

FICHE PRATIQUE

LIGNES DIRECTRICES POUR LE SUIVI DE LA TRISOMIE 21



DE LA NAISSANCE À 1 MOIS

Objectifs :

- Confirmer le diagnostic
- Dépister les anomalies associées
- Soutenir la famille

Examens initiaux :

- Échocardiogramme
- Dépistage auditif
- Examen ophtalmologique
- Dosage TSH et T4 (tests de la fonction thyroïdienne)
- Formule sanguine complète (FSC)
- Évaluation orthopédique (instabilité cervicale)
- Dépistage des malformations digestives

Surveillance :

- Alimentation et déglutition (dépistage de la dysphagie)
- Croissance (courbes spécifiques à la trisomie 21)

Prévention :

- Vaccination selon le calendrier standard
- Anticipation des infections respiratoires

Accompagnement familial :

- Soutien psychologique
- Lien avec les associations et services d'intervention précoce



DE 1 MOIS À 1 AN

Objectifs :

- Croissance
- Développement
- Suivi spécialisé

Suivi :

- Contrôle auditif à 6 mois, dépistage des otites séreuses (OME)
- Examen ophtalmologique avant 6 mois, surveillance du strabisme et des erreurs de réfraction
- Dosage TSH à 6 et 12 mois
- Suivi en cardiologie en cas de cardiopathie
- Stimulation motrice
- Orthophonie précoce
- Surveillance de l'anémie et autres anomalies sanguines
- Dépistage précoce de l'apnée du sommeil

Conseil : Un suivi médical régulier et adapté à chaque étape de la vie permet d'anticiper et de prendre en charge les éventuelles complications liées à la trisomie 21.

Un texte du Dre Frédérique Berger-Caron, pédiatre du développement.

DE 1 À 5 ANS



Objectifs :

- Optimiser l'autonomie
- Dépister les troubles émergents

Suivi :

- Audiogramme et tympanométrie tous les 6 mois jusqu'à normalisation, puis suivi annuel
- Contrôle ophtalmologique annuel
- Dosage TSH annuel (ou semestrielle si anticorps positifs)
- Évaluation clinique régulière pour l'instabilité atlanto-axiale
- Polysomnographie entre 3 et 4 ans, même sans symptôme de trouble respiratoire du sommeil
- Dépistage du trouble du spectre autistique et autres enjeux comportementaux/neurodéveloppementaux
- Surveillance de la maladie cœliaque (symptômes digestifs ou retard de croissance)

DE 5 À 12 ANS



Objectifs :

- Intégration scolaire
- Autonomie
- Dépistage de complications chroniques

Suivi :

- Suivis annuels : auditif, ophtalmologique, thyroïdien, hématologique
- Examens du sommeil si symptômes
- Dépistage des anomalies des hanches et de la scoliose
- Suivi en cardiologie selon la cardiopathie initiale
- Éducation thérapeutique : hygiène, alimentation, activité physique adaptée

ADOLESCENCE ET ÂGE ADULTE



Suivi :

- Surveillance métabolique : IMC, diabète, thyroïde, dépistage de l'apnée du sommeil
- Prévention de l'hypertension pulmonaire, suivi en cardiologie à long terme s'il y a lieu
- Dépistage de la dépression, de l'anxiété, de la régression comportementale
- Information adaptée sur la sexualité et la contraception
- Dépistage des cancers selon les recommandations générales, en tenant compte des risques spécifiques (ex. : cancer des testicules plus fréquent chez les patients masculins avec trisomie 21)
- Accompagnement socioprofessionnel