

CHU Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte-Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5
Téléphone : 514 345-4931

www.chu-sainte-justine.org



L'hypothyroïdie congénitale

Informations destinées aux parents

Est-ce que le traitement est pour la vie?

Habituellement, votre enfant devra prendre la L-thyroxine toute sa vie. Par contre, vers l'âge de trois ans, s'il a une glande thyroïde en place (située au milieu du cou en avant de la trachée), il est possible que le pédiatre endocrinologue vous demande de cesser la L-thyroxine pour une période d'un mois. Après l'arrêt de la médication, un échantillon de sang sera prélevé afin de doser la TSH. Selon le résultat, le pédiatre endocrinologue vous demandera de reprendre ou de cesser la L-thyroxine. Même si votre enfant cesse la médication, il est important de venir régulièrement à vos rendez-vous afin de bien suivre sa croissance et son développement.

N'hésitez pas à poser des questions aux professionnels pour compléter l'information contenue dans ce document.

Ressources

CHU Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte-Sainte-Catherine
Montréal (Québec)
H3T 1C5

Clinique d'endocrinologie

Téléphone du secrétariat
514 345-4735 de 8h00 à 17h00

Téléphone de l'infirmière
514 345-4931 poste 6019 de 13h00 à 16h00

Document révisé par

Carole Bélanger, *inf. clinicienne*
Clinique d'endocrinologie

Avec la collaboration de

Équipe médicale en endocrinologie
Dr Yves Giguère, *Programme québécois de dépistage néonatal sanguin*
Sabrina Fortin, *B.Sc., LL.M, LL.D, Service des programmes de dépistage, Direction générale de la santé publique*

Graphisme

Norman Hogue, *Communications et affaires publiques*

Impression

Imprimerie du CHU Sainte-Justine

© CHU Sainte-Justine
F-1922 GRM 30007572 (rév. 04-2014)



Vous trouverez dans ce document des informations pour vous aider à comprendre la maladie de votre enfant et des réponses à plusieurs de vos questions.

Vous venez d'apprendre, suite au dépistage néonatal, que votre enfant est atteint d'hypothyroïdie congénitale (qui est présente à la naissance). Vous êtes inquiets et cela est bien compréhensible. Cependant, rappelez-vous que lorsque cette condition est traitée tôt, elle n'entraîne pas de séquelles.

Où est située la glande thyroïde et quel est son rôle?

Cette glande, en forme de papillon, se situe au milieu du cou en avant de la trachée et fabrique une hormone, la L-thyroxine ou T4. Cette hormone est contrôlée par une autre hormone, la TSH, qui est produite par l'hypophyse (une glande située à la base du cerveau).

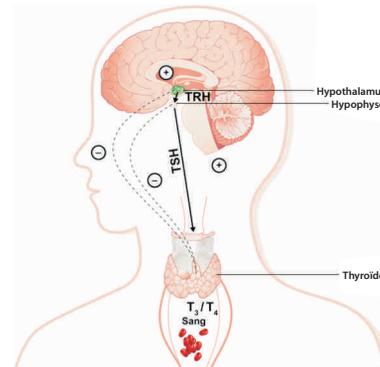


Image : L'axe hypothalamo-hypophysaire-thyroïdien, Université Laval
Site web: <http://theses.ulaval.ca/archimedee/fichiers/26150/ch01.html>

Les trois principales fonctions de l'hormone T4 sont de stimuler:

1. le développement du cerveau (chez le nourrisson)
2. la croissance osseuse (dès la naissance et jusqu'à la fin de la puberté)
3. la production d'énergie, par exemple le maintien de la température du corps (toute la vie).

Quelles sont les causes de l'hypothyroïdie congénitale?

