

L'hypothyroïdie congénitale

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'hypothyroïdie congénitale. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que l'hypothyroïdie congénitale ?

L'hypothyroïdie congénitale est une maladie liée à une production insuffisante d'hormone thyroïdienne par la glande thyroïde (*voir plus loin*). Le terme « congénital » signifie que cette anomalie est présente à la naissance, même si elle ne donne pas toujours de symptômes à la naissance.

En l'absence de traitement, l'hypothyroïdie congénitale entraîne un retard du développement psychomoteur et de la croissance. Dépistée systématiquement à la naissance, l'hypothyroïdie congénitale est aujourd'hui très bien prise en charge en France.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence de l'hypothyroïdie congénitale (nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) est de une personne sur 3 500 à 4 000.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

L'hypothyroïdie congénitale, bien que plus fréquente chez les filles, atteint aussi les garçons. Il n'y a pas de différence selon l'origine géographique.

● A quoi est-elle due ?

L'hypothyroïdie correspond à une production insuffisante d'hormones par la thyroïde. La thyroïde est une petite glande située à la base du cou (*figure 1*). Elle produit des substances jouant le rôle de messagers, les hormones, qui sont déversées (sécrétées) dans le sang et agissent ainsi sur tout l'organisme. La thyroïde fabrique deux types d'hormones : la T3 (triiodothyronine) et la T4 (thyroxine). Ces hormones thyroïdiennes régulent de nombreuses fonctions et sont essentielles au bon fonctionnement du corps, à sa croissance et à son développement.



Figure 1
 Thyroïde en position normale
 (<http://bio.m2osw.com/gcartable/thyroïde.htm>)

L'hypothyroïdie congénitale peut avoir des causes diverses. Les principales sont les suivantes :

Anomalie de la thyroïde

Dans quasiment 85 % des cas, il s'agit d'une malformation (dysgénésie) de la glande thyroïde, qui ne s'est pas développée normalement ou n'est pas située à sa place normale (ectopie). Dans ces cas-là, la thyroïde anormale produit des hormones en quantité insuffisante pour couvrir les besoins de l'enfant. Dans de rares cas, la thyroïde est même totalement absente (athyréose). Ces anomalies de la thyroïde concernent deux fois plus de filles que de garçons.

Anomalie de la fabrication des hormones thyroïdiennes

Dans 15 % des cas, la thyroïde est bien développée et bien située, mais elle ne parvient tout de même pas à produire suffisamment d'hormones. On parle alors de troubles de l'hormonosynthèse (littéralement « fabrication des hormones »).

Plus rarement, c'est le processus de sécrétion des hormones qui est défectueux. En effet, pour que les hormones thyroïdiennes soient sécrétées en fonction des besoins de l'organisme, une autre petite glande, rattachée au cerveau et située à la base du crâne (l'hypophyse), donne en quelque sorte les « ordres » de production à la thyroïde. Ces ordres sont transmis par le biais d'une autre hormone, produite par l'hypophyse, appelée TSH (thyroïdeostimuline). Si l'hypophyse fonctionne mal, il y a trop peu de TSH pour stimuler suffisamment la thyroïde, qui à son tour ne produit pas assez d'hormones.

Autres causes

Dans certains cas, l'hypothyroïdie du nouveau-né provient du manque d'iode dans l'alimentation de la mère pendant la grossesse. L'iode (contenu naturellement dans le poisson, les haricots verts...), est un « ingrédient » naturel indispensable à la fabrication des hormones thyroïdiennes (l'hormone T3 contient trois molécules d'iode, la T4 en contient quatre). En cas de carence maternelle en iode, la synthèse des hormones de l'enfant est donc perturbée. En France, depuis les années 1950, le sel de table est systématiquement enrichi en iode, et il n'y a pratiquement plus de carence en iode dans l'alimentation. Cependant, il est parfois recommandé de prendre des suppléments d'iode pendant la grossesse.

En revanche, dans de nombreuses régions du monde, l'insuffisance d'apport en iode chez la

mère reste une cause fréquente d'hypothyroïdie chez le nouveau-né.

