

La prise en charge en cabinet des personnes ayant une trisomie 21

L'espérance de vie des personnes trisomiques a fait un bond spectaculaire au cours des dernières décennies. De 9 ans en 1930, elle a augmenté à 55 ans au début des années 2000. Cette réalité a changé la façon de considérer leur perspective d'avenir. Aujourd'hui, on tend à leur offrir toutes les chances de s'intégrer dans la société, autant dans le milieu scolaire que celui du travail.

Fréquence

La trisomie 21 (syndrome de Down) est la forme la plus fréquente de déficience intellectuelle (1 sur 700 naissances). Le risque augmente avec l'âge maternel, allant de 1/1500 à l'âge de 20 ans, à 1/380 à 35 ans et jusqu'à 1/110 à l'âge de 40 ans¹.

Dans 95 % du temps, il s'agit d'une triploïdie totale ou partielle du chromosome 21 qui serait causée par une non-disjonction méiotique (chromosome surnuméraire sur la 21^e paire, soit 47 chromosomes). Dans 3 à 4 % des cas, il s'agit d'une translocation robertsonienne (translocation chromosomique impliquant un autre chromosome acrocentrique) alors que des mosaïques surviennent dans 1 à 2 % des cas.

Présentation clinique²

La déficience intellectuelle est constante. Le déficit peut être léger (QI de 50-70) ou modéré (QI de 35-50) et, occasionnellement, il peut être profond (QI < 35).

Il est impossible de préciser dès la naissance le degré de handicap que vivra ultérieurement l'enfant. Les personnes qui présentent la forme mosaïque ont parfois un fonctionnement quasi normal.

Les caractéristiques phénotypiques suivantes amèneront le clinicien à suspecter le diagnostic s'il n'a pas été fait au cours de la phase anténatale :

- ✓ Hypotonie;
- ✓ Petite taille;
- ✓ Excès de peau sur la nuque;
- ✓ Anomalies craniofaciales et oculaires :
 - Brachycéphalie, profil facial plat, fentes palpébrales mongoloïdes, replis épicanthiques, taches de Brushfield (iris), petites oreilles, protrusion de la langue.

✓ Malformations squelettiques :

- Hyperlaxité ligamentaire, mains « carrées », doigts courts, pli palmaire transverse unique, clinodactylie du 5e doigt, écart entre le 1er et le 2e orteil.

La présence d'une malformation cardiaque peut amener des enjeux d'instabilité cardio-respiratoire qui seront d'abord pris en charge.

Recommandations pour l'annonce du diagnostic³

La discussion entourant le diagnostic de trisomie 21 peut être abordée dans trois contextes différents pour les parents :

- ✓ Le diagnostic a déjà été fait pendant la grossesse avec une amniocentèse et les parents ont choisi de poursuivre la grossesse ;
- ✓ Le dépistage prénatal (mesure des marqueurs sériques et clarté nucale à l'échographie) suggérait une forte probabilité d'anomalie, mais l'amniocentèse n'a pas été pratiquée pour la confirmer ;
- ✓ Le dépistage prénatal était normal et l'âge de la mère ne suggérait pas l'indication de pratiquer une amniocentèse. Dans ce cas, le diagnostic n'a pas été pressenti par les parents.

Lorsqu'on suspecte le diagnostic après la naissance, il faut le confirmer par l'analyse du caryotype. Dans l'attente de ce résultat formel, une analyse par hybridation in situ en fluorescence (FISH) permet une confirmation provisoire rapide (en 24 à 48 heures) de la présence du chromosome 21 surnuméraire.

Il faut se rappeler que l'annonce ou la confirmation du diagnostic aura un impact difficile à mesurer pour les parents, et ce, à très long terme. La plupart d'entre eux gardent un souvenir très vif de ce moment et il importe de respecter les conditions les plus favorables possibles pour adoucir cet impact.

Conditions suggérées

- ✓ Les deux parents sont présents si possible.
- ✓ La rencontre se fera le plus tôt possible, dans un lieu permettant l'intimité et la confidentialité.
- ✓ L'information sera clairement formulée et concise, étant donné que les parents qui reçoivent la nouvelle ne peuvent absorber beaucoup d'informations à la fois.
- ✓ Mieux vaut laisser un pronostic ouvert parce qu'il est impossible de prédire le potentiel de l'enfant, qui peut être très variable.
- ✓ L'information sera respectueuse de l'enfant et dégagera les aspects positifs et le potentiel humain disponible.
- ✓ L'annonce du diagnostic est aussi un dialogue : il faut donc être à l'écoute des parents, les laisser formuler leurs questions et leurs commentaires, et exprimer leur peine.
- ✓ Former une alliance thérapeutique avec eux lorsque cela est possible, en soulignant la grande importance de leur présence bienveillante dans le devenir de l'enfant.

