

瞭解 芳香族 L-胺基酸脫羧酶 (AADC) 缺乏症

您孩子的症狀是否可能因一種潛在罕見疾病所致？

進一步瞭解芳香族 L-胺基酸脫羧酶 (Aromatic Acid Decarboxylase, AADC) 缺乏症，此病症可能導致兒童出現不自主的眼球動作（眼動危象）、肌肉張力低下（低張症）和發育遲緩的症狀。



什麼是 AADC 缺乏症？

芳香族 L-胺基酸脫羧酶 (AADC) 缺乏症是一種罕見的遺傳疾病，會影響腦部健康、造成肌肉張力低下，並影響兒童的發育。

基因疾病是由基因變異（突變）所引起。



基因存在於細胞內，由去氧核糖核酸 (deoxyribonucleic acid, DNA) 組成。其攜帶的資訊決定了父母傳給下一代的特徵和特性。這些基因會影響一個人的外貌，包括皮膚、頭髮和眼珠的顏色。



基因也提供了製造稱為蛋白質（例如酵素）之建構單元的指示。這些蛋白質有助於支持身體的重要功能，例如消化、身體不同部位之間的溝通、能量產生和生長。



有時基因內可能會出現變異，稱為基因突變。此變化可能有害，並導致遺傳健康問題或疾病，例如 AADC 缺乏症。

AADC 缺乏症的致因為何？

AADC 缺乏症為多巴脫羧酶 (*dopa decarboxylase, DDC*) 基因變異而引起。

DDC 基因是合成 AADC 酵素的所需，而 AADC 酵素有助於製造化學物質——神經傳導物質。

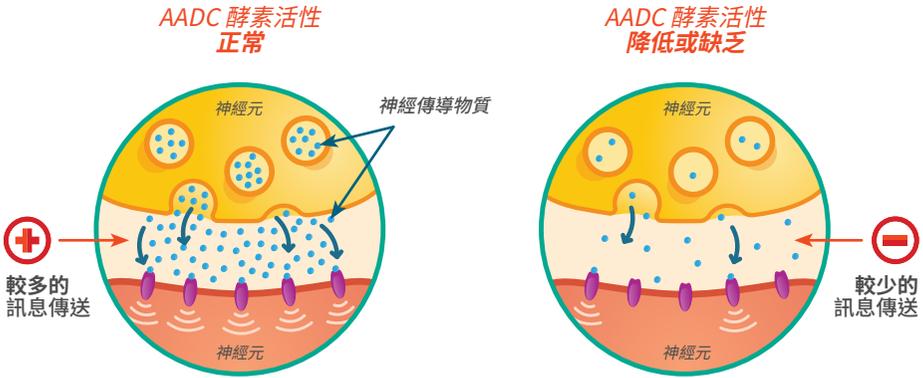


神經傳導物質是在神經系統中稱為神經元之細胞間傳送的訊息。神經元會傳送和接收對控制身體不同功能很重要的訊息，包括感覺和運動功能。這些訊息很重要，因為它們有助於控制身體的許多功能。



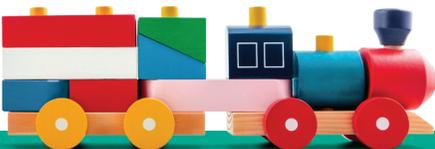
患有 AADC 缺乏症會發生什麼事？

AADC 缺乏症是一種干擾神經系統細胞彼此溝通方式的疾病。



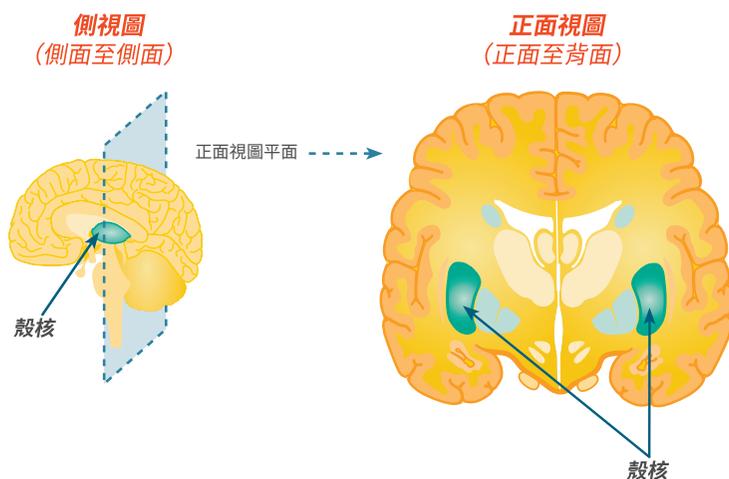
- ▶ 在 AADC 缺乏症中，*DDC* 基因內的變化（突變）會導致 **AADC 酵素減少或無活性**
- ▶ 這會導致**神經傳導物質**（例如多巴胺）**濃度降低**
- ▶ 神經傳導物質（訊息）不足時，**神經元便無法彼此溝通**
- ▶ 這代表**身體無法執行重要功能**，從而可能導致 AADC 缺乏症的症狀，使日常生活受限

