

КРИТЕРИИ СКРИНИНГА НА ДЕФИЦИТ ААДС (ДЕФИЦИТ ДЕКАРБОКСИЛАЗЫ АРОМАТИЧЕСКИХ L-АМИНОКИСЛОТ)

«Красные флаги» дефицита ААДС:

«КРАСНЫЕ ФЛАГИ» СО СТОРОНЫ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

Двигательные нарушения¹

Задержка моторного развития^{2,3}



- Мышечная гипотония**
(главным образом мышц корпуса)
- Гипертонус** (главным образом мышц конечностей)
- Двигательные расстройства**
- Окулогирный криз**
(двусторонняя девиация глаз)
- Задержка когнитивного развития
- Задержка развития речи
- Гипокинезия
- Дистония
- Симптомы, подобные симптомам при аутизме
- Эпилептические приступы

«КРАСНЫЕ ФЛАГИ» СО СТОРОНЫ ВЕГЕТАТИВНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И ДР.

Вегетативная нервная система¹

- Птоз
- Заложенность носа
- Избыточное потоотделение
- Нестабильность температуры тела
- Плаксивость/раздражительность⁴
- Гипотензия (ортостатическая)
- Нарушения сердечного ритма
- Диарея
- Нарушение сна

Другие признаки и симптомы¹

- Проблемы с кормлением/глотанием
- Гастроинтестинальный рефлюкс
- Снижение прибавки массы тела и отставание в росте
- Гипогликемия



НАБЛЮДЕНИЕ

Не пропустите основные симптомы дефицита ААДС, такие как: **задержка двигательного развития, мышечная гипотония/гипертонус при отсутствии структурных аномалий на МРТ/ЭЭГ**. Дефицит ААДС следует исключить у пациентов с подозрением на ДЦП, эпилепсию, аутизм, митохондриальные заболевания.¹



ИССЛЕДОВАНИЕ

Подозреваете у Вашего пациента дефицит ААДС?

Позвоните по номеру горячей линии **8 800 100 17 60**

и закажите бесплатное лабораторное исследование. **Начните действовать сейчас!**



КОНСУЛЬТАЦИЯ

Незамедлительно направьте пациента к детскому неврологу или генетику.

ДЦП – детский церебральный паралич; МРТ – магнитно-резонансная томография; ЭЭГ – электроэнцефалография.

1. Wassenberg T., et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):12. 2. Denver II Developmental Milestone Chart. Доступно по ссылке: https://www.ccmedical.org/forms/1428352937_171971.pdf (дата доступа: March 2021). 3. Hwu WL, et al. *JIMD Rep.* 2018;40:1–6. 4. Lee HF, et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2009;13(2):135–140; 5. Li W., Lee MS. Dried Blood Spots: Application and Techniques. Published: John Wiley & Sons, 2014, p. 21-31.

Исключите дефицит ААДС!

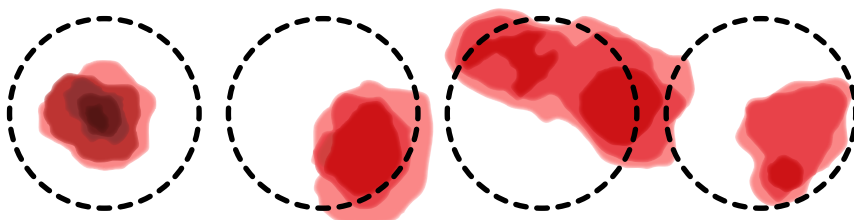
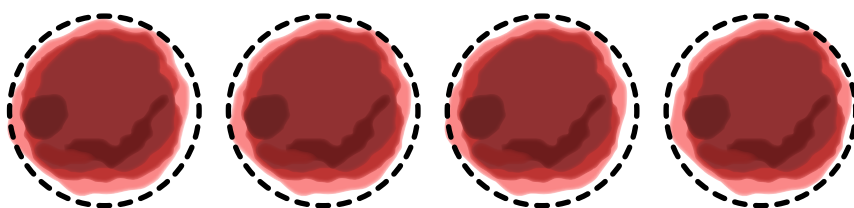
ПО ВОПРОСАМ БЕСПЛАТНОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ
ДИАГНОСТИКИ ДЕФИЦИТА ААДС ОБРАТИТЕСЬ
НА ГОРЯЧУЮ ЛИНИЮ ПО ТЕЛЕФОНУ*

8 800 100 17 60

Техника приготовления сухих пятен крови⁵

1. Соберите венозную кровь в пробирку с ЭДТА, аккуратно перемешайте медленным переворачиванием пробирки
2. Нанесите каплю крови при помощи пипетки на каждый круг на фильтр-карте. Круги должны быть заполнены полностью и пропитаны насквозь
3. Дайте крови полностью высохнуть, держа фильтр-карту на чистой сухой поверхности при комнатной температуре в течение четырех часов. Не подвергайте образец нагреву и прямому попаданию солнечных лучей
4. Образец крови не должен соприкасаться с грязной поверхностью и образцами других пациентов
5. Убедитесь, что кровь высохла полностью, упакуйте образец в бумажный конверт или в чистый файл и передайте курьеру вместе с сопроводительной документацией

Также возможна отправка цельной крови или мочи



ЭДТА – этилендиаминтетраацетат.

*Горячая линия предназначена только для специалистов здравоохранения

Время работы горячей линии: по рабочим дням с 9:00 до 18:00 по московскому времени.