

# Hypothyroïdie de l'enfant

Professeure Chaouki D

# PLAN

- I. INTRODUCTION
- II. ÉPIDEMIOLOGIE
- III. CLINIQUE
- IV. *EXPLORATIONS DE LA FONCTION THYROÏDIENNE*
- V. *ÉTIOLOGIES*
- VI. *DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL*
- VII. *DÉPISTAGE*
- VIII. *TRAITEMENT*

# INTRODUCTION

- ❑ L'hypothyroïdie est une insuffisance thyroïdienne, particulièrement préoccupante chez l'enfant car les hormones thyroïdiens jouent un rôle déterminant dans la croissance et la différenciation cérébrales qui commencent in utero et se poursuivent après la naissance.

□ Il  $\exists$  deux formes :

(1) Hypothyroïdie congénitale (HC) : se développe à la conception ou pendant la gestation et est présente à la naissance

(2) Hypothyroïdie acquise (HA) : habituellement apparaît après 6 mois / destruction auto-immune de la thyroïde .

□ *Le diagnostic de l'hypothyroïdie congénitale de l'enfant s'est complètement transformé **depuis la mise en place du dépistage.***

## *Chez le nouveau-né*

- \* Poids de la thyroïde : **1 g**
- \* Volume de la thyroïde : **1 ml**
- \* Immaturité axe hypothalamo-hypophysaire-thyroïdien
- \* Teneur iodée : **faible.**
- \* Adaptation Turn-over : **rapide.**
- \* Clearance thyroïdienne de l'iode: **augmentée.**

## Evaluation de la maturation osseuse:

- Par échographie
- Point d'ossification fémoral inf (**pt de Béclard**)
  - Visible dès la **32 SA** dan 10% des cas (punctiforme)
  - Ne mesure jamais plus de 3mm avant 33 SA
  - Toujours présent à la 35 SA
  - 2 mm à 33 SA → 8-10 mm à terme
  - Si apparition précoce ou taille ↑ → hyperthy F
- Le point d'ossification du **Manubrium sternal** pourrait aussi être utile dans la surveillance d'une hyperthy F (**absent avant la 20 SA**)



# ÉPIDÉMIOLOGIE

- ❑ Avant le début des programmes de dépistage, l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale était **1/7.000 à 1/10.000** .
- ❑ Avec l'arrivée du dépistage, l'incidence: **1/3.000 à 1/4.000** .
- ❑ Des variation de l'incidence selon ≠ groupes raciaux et ethniques.
- ❑ Plusieurs programmes dans les États-Unis ont rapporté une incidence plus élevée dans l'Asiatique, le Natif américain, et s'abaissent dans la population noire américaine par rapport à la population blanche.
- ❑ L'hypothyroïdie acquise touche **1% - 2%** des adolescents.

CLINIQUE

# HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

## a/ Symptômes d'alerte :

- Hypothermie néonatale
- Les difficultés respiratoires sauf en cas de goitre volumineux.
- La prise des biberons est longue et difficile, l'enfant s'endort, ne finit pas ses biberons.
- **Constipation** : les selles sont rares ; ceci est d'autant plus évocateur qu'il est nourri au lait maternel.
- \_ Cet enfant qui dort beaucoup ne manifeste que peu d'intérêt à ce qui l'entoure.

## b/Signes cliniques:

- *L'ictère néonatal: banal* mais sa persistance est
- *Le cri est caractéristique : il est retardé dans son émission. Il est rauque, bref, ne dure que quelques secondes.*
- *La respiration: dans les cas extrêmes, est brève, bruyante, embarrassée en décubitus dorsal. Les lèvres sont cyaniques, la déglutition aggrave la dyspnée.*
- *L'enfant est très chevelu, sa chevelure néonatale (lanugo) ne tombe pas, les cheveux sont secs et grossiers. Le visage est infiltré avec une **macroglossie**. La peau est froide ; marbrée, sèche, et desquame au niveau des pieds, des jambes, du dos et des épaules.*

– *La hernie ombilicale : existe dans presque tous les cas.*

\_ L'enfant est hypotonique, la tête ballote sur la nuque avec des réflexes retardés.

\_ Le crâne présente une large fontanelle antérieure et une fontanelle postérieure est anormalement perméable.

\_ Les sutures crâniennes sont larges.

– *Dissociation staturo-pondérale:*

*La croissance pondérale est conservée. La croissance staturale est diminuée de façon très marquée car elle est à comparer aux 4 cm d'accroissement moyen lors du premier mois. Le périmètre crânien se développe lentement.*



A



B



C





263

396 et 397. Autre cas suivi pendant 11 ans. Ce nourrisson de 6 semaines est gravement atteint. Voyez ce myxœdème important, la langue saillante, l'abdomen distendu et l'ictère. Les antécédents familiaux étaient négatifs.

