

# Hypothyroïdie congénitale

ESC\_PE\_008\_Overview

## Aperçu général

<b>Durée du scénario</b>	:	12 à 15 minutes.
<b>Public cible</b>	:	Étudiants de médecine, internes et résidents.
<b>Résumé</b>	:	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.
<b>Objectifs critiques</b>	:	<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Diagnostiquer un ictère néonatal prolongé,</li><li><input type="checkbox"/> Établir les étiologies,</li><li><input type="checkbox"/> Guetter les complications,</li><li><input type="checkbox"/> Considérer les examens complémentaires,</li><li><input type="checkbox"/> Mettre en œuvre les thérapeutiques urgentes.</li></ul>

# Hypothyroïdie congénitale

ESC\_PE\_008\_Briefing

## Signes fonctionnels

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

## Antécédents

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

## Signes physiques

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

# Hypothyroïdie congénitale

ESC\_PE\_008\_Scénario

## Check-list

Équipement
<input type="checkbox"/> Réanimation respiratoire
<input type="checkbox"/> Réanimation hémodynamique
<input type="checkbox"/> Chariot d'urgence
<input type="checkbox"/> Chariot de soins
<input type="checkbox"/> Moniteur multiparamétrique
<input type="checkbox"/> Couveuse

Drogues et procédures
<input type="checkbox"/> Photothérapie
<input type="checkbox"/> Exsanguinotransfusion
<input type="checkbox"/> Hormones thyroïdiennes gouttes

## 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

Non

Oui





# 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 ictère 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 ictère néonatal, il faut d'abord éliminer l'ictère cholestatique puis l'ictère précoce (< 24 heures),
- Lorsqu'un ictère 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 néonataux 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 ictère 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
<b>Hématies</b>	<b>6.1</b> $10^6/\mu\text{L}$	(3.50-5.30)
<b>Hémoglobine</b>	<b>13.9</b> g/dL	(10.9-13.7)
<b>Hématocrite</b>	<b>42.8</b> %	(34.0-40.0)
<b>VGM</b>	<b>80.3</b> fl	(73.0-86.0)
<b>CCMH</b>	<b>32.6</b> g/dL	(32.0-36.0)
<b>Leucocytes</b>	<b>16.10</b> $10^3/\mu\text{L}$	(7.00-12.00)
<b>Neutrophiles</b>	<b>52.0</b> %	
Soit	<b>2.72</b> $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-6.00)
<b>Eosinophiles</b>	<b>0.6</b> %	
Soit	<b>0.06</b> $10^3/\mu\text{L}$	(0.05-0.30)
<b>Basophiles</b>	<b>0.5</b> %	
Soit	<b>0.01</b> $10^3/\mu\text{L}$	(< 0.01)
<b>Lymphocytes</b>	<b>10.5</b> %	
Soit	<b>3.0</b> $10^3/\mu\text{L}$	(3.50-5.00)
<b>Monocytes</b>	<b>6.0</b> %	
Soit	<b>0.55</b> $10^3/\mu\text{L}$	(0.10-1.00)
<b>Plaquettes</b>	<b>381</b> $10^3/\mu\text{L}$	(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 <sup>+</sup> )	140 mmol/L	(135-145)
Potassium (K <sup>+</sup> )	5,1 mmol/L	(3.5-5.5)
Calcium (Ca <sup>2+</sup> )	100 mg/L	(90-105)
Chlore (Cl <sup>-</sup> )	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 <sup>2</sup>	48 mmHg	(35-45)
HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup>	26 mmol/L	(22-26)
PaO <sup>2</sup>	95 mmHg	(> 85)
SaO <sup>2</sup>	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	

