

## HYPOTHYROIDIE CONGENITALE : A PROPOS DE DEUX OBSERVATIONS AU CHU GABRIEL TOURE DE BAMAKO-MALI

### Neonatal hypothyroidism : a case report.

**Diakité AA<sup>1</sup>, Dembélé G<sup>1</sup>, Doumbia KS<sup>3</sup>, Traoré NL<sup>1</sup>, Harber B<sup>1</sup>, Diakité F<sup>1</sup>, Sidibe N<sup>2</sup>, Koné A<sup>1</sup>, Dicko-Traore F<sup>1</sup>, Togo B<sup>1</sup>, Sylla M<sup>1</sup>, Sidibe T<sup>1</sup>**

1-Service de Pédiatrie, CHU Gabriel Touré, Bamako, Mali ; 2-Service de Cardiologie, CHU Gabriel Touré, Bamako, Mali ; 3Service ORL, CHU Gabriel Touré, Bamako, Mali

**Correspondance** : Abdoul Aziz Diakité, Email: [doc\\_abdela@yahoo.fr](mailto:doc_abdela@yahoo.fr) Tel : + 223 66 74 49 56

### RESUME

Nous rapportons deux observations d'hypothyroïdie congénitale diagnostiquées en 2011 au CHU Gabriel Touré de Bamako. Il s'agit d'un nourrisson de 40 jours, de sexe masculin admis dans le service pour une détresse respiratoire et une tuméfaction cervicale antérieure compressive. Son passé néonatal était sans particularités, il aurait trois oncles paternels ayant un goitre non exploré. Une constipation chronique était le seul signe fonctionnel tandis que l'examen neurologique était normal. Une tomodynamométrie cervico-thoracique montrait une hypertrophie homogène et symétrique des lobes thyroïdiens avec compression de la trachée. Le dosage des hormones thyroïdiennes confirmait l'hypothyroïdie (T4L = 1,6 pmol/l, TSH= 60 µUI/ml). Sous lévothyroxine à 10 µg /kg, on notait une disparition de la détresse respiratoire, une régression du goitre et la normalisation du taux des hormones thyroïdiennes à un mois de traitement. A six mois de vie, il n'avait pas de goitre et son développement psychomoteur était normal. Le second est un nourrisson de 2 ans, de sexe masculin, provenant d'une zone d'endémie goitreuse. Une bouffissure du visage sans œdème des membres inférieurs, une constipation, un retard de la marche autonome constituaient les motifs de consultation. A l'examen, on notait l'absence de goitre, une fontanelle antérieure large avec une dysmorphie faciale (facies lunaire, hypertélorisme, nez aplati, macroglossie) et une infiltration de la peau plus marquée au visage avec une froideur des extrémités. Il s'asseyait avec appui. Le dosage des hormones thyroïdiennes a confirmé l'hypothyroïdie (T4L = 72 nmol/l, T3L= 0,40 nmol/l, TSH > 60 µUI/l). Sous lévothyroxine, on notait la normalisation des hormones thyroïdiennes à un mois de traitement et la disparition de l'infiltration de la peau. A six mois de traitement il avait acquis la marche autonome. Le pronostic mental reste à être évalué. Ces observations confirment la nécessité du diagnostic néonatal de l'hypothyroïdie. **Mots clés** : Hypothyroïdie congénitale, hormones thyroïdiennes, Nourrisson, Mali