由於 AADC 缺乏症兒童患者的一些神經傳導物質濃度非常低，這種情況被認為是更廣泛的遺傳疾病群體——神經遞質障礙的一部分。



殼核 (PUTAMEN) 在 AADC 缺乏症中的角色

多巴胺活性的主要部位是殼核，此為位於大腦最前端區域（前腦）的一個大型結構。其負責規劃、執行和協調動作，以及學習和維持技能。



多巴胺濃度降低或改變時，會減少神經元之間的溝通，從而導致運動功能喪失。

AADC 缺乏症兒童患者的多巴胺濃度較低，這會降低殼核調節運動功能（即：爬行、抓握、使頭部直立）的能力。

AADC 缺乏症的徵象和症狀

因 AADC 缺乏而引起神經系統中傳送訊息的化學物質（神經傳導物質）減少可能導致多種嚴重程度不一的症狀。

最常見的症狀包括：

- ▶ 肌肉張力低下，有時稱為「趴趴熊寶貝 (floppy baby)」(肌張力低下) (圖 A、B)
- ▶ 發育遲緩，例如下列能力：
 - 抬頭和控制頭部
 - 爬行、坐著，或在無支撐的情況下站立



- 牙牙學語或說出詞語
- 行走



保持頭部直立
3 至 4 個月



坐起
6 至 9 個月



站立
10 至 12 個月



行走
11 至 15 個月

里程碑



AADC 缺乏症



- ▶ 肌肉張力的緊張增加和肌肉伸展能力降低
- ▶ 動作問題，包括：
 - 未受控制的肌肉收縮，有時稱為肌張力不全（低張症）
 - 不自主的眼球動作（眼動危象） (圖 C)
 - 這些未受控制的向上眼球動作可能突然發生，且由於兒童的肌肉僵硬和／或扭曲，看起來像是兒童出現癲癇發作 (圖 D)



AADC 缺乏症患者也可能表現出下列徵象：

- ▶ 其他未受控制的動作，例如突然抽搐、踢動或扭動
- ▶ 出汗過多
- ▶ 流口水
- ▶ 症狀可能在一天中較晚的時候加重或更加明顯，進入睡眠後可能改善
- ▶ 眼瞼下垂
- ▶ 鼻塞

這些症狀也可能出現：

- ▶ 癲癇
- ▶ 睡眠問題
- ▶ 易怒
- ▶ 過度哭泣
- ▶ 消化問題
 - 腹瀉
 - 便秘
 - 胃食道逆流
- ▶ 餵食問題

每個人各不相同，因此並非每個人均會出現所有症狀，且症狀的嚴重程度因人而異。



正確診斷的挑戰

雖然症狀通常顯現在一個人的嬰兒時期，但正確診斷可能需要較長時間。AADC 缺乏症相當罕見，且其許多症狀與其他病症相似，因此經常被誤診或未獲診斷。

AADC 缺乏症可能被誤診為下列病症，因為其症狀與下列病症相似：



癲癇



神經肌肉疾病



腦性麻痺



少年巴金森氏症*



粒線體疾病



行為障礙／自閉症

少年巴金森氏症和 AADC 缺乏症中多巴胺缺乏的症狀可能看起來相似。然而，與少年巴金森氏症不同的是，**AADC 缺乏症僅涉及單一基因突變，其徵象和症狀在嬰兒期出現，且不會隨時間惡化。**

