

D. IX - COMMENT PROCEDER EN CAS DE TSH ELEVEE DANS LE DEPISTAGE DE L'HYPOTHYROIDIE CONGENITALE

L'hypothyroïdie congénitale est dépistée dans le test de Guthrie par le dosage de la TSH.

Est considérée comme pathologique une TSH \geq 15 MU/L.

Démarche :

1. **Convoquer rapidement le bébé**, il sera vu par l'assistant d'endocrinologie.
Expliquer la situation aux parents, en termes clairs et rassurants.

2. Anamnèse et status

Les symptômes et signes suivants peuvent être présents :

- somnolence, inappétence, constipation, cri rauque,
- faciès grossier, nez ensellé, cheveux épais, hernie ombilicale, peau sèche, persistance de l'ictère physiologique du nouveau-né ,
- hypothermie, bradycardie, excès pondéral (myxoedème), la glande thyroïde n'est normalement pas palpable sauf en cas de goitre.

3. Examens complémentaires

TSH au Guthrie	15-25 MU/L	> 25 MU/L
Nouveau né	TSH, T3-T4 totale, T4 libre	TSH, T3, T4 totale et T4 libre Anti-TG, Anti-TPO, TRAK faire Rx : genoux de face et chevilles de profil. US thyroïde Prévoir scintigraphie thyroïdienne dans les 3-5 jours (à discuter avec l'endocrinologue de garde)
Mère		TRAK TSH, T4 libre, anti-TPO, anti-TG

Remarques :

TRAK = TSI= TRAB =anticorps anti-récepteur TSH

Anti-TPO = anti-thyreoperoxidase

Anti-TG = anti-threoglobuline

4. Résultats

Les résultats du dosage des hormones thyroïdiennes peuvent être obtenus après un délai de 48-72 heures :

- Si le dosage des hormones thyroïdiennes sont normaux, il n'y a **pas d'hypothyroïdie congénitale**. Dans ce cas, rassurer les parents et annuler l'examen scintigraphique et les Rx prévus.
- Si le dosage des hormones thyroïdiennes sont pathologiques, **une hypothyroïdie congénitale** est probable. Le bilan (dosage de la TSH et des hormones thyroïdiennes, scintigraphie thyroïdienne, US thyroïde, Rx des genoux de face et des chevilles de profil) doit être complété et le traitement substitutif (Eltroxine) commencé aussitôt que possible.

5. Traitement

Dans la plupart des cas, le traitement sera débuté dès réception d'un bilan thyroïdien anormal (TSH élevée et /ou hormones thyroïdiennes abaissées). Si l'enfant est symptomatique, on n'attendra même pas la confirmation du bilan thyroïdien pathologique pour débiter le traitement.

La scintigraphie thyroïdienne ne doit jamais retarder le début du traitement et peut être pratiquée sans inconvénient jusqu'à 3 à 5 jours après le début du traitement.

Le début du traitement devrait toujours pouvoir se faire au plus tard à 10 jours de vie. Le plus tôt est le mieux !

Eltroxin® /Euthyrox® (L-T4 ou thyroxine) : prescription magistrale de **10-12 µg/kg/j** donnés en 1 fois le matin.

Une dose de 10 µg/kg/j est donnée jusqu'à ce que l'enfant atteigne un poids de 5 Kg. Cette dose de 50 µg/j (1 comprimé à 0.05 mg/j) est maintenue jusqu'à ce que la dose de 3 µg/kg/j soit atteinte. Une dose de 3 µg/kg/j sera ensuite donnée pendant toute la petite enfance. Au besoin, le traitement sera adopté en fonction des bilans sanguins pratiqués lors des consultations de contrôle.

6. Surveillance du traitement

Les enfants sont revus à la consultation d'endocrinologie après 2 semaines, 6 semaines et 3 mois de traitement, puis tous les 3 mois jusqu'à 3 ans et ensuite tous les 6 mois.

La TSH et les hormones thyroïdiennes sont dosées depuis la 2^{ème} semaine de traitement selon même rythme que les consultations. Un âge osseux est fait tous les 12 mois.

La croissance staturo-pondérale et le développement psychomoteur de l'enfant sont des paramètres essentiels de la surveillance du traitement de l'hypothyroïdie congénitale.