



Carnet de  
**SUIVI**  
**MEDICAL**

TRISOMIE 21





Ce dépliant se propose de décrire l'agenda des examens médicaux conseillés chez les enfants présentant une trisomie 21. Il est confié aux familles à l'adresse des médecins (médecins généralistes, pédiatres) amenés à accompagner l'enfant, l'adolescent dans son parcours de vie.

Ce programme se base sur des recommandations énoncées dans la littérature médicale internationale. Ces recommandations peuvent toutefois varier légèrement d'un pays à l'autre. Il ne serait donc pas étonnant de constater éventuellement certaines divergences entre le programme proposé dans ce dépliant et d'autres recommandations de pays voisins. **En outre, chaque personne doit être respectée dans son individualité ; l'agenda proposé sera donc naturellement à adapter en fonction des besoins de chacun.**

Ce dépliant, d'un abord pratique, décrit brièvement dans différents domaines de la santé les affections les plus communément associées à la trisomie 21 ; est ensuite proposé un tableau présentant les examens médicaux conseillés, l'âge auquel les réaliser et selon quelle fréquence assurer le suivi. Enfin, des graphiques reprennent les courbes de croissance- poids et taille- spécifiques pour les enfants présentant une trisomie 21.



## Quelles sont les affections médicales pouvant être associées à la trisomie 21 ?

Il faut d'abord souligner que tous les enfants présentant une trisomie 21 ne présentent pas des pathologies associées ; mais certaines affections surviennent plus fréquemment. Une surveillance particulière est dès lors de mise, le but étant de pouvoir reconnaître ces affections et les traiter aussi précocement que possible.

### ↳ Au niveau de la croissance poids et taille :

La croissance des enfants présentant une trisomie 21 doit être corrélée à des courbes de croissance particulières. L'emploi de ces courbes spécifiques permet de mieux suivre l'évolution statur pondérale de chaque enfant. Il faut noter une tendance à la surcharge pondérale chez les personnes présentant une trisomie 21. Cette tendance peut déjà se manifester dans l'enfance. Il s'agit de favoriser dès le jeune âge des habitudes alimentaires saines (apports équilibrés, évitement du grignotage et des boissons sucrées). Il est également nécessaire de favoriser une bonne mastication en tonifiant la sphère bucco-faciale. Et plus l'enfant grandit, plus il faut encourager la pratique régulière d'activités physiques...



### ➤ Dans le domaine cardiologique :

Les anomalies cardiaques sont présentes chez 40 à 50% des nouveau-nés présentant une trisomie 21. Il existe plusieurs types d'anomalies ; dans la moitié des cas, il s'agit d'un canal atrio-ventriculaire complet nécessitant une intervention chirurgicale en bas âge (avant l'âge de 6 mois) ; dans d'autres situations, un suivi échographique régulier permettra de déterminer l'âge optimal de l'intervention. Certaines anomalies mineures de naissance ne demandent pas de correction chirurgicale. D'autre part, même en l'absence d'anomalies cardiaques congénitales, il est recommandé de contrôler l'examen échocardiographique chez l'adolescent et chez l'adulte en raison de la possible apparition de fuites valvulaires au-delà de l'âge pédiatrique.

### ➤ Au niveau de la vision :

Les problèmes ophtalmologiques sont fréquents, surtout des troubles de la réfraction (hypermétropie, myopie, astigmatisme) ou un strabisme, indiquant le port de verres correcteurs chez plus de 2/3 des enfants. Une cataracte congénitale est rare mais doit être dépistée précocement ; il est donc conseillé de réaliser un premier examen ophtalmologique dès la période néonatale puis de le répéter annuellement.



## ↳ Dans le domaine ORL :

Au niveau auditif, un dépistage est réalisé chez tous les nouveau-nés à la recherche d'une surdité de perception. Ce dépistage inclut l'étude de l'oreille interne par l'examen des oto-émissions et des voies de conduction auditives par l'examen des potentiels évoqués auditifs. Dès l'âge d'1an, il est important de rechercher une éventuelle diminution de l'audition liée à l'accumulation de liquide dans l'oreille moyenne faisant obstacle à la transmission des ondes sonores. Cette situation peut indiquer la mise de drains transtympaniques. Un suivi annuel de l'audition est conseillé.