當 AADC 缺乏症在開始就被誤診或從未被正確診斷時，相應的治療和處置也因此被耽誤。

*巴金森症候群是一個統稱，是指一類會導致與巴金森氏症相似之動作問題的神經性疾病。

分辨 AADC 缺乏症與其他病症

以下是可能區分 AADC 缺乏症與其他病症的徵象和症狀：



不自主的眼球動作（眼動危象）

兒童眼睛可能不自主會持續幾秒鐘到幾個小時不等的向上翻起，且可能一天到一週發生數次。



正常或不明顯的腦部掃描，包括電腦斷層掃描 (computed tomography, CT)、磁共振造影 (magnetic resonance imaging, MRI) 和腦電圖 (electroencephalogram, EEG)



與身體功能相關的多種症狀，例如出汗過多、眼瞼下垂，以及鼻塞



症狀可能在一天中較晚的時候加重或更加明顯，進入睡眠後可能改善

如果您的孩子出現以上一種或多種徵象和症狀，建議您與您孩子的醫師討論 AADC 缺乏症篩檢。

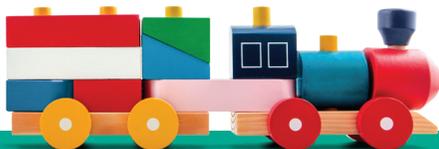


讓您的孩子接受 AADC 缺乏症檢測

無需離開家即可進行免費基因檢測

- ▶ 如果您的孩子被診斷出腦性麻痺 (cerebral palsy, CP)，或有原因不明的腦性麻痺徵象和症狀，遺傳可能是致因。
- ▶ 請與您孩子的醫師討論透過 **PTC Pinpoint™ 神經傳導物質疾病計畫**或 **PTC Pinpoint™ CP Spectrum 計畫接受檢測**。這些是針對美國和加拿大疑似患有神經傳導物質疾病、或有原因不明腦性麻痺 (CP) 症狀者的免費基因檢測和諮詢計畫。
- ▶ **PTC Pinpoint Direct™*** 是一項創新的受託檢測計畫，可幫助家長得到應得的答案。它打破傳統 CP 基因檢測障礙，將檢體採集套組直接寄回家中，讓家長開始檢測程序，且免費提供給符合資格的患者。

*本計畫適用於有 CP 症狀的患者，或診斷患有 CP 且無後天性腦部損傷風險因子的患者。僅適用於美國。



診斷 AADC 缺乏症的其他核心檢測包括：

- ▶ **AADC 酵素活性血液檢測：**此檢測可測量 AADC 酵素的活性，該活性在 AADC 缺乏症患者體內較低
- ▶ **CSF 神經傳導物質代謝物檢測組：**神經傳導物質可讓神經系統中的細胞彼此溝通。這項檢測可測量神經傳導物質製造過程中涉及之不同化合物（代謝物）的濃度

AADC 缺乏症的診斷可被 2 項或更多項呈現陽性的核心檢測結果證實。

您孩子的醫師可以安排另外的篩檢測試幫助診斷您的孩子：

- ▶ **3-OMD 血液檢測：**這項簡單的篩檢可測量一種稱為 3-OMD 的化合物，如果您孩子的醫師懷疑是 AADC 缺乏症，這項檢測可能很有用



您孩子的醫師將向您說明每個單獨的檢測所需要的檢體樣本。

如果您懷疑您的孩子可能患有 AADC 缺乏症，請詢問您孩子的醫師

芳香族 L-胺基酸脫羧酶 (AADC) 缺乏症是一種罕見的遺傳疾病，會影響腦部健康、造成肌肉張力低下，並影響兒童的發育。

- ▶ AADC 缺乏症的最常見症狀包括肌肉張力低下、發育遲緩和動作障礙，例如眼動危象
- ▶ 基因檢測選項可用於證實 AADC 缺乏症的診斷，包括 PTC Pinpoint Direct™，一項針對美國或加拿大懷疑患有神經傳導物質疾病（例如 AADC 缺乏症）者的免費計畫
 - 透過 PTC Pinpoint Direct，您可為您的孩子進行一次免費的基因檢測，檢測採集套組可直接寄送至您家中



如果您懷疑您的孩子患有 AADC 缺乏症，請諮詢您孩子的醫師有關此疾病和檢測的更多資訊。

如需更多資訊，請造訪 [AboutAADC.com/Chinese](https://www.AboutAADC.com/Chinese)。