

# INCIDENCE ET ÉPIDÉMIOLOGIE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN MIDI- PYRÉNÉES DE 2002 À 2011

---

**Dr Isabelle Oliver Petit**

*Unité d'endocrinologie, génétique, maladies osseuses et gynécologie*

*Hôpital des enfants. TOULOUSE*

# L'hypothyroïdie congénitale

- Pathologie endocrinienne congénitale la plus fréquente
- Premier déficit psychomoteur que l'on puisse prévenir
- Dépistage depuis 1978 par AFDPHE .

## *Constats :*

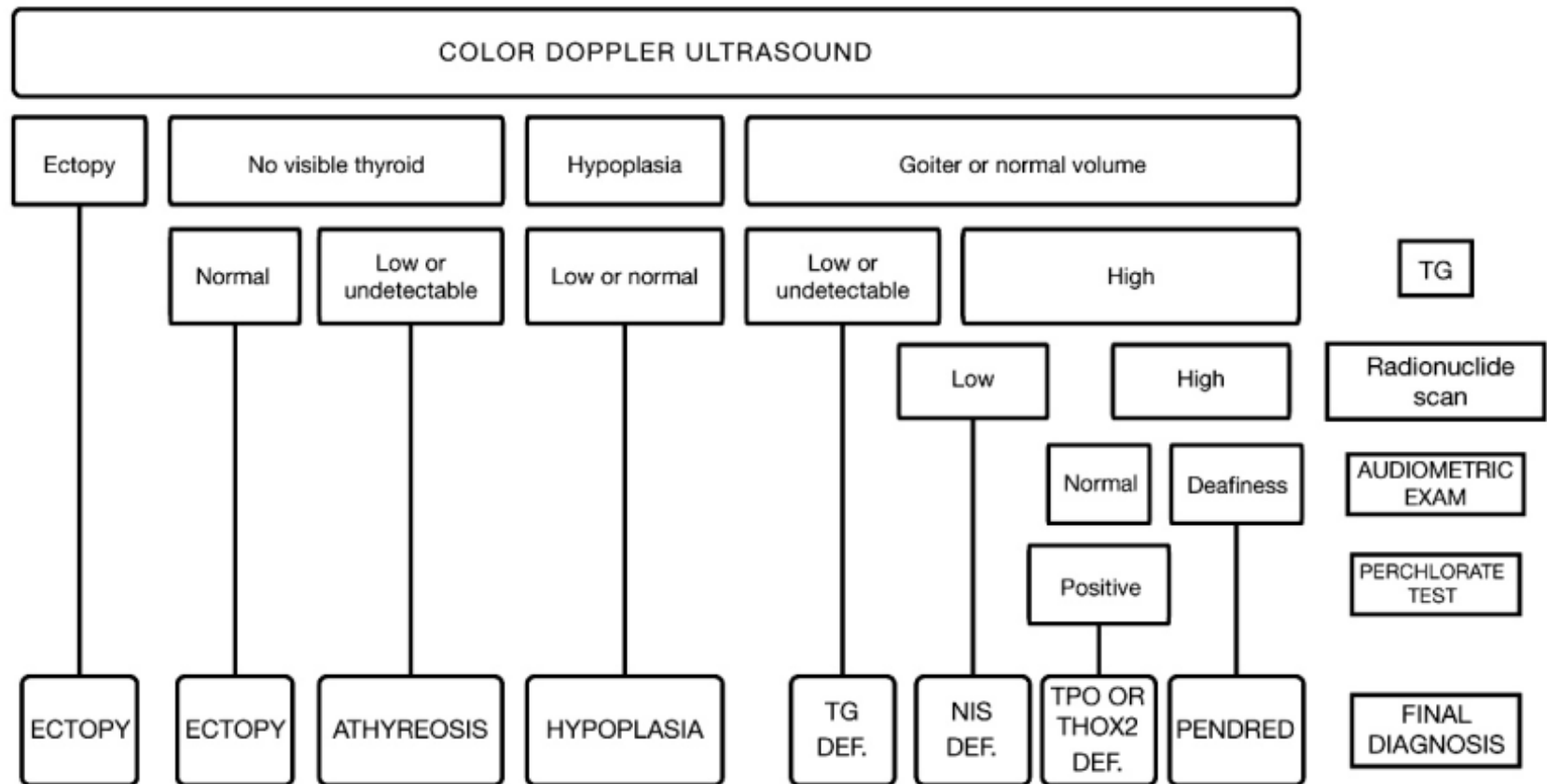
- Banalisation du diagnostic HC par les pédiatres:
  - Sémiologie clinique
  - Physiopathologie et démarche de diagnostic étiologique
- Données récentes
  - Incidence en augmentation ?!
  - Glandes en place et troubles de l'hormonosynthèse
  - Identification gènes.

