

# DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR **MCT8**

(Síndrome de Allan-Herndon-Dudley)

Presentación  
clínica en niños



Sospecha de Pelizaeus-Merzbacher-like  
sin mutación identificada

HIPOTONÍA  
RETRASO MENTAL  
RETRASO DESARROLLO

Sospecha de hipotiroidismo:  
TSH ligeramente elevada  
T4 ligeramente disminuida



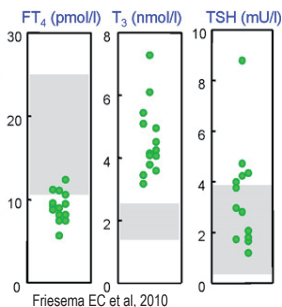
Medida de T3 en suero



**T3 elevada**



Secuenciación  
del gen **MCT8**



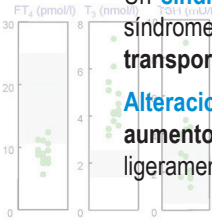
## ¿Qué es el MCT8?

El MCT8 es un **transportador específico para las hormonas tiroideas** T4 y T3, que permite su entrada en el cerebro y otros órganos.

### La deficiencia de MCT8 causa:

Un **síndrome neurológico** ligado al cromosoma X denominado síndrome de Allan-Herndon-Dudley (AHD) ó **deficiencia del transportador celular de hormona tiroidea MCT8 (THCT)**.

**Alteraciones endocrinas** con un perfil hormonal característico, **aumento de T3** y disminución de T4 y rT3. La TSH es normal o ligeramente elevada.



## ¿Cuál es el cuadro clínico y cuándo se empieza a mostrar?

Se caracteriza por:

- Retraso global del desarrollo.
- Alteración profunda del desarrollo cognitivo, retraso mental (IQ<30).
- Falta de adquisición del lenguaje.
- Graves alteraciones neuromotoras: hipotonía central con evolución a tetraplejia espástica.

Aparece en **niños durante el primer año de vida**.

Los niños nacen aparentemente normales y la TSH es normal. Al poco tiempo empiezan a manifestar **hipotonía**, **incapacidad de mantener la cabeza erguida**, sentarse, gatear o caminar, ausencia de movimientos intencionales o falta de coordinación, movimientos involuntarios en manos y brazos. Puede haber discinesias paroxísticas.

## ¿Se pueden presentar distintos grados de afectación?

Sí, dependiendo de la mutación que presenten.

## En otros cuadros clínicos sin diagnosticar, ¿cuándo sospechar deficiencia de MCT8?

En edades muy tempranas en **hipotonías** y posteriormente en casos de **retraso mental ligado al cromosoma X**.

En **enfermedades desmielinizantes**.

## ¿Qué relación tiene con las enfermedades desmielinizantes?

La patología guarda ciertas semejanzas con las leucodistrofias.

**Mediante RMN** en niños con mutaciones en MCT8 se ha descubierto un **retraso en la mielinización**.

Se han encontrado **mutaciones en MCT8** en pacientes diagnosticados de **Pelizaeus-Merzbacher-like** en los que no se había detectado mutación en el gen *PLP1*.

## ¿Cómo es el diagnóstico de la deficiencia de MCT8?

### Determinando T3 en suero.

Las mutaciones en MCT8 producen un **cuadro hormonal tiroideo único dentro de las patologías tiroideas: T3 elevada, T4 baja, rT3 baja**.

### Secuenciando el gen.

## Contacto

Dra. Beatriz Morte Molina

**CIBERER** Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras  
Unidad U708 - Área de Neurogenética

Teléfono: 915854447. email: [bmorte@iib.uam.es](mailto:bmorte@iib.uam.es); [jbernal@iib.uam.es](mailto:jbernal@iib.uam.es)

## Referencias

- Friesema EC et al. Genetics and phenomics of thyroid hormone transport by MCT8. Mol Cell Endocrinol. Jan 18. [Epub ahead of print], 2010.
- Schwartz CE and Stevenson RE. The MCT8 thyroid hormone transporter and Allan-Herndon-Dudley syndrome. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. Jun;21(2):307-21, 2007.
- Dumitrescu AM et al. A novel syndrome combining thyroid and neurological abnormalities is associated with mutations in a monocarboxylate transporter gene. Am J Hum Genet 74:168-75, 2004.
- Friesema EC et al. Association between mutations in a thyroid hormone transporter and severe X-linked psychomotor retardation. Lancet 364:1435-7, 2004.
- MCT8-organization. <http://www.mct8organization.org>

---

Guía avalada por la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición.

SEEN



Sociedad Española de  
Endocrinología y Nutrición



**ciberer**  
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES RARAS



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE CIENCIA  
E INNOVACIÓN



Instituto  
de Salud  
Carlos III



Unión Europea  
Fondo Europeo de  
Desarrollo Regional



**CIBERER** Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras  
Instituto de Investigaciones Biomédicas, CSIC-UAM  
C/Arturo Duperier 4, Madrid 28029. Teléfono: 91 585 44 47  
email: [bmorte@iib.uam.es](mailto:bmorte@iib.uam.es); [jbernal@iib.uam.es](mailto:jbernal@iib.uam.es)