Enfin, il existe des hypothyroïdies transitoires du nouveau-né, qui disparaissent avec le temps. Elles sont rares et sont souvent liées à un traitement (par des médicaments antithyroïdiens) pris par la mère au cours de la grossesse. Dans ces cas-là, la mère transmet des anticorps à son enfant pendant la grossesse, qui vont bloquer pendant un certain temps le fonctionnement de la glande thyroïde du bébé. L'excès d'iode en fin de grossesse, administré lors de certains examens de radiologie ou lors de l'utilisation de désinfectants cutanés contenant de l'iode, peut lui aussi être à l'origine d'une hypothyroïdie transitoire. Après la naissance, la glande thyroïde se remettra à fonctionner normalement et l'hypothyroïdie disparaîtra d'elle-même.

● **Est-elle contagieuse ?**

Non, l'hypothyroïdie congénitale n'est pas contagieuse.

● **Quelles en sont les manifestations ?**

A la naissance, l'enfant ayant une hypothyroïdie congénitale ne présente habituellement aucun signe visible. En France, la maladie étant dépistée systématiquement dès les premiers jours de vie et traitée immédiatement (*voir plus loin*), les enfants ne développent quasiment jamais de symptômes.

Cependant, certains signes discrets, parfois reconnus par les médecins, sont évocateurs d'une hypothyroïdie congénitale. Ainsi, les bébés peuvent avoir quelques difficultés à téter, sembler un peu trop « endormis » et avoir la peau légèrement tachetée (ou marbrée). Enfin, dans certains cas, les fontanelles, qui sont les espaces mous situés entre les os du crâne, sont plus larges que la normale.

● **Que se passerait-il en l'absence de traitement ?**

Aujourd'hui, en France, tous les bébés atteints d'hypothyroïdie congénitale sont rapidement pris en charge et le traitement qu'ils reçoivent permet d'empêcher l'apparition des symptômes.

Avant le dépistage systématique, et encore aujourd'hui dans de nombreux pays, les enfants atteints de cette maladie présentaient divers symptômes s'aggravant avec le temps.

Ainsi, dans les premières semaines de vie, les nouveau-nés atteints non traités peuvent présenter une jaunisse (ou ictère), c'est-à-dire une coloration jaune de la peau, qui persiste au-delà du dixième jour de vie. Une grosse langue (macroglossie), des difficultés alimentaires (difficultés à avaler et à téter), et une tonicité musculaire insuffisante (hypotonie) sont également des symptômes possibles. Ces bébés sont « calmes » et peu éveillés, souffrent de constipation, ont des pleurs rauques et leur peau est sèche et froide. Parfois, lorsque l'hypothyroïdie provient d'une synthèse anormale des hormones, les bébés présentent un goitre, c'est-à-dire un gonflement du cou correspondant à une grosse thyroïde.

Sans traitement, l'hypothyroïdie congénitale entraîne un retard de croissance et un ralentissement important du développement et des apprentissages. A terme, les enfants sont de petite taille (nanisme) et souffrent d'un déficit intellectuel irréversible sévère et d'une baisse de l'audition. Cette situation existe encore malheureusement dans les pays en voie de développement.

● Comment expliquer les symptômes ?

Les hormones thyroïdiennes jouent un rôle important sur la croissance et le développement de l'organisme. Elles sont, entre autres, nécessaires à la croissance de l'os et au développement du système nerveux, et donc du cerveau. L'absence ou l'insuffisance d'hormones thyroïdiennes au début de la vie, période où le cerveau se développe activement, entrave la croissance et le développement psychomoteur et ce, de façon définitive.

● Quelle est son évolution ?

En France, du fait de la détection et du traitement précoce de la maladie, les enfants se développent tout à fait normalement et mènent une vie normale, à condition de prendre leur traitement à vie.

Le diagnostic

● Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ? Comment fait-on le diagnostic d'hypothyroïdie congénitale ?

En France, l'hypothyroïdie congénitale fait l'objet d'un dépistage systématique à la naissance depuis 1978. En pratique, quelques gouttes de sang sont prélevées par une simple piqûre au talon au 3^{ème} jour de vie de tous les nouveau-nés.

Le dépistage repose sur la mise en évidence d'un taux sanguin élevé de TSH, hormone qui contrôle la sécrétion des hormones thyroïdiennes. En effet, en cas d'hypothyroïdie, l'organisme essaie en vain de forcer la production des hormones thyroïdiennes en augmentant le taux de TSH dans le sang.

Ce dépistage est nécessaire, car à la naissance, très peu de nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale présentent des symptômes. Ainsi, avant le dépistage néonatal, le diagnostic n'était fait que dans 10 % des cas avant l'âge de 1 mois, et que dans 35 % des cas avant l'âge de 3 mois.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Après la découverte d'une hypothyroïdie congénitale, des examens complémentaires sont généralement réalisés dans le but de déterminer la cause de la maladie.

