

## La prise en charge en cabinet des enfants ayant une trisomie 21

Mise à jour : avril 2026  
Danièle Lemieux, M.D.

### Révision :

Catherine Hervouet-Zeiber, M.D. FRCPC,  
pédiatre, CHU Sainte-Justine  
D<sup>re</sup> Dominique Cousineau, M.D. FRCPC,  
pédiatre du développement, CHU Sainte-Justine

L'espérance de vie des personnes atteintes de la Trisomie 21 — ou Syndrome de Down (SD) — a fait un bond spectaculaire au cours des dernières décennies. De 9 ans en 1930, à 30 ans en 1973, elle a augmenté à 60 ans<sup>2</sup> au début des années 2000, principalement grâce à l'amélioration des soins de santé relatifs aux complications et à la désinstitutionnalisation. 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 et étiologie

La trisomie 21 est la forme la plus fréquente de déficience intellectuelle (1 sur 800 naissances).

Dans 96 % 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<sup>e</sup> paire, soit 47 chromosomes). Le risque de cette condition augmente essentiellement avec l'âge maternel, allant de 1/1528 à l'âge de 20 ans, à 1/384 à 35 ans, 1/112 à l'âge de 40 ans et 1/38 à 45 ans<sup>1</sup>.

Dans 3 % à 4 % des cas, il s'agit d'une **translocation chromosomique** déséquilibrée impliquant un autre chromosome acrocentrique (chromosome 14, 21 ou 22). Dans ces cas de translocation, l'étude de leur caryotype doit être proposée aux deux parents pour déterminer les risques de récurrence pour une grossesse future qui varient de 15 % s'il s'agit de la mère et de 1 % à 3 % s'il s'agit du père<sup>4</sup>.

Finalement des **mosaïques** surviennent dans 1 % à 2 % des cas. Chez ces derniers, les complications médicales sont moins fréquentes et le déficit intellectuel est moins sévère, quoique ce n'est pas toujours le cas<sup>2</sup>.

## Diagnostic

La trisomie 21 est le plus souvent dépistée **pendant la grossesse**, dans le cadre du **Programme québécois de dépistage néonatal** dans la séquence suivante: d'abord l'échographie fœtale pour évaluer la **clarté nucale** et des **marqueurs sanguins maternels** qui viendront en établir les probabilités faibles ou élevées. Si la probabilité est élevée, des analyses supplémentaires seront proposées comme le dosage de l'ADN libre circulant dans le sang maternel (**Test génétique prénatal non invasif, TGPNI**) dont le résultat est fiable à 99 %. Si la probabilité reste élevée à ce test, le choix d'une procédure plus invasive comme l'**amniocentèse** ou une **biopsie des villosités choriales** viendra confirmer le diagnostic<sup>1</sup>. Une copie officielle du diagnostic devra être consignée au dossier du bébé dès sa naissance<sup>2</sup>.

Toutefois, le diagnostic formel peut ne pas avoir été fait en cours de grossesse et devra se faire **à la naissance** dans certaines circonstances : refus d'une séquence du dépistage prénatal ou d'une technique à risque de fausse couche (l'amniocentèse ou la biopsie des villosités choriales) ou le dépistage de base était normal et l'âge de la mère ne suggérait pas d'aller plus loin.

Dans ce dernier cas, le diagnostic de trisomie n'a pas été pressenti par les parents<sup>3</sup>.

En postnatal, **il faut le confirmer par l'analyse du caryotype de l'enfant**. Dans l'attente de ce résultat formel, une analyse par hybridation in situ en fluorescence (FISH) ou une analyse par technique moléculaire d'amplification en chaîne par polymérase fluorescente quantitative (QF-PCR) permet une confirmation provisoire rapide (en 24 à 48 heures) de la présence du chromosome 21 surnuméraire, mais ne permet pas de détecter la présence ou l'absence d'une translocation susceptible d'être transmise à nouveau dans le cadre d'une prochaine grossesse. C'est le caryotype de l'enfant qui permet d'obtenir cette information primordiale pour le conseil génétique à la famille<sup>2,4</sup>.