### SUMMARY

We report two observations of congenital hypothyroidism diagnosed in 2011 in the university teaching hospital of Gabriel Toure in Bamako. The first occurred in a male infant of 40 days, admitted for respiratory distress and anterior compressive cervical swelling. Although his neonatal period occurred without any medical particularity, family medical history revealed the presence of unexplored goiter in three paternal uncles. Neurological examination was normal with the presence constipation. Cervical-thoracic scanner showed a homogeneous and symmetric hypertrophy of thyroid lobes with compression of the trachea. The dosage of thyroid hormones asserted hypothyroidism (FT = 1.6 pmol/l, TSH = 60 µUI/ml). After one month of treatment using Levothyroxine, 10 mg/kg, there was a drastic improvement of respiratory distress, a regression of goiter and normalization of thyroid hormones. At six months of life he had no goiter and psychomotor development was normal. The second case occurred in a male infant of 2 years, from an area of endemic goiter. Puffiness of the face without lower limb edema, constipation, delayed independent walking were the reasons for consultation. On examination, we noted the absence of goiter, large anterior fontanel with facial dysmorphism (lunar facies, hypertelorism, flat nose, macroglossia) and infiltration of the skin more marked in the face with cold extremities. He sat with support. The thyroid function tests confirmed hypothyroidism (FT4 = 72 nmol/l, FT3 = 0.40 nmol/l, TSH > 60 µUI/l). Under levothyroxine, there was normalization of thyroid hormones to one month of treatment and disappearance of the infiltration of the skin. At six months of treatment he had acquired independent walking. Mental prognosis remains to be evaluated. These cases confirm the necessity of routine neonatal diagnosis of hypothyroidism. **Keywords**: Congenital Hypothyroidism, Thyroid hormones, Infant, Bamako

### INTRODUCTION

L'hypothyroïdie se caractérise par un dysfonctionnement de la glande et donc une production insuffisante d'hormone thyroïdienne [1-5]. Le développement normal du cerveau in utero et après la naissance

dépend fortement d'un apport adéquat d'hormones thyroïdiennes [1-4]. Donc l'insuffisante production d'hormone thyroïdienne serait la cause du retard mental chez l'enfant [5]. Il s'agit de la cause évitable d'un retard mental la plus fréquente [1-6].

L'hypothyroïdie congénitale est l'endocrinopathie congénitale la plus fréquente, avec une incidence d'environ 1/3000 naissances [1-4].

Le Mali est une zone d'endémie goitreuse où l'hypothyroïdie est responsable de 1,2% de crétinisme et le diagnostic est posé généralement devant le tableau clinique complet [7]. Nous rapportons deux contextes différents de diagnostic d'hypothyroïdie congénitale l'un associé à un goitre et l'autre sans goitre.

### OBSERVATION 1

Un nourrisson de 40 jours de sexe masculin a été hospitalisé à la pédiatrie du centre hospitalier universitaire (CHU) Gabriel Touré de Bamako le 25 Juillet 2011 pour détresse respiratoire et un volumineux goitre. Dans ces antécédents familiaux on retrouvait la notion de goitre non exploré chez ces trois oncles paternels et les parents biologiques n'ont pas de problèmes de santé particulière. Il n'y avait pas de notion de consanguinité. Il était issu d'une grossesse à terme avec une naissance par voie basse eutocique (poids naissance à 3000g). Dès le 14<sup>e</sup> jour de vie les parents remarquaient une tuméfaction cervicale antérieure augmentant progressivement de volume avec l'adjonction d'une gêne respiratoire s'aggravant progressivement et une constipation (une selle par semaine). A l'admission à J15 de vie son poids était normal à 3400g, une taille 49 cm, un périmètre crânien 52 cm et une température à 36,8° C. On notait une acrocyanose, une détresse respiratoire très marquée et les râles d'encombrement bronchique. Un avis otorhino-laryngologique a été sollicité devant la tuméfaction cervicale antérieure et l'aggravation de la détresse respiratoire. L'examen du cou a mis en évidence une tuméfaction cervicale antérieure compressive faisant évoquer une hypertrophie thyroïdienne mesurant 10 cm sur 07cm. La réaction aux stimuli sonores était bonne. La radiographie thoracique a montré un élargissement du médiastin. La tomодensitométrie cervico-thoracique montrait une hypertrophie homogène et symétrique des lobes thyroïdiens avec compression de la trachée. Le dosage des hormones thyroïdiennes affirmait l'hypothyroïdie : T4L (thyroxine libre) = 1,6 pmol/l (normale 10-40 nmol/l), TSH (thyroestimuline (thyroestimuline hormone) = 60 µUI/ml (normale 0,25- 5 µUI/ml). Les catécholamines urinaires étaient normales. Le nourrisson a été mis sous lévothyroxine à 10 µg/kg en deux prises par jour. A un mois de traitement on notait une disparition de la détresse respiratoire, une régression du goitre et la normalisation des hormones thyroïdiennes FT4= 33,5 nmol/l, TSH= 0,05

µUI/ml. A six mois de vie il n'avait plus de goitre et son développement psychomoteur était normal.

