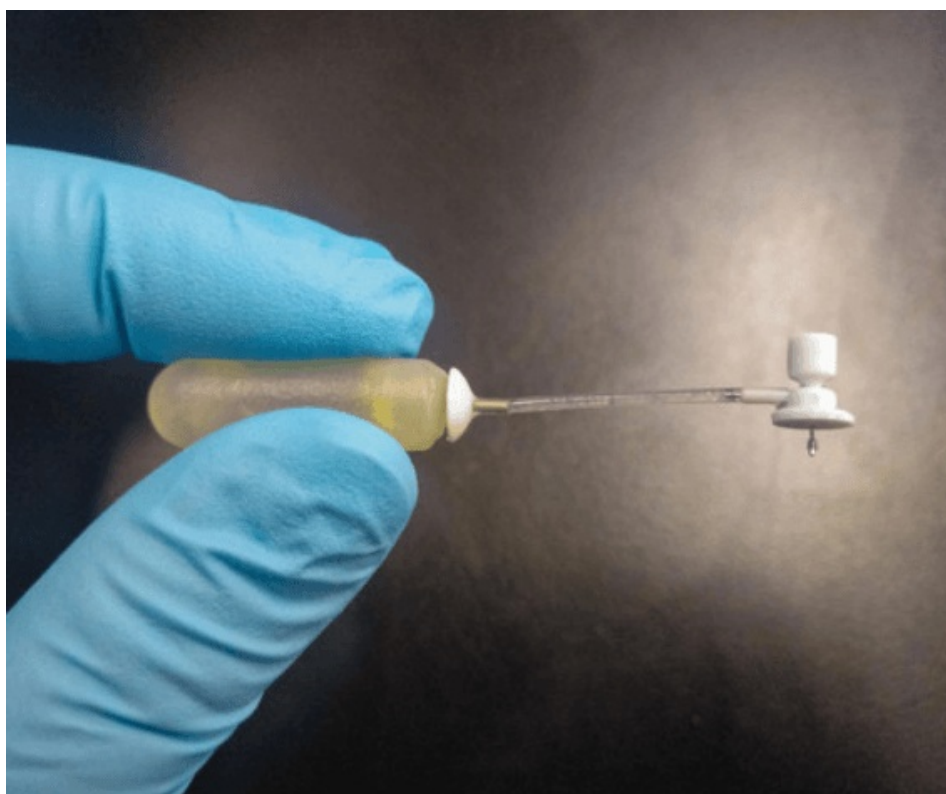


## Nueva estrategia terapéutica para el síndrome de Allan-Herndon-Dudley

Investigadores españoles han propuesto una nueva estrategia para paliar las alteraciones neurológicas del síndrome de Allan-Herndon-Dudley, una enfermedad rara que cursa con hipotiroidismo cerebral, discapacidad intelectual grave y problemas de movimiento. Los resultados, publicados en *PLoS One*, suponen un importante avance en la búsqueda de terapias.

SINC

3/2/2020 09:20 CEST



Minibomba osmótica utilizada como dispositivo para la administración del análogo de hormona tiroidea TRIAC directamente al ventrículo cerebral de los ratones mediante cánulas implantadas. / UAM

El síndrome de Allan-Herndon-Dudley es una **enfermedad rara** que solo afecta a varones, causada por **mutaciones inactivantes** en la proteína transportadora de hormonas tiroideas **MCT8**. Los pacientes presentan un retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual y falta de adquisición del lenguaje, y en algunos casos epilepsia, con graves trastornos del

movimiento –como hipotonía o tono muscular débil–, que evoluciona a tetraplejia espástica.

---

Este síndrome es una enfermedad rara que solo afecta a varones y que provoca hipotiroidismo cerebral, discapacidad intelectual grave y problemas de movimiento

Ahora, investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), la Universidad Autónoma de Madrid (UAM) y el Centro de Investigación en Red para Enfermedades Raras (CIBERER), en colaboración con la Universidad de Chicago (EE UU), han probado un nuevo tratamiento directo en el cerebro en un ratón modelo para el **síndrome de Allan-Herndon-Dudley**. Los resultados se publican en la revista *PLoS One*.

Esta es una enfermedad de complejo tratamiento, ya que combina hipertiroidismo periférico, es decir, altos niveles de la **hormona tiroidea T3** en la sangre, con hipotiroidismo cerebral (T3 baja en el cerebro), debido a que la falta de MCT8 en la barrera hematoencefálica (la barrera que regula el paso de sustancias entre la sangre circulante y el cerebro) impide que las hormonas tiroideas puedan ser transportadas dentro del cerebro.

En la actualidad no existe un tratamiento efectivo para paliar la sintomatología neurológica de la enfermedad. “El problema principal radica en la dificultad de los tratamientos para acceder al interior del cerebro, debido a la existencia de barreras protectoras. Por eso hemos decidido utilizar una vía directa al cerebro, la intracerebroventricular, para asegurar la entrada del fármaco”, explican los autores.

“Aunque la administración de fármacos directa al cerebro mediante bombas de infusión puede parecer una ruta de administración invasiva, se utiliza en la práctica clínica de forma segura para el tratamiento de tumores desde hace años”, aseguran.

Los investigadores utilizaron un análogo de la hormona tiroidea llamado TRIAC; pues se conoce su efecto similar al de la propia hormona, así como

su seguridad en pacientes, ya que se usa para otras enfermedades. “Y aún más importante es que su entrada en las células no depende del transportador MCT8, que no funciona en estos pacientes”, apuntan los investigadores.

---

En la actualidad no existe un tratamiento efectivo para paliar la sintomatología neurológica de la enfermedad

## Un paso adelante

El tratamiento de ratones modelo de la enfermedad con dosis terapéuticas del **fármaco TRIAC**, administradas directamente en el ventrículo cerebral, aumenta los niveles de TRIAC en la corteza cerebral, aunque no modula la expresión de los genes estudiados regulados por la hormona.

Además, el tratamiento no empeora el hipertiroidismo periférico ni el hipotiroidismo cerebral. Estos datos indican que la administración intracerebroventricular de TRIAC facilita su disponibilidad en el cerebro y abre un nuevo campo de estudio de posibles estrategias terapéuticas para la enfermedad.

“Es un paso adelante en el desarrollo de nuevas terapias para esta enfermedad para la que no existe tratamiento”, explica la Dra. Ana Guadaño, responsable del trabajo. “Además –agrega–, al ser una enfermedad rara, genera poco interés en las compañías farmacéuticas y somos pocos equipos trabajando para paliar los efectos de este síndrome”.

### Referencia bibliográfica:

Bárez-López S, Grijota-Martínez C, Liao XH, Refetoff S, Guadaño-Ferraz A. Intracerebroventricular administration of the thyroid hormone analog TRIAC increases its brain content in the absence of MCT8. *PLoS One*. 2019 Dec 6;14(12):e0226017. doi:

10.1371/journal.pone.0226017.

Derechos: **Creative Commons.**

TAGS

SÍNDROME DE ALLAN-HERNDON-DUDLEY | PATOLOGÍA | ENFERMEDADES RARAS |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)