


Título del Proyecto	<b>Allan-Herndon-Dudley Syndrome: Mechanism of Disease and Therapeutic approaches in models organisms</b>
Nº de expediente asignado	F.inocente_Allan-Herndon
Abstract	El síndrome de Allan-Herndon-Dudley (SAHD, Orpha number ORPHA59), es un retraso mental ligado al cromosoma X, con afectación neurológica y alteraciones del metabolismo y acción de las hormonas tiroideas. Se manifiesta desde los primeros meses de vida. Cursa con hipotonía (con incapacidad de mantener la cabeza erguida) que evoluciona a tetraplejia espástica, discinesias, con frecuencia convulsiones, retrasos del desarrollo, falta de lenguaje y déficit intelectual profundo. Los pacientes presentan niveles bajos de T4 pero niveles altos de T3. Como consecuencia de los niveles elevados de T3 en suero, los tejidos periféricos como el hígado, corazón y músculo se encuentran en un estado hipertiroideo que producen caquexia, pérdida de peso, e hipermetabolismo. A día de hoy no existe ningún tratamiento efectivo para paliar o prevenir las graves alteraciones neurológicas del SAHD.
Entidad Financiadora	Fundación Inocente Inocente
Convocatoria:	Ayudas 2017 para Proyectos de Investigación en Enfermedades Raras Infantiles
Importe de la ayuda	30.000€
Fechas de ejecución del proyecto	30/11/2017-15/05/2019
	

Enlaces:

<https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=20700>