

Les nouvelles recommandations françaises de suivi médical des patients porteurs de trisomie 21

Pr Damien Sanlaville
Service de Génétique HCL
Université de Lyon

Santé et recherche



19 et 20 mars 2021
Par VISIO-CONFERENCES



La trisomie 21

- 1^o cause de déficience intellectuelle
- Pathologie « connue »
- Plus de 50 000 patients porteurs de trisomie 21 vivant en France
- 500 naissances d'enfant porteurs de trisomie 21 par an en France
- De très nombreuses comorbidités
- Très grande variabilité phénotypique
- Nécessité d'une prise en charge médicale et d'une prise en soin paramédicale adaptée

PNDS

- PNDS : **Protocole National de Diagnostic et de Soins**
- Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont des **référentiels de bonne pratique** portant sur les maladies rares. L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la **prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins** d'un patient atteint d'une maladie rare donnée.
- Les PNDS sont élaborés par les centres de référence et de compétence maladies rares à l'aide d'une méthode proposée par la Haute Autorité de Santé (HAS).
- Les PNDS comportent une partie : **synthèse destinée au médecin traitant**

Préconisations de la HAS

Effectif et Affiliation		Missions
Coordonnateurs	§ 2 coordonnateurs au maximum § Affiliation : au moins un coordonnateur rattaché à un CRMR	§ Cadrer le thème § Choix des rédacteurs § Constitution du groupe de travail § Assurer la finalisation et la diffusion du PNDS
Rédacteurs	§ Nombre variable : le(s) coordonnateurs peuvent être rédacteurs § Affiliation : CRMR, CCMR et autres structures	<u>REDACTION :</u> 1. Argumentaire scientifique (Recherche bibliographique; Analyse et synthèse de la littérature) 2. PNDS (proposition de prise en charge)
Groupe de Travail multidisciplinaire (Groupe de Relecture)	§ Groupe indépendant (ni Coordonnateurs et ni Rédacteurs) § Professionnels qui interviennent à l'une des étapes de la PEC : CCMR, CRMR, libéraux, psychologues, professionnels pédiatriques et adultes, associations...	§ Discuter, corriger et/ ou valider la première version du PNDS

- Rédaction de 2 documents distincts :

- **Argumentaire** scientifique
- **PNDS**

Argumentaire scientifique

- Les rédacteurs réalisent :
 - une analyse critique et une synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente pour les éléments de prise en charge sélectionnés.
- ▢ L'analyse critique et la synthèse de la littérature figurent dans l'argumentaire scientifique

Analyse ciblée et synthèse de la littérature

- **Questions et complications** les plus fréquentes / **comorbidités**
- Identification des **protocoles de prise en charge** existants, français et internationaux
- Recommandations françaises ou internationales
- Médicaments **ou dispositifs hors AMM**

Stratégie de recherche bibliographique

- **Décrite dans l'argumentaire :**
 - Les mots clés utilisés, type de données consultées, les résultats obtenus, les sources
 - à Les critères de sélection des études doivent être définis et décrits.

Identifier :

- Les **dispositifs médicaux ou traitements médicamenteux de la maladie**
 - hors AMM, dont le rapport bénéfice/risque est incertain/discuté, les examens invasifs ou irradiants (intérêt diagnostique et risques)
- **Les éléments de la prise en charge qui ne font pas consensus**

PNDS

- Les rédacteurs rédigent une **première version du PNDS** avec des **propositions de prise en charge** en se basant sur :
 - L'**argumentaire** : protocoles de prise en charge, recommandations françaises ou internationales, études cliniques retenues
 - Leur **expérience**
- Contenu du PNDS :

Trame de la HAS	<ul style="list-style-type: none">• 10-20 pages max• Synthèse pour le médecin traitant• La description des différentes étapes de prise en charge diagnostique et thérapeutique
Principaux paragraphes	<ul style="list-style-type: none">• Principaux chapitres : Diagnostic, PEC thérapeutique, Suivi :<ul style="list-style-type: none">• Objectifs principaux• Professionnels impliqués et modalités de coordination• Contenu de la prise en charge/suivi• Pour un certain nombre de complications si le traitement est le même que dans la population générale on peut renvoyer sur le traitement usuel ou ayant déjà fait état de recommandations, mais il faut bien souligner s'il y a des différences, des particularités...
Annexes	<ul style="list-style-type: none">• Liste des participants, coordonnées CR/CC et associations de patients, photographies, courbes de croissances, autres...

Particularités de la trisomie 21

- La trisomie 21 s'accompagne de :
 - Malformations multiples (cœur, tube digestif, système auditif, etc.)
 - Prédispositions / comorbidités (apnée du sommeil, épilepsie, hypothyroïdie, leucémie, maladie d'Alzheimer, etc.)
 - Retard de développement (langage et marche retardés)
- **La prise en charge** (PEC), médicale et non médicale, nécessite l'intervention de **nombreux spécialistes**

A propos d'une étude sur une grande cohorte

DEVELOPMENTAL MEDICINE & CHILD NEUROLOGY

ORIGINAL ARTICLE



Morbidity and medication in a large population of individuals with Down syndrome compared to the general population

MYRIAM ALEXANDER¹ | HANS PETRI² | YINGJIE DING³ | CHRISTOPH WANDEL⁴ | OMAR KHWAJA⁵ |
NADIA FOSKETT¹

1 Roche Products Limited, Welwyn Garden City; **2** Petri Consulting Ltd, St Albans, UK; **3** Genesis Research Limited Hoboken, NJ, USA; **4** Roche Product Development Basel; **5** Roche Pharmaceutical Research and Early Development, Basel, Switzerland.

2016

AIM The aim of this study was to describe the incidence of morbidities and the prevalence of medical prescriptions in a large Down syndrome population.

METHOD A retrospective cohort study was carried out using the UK Clinical Practice Research Datalink from 1 January 2004 to 31 December 2013. We matched individuals with Down syndrome to randomly selected control participants by practice site, sex, birth year, and recording period.

