

* Trouble du développement de la glande

La dysgénésie (développement anormale) de la glande thyroïdienne est la cause la plus fréquente d'une hypothyroïdie congénitale après le manque d'iode, et représente 80 à 85% des cas.

La glande thyroïde peut être absente (agénésie ou athyroïdie), hypoplasique, ou ectopique.

La forme de dyskinésie la plus fréquente est la glande ectopique, pouvant être retrouvée au long de la voie de développement thyroïdien, entre la loge souslinguale et la région prétrachéale.

Le plus souvent, il s'agit d'un trouble sporadique, que 2% de formes familiales ont été décrites.

L'imagerie par scintigraphie et (ou US thyroïdien) posera le diagnostic.

Dans les formes monogénétiques, on trouve

Gène	description	clinique
NKX2-1 , TTF1	NK homeobox 1	Brain (chorea) lung (maladie pulmonaire interstitielle) thyroid syndrome
PAX8	Paired box gene 8	Spectre large de athyreose à hypoplasie ou glande ectopie, rarement: agénésie rénale
FOXE1, TTF2	Forkhead box E1	
NKX2-5	NK2 homeobox	Hypothyroïdie et malformation cardiaque
TSHR	Thyroid-stimulating hormone receptor, autosomal dominante	Hypoplasie thiroïdienne à glande ectopique