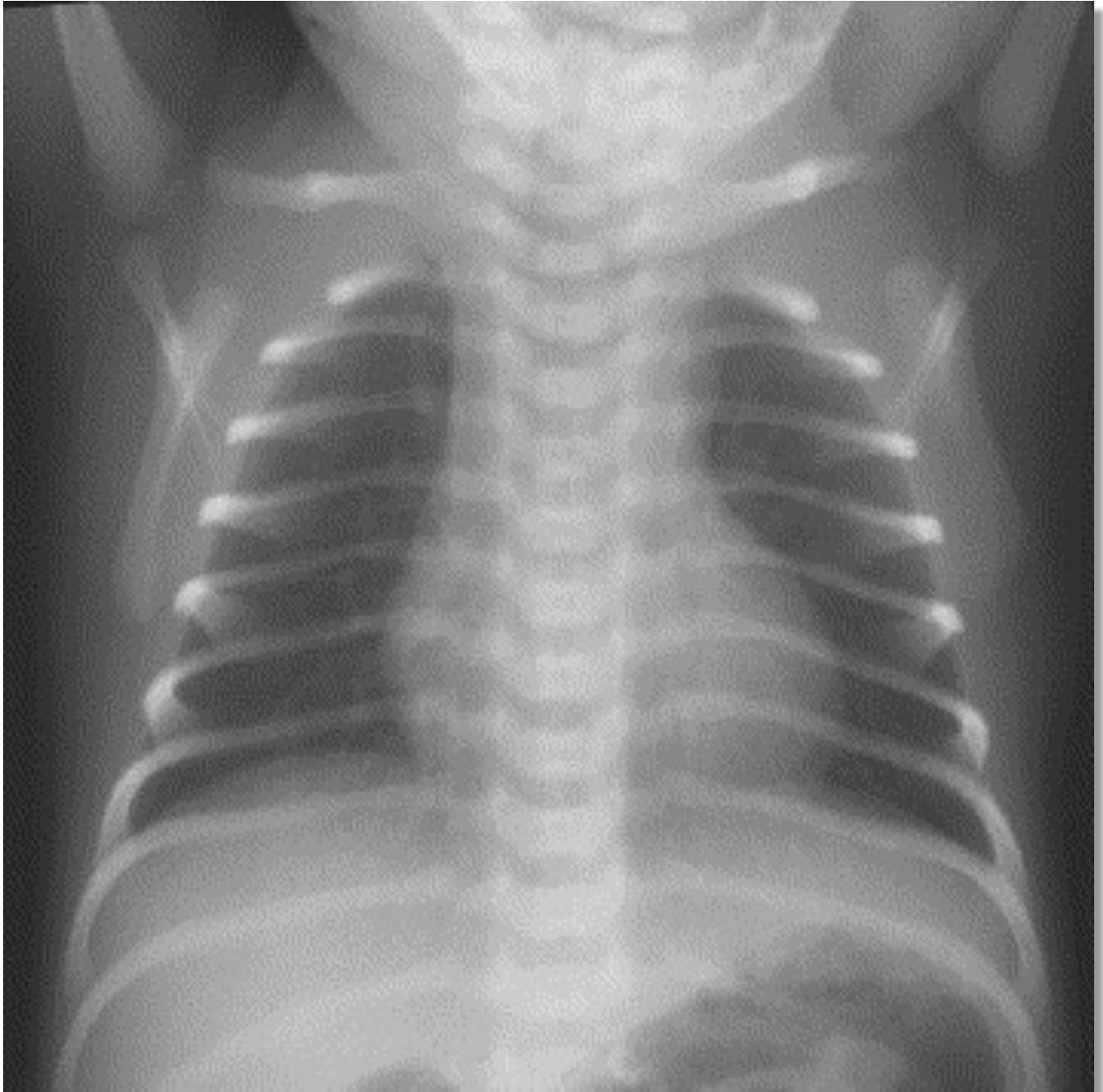
# Marqueurs biologiques

	Résultat	Références
Dosage G6PD	Activité enzymatique érythrocytaire normale	

# Bactériologie

	Résultat	Références
ECBU	Négatif ---	

# Radiographie du poumon



# Test de dépistage

	Résultat	Références
TSH	60 $\mu$ UI/mL	(<15)

