

Hypothyroïdie congénitale

ESC_PE_008_Overview

Aperçu général

Durée du scénario : 12 à 15 minutes.

Public cible : Étudiants de médecine, internes et résidents.

Résumé : Nouveau-né de 4 semaines, macrosome, né d'une grossesse menée à post-terme, non suivie, qui présente un ictère néonatal persistant. Il s'agit d'une hypothyroïdie congénitale non dépistée.

Objectifs critiques :

- Diagnostiquer un ictère néonatal prolongé,
- Établir les étiologies,
- Guetter les complications,
- Considérer les examens complémentaires,
- Mettre en œuvre les thérapeutiques urgentes.

Hypothyroïdie congénitale

ESC_PE_008_Briefing

Signes fonctionnels

Patient(e)	:	4 ans, sexe féminin
Data	:	Poids = 5,4 Kg, Taille = 56 cm
SF	:	ictère
Début	:	progressif
Signes associés	:	difficulté à la succion
Mode d'admission	:	ramené par ses parents
Signes critiques	:	somnolence

Antécédents

Médico-chirurgicaux	:	Pathologie thyroïdienne non précisée chez la maman
Grossesse	:	menée à post-terme, non suivie, IGIP
Notion de	:	consanguinité

Signes physiques

Fonction respiratoire	:	FR = 40 c/min, pas de cyanose, pas de SLR, pas de râles, SpO2 = 92%			
Fonction circulatoire	:	FC = 140 bpm, PA = 75/45 mmHg, pas de pâleur, pas de souffle, TRC < 3"			
Fonction neurologique	:	Somnolent, hypotonie, pupilles isocores réactives, pas de convulsion, fontanelle postérieure bombante			
Examen somatique	:	ictère généralisé, distension abdominale			
Glycémie	:	0,9 g/L	Température	:	36,7 °C

Hypothyroïdie congénitale

ESC_PE_008_Scénario

Check-list

Équipement	Drogues et procédures
<input type="checkbox"/> Réanimation respiratoire	<input type="checkbox"/> Photothérapie
<input type="checkbox"/> Réanimation hémodynamique	<input type="checkbox"/> Exsanguinotransfusion
<input type="checkbox"/> Chariot d'urgence	<input type="checkbox"/> Hormones thyroïdiennes gouttes
<input type="checkbox"/> Chariot de soins	
<input type="checkbox"/> Moniteur multiparamétrique	
<input type="checkbox"/> Couveuse	

Préparation du simulateur

- Simulateur HF, newBaby, sexuée féminin
- Voie veineuse périphérique
- Maman en vêtements simples

Formateurs

- Instructeur 1 : technicien aux manettes
- Instructeur 2 : briefing et debriefing
- Instructeur 3 : debriefing
- Facilitateur 1 : senior de garde
- Facilitateur 2 : maman du nourrisson (interrogatoire)

Hypothyroïdie congénitale

ESC_PE_008_Scénario

Baseline

FR = 40
SpO₂ = 92
EtCO₂ = 32

FC = 140
PA = 75/45
TRc < 3"