Il y a deux grandes causes de l'hypothyroïdie congénitale :

1. La glande thyroïde est absente ou en dehors de sa position normale (elle se situe alors sous la langue au lieu d'être au milieu du cou). Cette condition se retrouve dans 85 % des cas. Il s'agit d'une malformation congénitale dont la cause n'est pas connue mais qui ne semble pas héréditaire.
2. La glande thyroïde est présente, bien en place, mais ne fonctionne pas. Cette condition se retrouve dans 15 % des cas. Elle est souvent héréditaire.

Quels sont les symptômes de l'hypothyroïdie congénitale?

Le nouveau-né peut n'avoir aucun symptôme, d'où l'importance du dépistage sanguin. Toutefois, peu après la naissance, l'hypothyroïdie congénitale peut se manifester par une somnolence marquée, une mauvaise succion, des boires plus longs, de la constipation, une peau marbrée et un teint jaunâtre (ictère).

Quelles sont les conséquences à long terme de l'hypothyroïdie congénitale?

Si l'enfant n'est pas traité, les symptômes deviennent évidents: faible tonus musculaire (hypotonie), réflexes lents, retard psychomoteur. Avant que les tests de dépistage existent, l'hypothyroïdie congénitale pouvait mener à une déficience intellectuelle (aussi appelée «crétinisme»).

Comment se fait le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale?

C'est depuis 1974 que les tests de dépistage de l'hypothyroïdie congénitale sont développés. Dès les premiers jours de vie, un test de dépistage est fait **systématiquement à tous les nouveau-nés**. Un échantillon de sang, prélevé au talon du bébé, est envoyé au laboratoire du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin, situé à Québec. Le prélèvement est fait avant que le bébé quitte l'hôpital. Il permet ainsi de diagnostiquer l'hypothyroïdie assez rapidement, habituellement dans les deux premières semaines de vie. On y mesure la TSH (hormone stimulant la thyroïde). Dans les cas d'hypothyroïdie congénitale, la TSH est augmentée.

Si votre enfant a une mesure de la TSH nettement augmentée, on vous demandera de le faire évaluer sans tarder par un pédiatre endocrinologue. Lors de cette visite, celui-ci vous posera quelques questions et fera l'examen physique de votre bébé. Une prise de sang sera faite pour confirmer le diagnostic. Quelques tests supplémentaires peuvent être demandés pour établir la cause de l'hypothyroïdie et son impact :

- Scintigraphie thyroïdienne (au service de médecine nucléaire): visualisation de la glande thyroïde après injection d'une petite dose d'un produit radioactif.
- Radiographie du genou (au service de radiologie): pour évaluer la maturation osseuse et ainsi déterminer si l'hypothyroïdie a commencé avant la naissance.

Ces tests ne demandent aucune hospitalisation.

Comment traite-t-on l'hypothyroïdie congénitale?

Le traitement de choix est la L-thyroxine (Synthroid^{MD} ou Eltroxin^{MD}). L'enfant doit prendre un comprimé par jour, dans le but de remplacer ce que la glande thyroïde ne peut produire en quantité suffisante. Soyez sans inquiétude, le comprimé s'avale très facilement au moment des boires. La dose varie selon l'âge et le poids. Comme les besoins individuels des enfants hypothyroïdiens sont très variables, il est très important que votre enfant soit examiné régulièrement surtout au cours des trois premières années de vie (qui sont les années critiques pour le développement du cerveau). À chaque rendez-vous, une prise de sang sera faite pour évaluer si la dose de L-thyroxine est adéquate pour votre enfant.

Voici le calendrier des visites médicales selon l'âge de votre enfant:

- Au diagnostic
- À 5 ou 6 semaines de vie
- À 3 mois, 6 mois et 12 mois
- À 18 mois, 24 mois, 30 mois et 36 mois
- Une fois par année après l'âge de trois ans

Les études démontrent que le développement intellectuel des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale est normal si le traitement est commencé tôt. En administrant la médication tel que prescrit et en venant régulièrement à vos rendez-vous, vous permettez à votre enfant d'avoir une croissance et un développement normaux.