

# Informatie over AADC-deficiëntie

Als u de diagnose van aromatisch L-aminozuur-decarboxylase deficiëntie (AADC) krijgt, dan hebt u waarschijnlijk veel vragen en zorgen.

Als u iemand kent of voor iemand zorgt bij wie onlangs AADC-deficiëntie is vastgesteld, dan bent u waarschijnlijk op zoek naar informatie om die persoon zo goed mogelijk te ondersteunen. We hebben een lijst gemaakt van veelgestelde vragen over AADC-deficiëntie om u en de persoon voor wie u zorgt te helpen om zijn/haar diagnose te begrijpen.

## Wat is AADC-deficiëntie?

AADC-deficiëntie is een zeldzame genetische aandoening die de hersenen aantast wat een lage spierspanning veroorzaakt en beïnvloedt hoe een kind zich ontwikkelt.<sup>1</sup> Deze wordt doorgaans voor het eerst tijdens de kinderjaren opgemerkt omdat deze een normale ontwikkeling aantast. Deze kan problemen veroorzaken met:<sup>2</sup>

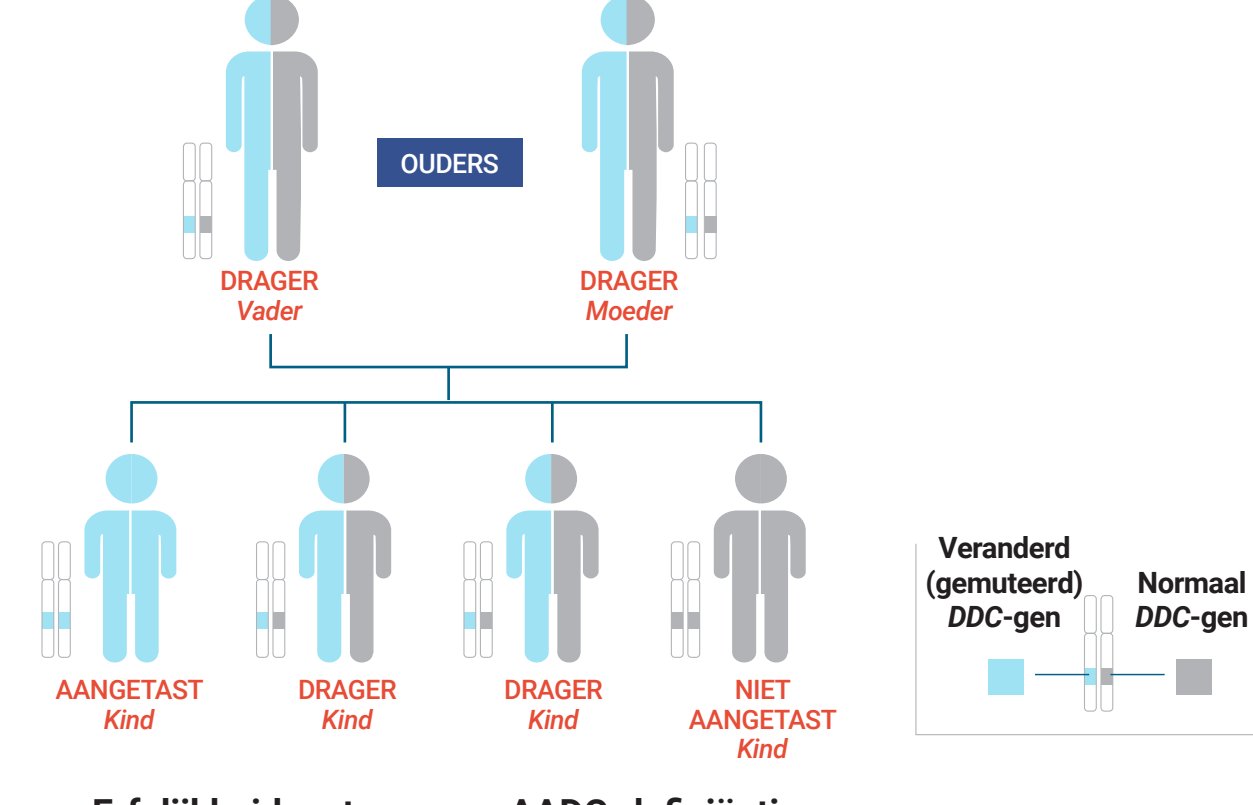
- **Bewegen**
- **Ademhalen**
- **Voeden of eten en drinken**
- **Verstandelijke vermogens**
- **Praten**



