



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



DéfiScience
Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) **Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD)** **(MCT8 thyroid hormone transporter)**

Argumentaire

Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles de causes rares
Filière DéfiScience
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

Centre de compétence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares
(Clermont-Ferrand)
Filière BRAIN-TEAM
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de compétence des leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares de Clermont-Ferrand en lien avec le centre de référence des déficiences Intellectuelles de causes rares de Lyon.
Il a servi de base à l'élaboration du PNDS sur le syndrome d'Allan-Herndon-Dudley.

Sommaire

Liste des abréviations.....	3
Préambule.....	4
Méthode de travail.....	4
Rédaction du PNDS.....	4
Argumentaire.....	5
1 Recherche documentaire.....	5
1.1 Sources d'Informations	5
1.1.1 Bases de données bibliographiques automatisées	5
1.1.2 Autres sources	6
1.1.3 Références obtenues	6
1.2 Stratégie de recherche	6
1.2.1 Critères de sélection des articles	6
1.2.2 Sélection des articles	6
1.2.3 Critères de sélection des articles	7
Annexe 1. Liste des participants.....	13
Annexe 2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients.....	14
Références bibliographiques	16

Liste des abréviations

CRDI	Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles de causes rares
DI	Déficience Intellectuelle
MCT8	Monocarboxylate Transporter 8 (protéine)
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
PMLD	Pelizaeus-Merzbacher-Like Disease
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
SLC16A2	Solute Carrier Family 16, Member 2 (gène)

Préambule

Le PNDS sur le SAHD) et déficit en transporteur intracérébral des hormones Monocarboxylate Transporter 8 (MCT8) a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Méthode de travail

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique »¹. Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critique de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

Rédaction du PNDS

Un groupe de rédaction est constitué par le centre de compétence des leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares de Clermont-Ferrand et le centre de référence des déficiences Intellectuelles de causes rares de Lyon.

Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction rédige une première version du PNDS qui est soumise à un groupe de lecture multidisciplinaire et multiprofessionnel. Il est composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'usagers. Il est consulté par mail et donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS.

Les commentaires du groupe de lecture sont ensuite analysés et discutés par le groupe de rédaction qui rédige la version finale du PNDS. Des réunions téléphoniques et physiques ont été organisées en cas de besoin. Le PNDS présenté est le fruit d'un travail collégial.

Ce présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

¹ Cf. Les recommandations pour la pratique clinique - Base méthodologique pour leur réalisation en France. Anaes, 1999 - 2000

Argumentaire

1 Recherche documentaire

1.1 Sources d'Informations

1.1.1 Bases de données bibliographiques automatisées

Recherche documentaire via PubMed, en utilisant successivement les mots clefs suivants :

- Allan-Herndon-Dudley syndrome
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND treatment
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND management
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND follow-up
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND phenotype
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND genotype-phenotype correlation
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND outcome
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND review
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND brain
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND thyroid
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND behavior
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND hypotonia
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND movement disorder
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND dystonia
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND nystagmus
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND leukoencephalopathy
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND leukodystrophy
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND hypomyelination
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND epidemiology
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND cohort
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND genetic council
- Allan-Herndon-Dudley syndrome AND prenatal diagnosis
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND treatment
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND management
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND follow-up
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND phenotype
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND genotype-phenotype correlation
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND outcome
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND review
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND brain
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND thyroid
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND behavior
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND hypotonia
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND movement disorder
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND dystonia
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND nystagmus
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND leukoencephalopathy
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND leukodystrophy
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND hypomyelination
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND epidemiology
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND cohort
- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND genetic council

- Monocarboxylate Transporter 8 deficiency AND prenatal diagnosis
- Monocarboxylate Transporter 8 mutation

Il n'a pas été indiqué d'années limites, la bibliographie restant peu fournie sur le thème.

La recherche documentaire a été élargie à la recherche de recommandations de bonne pratique dans les leucodystrophies et leucoencéphalopathies génétiques sur les 5 années suivantes 2012-2017 via PubMed en utilisant les mots clefs suivants :

- Leukodystrophies AND Management
- Leukodystrophies AND Treatment
- Leukodystrophies AND Review
- Genetic leukoencephalopathies AND Management
- Genetic leukoencephalopathies AND Treatment
- Genetic leukoencephalopathies AND Review

1.1.2 Autres sources

- Genereviews (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26373>).
- Genereviews (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK184570/>).
- ClinicalTrials.gov (<https://clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=Allan-Herndon-Dudley+Syndrome&term=&cntry=&state=&city=&dist=>)
- Rapport collectif de l'INSERM 2016 dans la déficience intellectuelle. Synthèse et recommandations (<http://www.ipubli.inserm.fr/handle/10608/6817>)

1.1.3 Références obtenues

Mots clés	Nombre de références obtenues	Nombres d'articles cités dans la bibliographie finale
AHDS	89	59
MCT8 deficiency	77	59

1.2 Stratégie de recherche

1.2.1 Critères de sélection des articles

Critère de sélection des articles :

- Recommandations de bonnes pratiques
- articles de revues
- langues anglaises, françaises, espagnoles
- séries de patients et cas cliniques isolés documentés sur le plan du génotype

La plupart des articles sont d'un faible niveau de preuve (aucune étude comparative, la plupart sont des études rétrospectives de séries de cas ne permettant pas d'avoir l'assurance d'une cohorte homogène de patients). Néanmoins tous les patients analysés avaient une confirmation génétique (mutation dans *Solute Carrier Family 16, Member 2 (SLC16A2)*, les cas les plus anciens n'ayant pas été retenus).