# Dosages hormonaux

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



# Dosages hormonaux

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

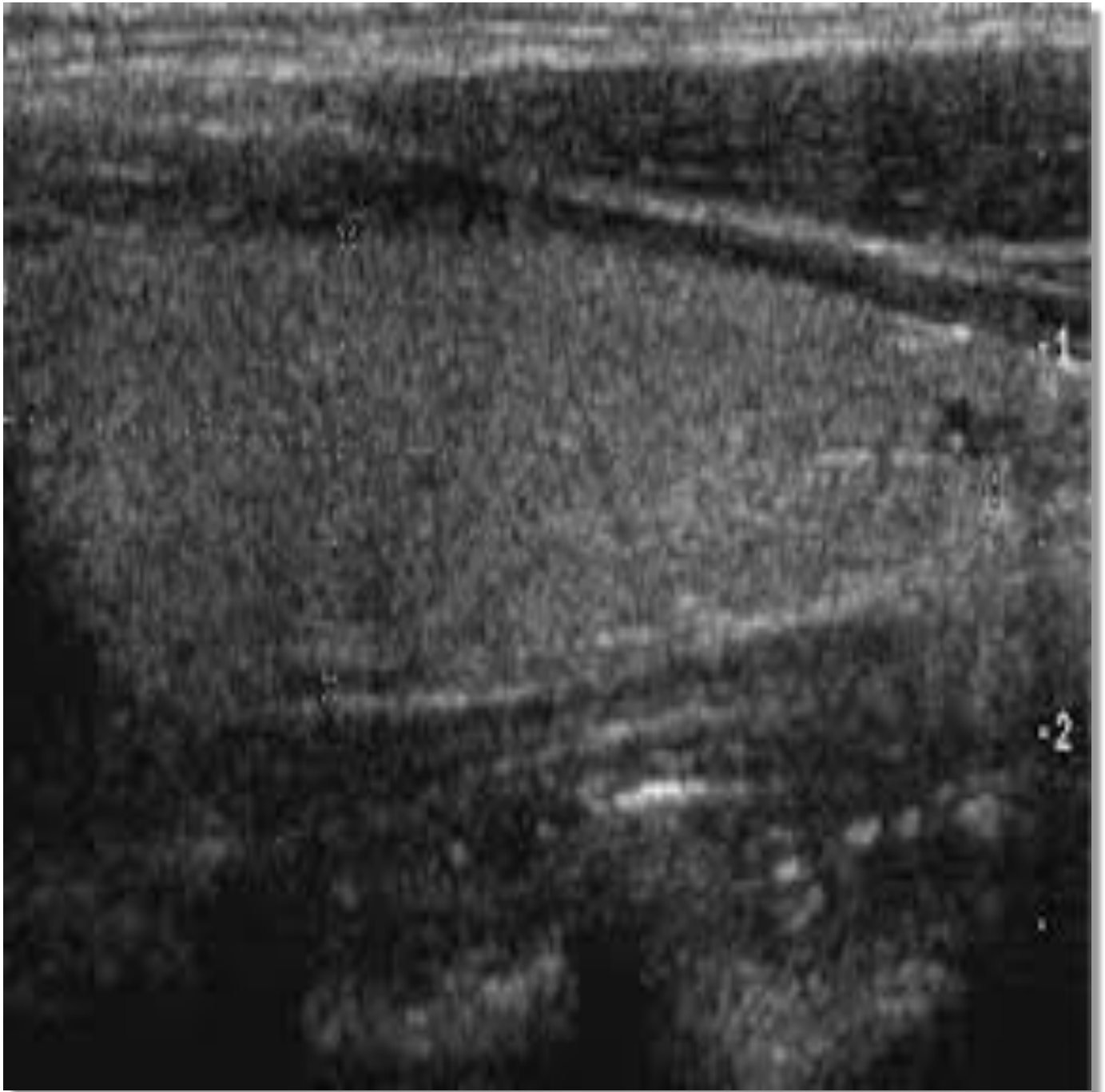