## Recommandations pour l'annonce du diagnostic<sup>2,3</sup>

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

- ✓ Prévoir la présence des deux parents si possible ou une personne de soutien pour la mère.
- ✓ Avoir l'enfant présent et s'adresser à lui par son nom de façon respectueuse.
- ✓ La rencontre se fera le plus tôt possible, dès que le diagnostic est suspecté, dans un lieu permettant l'intimité et la confidentialité.
- ✓ L'information exacte et à jour 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.
- ✓ Partager les perspectives positives issues de l'expérience des autres parents :
  - › 99 % des personnes atteintes du SD se considèrent heureuses et s'aiment telles qu'elles sont,
  - › 79 % des parents ont une vision de la vie est plus positive grâce aux personnes atteintes du SD,
  - › 88 % des membres de la fratrie estiment être des meilleures personnes grâce à leur frère ou à leur sœur atteint du SD
- ✓ 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 de les mettre en lien avec des **ressources disponibles de soutien et d'intervention précoce** :
  - › Association du Syndrome de Down [www.asdet21.org](http://www.asdet21.org)
  - › Regroupement pour la Trisomie 21 (RT21) : [www.trisomie.qc.ca](http://www.trisomie.qc.ca)

- › Société canadienne du Syndrome de Down (SCSD) : [www.cdss.ca](http://www.cdss.ca)
- › Société québécoise de la déficience intellectuelle 1 : [www.agis-iqdi.ca](http://www.agis-iqdi.ca)
- › Maison Anne et Charles de Gaulle-Centre national de la Trisomie 21<sup>1</sup> : [www.degaulle-trisomie21.org](http://www.degaulle-trisomie21.org)

Le médecin qui annonce le diagnostic doit assurer un suivi auprès du médecin qui assumera la prise en charge globale de l'enfant par la suite

## Présentation clinique<sup>2,3,4</sup>

La **déficience intellectuelle** est constante, mais variable. 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 :
- ✓ Petite tête brachycéphale, profil facial plat, fentes palpébrales orientées vers le haut, épicanthus, taches de Brushfield (iris), petites oreilles parfois mal formées, protrusion de la langue.
- ✓ Malformations squelettiques :
  - › Hyperlaxité ligamentaire, mains « carrées », doigts courts, pli palmaire transverse unique, clinodactylie du 5<sup>e</sup> doigt, écart entre le 1<sup>er</sup> et le 2<sup>e</sup> orteil.

**D'autres affections médicales sont fréquentes chez les enfants atteints du SD et doivent faire l'objet d'un dépistage systématique ou au moindre doute selon la clinique :**

- ✓ Cardiopathie congénitale (50 %) dont les plus fréquentes sont le canal atrioventriculaire et les communications interventriculaire ou interauriculaire.
- ✓ Malformations gastro-intestinales (10-15 %) : atrésie duodénale, atrésie/sténose anorectale, atrésie de l'œsophage avec ou sans fistule, maladie d'Hirschsprung.
- ✓ ORL : perte auditive (75 %) par surdité neurosensorielle congénitale ou acquise suite à des otites moyennes avec épanchement (50 % à 70 %) ou obstruction du petit CAE.
- ✓ Apnée obstructive du sommeil (5- à 79 %).
- ✓ Problèmes oculaires (60 à 80 %) dont la cataracte congénitale, la dacryosténose, mais surtout le strabisme et les troubles de réfraction sévères au cours de l'enfance.
- ✓ Troubles alimentaires (31 à 80 %) : reflux gastro-œsophagien fréquent et dysphagie causée par des troubles oromoteurs et oropharyngés, l'hypotonie ou la fatigue reliée à une cardiopathie.
- ✓ Troubles respiratoires fréquents : trachée de petit calibre, trachéomalacie et IVRS fréquents.
- ✓ Luxation ou anomalie de la hanche (1-2 %).
- ✓ Maladies thyroïdiennes : hypothyroïdie congénitale (2-7 %), maladie de Hashimoto acquise à tout âge chez 50 %.