1.2.2 Sélection des articles

Sources consultées	Bases de données : PubMed Sites internet : GeneReviews (ncbi.nlm.nih.gov) ClinicalTrials.gov Inserm.fr
Période de recherche	2004-2018

Langues retenues	Français, Anglais, Espagnol
Mots clés utilisés	cf
Nombre d'études recensées	89
Nombre d'études retenues	59

1.2.3 Critères de sélection des articles

Article décrivant des patients porteurs de SAHD ou femmes transmettrices, des prises en charge cliniques, des essais thérapeutiques chez l'homme.

Tableau 1. Recommandations de bonnes pratiques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Dumitrescu et al. 2013 Genereviews https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26373/ Seattle (WA): University of Washington, Seattle	Définir les critères de diagnostic clinique, les bases génétiques disponibles, la prise en charge clinique et le conseil génétique pour l'AHDS	non	Oui National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities	Oui MCT8 Organization, American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD)	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique et moléculaire, la prise en charge clinique et le conseil génétique
Vanderver et al. 2014 Genereviews https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK184570/ Seattle (WA): University of Washington, Seattle	Définir les critères de diagnostic, les bases génétiques disponibles, la prise en charge clinique et le conseil génétique pour les leucodystrophies	non	Non	Non	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique, radiologique, biologique et moléculaire parmi les diagnostics différentiels, la prise en charge clinique et le conseil génétique
Adang et al. 2017 Global Leukodystrophy Initiative (GLIA) Consortium Mol Genet Metab; 122: 18-32.	Définir les recommandations de prise en charge générale des patients porteurs de leucodystrophies ou leucoencéphalopathies	oui	oui	non	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique et moléculaire, la prise en charge clinique et le conseil génétique
Van Haren et al. 2015 Global Leukodystrophy Initiative (GLIA) Consortium Mol Genet Metab; 114: 516-26	Définir les recommandations de prise en charge générale des patients porteurs de leucodystrophies ou leucoencéphalopathies	oui	oui	non	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique et moléculaire, la prise en charge clinique et le conseil génétique
Parikh et al. 2015 Global Leukodystrophy Initiative (GLIA) Consortium Mol Genet Metab; 114: 501-15	Définir les critères diagnostics des leucodystrophies ou leucoencéphalopathies	oui	oui	non	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique et moléculaire, la prise en charge clinique et le conseil génétique
Rapport collectif de l'INSERM 2016 dans la déficience intellectuelle. Synthèse et	Définir les besoins et les recommandations de bonnes pratiques dans la prise en charge des	oui	oui	oui	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique et moléculaire, la prise en charge clinique et le conseil génétique

recommandations. http://www.ipubli.inserm.fr/handle/10608/6817	patients porteurs d'une déficience intellectuelle					
---	---	--	--	--	--	--

Auteur, année, référence	Objectif
1. Friesema et al. 2004. Lancet; 364: 1435-37	Décrire 5 patients porteurs de nouvelles mutations dans SLC16A2
2. Dumitrescu et al. 2004. Am J Hum Genet; 74:168-75. Erratum 74:598	Décrire 2 patients porteurs de mutations dans SLC16A2
3. Kakinuma et al. 2005. J Pediatr; 147:552-4	Décrire un patient porteur de SAHD avec nouvelle mutation SLC16A2
4. Brockmann et al. 2005 J Neurol; 252:663-6.	Décrire les dyskinésies des patients rapportés par Dumitrescu et al (2004)
5. Biebermann et al. 2005. Eur J Endocrinol; 153:359-66	Décrire un patient porteur de SAHD traité par hormones thyroïdiennes
6. Schwartz et al. 2005. Am J Hum Genet; 77:41-53	Décrire une grande cohorte de patients MCT8 (32 patients issus de 6 familles différentes)
7. Holden et al. 2005. J Child Neurol; 20:252-7	Décrire une famille porteuse de SAHD avec nouvelle mutation SLC16A2
8. Maranduba et al. 2006. J Med Genet; 43:457-60	Décrire une famille porteuse de SAHD avec mutation dans SLC16A2
9. Herzovich et al. 2007. Horm Res; 67:1-6	Décrire un patient porteur de SAHD avec nouvelle mutation dans SLC16A2
10. Jansen et al. 2007. J Clin Endocrinol Metab; 92:2378-81	Décrire neuf patients porteurs de SAHD sur mutations SLC16A2 et analyses fonctionnelles
11. Papadimitriou et al. 2008. Pediatrics; 121:e199-202	Décrire un patient porteur de SAHD sur nouvelle mutation SLC16A2
12. Sijens et al. 2008. J Clin Endocrinol Metab; 93:1854-9	Décrire l'IRM cérébrale et la spectroscopie de RMN de deux jeunes patients porteurs de SAHD
13. Frints et al. 2008. Eur J Hum Genet; 16:1029-37	Recherche de mutation SLC16A2 dans une cohorte de patients avec déficience intellectuelle liée à l'X ou AHDS-like
14. Wemeau et al. 2008. J Clin Endocrinol Metab; 93:2084-8	Décrire un patient porteur de SAHD traité pour signes d'hyperthyroïdie périphérique
15. Namba et al. 2008. Eur J Pediatr ; 167:785-91	Décrire un patient porteur de SAHD sur nouvelle mutation SLC16A2