# Radiographie antéro-post du genou



**Interprétation :**

**Absence des points d'ossification épiphysaires fémoral et tibial.**

# Échographie thyroïdienne

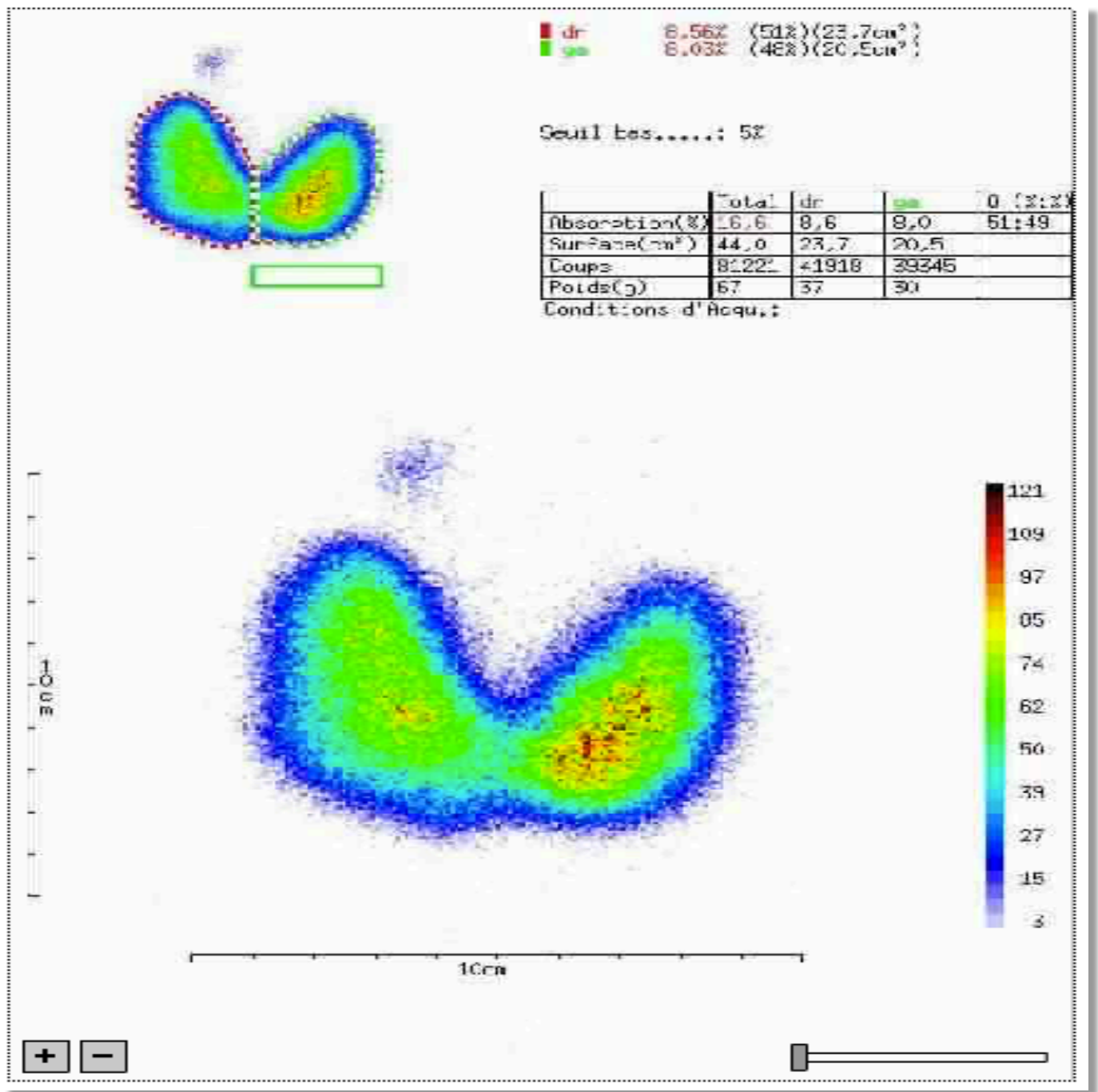


