

КОГДА ДИАГНОЗ ДЦП НЕ УКЛАДЫВАЕТСЯ В ПРИВЫЧНЫЕ РАМКИ¹⁻³



Пациенты с дефицитом декарбоксилазы ароматических аминокислот (AADCd) могут скрываться под диагнозом детский церебральный паралич. Особенно когда ДЦП не имеет ясных причин возникновения.

Такие признаки церебрального паралича, как дистония, ригидность мышц/гипертония и задержка моторного развития также типичны для дефицита декарбоксилазы ароматических L-аминокислот (AADCd).¹⁻⁶

Дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот – это генетическое заболевание, связанное с нарушениями синтеза нейромедиаторов, которые могут привести к резкому снижению качества и продолжительности жизни, двигательным и вегетативным расстройствам, задержке моторного и когнитивного развития.^{4,5,7-9}

Сходства и отличия ДЦП и ААДСд

ОБЩИЕ ПРИЗНАКИ И СИМПТОМЫ ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА И ААДСд^{1-3,5,6,10}:

- › Гипотония
- › Отставание в развитии
- › Дистония
- › Ригидность мышц/гипертония

ПРИЗНАКИ ААДСд, НЕ ТИПИЧНЫЕ ДЛЯ ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА:

Окулогирный криз ^{4,11,12}	ЭЭГ и нейровизуализация без патологий ^{1,5,12,14}	Расстройства вегетативной нервной системы ¹²	Изменение симптомов в зависимости от времени суток ^{3,5,15}
Эпизодические отклонения глаз (могут длиться от нескольких секунд до нескольких часов), направленные вверх или вбок, ритмические движения в ротолицевой области, движения шеи назад и вбок, высовывание языка и челюстные спазмы ^{13,14}	Согласно исследованию, лишь у некоторых пациентов с ААДСд были обнаружены патологические изменения на ЭЭГ, МРТ или КТ ⁴	Множественные признаки вегетативных расстройств (перепады температуры, гиперсаливация, гипергидроз и др.) ⁴	Симптомы нарушений опорно-двигательной системы проявляются более явно или даже усугубляются в конце дня, после сна состояние пациента улучшается ^{3,15}

ПОДОЗРЕВАЕТЕ ДЕФИЦИТ ААДС У ВАШЕГО ПАЦИЕНТА?

Позвоните по номеру горячей линии **8 800 100 17 60** и закажите бесплатное лабораторное исследование*. Начните действовать сейчас!

***Горячая линия предназначена только для специалистов здравоохранения.**

Время работы Горячей Линии: по рабочим дням с 9:00 до 18:00 по Московскому времени.

CSF (СМЖ)=спинномозговая жидкость; КТ=компьютерная томография; ЭЭГ=электроэнцефалограмма; МРТ=магнитно-резонансная томография.

Ссылки: 1. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. *Continuum (Minneapolis, Minn)*. 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185. 2. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. *Am Fam Physician*. 2006;73(1):91-100. 3. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. *Nat Rev Neurol*. 2015;11(10):567-584. 4. 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. 5. 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. 6. Hallman-Cooper JL, Gossman W. *Cerebral Palsy*. StatPearls Publishing; 2020. Accessed July 21, 2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538147/>. 7. 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. 8. Hwu WL, Muramatsu S, Tseng SH, et al. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Sci Transl Med*. 2012;4(134):134ra61. doi: 10.1126/scitranslmed.3003640. 9. Chen PW, Lee NC, Chien YH, et al. Diagnosis of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency by measuring 3-O-methyldopa concentrations in dried blood spots. *Clin Chim Acta*. 2014;431:19-22. 10. Ng J, Heales SJ, Kurian MA. Clinical features and pharmacotherapy of childhood monoamine neurotransmitter disorders. *Pediatr Drugs*. 2014;16(4):275-291. doi: 10.1007/s40272-014-0079-z. 11. Pearson TS, Gilbert L, Opladen T, et al. AADC deficiency from infancy to adulthood: symptoms and developmental outcome in an international cohort of 63 patients. *J Inher Metab Dis*. 2020;1-10. Published online May 5, 2020. doi: 10.1002/jimd.12247. 12. Himmelreich N, Montioli R, Bertoldi M, et al. Aromatic amino acid decarboxylase deficiency: molecular and metabolic basis and therapeutic outlook. *Mol Genet Metab*. 2019;127(1):12-22. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.03.009. 13. Hwu WL, Lee NC, Chien YH, et al. AADC deficiency: occurring in humans, modeled in rodents. *Adv Pharmacol*. 2013;68:273-284. 14. Zouvelou V, Yubero D, Apostolakopoulou L, et al. The genetic etiology in cerebral palsy mimics: the results from a Greek tertiary care center. *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. Genetic mimics of cerebral palsy. *Mov Disord*. 2019;34(5):625-636. doi: 10.1002/mds.27655.

Логотип PTC является торговой маркой PTC Therapeutics/

© 2020 PTC Therapeutics. Все права защищены. RU-CORP-0205

Москва, Пресненская Набережная, 10. Материал предназначен только для специалистов здравоохранения.

