

Préambule: Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles. Les diapositives de l'orateur sont normalement disponibles sur le site Internet <http://dea.hug-ge.ch/enseignement/formcontinue.html> le nom d'utilisateur est "formationcontinue" et le mot de passe est "pediatrie", en minuscules et sans accents.

Présentation de cas en Pédiatrie Genève le 28 mai 2013

Cas d'endocrinologie pédiatrique

Orateur: Drsse Dirlewanger, V. Schwitzgebel et Dr V. Liberek

Le premier cas présenté est celui d'une chinoise de 7 ans, en bonne santé, chez laquelle un goitre est découvert lors d'un voyage à Singapour. Les investigations pratiquées à Singapour montre une thyroïde décrite comme agrandie 4x4 cm, une hyperthyroïdie avec TSH $<0,06$ mIU/l (n 0,5-4,5) et T4 libre élevée à 50.9. Anticorps anti récepteur TSH à 17,6 (N $<1,5$), anticorps anti-thyroglobuline 356.2 U/ml (N <60), anticorps anti peroxydase >3000 U/ml (N <60)

La scintigraphie est décrite comme normale, sans foyer d'hypercaptation et un traitement de Carbimazole 3x5mg /j est introduit. L'évolution est par la suite favorable, avec bonne croissance, le traitement est actuellement encore poursuivi après 7 ans.

Le diagnostic différentiel d'une hyperthyroïdie est:

- maladie de Graves (Basedow), avec élévation nette des anticorps anti TSH-
- une Hashi toxicose (forte élévation des anticorps anti TPO et anti thyroglobuline
- une infection virale (thyroïdite subaiguë)
- une infection bactérienne de la thyroïde
- un adénome toxique (production de T3, anticorps négatifs)
- un goitre multi-nodulaire
- une hyperthyroïdie induite par l'iode (par ex Bétadine, cordarone)
- un traumatisme cervical (choc sur la thyroïde)

Dans le cas présenté, il s'agissait clairement d'une maladie de Basedow. Il s'agit d'un syndrome hyperthyroïdien, avec un goitre, et parfois une orbito-pathie. Il y a élévation des anticorps anti récepteurs à la TSH. L'incidence est rare, de 0,9/100.000, une prévalence de 0,02% entre 11 et 15 ans. 38% des diagnostics sont pré pubertaires, avec un ratio fille garçon de 5:1. 80% des causes sont génétiques, différents gènes sont impliqués.

Le traitement est le néomercazole. La durée du traitement chez l'adulte est de 2 ans, puis on essaie d'arrêter. Chez l'enfant, le traitement est prolongé plus longtemps, il y a des chances de rémission lorsque le goitre est petit, si la T4 est inférieure à 35.

Le deuxième cas présenté est celui d'un jeune de 17 ans, essentiellement en bonne santé hormis une allergie aux pollens, consultant pour fatigue, sudations. Le bilan pratiqué ne montre rien de particulier dans la formule sanguine, tests hépatiques et urinaires, une sérologie compatible avec une ancienne mononucléose. La TSH et T4 sont dans la norme, mais les anticorps anti TPO sont positifs à 6,2 IU/ml. Les tests sont répétés 1 année après, la TSH est légèrement augmentée à 5,64 mIU/l, la T4 est normale et les anti-TPO sont augmentés à 64,6 IU/ml. La question se pose de l'utilité du dosage des anticorps anti thyroïdiens lors de TSH normale.

Il s'agit d'une maladie de Hashimoto, correspondant à la destruction de la glande thyroïdienne. Il existe des formes avec goitre et des formes atrophiées sans goitre. Les anti TPO posent le diagnostic.

Le diagnostic différentiel est celui des hypothyroïdies:

- Hashimoto: on observe une destruction chronique de la glande liée aux anticorps anti TPO et anti thyroglobuline.
- carence en iode (consommation de sel non iodé)
- excès d'iode (Bétadine, amiodarone)
- destruction de la thyroïde après radiothérapie, lors d'histiocytose, de cystinose
- d'ingestion d'aliment goitrigène (par ex cassave, dans une moindre mesure choux)
- médicaments anti thyroïdiens, certains anticonvulsivants
- late onset hypothyroidia (dysgénésie thyroïdienne, erreur de synthèse)
- atteinte de l'axe hypothalamo hypophysaire
- hémangiome du foie (consommation d'hormone thyroïdienne)

Dans la maladie de Hashimoto, on observe un goitre dans 39% des cas; il y a diminution de la vitesse de croissance, changement de performances, léthargie, intolérance au froid, constipation, perte des cheveux. A un stade plus avancé, rétention d'eau, bradycardie, diminution des réflexes ostéo tendineux.