### OBSERVATION 2

Un nourrisson âgé de 2 ans de sexe masculin venant d'une zone d'endémie goitreuse (San-Mali) a été hospitalisé le 24 Aout 2011 dans le service de pédiatrie pour retard psychomoteur associé à une bouffissure du visage. Il est né à terme avec un poids de naissance à 3600g, un périmètre crânien à 35 cm et une taille de 50 cm. A l'âge de 3 mois il a présenté une constipation (deux selles par semaines) et à 18 mois sa mère remarquait une bouffissure du visage sans œdème des membres inférieurs, un retard de la marche autonome. A l'admission le développement staturo-pondéral était normal avec un poids à 11,5 kg, une taille de 79 cm, un périmètre crânien et brachial respectivement à 43 cm et 14 cm, une température de 36,2° C. L'examen cervico-facial a trouvé un faciès lunaire, un nez aplati, une macroglossie, une infiltration de la peau plus marquée au visage, une froideur des extrémités. Il n'y avait pas de goitre. La dentition était normale. La fontanelle antérieure était large. L'auscultation pulmonaire révélait des râles d'encombrement bronchique. Il réagissait bien aux stimuli sonores.

Le dosage des hormones thyroïdiennes affirmait une hypothyroïdie compensée : T4L = 72 nmol/l (normale 60 - 120 nmol/l), T3L = 0,40 nmol/l (normale 0,95- 2,5 nmol/l), TSH > 60 µUI/l (normale 0,25 - 5 µUI/l). Le nourrisson a été mis sous lévothyroxine : 4 µg/kg/j soit 50 µg/j (1cp/j) en deux prises. L'évolution a été marquée par la normalisation des hormones thyroïdiennes à un mois de traitement, la disparition de l'infiltration de la peau. A six mois de traitement, il a acquis la marche autonome. Le pronostic mental reste à être évalué.

### COMMENTAIRE

**Sur le plan épidémiologique :** Au Mali, la prévalence de l'hypothyroïdie congénitale n'est pas connue. La carence en iode est la cause du goitre endémique dans notre pays qui est responsable de 1,2 % de crétinisme lié à l'hypothyroïdie [7].

Des données épidémiologiques suggèrent que la fréquence de la maladie se situe entre 1 /3 500 et 1 /4 000 naissances en Europe et en Amérique du nord avec un rapport de 2/ 1 en faveur du sexe féminin [8-9]. On note cependant que l'incidence semble plus faible au Japon soit 1 /5000 naissances [10-11]. Selon une étude réalisée aux Etats-Unis, l'incidence serait différente selon les races ; on note un rapport d'hypothyroïdie congénitale de 1 /32000 naissances dans la population noire

contre 1/5000 dans la population blanche [12].

**Sur le plan du diagnostic :** Dans la présente étude le diagnostic hypothyroïdie a été les signes cliniques comme la constipation chronique, détresse respiratoire consécutive à un goitre, une bouffissure du visage sans œdème des membres inférieurs, faciès lunaire, un nez aplati, une macroglossie, une froideur des extrémités, un retard de la marche autonome. Selon la littérature à la naissance les signes classiques de l'hypothyroïdie congénitale ne s'observent que chez environ 5% des patients [12]. Avant l'ère du dépistage, dans 50% des cas le diagnostic n'était posé qu'après 3 mois de vie [13]. Les signes typiques, de «manuel», sont l'ictère prolongé, une fontanelle largement ouverte (surtout la postérieure), l'hypotonie, l'adynamie, l'hypothermie, la macroglossie et la hernie ombilicale [1-14]. Les enfants sont décrits comme étant tranquilles, dormant beaucoup et ne tétant que paresseusement. Malgré cela, la prise de poids est rapide. Parfois le diagnostic est posé devant la constatation d'un goitre [1-14].

