

SCREENING GRATUITO PER IL DEFICIT DI AADC



Il deficit di AADC (decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici) può manifestarsi con un ampio spettro di sintomi, come ipotonia, ritardo dello sviluppo e disturbi del movimento, in particolare crisi oculogire. Tutto ciò, unitamente alla rarità dei casi, rende questa malattia difficile da diagnosticare nella pratica clinica quotidiana.

Ma una diagnosi precoce è fondamentale:

- per far sì che i pazienti possano evitare diagnosi errate e potenziali approcci terapeutici non appropriati
- un intervento precoce può portare a risultati migliori
- i pazienti con una corretta diagnosi di deficit di AADC possono essere trattati con terapie sintomatiche

Informazioni per i genitori
Stampa il documento informativo

[Clicca qui](#)

SCREENING GRATUITO PER IL DEFICIT DI AADC



Per supportare i pazienti affetti da questa rara malattia e i medici che li assistono **PTC Therapeutics** ha stabilito un'alleanza con **CENTOGENE**, un'azienda specializzata nella diagnostica genetica e biochimica, rendendo disponibile un **Servizio di screening gratuito (www.centoportal.com)** a beneficio di medici, che possono attivarlo, e famiglie che potranno così evitare l'*odissea diagnostica* tipica di malattie rare, quale è il deficit di AADC.

Per utilizzare questo servizio è indispensabile ottenere il **consenso dei familiari** e informarli che i loro dati saranno condivisi con CENTOGENE tramite il sito web CentoPortal®.

Tutti i dati inseriti in **CentoPortal®** vengono gestiti in conformità con le linee guida del Regolamento generale sulla protezione dei dati (GDPR).

Per consultare e stampare il consenso informato

[Clicca qui](#)

I TEST DI LABORATORIO PREVISTI



Nell'ambito del servizio completamente gratuito supportato da **PTC Therapeutics**, i test di laboratorio prevedono un semplice esame del sangue per la determinazione dei livelli di 3-OMD, un metabolita neurotrasmettitore, che risulta elevato nei pazienti con deficit di AADC. Nei casi in cui i livelli di 3-OMD risultano elevati, viene eseguito anche il **sequenziamento del gene DDC**. Al termine delle procedure diagnostiche il medico riceve la risposta relativa al campione che ha inviato a **CENTOGENE**. L'invio del campione di sangue per le analisi avviene tramite un cartoncino assorbente su cui il medico raccoglie alcune gocce di sangue del paziente da testare. Si tratta della ormai consolidata tecnica denominata "**Dried Blood Spot**" o DBS card. Il supporto fornito da Centogene per la raccolta del campione di sangue è denominato: **CentoCard®**.

Per sapere come preparare una CentoCard®

[Clicca qui](#)

RICHIEDERE UNA CENTOCARD®



È un'operazione semplice che richiede pochi passaggi e comincia con il collegarsi al sito www.centoportal.com/sign-up. Dopo aver fornito i dati richiesti, riceverà una **mail di attivazione** che, una volta attivata, consentirà di definire un **nome utente** ed una **password**. Una volta creato il profilo sul portale, l'utente può richiedere le **CentoCard®** di cui ha bisogno, selezionando, nella barra dei comandi in alto, **“Request CentoCard®”**. Nella nuova schermata selezionare **“Pharma Segment”** e, nella schermata successiva, inserire il codice **PDDC20** in corrispondenza della riga **“Enter partner code”**. Dopo aver fatto click su **“View available product”** occorre scegliere la lingua ed il numero di CentoCard® da ricevere. Infine, dopo la schermata con l'indirizzo, fare click sulla casellina a fondo pagina e poi: **Submit**.

Per sapere come navigare in CENTOPORTAL®

[Clicca qui](#)

SPEDIZIONE DELLA CENTOCARD® E RICEZIONE DEI RISULTATI



Oltre alle CentoCard®, riceverà dei Kit singoli, uno per ogni paziente, comprendenti:

- Il modulo per il consenso informato
- Una busta di plastica in cui inserire la CentoCard® utilizzata
- Una busta per rispedire a CENTOGENE la Centocard® + il consenso informato
- Uno sticker adesivo per rispedire la busta a CENTOGENE tramite il **corriere DHL**.

I risultati sono restituiti al medico entro **14-21 giorni**. Se i livelli di 3-OMD sono normali, il referto è inviato direttamente al medico.

Viceversa, se i livelli di **3-OMD sono elevati**, CENTOGENE esegue anche **il sequenziamento del gene DDC** prima di inviare il referto al medico. I risultati sono disponibili su CentoPortal®.

Leggi come prenotare il ritiro da DHL

[Clicca qui](#)



PER MAGGIORI INFORMAZIONI



In caso di ulteriori domande, è possibile inviare una e-mail a AADCTesting@ptcbio.com, includendo le generalità, un indirizzo e-mail e un numero di telefono. Una persona del team di PTC Therapeutics vi contatterà in breve tempo.

Alcuni link utili per sapere di più sul Deficit di AADC:

<https://aadcsinsights.com>

<https://aboutaadc.com>

FONTI:

- Manegold C, et al. J Inherit Metab Dis. 2009;32(3):371-380.
- Wassenberg T, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):12. doi:10.1186/s13023-016-0522-z.
- Brun L, et al. Neurology. 2010;75(1):64-7
- Himmelreich N, et al. Mol Genet Metab. 2019;127(1):12-22.