- ✓ Problèmes hématologiques : polycytémie, myélopoïèse anormale transitoire (4 %) évoluant dans certains cas en leucémie (1 %)
- ✓ Hypodontie/retard d'irruption dentaire 25 %
- ✓ Instabilité atlanto-axoïdienne symptomatique (1-2 %)
- ✓ Maladie coéliquaue (7,5 à 9,8 %) <sup>11,12</sup>
- ✓ Santé mentale et comportement
  - › Autisme (7 à 19 %)
  - › Trouble de comportement (30 %)
  - › Comportements obsessionnels compulsifs
  - › Déficit de l'attention

## Explorations à la naissance<sup>2,3,4</sup>

- ✓ Formule sanguine complète
- ✓ TSH
- ✓ Surveillance cardiorespiratoire avec saturométrie
- ✓ ÉCG et échographie cardiaque même en l'absence de symptômes et même si d'échographie fœtale était normale
- ✓ Observation attentive de la tétée : faire une évaluation radiologique de la déglutition dans le cas d'hypotonie importante, d'étouffements, de difficultés aux boires ou de difficultés respiratoires
- ✓ Examen en ophtalmologie : 3 %<sup>2</sup> de cataractes congénitales denses nécessitant un suivi spécialisé
- ✓ Évaluation en audiologie : surdit  neurosensorielle cong nitale   d pister d'embl e avec le test des potentiels  voqu s auditifs du tronc c r bral (PEATC)<sup>10</sup>
- ✓  valuation digestive si sympt mes  vocateurs de malformation (vomissements, constipation)

## Suivi du nourrisson 1 mois-12 mois<sup>2,3,4</sup>

###   1 mois

**Orientation vers le guichet d'acc s des services de r adaptation : le Centre de r adaptation en d ficience intellectuelle (CRDI).** Les professionnels impliqu s sont nombreux : ils incluent la nutritionniste, l' ducateur sp cialis , l'orthophoniste, l'ergoth rapeute ou le physioth rapeute.

### Visites   2, 4, 6, 9, 12 mois

#### *Surveillance de la croissance*

Les enfants pr sentant le syndrome de Down grandissent diff remment (petit poids   la naissance, petite taille). L'atteinte de la croissance est plus marqu e si l'enfant pr sente aussi une condition cardiaque s v re.

Il est désormais recommandé d'utiliser des courbes de croissance spécifiques aux enfants atteints de trisomie 21<sup>2,4</sup>. Des courbes récentes ont été publiées en 2024 par le CDC américain<sup>5</sup> (poids, taille, périmètre crânien en fonction de l'âge, rapport poids-taille)<sup>5</sup> : <https://www.cdc.gov/birth-defects/hcp/down-syndrome-growth-charts/index.html>