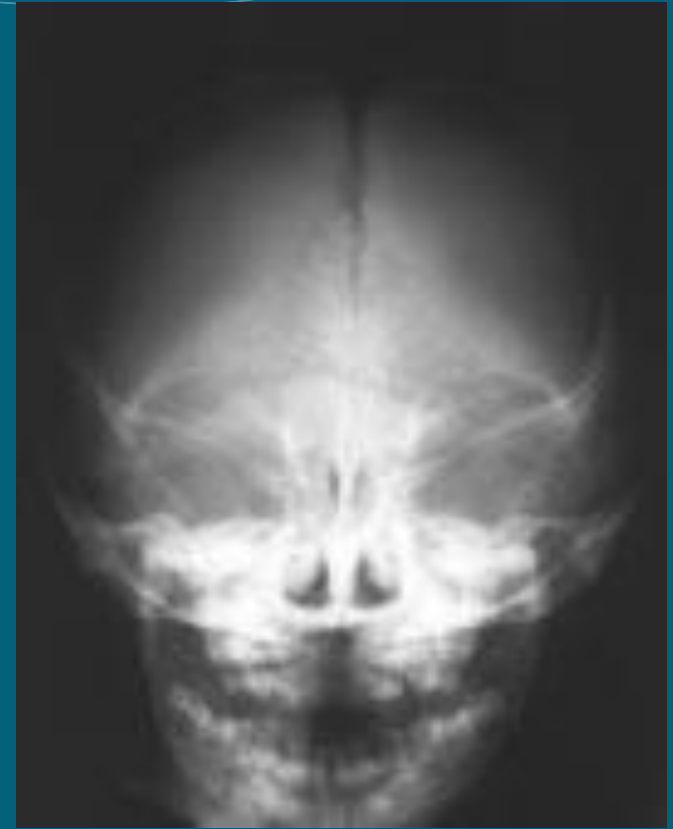




## c/Signes osseux:

Tous les signes cliniques ci-dessus invitent à rechercher une atteinte osseuse.

- \*Les os de la base du crâne sont densifiés : dans la région occipito-pariétale, de nombreux os wormiens ; de face, les rebords orbitaires densifiés donnent **un aspect de loup**.
- \*Les vertèbres sont densifiées : les vertèbres lombaires L1 et L2 sont cunéiformes.
- \*Les os courts sont le siège d'une image en « **cocarde** », avec un double liseré périphérique.



*Radiographie de face du crâne d'un enfant avec hypothyroïdie montrant la condensation des os de la base, les sutures larges et la fontanelle ouverte, et les nombreux os wormiens.*

\*Les radios du squelette du pied et du genou :

permettent de déterminer le début de la maladie ; en cas de début avant la 38<sup>e</sup> semaine, il manque alors des points d'ossification normalement présents à la naissance, points fémoral inférieur (Béclard) et tibial supérieur (Todd), ainsi que le cuboïde.

A



B



# HYPOTHYROÏDIE ACQUISE

## a/Signes cliniques :

- \_ Un retard statural majeur (nanisme dysharmonieux), cheveux rares et cassants, teint jaune et infiltré, tendance à l'obésité avec membres très courts.
- \_ La détermination du rapport segment inférieur/taille
- \_ L'âge osseux est très en retard.
- \_ dans les formes typiques, on note une débilité sévère avec un quotient intellectuel (QI) situé autour de 50 % ou moins.
- \_ Les patients vus à l'adolescence sont impubères.



Child before hypothyroidism (A), after onset of acquired hypothyroidism (B), and after treatment (C).

## b/Signes radiologiques:

Le retard osseux entraîne un retard d'apparition des épiphyses qui sont petites, fragmentées, muriformes.

La dysgénésie épiphysaire, siège sur la tête fémorale qui est aplatie et fragmentée (pseudo-ostéochondrite)

Les cols fémoraux sont courts et en coxa vara avec une dysplasie métaphysaire.

La radio du crâne montre une selle turcique distendue, ballonnée, qui peut donner le change avec un adénome hypophysaire.



*Radiographie du bassin montrant la dysgénésie épiphysaire, avec aplatissement de la tête fémorale, et la position en coxa vara des cols fémoraux*

# AUTRES FORMES CLINIQUES



# LE GOITRE NÉONATAL

un goitre cervical a pu gêner la déflexion du cou lors de l'accouchement ou entraîner une dyspnée après celui-ci.

Le cou est le siège d'une tuméfaction arrondie occupant la région sous-mentonnière, elle est très bien visible de profil. Le goitre du nouveau-né est dyspnéisant, il gêne considérablement la respiration et la déglutition.

Les signes respiratoires peuvent être au premier plan, avec un retentissement cardiovasculaire imposant une urgence.

## Sur la radio du cou de profil:

- \*l'espace devant le rachis est accru et comblé par une zone opaque.
- La trachée paraît rétrécie, devant celle-ci bombe une opacité arrondie de même tonalité que celle située en arrière.

## L'échographie cervicale :

précise l'origine de la tuméfaction, quantifie le goitre et permet d'éliminer les autres diagnostics (tumeur, phlegmon, lymphangiome et kyste du cou).

Un goitre néonatal doit faire rechercher :

- intoxication maternelle
- automédication (fortifiants, produits antiasthmatiques) mais aussi opacifications pour examens radiologiques.

Ce goitre impose un traitement rapide par la thyroxine injectable (5 mg/kg/j), en prenant le relais per os ensuite.

