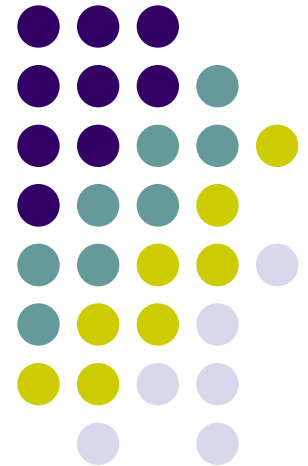


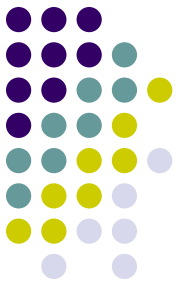
# HYPOTHYROIDIE CONGENITALE

---

Dr Fabienne Dalla-vale  
Service de pédiatrie I  
Hôpital A. De Villeneuve  
CHRU Montpellier  
Institut marin St Pierre  
Palavas les flots



# EPIDEMIOLOGIE



- 1/3500 naissances
- Dépistage systématique en France depuis 1979 (AFDPHE)
- **Dosage de la TSH**
- rappel si taux  $\geq 25 \mu\text{UI/ml}$

# THYROÏDE ET FOETUS



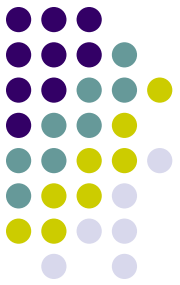
- Hormones thyroïdiennes indispensables au **développement cérébral** : neurogénèse, migration neuronale, régulation des dendrites
- Premier trimestre : fœtus dépendant de sa mère pour l'apport de Thyroxine : **Passage transplacentaire de la T4 maternelle**
- Récepteurs aux hormones thyroïdiennes et désiodase de type II présents dans le tissu cérébral dès moitié premier trimestre

# THYROÏDE ET FOETUS



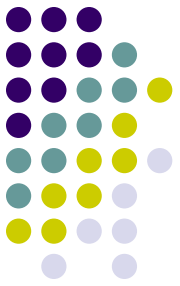
- Importance de l'euthyroïdie maternelle pendant la grossesse
- Maturation progressive axe hypothalamo-hypophyso-thyroïdien qui se poursuit pendant l'enfance : **TSH et T4L plus élevées à la naissance**
  - J3 : TSH 1 à 17  $\mu$ UI/ml et T4L 1,8 à 4 ng/dl
  - 10 semaines : TSH 0,6 à 10  $\mu$ UI/ml et T4L 0,8 à 1,7 ng/dl
  - 5 ans : TSH 0,4 à 6  $\mu$ UI/ml et T4L 0,8 à 1,7 ng/dl

# PERIODE POST NATALE



- Action essentielle sur la **maturation cérébrale** : croissance axonale, formation des synapses, myélinisation
- **Croissance** : action en synergie avec la GH

# SIGNES CLINIQUES

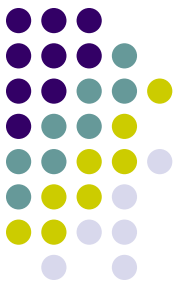


- DURANT LA GROSSESSE :
  - hydramnios, goitre, retard maturation osseuse, bradycardie foétale
- A LA NAISSANCE :
  - terme > 42 SA, PN > 4 Kg, élimination tardive méconium, **fontanelle post large**, **goitre**, hernie ombilicale
- PREMIER MOIS DE VIE :
  - Difficultés tétées, ictère persistant, peau sèche, constipation, adynamie, **macroglossie**

# ETIOLOGIES : les anomalies primitives du fonctionnement thyroïdien



- **1. DYSGENESIES** (85% des cas)
  - Athyréose : 25%
  - Ectopie : 50%
  - Hypoplasie et héliagénésie
  
- Sporadique ++
- Formes familiales :
  - PAX 8
  - TTF2
  - TTF1



# ETIOLOGIES

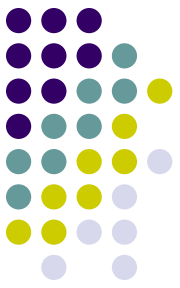
- **2. TROUBLES DE L'HORMONOSYNTHESE**

10% des cas

- AR
- Gène TPO ++ 2p25
- Sd de Pendred : goitre et surdité neurosensorielle 7q31

- **3. INSENSIBILITE A LA TSH** : récepteur membranaire couplé aux protéines G

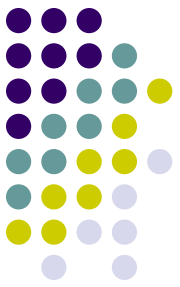
# ETIOLOGIES : les causes extra-thyroïdiennes (très rares)



- **ANOMALIES HYPOTHALAMO-HYPOPHYSAIRES** : anomalies la sécrétion de TSH ou TRH  
Association d'autres déficits hypophysaires : micropénis, cryptorchidie, hypoglycémies, anomalies ligne médiane
- **RESISTANCE PERIPHERIQUE AUX HORMONES THYROÏDIENNES** : mutation inactivatrice du récepteur  $\beta$  de la T3