Une scintigraphie de la thyroïde est nécessaire pour observer le fonctionnement de la glande et la fabrication des hormones. La scintigraphie est une technique d'imagerie médicale qui utilise un produit radioactif inoffensif (iode ou technétium radioactif) qui se fixe sur la thyroïde. Cet examen permet la plupart du temps de déterminer s'il y a une anomalie de la synthèse hormonale et de visualiser la thyroïde si elle n'est pas en position normale.

L'échographie permet également de localiser la thyroïde et de mettre en évidence les anomalies physiques (absence, développement insuffisant ou situation inadéquate).

Des analyses de sang sont également réalisées (pour mesurer le taux d'hormones thyroïdiennes) avant de mettre en place le traitement.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

En l'absence de traitement précoce, l'hypothyroïdie congénitale peut être confondue avec les autres causes de retard de développement intellectuel chez le nourrisson. Chez l'enfant, elle peut être confondue avec les maladies qui entraînent un retard de la croissance. Le dépistage et/ou le dosage des hormones thyroïdiennes dans le sang permet de faire facilement la différence.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Dans très peu de cas (environ 2 %), on sait que l'hypothyroïdie est d'origine génétique car plusieurs membres de la famille sont atteints. Ces cas familiaux concernent surtout les hypothyroïdies dues à des troubles de l'hormonosynthèse. L'hypothyroïdie se transmet alors de façon récessive, ce qui signifie que les parents ne sont pas malades, mais qu'ils ont, pour chaque grossesse, une probabilité de 1 sur 4 de donner naissance à un enfant malade.

Il est donc conseillé de discuter avec un généticien ou avec son pédiatre endocrinologue avant d'envisager une nouvelle grossesse.

Pour les personnes atteintes, le risque de donner naissance à des enfants atteints à leur tour est très faible. Quelle que soit la situation, le dépistage néonatal permet de mettre en place un traitement précoce et totalement efficace, si jamais un autre enfant atteint naissait dans la famille.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels bénéfices attendre du traitement ? Quels en sont les risques ?**

Le traitement doit être instauré le plus tôt possible, dès le résultat du dépistage (généralement à partir du 10^{ème} ou 11^{ème} jour de vie) et être poursuivi toute la vie. Il consiste à administrer une hormone thyroïdienne artificielle (lévothyroxine) à l'enfant, par voie orale, tous les jours, pour pallier le déficit.

Chez les bébés, l'hormone peut être administrée sous forme de gouttes, données dans un peu d'eau ou de lait, avant le biberon. Le médicament ne doit pas être donné directement dans un biberon que l'enfant pourrait ne pas finir. La lévothyroxine est également disponible sous forme de comprimés pour les enfants plus grands et les adultes.

● **Quels bénéfices attendre du traitement ? Quels sont les risques ?**

Prescrit dès la naissance ou les premières semaines de la vie, le traitement permet une croissance et un développement intellectuel tout à fait normaux.

Le suivi médical régulier des enfants permet d'adapter les doses et d'éviter qu'elles soient

insuffisantes ou, au contraire, excessives. Les doses prescrites doivent être scrupuleusement respectées car, aux bonnes doses, le traitement ne présente aucun risque, même pris toute la vie.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Le traitement doit être pris à vie, quotidiennement, ce qui peut être vécu comme une contrainte importante.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Le soutien psychologique peut être utile dans certains cas, surtout à l'adolescence, si l'enfant atteint accepte mal le fait de prendre un traitement qui lui paraît inutilement contraignant. Cependant, le dialogue avec l'endocrinologue et la famille, établi dès le plus jeune âge, permet souvent à l'enfant de prendre conscience de l'importance de son traitement.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

Il est indispensable de prendre le traitement de façon assidue. Une prise manquée ne peut pas être récupérée en doublant la dose suivante. Un traitement mal adapté ou mal suivi est responsable de l'apparition de signes d'hypothyroïdie : fatigue, constipation, frilosité. Une diminution des capacités intellectuelles (par exemple baisse de la concentration et difficultés d'apprentissage à l'école ou au travail) et/ou une baisse des performances physiques peuvent apparaître. L'hypothyroïdie peut alors aussi être responsable d'infertilité. Par ailleurs, il est conseillé de prendre l'avis de son médecin avant tout traitement même s'il semble, *a priori*, anodin, car certains médicaments (certains anticoagulants, anticonvulsivants ou antibiotiques) peuvent diminuer l'action des hormones thyroïdiennes.