*EXPLORATIONS DE LA  
FONCTION  
THYROÏDIENNE*

## « Thyroxin binding globulin » (TBG)

utile dans le déficit en TBG où les hormones totales sont effondrées et les formes libres normales, bien que dans la période néonatale les hormones thyroïdiennes soient parfois élevées.

Thyroglobuline : intérêt diagnostic :

- \_ de tissu thyroïdien fonctionnel en présence de loge thyroïdienne vide à la palpation
- \_ de trouble de synthèse de la thyroglobuline en présence d'un goitre .
- \_ Faire la part entre une **hypoplasie majeure** où la Tg est **secrétée** et une **athyréose** où elle est **nulle**

Iodémie , Iodurie

recherche une intoxication iodée d'origine maternelle ou chez l'enfant

# IMAGERIE DE LA THYROÏDE

## *a/ Échographie*

- ❑ Elle est délicate chez le nouveau-né qui demande un matériel spécifique et un **opérateur entraîné**.

Elle est parfois prise en défaut pour retrouver une glande ectopique ou affirmer une athyréose .

- ❑ Enfin, dans les formes avec goitre, elle ne peut distinguer les troubles fonctionnels entre eux.

## b/Scintigraphie

- ❑ La fixation au niveau de la thyroïde aussi bien qu'au niveau des glandes salivaires impose de les « vidanger » par la prise d'un biberon juste avant la mesure.
- ❑ Il paraît peu performant dans la mise en évidence des petites ectopies, mais il fournit une dose de radioactivité moindre à l'organisme qu'au corps thyroïde .

# ETIOLOGIES



**Table 3 Classification and etiology of congenital hypothyroidism**

1.	<b>Primary hypothyroidism</b>
	<p>Thyroid dysgenesis: hypothyroidism due to a developmental anomaly (Thyroid ectopia, athyreosis, hypoplasia, hemiagenesis) Associated mutations: (these account for only 2% of thyroid dysgenesis cases; 98% unknown) TTF-2, NKX2.1, NKX2.5 PAX-9</p> <p>Thyroid dyshormonogenesis: hypothyroidism due to impaired hormone production Associated mutations: Sodium-iodide symporter defect Thyroid peroxidase defects Hydrogen peroxide generation defects (DUOX2, DUOX2 gene mutations) Pendrin defect (Pendred syndrome) Thyroglobulin defect Iodotyrosine deiodinase defect (DEHAL1, SECISBP2 gene mutations)</p> <p>Resistance to TSH binding or signaling Associated mutations: TSH receptor defect G-protein mutation: pseudohypoparathyroidism type 1a</p>
2.	<b>Central hypothyroidism (syn: Secondary hypothyroidism)</b>
	<p>Isolated TSH deficiency (TSH <math>\beta</math> subunit gene mutation) Thyrotropin-releasing hormone deficiency Isolated, pituitary stalk interruption syndrome (PSIS), hypothalamic lesion, e.g. hamartoma Thyrotropin-releasing hormone resistance TRH receptor gene mutation Hypothyroidism due to deficient transcription factors involved in pituitary development or function HESX1, LHX3, LHX4, PIT1, PROP1 gene mutations HESX1, LHX3, LHX4, PIT1, PROP1 gene mutations</p>
3.	<b>Peripheral hypothyroidism</b>
	<p>Resistance to thyroid hormone Thyroid receptor <math>\beta</math> mutation Abnormalities of thyroid hormone transport Allan-Herndon-Dudley syndrome (monocarboxylase transporter 8 [MCT8] gene mutation)</p>

# A - Hypothyroïdie congénitale permanente:

## \* Hypothyroïdie primaire:

### 1- La dysgénésie thyroïdienne:

- ❑ A été considérée comme une entité sporadique.
- ❑ Les mutations connues des gènes qui interviennent dans le développement de la thyroïde TTF-1 (thyroid transcription factor 1), TTF-2, PAX8 NKX2.1, NXXK2.5 et du récepteur de TSH ne sont présentes que dans une petite partie des cas de dysgénésies étudiés.