Somnolent
Hypotone

Interventions

TTT Symptomatique
Photothérapie

RAS

FC = 130
PA = 80/50
SpO₂ = 94%
T = 37,8 °C

TTT Hormonal substitutif

Oui



Non



Hypothyroïdie congénitale

ESC_PE_008_Programmation

Baseline

FR = 30 c/min, SpO2 = 92%, pas de râles

FC = 140 bpm, PA = 75/45

EtCO2 = 32 mmHg

Critical

Détresse neurologique

Convulsion

Landing

FR = 30 c/min, SpO2 = 97%, pas de râles

FC = 120 bpm, PA = 90/60 mmHg

EtCO2 = 30 mmHg

Stabilité hémodynamique et respiratoire

Hypothyroïdie congénitale

ESC_PE_008_Debriefing

Fiche

- Un ictere néonatal est dit prolongé lorsqu'il persiste au-delà de 2 semaines chez un bébé eutrophe et à terme, ou au-delà de 3 semaines chez un bébé prématuré et/ou hypotrophe,
- Devant un ictere néonatal, il faut d'abord éliminer l'ictère cholestatique puis l'ictère précoce (< 24 heures),
- Lorsqu'un ictere se prolonge, il faut savoir évoquer une hypothyroïdie ou une insuffisance surrénalienne,
- L'ictère n'est en général pas le seul signe clinique, la disparition de l'ictère y est rapide avec l'instauration du traitement hormonal substitutif,
- L'ictère prolongé a été décrit également dans le cadre d'infection urinaire, en particulier à E. Coli, justifiant la pratique systématique d'un ECBU,
- Le déficit partiel de l'activité glucuronyl transférase "maladie de Gilbert" est un cofacteur de l'ictère néonatal. La forme complète de ce déficit constitue une pathologie grave exceptionnelle "maladie de Griggler-Najjar",
- Le risque principal des ictères néonatals est l'ictère nucléaire, avec risque de complications neurosensorielles majeures (surdité, IMC, ...),
- Le traitement se base principalement sur la photothérapie, associée au traitement des symptômes.

Objectifs techniques

- Diagnostiquer un ictere néonatal prolongé,
- Établir les étiologies,
- Guetter les complications,
- Considérer les examens complémentaires,
- Mettre en œuvre les thérapeutiques urgentes.

CRM

- Teamwork
- Leadership
- Communication
- Anticipation
- Workload





Interprétation :

320 mg/L.

	Résultat	Références
Hématies	6.1 $10^6/\mu\text{L}$	(3.50-5.30)
Hémoglobine	13.9 g/dL	(10.9-13.7)
Hématocrite	42.8 %	(34.0-40.0)
VGM	80.3 fl	(73.0-86.0)
CCMH	32.6 g/dL	(32.0-36.0)
Leucocytes	16.10 $10^3/\mu\text{L}$	(7.00-12.00)
Neutrophiles	52.0 %	
Soit	2.72 $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-6.00)
Eosinophiles	0.6 %	
Soit	0.06 $10^3/\mu\text{L}$	(0.05-0.30)
Basophiles	0.5 %	
Soit	0.01 $10^3/\mu\text{L}$	(< 0.01)
Lymphocytes	10.5 %	
Soit	3.0 $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-5.00)
Monocytes	6.0 %	
Soit	0.55 $10^3/\mu\text{L}$	(0.10-1.00)
Plaquettes	381 $10^3/\mu\text{L}$	(150-400)

Hémostase

	Résultat	Références
Temps de Quick Patient	16.3 sec	
Taux de prothrombine	72 %	(70-140)
INR		
TCA		
Temps témoin	30 sec	
TCA		
Temps patient	50 sec	(25.0-35.0)
Fibrinogène	2.8 g/L	(2.00-4.00)

Ionogramme

	Résultat	Références
Sodium (Na⁺)	140 mmol/L	(135-145)
Potassium (K⁺)	5,1 mmol/L	(3.5-5.5)
Calcium (Ca²⁺)	100 mg/L	(90-105)
Chlore (Cl⁻)	103 mmol/L	(100-105)
Glycémie	1.10 g/L	(0.70-1.10)
Urée	0.80 g/L	(0.10-0.50)
Créatinine	30 mg/L	(6-12)
GOT (ASAT)	50 UI/L	(< 35)
GPT (ALAT)	50 UI/L	(5-40)
Bilirubine Totale	320 mg/L	(6-12)
Bilirubine Directe	40 mg/L	(6-12)
CRP	40 mg/L	(< 10)
Albumine	30 g/L	(35-55)

Gaz du sang

	Résultat	Références
pH	7.35	(7.35-7.45)
CO ²	48 mmHg	(35-45)
HCO ₃ ⁻	26 mmol/L	(22-26)
PaO ²	95 mmHg	(> 85)
SaO ²	94 %	(95-100)
Lactates	1 mmol/L	(< 2)

Echographie abdominale



Interprétation :

Normale.

