

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD) (MCT8 thyroïd hormone transporter)

Mai 2020

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

**Centre de Référence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares
Filière BRAIN-TEAM
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central**

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Caractéristiques de la maladie	3
2. Suspicion, diagnostic, conduite à tenir	3
3. Suivis et rôle du médecin traitant	3
4. Information utile « contacts utiles ».....	3

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Caractéristiques de la maladie

Le syndrome d'Allan-Herndon-Dudley (SAHD) est un syndrome lié à l'X affectant les garçons, caractérisé par une hypotonie infantile précoce, une déficience intellectuelle, une diminution de la masse musculaire et de la force musculaire, un faible poids, des mouvements anormaux de type dystoniques et / ou choréo-athétosiques, une quadriplégie spastique progressive avec rétractions articulaires, parfois une épilepsie et une microcéphalie acquise. Les formes sévères sont les plus fréquentes induisant une situation de polyhandicap avec une hypotonie axiale sévère, une absence de marche, une dystonie invalidante et une absence de langage. Les formes modérées, moins fréquentes, induisent une déficience intellectuelle modérée à légère avec une hypotonie de la tête, une marche normale ou spastique et un langage dysarthrique. Les principales complications sont neuro-orthopédiques (cyphoscoliose, déformations orthopédiques, luxation de hanche), pulmonaires (pneumopathies d'inhalation, troubles de déglutition) ou nutritionnelles (retard staturo-pondéral, dénutrition, ostéopénie). Le traitement du SAHD est symptomatique.

2. Suspicion, diagnostic, conduite à tenir

Le SAHD peut être évoqué chez un garçon présentant une hypotonie précoce avec mouvements anormaux, une déficience intellectuelle, un retard staturo-pondéral progressif, une microcéphalie acquise. Ce contexte impose une consultation spécialisée en neurologie pédiatrique. Les explorations proposées comprendront une imagerie par résonance magnétique (IRM) cérébrale qui montre fréquemment une hypomyélinisation et une atrophie cérébrale, un dosage des hormones thyroïdiennes (T3L, T4L et TSH) qui révèle un ratio T3L/T4L élevé alors que la TSH est, souvent normale ou subnormale. L'exploration génétique auprès du neuropédiatre ou du généticien permettra de confirmer le diagnostic.

3. Suivis et rôle du médecin traitant

Le rôle du médecin traitant est d'assurer un suivi systématique de l'enfant et de l'adulte, d'être attentif plus spécifiquement aux complications du SAHD en lien avec le centre de référence ou de compétence pour une prise en charge adaptée, de proposer les dispositifs médicaux et médicosociaux adaptés et de prendre en charge les patients dans le cadre de leurs besoins spécifiques liés à la déficience intellectuelle ou au polyhandicap en coordination avec le centre de référence ou de compétence.

4. Information utile « contacts utiles »

Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles de causes rares ; Service de Neuropédiatrie

Pr Vincent Des Portes, Neuropédiatre, Médecin coordonnateur du centre de référence et animateur de DéfiScience - Filière de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

Adresse du siège : HCL - Hôpital Femme Mère Enfant - Neurologie pédiatrique
59 Bld Pinel – 69677 BRON cedex - Contact Tél : 33 (0)4 27 85 53 80

**Centre de Compétence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares ;
Services de pédiatrie et de génétique médicale**

Dr Catherine Sarret, Neuropédiatre et médecin coordonnateur du centre de compétence -
membre de BRAIN-TEAM, Filière de santé maladies rares à expression motrice ou cognitive
du système nerveux central

Adresse : Hôpital Estaing, CHU Clermont-Ferrand, 1 place Lucie et Raymond Aubrac, 63003
Clermont-Ferrand cedex 1

Contact Tél : 33 (0)4 73 75 06 53

**Centre de Référence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares ; Service de
neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques**

Pr Odile Boespflug-Tanguy, Neuropédiatre et médecin coordonnateur du centre de référence—
membre de BRAIN-TEAM, Filière de santé maladies rares à expression motrice ou cognitive
du système nerveux central

Adresse : - Hôpital Robert-Debré AP-HP - 48, boulevard Sérurier - 75019 Paris

Contact Tél : 33 (0)1 40 03 40 20

**Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles de causes rares, coordonnateur ;
Service de Génétique Clinique**

Dr Delphine Héron, Pédiatre, Généticienne et médecin coordonnateur du Centre de référence
de Déficiences intellectuelles de causes rares

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

Contact Tél : 33 (0)142161387

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

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

Informations générales - source Internet

<http://www.orpha.net>

Associations de patients

- Xtraordinaire - Association Nationale des Retards Mentaux liés au chromosome X Groupe
MCT8
Contact : contact@Xtraordinaire.org
Site Internet : <http://www.xtraordinaire.org/>
- L'association ELA qui s'intéresse aux patients porteurs de leucodystrophies :
<https://elaasso.com/>
- L'association internationale MCT8-AHDS foundation, membre d'Eurordis maladies rares
en Europe : www.mct8.info