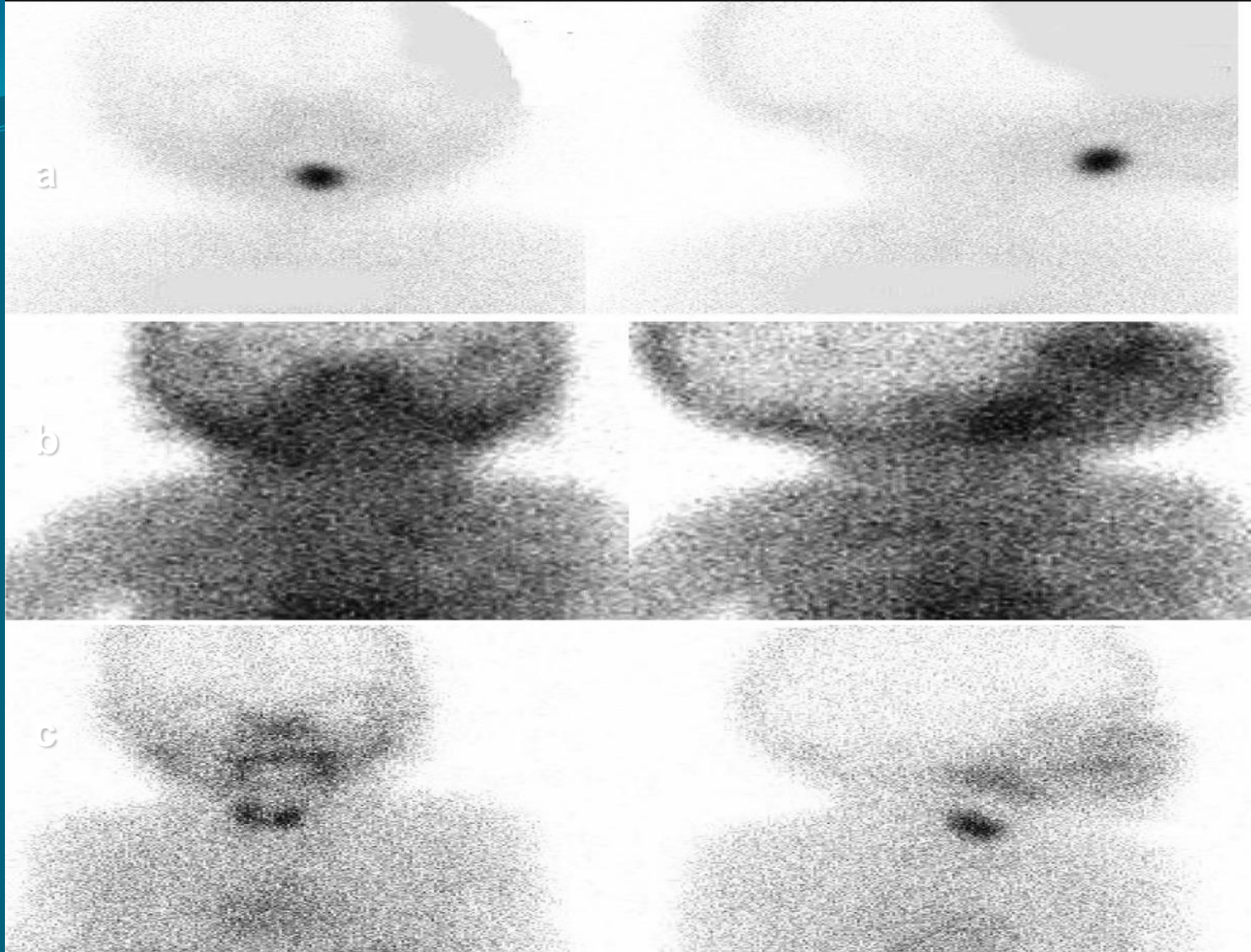
# Athyréoses

- ❑ Entraînent une déficience immédiatement décelable (rarement après l'âge de 3 ans).
- ❑ La fréquence de l'athyréose est de 20 % à 30 % des hypothyroïdies au cours des formes dépistées .

# Ectopie


- ❑ C'est une masse de tissu thyroïdien située dans le canal thyroïdienne.
- ❑ La situation à la base de la langue étant la plus fréquente, on a décrit des ectopies doubles ou des anomalies morphologiques assimilables à des ectopies : lobes uniques.

- ❑ Les ectopies de gros volume sont une cause intéressante de faux négatifs du dépistage .
- ❑ C'est à ce titre qu'une sécrétion résiduelle assurait la préservation des cellules nerveuses .



**a- Ectopie sublinguale**  
**b- Athyréosee**  
**c- Thyroide normale.**

## 2/Troubles congénitaux de l'hormonogénèse

- ❑ La présentation typique associe  hypothyroïdie congénitale .  
goitre .
- ❑ Le diagnostic du type de l'atteinte est fondé sur :
  - ✓ le taux d'hormonémie thyroïdienne et celui de la TSH.
  - ✓ la mesure de l'excrétion urinaire de l'iode .
  - ✓ le dosage et l'analyse de la thyroglobuline circulante  
l'évaluation de la cinétique et du niveau de captage de l'iode<sup>123</sup>  
par la thyroïde complétée d'un test de décharge par le perchlorate.

# Classification des trouble de l'hormonogenèse thyroïdienne d'après JJM De Vijlder « 2002 »

Type de déficit	Caractère De l'anomalie	TSH	Hormones thyroïdiennes	Captage décharge au $^{131}\text{I}$	Déficit moléculaire
<b>Transport d'iode</b>	Pole latéro-basal	Elevée	Abaissées	Pas de captage l'iode	<b>NIS</b>
	Pole apical Surdités	Normale Elevée	Normales Abaissées	partiel	<b>Pendrine</b> Transporteur apical d'iode cloné
<b>Défaut d'oganification de l'iode</b>	Partiel Surdité	normale Elevée	normales Abaissées	Partiel	(mutation ?)
	Partiel Transitoire	Normale Elevée	Normales Abaissées	Partiel	<b>THOX<sub>2</sub> hétérozygote</b>
	Total	Elevée	Abaissées	Total	<b>THOX<sub>2</sub> homozygote</b>
	Total	Elevée	Abaissées	Total	<b>TPO homozygote</b>
<b>Défaut de synthèse de thyroglobuline</b>	iodo-albumine sérique iodopeptides urinaires Tg sérique abaissée	Elevée	Normales Abaissées	Captage thyroïdien élevé possibilité de décharge partielle	défaut d'adressage intracellulaire défaut de synthèse
<b>Déficit en iodo-tyrosine désiodase</b>	MIT et DIT urinaires	Variable selon apport iodé	Variable selon apport iodé	Captage thyroïdien élevé Angle de fuite	<b>Iodotyrosine Désiodase</b> Clonée (mutations ?)