RESULTS A total of 6430 individuals with Down syndrome (3009 females, 3421 males) and 19 176 controls (8966 females, 10 210 males) were included in the study. The incidence of cardiovascular disorders, gastrointestinal diseases (incidence rate ratio [IRR] 7.9 at 3 to <6y: yearly prevalence ratio [YPR] for laxatives 4.7), and sleeping disorders (IRR 4.8 in 3 to <6y) was increased in children with Down syndrome versus control participants. New onset of congenital heart malformation, ear diseases, eye disorders, autism, hypothyroidism, diabetes, and obesity were more frequent in childhood and remained elevated in adulthood (overall IRR 35.5, 1.7, 3.1, 4.4, 13.1, 1.3, and 2.6 respectively), whereas the gap widened in adulthood for epilepsy and intellectual disability (IRR 15.2 and 158 respectively, in participants older than 30y). At ≥ 30 years, the incidence of hypotension and dementia was raised (IRR 3.0 and 92.1 respectively; YPR for dementia drugs: 76.3); and that of hypertension, depression and anxiety was lowered (IRR 0.2, 0.5, and 0.4 respectively).

INTERPRETATION The profile of newly occurring morbidities in Down syndrome varies across the developmental lifespan.

What this paper adds

- Incidence of cardiovascular, gastrointestinal, and sleeping disorders was increased in children with Down syndrome versus control participants.
- Incidence of ear diseases and eye disorders, autism, epilepsy, intellectual disability, hypothyroidism, diabetes, and obesity was elevated in patients with Down syndrome at all ages.
- In adults with Down syndrome ≥ 30 years, the incidence of hypotension and dementia was raised; that of hypertension, depression, and anxiety was lowered.

Fréquence augmenté

- Déficience intellectuelle IRR 141,2
- Démence IRR 82,7
- Epilepsies IRR 15,2
- Hypothyroïdie IRR 13,1
- Cardiopathies IRR 8,5
- Anomalie circulation pulmonaire IRR 6,3
- Autisme IRR 4,4
- Obésité IRR 3,1
- Hypotension IRR 2,9
- Problèmes ophtalmo IRR 1,7
- Problème ORL IRR 1,7
- Problèmes Gastro IRR 1,6
- Diabète IRR 1,3



Fréquence diminuée

- Hypertension IRR 0,32
- Anxiété IRR 0,46
- Dépression IRR 0,42
- Troubles de la personnalité IRR 0,54



Le PNDS en pratique



3 coordonnateurs

Dr Bénédicte de Fréminville
Dr Renaud Touraine
Pr Damien Sanlaville



une cheffe de projet : Madame Céline Dampfhofer



Sollicitation de 32 experts pour la rédaction



Sollicitation de 32 experts pour la relecture



Durée du projet : 3 ans

Le PNDS T21

Consultation le 8 mars 2020



Toutes nos
publications



Accréditation des
médecins



Sécurité du
patient



Organisation
des soins



Évaluation des actes
professionnels

**PNDS élaborés par les centres de
référence**

Voir aussi

Rechercher un PNDS par son tit...

Ancienneté

■ Moins de 5 ans

■ Plus de 5 ans

Trisomie 21	PNDS	■
Dystrophie musculaire de Becker	PNDS	■
Maladie de Behçet	PNDS	■
Syndrome de duplication du gène MECP2	PNDS	■
Syndrome de microduplication 7q11.23	PNDS	■
Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées	PNDS	■
Cavernome porte	PNDS	■
Thrombose porte récente non cirrhotique	PNDS	■
Déficits de synthèse des acides biliaires primaires	PNDS	■

- Publié sur le site de la HAS en janvier 2020
- Lien :
https://www.has-sante.fr/jcms/p_3148883/fr/trisomie-21

5 pages

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Trisomie 21

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent :

- Un morphotype évocateur du diagnostic
- Une hypotonie axiale à la naissance
- Une malformation cardiaque dans 40 à 50% des cas
- Une malformation du tube digestif dans moins de 10 % des cas
- Une cataracte congénitale (1-2 % des cas)
- Un retard des acquisitions psychomotrices
- Une déficience intellectuelle habituellement légère à modérée
- De bonnes habiletés sociales et adaptatives
- Une hypothyroïdie infra clinique fréquente

Les personnes porteuses de trisomie 21 sont également prédisposées à plusieurs pathologies

- Une atteinte auditive (trouble de l'audition) dans 50 à 75% des cas
- Infections dont infection ORL (otites en particulier),
- Pathologies auto-immunes et endocriniennes (hypo et hyperthyroïdie, intolérance au gluten (maladie coeliaque), diabète, pelade),
- Pathologies orthopédiques (luxation cervicale, scoliose, luxation des hanches ou des rotules)
- Leucémie en période post natale (LAL et LAM) (x 10 – 20),
- Epilepsie dont le syndrome de West,
- Syndrome d'apnées du sommeil
- Maladie d'Alzheimer précoce (premiers signes possibles dès 35-40 ans),
- Vieillesse précoce (dents, arthrose, cataracte, fatigue).

Accompagnement

- L'accompagnement des PPT21 est global et repose sur une **coopération pluridisciplinaire entre les parents et les différents professionnels médicaux, paramédicaux et sociaux** spécialisés dans l'accompagnement du handicap et si possible de la trisomie 21.
- Au fur et à mesure la personne PT21 doit être considérée comme un **partenaire** dans les décisions qui la concernent pour sa propre vie (**développement de son pouvoir d'agir**). La place de la famille dans le projet de vie de leur enfant est également essentielle.

Rôles du médecin traitant

- Le suivi médical et la prévention courante
- Adresser le patient vers un centre de référence ou de compétence
- Surveillance de la croissance et de l'état nutritionnel
- Dépistage et la surveillance des complications du syndrome en coordination avec les équipes référentes
- Soutien psychologique des familles
- Message :
 - toute modification ou trouble non typique du comportement doit d'abord être considéré comme un mode **d'expression d'une douleur** ou d'un mal être et doit faire l'objet d'un bilan à la recherche d'un problème somatique, dont dentaire, d'une maltraitance ou d'une dépression.

