

Incidence récente de l'hypothyroïdie congénitale en Midi Pyrénées et répartition des formes avec dysgénésies ou troubles de l'hormonosynthèse.

Isabelle Oliver Petit^a, Emilie Lobinet^a, Isabelle Gennero^b, Thomas Edouard^a, Audrey Cartault^a, Maithé Tauber^a

^a Unité d'endocrinologie, génétique, maladies osseuses et gynécologie, Hôpital des enfants, Toulouse Cedex 31059,

^b ARDMP, Laboratoire de biochimie, Institut fédératif de biologie, Purpan, Toulouse

Les auteurs n'ont aucun conflit d'intérêt

Introduction

L'hypothyroïdie congénitale (HC), pathologie endocrinienne congénitale la plus fréquente, est dépistée en France depuis 1978 par dosage de la TSH sur buvard au 3^e jour de vie. C'est ainsi le premier déficit psychomoteur qui peut être prévenu. Son incidence est rapportée entre 1/2000 et 1/4000 naissances avec classiquement 80 à 85% de dysgénésies (DG). Les données récentes de la littérature, affinent l'incidence mais surtout semblent montrer une baisse relative de cette prévalence au profit des formes avec glandes en place (ref 1-5).

L'objectif de cette étude est de calculer l'incidence actualisée de l'HC en Midi-Pyrénées; le pourcentage des DG, des troubles de l'hormonosynthèse (TH) et des formes transitoires (HCT) avec étude moléculaire étiologique proposée.

Matériel et méthode

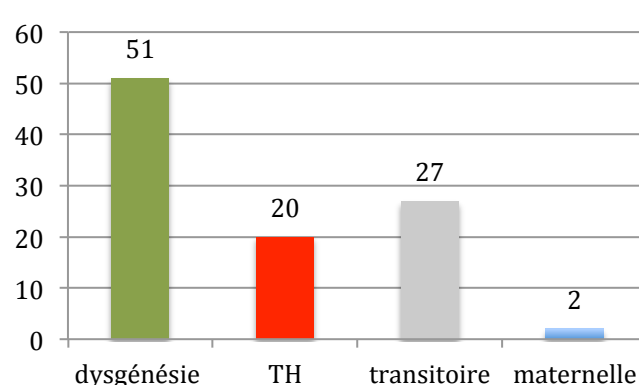
-Etude rétrospective des 100 dossiers de nouveau-nés (NN) dépistés et confirmés en région Midi-Pyrénées entre le 1/11/02 & le 31/10/11 avec reprise de la démarche étiologique au vu des recommandations actuelles (ref 5 & 6).

-Réévaluation des enfants traités avec glande en place (GP) après l'âge de 2 ans (test au perchlorate et biologie moléculaire orientée).

Résultats

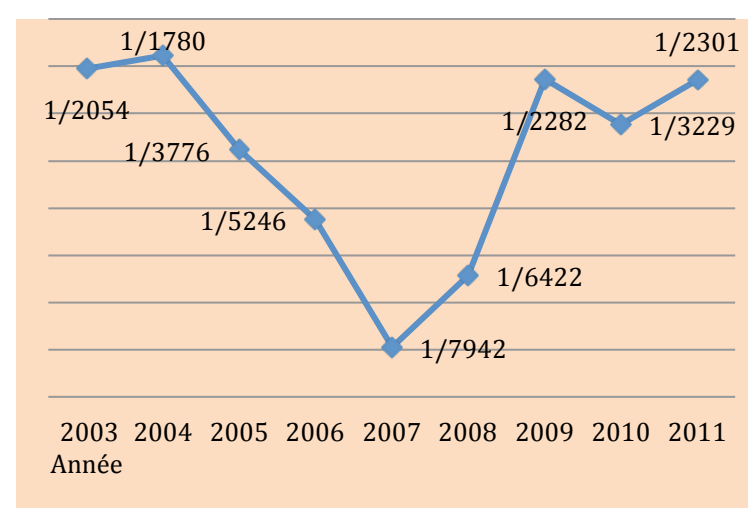
100 NN (62 % filles) confirmés pour une HC ont été inclus sur 9 ans, soit une incidence moyenne de 1/2828.

Ils se répartissent en 51 DG (61% ectopie, 35% athyréose et 4% hypoplasie) et 49 GP.