Au niveau nez et gorge, on constate fréquemment une obstruction au passage de l'air par des végétations ou amygdales trop volumineuses ; une intervention chirurgicale peut être proposée soit en cas d'infections répétées soit dans le cadre d'apnées obstructives du sommeil. Ces apnées du sommeil sont fréquentes chez les personnes présentant une trisomie 21 ; elles peuvent être suspectées en cas de ronflement, de pauses respiratoires, de sommeil agité et non réparateur mais peuvent être présentes aussi sans qu'il n'y ait de plainte particulière, raison pour laquelle un examen de sommeil systématique est proposé vers l'âge de 4ans. La survenue d'une somnolence diurne inhabituelle ou de troubles du comportement chez le grand enfant ou chez l'adulte justifie également la réalisation d'un examen du sommeil.



### ↳ Dans le domaine digestif :

Des malformations digestives peuvent être présentes à la naissance (atrésie duodénale, maladie de Hirschprung) et demander une intervention chirurgicale. Le reflux gastro-oesophagien et la constipation sont fréquents et peuvent être observés à tout âge. Le reflux gastro-oesophagien peut être à l'origine d'infections respiratoires répétées et/ou de difficultés alimentaires (perte d'appétit, croissance faible...). La maladie coeliaque (intolérance au gluten) peut être asymptomatique ; on la recherche de façon systématique par examen sanguin (dosage des IgA anti transglutaminase).

### ↳ Au niveau hormonal :

Les anomalies de fonction de la glande thyroïde vont le plus souvent dans le sens d'une hypothyroïdie, pouvant survenir dans l'enfance mais plus fréquemment à l'âge adulte (thyroïdite auto-immune). L'hypothyroïdie pouvant retentir sur le développement, une surveillance annuelle par examen sanguin est recommandée dans l'enfance et poursuivie de façon plus espacée à partir de l'adolescence. Le diabète insulino-dépendant est moins fréquent mais doit être recherché.



### ↳ Au niveau orthopédique :

Les problèmes sont souvent liés à l'hypotonie et l'hyperlaxité ligamentaire favorisant l'instabilité articulaire. L'instabilité de la hanche est rarement congénitale ; elle est le plus souvent secondaire et doit être activement recherchée entre 5 et 9ans. L'instabilité rotulienne peut survenir à tout âge et est favorisée par l'excès de poids. L'instabilité de la colonne cervicale au niveau des 2 premières vertèbres, l'atlas et l'axis, est rarement symptomatique mais potentiellement à risque de compression de la moelle épinière. Est préconisée une surveillance radiologique en même temps qu'une attention particulière à l'apparition de symptômes tels que douleurs nucales ou torticolis, troubles sensitifs, difficultés de marche.... Les pieds plats sont fréquents et bénéficient de la prescription de semelles orthopédiques ; une scoliose peut apparaître à l'adolescence.

### ↳ Au niveau bucco-dentaire :

La dentition peut révéler des anomalies de nombre ou de morphologie des dents ; leur ordre d'apparition peut être inhabituel. Les caries ne sont en général pas plus fréquentes mais doivent être traitées précocement. On n'insistera jamais assez sur l'importance d'un brossage dentaire quotidien efficace. Des consultations régulières chez le dentiste sont recommandées dès l'âge d'1an. Il existe de façon spécifique à la trisomie 21, une fragilité des gencives qui impose une hygiène dentaire dès le plus jeune âge et une



surveillance bucco-dentaire très étroite (2\*/an minimum). On note de fréquents problèmes d'orthodontie suite au développement insuffisant de la partie supérieure de la mâchoire, lié à l'hypotonie de la langue. Le but est d'établir des contacts interarcades le plus stables possible pour améliorer les fonctions de mastication et déglutition. Une consultation en orthodontie est préconisée après l'âge de 6-7ans. Un traitement orthodontique peut également s'avérer utile dans les situations de bruxisme (grincements de dents).