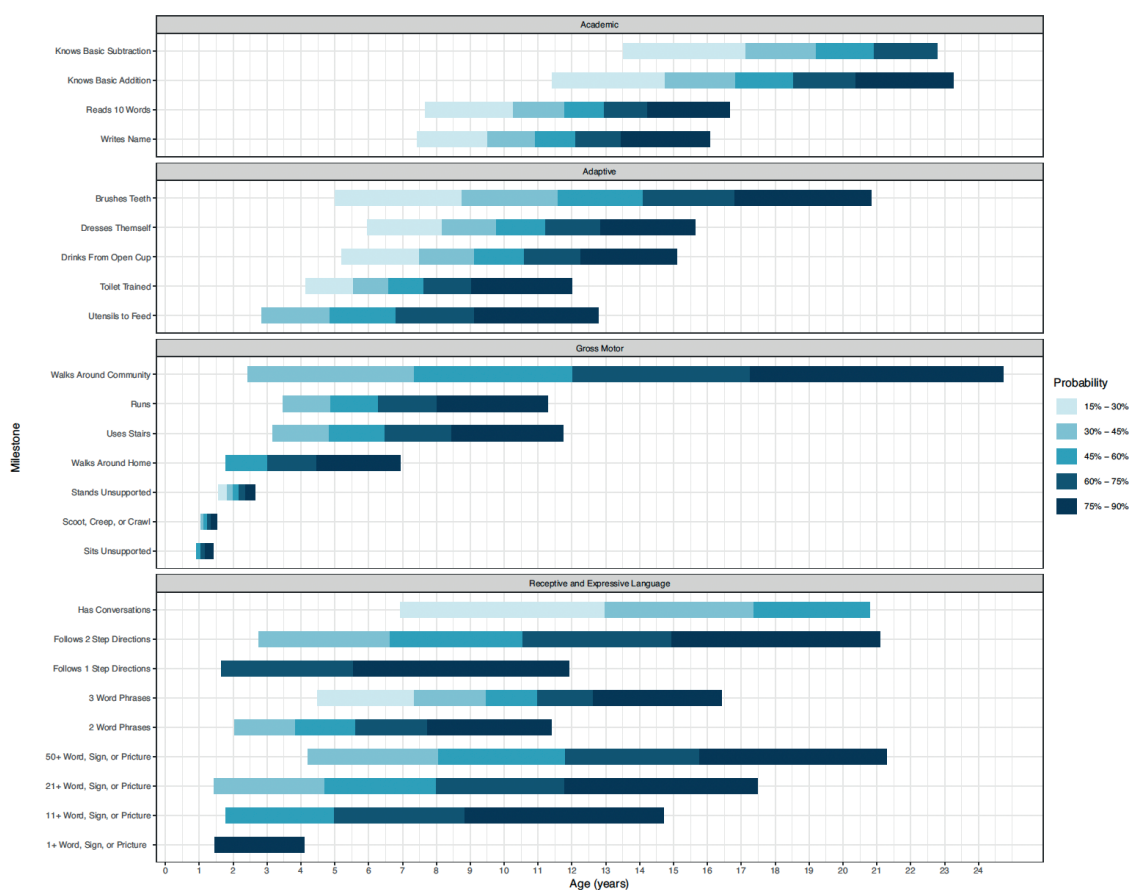
D'autres versions de courbes de croissance spécifiques aux enfants trisomiques sont aussi disponibles dont celles du Royaume-Uni : <https://growth.rcpch.ac.uk/> ou de la Suède : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12138052/>

## 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.

L'AAP a publié en 2024 de nouveaux jalons de développement spécifiques aux enfants atteints de Trisomie 21<sup>8</sup>. La figure 1 suivante illustre l'acquisition de certains jalons de développement en fonction de l'âge (garçons et les filles).

**FIGURE 1 — ACQUISITION DES JALONS DE DÉVELOPPEMENT EN FONCTION DE L'ÂGE**



**FIGURE 1**

Probability of milestone completion by age. The age ranges at which milestones were predicted to occur with 15%, 30%, 45%, 60%, 75%, and 90% probability were calculated and displayed as horizontal box plots. For some milestones, predictive probability did not reach some of these thresholds; the boxes depicting those probability ranges are therefore not represented for those variables.

Le tableau-1 adapté intègre des données de la figure 1 provenant de la collecte prospective d'informations parentales (pas d'évaluation standardisée) de 842 enfants avec trisomie 21, translocation ou mosaïsme, suivis à l'Hôpital pour enfants de Boston entre mars 2018 et mars 2023.