**Interprétation :**

**Absence de goitre,**

**Glande thyroïde non repérable.**

# Scintigraphie thyroïdienne



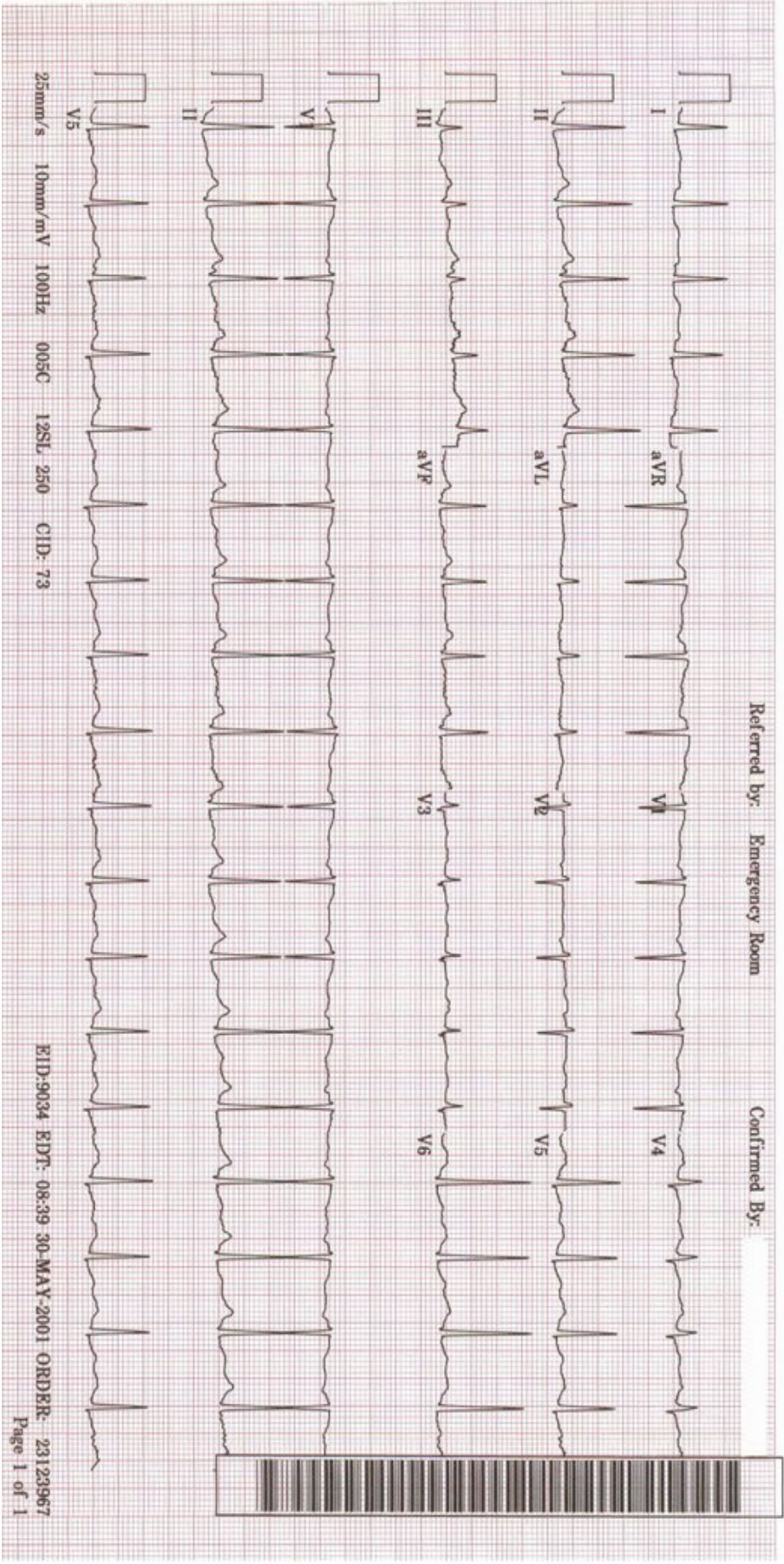