Wereldwijd hebben slechts ongeveer 1 op 32.000 – 90.000 mensen AADC-deficiëntie waardoor het dus een zeldzame ziekte is.<sup>3</sup>

## Waardoor wordt AADC-deficiëntie veroorzaakt?

AADC-deficiëntie is een erfelijke aandoening.<sup>2</sup> Dit betekent dat iemand het alleen kan krijgen als zowel de moeder als de vader een 'gemuteerde', of veranderde, kopie van een bepaald gen doorgeven.<sup>4</sup> Dit gen heet dopadecarboxylase, oftewel DDC.<sup>2,5</sup> Iemand met twee gemuteerde DDC-genen heeft AADC-deficiëntie.<sup>4,5</sup>

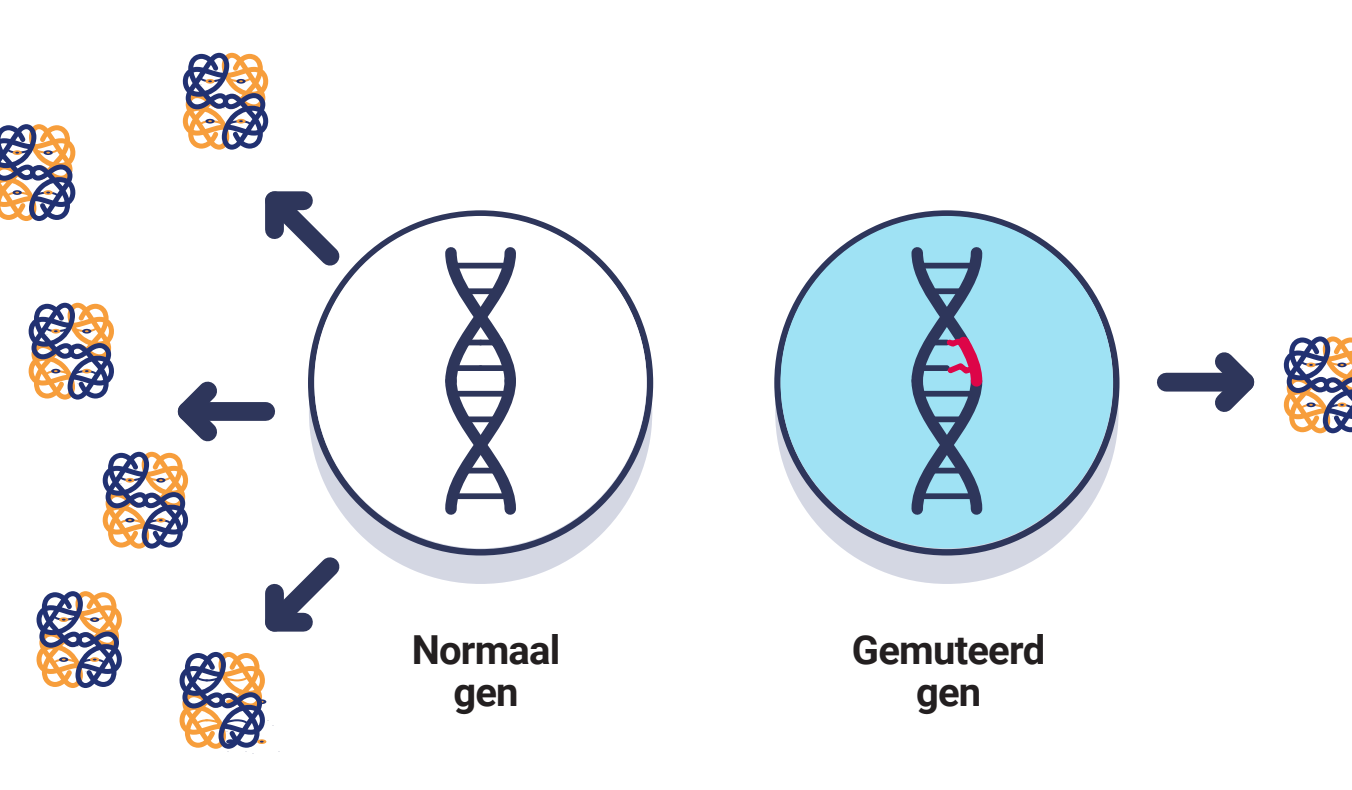


Erfelijkheidspatroon van AADC-deficiëntie

## Wat doet het DDC-gen in het lichaam?

Het DDC-gen is nodig voor het aanmaken van een enzym dat AADC heet.<sup>5</sup> Enzymen zijn eiwitten die helpen om chemische reacties in het lichaam te versnellen.<sup>6</sup> Door mutaties in het DDC-gen kan het lichaam slechts een kleine hoeveelheid van het AADC-enzym aanmaken.<sup>5</sup>