## 3/ Résistance de TSH

- ❑ Il y a plusieurs formes de résistance de TSH.
- ❑ Des mutations dans le gène de récepteur de TSH menant à une hypoplasie thyroïdienne ont été trouvées .
- ❑ Une autre forme de résistance de TSH a été liée au long bras du **chromosome 15** .
- ❑ La résistance se produit même en l'absence d'une mutation du récepteur de TSH .
- ❑ s'accompagnent d'une TSH élevée, d'une T<sub>4</sub> normale ou basse et parfois d'une absence de captation sur la scintigraphie.

## \*Hypothyroïdie centrale:

- ❑ S'associe presque toujours à d'autres déficits d'hormones hypophysaires (GH, ACTH , ADH)
- ❑ Elle est très rarement isolée et secondaire à une mutation du gène de la TSH .
- ❑ Des malformation de la ligne médiane : une fente palatine ou une hypoplasie du nerf optique peuvent également s'associer.
- ❑ Des Mutations dans la réglementation des gènes de développement de glande pituitaire (HESX<sub>1</sub>, LHX<sub>3</sub>, LHX<sub>4</sub>, PIT<sub>1</sub> et PROP<sub>1</sub>) ont été rapportés et peuvent être une cause de l'hypopituitarisme familial.

# B- Hypothyroïdie congénitale transitoire

- ❑ en Europe (1 /100) , aux Etats-Unis (1 /50.000)
- ❑ La plupart ont une origine environnementale ou iatrogénique.
- ❑ La carence en iode reste une cause importante
- ❑ Une surcharge iodée liée à des agents antiseptiques iodés appliqués à des nouveau-nés ou à des femmes enceintes ou qui allaitent, peut provoquer une hypothyroïdie transitoire, surtout chez les enfants prématurés.
- ❑ Dans les zones avec apport d'iode suffisant, la cause la plus fréquente est le Traitement maternel / ATS .

- ❑ Le transfert transplacentaire d'anticorps qui bloquent l'action de la TSH est beaucoup plus rare (< 2 % des hypothyroïdies congénitales). Cet effet peut durer **3 à 6 mois** après la naissance
- ❑ Hémangiome hépatique : par production de grande quantité de l'enzyme **iodothyronine deiodinase type 3** .  
La FT<sub>4</sub> est basse, TSH & rT<sub>3</sub> sont élevées .
- ❑ Mutations DUOX<sub>2</sub> (THOX<sub>2</sub>) et DUOXA<sub>2</sub> mener à l'hypothyroïdisme congénital transitoire.

# Hypothyroïdie Acquise

- A partir de l'âge de 3 ans le retentissement de l'hypothyroïdie sur le cerveau est moins dramatique que ce qu'il peut être dans la période périnatale.

# 1/Hypothyroïdie primaire

- ❑ La plupart des cas d'hypothyroïdie qui débutent dans l'enfance sont primaires et de cause auto-immune.
- ❑ Peuvent s'associer un diabète sucré (3,5 %), une arthrite rhumatoïde juvénile (2 %) et une trisomie 21 (1,5%).

- ❑ Chez les enfants sous traitement, la phénytoïne et la rifampicine peuvent augmenter la dose nécessaire de thyroxine par induction hépatique.
- ❑ L'interféron alpha, l'amiodarone et le lithium peuvent induire une hypothyroïdie ou hyperthyroïdie, en général lorsqu'il y a une thyroïdite auto-immune sous-jacente.
- ❑ Les hémangiomes cutanés ou hépatiques : par surexpression de la désiodase dans les premiers mois de vie, au pic de croissance des hémangiomes. On doit la suspecter dans toute hypothyroïdie primaire inexplicquée qui nécessite des doses élevées de  $T_4$ .
- ❑ Bien que rare dans les pays industrialisés, l'hypothyroïdie par carence en iode a été signalée chez des enfants avec des régimes très restreints en sel et autres aliments iodés et riches en thiocyanate qui est goitrigène.

# *1- Thyroïdite d'Hashimoto*



## 2/Hypothyroïdie centrale acquise

Elle est typiquement associée à d'autres déficits d'hormones hypophysaires dans le contexte d'une maladie hypophysaire ou hypothalamique comme une tumeur ou une histiocytose.