# Objectifs

- Incidence actualisée région Midi Pyrénées
  - Globale
  - Répartition entre dysgénésies et glandes en place.
  - Fréquence des formes permanentes et transitoires
- Améliorer la pertinence du diagnostic étiologique et génétique
  - Arbre décisionnel
  - Tests génétiques
- Améliorer la prise en charge des patients et famille
  - Ne traiter que ceux qui en ont besoin..
  - Information claire et conseil génétique (glandes en place)
  - Education thérapeutique des patients

# Arbre décisionnel de l'université de Sao Paolo 2010

*Endocrine Journal* 2010, **57** (7), 587-593



# Matériel et méthode

- HC **dépistées** (ARDMP) **et confirmées** dans la région Midi-Pyrénées entre le 1/11/02 et le 31/10/11. n=100

# Région Midi-Pyrénées: ARDMP



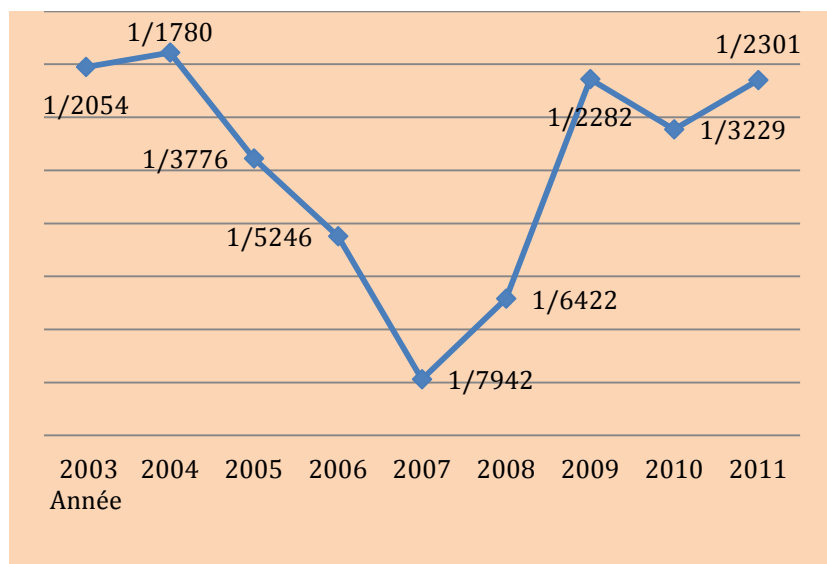
8 départements (+ Andorre)  
La plus grande région de métropole  
Superficie: 45 348 km<sup>2</sup>  
Forte croissance démographique  
Population: 2 947 000 hab (4,5%)  
32000 naissances par an  
Toulouse (1/2)

# Matériel et méthode

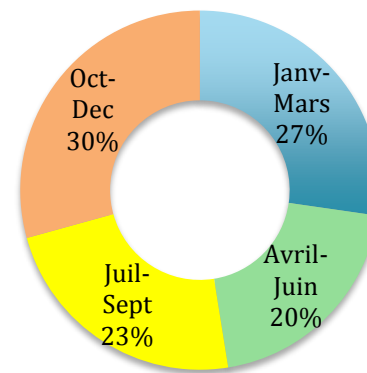
- **HC dépistées (ARDMP) et confirmées** dans la région Midi-Pyrénées sur période 9 ans (entre le 1/11/02 et le 31/10/11). n=100
  - Exhaustivité.
  - Même seuil dépistage et même protocole de prise en charge identique
  - Suivi prospectif par la même équipe
- Rétrospectif:
  - Vérification des données initiales
  - et reprise de la démarche étiologique à partir de l'arbre décisionnel de Beltrao  
Affiner pertinence des diagnostics.
- Prospectivement réévaluer les enfants après 2 ou 3 ans
  - Incomplet
  - Glandes en places : formes transitoires
  - Perchlorate
  - Diagnostic génétique

