

*** Troubles de l'hormonogénèse 8-15%**

Les troubles de la production d'hormones thyroïdiennes (dyshormonogénèse) en présence d'une glande thyroïdienne sont plus rares, représentant 10-15 % des hypothyroïdies congénitales. Elles sont souvent associées à la présence d'un goitre, qui peut apparaître déjà in utero, et provoquer des difficultés respiratoires chez le nouveau-né.

L'imagerie par scintigraphie au sodium-pertechnetate ($^{99m}\text{TcO}_4^-$) permettra dans certains cas de distinguer entre une dyskinésie et une dyshormonogénèse. Une scintigraphie par radisonde avec test de décharge par perchlorate peut être diagnostique, mais n'est pas toujours disponible.

Formes génétiques de dyshormonogénèse :

gène	description	clinique
NIS	Iodide transport defect	Hypothyroïdie et goitre, absence de signal dans les glande thyroïdes, salivaires, et du estomac à la scintigraphie (scintigraphie « blanche »)
Pendrin	Syndrome de Pendred	Hypothyroïdie et malformation cochléaire avec surdité congénitale
DUOX2	Dual oxidase maturation factor 2	Activateur de la TPO
TPO	Thyroid Peroxidase	Hypothyroïdie et goitre néonatal, plutôt fréquent
TG	Thyroglobuline	Hypothyroïdie sévère et goitre néonatal
IYD	Iodotyrosine deiodase	Hypothyroïdie, goitre et retard mental