

Annonce diagnostique de l'hypothyroïdie congénitale

Document destiné aux soignants, impliqués dans l'annonce de l'Hypothyroïdie Congénitale (au moment de l'annonce et dans les semaines qui suivent).

L'objectif est :

- d'expliquer l'hypothyroïdie et sa cause (malformative ou glande en place).
- d'expliquer le rôle des hormones thyroïdiennes en particulier sur le développement cérébral pendant la petite enfance et sur la croissance.
- d'expliquer l'importance du traitement substitutif à vie, mais parfois à réévaluer dans les formes avec glande en place qui peuvent se révéler transitoires (1/3 cas), d'une observance quotidienne et régulière du traitement et de la nécessité d'une surveillance régulière clinique et biologique.
- Souligner le pronostic favorable à court et long terme grâce à la prise en charge précoce.

Il est important de donner une information la plus complète possible, de manière progressive, et de s'assurer de la bonne compréhension des parents et de l'enfant (en fonction de son âge) tout au long de l'entretien. Leur donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel. Les familles ne comprennent, ni ne retiennent toutes les informations qui devront être reprises et détaillées lors d'entretiens ultérieurs.

- ◆ Enoncer clairement le diagnostic, expliquer la physiopathologie et l'importance des hormones thyroïdiennes sur le développement cérébral pendant la petite enfance et sur la croissance ainsi que les conséquences de l'insuffisance en hormones thyroïdiennes durant l'enfance et à l'âge adulte.
- ◆ Expliquer l'étiologie de l'hypothyroïdie congénitale : dysgénésie thyroïdienne (70%) (athyréose, ectopie, hypoplasie, asymétrie), troubles de l'hormonosynthèse avec glande en place (30%), formes transitoires d'hypothyroïdie congénitale/néonatale (carence ou surcharge iodée maternelle, examen radiologique iodé du nouveau né, traitement par antithyroïdiens pendant la grossesse, passage transplacentaire d'anticorps bloquants dans de rares cas de thyroïdite maternelle) ou beaucoup plus rarement hypothyroïdie centrale (non diagnostiquée par le dépistage néonatal en France).
- ◆ Expliquer les examens à réaliser pour déterminer la sévérité (taux d'hormones thyroïdiennes, retard de maturation osseuse) et l'étiologie de l'hypothyroïdie congénitale (échographie, scintigraphie +/- test au perchlorate si glande en place, à réaliser au plus tard dans les 8 jours suivant la mise en route du traitement), ainsi que l'association rare mais possible avec d'autres anomalies malformatives (cœur, rein...).
- ◆ Expliquer les symptômes d'hypothyroïdie en période néonatale (non spécifiques à type d'ictère prolongé, somnolence, hypotonie, précisant qu'ils passent souvent inaperçus et que le diagnostic soit réalisé grâce au dépistage néonatal systématique) et ultérieurement, ainsi que son retentissement en cas d'adhérence insuffisante au traitement sur le développement neurocognitif, la croissance et les conséquences métaboliques ultérieures.
- ◆ Expliquer la nécessité et l'importance d'une bonne observance du traitement substitutif par Levothyroxine (gouttes, puis comprimés dès que possible).
Informez que le soluté de Levothyroxine se conserve à +4° (réfrigérateur), que le traitement est à administrer directement sur la langue ou au moyen d'une petite cuillère d'eau sucrée (pas dans le biberon, ni tétine) et de préférence de ne pas substituer l'hormone prescrite par son générique (comprimés), ce qui nécessiterait alors un contrôle sanguin rapproché. Suspendre le traitement par vitamine D les premières semaines de vie compte tenu du risque d'hypercalcémie.
- ◆ Informer sur le rythme de suivi, rapproché dans la petite enfance puis plus espacé ultérieurement, avec réalisation d'évaluations hormonales régulières afin d'adapter le traitement.
- ◆ Expliquer en cas de surdosage thérapeutique, les signes d'hyperthyroïdie et le retentissement.
- ◆ Informer de l'existence d'un état de santé tout à fait normal, d'un développement intellectuel normal si le traitement est débuté dès les premières semaines de vie avec traitement bien suivi tout au long de la vie, ainsi que d'une fertilité ultérieure normale.
- ◆ Expliquer le risque de survenue possible de difficultés d'apprentissage, d'une prise de poids excessive et d'une atteinte auditive (baisse d'audition) surtout dans les formes sévères (athyréose), qui nécessitent une prise en charge précoce et adaptée.
- ◆ Expliquer la rareté des formes familiales liées aux anomalies de développement de la thyroïde (2%) avec donc un risque de récurrence très faible lors d'une grossesse ultérieure et plus souvent en cas de troubles de l'hormonosynthèse (transmission autosomique récessive).
- ◆ Prévenir les parents qui souhaiteraient chercher des informations sur Internet de l'existence de documents à l'attention du grand public sur le site Orphanet, ainsi que sur le site du Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance (Livret de l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant «Comment élever un enfant avec hypothyroïdie congénitale»).
- ◆ Prévenir les parents que les informations trouvées sur Internet sont très diverses et méritent d'être discutées et adaptées avec le médecin référent.
- ◆ Proposer un soutien psychologique voire social si nécessaire.

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur la prise en charge et le suivi dans un futur proche avec programmation prochaine des examens complémentaires et d'un RDV de consultation ultérieure 15 jours plus tard.
- Demander aux parents s'ils ont des questions éventuelles.
- Inscrire clairement dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents remis afin de permettre une cohérence dans le suivi ultérieur avec les différents professionnels de l'équipe.
- Faire une demande de prise en charge à 100%.
- En cas de suivi par un pédiatre hospitalier non endocrinologue, il est souhaitable d'adresser le patient à un endocrinologue au sein d'un centre de référence ou de compétence pour assurer un suivi ultérieur commun et optimiser la prise en charge.
- La reprise des informations auprès des parents et de l'enfant selon l'âge est indispensable tout au long du suivi, de même que les informations qui seront transmises par courrier au patient et au médecin traitant.