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
Trisomie 21**

191 pages

20 chapitres sur la prise en charge médicale

5 chapitres sur la prise en soin paramédicale

Des préconisations pour le suivi médical

Des tableaux récapitulatifs

Première partie



Description de la nouvelle stratégie de diagnostic prénatal avec la mise en place du DPNI



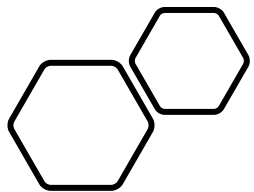
Description des différentes formes cytogénétique de trisomie 21



Description du conseil génétique



Annonce du diagnostic



Deuxième partie



Prise en charge médicale et paramédicale



Les objectifs :



Dépister et prendre en charge les complications médicales

Dépister et prendre en charge les pathologies associées à risque chez les PPT21

Assurer et coordonner un accompagnement précoce et spécialisé, médical et paramédical

Assurer une éducation thérapeutique

Assurer un accompagnement global du patient et de sa famille

Favoriser l'autodétermination

Cardiaque

- **Préconisations :**
- Échographie à la naissance
- Echographie à l'âge adulte
- **Attention aux anti coagulants**
- En cas de chirurgie cardiaque dans l'enfance, **25% des adultes développeront une arythmie et** 7% seront appareillés
- **Prédisposition aux AVC** hémorragiques sur vasculopathie cérébrale par angiopathie amyloïde :
- A l'âge adulte : rechercher une **valvulopathie**

Neurologie - Développement

- Retard psychomoteur
- Retard de langage
- Retard des acquisitions
- **Déficiência intellectuelle très variable**
 - légère (QI 55-69) à
 - sévère (QI <35)
- La **majorité** des PPT21 ont une **déficiência modérée** avec un quotient intellectuel en moyenne de 45-50

Trouble déficit de l'attention/hyperactivité (TDAH)

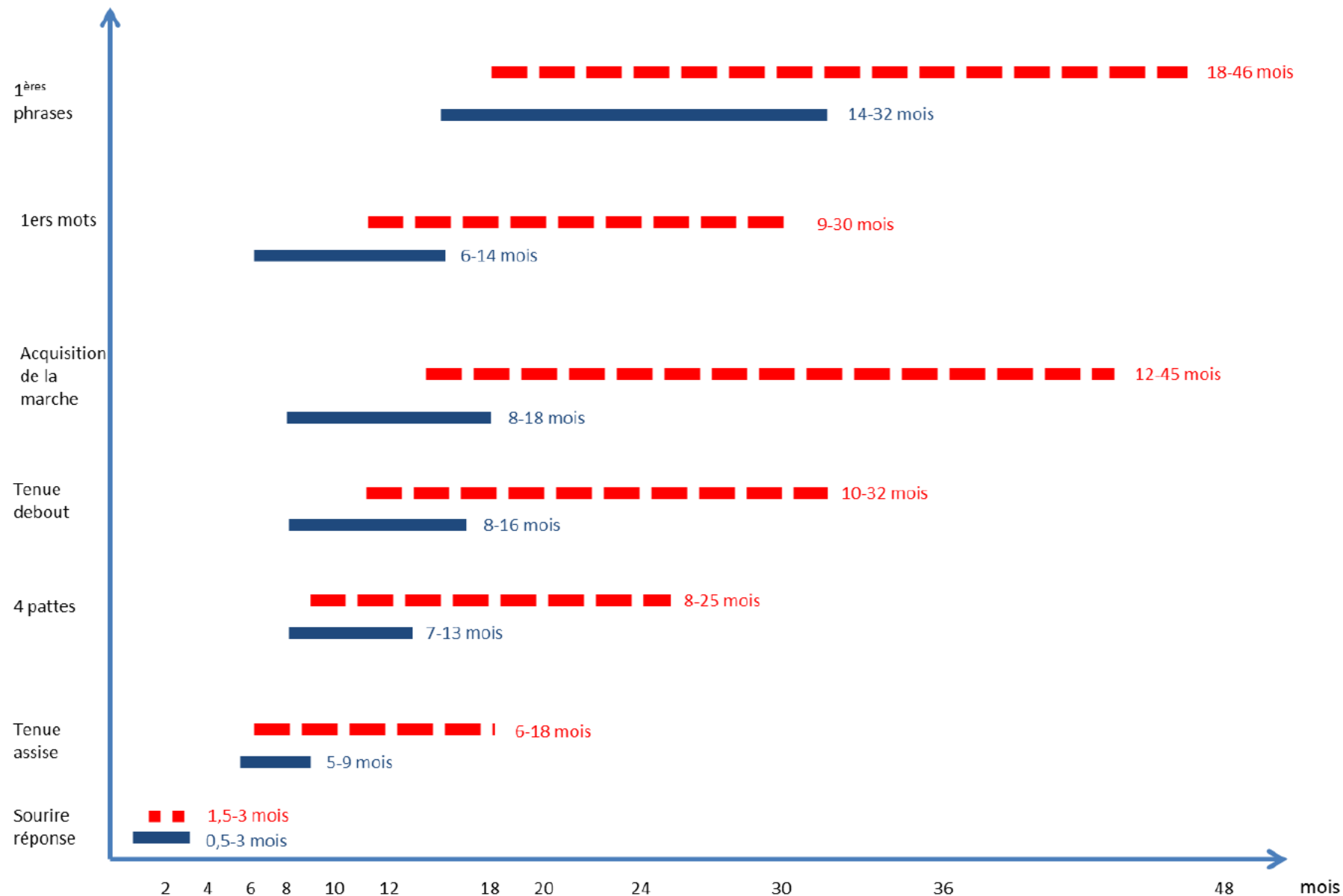
- Fréquent : Environ 40 % des PPT21
- Mais
- La recherche de déficits sensoriels, de problème thyroïdien ou du syndrome d'apnées du sommeil est essentielle avant de poser un diagnostic de TDAH

T21 et Troubles du Spectre Autistique (TSA)

- Associé à la trisomie 21 dans 5 à 39 % des cas. **Rarement un autisme**
- Dépistage sur
 - Clinique
 - Isolation et perturbation significative des interactions sociales, manque de contact oculaire persistant
 - Routines répétitives, grande résistance au changement
 - Réponses sensorielles inhabituelles ou incohérentes
 - Mouvements répétitifs et stéréotypés envahissants
 - Intérêts restreints et absence d'attention conjointe et de pointage
 - **Tests diagnostiques** dans des Centre Ressource Autisme ou milieu spécialisé

Troubles neurologique et traitement

- Dépression : **éviter les benzodiazépines** (apnées du sommeil), sensibilité augmenté chez le PPT21
- Troubles de l'attention : **méthylphénidate** après bilan chez un spécialiste
- Troubles obsessionnels : pas de traitement généralement (si envahissant, inhibiteurs de recapture de la serotonine). Suivi psychologique
- **Remédiation cognitive** : technique de rééducation qui vise le développement de stratégies cognitives alternatives pour contourner les difficultés, en s'appuyant sur les « forces » de l'enfant/adulte