- ❑ elles peuvent avoir deux niveaux : **hypophysaire** ou **hypothalamique**

- ❑ La symptomatologie néonatale en est souvent des hypoglycémies, avec parfois micropénis chez le garçon.
- ❑ Il s'agit d'anomalie du gène *Pit-1 intégrant*, en plus de la TSH, la *growth hormone* et la *prolactine*, majoritairement des mutations du domaine POUF (R271W) ou de PROP-1, où s'ajoute une atteinte des gonadotrophines.
- ❑ Enfin, il existe une possibilité d'insuffisance isolée en TSH familiale, qui est très exceptionnelle ou sporadique, qui correspond à des mutations localisées aux sous-unités bêta de la TSH ou à d'exceptionnelles mutations du récepteur du TRH

# ***DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL***

## \*Cliniquement :

- ❑ Devant obésité, retard statural et mental, on pourrait évoquer chez le très jeune enfant une **trisomie 21**, mais ici la dysmorphie est différente, cependant l'association des deux Maladies est fréquente.
- ❑ Ces mêmes trois symptômes se retrouvent dans la **pseudohypoparathyroïdie**, mais l'hypothyroïdie y est souvent associée, de même, lors du syndrome de **Prader-Willi** où la dysmorphie est différente de même le tempo de l'installation de l'obésité.

## \*Biologiquement:


- ❑ La prématurité s'accompagne d'une **hypothyroxinémie** transitoire avec **TSH normale**, proportionnelle à l'importance de la prématurité.
- ❑ L'augmentation isolée de la TSH ne se voit en pédiatrie qu'au cours des résistances aux hormones thyroïdiennes ou lors de présence d'anticorps hétérophiles anti-TSH.

# DÉPISTAGE

## Screening of Newborns for Congenital Hypothyroidism

Guidance for Developing Programmes



 **IAEA**  
International Atomic Energy Agency



**SAVE  
YOUR  
BABY  
FROM  
MENTAL  
RETARDATION**

Newborn Screening is a simple and effective procedure to find out if your baby has hidden rare disorder that will lead to mental retardation or early death. This is best done on the 3rd day after birth.



For more information, visit our website  
at [www.health.gov.sg](http://www.health.gov.sg)  
or call 6733 3333 or  
18 00 100 0000.



Department of Health  
Centre for Health  
Development - Cells

Gender and  
Development  
Program

# NÉCESSITÉ DU DÉPISTAGE

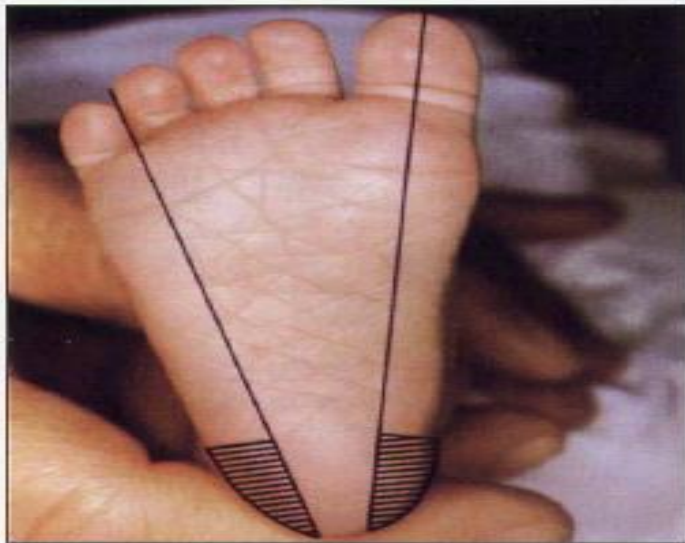
- ❑ Les premières études menés par les groupes **québécois** ( **Dussault 1973** ) en utilisant le dosage de la thyroxine sur du sang séché ont ouvert la voie.
- ❑ Les mêmes techniques ont été reprises dans la région Midi-Pyrénées .

# Neonatal Screening

## *Blood Specimen Collection and Handling Procedure*

**1** Equipment: sterile lancet with tip approximately 2.0 mm, sterile alcohol prep, sterile gauze pads, soft cloth, blood collection form, gloves.

**2** Complete ALL information. Do not contaminate filter paper circles by allowing the circles to come in contact with spillage or by touching before or after blood collection. Keep "SUBMITTER COPY" if applicable.



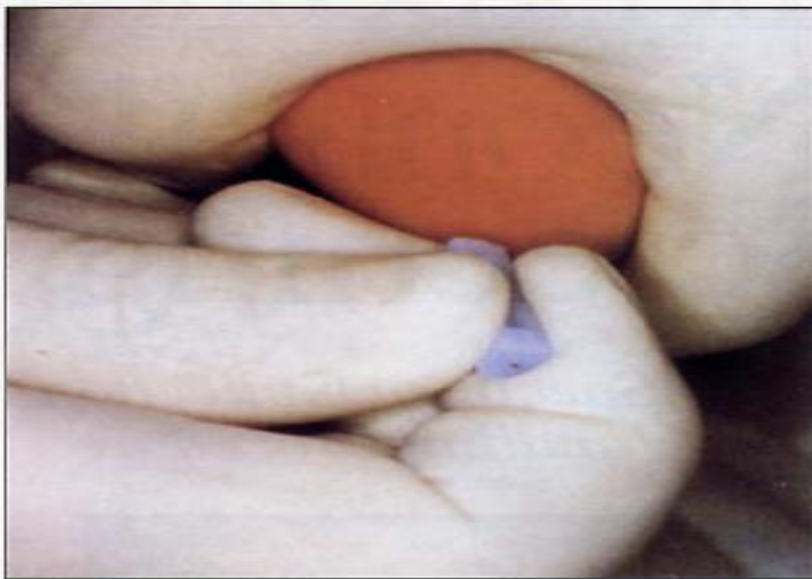
**3** Hatched area (  ) indicates safe areas for puncture site.