# Incidence générale

Incidence moyenne dépistage confirmé:  
**1/ 2828**



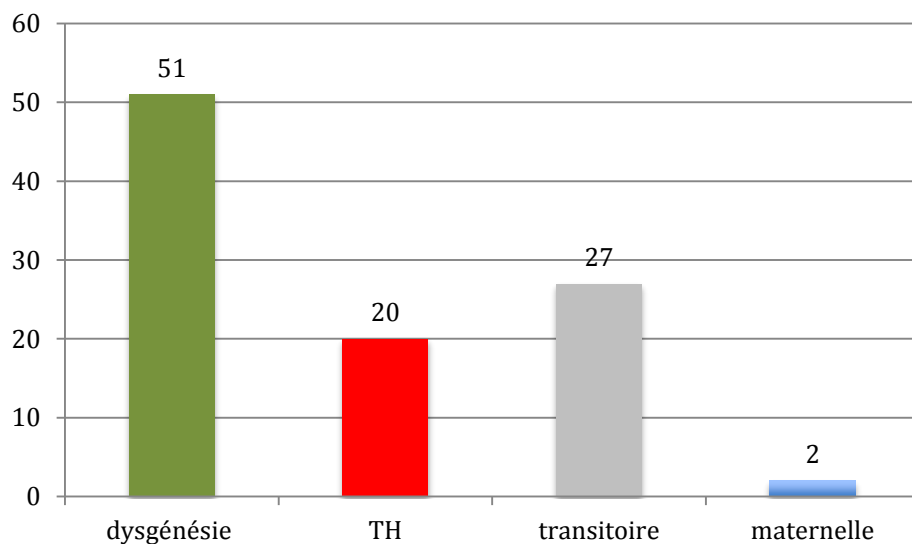
Variations saisonnières



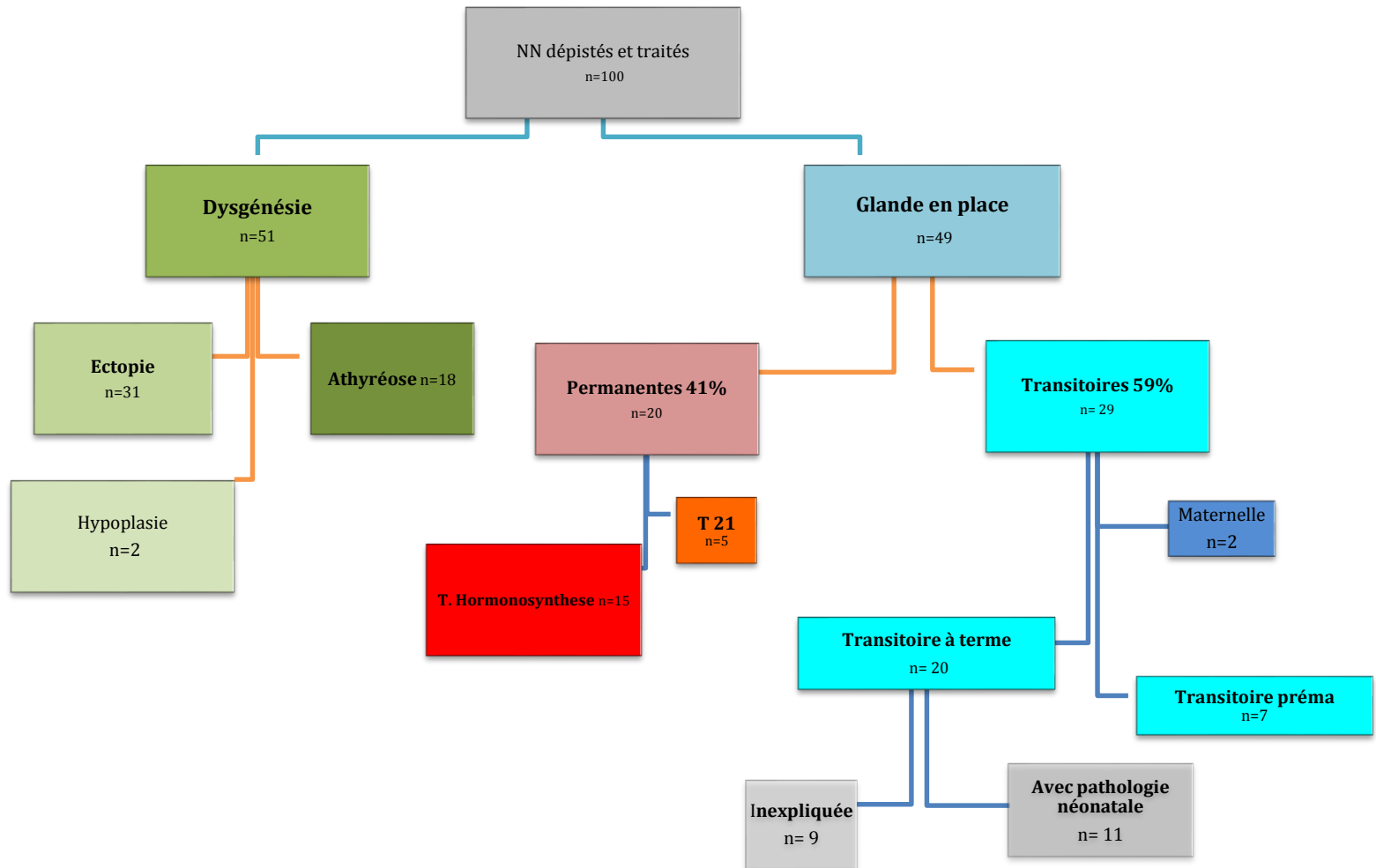


# Description population générale

- 62 filles pour 38 garçons
- 51 dysgénésies et 49 glandes en places:



- *3 corrections de diagnostics (échographies prise en défaut)*

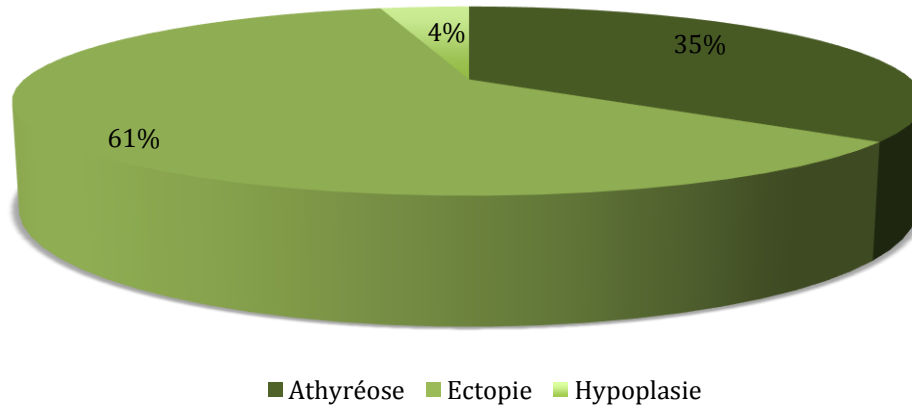


# Données initiales par groupe diagnostique

	Sexe F/G	Terme SA	Poids en g	Taille en cm	LT4 pg/ml	LT3 pg/ml	TSH> 150 en %
<b>Population totale</b> n=100	1,63	38,6 (3,4)	3106 (825)	48,3 (4,1)	6,83(4,6)	2,9(1,5)	63
<b>Dysgénésie</b> n=51	2	39,9(1,5)	3366 (544)	49,6(2,2)	5,26(3,25)	2,4(1,2)	92
<b>Glande en place</b> n=49	1,33	37,3 (4,3)	2836 (978)	46,8	8,48 (5)	3,5 (1,8)	35
HC Permanente n= 20	1,22	38,5 (2,9)	2986 (785)	47,8 (4,8)	8,21 (5)	3,5 (1,9)	45
HC Transitoire n= 27	1,41	36,44 (4,8)	2733 (1174)	46 (5,35)	8,67 (5,4)	3,48 (1,74)	24

- 10 **prématurés** (terme 30 SA) : 8FT et 2 FP
- 11 **malformations néonatales** associées, dont 5 T21.