Voir plus

En général
entre 2 et 3 ans

Repères de développement normaux chez le PPT21
comparés à la population générale

■ ■ ■ PPT21

■ Pop. générale

Gastro entérologie

- **Préconisations :**

- faire une échographie abdominale
- Au moindre doute rechercher une maladie coéliquue
- Traiter le reflux
- Rechercher le groupe HLADQ2 et DQ8 ? Si pas ce groupe : risque presque nul de d'avoir une maladie coéliquue
- Vaccination hépatite B (PPT21 plus susceptibles)

Obésité

- 23 à 70% des adolescents
- 60 à 70% des adultes
- Attrait pour la nourriture
- Peu d'activité physique
- Insulino-résistance
- **Préconisations**
 - Rappel des mesures hygiéno-diététique
 - **Activité physique** ++++++
 - **Recherche un Syndrome d'Apnées Obstructives du sommeil**
 - Surveillance biologique : **diabète**
 - Orthophonie / **Mastication**
 - Echographie hépatique : recherche de **stéatose**

ORL

- **Préconisations**

- Bilan ORL tous les 6 mois jusqu'à 3 ans
- Orthophonie précoce (vers 6 mois, voir avant si trouble de l'oralité)
- Réduire l'obstruction : adénoïdectomie / amygdalectomie
- Pas d'indication à une glossectomie partielle

Bucco dentaire suite

- **Préconisations**

- Consultation chez un dentiste à 1 an
- Orthophonie
- PEC multidisciplinaire : ORL, stomato, pneumologue, orthophonie..
- Brossage des dents

- **Plaque palatine discutée**

- **Voir si indication d'orthodontie précoce (à partir de 4 à 6 ans)**

- Après 12 ans, apprentissage de l'autodétermination et de l'autonomie du brossage bucco-dentaire
- **Parodontite chez l'adulte (90 %)**

Ophtalmologie

- **Préconisations**

- Examen ophtalmo régulier dès la naissance avec FO sous Skiacol
- Rééducation par orthoptie si nécessaire

- 75 % des PPT21

- **Obstruction lacrymo-nasale** (17-50 %)
- Kératocône (5-15 %)
- **Cataracte congénitale.**
- Strabisme
- Nystagmus

Endocrinologie

- Préconisations

- Dépistage hypothyroïdie par dosage TSHus et T4I +/- Ac anti TPO
- Avis endoc si TSHus augmentée mais normes différentes / population générale. Traitement si signes cliniques ou TSHus > 10 mUI/l. **Dosage 1 fois par an dans l'enfance**
- **Aucun bénéfice d'un traitement par hormone de croissance** dans la trisomie 21 « isolée ».
- **Supplémentation par vitamine D (même à l'âge adulte)**

Sexualité

- Important d'en parler avec les adolescent et adultes
- CERHES (Centre Ressources Handicaps et Sexualités)
- **Contraception orale possible**
- **Possibilité de grossesse**
- **Ménopause plus précoce** parfois associé avec le début d'une maladie d'Alzheimer
- Ostéoporose plus fréquente
- **Hypofertilité chez les hommes (mais paternité décrite)**
- **Préconisation** : ne pas avoir peur d'en parler avec les PPT21. Vie affective importante comme pour tout autre personne

Pneumologie

- **Préconisations**

- Ne pas hésiter à rechercher un SAOS par polygraphie ou polysomnographie
- Ventilation Non Invasive (VNI) si nécessaire
- A priori orthèses contre-indiquées

Orthopédie

- **Préconisations**

- **Plus de nécessité de faire un bilan radiologique du rachis cervical** : examen neurologique
- Radiographies dynamiques ou IRM dynamique si souhait d'un sport à risque comme le rugby
- Si **AG** : mettre un **collier souple**
- Dépistage clinique de la **scoliose** : radiographies si doute ou scoliose clinique
- Echographie ou **radio de hanches**
- **Semelles ou coques**

Dermatologie

- **Préconisations :**
 - Crème émolliente
 - Avis dermato si nécessaire
 - Pas de traitement pour la pelade et le vitiligo

Cancers

- **Préconisations :**
 - Palper les testicules à partir de l'adolescence
 - Dépistage classique

Hématologie

- **Préconisations :**
 - Recherche d'une mutation de *GATA1* si blastes > 10-20 % si syndrome de myélopoïèse anormale transitoire
 - Faire une NFP dans les premiers jours de vie puis régulièrement
 - Demander un avis spécialisé si blastes > 10 %
- Très nombreuses modifications de la NFP (dès la période néonatale)
 - Syndrome de myélopoïèse anormale transitoire
 - Lymphopénie