- ✓ Lors d'une seconde rencontre, s'assurer que les parents ont compris l'information et prévoir à ce moment de les outiller avec des ressources disponibles de soutien et d'intervention précoce :
 - Association du Syndrome de Down de l'Estrie www.asdet21.org
 - Regroupement pour la Trisomie 21 www.trisomie.qc.ca
 - Société canadienne de la trisomie 21 www.cdss.ca
- ✓ Le médecin qui annonce le diagnostic doit assurer un suivi auprès du pédiatre ou du médecin de famille qui assumera la prise en charge globale de l'enfant par la suite

À la naissance

- ✓ ÉCG et échographie cardiaque même en l'absence de symptômes (40 à 50 % d'anomalies, dont les plus fréquentes sont le canal AV et la CIV).
- ✓ Examen en ophtalmologie : 15 % de cataractes congénitales denses à enlever précocement.
- ✓ Évaluation en audiologie : surdité neurosensorielle congénitale à dépister avec le Potentiel évoqué auditif du tronc cérébral (PEATC) ou Émissions otoacoustiques (EOA).
- ✓ Évaluations gastro-intestinales si symptômes :
 - 12 % de malformations (fistule trachéo-œsophagienne, atrésie duodénale [2,5 %], maladie de Hirschprung [1 %], imperforation anale) ;
 - Le reflux gastro-œsophagien et la constipation sont aussi fréquents.
- ✓ Dosage TSH : hypothyroïdie congénitale (1 %).
- ✓ Formule sanguine complète : polycythémie.
- ✓ Problèmes d'alimentation reliés à l'hypotonie ou à la fatigue chez les enfants atteints de cardiopathie.
- ✓ L'allaitement maternel doit être encouragé.

Suivi du nourrisson 1 mois-12 mois

À 1 mois

Orientation vers le guichet d'accès des services de réadaptation : le Centre de réadaptation en déficience intellectuelle (CRDI). Les professionnels impliqués sont nombreux : ils incluent la nutritionniste, l'éducateur spécialisé, l'orthophoniste, l'ergothérapeute et le physiothérapeute.

Visites à 2, 4, 6, 9, 12 mois

- ✓ Surveillance de la croissance : les enfants présentant le syndrome de Down grandissent différemment (petit poids à la naissance, petite taille) et des courbes de croissance spécifiques ont été utilisées pour eux depuis 1988 aux États-Unis. L'atteinte de la croissance

est plus marquée si l'enfant présente aussi une condition cardiaque sévère. Par contre, la poussée de croissance survient plus précocement que dans la population générale : vers 9,5 ans pour la fille et vers 11 ans pour le garçon.

- ✓ L'amélioration des soins de santé des dernières décennies a permis de bonifier leurs paramètres de croissance et de nouvelles courbes mieux adaptées ont été publiées en 2015⁴ et s'apparentent à celles du Royaume-Uni. Pour l'instant, l'AAP n'a pas émis de recommandation officielle et suggère d'utiliser les courbes de croissance standards de l'OMS.
- ✓ Développement : l'enfant suit habituellement la même séquence de développement, mais il le fait à son rythme personnel. La disponibilité du parent au quotidien et le soutien des professionnels du CRDI sont la clé de son développement optimal.
- ✓ Alimentation : on utilise le calendrier d'introduction aliments standard.
- ✓ Hypodontie/retard d'irruption dentaire 25 %
- ✓ Immunisation :
 - Calendrier habituel et vaccin antigrippal à partir de 6 mois ;
 - Chez le porteur de cardiopathie ou de pneumopathie, protection accrue contre le pneumocoque (4 doses de Prevnar™ à 2, 4, 6, et 12 mois) et prophylaxie contre le virus respiratoire syncytial (VRS) selon les indications.
- ✓ Dépistage de l'hypothyroïdie : contrôle TSH à 6 mois et 12 mois.
- ✓ Audition et ORL :
 - Petits CAE, OMA fréquentes et otites séreuses (50 % à 70 %) : évaluation ORL souvent nécessaire avec contrôle de l'audition à 6 mois.
- ✓ Ophtalmologie : dacryosténose, strabisme, nystagmus fréquents
 - Réévaluation en ophtalmologie avant l'âge de 6 mois.
- ✓ Troubles respiratoires :
 - Trachée de petit calibre, trachéomalacie et IVRS fréquents ;
 - Sibilances chroniques.
- ✓ Troubles digestifs :
 - La maladie cœliaque est plus fréquente chez l'enfant trisomique (jusqu'à 5-16 %) que dans la population générale (1/250)⁵;
 - Étant donné que beaucoup d'entre eux ont des marqueurs sériques positifs, quoiqu'asymptomatiques, on recommande un dépistage systématique⁶ : (anticorps anti-transglutaminases et IGA totaux) vers l'âge de 1 an.