16. Fuchs et al. 2009. Dev Med Child Neurol; 51:240-4	Décrire un patient porteur de SAHD avec mutation SLC16A2
17. Vours-Barrière et al. 2009. Ann Neurol; 65:114-8	Décrire des patients porteurs d'un phénotype PMLD avec mutations SLC16A2
18. Visser et al. 2009. Hum Mutat; 30:29-38	Décrire 6 patients porteurs de SAHD avec mutations SLC16A2 et analyses fonctionnelles
19. Gika et al. 2010. Dev Med Child Neurol; 52:475-82.	Décrire l'aspect et l'évolution de l'imagerie cérébrale de 5 patients porteurs de SAHD
20. Crushell et al. 2010. Eur J Pediatr; 169:573-5	Décrire un patient avec retard mental sévère porteur d'une nouvelle mutation dans SLC16A2
21. Boccone et al. 2010. Eur J Med Genet; 53:392-5	Décrire un patient avec forme sévère de SAHD porteur d'une nouvelle mutation dans SLC16A2
22. Friesema et al. 2010. Mol Cell Endocrinol; 322:107-13	Synthèse des patients porteurs de SAHD avec mutations déjà décrites et nouvelles mutations dans SLC16A2
23. Ramos et al. 2011. Eur J Endocrinol; 164:309-14	Décrire le statut thyroïdien de deux mères transmettrices de SAHD et l'intérêt d'une supplémentation thyroïdienne pendant la grossesse
24. Zung et al. 2011. Eur J Endocrinol; 165:823-30	Décrire un patient porteur de SAHD et son évolution sous supplémentation thyroïdienne sur une longue période
25. Tsurusaki et al. 2011. J Med Genet; 48:606-9	Description d'une famille avec phénotype PMLD Sans anomalie du profil thyroïdien porteuse d'une nouvelle mutation SLC16A2
26. Filho et al. 2011. Arq Bras Endocrinol Metabol; 55:60-6	Description d'un patient porteur de SAHD avec nouvelle mutation et traité par L-thyroxine
27. Wirth et al. 2011. Eur J Endocrinol; 165:555-61	Description d'un patient porteur de SAHD nécessitant une thyroïdectomie
28. Verge et al. 2012. J Clin Endocrinol Metab; 97:4515-23	Traiter 4 jeunes patients porteurs de mutations dans SLC16A2 par DITPA
29. Visser et al. 2013. Clin Endocrinol (Oxf); 78:310-5	Identifier des mutations MCT8 parmi une cohorte de patients adultes avec déficience intellectuelle
30. Tonduti et al. 2013. J Child Neurol; 28:795-800	Décrire deux familles de patients porteurs de SAHD
31. Boccone et al. 2013. Eur J Med Genet; 56:207-10	Décrire une famille porteuse de SAHD dont un patient a un profil thyroïdien normal
32. Lopez-Marin et al. 2013. Rev Neurol; 56:615-22	Décrire un patient porteur de SAHD
33. Yamamoto et al. 2013. Clin Pediatr Endocrinol; 22:83-6	Décrire un patient porteur de SAHD

34. Azzolini et al. 2014. Brain Dev; 36:716-20	Décrire un patient porteur de SAHD
35. Yamamoto et al. 2014. Hum Genom Var; 1:14010	Décrire deux patients porteurs de mutations dans SLC16A2
36. Lopez-Espindola et al. 2014. J Clin Endocrinol Metab; 99:E2799-804	Définir la neuropathologie de l'AHDS en analysant les cerveaux de patients décédés
37. Kobayashi et al. 2014. Pediatr Neurol; 51:414-6	Décrire une famille avec 4 patients porteurs d'une nouvelle mutation dans SLC16A2
38. Anik et al. 2014. Horm Res Paediatr; 82:261-71	Décrire 2 familles avec 4 patients porteurs de formes sévères de SAHD
39. Rodrigues et al. 2014. BMC Pediatr; 14:252	Décrire un patient porteur d'une nouvelle mutation dans SLC16A2
40. Philips et al. 2014. Orphanet J Rare Dis; 9:49	Décrire deux familles porteuses de SAHD
41. La Piana et al. 2015. J Child Neurol; 30:1371-4	Décrire un patient porteur de SAHD avec nouvelle mutation dans SLC16A2 avec profil thyroïdien atypique mais IRM révélatrice
42. Garcia de Teresa et al. 2015. Thyroid; 25:361-7	Décrire un patient porteur de SAHD avec délétion de l'exon 1 dans SLC16A2 et comparaison à la littérature (autres patients avec délétion exon 1)
43. Langley et al. 2015. Am J Med Genet A; 167A:1117-20	Décrire une famille avec patients porteurs de SAHD sur plusieurs générations
44. Gagliardi et al. 2015. Am J Med Genet A; 167A:1872-6	Décrire un patient porteur de SAHD avec mutation dans SLC16A2 associée à une surdité neurosensorielle liée à une autre anomalie génétique
45. Yamamoto et al. 2015. Brain & Development; 36:716-20	Commenter l'IRM cérébrale décrite par Azzolini et al. 2014.
46. Kim et al. 2015. Horm Res Paediatr; 83:288-92. Erratum in: Horm Res Paediatr. 2015;84:274	Décrire deux patients porteurs de SAHD avec mutations dans SLC16A2 identifiées par séquençage Sangers (1 nouvelle)
47. Armour et al. 2015. PLoS One; 10:e0139343	Décrire une famille avec phénotype variable de SAHD et porteuse d'une nouvelle mutation dans SLC16A2
48. Ono et al. 2016. Clin Pediatr Endocrinol; 25:23-35	Décrire trois patients porteurs de SAHD avec de nouvelles mutations dans SLC16A2
49. Shimojima et al. 2016. Intractable Rare Dis Res; 5:214-7. Erratum doi:10.5582/irdr.2017.E1	Décrire deux patients porteurs de SAHD avec de nouvelles mutations dans SLC16A2
50. Novara et al. 2017. Hum Mutat; 38:260-4	Décrire trois patients porteurs de SAHD avec mutations dans SLC16A2, dont deux mutations affectant un même acide aminé responsables d'un phénotype variable
51. Charzewska et al. 2016. Clin Genet; 90:293-304	Décrire une famille de patients atteinte de SAHD avec mutation dans SLC16A2