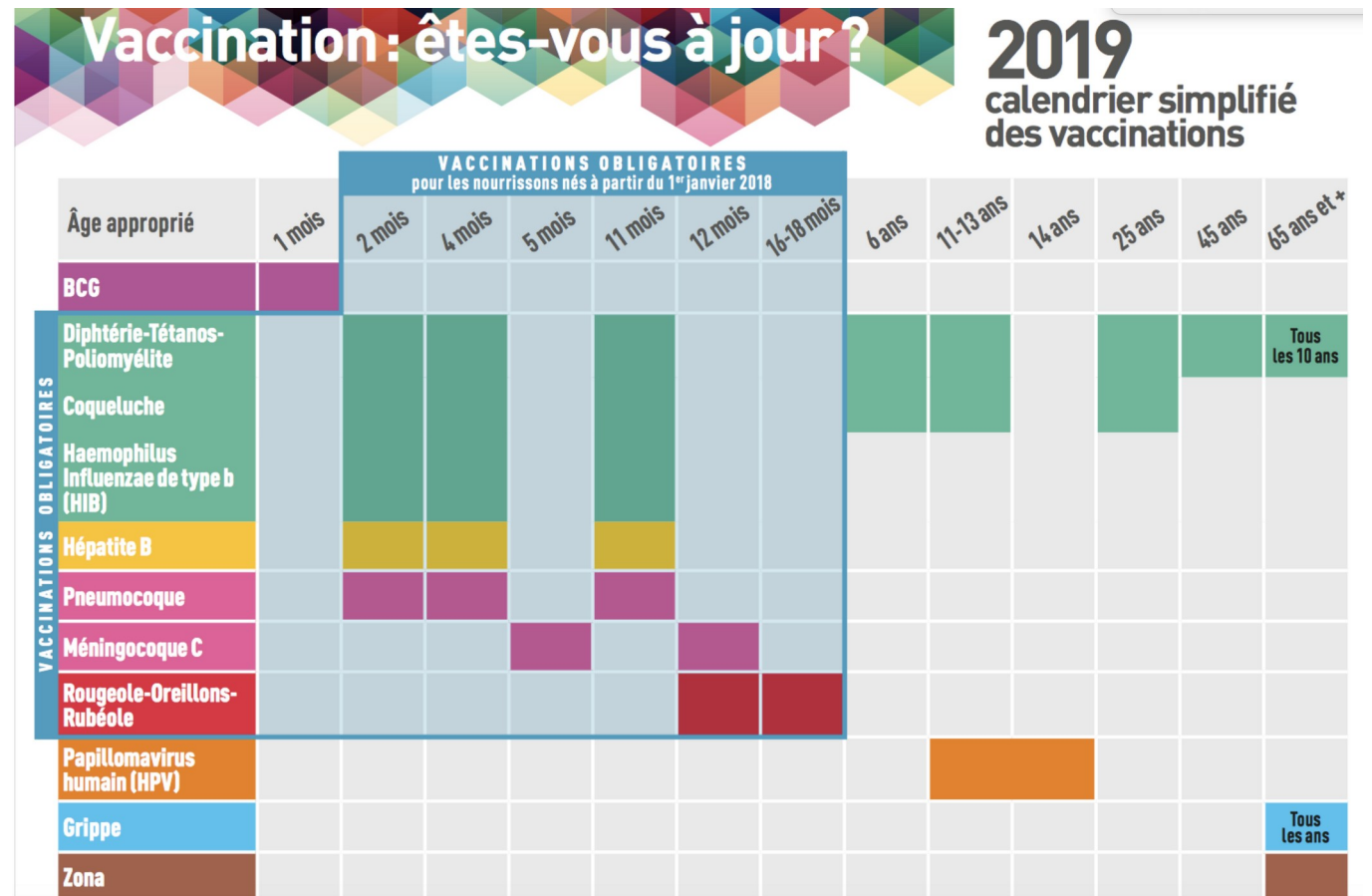
Urologie / néphrologie

- **Préconisations :**

- Rechercher une cryptorchidie les premiers mis de vie et hypospade
- Traitement chirurgical si nécessaire
- Si **infection urinaire : rechercher un reflux vésico-urétéral**
- Dosage de la **créatinémie** si infection urinaire

Vaccinations

- Il est recommandé de faire vacciner les enfants PPT21
- Vaccination contre la grippe
- Vaccination BCG
- Vaccination hépatites A et B
- Vaccination par pneumovax
 - Problème cardiaque
 - Problème pulmonaire
- Vaccination papillomavirus
 - A discuter moins de KC col



Age adulte

Principales comorbidités liées à l'avancée en âge :

Epilepsie	28%(6)
Dysthyroïdie	40 %(7)
Déficits neurosensoriels	
Cataracte	65 %(8)
Surdit�	70 %(9)
D�mence de type Alzheimer	75 % >65 ans(10)
SAOS	90 %(11)

A l'âge adulte

- **Préconisations** en fonction des comorbidités développées :
 - Epilepsie : bilan et suivi du traitement
 - Dysthyroïdie : dosage hormonaux systématiques
 - Déficits neurosensoriels : bilan ORL et ophtalmologique
 - Arthrose
 - Ostéoporose
 - Goutte (hyperuricémie physiologique, dont le dosage doit être surveillé)
 - Démence de type **maladie d'Alzheimer** : dépistage des signes et, consultation spécialisée en cas de suspicion (éliminer les dg différentiels +++)
 - Syndrome d'apnées obstructives du sommeil (**SAOS**) : dépistage des signes et, consultation spécialisée en cas de suspicion
 - Vie sociale : les PPT21 sont confrontées à la **fin de vie de leurs parents**. Les décisions relatives à leur prise en charge doivent être suffisamment anticipées (aspects légaux et financiers, autodétermination, institutionnalisation, fin de vie).

Vieillesse

- **Préconisations : favoriser les facteurs de protection**
 - Mesures hygiéno-diététiques
 - **Vie sociale riche (maintenir les stimulations, rechercher la motivation)**
 - Entourage présent
 - **Poursuite des rééducations**
 - Prévention du surpoids et la **pratique d'une activité physique**

Kinésithérapie

- Début vers 3 mois
- Doit également **être poursuivie à l'âge adulte** pour maintenir la force musculaire et contribuer à une bonne activité physique
- Utilisation de jeux vidéos comme la Wii

Orthophonie

- Pilier de la **rééducation ++** (1 à 2 fois par semaine)
- L'éducation **gnosopraxique** orale des organes de l'oralité
- Education **polysensorielle** avec notamment un travail de la perception auditive
- Coordination **occulo-manuelle** (en lien avec la régulation du tonus et la motricité globale).

De 0 à 1 an :	Education très précoce (suivi du développement de l'oralité et des éléments sensori moteurs associés)
De 1 à 3 ans :	Education précoce (éducation gnosopraxique et développement de l'oralité verbale) – début du langage oral
De 3 à 6 ans (et après...) :	Développement langagier (formel : longueur de production verbale, vocabulaire et fonctionnel : pragmatique) et cognitif. Rôle important de la « lecture précoce » comme moyen augmentatif global.