Groupage sanguin Bébé

Résultat

Références

Groupage

O RH+

Test de Coombs
Direct

Négatif

Groupage sanguin Maman

Résultat

Références

Groupage

O RH+

RAI

Négative

Marqueurs biologiques

Résultat

Références

Dosage G6PD

Activité
enzymatique
érythrocytaire
normale

Bactériologie

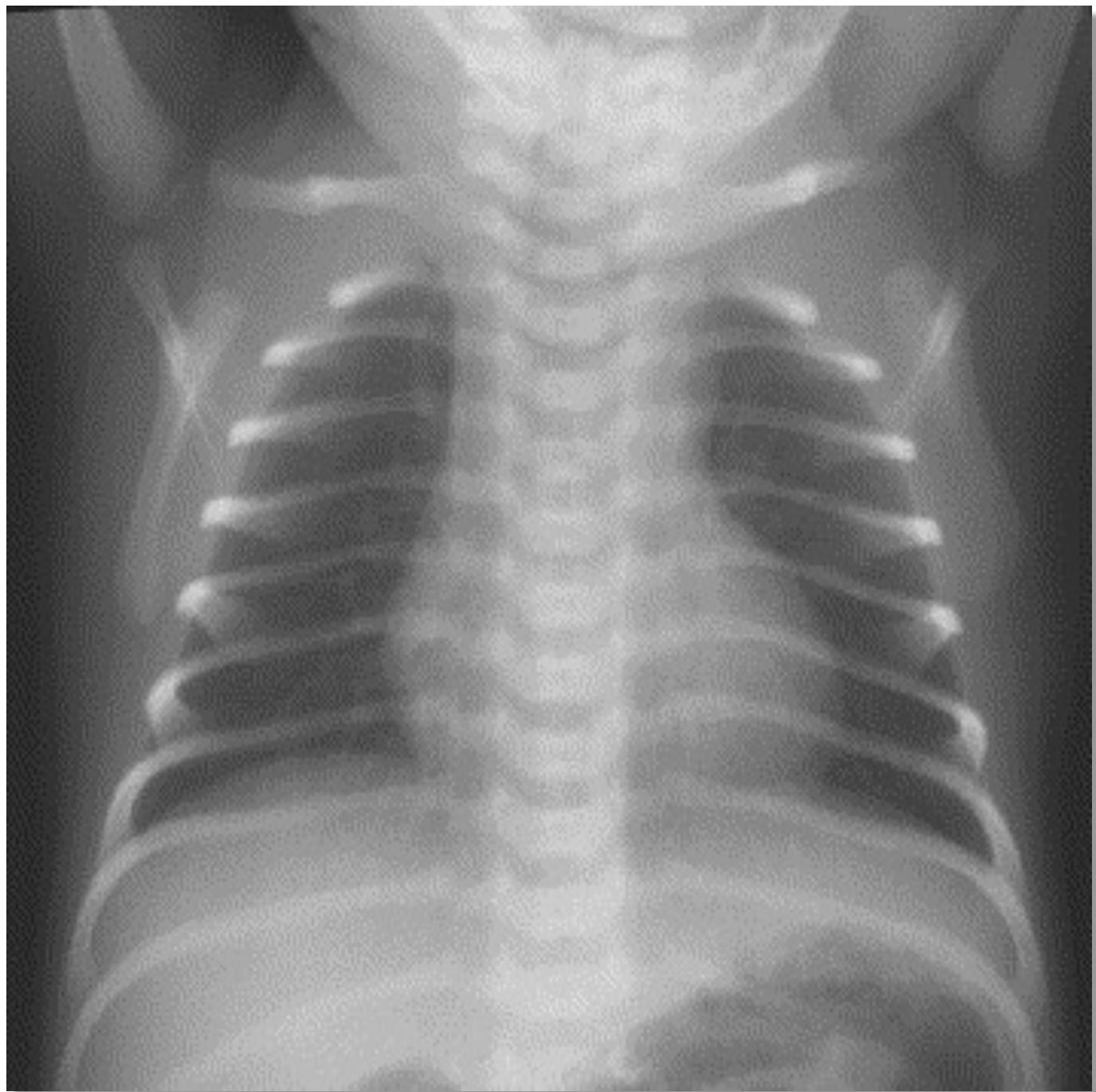
Résultat

Références

ECBU

Négatif ---

Radiographie du poumon



Test de dépistage

	Résultat	Références
TSH	60 μ UI/mL	(<15)

