

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur l'hypothyroïdie congénitale

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

Le terme d'hypothyroïdie indique une synthèse et une sécrétion insuffisantes des hormones thyroïdiennes (ou thyroxine, T4 et triiodothyronine, T3) par la glande thyroïde.

Le terme de congénital indique que l'enfant naît avec cette maladie, à la différence des formes plus tardives liées le plus souvent à des troubles de l'auto-immunité.

### .....o Quelles sont les conséquences ?

Cette hypothyroïdie congénitale (HC) entraîne, **en l'absence de traitement, un retard de croissance sévère, un retard de maturation osseuse et un retard de développement cérébral avec une déficience intellectuelle qui peut être profonde.**

D'autres symptômes peuvent être développés : **ictère néonatal prolongé, hypotonie, constipation, hypothermie, macroglossie, infiltration cutanée (myxoédème), cheveux fins et cassants. Dans certaines formes, il peut exister un goitre.**

Tous ces signes ne sont pas habituellement présents à la naissance mais vont apparaître progressivement dans les jours ou les semaines qui suivent, en dehors de l'ictère souvent présent en période néonatale.



### À NOTER

#### Il existe trois formes étiologiques d'hypothyroïdie congénitale

**L'hypothyroïdie par trouble de la synthèse** des hormones thyroïdiennes, de transmission autosomique récessive. La glande thyroïde est présente, à une place normale, et est bien visible à la scintigraphie. Elle s'accompagne volontiers d'une augmentation du volume de la glande thyroïde parfois néonatale, liée à une hypertrophie du tissu thyroïdien qui essaie de compenser le déficit en hormones thyroïdiennes.

**L'hypothyroïdie malformative** relève rarement d'une origine génétique connue. Elle est plus fréquente (60% des cas environ), avec une prépondérance féminine (3/4 des cas), et est liée à une anomalie de développement de la glande thyroïde au stade de l'embryon.

**L'hypothyroïdie dite centrale** est secondaire à une anomalie de la commande hypophysaire. Les observations en sont rares et elle ne peut pas être repérée par le dépistage néonatal sur papier buvard.

### Quelle est la fréquence à la naissance ? .....o

En France, les données recueillies en 2019 font état de **1 nouveau-né sur 2 500**.



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur l'hypothyroïdie congénitale

### Comment le déficit est-il repéré chez le nouveau-né ?

Le dépistage néonatal systématique utilise comme marqueur la TSH (pour *Thyroid Stimulating Hormone*) dosée à partir d'une goutte de sang séché.

En cas d'hypothyroïdie, l'hypophyse tente de compenser l'insuffisance d'hormones thyroïdiennes par une augmentation de la TSH.



#### ATTENTION

L'élévation de la TSH ne signifie pas que le nouveau-né a obligatoirement une hypothyroïdie congénitale permanente : il existe des formes transitoires d'hypothyroïdie liées à la prise de médicaments par la mère (notamment d'iode, d'antithyroïdiens de synthèse), ou secondaires à des anticorps transmis *in utero*.

Le diagnostic devra être confirmé ou infirmé par des examens complémentaires.

### Comment traiter un enfant atteint d'hypothyroïdie congénitale ?

Le traitement repose sur l'administration quotidienne de L-thyroxine par voie orale, sous forme de gouttes ou comprimés en fonction de l'âge des enfants, de l'étiologie et du poids.

La posologie est régulièrement adaptée aux résultats des contrôles biologiques.

Le traitement sera prescrit à vie **dans les formes permanentes d'hypothyroïdie congénitale** avec anomalie de développement de la glande thyroïde.

**Dans les formes avec glande en place**, il pourra dans certains cas être transitoire. Avec un traitement adapté, l'enfant va se développer normalement.