# ETIOLOGIES

## LES FORMES TRANSITOIRES



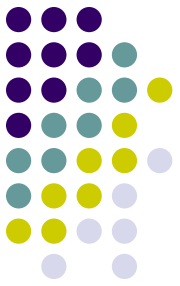
- **Passage transplacentaire** d'anticorps maternels ou d'antithyroïdiens : maladie de basedow, produits iodés, cordarone...
- **Surcharge en iode** du nouveau né
- **Hypothyroxinémie transitoire** du prématuré : T4L basse et TSH Nle



# PRISE EN CHARGE

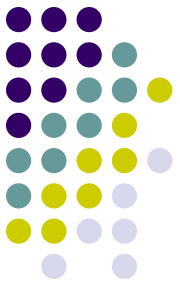
- **Diagnostic positif**
  - T4L et TSH plasmatiques
  - Thyroglobuline
  - Iodurie
- **Diagnostic de gravité**
  - Rx genou : points de Todd et Béclard
- **Diagnostic étiologique**
  - Echographie thyroïdienne
  - Scintigraphie thyroïdienne Tc 99 m ou I 123

# TRAITEMENT



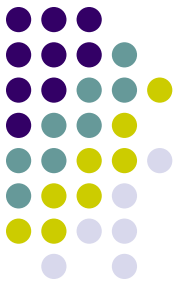
- **L Thyroxine** : 8 A 13  $\mu\text{g}/\text{Kg}/\text{J}$
- Gouttes buvables : 1 gtte = 5  $\mu\text{g}$
- Dès que possible (avant 8<sup>o</sup>jour)
- But : normalisation TSH à J15

# LE DEPISTAGE EN LANGUEDOC ROUSSILLON



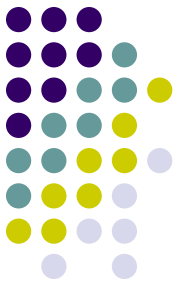
- 2005 : 27 991 enfants dépistés
  - 11 hypothyroïdies dont 3 transitoires (thyroïdite maternelle, héliagénésie, laparoschisis)
- 2006 : 29 215 enfants dépistés
  - 7 hypothyroïdies : 2 ectopies, 2 athyréoses, 2 troubles hormonogénèse dont un Sd de Pendred, 1 transitoire (mère sous Cordarone)

# LE DEPISTAGE EN LANGUEDOC ROUSSILLON

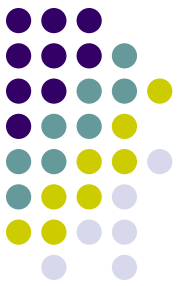


- 2007 : 28 973 enfants dépistés
  - 14 hypothyroïdies : 6 ectopies, 5 athyréoses, 3 troubles hormonogénèse
- 2008 : 30 167 enfants dépistés
  - 12 hypothyroïdies dont 3 transitoires

# Fatima née le 10/05/87 au Maroc



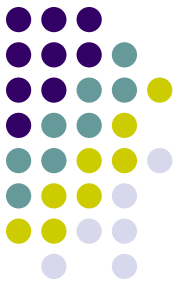
- Vue en France à **5 ans 6 mois**
- P 11 Kgs ( -3DS) T 80 cm (-4 DS)
- Motricité 21 mois Pas de langage
- Gde passivité Peau sèche
- Pas de goitre



# BILAN

- AO 2 mois
- T4L indosable      TSH > 50
- AC anti thyroglobuline et anti microsomes négatifs
- Scintigraphie thyroïdienne : thyroïde ectopique en position sublinguale
- Début du traitement L Thyroxine 45 µg/J

# EVOLUTION



- Bon équilibre sous traitement
- Maternelle jusqu'à 8 ans puis CP puis CLISS
- IME à 12 ans : QI 60
  
- 18 ans    55 Kgs/149    IMC 25
- IME
- Lévothyrox 125

# Itinéraires staturo-pondéraux des Filles de la naissance à 22 ans ♀

NOM  
Prénom **FATIMA**  
Naissance **10.05.87**

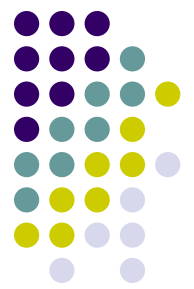
TAILLE du père : \_\_\_\_\_  
de la mère : **159**

POIDS du père : \_\_\_\_\_  
de la mère : \_\_\_\_\_

**TAILLE**  
en écarts types  $\sigma$



**POIDS**  
en centiles



# POINTS ESSENTIELS



- Dépistage efficace : faux positifs exceptionnels
- Dépistage essentiel : signes évocateurs tardifs
- Traitement simple et peu coûteux
- Nécessité d'un suivi rapproché les 2 premières années
- Etiologies principales : dysgénésies et troubles de l'hormonogénèse