**TABLEAU 1 — CERTAINS JALONS DE DÉVELOPPEMENT CHEZ L'ENFANT AVEC T21<sup>8</sup>**

|                          |                                                 | 75 <sup>e</sup> percentile | 90 <sup>e</sup> percentile |
|--------------------------|-------------------------------------------------|----------------------------|----------------------------|
| <b>Motricité globale</b> | Tenir assis seul 10 sec                         | 14,2 mois                  | 15 mois                    |
|                          | Marche autonome                                 | 4,5 ans                    | 6,9 ans                    |
|                          | Course                                          | 8,0 ans                    | 11,3 ans                   |
|                          | Utilisation autonome des escaliers              | 8,5 ans                    | 11,7 ans                   |
| <b>Langage</b>           | Utilisation de 1 mot, signe ou pictogramme      | 18 mois                    | 4,1 ans                    |
|                          | Phrase de 2 mots                                | 7,7 ans                    | 11,4 ans                   |
|                          | Suivre une consigne simple                      | 5,6 ans                    | 11,9 ans                   |
|                          | Suivre une consigne double                      | 14,9 ans                   | 21,1 ans                   |
|                          | Lecture de 10 mots                              | 14,2 ans                   | 16,7 ans                   |
|                          | Utilisation de 50+ mots, signes ou pictogrammes | 15,8 ans                   | 21,3 ans                   |
| <b>Autonomie</b>         | Continence diurne                               | 9 ans                      | 12 ans                     |
|                          | Boire avec un verre ouvert                      | 12,3 ans                   | 15,1 ans                   |
|                          | Utilisation autonome ustensiles                 | 9,2 ans                    | 12,8 ans                   |
|                          | S'habille seul                                  | 12,8 ans                   | 15,7 ans                   |

\*Source : Baumer N, DePillis R, Pawlowski K, Zhang B, Mazumdar M. Developmental Milestones for Children With Down Syndrome. Pediatrics. 2024, Oct 1;154(4): e2023065402. doi: 10.1542/peds.2023-065402. PMID: 392795368.

### Alimentation

- ✓ Calendrier d'introduction d'aliments standard
- ✓ Allaitement maternel à soutenir

### Immunisation<sup>9,10</sup>

- ✓ Calendrier habituel et **prophylaxie anti-VRS** jusqu'à l'âge de 7 mois, selon la saison.
- ✓ Vaccin antigrippal annuel à partir de 6 mois ;
- ✓ **Protection accrue contre le pneumocoque** (4 doses de Pneu-C® à 2, 4, 6, et 12 mois)
- ✓ **2e dose de prophylaxie anti-VRS si < 19 mois à la 2e saison de VRS** (les enfants porteurs de trisomie 21 peuvent donc recevoir la prophylaxie anti-VRS 1 ou 2 saisons, selon leur date de naissance)

### Dépistage de l'hypothyroïdie

- ✓ Contrôle TSH à 6 mois et 12 mois.

### Audition et ORL

- ✓ Surveillance audiologique par évaluation comportementale à partir de 10 mois<sup>11</sup>
- ✓ Référence en ORL selon la clinique

### Ophtalmologie

- ✓ Réévaluation avant l'âge de 6 mois.

### Maladie cœliaque

Dépistage de la maladie cœliaque si symptômes suggestifs : diarrhée ou constipation prolongée, anémie, douleurs ou ballonnements abdominaux, retard de croissance, troubles du développement ou comportements réfractaires au traitement<sup>2</sup>. Pour ce faire, un dosage sérique des IGA- anti-transglutaminases et dosage IGA totaux sont les tests de première intention avec une sensibilité et une spécificité de 90 % à 95 %<sup>13</sup>. Les patients présentant des résultats positifs doivent être référés à un gastro-entérologue pédiatrique<sup>12,13,14</sup>.

## Suivi enfant et adolescent<sup>2,3,4</sup>

### Surveillance de la croissance

- ✓ 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. On utilise les courbes spécifiques pour les enfants atteints de trisomie 21, par exemple, les courbes des CDC (poids, taille, périmètre crânien et IMC en fonction de l'âge)<sup>5,6</sup>. Les courbes d'IMC ne sont toutefois pas publiées sur le site du CDC et se retrouveront plutôt illustrées dans une publication du *Pediatric* de 2015<sup>6</sup>. À partir de 10 ans, il est toutefois indiqué d'utiliser les courbes standards pour suivre l'IMC (CDC ou OMS)<sup>2,4</sup>. Le 85<sup>e</sup> percentile de la courbe de l'IMC du CDC est en effet un meilleur indicateur d'excès d'adiposité que les nouvelles courbes d'IMC spécifiques à la trisomie 21<sup>7</sup> : [https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/instance/9924078/bin/PEDS\\_20151652SupplementaryData.pdf](https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/instance/9924078/bin/PEDS_20151652SupplementaryData.pdf)
- ✓ 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 de ces enfants sont en surpoids 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, étant donné le risque d'ostéopénie ou d'ostéoporose.
- ✓ **Bilan thyroïdien annuel systématique** : hypothyroïdie acquise fréquente.
- ✓ **Formule sanguine complète/ferritine/CRP annuellement** : dépistage principalement de l'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.
- ✓ **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.

