

Athyréose : à propos de deux cas

KARICH. N (1), GAOUZI. A(2), LATRECH. H(1)

1: Service d'Endocrinologie Diabétologie, CHU Med VI, faculté de médecine, université Med premier, Oujda, Maroc
2: Service d'Endocrinologie pédiatrique, Hôpital d'Enfants, faculté de médecine, université Med V, Rabat, Maroc

Introduction

L'athyréose est définie par l'absence congénitale de la glande thyroïde entraînant une hypothyroïdie précoce et profonde. Elle est rare, sa prévalence est 1 sur 28000 nouveau né (1). Le traitement repose sur l'administration de la Lévothyroxine à vie. Tout retard de prise en charge entraîne un retard psychomoteur irréversible d'où l'intérêt du dépistage systématique.

Nous rapportons deux cas d'athyréose illustrant ce retard diagnostique malgré la profondeur de l'hypothyroïdie.

Observations

Observation 1:

Nourrisson de 4 mois, ayant présenté dès la naissance une macroglossie, un teint grossier, un refus de la tétée, une cyanose au moment de la tétée et une cassure staturo-pondérale. L'exploration biologique a confirmé le diagnostic d'une hypothyroïdie périphérique (TSHus : 100 mUI/l) et une T4 libre à 0.4 pmol/l. L'échographie et la scintigraphie thyroïdiennes n'ont pas mis en évidence la présence de glande thyroïde avec une thyroglobuline qui était indétectable. Un traitement substitutif par lévothyroxine a été instauré. L'évolution a été marquée par une amélioration clinique de l'hypothyroïdie et une normalisation de la T4 libre en 2 semaines.

Observation 2:

Il s'agit d'un nourrisson âgé de 1 an sans antécédent pathologique notable qui consulte pour un retard statural, l'examen clinique trouve : le Poids à 7kg 200 (-3DS), une taille à 62 cm (>- 4 DS), une hypotonie, un retard des acquisitions psychomotrices et une constipation. Le bilan biologique a objectivé une TSHus à 67 µUI/ml (0.25- 5) avec une anémie normochrome normocytaire. L'échographie cervicale n'a pas mis en évidence de tissu thyroïdien avec une scintigraphie thyroïdienne évoquant une athyréose confirmée par le dosage de la thyroglobuline qui était indétectable. Un traitement substitutif par lévothyroxine a été instauré à une dose de 50 gamma/j avec une bonne évolution clinico-biologique.

Discussion

L'athyréose est une forme de dysgénésie thyroïdienne, caractérisée par l'absence totale du tissu thyroïdien, entraînant une hypothyroïdie congénitale primitive. Elle représente avec l'hypoplasie de la thyroïde le tiers des cas de dysgénésie thyroïdienne(1).

Les signes cliniques de l'athyréose chez nos patients étaient discrets à la naissance à des degrés variables comparativement aux données de la littérature (une hypoactivité avec sommeil excessif, des difficultés d'alimentation, constipation, ictère prolongé, faciès myxœdémateux, macroglossie, hypotonie, retard psychomoteur, et statural et absence de goitre).

Sur le plan Biologique, la TSH sérique était très élevée avec T4 libre qui était très effondrée confirmant l'origine périphérique et évaluant la profondeur de cette hypothyroïdie. La thyroglobuline était indétectable indiquant l'absence de tissu thyroïdien (1). Ceci est confirmé par l'échographie et la scintigraphie thyroïdiennes (**figure1**)qui ne mettent pas en évidence de tissu thyroïdien(1).

Le traitement substitutif doit être précoce (7 - 15 jours de vie)(1), mais vu le diagnostic tardif chez nos patients, la lévothyroxine n'était introduite que tardivement avec une bonne évolution clinico-biologique.

conclusion

L'athyréose est une affection extrêmement rare mais grave par son retentissement (psychomoteur, statural), nécessitant un diagnostic et une prise en charge précoces. Le dépistage néonatal systématique de l'hypothyroïdie au Maroc reste indispensable.

Bibliographie

(1). [Médecine thérapeutique / Pédiatrie. Volume 4, Numéro 6, 408-13, 2001](#)
(2). [Hypothyroïdie congénitale primitive par anomalie de développement de la thyroïde : Orphanet : 2014](#)



Figure1: scintigraphie blanche