Suivi, enfant et adolescent

- ✓ Surveillance de la croissance :
 - Utilisation des courbes standards de l'OMS incluant le calcul de l'IMC ;
 - La prévention de l'obésité est importante dès l'âge de 2 ans (saine alimentation et promotion d'un mode de vie actif), car la majorité des enfants trisomiques sont obèses dès l'âge de 4 ans. Leur métabolisme est plus lent et les apports doivent être

calculés plus bas que ceux de la population générale. Les apports en calcium et en vitamine D doivent être suivis, car leur densité osseuse est inférieure à la normale.

- ✓ Bilan thyroïdien annuel systématique : hypothyroïdie acquise fréquente.
- ✓ Formule sanguine complète/ferritine/CRP annuellement : anémie ferriprive fréquente (environ 10 %), incidence plus élevée de leucémie (1 %).
- ✓ Évaluation régulière en ophtalmologie : Strabisme, cataractes, problèmes de réfraction entraînant l'amblyopie entre l'âge de 3 et 5 ans (50 %). Visite annuelle jusqu'à 5 ans, aux 2 ans de 5 à 13 ans et aux 3 ans à l'adolescence.
- ✓ ORL :
 - Surveillance annuelle de l'audition : hypoacousie fréquente secondaire au cérumen abondant, otites séreuses, dysfonction de la trompe d'Eustache, hypertrophie des adénoïdes ;
 - Dépistage précoce de l'apnée obstructive du sommeil (50 % à 75 %) : respiration bruyante, ronflements, éveils nocturnes fréquents, somnolence diurne ;
 - Investigation formelle (oxymétrie) à l'âge de 4 ans.
- ✓ Cardiologie :
 - Suivi cardiaque spécifique si malformation congénitale, mais aussi évaluation éventuelle chez l'enfant asymptomatique pour éliminer le développement d'un prolapsus mitral ou une régurgitation aortique qui sont plus fréquentes.
- ✓ Neuro développement :
 - La séquence de développement est la même mais à un rythme plus lent : marche vers 2 ans, premiers mots vers 18 mois, phrases vers 4-4 1/2 ans. Suivi en orthophonie via le service du CRDI.
- ✓ Santé mentale et comportement :
 - Trouble de comportement (30 %) ;
 - Comportements obsessifs-compulsifs ;
 - Déficit de l'attention et autisme (1 % à 7 %) ;
 - Alzheimer précoce chez adulte avec âge moyen de début à 54 ans.
- ✓ Instabilité atlanto-axiale (10 à 30 %) :
 - Examen neurologique annuel ciblé pour dépister une atteinte myélopatique ;
 - Expliquer aux parents les risques de subluxation AA et les informer des symptômes alarmants de myélopathie (1 à 2 %) : changement dans l'usage des mains, douleur ou raideur du cou, faiblesse musculaire, incontinence fécale ou urinaire, régression de développement psychomoteur ;
 - S'assurer d'un bon positionnement de la tête lors d'une anesthésie ou procédure radiologique ;
 - Pas de Rx de dépistage si asymptomatique ;
 - Certains sports de contact à éviter (soccer, football, hockey), de même que la gymnastique et le trampoline.
- ✓ Nouveau dépistage de la maladie cœliaque si symptômes suggestifs.
- ✓ Dentisterie :

- Importance d'un suivi dentaire aux 6 mois à cause d'un risque plus grand de caries dentaires.
- ✓ Contraception à prévoir éventuellement chez l'adolescente :
 - Même s'il y a une déficience intellectuelle, il n'y a toutefois pas de déficience affective. 15%-30 % des filles trisomiques seraient fertiles et leur risque d'avoir un enfant trisomique est de 50 %. L'éducation sexuelle adaptée au potentiel cognitif est primordiale, étant donné les risques d'abus sexuels chez une personne déficiente.
- ✓ Chez le garçon, la fertilité est absente ou très diminuée.

Transitions à bien aménager

- ✓ L'entrée dans un Service Éducatif à la Petite Enfance (SEPE) est à encourager en vue d'une bonne stimulation.
- ✓ Première évaluation psychologique vers l'âge de 5 ans pour préciser le développement cognitif et l'orientation scolaire.
- ✓ L'intégration scolaire doit permettre à l'enfant de développer son plein potentiel en tenant compte de ses défis.

Porter attention

- ✓ Mise en garde quant à certaines approches présentées aux parents, parfois onéreuses, qui n'ont pas été démontrées scientifiquement.
- ✓ Planifier un répit parental une à deux fois par mois : il est bénéfique pour les parents, mais aussi pour l'enfant qui apprendra à faire confiance à de nouvelles personnes.
- ✓ Favoriser l'insertion et les activités sociales via les groupes de soutien :
 - Regroupement pour la trisomie 21 de l'Estrie : www.trisomie.qc.ca ;
 - Association du Syndrome de Down : www.asdet21.org ;
 - Société canadienne de la trisomie 21 : www.cdss.ca.
- ✓ Revoir périodiquement avec les parents les objectifs de vie pour faciliter les prises de décision futures en fonction des événements.

