

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

## «Красные флаги» дефицита ААДС:

### «КРАСНЫЕ ФЛАГИ» СО СТОРОНЫ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

#### Двигательные нарушения<sup>1</sup>

**Задержка моторного развития<sup>2,3</sup>**



- 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 система<sup>1</sup>

- Птоз**
- Заложенность носа**
- Избыточное потоотделение**
- Нестабильность температуры тела**
- Плаксивость/раздражительность<sup>4</sup>**
- Гипотензия (ортостатическая)**
- Нарушения сердечного ритма**
- Диарея**
- Нарушение сна**

#### Другие признаки и симптомы<sup>1</sup>

- 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.<sup>1</sup>



#### 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](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!

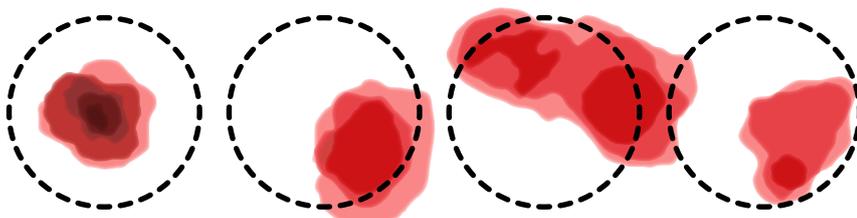
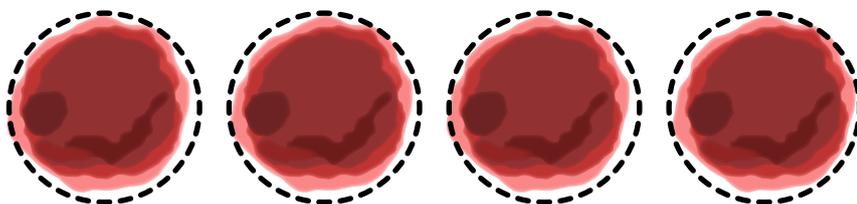
ПО ВОПРОСАМ БЕСПЛАТНОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ  
ДИАГНОСТИКИ ДЕФИЦИТА ААДС ОБРАТИТЕСЬ  
НА ГОРЯЧУЮ ЛИНИЮ ПО ТЕЛЕФОНУ\*

**8 800 100 17 60**

## Техника приготовления сухих пятен крови<sup>5</sup>

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 соприкоснуться 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.