deficiența de AADC?¹

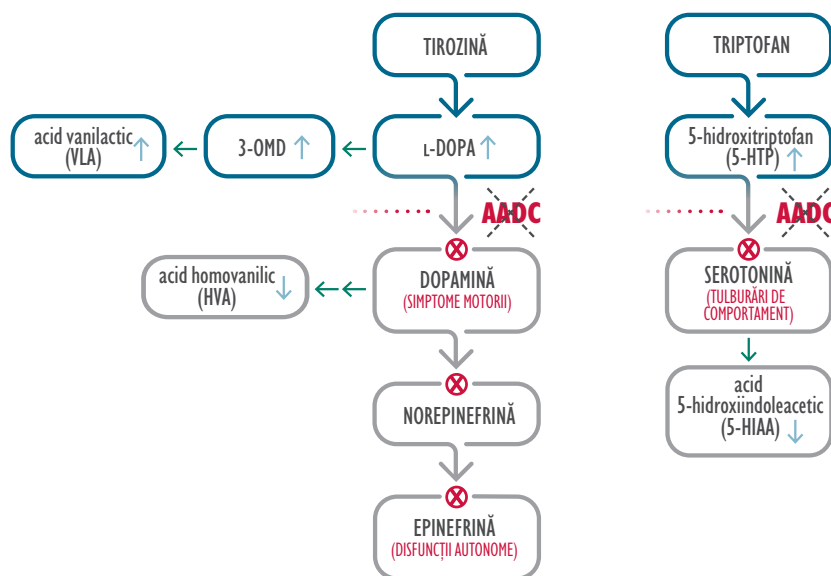
- Deficiența de L aminoacid aromatic decarboxilază (AADCd) este o afecțiune genetică a sintezei de neurotransmițători
- Este o tulburare autosomală recesivă cauzată de variantele patogene din gena dopa decarboxilază (DDC), care codifică enzima AADC

Ce este 3-OMD?²

- 3-O-metildopa (3-OMD) este un produs catabolic mai stabil al L 3,4 dihidroxifenilalanină (LDOPA);
- Acumularea de LDOPA, duce la creșterea concentrațiilor de 3-OMD prin conversia cu catecol-O-metiltransferază
- 3-OMD este detectabil și stabil în sânge

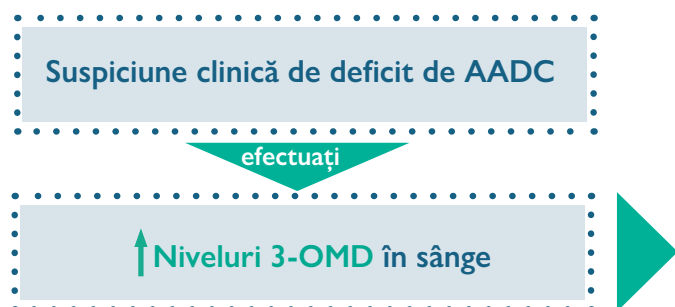
De ce este crescut 3-OMD la pacienții cu deficit de AADC?^{1,2}

- La pacienții cu deficiența de AADC, lipsa enzimei AADC duce la acumularea substratului său L-DOPA
- L-DOPA este metilat la forma mai stabilă, 3-OMD



Cum contribuie testarea 3-OMD la diagnosticarea deficienței de AADC?¹⁻⁵

Nivelurile ridicate de 3-OMD pot fi detectate în sânge



Confirmați cu teste de diagnostic

- Secvențierea genetică completă a DDC
- Activitatea plasmatică a enzimei AADC
- Metaboliții neurotransmițătorilor din LCR

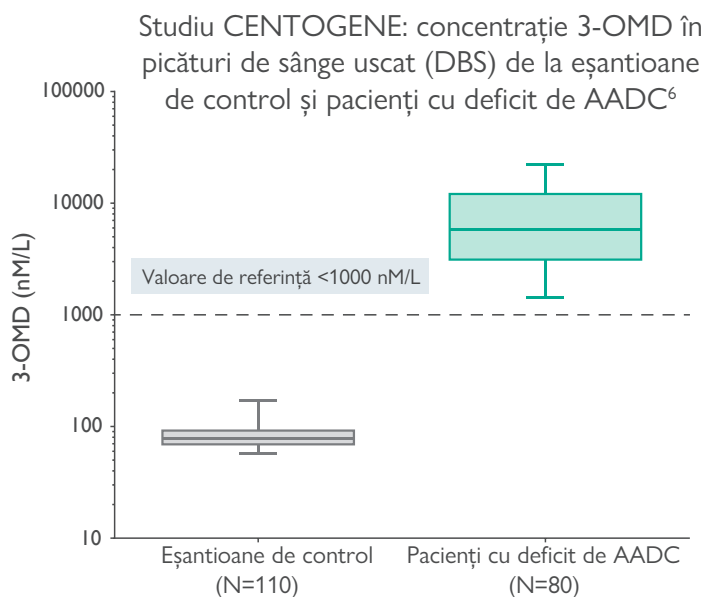
Pentru a diagnostică deficiența de AADC trebuie efectuată testarea genetică și 2 din cele 3 teste trebuie să fie pozitive

- 3-OMD poate fi utilizat ca test inițial atunci când se suspectează o deficiență de AADC
- Nivelurile crescute de 3-OMD în sânge ar trebui să determine teste suplimentare pentru a confirma diagnosticul de deficiență de AADC

DE CE SĂ FOLOSIȚI TESTAREA 3-OMD?

Analiza 3-OMD din picături de sânge uscat este validată pentru testarea deficitului de AADC⁶

- 3-OMD este crescut în DBS (picături de sânge uscat) la pacienții cu deficit de AADC, prin urmare este un biomarker valid și fiabil pentru detectarea deficitului de AADC³
- În studiile care evaluează testarea deficitului de AADC, s-a constatat că testarea picăturii de sânge uscat pentru 3-OMD are o rată pozitiv-predictivă ridicată în testarea nou-născutului^{2,3,5,a}
- CENTOGENE a efectuat propriile studii de validare în testarea 3-OMD, demonstrând o sensibilitate și o specificitate a testului de 100% la pacienții cu deficit de AADC față de controalele normale⁶



Nivelurile crescute de 3-OMD în sânge pot fi detectate relativ ușor cu un test simplu și rapid^{2,3}

- Testarea picăturii de sânge uscat pentru nivelurile de 3-OMD este un test simplu, rapid, minim invaziv utilizat pentru deficitul de AADC^{2,3}
- Prin urmare, este o opțiune pentru testarea persoanelor cu risc crescut de deficit de AADC și o opțiune potențială pentru testarea nou-născutului^{2,5}
- Acest test poate ajuta la diagnosticarea precoce a deficitului de AADC și poate ajuta la reducerea întârzierii (de obicei cu luni până la ani) în diagnosticarea bolii^{1,5}

Testarea 3-OMD crescut în sângele pacienților cu suspiciune de deficit de AADC poate contribui la diagnosticarea precoce⁵

^aÎntr-un studiu, un nou-născut a avut un răspuns fals pozitiv; investigațiile au arătat că mama era în tratament cu L-DOPA în timpul sarcinii.³

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

CENTOGENE COMPANIA DE BOLI RARE este o marcă înregistrată a CENTOGENE AG.