

E-POSTER - CONCENTRAÇÃO: ASSISTÊNCIA EM SAÚDE

**DEFICIÊNCIA DE L-AMINOÁCIDO DESCARBOXILASE AROMÁTICA
(AADC): UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA**

Roberta Larissa Oliveira Paulino Mota (robertapaulinoo@gmail.com)

Letícia De Souza Alves (leticiasouza122.ls@gmail.com)

Hernani Camilo Valinote (hernanivalinote@gmail.com)

Introdução:

A Deficiência de L-aminoácido descarboxilase aromática, com sigla em inglês “AADC”, é considerada um raro distúrbio metabólico autossômico de caráter recessivo e congênito, atingindo de forma patogênica o gene da dopa descarboxilase. A alteração na enzima AADC codificada pelo gene 15- exon dopa descarboxilase (DDC), resulta na deficiência de serotonina e dopamina, pois tal enzima participa da etapa final da síntese dos neurotransmissores monoamínicos, como também acomete a norepinefrina e a epinefrina¹.

Dados da Diretriz da AADC, informam que crianças que possuem hipotonia sem causas prévias e manifestações de crises oculogíricas, a AADC pode ser considerada como possível diagnóstico. Frente a isso, a sintomatologia característica da AADC consiste em hipotonia de início precoce, crises oculogíricas, disfunção autonômica, distonia, déficit de desenvolvimento e demais disfunções neurológicas. A abrangência dos sintomas, portanto, dificulta o diagnóstico precoce para tal deficiência ^{2,3}.

Devido a escassos achados atuais na literatura e sinais e sintomas semelhantes à doenças neurológicas e o diagnóstico tardio, o presente estudo tem como objetivo demonstrar características e processos diagnósticos para identificação da deficiência de AADC.

Métodos:

Trata-se de uma revisão de literatura, através da busca por artigos sobre a temática. Os artigos utilizados como fonte de pesquisa foram buscados durante o mês de agosto de 2023, constituído de estudos presentes nas bases de dados PubMed e BVS, através da busca pelos termos em português: “Deficiência de L-aminoácido descarboxilase aromática” e “Deficiência de AADC” e suas respectivas traduções para a língua inglesa. Os artigos incluídos neste resumo seguiram os seguintes critérios: artigos completos e gratuitos em português e em inglês e diretrizes específicas sobre o tema. Tendo como critério de exclusão artigos não disponibilizados gratuitamente e com período superior a 6 anos de publicação.

Resultados e discussão:

A pesquisa resultou em 121 artigos na BVS e 151 artigos na Pubmed, que após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão resultaram em 40 artigos na BVS e 49 na Pubmed. Desses, foram escolhidos 4 estudos para a escrita do presente resumo, entre eles uma diretriz específica sobre AADC.

Além dos sintomas supracitados neste estudo, também se faz comum a manifestação do atraso no desenvolvimento, distúrbios do sono, irritabilidade, fadigabilidade e distonia. Geralmente esses sintomas se fazem presentes desde o início da vida de um indivíduo com AADC, manifestados em grande maioria durante o primeiro ano de vida, sendo a hipotonia e as crises oculogíricas os dois principais sintomas encontrados em 23 pacientes estudados, reafirmando outros resultados já encontrados na literatura³.

Referente à origem étnica do AADC, entre 117 pacientes estudados, 50 são asiáticos, uma explicação para essa prevalência seria a existência de uma

variante fundadora denominada IVS6+4A>T nessa população, demonstrando ainda mais a necessidade de estudos sobre essa temática e nessa população².

Através de análises de metabólitos de neurotransmissores do líquido cefalorraquidiano, atividade enzimática e sequenciação do gene DDC, um estudo contou com 19.684 amostras testadas, destas, somente 36 novos casos de AADC foram identificados, confirmando o aspecto raro da deficiência de AADC. Outra estratégia que está em período de teste é a triagem neonatal, inserindo o ensaio de plasma para 3-O -Methyldopa, permitindo rastrear a AADC precocemente e sendo um teste pertinente para diagnóstico de paralisia cerebral, devido aos indivíduos com AADC receberem inicialmente esse diagnóstico, atrasando o processo de rastreio da AADC 4.

Conclusão:

Podemos observar a dificuldade de diagnosticar a AADC, por se tratar de uma doença rara e com sintomas semelhantes à paralisia cerebral. Tal sintomatologia em conjunto com o déficit de pesquisas, faz com que aumente o índice de diagnósticos tardios, o que acomete diretamente no tratamento específico para esse paciente. Portanto, faz-se necessário mais estudos sobre tal temática e criação de novas estratégias diagnósticas, como a triagem neonatal, tendo como finalidade um diagnóstico precoce e preciso para a AADC e consequentemente direcionar o tratamento e melhora da qualidade de vida de tais pacientes e seus cuidadores.

Referências:

1. Rizzi S, Spagnoli C, Frattini D, Pisani F, Fusco C. Clinical Features in Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase (AADC) Deficiency: A Systematic Review. Behav Neurol. 2022.
2. Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, Hoffmann GF, Assmann B, Blau N, 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.

3. Wen Y, Wang J, Zhang Q, Chen Y, Bao X. The genetic and clinical characteristics of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency in mainland China. J Hum Genet. 2020 Sep;65(9):759-769.

4. Hyland K, Reott M. Prevalence of Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase Deficiency in At-Risk Populations. Pediatr Neurol. 2020; 106:38-42.

Palavras-chave: doença rara; descarboxilases de aminoácido L- aromático; hipotonia muscular; dopa descarboxilase.