52. Rego et al. 2017. <i>Hormones</i> (Athens); 16:194-9	Décrire un patient porteur de SAHD avec une nouvelle mutation dans SLC16A2
53. Yamamoto et al. 2018. <i>Congenit Anom (Kyoto)</i> ;58:143-144	Décrire un patient porteur de SAHD avec une nouvelle mutation dans SLC16A2 identifiée par analyse d'exome
54. Visser et al. 2016. <i>Thyroid</i> ; 26:615-7	Expliciter l'intérêt biologique du TRIAC dans le SAHD en vue d'un essai thérapeutique
55. Groeneweg et al. 2017. <i>J Endocrinol</i> ; 234:R99-R121	Expliciter l'intérêt du TRIAC en pathologie humaine

Autres bibliographies récentes citées en complément de la recherche bibliographique initiale 2004-2018

1. Bauer, 2019. Triac in the treatment of Allan–Herndon–Dudley syndrome. *The Lancet Diabetes & Endocrinology*, 7(9), 661-663.
2. Groeneweg et al. 2019. Effectiveness and safety of the tri-iodothyronine analogue Triac in children and adults with MCT8 deficiency: an international, single-arm, open-label, phase 2 trial. *The Lancet Diabetes & Endocrinology*, 7(9), 695-706.
3. Remerand et al. 2019. Expanding the phenotypic spectrum of Allan–Herndon–Dudley syndrome in patients with SLC 16A2 mutations. *Developmental Medicine & Child Neurology*. Doi 10.1111/dmcn.14332

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Docteur Catherine Sarret, coordonnateur du Centre de compétence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares ; CHU de Clermont-Ferrand (LEUKOFRANCE).

Sous la direction du Pr Odile Boespflug-Tanguy, Neuropédiatre et médecin coordonnateur du centre de référence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares ; Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques ; Hôpital Robert Debré, APHP – membre de BRAIN-TEAM, Filière de santé maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

Sous la direction Pr Vincent Des Portes, Neuropédiatre et médecin coordonnateur du centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares de Lyon, et animateur de la filière DéfiScience, Filière de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle.

Ce travail a été soutenu par Mme Anne Hugon Chargée de Projets de la filière DéfiScience, coordination relecture et méthode et Mme Cécile Mons, Chargée de Mission de la filière BRAIN-TEAM.

Ce PNDS a reçu le soutien de la Société Française de Neurologie Pédiatrique - SFNP
<https://www.sfneuroped.fr/>

Ont participé à l'élaboration du PNDS les membres ci-dessous.

Coordonnateur Rédacteurs

- . Dr Catherine Sarret, Neuropédiatre - CHU de Clermont-Ferrand

Groupe Multidisciplinaire des Rédacteurs

- . Dr Isabelle Oliver Petit, endocrinopédiatre- Hôpital des enfants, CHU Toulouse
- . Dr Ganaelle Remerand, neuropédiatre - CHU Clermont-Ferrand
- . Dr Renaud Touraine, généticien - CHU Saint Etienne
- . Dr Yline Capri, généticienne – Hôpital Robert Debré APHP

Groupe de lecture

- . Pr Odile Boespflug-Tanguy, neuropédiatre – Hôpital Robert Debré APHP
- . Pr Vincent des Portes, neuropédiatre - CHU de Lyon HCL - GH Est – Bron
- . Dr Alexandra Afenjar, neuropédiatre –Hôpital Trousseau APHP
- . Dr Delphine Héron, pédiatre, généticienne - Hôpital Pitié Salpêtrière APHP

- . Dr Aurélie Cabailot, médecine générale, Université Clermont Auvergne – Clermont-Ferrand
- . Marie Louise Vendeville, coordinateur paramédical - Hôpital Robert Debré APHP
- . Béatrice Dubus et Evelyne Gisclard pour l'Association Xtraordinaire

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration publique d'intérêt.

Annexe 2. Coordonnées du (des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients

Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de causes rares

DéfiScience - Filière de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle - <http://www.defiscience.fr>

Centre de Référence coordonnateur des Déficiences Intellectuelles de causes rares

Pr Vincent Desportes - Médecin coordonnateur

Adresse : CHU de Lyon HCL, GH Est-Hôpital Femme Mère Enfant Service de neuropédiatrie (5ème étage), 59 Boulevard Pinel 69677 BRON Cedex

Contact Tél : 33 (0)4 27 85 53 80

Centre de Référence coordonnateur des Déficiences Intellectuelles de causes rares

Dr Delphine Héron, Génétique Clinique - Médecin coordonnateur

Adresse : AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière - Département de génétique et cytogénétique - 47-83, boulevard de l'Hôpital 75651 Paris cedex 13

Contact Tél : Anne Faudet - anne.faudet@psl.aphp.fr – Tel : 01.42.16.13.87

Centres de Référence constitutifs des Déficiences Intellectuelles de causes rares

CR constitutif	Hospices Civils de Lyon	Pr Vincent Des Portes
CR constitutif	APHM de Marseille	Pr Mathieu Milh MILH
CR constitutif	APHP Trousseau, Paris	Pr Thierry Billette de Villemeur
CR constitutif	APHP Necker, Paris	Pr Nadia Bahi Buisson
CR constitutif	CHU de Dijon	Pr Christel Thauvin
CR constitutif	APHP Necker, Paris	Dr Marlène Rio
CR constitutif	APHP Robert Debré, Paris	Dr David Germanaud
CR constitutif	CHRU de Brest	Dr Sylviane Peudennier
CR constitutif	CHU de Rennes	Dr Laurent Pasquier
CR constitutif	CHU de Strasbourg	Dr Salima El Chehadeh