# Dysgénésies (n=51)



- Aucune malformation, aucune pathologie significative associée (neurologique, pulmonaire, rénale) dans le groupe des dysgénésies

# Glandes en place permanentes (n=15)

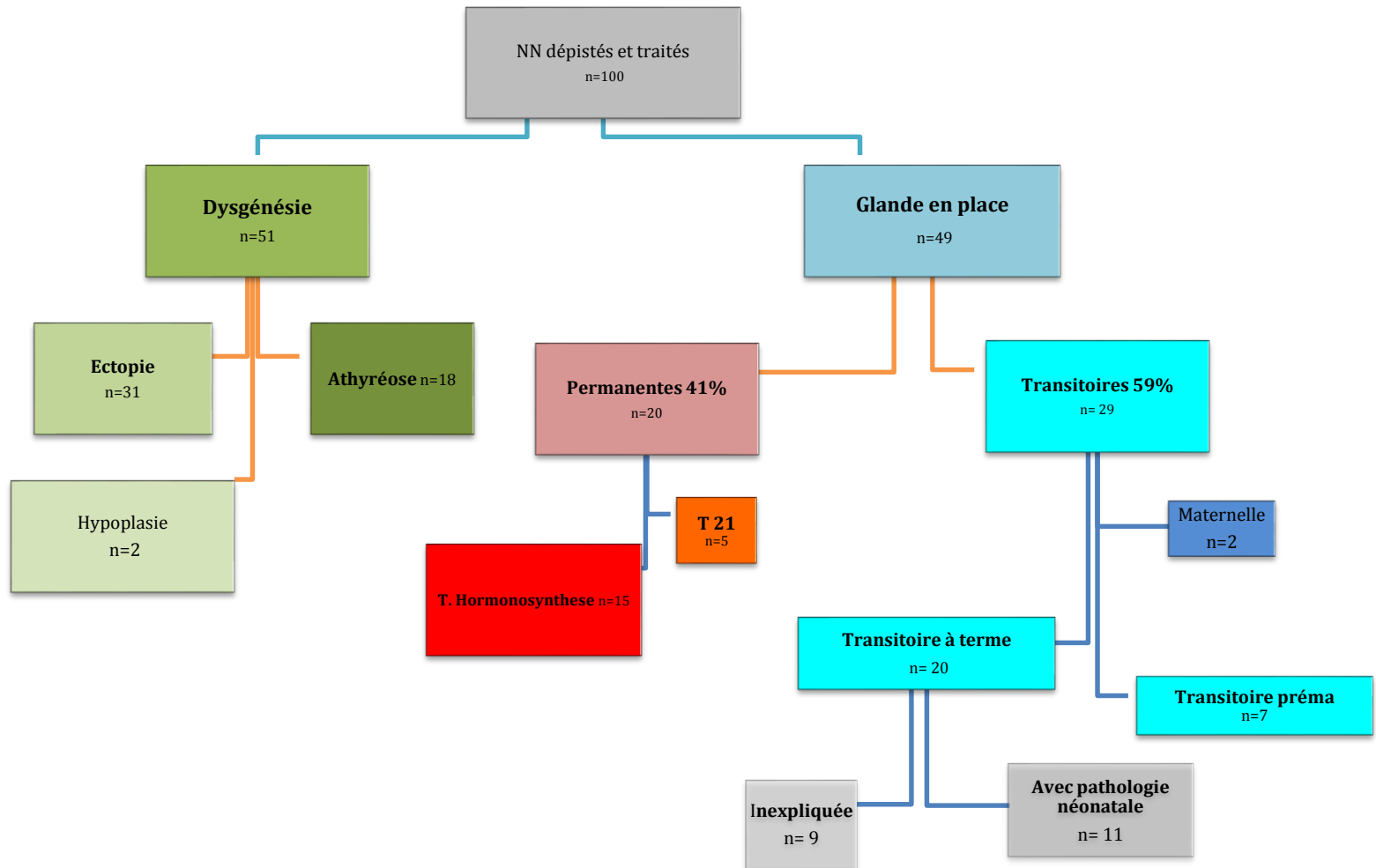
Patient	sexe	T4L pg/ml	T3L pg/ml	TSH mIU/l	Thyrogl obuline ng/ml	Echo 1	Scintigr aphie Tc	Echo2	Scintio +/- perchio	Gènes	
1	M	1,7	1,5	>150	600	<b>Goitre</b>	Pas de fixation	Goitre	NF*		<b>NIS</b>
2	F	5,2	2,7	>150	<0,3	<b>Goitre</b>	Normale	Goitre	NF*	TG+	<b>TG</b> :Double heterozygote exons 17+19
3	M	3,7	3	>150	0,4	<b>Goitre</b>	NF	Goitre	NF*	TG+	<b>TG</b> :Homozygote mutation c.886C>T
4	M	8,6	7,1	60	3,9	<b>Goitre</b>	NF	Goitre	négatif	Pendred - TG +	<b>TG</b> :heterozygote c.7123G>A
5	F	2,9	1,1	>150	283	<b>Normale</b>	Normale	normale	attente	PW- NKX2.1 -	<b>TPO</b> : large délétion
6	F	1,9	1,1	>150	211	<b>Goitre</b>	normale	Goitre	positif ++	Duox-/TPO +	<b>TPO</b> : large délétion/ polymorphisme
7	M	7	4,2	128	1003	<b>Goitre</b>	Asymétrique	Normale	positif 12%	TPO-/Duox -	<b>TOI partiel</b>
8	M	6,3	4,2	>150	950	<b>Normale</b>	Normale	Normale	positif >10 %		<b>TOI partiel</b>
9	M	1,2		>150		<b>Goitre</b>	NF	Goitre	Refusée		<b>Probable TOI</b>
10	F	3,8	2,1	>150	1800	<b>Normale</b>	Normale	Goitre	NF		<b>Probable TOI</b>
11	M	10	4,6	30,4	113	<b>Normale</b>	NF	Normale	Refusée	TSHR-	TH familial étiologie ?
12	F	7,4		>150		<b>Goitre</b>	Normale	Normale	négatif		<b>Inexpliqué</b>
13	F	12		119	141	<b>Normale</b>	Normale	Normale	normale sans PC		
14	M	14,3		78,9	79	<b>Normale</b>	Hypofixation	Normale	NF*	GNAS1+	<b>PseudohypoparaT</b>
15	F	11,1		24		<b>Normale</b>	Hypofixation	Normale	NF	HTRalfa - FGFR3 - GNAS -	<b>HC syndromique</b>

