

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

L'hypothyroïdie congénitale – Trouble endocrinien

Qu'est-ce que l'hypothyroïdie congénitale?

L'hypothyroïdie congénitale est une maladie qui se caractérise par une carence en hormone thyroïdienne chez les nouveau-nés atteints. Cette hormone joue un rôle important dans le fonctionnement normal de tous les organes du corps et le développement du cerveau.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'hypothyroïdie congénitale est une maladie relativement commune. En Ontario, son incidence est d'environ 1 cas pour 3 000 à 4 000 naissances.

Quelle en est la cause?

Dans la majorité des cas, l'hypothyroïdie congénitale résulte d'une absence partielle ou complète de développement de la glande thyroïde ou d'anomalies dans la synthèse de l'hormone thyroïdienne. L'hypothyroïdie congénitale est un trouble hétérogène dont les causes, tant génétiques que non génétiques, sont probablement multiples.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

La plupart des bébés atteints d'hypothyroïdie congénitale semblent en bonne santé à la naissance. Certains peuvent présenter des symptômes de jaunisse, de constipation, de léthargie, d'hypotonie et des problèmes d'appétit. Cependant, si la maladie n'est pas détectée et traitée rapidement, les enfants atteints risquent l'arriération mentale et un retard staturo-pondéral.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale est effectué depuis 1978 en Ontario en mesurant le niveau de thyroïdostimuline dans le sang. On confirme le diagnostic en prenant de nouveau la mesure du niveau de thyroïdostimuline et de thyroxine à l'état libre, au moyen d'un échantillon de sang. D'autres tests peuvent être réalisés, notamment une radiographie et une scintigraphie thyroïdienne. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel est le traitement indiqué?

Pour traiter l'hypothyroïdie congénitale, on emploie de la thyroxine dans le cadre d'une thérapie de remplacement de l'hormone thyroïdienne. Ce traitement se montre efficace pour prévenir les symptômes de la maladie. Facile à obtenir et à administrer, ce traitement doit cependant être maintenu pour la vie. Il est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Le pronostic est excellent lorsque le diagnostic est posé tôt et que les enfants atteints sont traités adéquatement. Ceux-ci connaissent alors un développement normal, comme les autres enfants du même âge et en bonne santé.

Comment peut-on prévenir cette maladie?

Les causes de l'hypothyroïdie congénitale sont diverses. Ainsi, dans certains cas, les parents d'un enfant souffrant de cette affection risquent davantage, à chaque grossesse, d'avoir un autre enfant atteint, alors que d'autres parents dans la même situation auront un enfant en bonne santé.

Renseignements supplémentaires

www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001193.htm
www.geneclinics.org

9 janvier 2006