**✓ Neurodéveloppemental :**

- › La séquence de développement est la même, mais à un rythme plus lent : voir le tableau 1
- › Suivi en orthophonie, physiothérapie, ergothérapie via le service du CRDI.

**✓ Santé mentale et comportement :**

- › Trouble de comportement (30 %) ;
- › Comportements obsessionnels compulsifs ;
- › Déficit de l'attention et autisme (1 % à 7 %) ;

**✓ Instabilité atlanto-axiale (10 à 30 %) :**

- › Examen neurologique annuel ciblé pour dépister une atteinte myélopathique ;
- › 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.

**✓ Maladie cœliaque**

- › La question du dépistage systématique de la maladie cœliaque, compte tenu de sa forte incidence chez les personnes atteintes de trisomie 21, reste controversée. L'AAP ne recommande pas le dépistage systématique de la maladie cœliaque chez les enfants atteints de Trisomie 21 asymptomatiques<sup>2</sup>. D'autres sociétés en gastroentérologie recommandent un dépistage systématique de cette condition (dosage sérique des IGA- anti-transglutaminases et dosage IGA totaux) chez les enfants à haut risque, dont ceux présentant une trisomie 21, même s'ils sont asymptomatiques<sup>12-16</sup>. De ces sources qui suggèrent le dépistage d'emblée, les sociétés nord-américaine et européenne de gastroentérologie, hépatologie et nutrition pédiatrique (NASPGHAN et ESPGHAN) le font généralement à partir de 3 ans, après que l'enfant ait été exposé à une diète normale en gluten pendant au moins 1 an au moment du dépistage sérique.

**✓ 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 porteuses de Trisomie 21 seraient fertiles et leur risque d'avoir un enfant atteint du même syndrome 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 régulier : 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 : voir plus haut
- ✓ Revoir périodiquement avec les parents les objectifs de vie pour faciliter les prises de décision futures en fonction des événements.
- ✓ Sur le suivi à long terme, il faut souligner que le vieillissement des porteurs de trisomie 21 est plus précoce que la moyenne et ils sont plus à risque de présenter une maladie d'Alzheimer précoce chez l'adulte avec âge moyen de début à 54 ans.

## Fiche préparatoire à la visite périodique (voir le tableau 2)

À conserver dans le dossier médical de votre patient.