Tous les diagnostics, sauf 1, ont été posé dans le cadre de ce travail prospectif  
 7 diagnostics génétiques identifiés. 1 pathologie syndromique non étiquetée.  
 2 refus d'exploration complémentaire

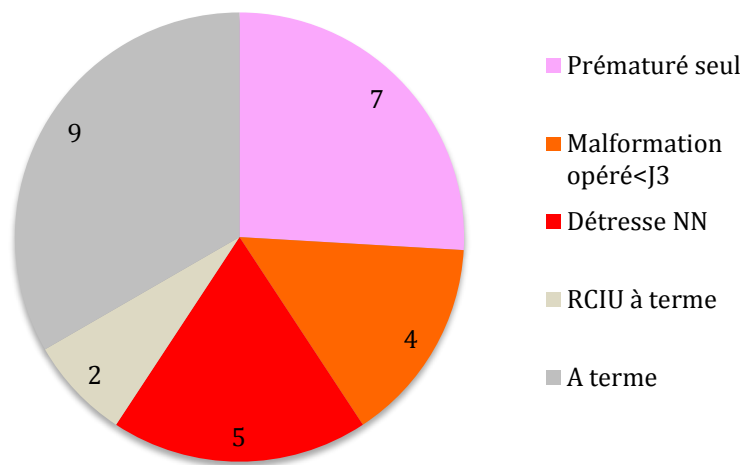
# Incidence et répartition des HC définitives (71%)

(dysgénésie et glandes en place)