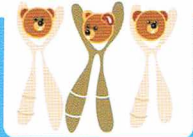




Chers parents,

Même si ce carnet est adressé avant tout à votre médecin traitant ou pédiatre, il est bien normal pour vous de vous y intéresser, voire de le lire entièrement... La lecture de cette longue description destinée en premier lieu à une bonne information du corps médical pourrait être difficilement ressentie par certains parents et le suivi médical proposé considéré justement comme lourd et fastidieux. Il faut savoir qu'un suivi médical multidisciplinaire groupant plusieurs consultations en une même journée est proposé par certains établissements hospitaliers, facilitant ainsi l'organisation du suivi pour les familles. Répétons comme précisé dans l'introduction, que chaque personne doit être respectée dans son individualité et le suivi de votre enfant doit être adapté en fonction de ses besoins. Chaque enfant est unique avec des potentialités qui lui sont propres. Familles et professionnels sont invités à cheminer ensemble pour accompagner des enfants, des jeunes et les aider à grandir et se développer dans les meilleures conditions de santé possibles. Ce petit carnet n'a pas d'autre but. Merci de votre confiance!

L'équipe de rédaction.

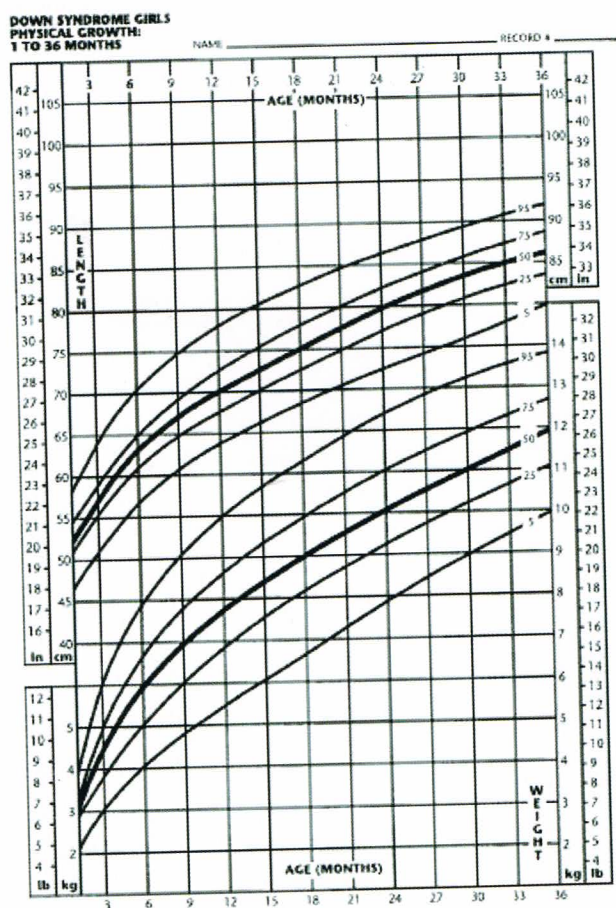


## Agenda des consultations médicales

	1ère année	1-3ans	3-10ans	adolescence	adulte
Examen clinique	tous les 2mois	2/an	1/an	1/an	1/an
Écho cardiaque	en période néonatale	selon besoins	selon besoins	1*	1/5ans
ORL	en période néonatale	1/an	1/an	1/2ans	1/2ans
Ophthalmologie	en période néonatale	1/an	1/an	1/2ans	1/ 2-3ans
Dentisterie(hygiène dentaire et développement orofacial)		1/an	2/an	2/an	2/an
Orthopédie			1/2ans	1/2ans	selon besoins
Radio colonne cervicale			à 4ans	à 12ans	à 18-20ans
Thyroïde	en période néonatale, à 6mois et 1an	1/an	1/an	1/2ans	1/3ans ou selon symptômes
Maladie coeliaque		à 2ans	1/2ans	1/2ans	1/3ans ou selon symptômes
Numération globulaire sanguine et glycémie	en période néonatale, à 6mois et 1an	1/an	1/an	1/2ans	1/3ans ou selon symptômes
Croissance poids-taille	tous les 2mois	2/an	2/an	2/an	surveillance du poids 1/an minimum
Examen du sommeil (à réaliser à tout âge si symptômes évocateurs d'apnées)			vers 4ans		