● **Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?**

Les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale sont suivis en consultation d'endocrinologie pédiatrique (ainsi que par leur pédiatre habituel). Les adultes seront suivis toute leur vie par un endocrinologue.

Les besoins hormonaux varient avec la croissance (poids, âge) : l'endocrinologue s'assure donc régulièrement (par analyse sanguine) que le traitement est bien adapté.

Chez le bébé, des dosages hormonaux de contrôle sont pratiqués fréquemment (un tous les 15 jours puis tous les mois) par prise de sang. Chez l'enfant, un contrôle est réalisé tous les six mois environ.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, le personnel soignant doit être informé du traitement par les hormones thyroïdiennes et de sa dose. Ce traitement doit être maintenu en toute circonstance.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

En France, le dépistage systématique et le traitement permettent de contrer les effets de la maladie avant même qu'ils n'apparaissent.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Aujourd'hui, grâce au dépistage et au traitement, les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale ont un développement tout à fait normal et leur maladie n'a aucune conséquence sur leur vie familiale, professionnelle ou sociale. Leurs capacités physiques et intellectuelles sont tout à fait comparables à celles de la population générale, la seule condition étant de prendre le traitement quotidiennement, toute la vie.

Le traitement peut toutefois être difficile à accepter, surtout à l'adolescence. L'enfant peut avoir des périodes de déni, et refuser de prendre son médicament tous les jours, parce qu'il accepte mal sa différence. Sa famille et son entourage doivent être là pour l'accompagner. Les médecins qui le suivent pourront répondre à ses préoccupations et à celles de ses parents. Il est en effet très important que l'enfant comprenne ce qu'est sa maladie, dès son plus jeune âge, et qu'il ait conscience de l'importance du traitement. Il doit devenir autonome le plus rapidement possible pour la prise de son médicament.

Grossesse et hypothyroïdie congénitale

L'hypothyroïdie n'empêche pas d'avoir des enfants, mais les femmes enceintes doivent être suivies très rigoureusement sur le plan hormonal.

En effet, dès le début la grossesse, les femmes atteintes d'hypothyroïdie congénitale ont besoin d'une dose plus élevée d'hormone thyroïdienne, car ce sont les hormones maternelles qui servent au bon développement du cerveau du fœtus. Une hypothyroïdie de la mère pendant la grossesse peut donc être délétère pour le futur bébé. Pour que le traitement soit parfaitement adapté, il est conseillé aux femmes enceintes de réaliser des dosages d'hormones réguliers (toutes les 4 à 8 semaines) tout au long de la grossesse. Par ailleurs, dès 17 semaines de grossesse, une échographie doit être réalisée pour évaluer la taille de la thyroïde du fœtus afin de s'assurer qu'elle se développe normalement.

● ● ● En savoir plus

● **Où en est la recherche ?**

Les recherches menées sur l'hypothyroïdie congénitale ont plusieurs objectifs :

- Mieux comprendre les anomalies génétiques et les mécanismes à l'origine de certains cas d'hypothyroïdie.
- Mieux évaluer le devenir des adultes nés avec une hypothyroïdie dépistée et traitée dès la naissance (état de santé, fertilité, état de santé de leurs enfants...). On manque en effet de recul puisque la première génération « dépistée » a atteint l'âge de faire des enfants depuis peu seulement.

● **Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?**

Il n'existe pas d'association de patients pour cette maladie. Cependant, il existe un service permettant d'entrer en contact avec d'autres malades francophones atteints de

la même pathologie. Il est possible de s'y inscrire sur le site www.orphanet.fr dans la rubrique « Services aux malades » ou par téléphone en appelant **Maladies Rares Info Services** (numéro Azur 0 810 63 19 20).

● Prestations sociales en France

En France, les personnes, enfants ou adultes, ayant une hypothyroïdie congénitale peuvent bénéficier, si nécessaire, d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux, dans le cadre des affections de longue durée (ALD).

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Juliane Léger

Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance
Hôpital Robert Debré, Paris

Professeur Michel Polak

Consultation du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance
Hôpital Necker - Enfants Malades, Paris

Alliance Maladies Rares



*Association Française des
Conseillers en Génétique*