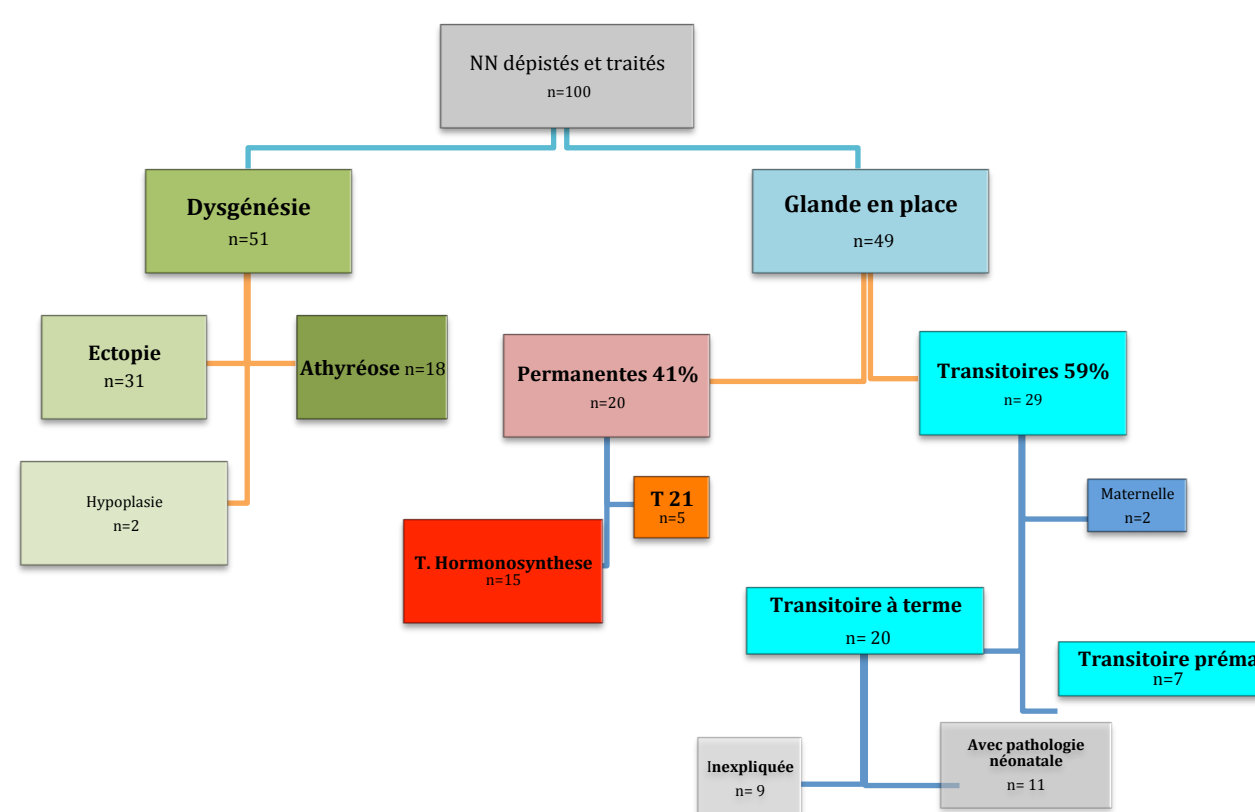
Prévalence des différents diagnostics dans la population totale (n=100).

Incidence moyenne dépistage : **1/ 2828**



Incidence annuelle du dépistage HC confirmé en Midi- Pyrénées en fonction des années

Incidence moyenne des formes définitives après 2 ans: **1/3983**



Répartition des formes permanentes et transitoires et des différents diagnostics pour l'ensemble de la population

	Sexe F/G	Terme SA	Poids en g	Taille en cm	LT4 pg/ml	LT3 pg/ml	TSH> 150 en %
Population totale n=100	1,63	38,6 (3,4)	3106 (825)	48,3 (4,1)	6,83(4,6)	2,9(1,5)	63
Dysgénésie n=51	2	39,9(1,5)	3366 (544)	49,6(2,2)	5,26(3,25)	2,4(1,2)	92
Glande en place 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

Paramètres cliniques de naissance et biologie au diagnostic, exprimés moyenne (écart type) dans la population totale et les sous-groupes

-La réévaluation après 2 ans confirme pour le groupe des glandes en place 20 % TH et 29 % HCT soit une incidence calculée des formes définitives à 1/3983.

-11 % de malformations congénitales sont associées aux GP contre 0% pour DG

-Confirmation moléculaire identifiée chez 12/20 des TH

-Dans HCT, **2/3 des NN ont été exposés en périnatal aux antiseptiques iodés !**

Etiologies des formes permanentes avec GP

1. Formes syndromiques:

Syndrome de Down:5

Pseudohypoparathyroïdie:1

Nanisme Pseudo achondroplasique: 1

2. Formes non syndromiques:

Mutation confirmée thyroglobuline:3

Mutation confirmée TPO: 2

Mutation NIS:1

Trouble organisation iode partiel: 4

Inexpliquées: 3

Discussion

L'incidence actualisée de l'HC en Midi-Pyrénées est proche de l'incidence nationale mais la proportion de glande en place est supérieure à l'attendu, même après restriction aux HCP.

Ceci doit nous inciter à mettre en place pour les NN avec glande en place une démarche étiologique rigoureuse et obtenir un diagnostic précoce afin de leur offrir une meilleure prise en charge, éducation thérapeutique et un conseil génétique adapté.

Les formes transitoires proches de 30% pourraient en partie être évitées par l'application des recommandations de non utilisation de produits iodés chez le NN.

Références

- 1.R Gaudino, C Garel, P Czernichow, J Léger. *Horm Res*, 2008, 70(4): p. 240-8.
- 2.Cavarzere, P. et al. *Horm Res*, 2008, 70(4): p. 240-8.
- 3.VM Dias, AP Campos, AJ Chagas, RM Silva. *J Pediatr Endocrinol Metab*, 2010, 23(8): p. 815-26.
- 4.R Srinivasan, S. Harigopal, S. Turner, T. Cheetham. *Acta Paediatrica* DOI:10.1111/j.1651-2227.2011.02536.x
- 5.CB. Beltrão, AG. Juliano, MC. Chammas, T. Watanabe, MT. Sapienza, S Marui. *Endocrine Journal* 2010, 57 (7), 587-593
- 6.Léger et al. *J Clin Endocrinol Metab*, 2014, 99(2):363-384