Dosages hormonaux

	Résultat	Références
TSH	70 UI/L	(0,5-4,5)

Dosages hormonaux

	Résultat	Références
T4	1,2 pmol/L	(9-18)
T3	0,5 pmol/L	(3-6)

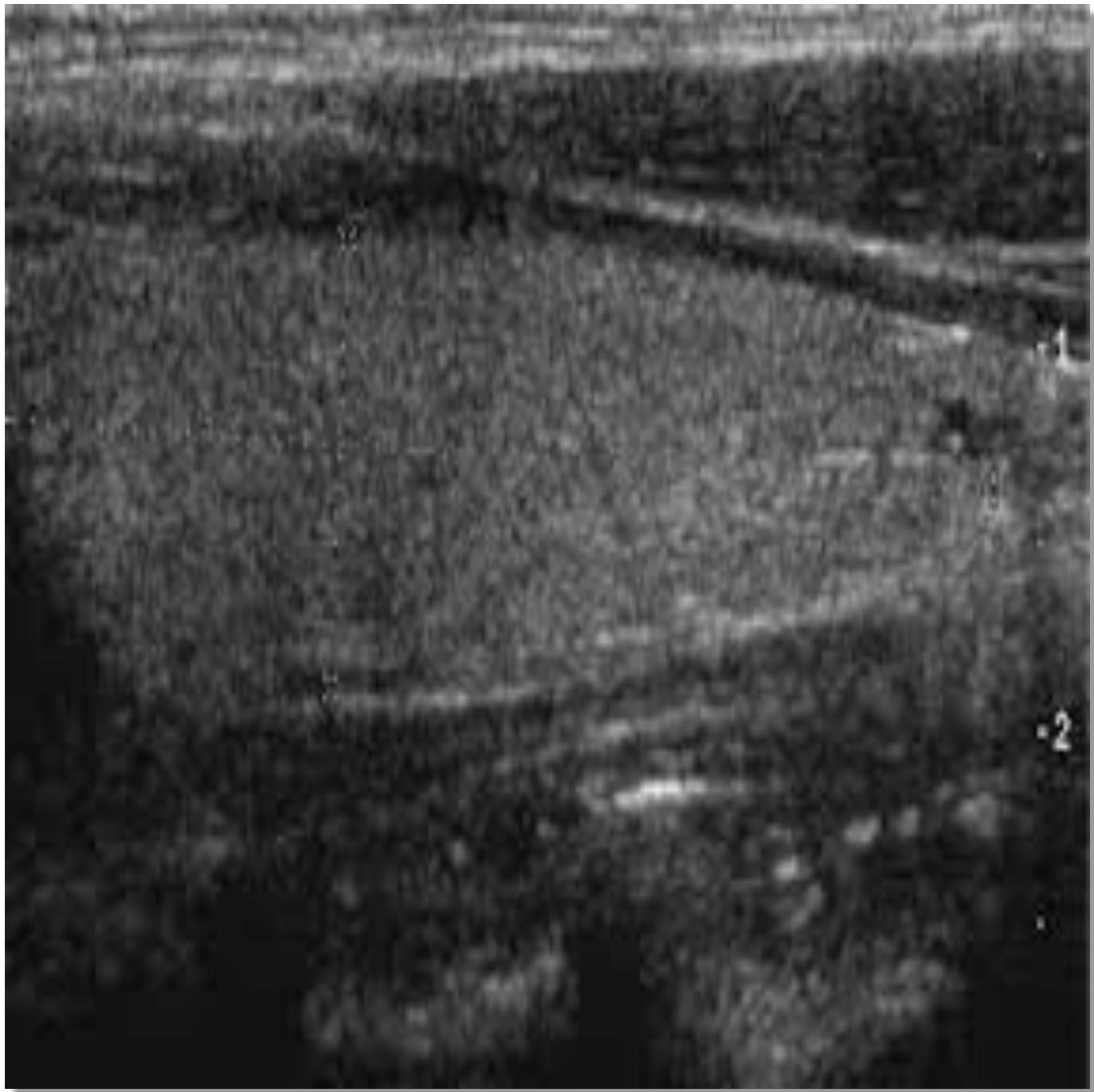
Radiographie antéro-post du genou



Interprétation :

Absence des points d'ossification épiphysaires fémoral et tibial.

