



Aromatische-L-Aminosäuren-Decarboxylase-Mangel

Stand: 04.09.2024

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:	sehr selten (< 1:1.000.000, ca. 100 Patienten)
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber, Plasma), Gen: DDC
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, Thieme Stuttgart 2021, auch online

<http://evm.health2media.com/#/menu>

Metagene: <http://www.metagene.de/>

IEMbase: <http://www.iembase.org>

OMIM: <https://omim.org/entry/608643>

Orphanet: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/35708>