Psychomotricité

- Le psychomotricien a comme objectifs de trouver un **équilibre psychique** (affectif, émotionnel) et **corporel** (motricité globale et motricité fine) afin de favoriser une plus grande autonomie et une meilleure adaptation au quotidien de la personne.
- Bilan vers 5 mois préconisé
- Rythme : 1 fois par semaine
- A l'âge adulte : prévention des troubles psychomoteurs
- Le but principal doit être de tendre vers un **développement le plus harmonieux possible** plutôt que de réduire l'écart à la norme

Ergothérapie

- L'ergothérapeute prend en considération les **trois dimensions** suivantes :
 - La **personne** : facteurs personnels (ses systèmes organiques et ses aptitudes)
 - L'**occupation** : les habitudes de vie
 - L'**environnement** : ajustement de l'environnement physique et/ou humain
- A proposer en fonction des difficultés de la PPT21

Social et administratif

- Pathologie en lien avec une **ALD 30**
 - Il faut compléter le **protocole de soin** dès le diagnostic confirmé
- Possibilité d'**AJPP** (Allocation Journalière de Présence Parentale) pour l'un des parents demandés auprès de la CAF.
- Démarche auprès de la **MDPH** (carte d'invalidité, AEEH/ AAH, carte de mobilité).
- Concernant l'**AEEH**, son niveau est variable (compléments) selon le degré le handicap et les besoins de la personne (par exemple pour compenser les frais de séances de psychomotricité en libéral).
- La carte de stationnement est fréquemment refusée.
- A l'âge adulte se pose la question de la **tutelle ou curatelle ou de l'habilitation administrative parentale**

Rythme des surveillances

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	Adulte
Cardiologie	<ul style="list-style-type: none"> Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique Echographie en cas de cardiopathie connue ou au moindre doute Refaire une échographie du cœur en néonatale 	<ul style="list-style-type: none"> Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique Dépistage de l'HTAP (échographie) non systématique Suivi post-opératoire 	<ul style="list-style-type: none"> Echographie cardiaque systématique entre 6 et 13 ans Dépistage de l'HTAP Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique 	<ul style="list-style-type: none"> Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique 	<ul style="list-style-type: none"> Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique Echographie à 20 ans pour vérifier les valves puis à 40 ans et tous les 5 ans
Neurologie et comportement	<ul style="list-style-type: none"> Examen clinique tous les 2 mois (pédiatre) Recherche de symptomatologie épileptique (information des parents avant l'âge de 3 mois orientée vers le syndrome de West) 	<ul style="list-style-type: none"> Examen clinique 2/an Radiographie de la charnière cervico-occipitale si sport à risque. Si examen neurologique ou interrogatoire anormal : IRM cervicale dynamique Recherche de symptomatologie épileptique Recherche de troubles du comportement (TED, attention, troubles obsessionnels) 	<ul style="list-style-type: none"> Examen clinique 1/an Recherche de symptomatologie épileptique Recherche de troubles du comportement (TED, attention, troubles obsessionnels) 	<ul style="list-style-type: none"> Examen clinique 1/an Recherche de symptomatologie épileptique Recherche de troubles du comportement (TED, attention, troubles obsessionnels) 	<ul style="list-style-type: none"> Examen clinique 1/an Recherche de symptomatologie épileptique Recherche de troubles du comportement (TED, attention, troubles obsessionnels) Vieillessement : savoir reconnaître les signes de démence
Gastro-entérologie	<ul style="list-style-type: none"> Evaluation RGO et fausse-route Traiter la constipation 	<ul style="list-style-type: none"> Dépistage du RGO Détermination si HLA DQ2/DQ8 et le cas échéant dépistage de la maladie cœliaque vers 4 ans Constipation Attention au diaphragme 	<ul style="list-style-type: none"> Dépistage du RGO, constipation Dépistage maladie cœliaque si DQ2 et/ou DQ8 par Ac/3 ans 	<ul style="list-style-type: none"> Dépistage du RGO, constipation Dépistage maladie cœliaque si DQ2 et/ou DQ8 par Ac/3 ans 	<ul style="list-style-type: none"> Dépistage du RGO A partir de 50 ans jusqu'à 74 ans, dépistage du cancer colique comme dans la population générale Maladie cœliaque si jamais réalisée

		duodénal			
		<ul style="list-style-type: none"> Dépistage des troubles de l'oralité (arrêter le mixé) 			
O.R.L.	<ul style="list-style-type: none"> Examen complet Audiométrie à 0 et 6-9 mois +/- PEA 	<ul style="list-style-type: none"> Examen complet 1 fois/an Audiométrie 1 à 2 fois/an et PEA en cas de doute 	<ul style="list-style-type: none"> Examen complet Audiométrie 1/an 	<ul style="list-style-type: none"> Audiométrie 1/an ou /2 ans 	<ul style="list-style-type: none"> Audiométrie 1/an ou /2 ans
Bucco-dentaire (dentiste)	Evaluation fonctionnelle	1/an	2/an	2/an	2/an
Ophthalmologie	Examen complet à la naissance et à 9 mois	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans
Endocrinologie	<ul style="list-style-type: none"> Poids, taille, IMC à chaque examen Naissance / 1 mois : TSHus, T4L 6 mois à 1 an : TSHus, T4L 	<ul style="list-style-type: none"> Poids, taille, IMC au moins 1/an TSHus, T4L : 1/an Recherche de signes cliniques d'hypothyroïdie, hyperthyroïdie Prévention de l'obésité Surveillance de la croissance 	<ul style="list-style-type: none"> Poids, taille, IMC au moins 1/an TSHus, T4L : 1/an Recherche de signes cliniques d'hypothyroïdie, hyperthyroïdie Prévention de l'obésité Surveillance de la croissance Dépistage puberté précoce ou avancée 	<ul style="list-style-type: none"> Poids, taille, IMC au moins 1/an TSHus, T4L : 1/an Recherche de signes cliniques d'hypothyroïdie, hyperthyroïdie Prévention de l'obésité Surveillance de la croissance Evaluation pubertaire clinique Contrôle de la glycémie tous les 2 ans si IMC > 25, si associé à au moins un autre facteur de risque cardiovasculaire Bilan lipidique tous les 2 ans si obésité (IMC > 25) 	<ul style="list-style-type: none"> IMC TSHus, T4L : 1/an Contrôle de la glycémie tous les 2 ans si IMC > 25, si associé à au moins un autre facteur de risque cardiovasculaire Bilan lipidique en fonction du contexte clinique Recherche des signes de ménopause précoce Evaluation de la densité osseuse selon contexte après 45 ans
Gynécologie				<ul style="list-style-type: none"> Suivi régulier identique à celui de la population générale sauf pour le cancer du 	<ul style="list-style-type: none"> Suivi régulier identique à celui de la population générale