- **1/ 3983:** ( 1/2828 en période néonatale et 1/4573 depuis origine)
- **51 dysgénésies (71,8%)**
- **20 glandes en place ( 28,2 %)**
- **Différence confirmée avec la classique répartition 85%/15%**
- Dans ce groupe, 7 enfants à priori ont une hypothyroïdie syndromique:
  - 5 trisomie 21
  - une pseudo hypoparathyroïdie
  - un nanisme pseudo achondroplasique



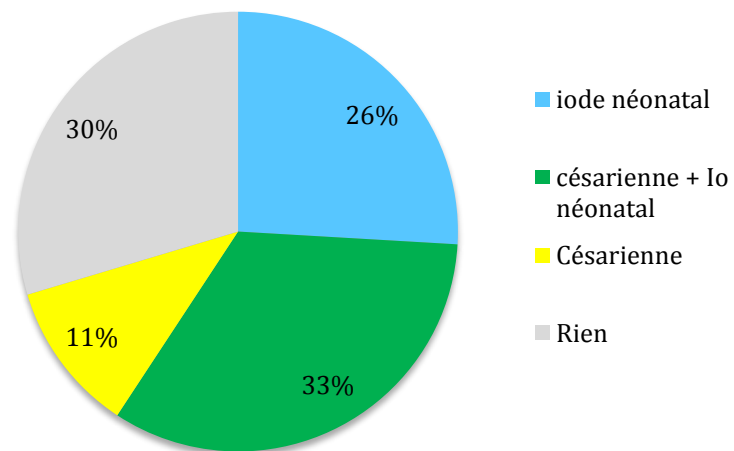
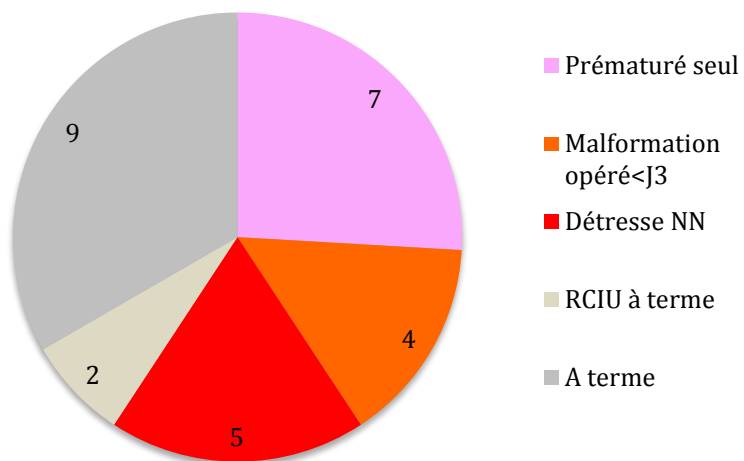
# Glandes en place forme transitoire n= 27



2/3 ont présenté des difficultés d'adaptation à la vie extra utérine !



# Glandes en place forme transitoire n= 27



*Durant cette période, les antiseptiques iodés ont été progressivement abandonnés dans les unités de néonatalogie(2009) et de réanimation pédiatrique(2011) de notre CHU mais sont encore utilisés chez les obstétriciens pour les césariennes et les épisiotomies ainsi que dans les blocs de chirurgie néonatale !*

# Conclusions

- Incidence du dépistage de l'HC est proche de 1/2800 , réduite à 1/4000 pour les formes définitives après 3 ans
- Fréquence des glandes en place est plus importante que classiquement décrite.
- Les formes transitoires (30%) sont possiblement en lien avec l'utilisation **abusive** d'antiseptiques iodés en maternité ou pour des soins aux nouveau-nés et donc évitables.
- Une démarche diagnostique initiale structurée dès la période néonatale, devrait permettre d'établir un diagnostic précoce, physiopathologique et génétique, important pour le conseil génétique et l'éducation thérapeutique des familles.



Hôpital des Enfants

# Remerciements



Hôpitaux de Toulouse

**Pédiatres de l'équipe  
d'endocrinologie de l'hôpital des  
Enfants de Toulouse**

**ARDMP. IFB Toulouse**

- Techniciennes
- Drs J. Fauvelle et I Gennerro

**Biologistes et généticiens**

- Pr Targovnik (Buenos Aires)
- Dr H Bikker (Amsterdam)
- Pr F Savagner.

