

Aromatische-L-Aminosäuren-Decarboxylase-Mangel

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Dystonie, neurologische Dysfunktionen, vegetative Symptome, Schlafstörungen, Hypotonie, Hypothermie
Biochemisch:	<p>Urin: L-DOPA (+), Dopamin (+), 5-Hydroxytryptophan (+), 3-Methoxytyrosin (+), Homovanillinsäure (+), 5-Hydroxyindolessigsäure (-), Vanillinmandelsäure (-), Norepinephrine (-)</p> <p>Liquor: Homovanillinsäure (-), 5-Hydroxyindolessigsäure (-), 3-Methoxy-4-hydroxyphenolglycol (-), L-DOPA (+), 5-Hydroxytryptophan (+), 3-O-Methyl-L-DOPA (+)</p> <p>Blut: Serotonin (-)</p> <p>Plasma: Catecholamine (-)</p>
Hinweis:	<i>sehr selten (< 1:1.000.000, ca. 100 Patienten)</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber, Plasma), Gen: AADC
Prognose:	bei Therapie mit einem Monoaminoxidaseinhibitor und Dopaminagonisten kann eine Besserung eintreten
Leitlinie:	Guideline for the diagnosis and treatment of AADC

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

Vademecum Metabolicum, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 608643 - AADC-Mangel](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 35708 - AADC-Mangel](#)