Centres de Compétence des Déficiences Intellectuelles de causes rares

Centre Compétence	CHU Tours	Pr Annick Toutain
Centre Compétence	APHP Kremlin Bicêtre, Paris	Dr Anya Rothenbuhler Pen
Centre Compétence	CHU Lille	Dr Audrey Riquet
Centre Compétence	CHU Amiens	Pr Patrick Berquin
Centre Compétence	CHU de Besançon	Pr Lionel Van Maldergem
Centre Compétence	CHU Nancy	Dr Bruno Leheup
Centre Compétence	CHU Nantes	Dr Bertrand Isidor
Centre Compétence	CHU Nice	Dr Fabienne Giuliano
Centre Compétence	CHU Pointe à Pitre	Dr Marilyn Lackmy Port Lis
Centre Compétence	CHU Reims	Pr Nathalie Bednarek
Centre Compétence	CHU Toulouse	Dr Caroline Karsenty
Centre Compétence	CHU de Bordeaux	Pr Cyril Goizet
Centre Compétence	CHU Montpellier	Dr Philippe Meyer

Centre de référence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)

BRAIN-TEAM – Filière de santé maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central - <http://brain-team.fr/>

Centre de référence coordonnateur des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)

Responsable : Pr Odile Boespflug-Tanguy, Neuropédiatre et médecin coordonnateur du centre de référence

Adresse : Hôpital Robert-Debré AP-HP - Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques - 48, boulevard Sérurier - 75019 Paris, France

Contact Tél : 33 (0)1 40 03 40 20

Centres de référence constitutifs des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)

CR constitutif APHP HU PARIS SUD KREMLIN BICETRE

Dr Caroline Sevin

CR constitutif CHU MONTPELLIER

Pr Pierre Labauge

Centre de Compétence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)

Centre de Compétence

APHM

Pr Jean Pelletier

Centre de Compétence

AP-HP HU NECKER

Pr Isabelle Desguerre

Centre de Compétence

AP-HP PITIE SALPETRIERE

Dr Fanny Mochel

Centre de Compétence

CHRU DE BREST

Dr Sylviane Peudenier

Centre de Compétence

CHU DE CLERMONT-FERRAND

Dr Catherine Sarret

Centre de Compétence

CHU DE TOULOUSE

Dr David Brassat

Centre de Compétence

CHU REUNION

Pr Valérie Trommsdorff

Centre de Compétence

HOSPICES CIVILS DE LYON

Dr Françoise Durand-Dubief

Associations de patients

Association Nationale Retards Mentaux liés à l'X

Président M. Olivier de Compiègne

96 Rue Jules Guesdes - 92130 LEVALLOIS-PERRET - FRANCE

Téléphone : 33 (0)9 70 40 61 40 - 33 (0)1 78 76 77 10

Contact : contact@Xtraordinaire.org

Site Internet : <http://www.xtraordinaire.org/>

MCT8-AHDS foundation,

Présidente famille : Veronica Popa

Site Internet : <http://www.mct8.info>

Informations complémentaires

ORPHANET - Source Internet : - <http://www.orpha.net>

Article tout public ; Conduite à tenir en urgence ; Critères diagnostiques ; Focus Handicap ; Revue de génétique clinique

Alliance maladies rares - Fédération d'associations de maladies rares

Source Internet : <http://www.alliance-maladies-rares.org>

Maladies Rares Info service – Plateforme d'appel et d'informations des maladies rares

Source Internet : <http://www.maladiesraresinfo.org/>

Téléphone : 01 56 53 81 36

SFNP Société Française de neuropédiatrie - Source Internet : <https://www.sfneuroped.fr>