Zonder het AADC-enzym kan het lichaam geen natuurlijke chemische stoffen aanmaken die neurotransmitters worden genoemd. Voorbeelden zijn onder meer serotonine en dopamine.<sup>2</sup> Deze chemische stoffen functioneren als boodschappers tussen cellen in het zenuwstelsel die helpen om veel lichaamsfuncties te regelen, onder andere in verband met gedrag, het leren van nieuwe vaardigheden, en bewegingen.<sup>5,7</sup>

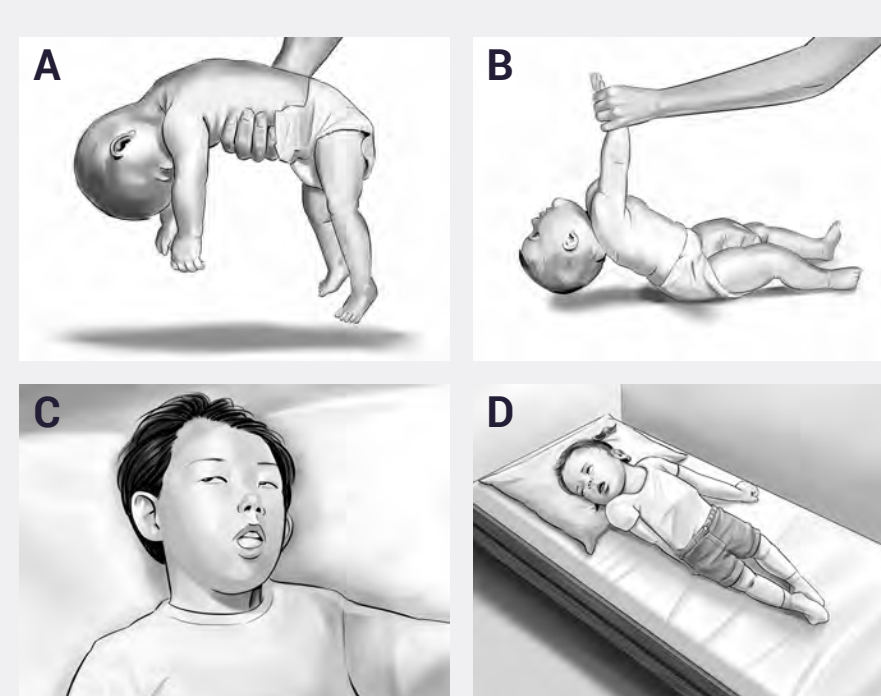


## Wat zijn de symptomen van AADC-deficiëntie?

De symptomen van AADC-deficiëntie kunnen verschillen van persoon tot persoon. De meeste kinderen met deze aandoening vertonen symptomen in de eerste maanden van hun leven.<sup>2,5</sup>

De meest voorkomende symptomen zijn onder meer:

