

FICHE PRÉPARATOIRE À LA VISITE À LA CLINIQUE

À conserver dans le dossier médical de votre patient

Coordonné du patient

LA PRISE EN CHARGE EN CABINET DE PERSONNES AYANT UNE TRISOMIE 21

	NAISSANCE	NOURRISSON	ENFANCE	ADOLESCENCE
DÉVELOPPEMENT	Au-delà des handicaps, reconnaître l'humanité	Stimulation précoce (dès l'âge de 1 mois)	Orthophonie 2 à 3 ans (Encourager entrée en garderie)	Autonomie Contraception pour
NUTRITION	Allaitement maternel à supporter Retard pondéral < (cardiopathie)	Retard pondéral (cardiopathie)	Obésité ?	Obésité ?
VACCINS USUELS PLUS	--	Varicelle Hépatite A + B	Varicelle Hépatite A + B	Varicelle Hépatite A + B
		Bien que les vaccins contre l'influenza et le pneumocoque ne soient officiellement recommandés qu'aux enfants porteurs de cardiopathie et de pneumopathie, il pourrait être pertinent d'offrir ces deux vaccins à tous ces enfants.		
ORL	Surdité Neurosensorielle	PEA < 6 mois Audiogramme Otite sérieuses Surdité neurosensorielle	Hypertrophie des adénoïdes Otite sérieuses Surdité neurosensorielle	Hypertrophie des adénoïdes Otite sérieuses Surdité neurosensorielle
OPHTALMOLOGIE	3% CATARACTES congénitales denses à enlever précocement	q 1-2 ans Dacryosténose Strabisme, nystagmus Erreurs de réfraction	q 1-2 ans Myopie et hypermétropie	q 1-2 ans Myopie et hypermétropie
TSH	Hypothyroïdie congénitale Lab prov. : (418) 654-2103	q 1 an	q 1 an	q 1 an
RX colonne cervicale (pas de recommandations fermes)	--	Avant chaque anesthésie générale	À 3 ans Avant sport de compétition Avant chaque anesthésie générale	À 12 ans et à 18 ans Avant sport de compétition Avant chaque anesthésie générale
DENTISTE	--	q 6 mois	q 6 mois	q 6 mois
AUTRE	Échographie cardiaque pour	Constipation	Constipation	Constipation

	tous Investigation digestive si symptômes		Agitation, troubles de comportement et déficit attentionnel partiellement reliés au déficit cognitif	Agitation, troubles de comportement et déficit attentionnel partiellement reliés au déficit cognitif Alzheimer précoce chez l'adulte
RÉPIT PARENTAL À PRÉVOIR UNE À DEUX FOIS PAR MOIS				

FICHE THÉRAPEUTIQUE #9

Publication du Comité d'éducation médicale continue
de l'Association des pédiatres du Québec

LA PRISE EN CHARGE EN CABINET DES PERSONNES AYANT UNE TRISOMIE 21

par: Gloria Jellu, m.d., pédiatre (Hôpital Sainte-Justine)
Résumé: Christiane Charette, m.d., pédiatre

La trisomie 21 est la forme la plus fréquente de retard mental. Elle serait causée par une non-dysjonction durant la phase de la méiose conduisant à une triploïdie totale ou partielle du chromosome 21 de laquelle découle une forme libre à 47 chromosomes ou à une translocation à 46 chromosomes.

Le retard mental est constant chez toutes ces personnes mais le degré du **déficit intellectuel** varie entre le déficit léger à modéré au déficit intellectuel profond.

Recommandations pour l'annonce d'un handicap

Conditions suggérées :

1. Les deux parents sont présents.
2. Le colloque se fera dans un lieu permettant l'intimité.
3. L'annonce sera faite **le** plus tôt possible.
4. Par le médecin qui pourra les suivre ou communiquer avec le médecin de famille ou le pédiatre.
5. L'information sera respectueuse de l'enfant et dégagera les aspects positifs et le potentiel humain disponible. Rôle du " Brazelton ", soulignant les capacités et les comportements humains.
6. L'information sera clairement formulée. Ne pas entretenir de faux espoirs de guérison. Laisser le pronostic ouvert.
7. L'annonce du handicap est aussi un dialogue.
8. Être à l'écoute des parents, les laisser formuler leurs questions, leurs commentaires et exprimer leur peine.
9. S'assurer de la compréhension des parents face à l'information. (Revoir les parents).
10. Ne pas aborder la possibilité de placement au moment de l'annonce (car c'est infirmer la compétence parentale).
11. Discuter des ressources disponibles et du réseau d'intervention précoce.
12. Reconnaître la compétence des parents. Former une alliance thérapeutique avec eux.
13. Reconnaître les limites et les insuffisances d'un pronostic trop précis.

14. L'annonce du handicap **est** la première étape (ingrate) d'un processus d'intervention réussi:

- dégager l'enfant humain de l'écran du handicap;
- faciliter l'épanouissement de son potentiel;
- faciliter l'autonomie;
- l'insertion harmonieuse dans la famille et dans la société.