**Sur le plan pronostic :** Le premier cas chez qui le diagnostic d'hypothyroïdie a été fait à 40 jours de vie, a eu un développement psychomoteur normal. Les enfants traités dès les deux premières semaines de vie et avec une dose adéquate de lévothyroxine ne développent ni hypoacousie néurosensorielle ni retard du développement psychomoteur dus à l'hypothyroïdie congénitale [14-17]. L'hypothyroïdie a été diagnostiquée chez le deuxième cas à l'âge de 2 ans ; il a eu un retard de la marche. La répercussion sur son intelligence reste à être évaluée.

## CONCLUSION

Le diagnostic précoce, la mise en route rapide du traitement et le bon suivi du nourrisson de 40 jours, nous ont permis d'avoir un bon pronostic. La prévention du goitre endémique passe par une supplémentation continue en iode du fait de la variabilité des troubles de l'hormonogénèse thyroïdienne.

## RÉFÉRENCES

[1] American Academy of Pediatrics, Section on Endocrinology and Committee on Genetics, American Thyroid Association, Public Health Committee, Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics* 2006;117: 2290-303.  
[2] LaFranchi SH. Approach to the diagnosis and treatment of neonatal hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab* 2011; 96: 2959 - 67.

[3] Rastogi MV, LaFranchi SH. Congenital hypothyroidism. *Orphanet J Rare Dis* 2010; 5: 17.

[4] Grütters A, Krude H. Detection and treatment of congenital hypothyroidism. *Nature Reviews Endocrinol* 8,2011;18:104 - 13.

[5] Carranza D., Van Vliet G., Polak M et al. Hypothyroïdie congénitale. *Annales d'Endocrinologie, Encyclopedie Orphanet*. Octobre 2006, Consul: 03-02-2015.

[6] Van Vliet G, Deladoey J et al. Hypothyroidism in infants and children a Fundamental and Clinical Text, 10th edition. Philadelphia, PA. Lippincott Williams & Wilkins, 2013;787-802.

[7] Sidibé EH. Réflexions sur le retard mental et le crétinisme de l'hypothyroïdie congénitale et de la carence des minéraux à l'état de traces. *Sante* 2007;17:41- 50

[8] Dussault JH, Laberge C, et al. Dosage de la thyroxine (T<sub>4</sub>) par méthode radioimmunologique dans l'éluat de sang séché : nouvelle méthode de dépistage de l'hypothyroïdie néonatale? *Union Med* 1973 102: 2062-2064.

[9] Dussault JH, Parlow A, Letarte J, et al. TSH measurements from blood spots on filter paper: a confirmatory screening test for neonatal hypothyroidism *J Pediatr* 1 976; 89: 550-2.

[10] Burrow GN, Dussault JH. Neonatal Thyroid Screening. New York: Raven Press, 1980; 119-148.

[11] Naruse H, Irie M. Neonatal Screening. Amsterdam, Oxford-Princeton: Excerpta Medica, 1983; 410-411

[12] Brown AL, Fernhoff PM, Milner J, et al. Racial differences in the incidence of congenital hypothyroidism. *J Pediatr* 1981; 99: 934 - 6.

[14] Szinnai G. Hypothyroïdie congénitale – mise à jour du diagnostic, du traitement et de la génétique. *Formation continue, Pédiatrie* 2012, Vol. 23 n° 5

[15] M.B.Arnold, K. Arulanantham, V Bapat.al. New England Congenital Hypothyroidism Collaborative. Characteristics of infantile hypothyroidism discovered on neonatal screening. *The journal of Pediatrics* 1984, Vol .104(4):539 - 544

[16] Van Vliet G, Czernichow P, et al. Screening for neonatal endocrinopathies: rationale, methods and results. *Semin Neonatol* 2004; 9: 75 - 85.

[17] Dubuis JM, Glorieux J, Richer F, et al. Outcome of severe congenital hypothyroidism closing the developmental gap with early high dose levothyroxine treatment. *J Clin Endocrinol Metab* 1996;81:222 - 7.