Références bibliographiques

- Allan W, Herndon C, Dudley FC. Some examples of the inheritance of mental deficiency: apparently sex-linked idiocy and microcephaly. *Am J Ment Defic.* 1944; 48:325–34.
- Dumitrescu AM, Liao XH, Best TB, Brockmann K, Refetoff S. A novel syndrome combining thyroid and neurological abnormalities is associated with mutations in a monocarboxylate transporter gene. *Am J Hum Genet.* 2004;74(1):168-75.
- Friesema EC, Grueters A, Biebermann H, Krude H, von Moers A, Reeser M, et al. Association between mutations in a thyroid hormone transporter and severe X-linked psychomotor retardation. *Lancet.* 2004 Oct 16; 364(9443):1435-7.
- Biebermann H, Ambrugger P, Tarnow P, von Moers A, Schweizer U, Grueters A. Extended clinical phenotype, endocrine investigations and functional studies of a loss-of-function mutation A150V in the thyroid hormone specific transporter MCT8. *Eur J Endocrinol.* 2005 Sep;153(3):359-66.
- Holden KR, Zuniga OF, May MM, Su H, Molinero MR, Rogers RC, et al. X-linked MCT8 gene mutations: characterization of the pediatric neurologic phenotype. *J Child Neurol.* 2005; 20(10):852–7.
- Kakinuma H, Itoh M, Takahashi H. A novel mutation in the monocarboxylate transporter 8 gene in a boy with putamen lesions and low free T4 levels in cerebrospinal fluid. *J Pediatr.* 2005 Oct;147(4):552-4.
- Schwartz CE, May MM, Carpenter NJ, Rogers RC, Martin J, Bialer MG, et al. Allan-Herndon-Dudley syndrome and the monocarboxylate transporter 8 (MCT8) gene. *Am J Hum Genet.* 2005 Jul;77(1):41-53.
- Sijens PE, Rodiger LA, Meiners LC, Lusing RJ. 1H magnetic resonance spectroscopy in monocarboxylate transporter 8 gene deficiency. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008 May;93(5):1854-9.
- Vaurs-Barrière C, Deville M, Sarret C, Giraud G, Des Portes V, Prats-Viñas JM, De Michele G, Dan B, Brady AF, Boespflug-Tanguy O, Touraine R. Pelizaeus-Merzbacher-Like disease presentation of MCT8 mutated male subjects. *Ann Neurol.* 2009 Jan;65(1):114-8.
- Philips AK, Sirén A, Avela K, Somer M, Peippo M, Ahvenainen M, Doagu F, Arvio M, Kääriäinen H, Van Esch H, Froyen G, Haas SA, Hu H, Kalscheuer VM, Järvelä I. X-exome sequencing in Finnish families with intellectual disability--four novel mutations and two novel syndromic phenotypes. *Orphanet J Rare Dis.* 2014 Apr 11;9:49.
- Novara F, Groeneweg S, Freri E, Estienne M, Reho P, Matricardi S, Castellotti B, Visser WE, Zuffardi O, Visser TJ. Clinical and Molecular Characteristics of SLC16A2 (MCT8) Mutations in Three Families with the Allan-Herndon-Dudley Syndrome. *Hum Mutat.* 2017 Mar;38(3):260-264.
- Tsurusaki Y, Osaka H, Hamanoue H, Shimbo H, Tsuji M, Doi H, Saito H, Matsumoto N, Miyake N. Rapid detection of a mutation causing X-linked leucoencephalopathy by exome sequencing. *J Med Genet.* 2011 Sep;48(9):606-9.
- Boccone L, Mariotti S, Dessi V, Pruna D, Meloni A, Loudianos G. Allan-Herndon-Dudley syndrome (AHDS) caused by a novel SLC16A2 gene mutation showing severe neurologic features and unexpectedly low TRH-stimulated serum TSH. *Eur J Med Genet.* 2010 Nov-Dec;53(6):392-5.
- Tonduti D, Vanderver A, Berardinelli A, Schmidt JL, Collins CD, Novara F, et al. MCT8 deficiency: extrapyramidal symptoms and delayed myelination as prominent features. *J Child Neurol.* 2013 Jun;28(6):795-800.
- Namba N, Etani Y, Kitaoka T, Nakamoto Y, Nakacho M, Bessho K, et al. Clinical phenotype and endocrinological investigations in a patient with a mutation in the MCT8 thyroid hormone transporter. *Eur J Pediatr.* 2008 Jul;167(7):785-91.
- Gika AD, Siddiqui A, Hulse AJ, Edward S, Fallon P, McEntagart ME, et al. White matter abnormalities and dystonic motor disorder associated with mutations in the SLC16A2 gene. *Dev Med Child Neurol.* 2010 May;52(5):475-82.
- Friesema EC, Ganguly S, Abdalla A, Manning Fox JE, Halestrap AP, Visser TJ. Identification of monocarboxylate transporter 8 as a specific thyroid hormone transporter. *J Biol Chem.* 2003 Oct 10;278(41):40128-35.
- Santisteban P, Bernal J. Thyroid development and effect on the nervous system. *Rev Endocr Metab Disord.* 2005 Aug;6(3):217-28.
- Jansen J, Friesema EC, Kester MH, Milici C, Reeser M, Gruters A, et al. Functional analysis of monocarboxylate transporter 8 mutations identified in patients with X-linked psychomotor

- retardation and elevated serum triiodothyronine. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007 Jun;92(6):2378-81.
- Jansen J, Friesema EC, Kester MH, Schwartz CE, Visser TJ. Genotype-phenotype relationship in patients with mutations in thyroid hormone transporter MCT8. *Endocrinology.* 2008 May;149(5):2184-90.
- Visser WE, Jansen J, Friesema EC, Kester MH, Mancilla E, Lundgren J, et al. Novel pathogenic mechanism suggested by ex vivo analysis of MCT8 (SLC16A2) mutations. *Hum Mutat.* 2009 Jan;30(1):29-38.
- Capri Y, Friesema EC, Kersseboom S, Touraine R, Monnier A, Eymard-Pierre E, et al. Relevance of different cellular models in determining the effects of mutations on SLC16A2/MCT8 thyroid hormone transporter function and genotype-phenotype correlation. *Hum Mutat.* 2013 Jul;34(7):1018-25.
- Brunet O, Lézine I, Josse D. Brunet-Lézine révisé : Echelle de développement psychomoteur de la première enfance : manuel BLR-C. 2001 Ed EAP, Paris 2001.
- Friesema EC, Visser WE, Visser TJ. Genetics and phenomics of thyroid hormone transport by MCT8. *Mol Cell Endocrinol* 2010; 322: 107-13.
- Dumitrescu AM, FU J, Dempsey MA, Refetoff S. MCT8-Specific Thyroid Hormone Cell-Membrane Transporter Deficiency Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA):2013.
- Fuchs O, Pfarr N, Pohlenz J, Schmidt H. Elevated serum triiodothyronine and intellectual and motor disability with paroxysmal dyskinesia caused by a monocarboxylate transporter 8 gene mutation. *Dev Med Child Neurol.* 2009 Mar;51(3):240-4.
- Wémeau JL, Pigeyre M, Proust-Lemoine E, d'Herbomez M, Gotttrand F, Jansen J, Visser TJ, Ladsous M. Beneficial effects of propylthiouracil plus L-thyroxine treatment in a patient with a mutation in MCT8. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008 Jun;93(6):2084-8.
- López-Marín L, Martín-Belinchón M, Gutiérrez-Solana LG, Morte-Molina B, Duat-Rodríguez A, Bernal J. MCT8-specific thyroid hormone cell transporter deficiency: a case report and review of the literature. *Rev Neurol.* 2013 Jun 16;56(12):615-22.
- Herzovich V, Vaiani E, Marino R, Dratler G, Lazzati JM, Tilitzky S, Ramirez P, Iorcansky S, Rivarola MA, Belgorosky A. Unexpected peripheral markers of thyroid function in a patient with a novel mutation of the MCT8 thyroid hormone transporter and Allan-Herndon-Dudley syndrome. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2007;67(1):1-6.
- Papadimitriou A, Dumitrescu AM, Papavasiliou A, Fretzayas A, Nicolaidou P, Refetoff S. A novel monocarboxylate transporter 8 gene mutation as a cause of severe neonatal hypotonia and developmental delay. *Pediatrics.* 2008 Jan;121(1):e199-202.
- Azzolini S, Nosadini M, Balzarini M, Sartori S, Suppiej A, Mardari R, et al. Delayed myelination is not a constant feature of Allan-Herndon-Dudley syndrome: report of a new case and review of the literature. *Brain Dev.* 2013 Sep;36(8):716-20.
- Visser WE, Vrijmoeth P, Visser FE, Arts WF, van Toor H, Visser TJ. Identification, functional analysis, prevalence and treatment of monocarboxylate transporter 8 (MCT8) mutations in a cohort of adult patients with mental retardation. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2013 Feb;78(2):310-5.33.
- Frints SG, Lenzner S, Bauters M, Jensen LR, Van Esch H, des Portes V, Moog U, Macville MV, van Roozendaal K, Schrandt-Stumpel CT, Tzschach A, Marynen P, Fryns JP, Hamel B, van Bokhoven H, Chelly J, Beldjord C, Turner G, Gecz J, Moraine C, Raynaud M, Ropers HH, Froyen G, Kuss AW. MCT8 mutation analysis and identification of the first female with Allan-Herndon-Dudley syndrome due to loss of MCT8 expression. *Eur J Hum Genet.* 2008 Sep;16(9):1029-37.
- García-de Teresa B, González-Del Angel A, Reyna-Fabián ME, Ruiz-Reyes Mde L, Calzada-León R, Pérez-Enríquez B, Alcántara-Ortigoza MA. Deletion of exon 1 of the SLC16A2 gene: a common occurrence in patients with Allan-Herndon-Dudley syndrome. *Thyroid.* 2015 Mar;25(3):361-7.
- La Piana R, Vanasse M, Brais B, Bernard G. Myelination Delay and Allan-Herndon Dudley Syndrome Caused by a Novel Mutation in the SLC16A2 Gene. *J Child Neurol.* 2015 Sep;30(10):1371-4.
- Armour CM, Kersseboom S, Yoon G, Visser TJ. Further Insights into the Allan-Herndon-Dudley Syndrome: Clinical and Functional Characterization of a Novel MCT8 Mutation. 2015. *PLoS One.*10(10):e0139343.
- Crushell E, Reardon W. Elevated TSH levels in a mentally retarded boy. *Eur J Pediatr.* 2010;169:573-5.
- Zung A, Visser TJ, Uitterlinden AG, Rivadeneira F, Friesema EC. A child with a deletion in the

