

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Résistance aux Hormones Thyroïdiennes par variant pathogène de THRB

Janvier 2024

**Centre de Référence des Maladies Rares de la Thyroïde et des Récepteurs Hormonaux
(CRMR-TRH)**

Synthèse à destination du médecin traitant

La résistance β aux hormones thyroïdiennes (RHT β) est une maladie rare (1/ 40000 naissances) correspondant à un défaut d'action des hormones thyroïdiennes sur leur récepteur β (TR β).

Le phénotype est très variable allant d'une absence de symptômes à des manifestations plus sévères. Il est surtout lié à la thyrotoxicose des tissus où le récepteur α aux hormones thyroïdiennes est prépondérant par rapport au TR β . Le goitre est fréquent (66-95%) et sa présence associée à une pathologie nodulaire, notamment chez l'enfant, doit faire évoquer le diagnostic. Les manifestations cardiovasculaires sont de type palpitations, tachycardie ou troubles du rythme dont la fibrillation atriale. Les manifestations neuropsychologiques sont importantes à dépister car elles peuvent retentir sur le développement neuropsychologique de l'enfant et sur la scolarité. Le syndrome trouble de l'attention-hyperactivité ou une hyperactivité isolée, des troubles des apprentissages (retard du langage), des troubles de l'humeur, des troubles cognitifs (retard de développement) peuvent exister. D'autres manifestations sont possibles comme des infections ORL et l'hypoacousie qu'elles peuvent engendrer.

La suspicion clinique de la RHT β est donc très difficile et le diagnostic est le plus souvent fortuit. Le diagnostic est donc biologique et correspond à une dissociation des dosages hormonologiques thyroïdiens, à savoir des hormones thyroïdiennes libres (tetra-iodothyronine, T4 et tri-iodothyronine, T3) (T4L et T3L) élevées en regard d'une TSH non abaissée. Cette dissociation est parfois retrouvée au décours d'une thyroïdectomie totale réalisée pour toute autre raison. La découverte d'une telle dissociation impose un avis spécialisé auprès d'un endocrinologue d'un centre expert. En effet, la RHT β est un des diagnostics à évoquer mais d'autres diagnostics différentiels existent.

La démarche diagnostique et la prise en charge thérapeutique doivent donc se dérouler dans le Centre de Référence des Maladies Rares de la Thyroïde et des Récepteurs Hormonaux (CRMR-TRH) ou un de ses 24 Centres de Compétence. La confirmation de la RHT β sera effectuée par la recherche des anomalies moléculaires du gène *THRB* codant pour TR β en premier lieu.

Il n'existe pas de traitement spécifique de la RHT β et la prise en charge sera le plus souvent symptomatique adaptée aux manifestations cliniques thyroïdiennes, cardiovasculaires, neuropsychologiques et ORL. La prise en charge du handicap devra également être envisagée selon les besoins.

Le suivi prolongé des patients est important puisqu'il est difficile de prédire l'évolution des manifestations notamment cardiologiques au cours du temps. Ce suivi pourra être adapté à chaque patient.

La RHT β fait partie des maladies rares de la thyroïde et le CRMR-TRH est basé sur le CHU d'Angers (Pr Patrice Rodien). Le centre fait partie de la Filière des Maladies Rares Endocriniennes FIRENDO. Les sites internet du centre de référence (<http://www.maladies-endocriniennes.fr>) et de FIRENDO (<http://www.firendo.fr/accueil-filiere-firendo>) permettent d'obtenir des informations sur la RHT β et une aide pour savoir où adresser les patients.

Il n'existe pas d'association de patients spécifique de la RHT β mais l'association "Vivre sans Thyroïde" peut aider les patients à mieux appréhender leur maladie.

Informations utiles

Coordonnées des centres de référence, des centres de compétences et de l'association de patients

➤ **Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (CRMR-TRH)**

Localisation	Adresse	Service/Unité	Responsable	Téléphone/Mail
CHU Angers	4, Rue Larrey, 49933 Angers Cedex 9	Endocrinologie- Diabétologie- Nutrition	Pr Rodien Patrice	02.41.35.42.63 02.41.35.79.30 EDN@chu- angers.fr

Mail : EDN@chu-angers.fr

➤ **24 Centres de compétence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (CCMR-TRH)**

Localisation	Adresse	Service/Unité	Responsable	Téléphone
AP-HM Hôpital la Conception	147, Boulevard Baille, 13005 Marseille	Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques,	Pr Brue Thierry	04.91.38.36.49
AP-HP. Hôpital Cochin	123, Boulevard de Port Royal 75014 Paris	Endocrinologie et Maladies Métaboliques	Pr Groussin Rouiller Lionel	01.58.41.18.91
AP-HP. Université Paris- Saclay, Hôpital Bicêtre	78, Rue du général Leclerc, 94275 Le Kremlin Bicêtre	Endocrinologie et Diabète de l'enfant	Dr Thomas- Teinturier Cécile	01.45.21.78.52
AP-HP. Sorbonne Université, Hôpital Saint Antoine	184, Rue du Faubourg St Antoine, 75571 Paris Cedex 12	Endocrinologie, Diabétologie et Maladies de la Reproduction,	Pr Christin-Maitre Sophie	01.49.28.24.00
CHU Amiens Picardie	1, Rond-point du Pr Cabrol, 80054 Amiens cedex 1	Endocrinologie- Diabétologie- Nutrition	Pr Desaillood Rachel	03.22.45.59.00
CHRU Besançon	3, Boulevard Fleming, 25000 Besançon	Médecine Pédiatrique	Dr Mignot Brigitte	03.81.21.81.34
CHU Bordeaux	Place Amélie Raba Léon, Hôpital des enfants Pellegrin, 33076 Bordeaux cedex	Endocrinologie, Diabétologie Gynécologie et Obésité Pédiatrique	Dr Pochelu Sandra	05.56.79.87.25