- **Lage spierspanning; dit wordt soms hypotonie of een 'slappe baby' genoemd (afbeelding A, B)**<sup>2,5</sup>
- **Vertraagde ontwikkeling van het kind<sup>2</sup> zoals niet in staat zijn om het hoofd op te tillen en te controleren, te zitten of te staan zonder hulp of om te spreken.**<sup>8</sup>
- **Verhoogde spierspanning en moeite hebben om spieren te strekken wat soms hypertonie wordt genoemd.**<sup>5</sup>
- **Problemen met bewegingen, zoals ongecontroleerde spiersamentrekkingen wat dystonie wordt genoemd en ongecontroleerde oogbewegingen wat oculogyrische crisis wordt genoemd (afbeelding C, D)**<sup>5</sup>



Een oculogyrische crisis wordt vaak aangetroffen bij mensen met AADC-deficiëntie.<sup>2</sup> Tijdens een aanval draaien de ogen plotseling ongecontroleerd omhoog.<sup>9,10</sup> Deze aanvallen kunnen enkele seconden tot urenleng duren en kunnen meerdere keren per dag of meerdere keren per week voorkomen.<sup>9</sup> Ongecontroleerde bewegingen, zoals het samentrekken van spieren en/of draaien kunnen op hetzelfde moment voorkomen.<sup>9,10</sup>

Iemand met AADC-deficiëntie kan ook last hebben van andere symptomen en kenmerken zoals:<sup>2,5</sup>

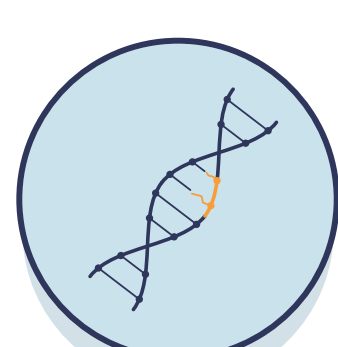
- **Kwijlen**
- **Problemen met de spijsvertering**
- **Problemen met voeden**
- **Een verstopte neus of loopneus**
- **Slaapstoornissen**
- **Autisme-achtige symptomen**
- **Geirriteerdheid**
- **Overmatig zweten**



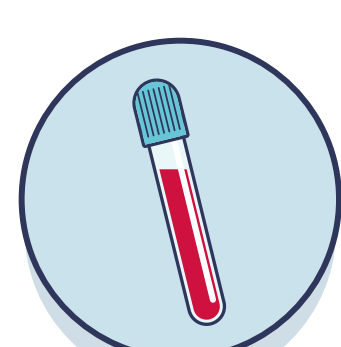
Het is belangrijk om te onthouden dat niet iedereen op dezelfde manier dezelfde symptomen ervaart.<sup>5</sup>

## Hoe wordt de diagnose AADC-deficiëntie gesteld?

De diagnose AADC-deficiëntie kan worden gesteld met behulp van drie essentiële tests:<sup>2</sup>



Een genetische test om veranderingen in het DDC-gen vast te stellen



Een bloedtest om vast te stellen of er lage niveaus van het AADC-enzym zijn



Een analyse van ruggenmergvocht om het niveau te meten van chemische stoffen die betrokken zijn bij de aanmaak van neurotransmitters



Een positief resultaat in zowel de genetische test als een van de twee bovenstaande tests is nodig om een diagnose te bevestigen.<sup>2</sup>

Uw arts zorgt ervoor om uit te leggen wat er nodig is voor elk van deze tests en hoe dit hem/haar zal helpen om een diagnose te stellen.

## Waarom kan het zo lang duren om een diagnose van AADC-deficiëntie te stellen?

Kinderen met AADC-deficiëntie krijgen deze diagnose vaak pas enkele jaren nadat hun symptomen voor het eerst begonnen.<sup>2</sup>

AADC-deficiëntie is zeldzaam en de symptomen ervan kunnen lijken op die van andere aandoeningen. Daarom is het voor artsen moeilijk om een diagnose vast te stellen.