**Interprétation :**

**Absence de fixation du traceur,**

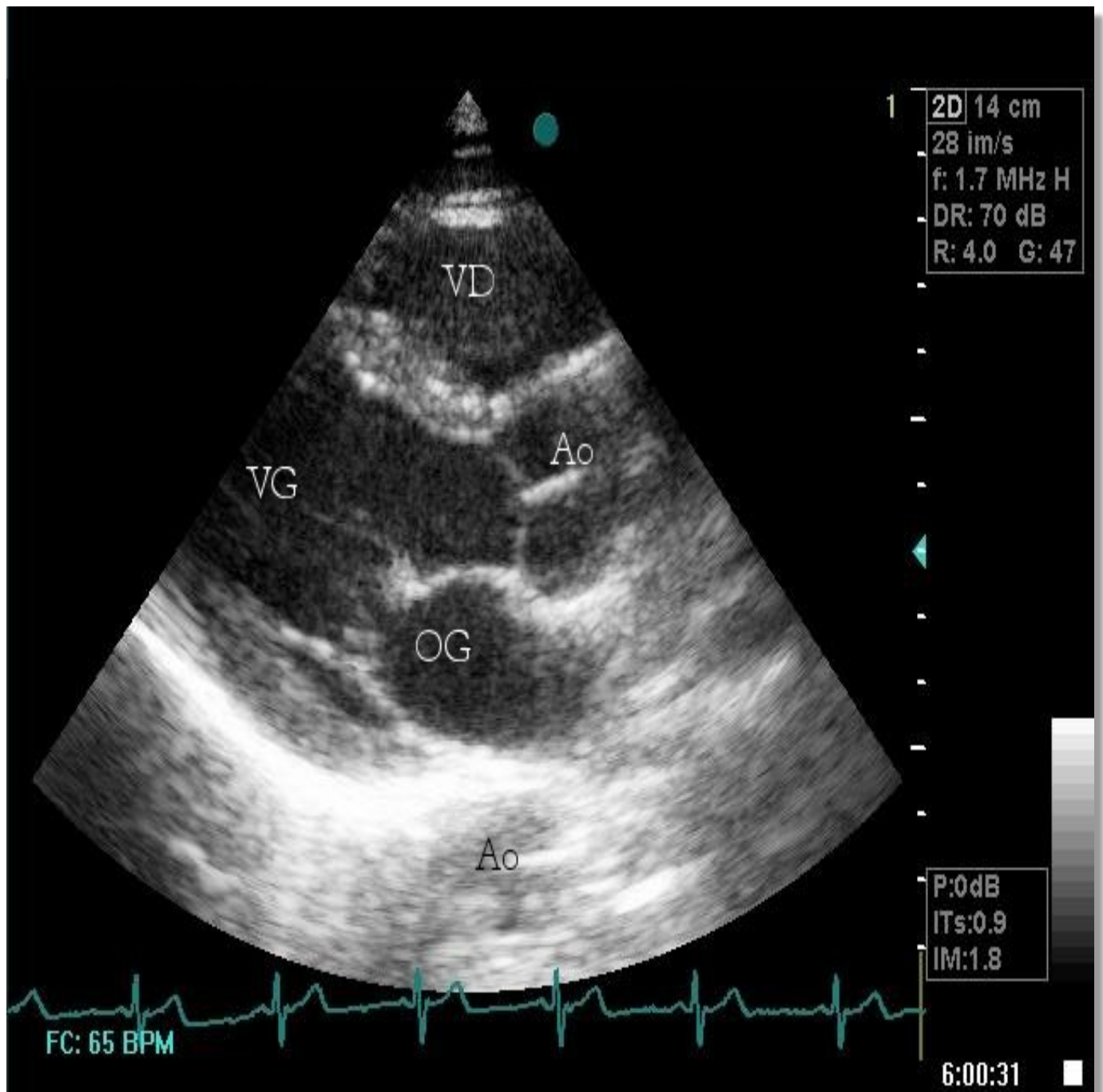
**Une ectopie thyroïdienne est très probable.**



# ECG



# Échocardiographie



Interprétation :

**Normale.**