**TABEAU 2 — LA PRISE EN CHARGE EN CABINET DE PERSONNES AYANT UNE TRISOMIE 21**

|                                | Naissance                                                                                                                      | Nourrisson                                                                                                                                                                                                              | Enfance                                                                                                                                                                                                                        | Adolescence                                                                                                                                                                                                         |
|--------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Développement</b>           | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Au-delà des handicaps, reconnaître l'humanité</li> </ul>                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Stimulation précoce (dès l'âge de 1 mois) (CRDI)</li> </ul>                                                                                                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Suivi multidisciplinaire CRDI</li> <li>› Évaluation cognitive à 5 ans</li> </ul>                                                                                                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Autonomie</li> <li>› Éviter la surprotection</li> </ul>                                                                                                                    |
| <b>Nutrition et croissance</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Allaitement maternel à supporter</li> <li>› Retard pondéral (cardiopathie)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Retard pondéral (cardiopathie)</li> <li>› Calendrier standard introduction des aliments</li> <li>› Utiliser les courbes spécifiques pour la Trisomie 21 (ex. : CDC)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Obésité ?</li> <li>› Utiliser les courbes spécifiques pour la trisomie 21 (ex. : CDC)</li> <li>› Utiliser les courbes standards pour l'IMC à partir de 10 ans (CDC ou OMS)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Obésité ?</li> <li>› Utiliser les courbes spécifiques du CDC pour le poids, la taille et P.C.</li> <li>› Utiliser les courbes standards pour l'IMC (CDC ou OMS)</li> </ul> |
| <b>Vaccins usuels plus</b>     | <b>Prophylaxie anti-VRS :</b><br>› Si <7 mois en saison VRS                                                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Vaccin antigrippal : &gt; 6 mois</li> <li>› 4 doses Pneu-C® (2,4,6,12 mois)</li> <li>› 2<sup>e</sup> dose anti VRS si &lt;19 mois à la 2<sup>e</sup> saison VRS</li> </ul>     | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Vaccin antigrippal annuel</li> <li>› Le Pneu-P® n'est plus indiqué à l'âge de 2 ans</li> </ul>                                                                                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Vaccin antigrippal annuel</li> </ul>                                                                                                                                       |

|                                        | Naissance                                                                                                                           | Nourrisson                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Enfance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Adolescence                                                                                                                                                                                                                                                              |
|----------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>ORL</b>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Surdit  neurosensorielle (PEATC))</li> </ul>                                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Surdit  neurosensorielle et otites s reuses</li> <li>› Surveillance audiologique   partir de 10 mois</li> </ul>                                                                                                                                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Surdit  de conduction et neurosensorielle :               <ul style="list-style-type: none"> <li>– audiom trie annuelle</li> <li>– Apn e du sommeil :                   <ul style="list-style-type: none"> <li>• oxym trie   4 ans</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>                                                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Surdit  de conduction : audiom trie annuelle</li> <li>› Apn e du sommeil   surveiller</li> </ul>                                                                                                                                |
| <b>Ophtalmologie</b>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>› 3 % cataractes cong nitales n cessitant un suivi sp cialis </li> </ul>                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Avant 6 mois</li> <li>› Dacryost nose, strabisme, nystagmus</li> <li>› Erreurs de r fraction</li> </ul>                                                                                                                                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>› q 1 an ad 5 ans</li> <li>› q 2 ans de 5   13 ans</li> <li>› Myopie et hyperm tropie</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Suivi r gulier</li> <li>› Myopie et hyperm tropie</li> </ul>                                                                                                                                                                    |
| <b>Labos : TSH et FSC</b>              | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Polycyth mie</li> <li>› Hypothyro die cong nitale</li> </ul>                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Hypothyro die acquise :               <ul style="list-style-type: none"> <li>– TSH   6 et 12 mois</li> </ul> </li> <li>› An mie ferriprive :               <ul style="list-style-type: none"> <li>– FSC   12 mois</li> <li>– q 1 an</li> </ul> </li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Hypothyro die acquise</li> <li>› An mie ferriprive               <ul style="list-style-type: none"> <li>– q 1 an</li> </ul> </li> </ul>                                                                                                                                                                                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Hypothyro die acquise</li> <li>› An mie ferriprive</li> <li>› Leuc mie (1 %)               <ul style="list-style-type: none"> <li>– q 1 an</li> </ul> </li> </ul>                                                               |
| <b>Instabilit  atlanto-axiale (AA)</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Informer les parents des risques et signes Ede l'instabilit  AA</li> </ul>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Assurer une bonne position de la t te si anesth sie ou Rx</li> </ul>                                                                                                                                                                                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Assurer une bonne position de la t te si anesth sie ou Rx</li> <li>›  viter les sports de contact</li> </ul>                                                                                                                                                                                                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Assurer une bonne position de la t te si anesth sie ou Rx</li> <li>›  viter les sports de contact</li> </ul>                                                                                                                    |
| <b>Dentiste</b>                        | --                                                                                                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>› q 6 mois</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>› q 6 mois</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>› q 6 mois</li> </ul>                                                                                                                                                                                                             |
| <b>Autres investigations</b>           | <ul style="list-style-type: none"> <li>›  chographie cardiaque pour tous</li> <li>› Investigation digestive si sympt mes</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Constipation</li> <li>› Maladie c liaque si sympt mes + :               <ul style="list-style-type: none"> <li>– Antitransglutaminases</li> <li>– IgA totaux</li> </ul> </li> </ul>                                                                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Maladie c liaque vers 3 ans (?) u ou si sympt mes (+) :               <ul style="list-style-type: none"> <li>– Antitransglutaminases</li> <li>– IgA totaux</li> </ul> </li> <li>› Constipation</li> <li>› Agitation, troubles de comportement et d ficit attentionnel partiellement reli s au d ficit cognitif</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Maladie c liaque si sympt mes (+)</li> <li>› Constipation</li> <li>› Agitation, troubles de comportement et d ficit attentionnel partiellement reli s au d ficit cognitif</li> <li>› Alzheimer pr coce chez l'adulte</li> </ul> |
| <b>Social</b>                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Importance d'une annonce d licate du handicap</li> </ul>                                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>› R seau de soutien et d'intervention pr coce</li> </ul>                                                                                                                                                                                                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>› Favoriser entr e en SEPE</li> <li>› Int gration scolaire en fonction des forces et des d fis</li> <li>› R pit parental r gulier</li> </ul>                                                                                                                                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Favoriser les activit s sociales</li> <li>– Contraception chez les filles</li> <li>– R pit parental r gulier</li> <li>– Objectifs de vie</li> </ul>                                                                             |

