



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ALLAN-HERNDON-DUDLEY

DESCRIPCIÓN:

Recientemente, en el año 2004, se ha descrito que mutaciones del transportador de monocarboxilatos 8 (MCT8) produce un síndrome ligado al cromosoma X que cursa con hipotonía, retraso mental profundo y severas alteraciones neurológicas, desde los primeros meses de vida. Posteriormente, se describió que pacientes con el síndrome de Allan-Herndon-Dudley, uno de los primeros síndromes descritos de retraso mental ligado al cromosoma X y de etiología desconocida, presentaban mutaciones en este gen. MCT8 es un transportador específico de hormonas tiroideas, por lo que su mutación también produce alteraciones inusuales de las hormonas tiroideas circulantes (aumento de la concentración de T3 circulante, T4 y rT3 baja y TSH ligeramente elevada). La identificación de la mutación en más de 49 familias sugiere que pueda ser una de las causas de retraso mental ligado al cromosoma X más abundante. Además, se ha descrito mutaciones de MCT8 en un 11% de individuos con fenotipo típico de Pelizaeus-Merzbacher-Like (leucodistrofia sin mutación en el gen PLP1).

SÍNTOMAS:

El síndrome comienza a manifestarse en los primeros meses de vida, con **hipotonía** (disminución del tono muscular), incapacidad de sostener la cabeza, sentarse o gatear. Apenas unos pocos llegan a caminar y siempre con ayuda. La hipotonía está presente en el 100% de los casos y evoluciona a espasticidad con el tiempo (contracción permanente de los músculos). Hay **ausencia de movimientos intencionales, falta de coordinación y movimientos involuntarios en brazos y manos**. En niños son frecuentes movimientos anormales, como extensiones de los miembros de un lado y flexión simultánea contralateral con rotación de la cabeza. Otros signos son la postura anormal de las manos, caras alargadas y constitución asténica. Existe retraso global del desarrollo y **falta casi total de adquisición del lenguaje**. El **retraso mental es profundo**, con un IQ por debajo de 30. Presentan un perfil de hormonas tiroideas circulantes muy característico e inusual, pero que normalmente pasa desapercibido en el cribado neonatal, pues la TSH puede ser normal y la disminución de T4 discreta. La T3 está fuertemente incrementada y se precisa su determinación para el diagnóstico.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Dra. Beatriz Morte Molina. Dr. Juan Bernal Carrasco
CIBERER – Centro de Investigación Biomédica en Red de enfermedades Raras
Instituto de Investigaciones Biomédicas, CSIC-UAM
C/Arturo Duperier 4, Madrid 28029. Teléfono: 915844447
Email: bmorte@iib.uam.es; jbernal@iib.uam.es