

102

NEDOSTATAK ENZIMA AADC

Što je nedostatak enzima AADC?

Nedostatak enzima AADC rijedak je genetski poremećaj koji utječe na mozak, uzrokuje slab tonus mišića i utječe na razvoj djeteta.

Geni, koji se sastoje od DNK, nose informacije koje određuju o sobine i karakteristike koje su pojedincima prenijeli njihovi roditelji. Ti geni utječu na izgled osobe, uključujući boju kože, kose i očiju.

Geni također pružaju upute za stvaranje proteina koji obavljaju mnoge važne funkcije u stanicama.

Ponekad u genu može doći do promjene koja se naziva genetska mutacija. Ona ponekad može biti štetna i uzrokovati genetske zdravstvene probleme ili poremećaje, poput nedostatka enzima AADC. Nedostatak enzima AADC poremećaj je koji ometa način na koji stanice u živčanom sustavu međusobno razgovaraju putem tvari koje se zovu neurotransmiteri. Neurotransmiteri su prirodne kemikalije koje rade na slanju poruka između stanica u živčanom sustavu.

Kod nedostatka enzima AADC, genetska mutacija (promjena unutar gena) u genu dopa dekarboksilaza (DDC) uzrokuje smanjenje aktivnosti enzima AADC. Enzim AADC potreban je za stvaranje neurotransmitera, pa manja aktivnost enzima znači nižu razinu neurotransmitera.

Simptomi i dijagnostika lako se simptomi često vide kada je dijete još uvijek novorođenče, dobivanje točne dijagnoze može potrajati. Mnoge obitelji godinama traže dijagnozu ili žive s pogrešnom dijagnozom zbog brojnih čimbenika:

Budući da je nedostatak enzima AADC rijedak, nije ga lako dijagnosticirati i mnogi zdravstveni radnici možda nikada neće susresti pacijenta s ovim poremećajem. Mnogi simptomi nedostatka enzima AADC slični su drugim poremećajima, uključujući cerebralnu paralizu i epilepsiju.

Stanja sa simptomima sličnim nedostatku enzima AADC mogu uključivati:

- Epilepsiju
- Cerebralnu paralizu
- Mitohondrijsku bolest
- Neuromuskularne poremećaje
- Maloljetnički parkinsonizam
- Poremećaje ponašanja/autizam

Znakovi i simptomi nedostatka enzima AADC koji se ne javljaju kod cerebralne paralize:

- Nehotični pokreti očiju nazvani okulogijskim krizama
- Epizode kada se oči iznenada zakolutaju prema gore i mogu trajati od nekoliko sekundi do nekoliko sati, a mogu se dogoditi nekoliko puta dnevno ili nekoliko puta tjedno. Kad

se to dogodi, može se činiti da dijete ima napadaj

- Normalne snimke mozga
 - Više simptoma povezanih s tjelesnim funkcijama, poput pretjeranog znojenja, opuštenih kapaka i začepljenog ili curenja nosa
- Simptomi se mogu pogoršati ili postaju uočljiviji kasnije u danu i poboljšati sa spavanjem.

Znakovi i simptomi koji su slični kod cerebralne paralize i nedostatka enzima AADC mogu uključivati:

Nizak tonus mišića koji se ponekad zove hipotonija

Kašnjenja u razvoju, poput sposobnosti da dijete:

- podigne i kontrolira svoju glavu
- brblja ili izgovara riječi
- puže, sjedi ili stoji bez potpore
- hoda
- Povećana zategnutost mišićnog tonusa i smanjena sposobnost mišića da se rasteže
- Problemi s pokretima, uključujući nehotične kontrakcije mišića, što se ponekad naziva distonija
- Svaka je osoba drugačija, pa se simptomi mogu razlikovati od osobe do osobe