monocarboxylate transporter 8 gene: 7-year follow-up and effects of thyroid hormone treatment. *Eur J Endocrinol.* 2011 Nov;165(5):823-30.

Filho HC, Marui S, Manna TD, Brust ES, Radonsky V, Kuperman H, Dichtchekenian V, Setian N, Damiani D. Novel mutation in MCT8 gene in a Brazilian boy with thyroid hormone resistance and severe neurologic abnormalities. *Arq Bras Endocrinol Metabol.* 2011 Feb;55(1):60-6

Verge CF, Konrad D, Cohen M, Di Cosmo C, Dumitrescu AM, Marcinkowski T, Hameed S, Hamilton J, Weiss RE, Refetoff S. Diiodothyropropionic acid (DITPA) in the treatment of MCT8 deficiency. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 Dec;97(12):4515-23.

Boccone L, Dessì V, Meloni A, Loudianos G. Allan-Herndon-Dudley syndrome (AHDS) in two consecutive generations caused by a missense MCT8 gene mutation. Phenotypic variability with the presence of normal serum T3 levels. *Eur J Med Genet.* 2013 Apr;56(4):207-10

Yamamoto S, Okuhara K, Tonoki H, Iizuka S, Nihei N, Tajima T. A Novel Deletion Mutation of SLC16A2 Encoding Monocarboxylate Transporter (MCT) 8 in a 26-year-old Japanese Patient with Allan-Herndon-Dudley Syndrome. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2013 Oct;22(4):83-6.

Kobayashi S, Onuma A, Inui T, Wakusawa K, Tanaka S, Shimojima K, Yamamoto T, Haginoya K. Clinical course and images of four familial cases of Allan-Herndon-Dudley syndrome with a novel monocarboxylate transporter 8 gene mutation. *Pediatr Neurol.* 2014 Sep;51(3):414-6.

Shimojima K, Maruyama K, Kikuchi M, Imai A, Inoue K, Yamamoto T. Novel SLC16A2 mutations in patients with Allan-Herndon-Dudley syndrome. *Intractable Rare Dis Res.* 2016 Aug;5(3):214-7.

Ono E, Ariga M, Oshima S, Hayakawa M, Imai M, Ochiai Y, Mochizuki H, Namba N, Ozono K, Miyata I. Three novel mutations of the MCT8 (SLC16A2) gene: individual and temporal variations of endocrinological and radiological features. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2016 Apr;25(2):23-35.

Yamamoto T, Lu Y, Nakamura R, Shimojima K, Kira R. A novel A178P mutation in SLC16A2 in a patient with Allan-Herndon-Dudley syndrome. *Congenit Anom (Kyoto).* 2018;58(4):143-144.

Rego T, Lado CG, Rodríguez PC, Santos FS, Angueira FB, Castro-Feijóo L, Conde JB, Castro-Gago M. Severe neurological abnormalities in a young boy with impaired thyroid hormone

sensitivity due to a novel mutation in the MCT8 gene. *Hormones(Athens).* 2017 Apr;16(2):194-199.

Maranduba CM, Friesema EC, Kok F, Kester MH, Jansen J, Sertié AL, Passos-Bueno MR, Visser TJ. Decreased cellular uptake and metabolism in Allan-Herndon-Dudley syndrome (AHDS) due to a novel mutation in the MCT8 thyroid hormone transporter. *J Med Genet.* 2006 May;43(5):457-60.