Iemand met AADC-deficiëntie kan tekenen en symptomen hebben die lijken op die van:

- Hersenverlamming<sup>11</sup>
- Epilepsie<sup>12</sup>
- Gedragsstoornissen/autisme<sup>2,13</sup>

Er zijn echter aanwijzingen waardoor artsen AADC-deficiëntie kunnen overwegen in plaats van andere aandoeningen. Deze zijn onder meer:

- Letten op ongecontroleerde oogbewegingen (oculogyrische crisis)<sup>11</sup>
- Bevindingen van een hersenscan onderzoeken (MRI-scan of magnetische kernresonantie genoemd) om andere aandoeningen zoals hersenverlamming uit te sluiten<sup>2,5,11</sup>
- Vaststellen van symptomen in verband met lichaamsfuncties, zoals overmatig zweten, hangende oogleden en een verstopte neus of een loopneus<sup>2,14</sup>
- Opmerken van patronen van symptomen die soms in de loop van de dag verslechteren en door slapen verbeteren<sup>11</sup>

Het is belangrijk dat AADC-deficiëntie vroeg en nauwkeurig wordt vastgesteld.<sup>2,5</sup> Dit kan helpen om de zorg en de ondersteuning te verbeteren bij patiënten in de behandeling van de aandoening.<sup>2</sup>

## Hoe wordt AADC-deficiëntie behandeld?

Er zijn enkele geneesmiddelen die kunnen worden gebruikt om de symptomen van AADC-deficiëntie te behandelen. Doorgaans zijn de eerste behandelingen voor deze aandoening:<sup>2</sup>

- Dopamine-agonisten die de werking van dopamine nabootsen in de hersenen
- Remmers van monoamine-oxidase die de niveaus van dopamine en serotonine in de hersenen verhogen
- Pyridoxine, of vitamine B6 om de werking van het AADC-enzym te verhogen

De behandeling van patiënten met AADC-deficiëntie vereist de input van diverse specialisten wat ook bekend staat als een multidisciplinaire aanpak.<sup>2</sup>

In aanvulling op de pediatrie neuroloog, kan een patiënt met AADC-deficiëntie de volgende specialisten bezoeken:<sup>2</sup>

- Fysiotherapeut
- Logopedist
- Diëtist
- Psycholoog

Deze multidisciplinaire aanpak is nodig om verdere complicaties van de aandoening te voorkomen en om een normale ontwikkeling in de kinderjaren van de patiënt te bevorderen.<sup>2</sup>

Als u denkt dat uw kind of iemand voor wie u zorgt mogelijk AADC-deficiëntie heeft, praat dan met hun arts over uw zorgen.

U kunt meer informatie vinden op Orphanet: [www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=GB&Expert=35708](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=35708)

De inhoud van deze website is opgesteld in samenwerking met PTC Therapeutics. BE-AADC-0207 | maart 2022

## Referenties

1. Skrobanski H, et al. *Curr Med Res Opin.* 2021;37(10):1821–1828.
2. Wassenberg T, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):12.
3. Williams K, et al. *Curr Med Res Opin.* 2021;37(8):1353–1361.
4. National Institutes of Health. Autosomal recessive. Available at: <https://medlineplus.gov/ency/article/002052.htm> (Accessed: October 2021).
5. Himmelreich N, et al. *Mol Genet Metab.* 2019;127(1):12–22.
6. Robinson PK, et al. *Essays Biochem.* 2015;59:1–41.
7. Sheffler ZM, et al. [Updated 2021 Feb 7]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan. Available at: [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK539894/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK539894/) (Accessed: October 2021).
8. Hwu WL, et al. *JIMD Rep.* 2018;40:1–6.
9. Pons R, et al. *Neurology.* 2004;62(7):1058–1065.
10. Pearson TS, et al. *J Inher Metab Dis.* 2020;43(5):1121–1130.
11. Pearson TS, et al. *Mov Disord.* 2019;34(5):625–636.
12. Manegold C, et al. *J Inher Metab Dis.* 2009;32(3):371–380.
13. DeFilippis M and Wagner KD. *Psychopharm Bull.* 2016;46(2):18–41.
14. Zouvelou V, et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2019;23(3):427–437.