				sein ou la surveillance clinique (palpation) peut suffire	<ul style="list-style-type: none"> • Contraception • Recherche d'aménorrhée primaire ou secondaire • A partir de 40 ans, palpation annuelle des seins, échographie et RMN au moindre doute • Suivre par frottis comme dans la population générale si relations sexuelles
Fertilité					Selon demande
Pneumologie	<ul style="list-style-type: none"> • Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant • Lutter contre les facteurs de risque du SAOS • Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications 	<ul style="list-style-type: none"> • Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant • Lutter contre les facteurs de risque du SAOS • Faire une PSG avant 4 ans • Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications 	<ul style="list-style-type: none"> • Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant • Lutter contre les facteurs de risques du SAOS • Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications 	<ul style="list-style-type: none"> • Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant • Lutter contre les facteurs de risque du SAOS • Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications 	<ul style="list-style-type: none"> • Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant • Lutter contre les facteurs de risque du SAOS • Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications
Orthopédie	<ul style="list-style-type: none"> • Recherche d'instabilité de hanche 	<ul style="list-style-type: none"> • Radiographie de hanche vers 3 ans puis tous les 2-3 ans environ • Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire • Surveillance 	<ul style="list-style-type: none"> • Dépistage régulier de la scoliose • Radiographie de hanche tous les 2-3 ans • Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire 	<ul style="list-style-type: none"> • Dépistage régulier de la scoliose • Radiographie de hanche tous les 2-3 ans jusqu'à 14 ans • Dépistage de l'épiphysiolyse de hanche 	<ul style="list-style-type: none"> • Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire • Recherche et traitement de complications orthopédiques liées aux facteurs favorisants

		régulière du développement plantaire/séances de rééducation	<ul style="list-style-type: none"> • Dépistage de l'épiphysiolyse et ostéochondrite de hanche en cas de boiterie. Réaliser une radio en cas de doute • Surveillance régulière du développement plantaire/séances de rééducation 	<ul style="list-style-type: none"> • Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire • Surveillance régulière du développement plantaire/séances de rééducation 	(surpoids, scoliose, pes planus...) <ul style="list-style-type: none"> • Dépistage régulier d'un syndrome du canal carpien à l'examen clinique et l'interrogatoire • Myélopathie cervicale chronique à dépister
Uro-néphrologie	<ul style="list-style-type: none"> • Echographie rénale recommandée après la naissance • Prévenir et traiter les infections urinaires/ savoir suspecter une cause malformative • Surveillance de la position des testicules 	<ul style="list-style-type: none"> • Protéinurie et créatininurie sur échantillon (patients à risque, malformation à l'échographie). Avis chirurgical si ectopie testiculaire 	<ul style="list-style-type: none"> • Dosage créatinine : 1/an • Protéinurie et créatininurie sur échantillon (patients à risque) 	<ul style="list-style-type: none"> • A partir de 15 ans palpation annuelle des testicules et échographie au moindre doute. Risque plus important en cas de testicule ectopique et de micro calcifications • Dosage créatinine, acide urique : 1/an • Adaptation hygiéno-diététique 	<ul style="list-style-type: none"> • Jusqu'à 45 ans, palpation annuelle des testicules et échographie au moindre doute. Risque plus important en cas de testicule ectopique et de micro calcifications • Dosage urée/créatinine, acide urique : 1/an
Dermatologie	1/an puis en fonction des besoins	En fonction de l'examen clinique	En fonction de l'examen clinique	En fonction de l'examen clinique	En fonction de l'examen clinique
Hématologie et Immunologie	<ul style="list-style-type: none"> • Hémogramme avant J3 ou avant 1 mois • Surveillance et prise en charge des infections • Hémogramme : 1/an • Dosage Ig et sérologies si infections ORL et/ou pulmonaires • Si lymphopénie 	<ul style="list-style-type: none"> • Surveillance et prise en charge des infections • Hémogramme : 1/an • Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes 	<ul style="list-style-type: none"> • Surveillance et prise en charge des infections • Hémogramme : 1/an • Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes 	<ul style="list-style-type: none"> • Surveillance et prise en charge des infections • Hémogramme : 1/an • Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes 	<ul style="list-style-type: none"> • Surveillance et prise en charge des infections • Hémogramme : 1/an • Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes

	faire un immunophénotypage • Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes				
Vaccinations	• Respecter le calendrier vaccinal sauf contre-indications • Grippe (< 6m : entourage ; >6 m : nourrisson)	• Respecter le calendrier vaccinal sauf contre-indications • Grippe (non systématique, selon tableau clinique) • Varicelle (à discuter)	• Respecter le calendrier vaccinal sauf contre-indications	• Respecter le calendrier vaccinal sauf contre-indications	• Respecter le calendrier vaccinal sauf contre-indications • Grippe : à discuter chez les plus fragiles (à partir de 40 ans, collectivité, comorbidités)
Paramédical	• Orthophonie systématique / CAA • Kinésithérapie systématique • Psychomotricité systématique • Suivi psychologique global personnel et familial	• Orthophonie systématique / CAA • Kinésithérapie systématique/ergothérapie selon les besoins • Psychomotricité • Orthoptie (si besoin et sur indication) • Suivi psychologique global personnel et familial	• Orthophonie systématique / CAA • Kinésithérapie/ergothérapie selon les besoins • Psychomotricité le plus souvent • Orthoptie (si besoin et sur indication) • Suivi psychologique global personnel et familial	• Orthophonie en séquentiel / CAA • Kinésithérapie/ergothérapie selon les besoins • Orthoptie (si besoin et sur indication) • Suivi psychologique global personnel et familial	• Orthophonie en séquentiel / CAA • Kinésithérapie/ergothérapie selon les besoins • Suivi psychologique global personnel et familial

CAA :
Communication
Alternative
Augmentée

Examens complémentaires

Naissance	1 mois - 12 mois	1 an - 12 ans	Adolescence	Adulte
TSH, T4L	TSHus, T4L : entre 6 mois et 1 an	TSHus, T4L : 1 / an	TSHus, T4L : 1 / an	TSHus, T4L : 1 / an
NFS	NFP < J3 ou 1 mois	NFP une fois par an	NFP une fois par an	NFP une fois par an
	Ferritine	Ferritine		
	Protéinurie/ créatininurie sur échantillon	Créatinine : 1 / an Protéinurie/ créatininurie sur échantillon (patients à risque)	Créatinine, acide urique : 1 / an Glycémie à jeun : 1 / 2 ans (si facteurs de risque*) Bilan lipidique : 1 / 2 ans (si IMC>25)	Urée Créatinine, acide urique : 1 / an Glycémie à : 1 / 2 ans (si facteurs de risque*) Bilan lipidique : 1 / 2 ans (si IMC>25)
	Si infections dosage pondéral des Ig (GAM) et sérologies post- vaccinales	Si infections dosage pondéral des Ig (GAM) et sérologies post-vaccinales Si lymphopénie immunophénotypage lymphocytaire	Dépistage de la maladie coéliqua**	Dépistage de la maladie coéliqua si jamais réalisé (Ac anti transglutaminase+ dosage IgA)
	Si lymphopénie immunophénotypage lymphocytaire			

