

## 1 Descriptif

Le LBMR du CHU de Toulouse possède une compétence de longue durée dans l'analyse des désordres fonctionnels et moléculaires responsables d'anomalies de la fonction et du développement thyroïdien. Des tests fonctionnels *in vitro* de variants nouvellement identifiés sont également en place permettant d'éclairer les mécanismes pathogéniques complexes. Deux niveaux d'expertise existent pour des mécanismes physiopathologiques associés à des nouveaux variants de gènes connus mais aussi à de nouveaux gènes récemment identifiés.

Concernant les cellules folliculaires, les désordres fonctionnels peuvent être dus à des anomalies de développement de la glande (dysgénésie), à des défauts de synthèse ou de recyclage des hormones (dyshormonogénèse) ou à une réduction de la capacité des hormones thyroïdiennes à exercer leur activité physiologique au niveau tissus cibles (résistance aux hormones thyroïdiennes). Certaines maladies sont héréditaires, leur mode de transmission est variable, parfois très complexe de type oligogénique. Environ 50% des nouveau-nés avec une hypothyroïdie permanente ont un trouble de l' hormonosynthèse dont la moitié sont héréditaires. La majorité des syndromes de résistance aux hormones thyroïdiennes sont associés à des variants du récepteur beta aux hormones thyroïdiennes (THRB) alors que des variants du gène THRA sont associés à des déficits cognitifs, de troubles du transit intestinal et du développement osseux. Le retard mental lié à l'X en rapport avec une mutation de MCT8 entraîne un défaut de pénétration de la T3 dans le neurone. En plus du retard très sévère du développement, les patients de sexe masculin présentent des troubles moteurs avec une hypotonie axiale (syndrome d'Allan Herndon Dudley). Enfin, des troubles hormonaux peuvent être également associés à une anomalie de la voie du récepteur de la TSH et des sous unités alpha des hétéroprotéines G (gène GNAS) conduisant, dans ce dernier cas, à des anomalies osseuses.

Concernant les cellules C, le développement de cancers médullaires thyroïdiens dont plus de 25% sont d'origine génétique impose un suivi par le dosage de la thyrocalcitonine et l'exploration des gènes différentiels des néoplasies endocriniens multiples de type 2 selon les données cliniques.

## 2 Contacts

**Pr Frédérique SAVAGNER**

Mail : [savagner.f@chu-toulouse.fr](mailto:savagner.f@chu-toulouse.fr)

Tél : 05 67 69 03 75

06 19 51 65 28

Tél. Sec. : 05 67 69 03 76

FAX 05 67 69 03 77



Adresse : Laboratoire de Biochimie, Institut Fédératif de Biologie, 330 avenue de Grande Bretagne, TSA40031. 31059 Toulouse cedex 9

## Liens utiles

CHU DE TOULOUSE - Manuel de prélèvement  
Site internet LBM - Pôle biologie - CHU de Toulouse

