



# NEUROLOGIE PEDIATRICĂ CENTRUL DE EXPERTIZĂ BOLI RARE

## Sindromul Allan-Herndon-Dudley

### Deficit de MCT8

Informații pentru familii



Endo-ERN

#### CE ESTE DEFICITUL DE MCT8?

Aceasta este o afecțiune genetică rară determinată de mutații ce inactivează gena SLC16A2 ce este responsabilă pentru codificarea transportorului monocarboxilazei 8 (MCT8). Acesta din urmă este responsabil de transportul transmembranar la nivelul celulelor nervoase a hormonilor tiroidieni (T3 și T4). Drept urmare, în deficitul de MCT8 hormonii tiroidieni nu ajung la nivelul sistemului nervos central. Transmiterea bolii se face X-linkat, fetele/mamele sunt purtătoare, băieții manifestă boala.



#### CARE SUNT SEMNELE ȘI SIMPTOMELE DEFICITULUI DE MCT8?

Copiii afectați se nasc cu tulburare severă de dezvoltare atât cognitiv cât și motor din cauza hipotiroidismului central și în același timp cu semne de hipertiroidism periferic. Asociază microcefalie, hipotonie axială cu hipertonie periferică importantă, tulburări de mișcare - mișcări dezorganizate ale membrelor, epilepsie, tahicardie, tulburări de ritm cardiac, greutate mică, facies alungit.

#### CUM SE STABILEȘTE DIAGNOSTICUL DE DEFICIT DE MCT8?

Se testează funcția tiroidiană prin analize de sânge. Un nivel crescut de T3 cu TSH normal și T4 normal sau ușor scăzut ridică suspiciunea de deficit de MCT8.

Confirmarea diagnosticului se face prin testare genetică – identificarea mutației în gena SLC16A2.



**ESTE O BOALĂ RARĂ?**

Da, este o boală extrem de rară. Conform [www.orpha.net](http://www.orpha.net), până în prezent sunt raportați 320 de copii afectați din toată lumea.

**EXISTĂ TRATAMENT?**

Există studii pentru anumite forme de hormoni tiroidieni ce pot ajunge la nivel cerebral fără a fi nevoie de transportorul MCT8 cum ar fi TRIAC sau DITPA. În cadrul consultației veți afla mai multe informații de la medicul d-voastră.



Endo-ERN

**CE PUTEM FACE ÎN PLUS?**

Copiii afectați vor avea nevoie de tot sprijinul familiei precum și al echipei medicale. Recomandăm kinetoterapia, stimularea cognitivă adecvată fiecărui pacient. Unii copii vor avea nevoie de medicație anticonvulsivantă. Alimentația va fi dificilă pentru unii moment în care vom recomanda mijloace alternative de alimentație (gastrostomă).



**CE ALTE CONSULTAȚII VA TREBUI SĂ FACEM?**

Afectarea este pluriorganică de aceea toți copiii vor necesita, în plus față de evaluările neurologice, și consultații periodice la endocrinolog, cardiolog, oftalmolog, gastroenterolog, pneumolog, pediatru. Suntem aici pentru d-voastră și vă vom ghida pas cu pas.



**EXISTĂ ASOCIAȚII DE PACIENȚI?**

Puteți găsi mai multe informații aici:  
<https://bolirare-obregia.ro/asociatii-ajutor-pacienti/>  
<https://anmcs.gov.ro/web/asociatii-de-pacienti/>  
<http://bolirareromania.ro/node/470>  
<https://andreas-rares.eu/ro/>  
<https://mct8.info/mct8-home>

Contact  
Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia"  
Neurologie Pediatrică  
Șoseaua Berceni 10, București 041914  
<https://spital-obregia.ro/>  
<https://bolirare-obregia.ro/endo-ern/>  
0770 419 542