Anik A, Kersseboom S, Demir K, Catli G, Yiş U, Böber E, van Mullem A, van Herebeek RE, Hiz S, Abaci A, Visser TJ. Psychomotor retardation caused by a defective thyroid hormone transporter: report of two families with different MCT8 mutations. *Horm Res Paediatr.* 2014;82(4):261-71.

Rodrigues F, Grenha J, Ortez C, Nascimento A, Morte B, M-Belinchón M, Armstrong J, Colomer J. Hypotonic male infant and MCT8 deficiency - a diagnosis to think about. *BMC Pediatr.* 2014 Oct 4;14:252.

Yamamoto T, Shimojima K, Umemura A, Uematsu M, Nakayama T, Inoue K. SLC16A2 mutations in two Japanese patients with Allan-Herndon-Dudley syndrome. *Hum Genome Var.* 2014 Oct 9;1:14010.

Kim JH, Kim YM, Yum MS, Choi JH, Lee BH, Kim GH, Yoo HW. Clinical and endocrine features of two Allan-Herndon-Dudley syndrome patients with monocarboxylate transporter 8 mutations. *Horm Res Paediatr.* 2015;83(4):288-92.

Langley KG, Trau S, Bean LJ, Narravula A, Schrier Vergano SA. A 7-month-old male with Allan-Herndon-Dudley syndrome and the power of T3. *Am J Med Genet A.* 2015 May;167A(5):1117-20.

Gagliardi L, Nataren N, Feng J, Schreiber AW, Hahn CN, Conwell LS, Coman D, Scott HS. Allan-herndon-Dudley syndrome with unusual profound sensorineural hearing loss. *Am J Med Genet A.* 2015;167A(8):1872-6.

Lopez-Espindola D, Morales-Bastos C, Grijota-Martinez C, Liao XH, Lev D, Sugo E, Verge CF, Refetoff S, Bernal J, Guadano-Ferraz A. Mutations of the thyroid hormone transporter MCT8 cause prenatal brain damage and persistent hypomyelination. *J Clin Endocrinol Metab.* 2014;99:E2799-804.

Wirth EK, Sheu SY, Chiu-Ugalde J, Sapin R, Klein MO, Mossbrugger I, Quintanilla-Martinez L, de Angelis MH, Krude H, Riebel T, Rothe K, Köhrle J, Schmid KW, Schweizer U, Grüters A. Monocarboxylate transporter 8 deficiency: altered

thyroid morphology and persistent high triiodothyronine/thyroxine ratio after thyroidectomy. *Eur J Endocrinol*. 2011;165:555-61.

Groeneweg S, Peeters RP, Visser TJ, Visser WE. Triiodothyroacetic acid in health and disease. *J Endocrinol*. 2017 Aug;234(2):R99-R121.

Vanderver A, Tonduti D, Schiffmann R, Schmidt J, van der Knaap MS. Leukodystrophy Overview. 2014 Feb 6. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK184570/>

Parikh S, Bernard G, Leventer RJ, van der Knaap MS, van Hove J, Pizzino A, McNeill NH, Helman G, Simons C, Schmidt JL, Rizzo WB, Patterson MC, Taft RJ, Vanderver A; GLIA Consortium. A clinical approach to the diagnosis of patients with leukodystrophies and genetic leukoencephalopathies. *Mol Genet Metab*. 2015;114(4):501-515.

Van Haren K, Bonkowsky JL, Bernard G, Murphy JL, Pizzino A, Helman G, Suhr D, Waggoner J, Hobson D, Vanderver A, Patterson MC; GLIA Consortium. Consensus statement on preventive and symptomatic care of leukodystrophy patients. *Mol Genet Metab*. 2015;114(4):516-26.

Adang LA, Sherbini O, Ball L, Bloom M, Darbari A, Amartino H, DiVito D, Eichler F, Escolar M, Evans SH, Fatemi A, Fraser J, Hollowell L, Jaffe N, Joseph C, Karpinski M, Keller S, Maddock R, Mancilla E, McClary B, Mertz J, Morgart K, Langan T, Leventer R, Parikh S, Pizzino A, Prange E, Renaud DL, Rizzo W, Shapiro J, Suhr D, Suhr T, Tonduti D, Waggoner J, Waldman A, Wolf NI, Zerem A, Bonkowsky JL, Bernard G, van Haren K, Vanderver A; Global Leukodystrophy Initiative (GLIA) Consortium. Revised consensus statement on the preventive and symptomatic care of patients with leukodystrophies. *Mol Genet Metab*. 2017;122(1-2):18-32.

Charzewska A, Wierzba J, Iżycka-Świeszewska E, Bekiesińska-Figatowska M, Jurek M, Gintowt A, Kłosowska A, Bal J, Hoffman-Zacharska D. Hypomyelinating leukodystrophies - a molecular insight into the white matter pathology. *Clin Genet*. 2016;90(4):293-304.

Inserm. Déficiences intellectuelles. Collection Expertise collective. Montrouge : EDP Sciences,

2016, XV-1157 p. - <http://hdl.handle.net/10608/6816>

Bauer AJ. Triac in the treatment of Allan–Herndon–Dudley syndrome. *The Lancet Diabetes & Endocrinology*. 2019;7(9), 661-663.

Groeneweg S., Peeters R P, Moran C, Stoupa A, Auriol F, Tonduti D et al.. Effectiveness and safety of the tri-iodothyronine analogue Triac in children and adults with MCT8 deficiency: an international, single-arm, open-label, phase 2 trial. *The Lancet Diabetes & Endocrinology*. 2019;7(9), 695-706.

Remerand G, Boespflug-Tanguy O, Tonduti D, Touraine R, Rodriguez D, Curie A, Perretton N, Des Portes V, Sarret C.. (2019). Expanding the phenotypic spectrum of Allan–Herndon–Dudley syndrome in patients with SLC 16A2 mutations. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2019: Doi 10.1111/dmnc.14332.