La prévalence de la maladie de Hashimoto est de 1,2%. Des anticorps anti thyroglobuline sont retrouvés dans 3% de la population et anti TPO dans 4,8%, plus fréquemment chez la fille que chez le garçon.

Une échographie thyroïdienne est demandée en cas de palpation anormale de la glande.

La maladie de Hashimoto est associée au syndrome de Turner, à la trisomie 21, au diabète, à la coélie (dans le syndrome de Turner, 41% d'anticorps positifs, 8% d'hypothyroïdie; dans la trisomie 21 28 % d'anticorps positifs, 21 % d'hypothyroïdie). Il est donc recommandé chez les sujets à risque un bilan annuel à partir de l'âge de 10 ans.

Une étude italienne portant sur 105 enfants avec anticorps positifs et TSH normale a montré que 68% restaient euthyroïdien, 9,5 % ont eu une légère augmentation de la TSH pouvant se normaliser ultérieurement, 29,1% ont développé une franche hypothyroïdie avec nette élévation de la TSH.

Le traitement est simple, il s'agit d'une substitution par hormone thyroïdienne, dont le dosage dépend de l'âge (besoin accru chez les petits).

Hashimoto versus Graves (Basedow): il s'agit pour les deux d'une atteinte auto-immune de la thyroïde. Dans la maladie de Hashimoto, il y a un effet cytotoxique; dans la maladie de Graves, une surproduction de TSH aboutissant à une prolifération des cellules thyroïdiennes; selon la production du type d'anticorps, il y a plutôt expression vers une destruction (Hashimoto) ou vers une prolifération (Graves-Basedow). Le premier cas avait les deux composantes avec prédominance Graves.

Le troisième cas: nodule thyroïdien

Chez un enfant de 11 ans est remarquée fortuitement une voussure cervicale. L'enfant est asymptomatique, sans signe dysthyroïdien. Il n'y a pas d'antécédent particulier ni familiaux ni personnel (hormis une scoliose traitée). L'examen général

est normal à part une thyroïde agrandie. Les examens de laboratoire montrent une TSH abaissée avec anticorps anti thyroïdiens négatifs.

L'échographie objective un nodule thyroïdien de 2x3 cm et 3 autres nodules plus postérieurs. Des nodules thyroïdiens chauds sont suspectés, une scintigraphie à l'Iode 123 montre une importante fixation au niveau du lobe thyroïdien.

Dans ce genre de cas, une thyroïdectomie est recommandée. L'histopathologie a montré une hyperplasie multi nodulaire adénomateuse sans carcinose.

C'est une rareté. Lors de nodule chaud, il y a possibilité d'un carcinome. C'est pourquoi une thyroïdectomie partielle est recommandée.

Dans ce cas, il avait plusieurs nodules et une thyroïdectomie complète a été effectuée. Chez l'enfant lors de nodule chaud, le risque de cancer est de 29%. Il existe une probable prédisposition génétique du récepteur à la TSH (maladie de McCune Albright, avec tache café au lait, dysplasie osseuse)

Quatrième cas: une fille de 10 ans présente une clinique de stagnation pondérale, tachycardie, intolérance à la chaleur ainsi qu'un goitre. Elle a donc des signes d'hyperthyroïdie. Son frère jumeau a syndrome de Klinefelter, sa mère maladie de Basedow. Les examens de laboratoire objective une TSH effondrée avec anticorps positifs et un traitement de néomercazole est introduit, puis un « blocage thyroïdien » par une substitution d'hormone thyroïdienne (but ; arrêter la sécrétion endogène).

L'évolution clinique est favorable, mais le goitre augmente de taille et une intervention est souhaitée. L'échographie montre une thyroïde très agrandie, compatible avec une maladie de Basedow. Après quelque temps, l'intervention est pratiquée et l'anatomopathologie montre un carcinome papillaire, non détecté par l'échographie. Le traitement d'exérèse a déjà été pratiqué, une surveillance reste nécessaire (restes thyroïdiens).

Le cancer de la thyroïde chez l'enfant avant 10 ans est rare (1/1.000.000) mais une augmentation des cas est observée. Un facteur de risque pouvant expliquer cela est le nombre de CT-Scan pratiqué (Mathews, BMJ 2013).

En résumé, l'exposé voulait mettre en évidence la maladie auto-immune de la thyroïde, avec aspect soit Graves-Basedow, soit Hashimoto, et la possibilité de rémission. L'exposé voulait aussi montrer que le cancer de la thyroïde existe chez l'enfant.

Compte rendu du Dr V. Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch