



AADC-Mangel ist eine seltene, erbliche Störung der Neurotransmittersynthese aufgrund einer Mutation im Dopadecarboxylase- (DDC-) Gen.¹⁻³ Das Fehlen dieser Neurotransmitter führt zu Bewegungsstörungen, autonomen Störungen und Verhaltensstörungen.²⁻⁴



Meist erreichen die Patienten bestimmte Entwicklungsstufen nicht, werden mit Muskelhypotonie, okulogyrer Krise und autonomen Störungen vorgestellt und bedürfen lebenslanger Pflege.¹⁻⁵



Bei AADC-Mangel besteht die Möglichkeit einer Fehldiagnose aufgrund der Ähnlichkeit der Symptome anderer Erkrankungen wie Cerebralparese, Epilepsie und neuromuskulärer Schwäche.^{2,6-9}

Symptome bei Patienten mit AADC-Mangel

➤ Muskelhypotonie^{2,3,5}

➤ Entwicklungsverzögerungen^{2,3,5}

Im Sinne einer Beeinträchtigung der Kopfhaltetechnik, Sitzens, Krabbelns oder Stehens

➤ Bewegungsstörungen, okulogyre Krise^{2-4,6}

Episoden einer anhaltenden Seitwärts- oder Aufwärtsbewegung der Augen, auffällige Bewegungsstörungen im Sinne einer rhythmischen Bewegung von Mund und Zunge, einer Beugung des Nackens nach hinten und seitwärts, einem Herausstrecken der Zunge, Krämpfen des Kiefers. Diese Episoden können unterschiedlich lang dauern und treten mehrmals am Tag oder in der Woche auf.

Weitere Auffälligkeiten:²⁻⁴

➤ Auffällige Muskelanspannung

➤ Ein Mangel an Spontanbewegungen (Hypokinese)

➤ Vermehrtes Schwitzen

➤ Vermehrter Speichelfluss

➤ Herabhängen des oberen Augenlids

➤ Chronisch verstopfte Nase

1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. *J Inherit Metab Dis.* 2009;32(3):371-380.
2. 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.
3. 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.
4. Pons R, Ford B, Chiriboga CA, et al. Aromatic L-aminoacid decarboxylase deficiency: clinical features, treatment, and prognosis. *Neurology.* 2004;62(7):1058-1065.
5. Hwu WL, Chien YH, Lee NC, et al. Natural history of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency in Taiwan. *JIMD Rep.* 2018;40:1-6. doi: 10.1007/8904_2017_54.
6. Lee WT. Disorders of monoamine metabolism: inherited disorders frequently misdiagnosed as epilepsy. *Epilepsy & Seizure.* 2010;3(1):147-153. https://www.jstage.jst.go.jp/article/eands/3/1/3_1_147/_article/-char/en. Accessed December 19, 2018.
7. Krigger KW. Cerebral palsy: an overview. *Am Fam Physician.* 2006;73(1):91-100.
8. Ng J, Papandreou A, Heales SJ, et al. Monoamine neurotransmitter disorders—clinical advances and future perspectives. *Nat Rev Neurol.* 2015;11(10):567-584.
9. Kurian MA, Dale RC. Movement disorders presenting in childhood. *Continuum (Minneap Minn).* 2016;22(4 Movement Disorders):1159-1185.