À la naissance

- Aider les parents à reconnaître les attributs positifs de l'enfant et d'en reconnaître l'humanité au-delà des handicaps, l'attachement en est favorisé.
- Se rappeler que les parents sont très fragiles au moment de l'annonce, les traiter avec la plus grande délicatesse.

Après la naissance

- ECG et échographie cardiaque même en l'absence de symptômes (40 % à 50 % d'anomalies cardiaques).
- Évaluations gastro-intestinales si symptômes: 12 % de malformations (fistule trachéoœsophagienne, atrésie duodénale, maladie de Hirschsprung, imperforation anale).
- Examen oculaire : 3 % de cataractes congénitales denses à enlever précocement.
- Dépistage de TSH à vérifier au laboratoire provincial de dépistage des maladies métaboliques ((418) 654-2103).
- Nutrition à surveiller chez ceux atteints de cardiopathie.
- Allaitement maternel à encourager.

Le nourrisson

- À 1 mois : inscription dans un centre de stimulation précoce (physiothérapie, ergothérapie, psycho-éducateur).
- À 2, 4, 6, 9 et 12 mois, visites:
- croissance (cf. courbes de croissance garçons/filles en annexe);
- développement (comparer les progrès de l'enfant à lui-même);
- diète;
- immunisation : calendrier habituel plus vaccins contre l'hépatite A et B, et la varicelle. Chez les porteurs de cardiopathie et de pneumopathie, vaccins contre le pneumocoque et l'influenza;
- audition et ORL : potentiel évoqué auditif (PEA) avant 6 mois (surdité neurosensorielle fréquente), audiogramme et myringotomie si otites séreuses persistantes;
- ophtalmologie : dacryosténose, strabisme, nystagmus et erreurs de réfraction.

L'enfant et l'adolescent

- Croissance (attention à l'obésité) (cf. courbes de croissance garçons/filles en annexe).
- Penser hypothyroïdie (ou déficit en GH) si diminution de la vélocité de croissance staturale.
- Bilan thyroïdien annuel systématique.
- Développement: marche vers 18 mois, langage retardé: phrase complète vers l'âge de 4 ans ou 4 1/2 ans.
- Référer en orthophonie vers 2 ou 3 ans.
- Immunisation : calendrier habituel plus vaccins contre la varicelle, l'hépatite A et B. Chez les porteurs de cardiopathie et de pneumopathie, vaccins contre le pneumocoque et l'influenza.
- ORL : otites séreuses, cérumen, dysfonction de la trompe d'Eustache, hypertrophie des adénoïdes.
- Ophtalmologie
- 30 % à 40 % myopie,
- 20 % à 45 % hypermétropie.
- Soins dentaires : maladie des gencives.
- Orthopédie : dysplasie de la hanche et subluxation de la rotule.
- Constipation.
- Hématologie : réactions leucémoides et leucémies.
- Neurodéveloppement : agitation, troubles de comportement et déficit attentionnel possibles partiellement reliés au déficit cognitif.

Radiographie de la colonne cervicale : pas de recommandations fermes dans la littérature. On pourrait suggérer de procéder ainsi :

- vers 3 ans, à 12 ans et à 18 ans;
- avant les activités sportives de compétition et avant chaque anesthésie générale;
- espace de 5 mm à 7 mm entre l'apophyse Odontoïde et l'atlas est un élément certain d'instabilité cervicale;
- 10 % à 30 % instabilité cervicale atlantoaxiale asymptomatique;
- seuls 1 % à 2 % symptomatiques;
- chirurgie si compression médullaire;
- certains sports à éviter si instabilité cervicale asymptomatique;
- à rechercher si atteinte motrice, signes neurologiques de compression médullaire ou régression du développement psychomoteur.
- Contraception à prévoir éventuellement pour l'adolescente. (L'adolescent est infertile mais il a des pulsions sexuelles).

Transition à bien aménager

- L'entrée en garderie à encourager.
- Évaluation psychologique vers l'âge de 5 ans pour préciser le développement cognitif et l'orientation scolaire.
- L'entrée à l'école : encourager la maternelle en classe régulière puis favoriser des classes à effectifs réduits pour les années subséquentes et ce, en fonction de l'importance du déficit cognitif (favorise davantage les apprentissages). Si déficience intellectuelle légère, on peut référer à Montréal à l'École François Michelle.

Porter attention

- Aux programmes de surstimulation irrespectueux des limites des enfants, de leurs parents et de la fratrie (Doman Delecatto de Philadelphie proscrit par l'Académie Américaine de Pédiatrie).
- À la surprotection et à la surstimulation.
- **Au répit parental (planifier un répit une à deux fois par mois).**
- Aux limites de l'enfant; savoir les reconnaître en tout temps tout en l'amenant à la plus grande autonomie possible.
- Favoriser l'insertion et les activités sociales (contacter le Regroupement pour la Trisomie 21 pour des programmes, téléphone : (514) 850-0666, télécopieur : (514) 850-0660, courriel : info@trisomie.qc.ca.