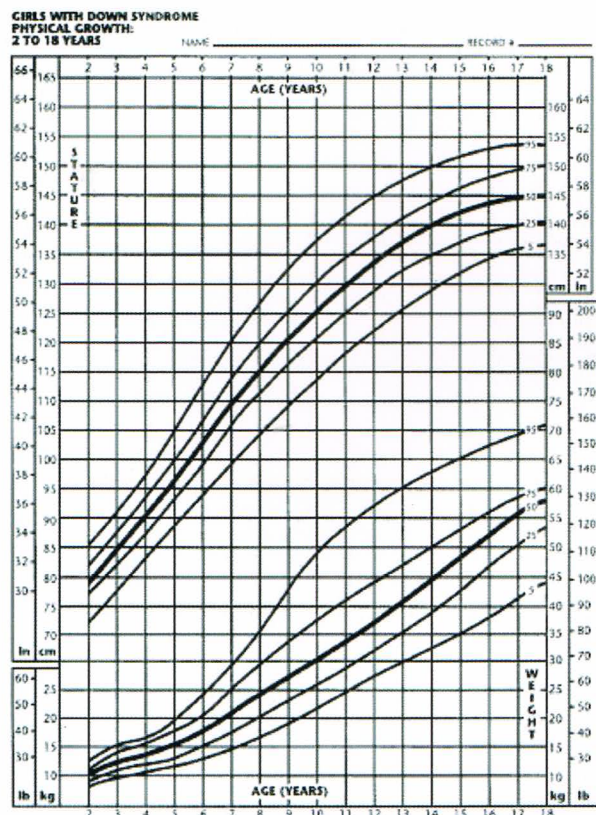


↳ Courbes de poids et taille chez les filles de 1 à 18mois (de Cronk C, Crocker AC, Pueschel SM et al, Pediatrics 1988;81:102-110; reproduction avec permission) :



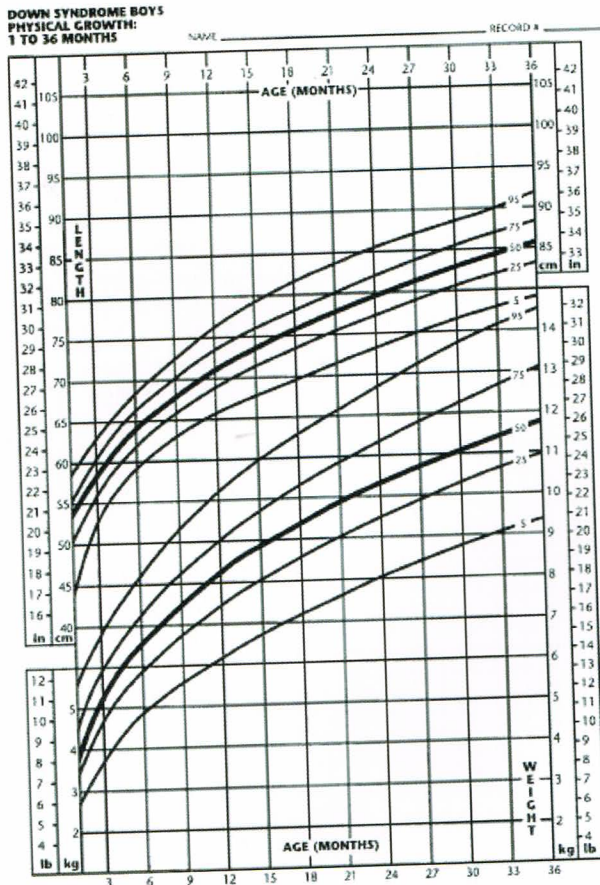


↳ Courbes de poids et taille chez les filles de 2 à 18 ans (de Cronk C, Crocker AC, Pueschel SM et al, Pediatrics 1988;81:102-110; reproduction avec permission) :





↳ Courbes de poids et taille chez les garçons de 1 à 18mois  
(de Cronk C, Crocker AC, Pueschel SM et al, Pediatrics  
1988;81:102-110; reproduction avec permission) :



↳ Courbes de poids et taille chez les garçons de 2 à 18 ans (de Cronk C, Crocker AC, Pueschel SM et al, Pediatrics 1988;81:102-110; reproduction avec permission) :

