

## Neurotransmitterstörungen? Verdacht auf die seltene Erbkrankheit AADC-Mangel? Neue Website unterstützt Ärzte bei der Diagnose

25. Mai 2021 – Eine relativ neue Gruppe neurologischer Erkrankungen im Kindesalter sind pädiatrische Neurotransmitterstörungen. Es ist eine große Herausforderung, die Symptome richtig zu deuten und frühzeitig eine exakte Diagnose zu stellen. Zu diesen Neurotransmitterstörungen zählt der sehr seltene autosomal-rezessiv vererbte Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel.<sup>1-3</sup> Bei den betroffenen Kindern kommt es zu motorischen und autonomen Funktionsstörungen, Entwicklungsverzögerungen und vorzeitigem Tod.<sup>1-3</sup> Viele der unspezifischen Symptome des AADC-Mangels treten auch bei Kindern mit anderen Erkrankungen auf, was die Diagnose erheblich erschwert. Sie sehen in Ihrer Praxis ein Kleinkind mit unklarer Muskelhypotonie, Entwicklungsverzögerungen und zusätzlichen unspezifischen Symptomen? Sie haben den Verdacht, dass die Ursache ein AADC-Mangel sein könnte? Mit welchen Laboruntersuchungen kann ein AADC-Mangel von anderen Erkrankungen mit ähnlichen Symptomen abgegrenzt und die korrekte Diagnose frühzeitig gestellt werden? Die Website [www.aadc-testen.de](http://www.aadc-testen.de) liefert dazu alle wichtigen Informationen: Ärzte finden im Fachkreisbereich AADC-Spezialisten sowie eine Übersicht über Labore, die die speziellen diagnostischen Tests auf AADC-Mangel durchführen.

Vor allem wenn bei Säuglingen oder Kleinkindern Muskelhypotonie besteht, auffällige okulogyre Krisen auftreten oder die Kinder die Meilensteine der Entwicklung nicht erreichen, sollte der Pädiater hellhörig werden und eine weiterführende Untersuchung auf die seltene autosomal-rezessive Erbkrankheit AADC-Mangel in Betracht ziehen. Die Erkrankung wird durch verschiedene Mutationen im Dopa-Decarboxylase-Gen (DDC) verursacht.<sup>4</sup> DDC codiert für das Enzym AADC, das eine Schlüsselrolle bei der Neurotransmittersynthese spielt. Die betroffenen Kinder leiden an einem kombinierten Mangel an Dopamin, Serotonin, Adrenalin und Noradrenalin.<sup>3</sup> Fehlen diese Neurotransmitter, kommt es zu einer Hemmung der postsynaptischen neuronalen Signalübertragung im Zentralnervensystem, die für die motorische Entwicklung, das Verhalten und die autonome Funktion erforderlich ist.<sup>5</sup>

Viele der häufigsten Symptome eines AADC-Mangels können auch fälschlicherweise den Verdacht auf eine Reihe anderer Erkrankungen wie Epilepsie oder Cerebralparese lenken.<sup>2,3,6-8</sup> Ein Beispiel dafür sind die bei AADC-Mangel häufig auftretenden okulogyren Krisen, die den Krampfanfällen mancher Epilepsieformen ähneln. Bei AADC-Mangel ist jedoch das EEG in den meisten Fällen unauffällig.<sup>3</sup> Auch die Cerebralparese zeigt mit einem AADC-Mangel überlappende Symptome – z. B. Muskelhypotonie und Dystonie. Daher sollte grundsätzlich bei atypischem Bild einer vermeintlichen Cerebralparese auch an einen AADC-Mangel gedacht werden: vor allem bei fluktuierendem Verlauf, anfänglich scheinbar normaler Entwicklung des Kindes, unauffälligem MRT und EEG, progressiver oder durch Bewegung hervorgerufener Dystonie und dem Auftreten okulogyrer Krisen.<sup>8</sup>

### **www.aadc-testen.de bietet Unterstützung für eine frühzeitige, korrekte Diagnose**

Die von PTC Therapeutics initiierte Fachkreise-Website [www.aadc-testen.de](http://www.aadc-testen.de) liefert einerseits Hintergründe zum Thema AADC-Mangel und bietet andererseits konkrete Informationen, wann welche diagnostischen Schritte veranlasst werden sollten, welche Tests für die Diagnose entscheidend sind und wo diese speziellen Laboruntersuchungen durchgeführt werden können. Interessierte Ärzte können zudem auf der Website Trockenblutkarten zur Bestimmung von 3-OMD (3-O-Methyl-dopa) im Blut – einen Schnelltest zum Ausschluss eines AADC-Mangels – beim Stoffwechsellabor der Universität Heidelberg anfordern. Der Anforderungsbogen für die 3-OMD Testung ist kostenfrei. Auf der Website steht ein Anforderungsbogen zum Download zur Verfügung.

AADC-Mangel ist eine sehr seltene Erkrankung, die aktuell nicht geheilt werden kann, und die derzeitigen Behandlungsmöglichkeiten sind begrenzt. Dennoch ist eine frühzeitige Diagnose wichtig – sie kann dabei helfen, die Behandlung und Versorgung von Patienten mit AADC-Mangel zu verbessern.<sup>1-3</sup>

Weitere Informationen finden betroffene Eltern sowie Fachkreise online unter [www.aadc-mangel.de](http://www.aadc-mangel.de)

## Informationen über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf über 20 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen für seltene Krankheiten zu werden. Portfolio und Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics werden ständig erweitert: Dazu gehören neuromuskuläre Erkrankungen wie die Duchenne-Muskeldystrophie sowie eine hochmoderne Gentherapie-Plattform und neue Therapien für seltene Krebserkrankungen. Ein weiterer Schwerpunkt der Forschung von PTC Therapeutics ist die seltene Erbkrankheit Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel. Diese lebensverkürzende Erkrankung des Zentralnervensystems äußert sich bei den betroffenen Kindern meist mit muskulärer Schlappheit (Muskelhypotonie), Bewegungsstörungen, unwillkürlichen Augenbewegungen, Entwicklungsverzögerungen sowie verschiedenen weiteren Störungen, wie z. B. exzessivem Schwitzen.<sup>1-3</sup>

### Quelle:

1. Manegold C et al. J Inherit Metab Dis 2009; 32(3): 371-380
2. Brun L et al. Neurology 2010; 75(1): 64-71
3. Wassenberg T et al. Orphanet J Rare Dis 2017; 12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z.
4. Chien YH et al. Mol Genet Metab 2016; 118(4): 259-263
5. Pons R et al. Neurology 2004; 62(7): 1058-1065
6. Krigger KW. Am Fam Physician 2006; 73(1): 91-100
7. Ng J et al. Nat Rev Neurol 2015; 11(10): 567-584
8. Kurian MA, Dale RC. Continuum (Minneap Minn) 2016; 22(4): 1159-1185

PTC Therapeutics TM - Frankfurt am Main, 20. Mai 2021

**+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++**