Échographie thyroïdienne

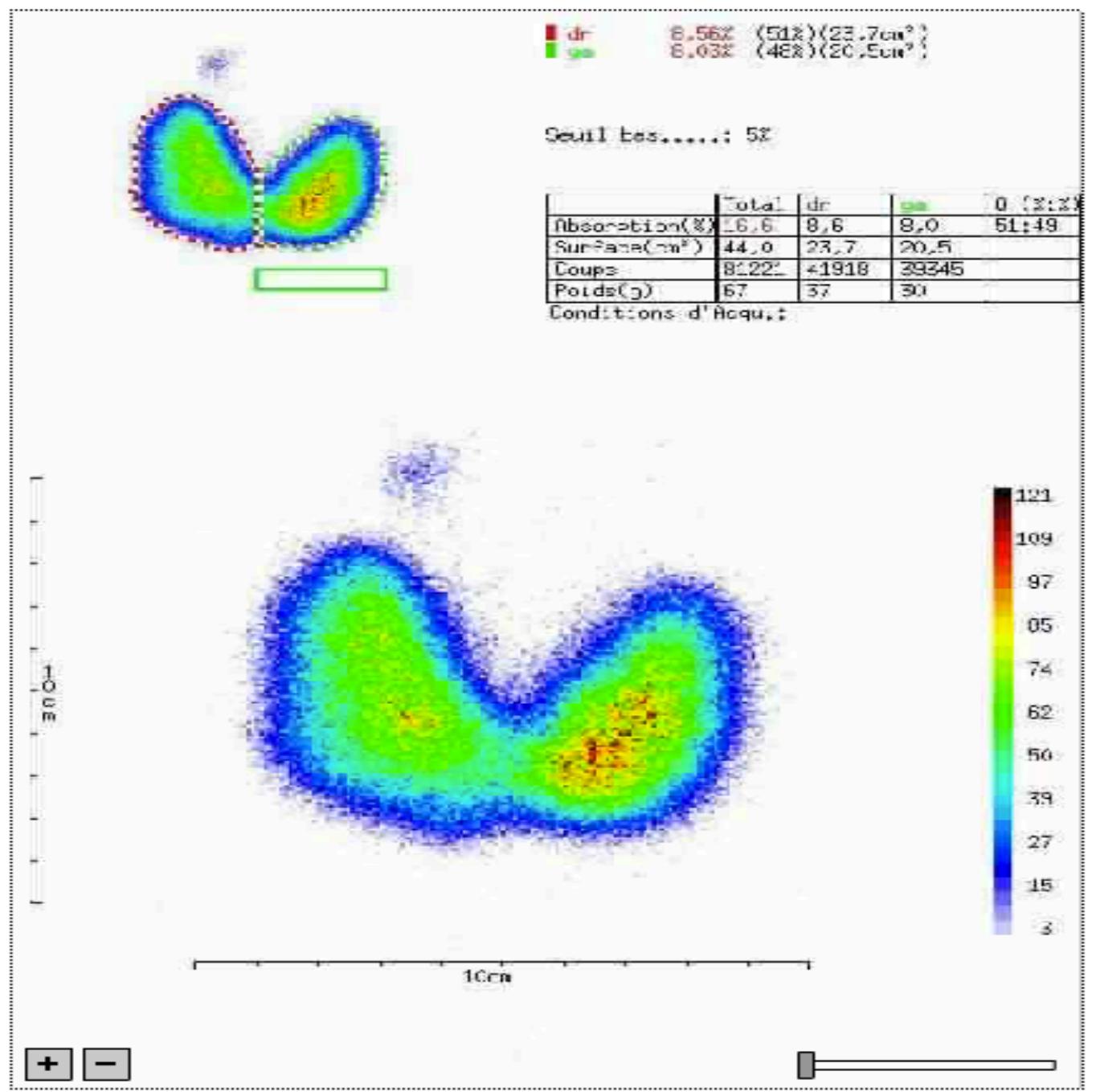


Interprétation :

Absence de goitre,

Glande thyroïde non repérable.