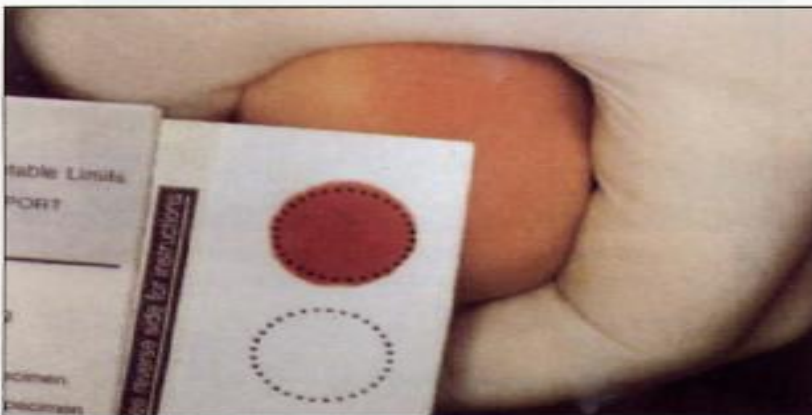
**4** Warm site with soft cloth, moistened with warm water up to 41°C, for three to five minutes.



**5** Cleanse site with alcohol prep. Wipe DRY with sterile gauze pad.



- 6** Puncture heel. Wipe away first blood drop with sterile gauze pad. Allow another **LARGE** blood drop to form.



- 7** Lightly touch filter paper to **LARGE** blood drop. Allow blood to soak through and completely fill circle with **SINGLE** application to **LARGE** blood drop. (To enhance blood flow, **VERY GENTLE** intermittent pressure may be applied to area surrounding puncture site). Apply blood to one side of filter paper only.



- 8** Fill remaining circles in the same manner as step 7, with successive blood drops. If blood flow is diminished, repeat steps 5 through 7. Care of skin puncture site should be consistent with your institution's procedures.



- 9** Dry blood spots on a dry, clean, flat non-absorbent surface for a minimum of four hours.



- 10** Mail completed form to testing laboratory within 24 hours of collection.



- ❑ La mesure de la TSH se fait par une méthode immuno-fluorométrique ou radio-immunologique.
- ❑ Le taux de rappel est actuellement fixé à **15 mU/l** ;  
**de 15 à 40 mU/l** pour un contrôle sur papier  
et **>40 mU/l** l'enfant est convoqué dans un service de référence pour être examiné et pour qu'un prélèvement de contrôle soit effectué.

Antécédents familiaux : hypothyroïdie congénitale ou pathologie thyroïdienne maternelle  
Antécédents personnels : durée gestation, poids naissance, constipation, difficultés à l'alimentation  
Examen clinique : ictère, fontanelles amples, goitre (cou en hyperextension)

TSH, T<sub>4</sub>, T<sub>3</sub>

Radiographie antéro-postérieure du genou

Échographie thyroïdienne  
si radiologue expérimenté

Goitre présent :  
début traitement possible

Absence de goitre :  
Réalisation scintigraphie <sup>99</sup>TcO<sub>4</sub> ou <sup>123</sup>I

Scintigraphie avec perchlorate  
pour étude des **troubles  
de l'hormonosynthèse**

Absence  
de captation  
Dosage thyroglobuline

**Ectopie :  
hypothyroïdie congénitale  
permanente**

Captation diminuée :  
**Surcharge iodée**  
Transfert d'Ac bloquants r-TSH  
Mutation du R-TSH ou PAX8

Thyroglobuline indétectable  
**Athyroïse :  
hypothyroïdie congénitale  
permanente**

Thyroglobuline détectable  
Transfert d'Ac bloquants r-TSH  
Mutation du R-TSH ou PAX8

Arbre décisionnel. Évaluation diagnostique des nouveau-nés avec possible hypothyroïdie congénitale.

# TRAITEMENT

## A-TRT de l'hypothyroïdie congénitale:

- ❑ Les objectifs généraux du traitement sont d'assurer une croissance et un développement normaux par la restauration rapide de la concentration sérique de  $T_4 > 10 \text{ mcg/dl}$  ( $> 129 \text{ nmol/L}$ ) pour obtenir une euthyroïdie clinique et biologique.
- ❑ Le traitement doit être instauré dès le résultat du dépistage, indépendamment de l'obtention d'images diagnostiques et sans attendre les résultats de confirmation.