Fiche préparatoire à la visite à la clinique

À conserver dans le dossier médical de votre patient

Tableau 1 : 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) (CRDI)	› Suivi en orthophonie 2 à 3 ans › Évaluation cognitive à 5 ans	› Autonomie › Éviter la surprotection
Nutrition et croissance	› Allaitement maternel à supporter › Retard pondéral (cardiopathie)	› Retard pondéral (cardiopathie) › Utiliser les courbes standards de l'OMS	› Obésité ? /IMC › Utiliser les courbes standards de l'OMS	› Obésité ? /IMC › Utiliser les courbes standards de l'OMS
Vaccins usuels plus		› Vaccin antigrippal > 6 mois › Si cardiopathie/ pneumopathie • 4 doses Prevnar® • Prophylaxie VRS	› Vaccin antigrippal annuel › Si cardiopathie/ pneumopathie • Pneumovax à 2 ans	› Vaccin antigrippal annuel
ORL	› Surdit� neurosensorielle (PEATC ou EOA)	› PEA < 6 mois › Audiogramme › Otites s�reuses › Surdit� neurosensorielle	› Surdit� de conduction et neurosensorielle : audiom�trie annuelle › Apn�e du sommeil : oxym�trie à 4 ans.	› Surdit� de conduction : audiom�trie annuelle › Apn�e du sommeil à surveiller
Ophthalmologie	› 15 % cataractes cong�nitaes denses à enlever pr�cocement	› Avant 6 mois › Dacryost�nose, strabisme, nystagmus › Erreurs de r�fraction	› q 1 an ad 5 ans › Myopie et hyperm�tropie	› q 2-3 ans › Myopie et hyperm�tropie
Labos : TSH et FSC	› Polycyth�mie › Hypothyro�die cong�nitale › Laboratoire provincial : 418 654-2103	› Hypothyro�die acquise : TSH à 6 et 12 mois › An�mie ferriprive : FSC à 12 mois → q 1 an	› Hypothyro�die acquise › An�mie ferriprive → q 1 an	› Hypothyro�die acquise › An�mie ferriprive › Leuc�mie (1%) → q 1 an
Instabilit� atlanto-axiale (AA)	› Informer les parents des risques et signes de l'instabilit� AA	› Assurer une bonne position de la t�te si anesth�sie ou Rx	› Assurer une bonne position de la t�te si anesth�sie ou Rx › �viter les sports de contact	› Assurer une bonne position de la t�te si anesth�sie ou Rx › �viter les sports de contact
Dentiste	--	› q 6 mois	› q 6 mois	› q 6 mois
Autres investigations	› �chographie cardiaque pour tous › Investigation digestive si sympt�mes	› Constipation › D�pistage, maladie coeliaque à 1 an - Antitransglutaminases - IgA totaux	› Maladie coeliaque si sympt�mes (+) › Constipation › Agitation, troubles de comportement et d�ficit attentionnel partiellement reli�s au d�ficit cognitif	› Maladie coeliaque si sympt�mes (+) › Constipation › Agitation, troubles de comportement et d�ficit attentionnel partiellement reli�s au d�ficit cognitif › Alzheimer pr�coce chez l'adulte
Social	› Importance d'une annonce d�licate du handicap	› R�seau de soutien et d'intervention pr�coce	› Favoriser entr�e en SEPE › Int�gration scolaire en fonction des forces et des d�fis › R�pit parental 1-2 fois/mois	› Favoriser les activit�s sociales › Contraception chez les filles › R�pit parental 1-2 fois/mois › Objectifs de vie

Notes de fin

1. MSSSQ « Trisomie 21, génétique et incidence », 2018. publications.msss.gouv.qc.ca.
2. Marilyn J. Bull and the committee on Genetics Pediatrics, « Health supervision for children with Down Syndrome », *Paediatrics*, 128;2, august 2011.
3. Jeliu, Gloria, Comité d'éducation médicale continue de l'Association des pédiatres du Québec. « La prise en charge en cabinet des personnes ayant une Trisomie 21 ». *Fiche thérapeutique #9*, décembre 2000.
4. Babette S. et collaborateurs, « Growth Charts for Children With Down Syndrome », *Pediatrics*, volume 136, numéro 5, août 2015.
5. Book.L et collaborateurs. « Prevalence and clinical characteristics of coeliaque disease, in Down Syndrome, in a U.S study ». *AM J Med Genet*, 2001 ; 98 (11) : 70.
6. Ivor D. Hill, « Epidemiology, pathogenesis and clinical manifestations of coeliac disease in children ». *Up to date*, 12 février 2018.