Naissance	1 mois - 12 mois	1 an - 12 ans	Adolescence	Adulte
Echographie cardiaque		Echographie cardiaque tous les 5 ans	Echographie cardiaque tous les 5 ans	Echographie cardiaque à 20 ans pour vérifier les valves puis à 40 ans et tous les 5 ans
Echographie abdominale et des voies urinaires si absence d'échographie anténatale de bonne qualité ou si moindre doute clinique		Radiographie des hanches tous les 2-3 ans à partir de 3 ans	Radiographie des hanches vers 14 ans	Echographie pelvienne pour compléter un examen gynécologique incomplet
		Radio dynamiques cervicales si sport de compétition à risque (IRM cervicale si signes cliniques)	Radio dynamiques cervicales si sport de compétition à risque	Ostéodensitométrie après 45 ans
				IRM cérébrale ou scanner cérébral si déclin cognitif ou troubles du comportement

Personnes à prévenir en priorité

Mme/M. : Tél. :

Mme/M. : Tél. :

Médecin traitant : Tél. :

Centre de suivi : Tél. :

Spécialiste référent : Tél. :



En raison d'une trisomie 21

Nom : Date de naissance :

Prénom : /..... /.....

Informations 1^{re} urgences : Je suis une personne avec une trisomie 21 mais je comprends beaucoup de choses. Merci de vous adresser directement à moi si possible, de me demander mon avis et de prendre un peu plus de temps. Je pourrais plus/moins répondre ou avoir une communication moins fluide. Je pourrais des troubles de comportement s'il y a une douleur importante.

INFORMATIONS SPÉCIFIQUES AU PATIENT

Instabilité C1/C2 : ☐ OUI ☐ NON
Hypothyroïdie : ☐ OUI ☐ NON
Épilepsie : ☐ OUI ☐ NON
Constipation : ☐ OUI ☐ NON
Intolérance au Gluten : ☐ OUI ☐ NON
Diabète sucré : ☐ OUI ☐ NON
SACS : ☐ OUI ☐ NON

Trouble cardiaque : ☐ NON ☐ HTAP ☐ Insuffisance cardiaque

Trouble du comportement : ☐ OUI ☐ NON

Traitements médicamenteux :

☐ Cardiaque ☐ Thyroïde ☐ Épilepsie ☐ Psychotrope

Antécédents chirurgicaux :

MOYEN DE COMMUNICATION

Compréhension : ☐ Bonne ☐ Moyenne ☐ Faible
Expression verbale : ☐ Bonne ☐ Moyenne ☐ Faible ☐ Absente
Utilisée : ☐ Français ☐ Français signé ☐ Pictos
☐ Autre :
Trouble sensoriel : ☐ Surdit   appareill  e ☐ Atteinte(s) visuelle(s) :

INFORMATIONS DIVERSES

Allergie : ☐ Non ☐ Oui / Lesquelles :

Attention : Hypersensibilit      l'atropine et aux benzodiaz  pines

☐ Autre :

Pour en savoir plus : Num  ro Orpha 870

Mise    jour le /..... /.....

Education thérapeutique

- Soutien à l'autonomie, à l'autodétermination et au développement du pouvoir d'agir
- Aider une PPT21, dès le plus jeune âge, à élaborer et exprimer ses choix personnels puis les mettre en oeuvre est un enjeu éducatif majeur qui nécessite un accompagnement particulier dès l'enfance
- Favoriser le sport et la vie culturelle

Scolarité

- Inclusion en **milieu ordinaire** inscrite dans la **loi du 11 février 2005**
- L'inclusion en **milieu ordinaire est recommandée aussi longtemps que possible** : important pour les apprentissages
- **Cette intégration sensibilise les autres enfants et leurs parents au handicap**

Travail

- Possibilité de travail en milieu ordinaire (rare*) et en milieu protégé (fréquent)
- Prendre en compte les compétences et appétences de la PPT21
- **Plus grande fatigabilité**
- Traiter les comorbidités

* en tout cas opportunités rares mais potentiellement pourrait être moins rare

PNDS « Trisomie 21 » - Argumentaire

232 pages

1 244 publications citées

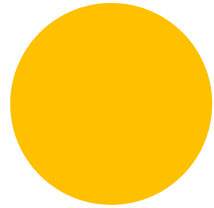
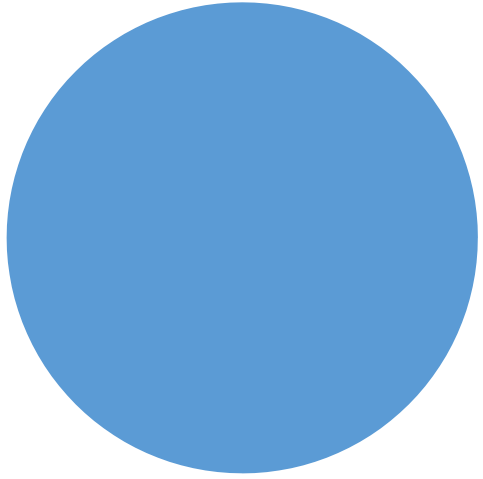
**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
Trisomie 21**

Conclusions

- Revue de la littérature pour adapter les prise en charge et prise en soin des PPT21 en fonction des dernière publications
- Diffuser ces préconisations
- Traiter les comorbidités
- Importance des prise en soins : paramédicale
- Favoriser l'auto-détermination
- Intégrer les PPT21 au sein de notre société

Traitement

- Pas de traitement recommandé
- Mais efficacité +++ :
 - Education précoce
 - Suivi médical
 - Poursuite de la rééducation
 - Autodétermination
 - Société inclusive
 - Activité physique
 - Maintien des stimulations et de la motivation à l'âge adulte
- Malheureusement cela reste difficile pour beaucoup malgré de gros investissements



Questions ?

Merci de votre attention