

Cas 50: Sensibilité diminuée aux hormones thyroïdiennes

Symptômes : Aucun. Diagnostic établi dans un contexte de dépistage familial.

Tests thyroïdiens au deuxième trimestre de grossesse : TSH : 1.1 mU/L, T4L : 22 pmol/L.

Prise en charge :

1. Consultations GARE, médecine obstétricale, génétique, endocrinologie pédiatrique
2. Tests thyroïdiens maternels mensuels
3. Échographie fœtale, avec évaluation de la taille de la thyroïde, à 16, 20, 26 et 32 semaines
4. Plan de traitement : antithyroïdiens de synthèse si T4L >50% de la normale.

ÉVOLUTION :

1. Mère : clinique et tests thyroïdiens stables
2. Fœtus : bonne croissance; pas de goitre
3. Nouveau-né : euthyroïdien. Tests à la naissance et à 1 mois suggèrent que bébé est porteur d'une sensibilité diminuée aux hormones thyroïdiennes.

Autres commentaires et grossesses subséquentes

Le terme "Sensibilité diminuée aux hormones thyroïdiennes" remplace le terme "Résistance aux hormones thyroïdiennes" depuis 2005. Comme son nom l'indique, cette pathologie est caractérisée par une diminution de sensibilité des tissus périphériques aux hormones thyroïdiennes : **le taux de T4L (et T3) est élevé mais la TSH n'est pas supprimée**. Le T3r et la captation à l'iode radioactive sont augmentés. Contrairement à la maladie de Graves, le rapport T3 /T4 est normal. La thyroglobuline peut être augmentée ainsi que les anticorps antithyroperoxydases et anti-thyroglobuline.

La première description clinique date de 1967, et la première identification d'une anomalie génétique de 1989. Aujourd'hui, plus de 171 mutations différentes du gène THRbeta (THRB) et quelques mutations du gène THRalpha (THRA) ont été identifiées. Deux syndromes menant à un manque d'accès intracellulaire des hormones thyroïdiennes ont aussi été décrits.

La clinique est variable d'un individu à l'autre et d'un tissu à l'autre : chez une même personne, il peut avoir coexistence d'une déficience et d'un excès d'hormones thyroïdiennes. Dans 66 à 95% du temps, un goitre thyroïdien est présent. Le goitre peut récidiver après chirurgie et être nodulaire. La tachycardie est un problème fréquent. Certains écrits rapportent 50% de problèmes d'apprentissage, 3% de retard mental et 10-20% de problèmes auditifs. L'hyperactivité (mais sans problème de déficit de l'attention) est fréquente. L'évolution est variable mais les problèmes semblent s'atténuer avec le temps.

Nous n'avons pas identifiés de papier pour le pronostic et la prise en charge pendant la grossesse. Par concertation entre les différents consultants, il a été établi que le danger pour le fœtus résidait dans l'exposition à un taux élevé d'hormones thyroïdiennes maternelles, qui traversent le placenta de plus en plus au fur et à mesure que la grossesse avance, mais à un taux faible. Bien qu'il soit réalisable (lorsque l'anomalie génétique des parents est connue), le diagnostic prénatal n'a pas été jugé nécessaire ici.

Articles à conseiller sur la pathologie

Thyroid hormone resistance and its management. Rivas AM et coll. Proc (Bayl Univ med Cent) 2016; 29(2):209-11 (rapport de cas)

The syndromes of reduced sensitivity to thyroid hormone. Dumitrescu A et coll. Biochim Biophys Acta 2013;1830:3087-4003.