CHU Brest Hôpital de la Cavale Blanche	Boulevard Tanguy Prigent, 29200 Brest	Endocrinologie- Diabétologie	Pr Kerlan Véronique	02.98.34.71.21
CHU Clermont- Ferrand Site Gabriel-Montpied	58, Rue Montalembert, 63000 Clermont- Ferrand	Endocrinologie,	Pr Tauveron Igor	04.73.75.15.29
CHU Dijon	14, Rue Gaffarel, 21000 Dijon	d'Endocrinologie Diabétologie et Maladies Métaboliques	Pr Vergès Bruno	03.80.29.34.53
CHU Grenoble Alpes, Hôpital Michallon	CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Endocrinologie- Diabétologie- Nutrition	Pr Chabre Olivier	04.76.76.55.09
CHU La Réunion Site Sud Saint Pierre	Avenue François Mitterrand, BP 350, 97448 Saint-Pierre Cedex	Endocrinologie Pédiatrique	Dr Houdon Nguyen Laure	02.62.35.93.86
CHU Lille Hôpital Claude Huriez	2, Avenue Oscar Lambret, CS 70001, 59037 Lille Cedex	Endocrinologie, Diabétologie, Maladies Métaboliques et Nutrition	Dr Ladsous Miriam	03.20.44.45.35
CHRU Nancy	Rue du Morvan, 54511 Vandœuvre Les Nancy	Médecine Infantile	Dr Renard Emeline	03.83.15.45.00
CHU Nantes	1, Place Alexis Ricordeau, 44093 Nantes	Maladies Chroniques de l'Enfant	Dr Baron Sabine	02.40.08.34.80
CHU Nice	151, Route de Saint-Antoine de Ginestière, CS 23079, 06202 Nice Cedex 3	Endocrinologie,	Pr Chevalier Nicolas	04.92.03.55.19
CHU Poitiers	2, rue de la Miletrie, CS 90577, 86021 Poitiers Cedex	Endocrinologie- Diabétologie- Nutrition	Dr Piguel Xavier	05.49.44.40.34
CHU Reims Hôpital Américain	47, Rue Cognacq Jay - 51092 Reims Cedex	Pédiatrie générale et spécialisée	Dr Souchon Pierre-Francois	03.26.78.81.99
CHU Rennes	16, Boulevard de Bulgarie, BP 90349, 35203 Rennes Cedex 2	Endocrinologie- Diabétologie- Nutrition	Dr Le Tallec- Esteve Noémie	02.99.26.71.42
CHU Saint Etienne Hôpital Nord	Avenue Albert Raimond, 42055 Saint Etienne cedex 2	Endocrinologie	Pr Germain Natacha	04.77.12.77.27

CHRU Strasbourg Hôpital de Hautepierre	1, Avenue Molière, 67200 Strasbourg	Endocrinologie et Diabétologie Pédiatriques	Dr Mansilla Marie	03.88.12.77.34
CHU Toulouse	24, Chemin de Pouvourville TSA 30030, 31059 Toulouse Cedex 9	Endocrinologie, Nutrition et Maladies Métaboliques,	Dr Grunenwald Solange	05.67.77.17.01
CHU Tours Hôpital Bretonneau	2, Boulevard Tonnelle, 37044 Tours Cedex 9	Endocrinologie- Diabétologie- Nutrition	Dr Pierre Peggy	02.47.47.98.16
Hospices Civils de Lyon Hôpital Louis Pradel	28, Avenue du Doyen Lépine, 69677 Bron Cedex	Endocrinologie, Diabétologie et Maladies Métaboliques	Dr Abeillon Juliette	04.27.85.66.66

➤ **Centre de référence des maladies rares surdités génétiques**

Localisation	Adresse	Service/Unité	Responsable	Téléphone/Mail
AP-HP, Hôpital Necker-Enfants Malades	149 rue de Sèvres 75743 PARIS Cedex 15	Génétique clinique	Pr Marlin Sandrine	01 71 39 69 04 genetique.surdite @nck.aphp.fr

➤ **Association de patients**

Association "Vivre sans Thyroïde"

Présidente : Mme Beate Bartès

Site internet : <https://www.forum-thyroide.net>

Tel : 06.73.35.11.81

Cette association a été créée sous la forme d'un forum de discussion Internet en octobre 2000 puis une association loi 1901 a été créée en août 2007. La participation aux discussions du forum est libre et gratuite et il n'est pas obligatoire d'adhérer à l'association pour pouvoir utiliser le forum. Les objectifs sont multiples comme informer les patients sur toutes les maladies thyroïdiennes, mutualiser les expériences individuelles et faciliter les relations avec le corps médical et les pouvoirs publics.