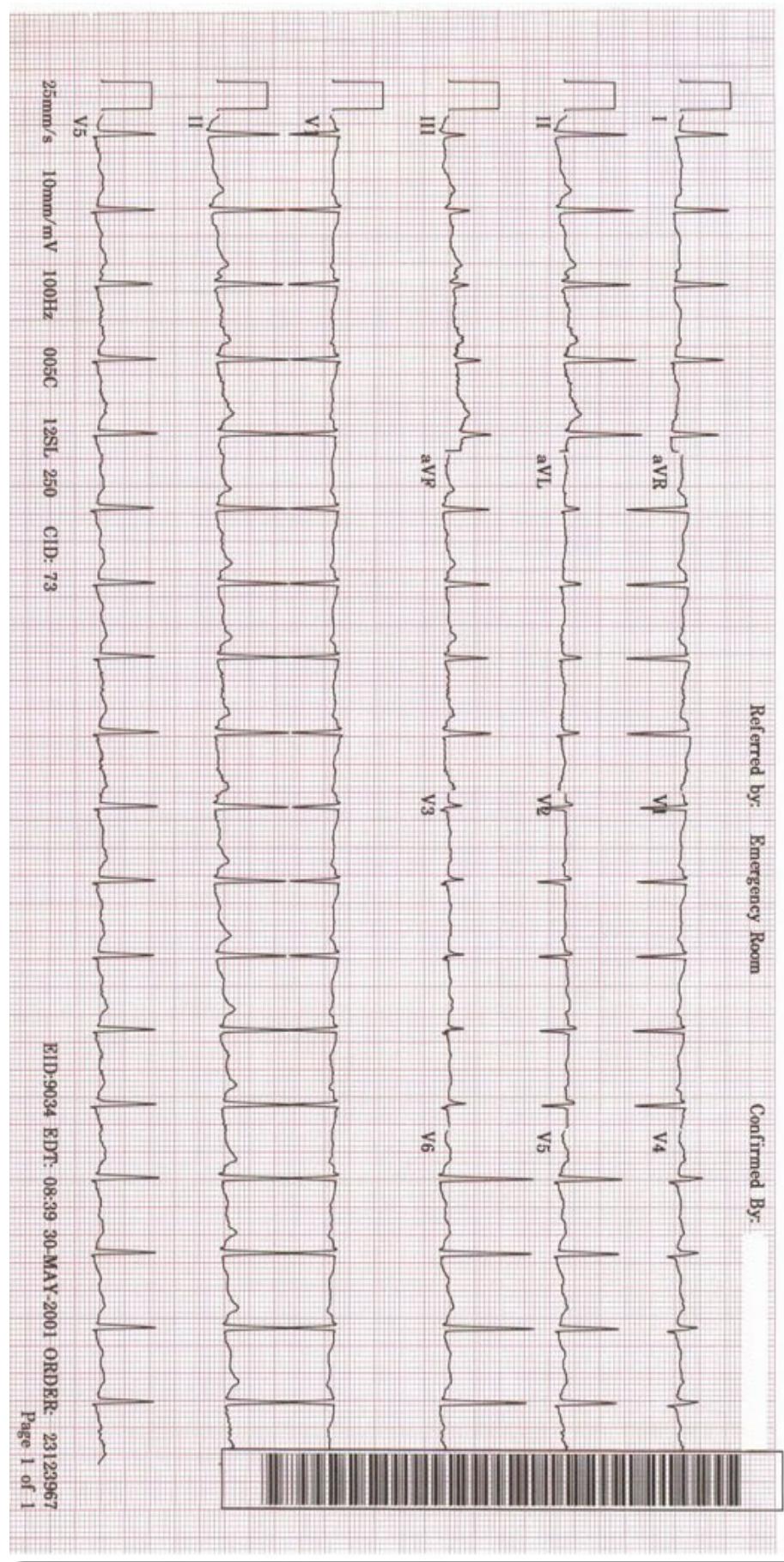
Scintigraphie thyroïdienne



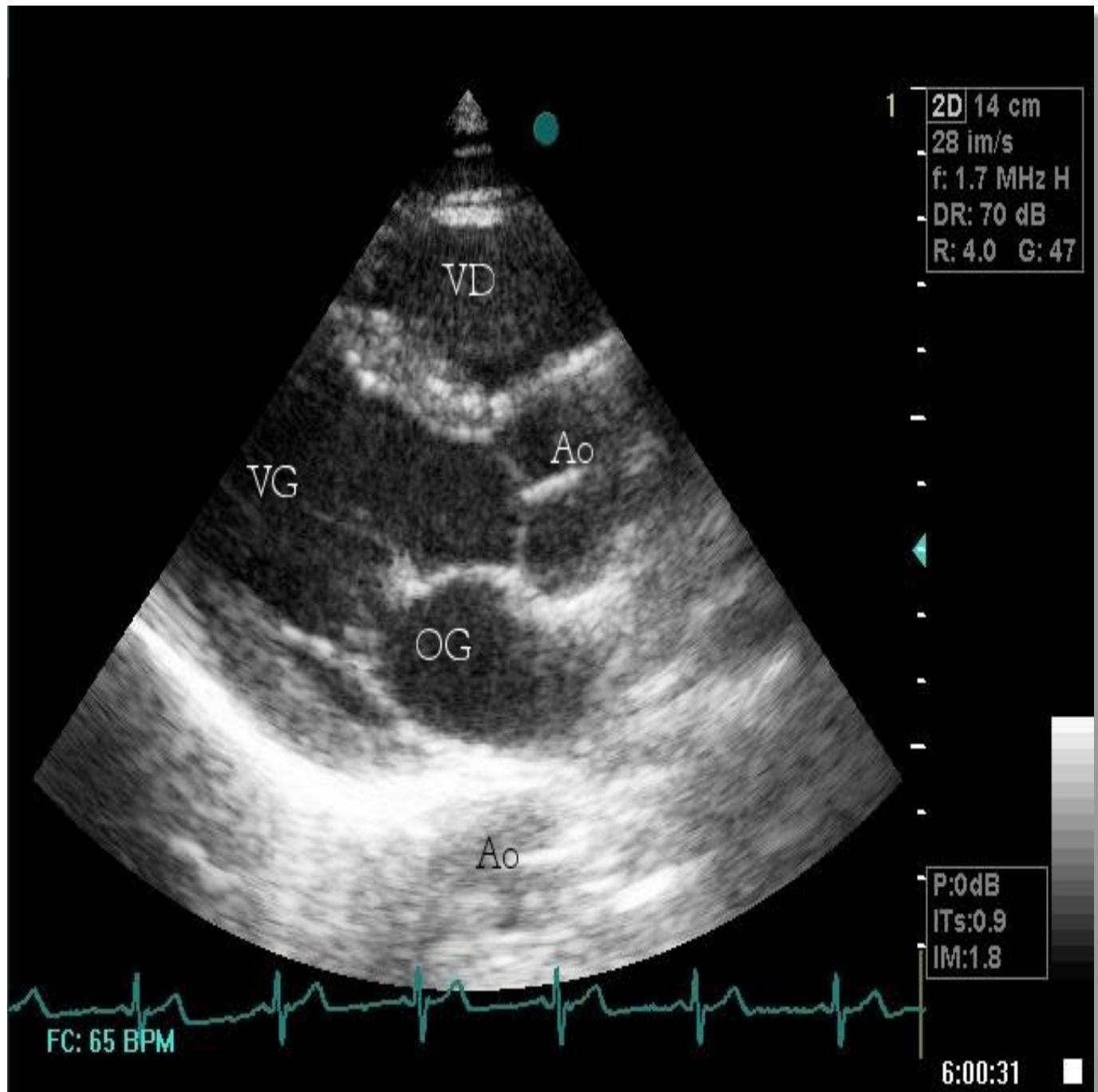
Interprétation :

Absence de fixation du traceur,

Une ectopie thyroïdienne est très probable.



Échocardiographie



Interprétation :

Normale.