## Médicaments:

- ✓ La **lévothyroxine (LT<sub>4</sub>)** est le traitement de choix.
  - En gouttes : meilleure biodisponibilité (1 goutte = 5 µg de LT<sub>4</sub>)
  - Mais elle est plus stable sous forme de **comprimés**.
- ✓ Les cp sont écrasés et dilués dans une cuillère avec le lait maternel , eau.
- ✓ Administré au moins 30 min avant l'ingestion de nourriture.
- ✓ Si doses oubliés: prises plus tard dans la journée ou le lendemain avec la dose suivante.
- ✓ LT<sub>4</sub> ne doit pas être donnée dans un biberon que l'enfant pourrait ne pas finir.

✓ La dose doit être répétée si l'enfant vomit dans l'heure suivante à la prise.

✓ Médicaments et nutriments supplémentaires pouvant interférer avec l'absorption de LT<sub>4</sub>:

- formule de soja.
- mdct contenant Ca ou Fe.
- hydroxyde d'aluminium.
- cholestyramine.

✓ Ceci peuvent être donner à différentes heures que la LT<sub>4</sub>.

✓ L'exposition prolongée à la chaleur réduit l'efficacité des cp de LT<sub>4</sub>.

# Posologie

➤ Selon la AAP (American Academy of Pediatrics) et ESPE (European Society for Pediatric Endocrinology 2002) recommandent :

- Dose initiale  10-15 µg/kg/j.

- Athyréose: FT<sub>4</sub> très basse

TSH très élevée  13-15 µg/kg/j

- TSH > 20 mUI/L + FT<sub>4</sub> Nle  37,5 µg/j

- si N-né à terme avec un pds de naissance normal

- si sous dosage et TRT commencées après 20j de vie sont associées à:

- un retard de l'âge osseux qui persiste jusqu'à l'âge de 3 ans

- Une perte QI de 6 à 22 points pour les hypothyroïdies plus sévères (T<sub>4</sub> basse + retard de l'âge osseux au moment du Dgc).

# Buts du TRT

- ❖ **FT<sub>4</sub>** : moitié sup Nle pdt la première année de vie: 18-30 pmol/l.
- ❖ **TSH**: <5mUI/l .

**-Le sous-dosage:**

**-Le surdosage:** avance de maturation osseuse et craniosténose sont les risques les plus graves chez le nourrisson, car les signes habituels se remarquent peu : soif, agitation, sueurs, hyperthermie, enfin troubles du caractère.



# La surveillance du TRT

- ❖ **Clinique:** Chaque mois pdt les 3 premières années de la vie .
- **Croissance et âge osseux**

## ❑ Développement psychomoteur :

- ✓ Chez les enfants traités (doses adéquates) dans les deux premières semaines de vie on ne retrouve plus l'hypoacousie neurosensorielle ni le retard psychomoteur qui étaient associés à l'HC.
- ✓ Aucun trouble spécifique cognitif ou du comportement ne peut être attribué à l'hypothyroïdie ou à son traitement chez ces enfants .
- ✓ Toutefois, certains ont signalé des anomalies mineures, par exemple de la coordination motrice fine chez les enfants trtés.

## ❖ Biologique: dosage de FT<sub>4</sub> et TSH

AAP 2006 recommande le programme suivant de surveillance :

- 2 et 4 semaines après le début du TRT.
- Tous les 1-2 mois pendant les 6 premiers mois de la vie.
- Tous les 3-4 mois entre 6 mois et 3 ans.
- Tous les 6-12 mois ensuite jusqu'à la croissance est complète.
- 4 semaines après si changement de doses.
- Plus fr si les résultats sont anormaux ou si on suspecte une inobservance du TRT.

# Pronostic

## ➤ Age de début du TRT

les nourrissons ont commencé "tôt" (12 à 30 jours d'âge) avaient un QI moyen de 15,7 points plus élevé que les nourrissons ont commencé "plus tard" (> 30 jours d'âge)

➤ Dose de début : 10-15mcg/k/j semble réaliser un meilleur résultats de QI

➤ La sévérité de l'hypothyroïdie:

➤ Effet du sous dosage dans les 3 premières années de la vie :

- Les niveaux bas d'hormones thyroïdiennes pendant ce temps peuvent avoir comme conséquence des dommages irréversibles, tandis que les effets de hypothyroïdie après l'âge de 3 ans sont généralement réversible quand ils sont corrigés.

## Séquelles neurologiques

Une faible proportion de nourrissons, même avec un QI normal, peut avoir d'autres problèmes neurologiques:

- Incoordination motrice fine et globale
- l'ataxie,
- le tonus musculaire augmenté ou diminué,
- la durée d'attention courte,
- défauts d'élocution, et le strabisme

Les études avant le début du dépistage néonatal ont indiqué que jusqu'à 20 % des enfants avaient une perte auditive neurosensorielle

# B-TRT de l'hypothyroïdie acquise:

## Médicaments

- ❑ Le traitement de choix est l'administration journalière de thyroxine.
- ❑ La dose pleine peut être utilisée dès le début chez les enfants et les adolescents.

5  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{jr}$   1 et 5 ans,  
4  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{jr}$   6 et 12 ans  
3  $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{jr}$   les adolescents.

- ❑ Ceci équivaut à peu près à **100  $\mu\text{g}/\text{m}^2$**  de surface corporelle et correspond à la dose probablement nécessaire, même si les variations individuelles sont importantes et les doses habituellement moindres pour les hypothyroïdies centrales.