## Références

1. MSSSQ « Programme québécois de dépistage prénatal », 6 mai 2024 [publications.msss.gouv.qc.ca](https://publications.msss.gouv.qc.ca).
2. Marilyn J. Bull, MD, FAAP and coll., The Council On Genetics, « Health Supervision for Children and Adolescents with Down Syndrome », *Paediatrics*, Volume 149, Issue 5, May 2022. <https://publications.aap.org/pediatrics/article/149/5/e2022057010/186778/Health-Supervision-for-Children-and-Adolescents?autologincheck=redirected>
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. Hervouet-Zelber.C , Lemyre E., Dictionnaire de pédiatrie Weber, 4<sup>e</sup> édition, « Syndrome de Down (trisomie 21) », pages 1046-1051.
5. BaCDC, Malformations congénitales, « Courbes de croissance pour enfants atteints du Syndrome de Down »,19 novembre 2024. <https://www.cdc.gov/birth-defects/hcp/down-syndrome-growth-charts/index.html>
6. Babette S Zemel, Marie Pipan, Virginie A Stallings, Salle Waynitra, Kim Schadt, David S Freedman, Phoebe Thorpe, « Courbes de croissance pour les enfants atteints du syndrome de Down aux États-Unis », *Pediatric*, 2015 Nov; 136 (5) : e 1204-11. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5451269/>. [https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/instance/9924078/bin/PEDS\\_20151652SupplementaryData.pdf](https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/instance/9924078/bin/PEDS_20151652SupplementaryData.pdf)
7. Hatch-Stein JA, Zemel BS, Prasad D et al., « Courbes de croissance de la composition corporelle et de l'IMC chez les enfants atteints du syndrome de Down », *Pediatrics*, 2016;138(4) : e20160541. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27630073/>
8. Bauner N.et coll. Developmental Milestones for Children with Down Syndrome, *Pediatrics*, Volume 154, number 4, October 2024 : e2023065402
9. MSSSQ, Protocole d'immunisation du Québec, mise à jour novembre 2025.
10. MSSSQ, Programme d'immunisation contre les infections par le virus respiratoire syncytial (VRS)-Questions et réponses à l'intention des professionnels de la santé, Septembre 2025. <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2025/25-278-21W.pdf>
11. MSSSQ, « Programme québécois de dépistage de la surdité chez les nouveau-nés », Cadre de référence, Janvier 2019. <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2019/19-918-18W.pdf>
12. Lattuada M.et coll, Service of pediatric gastroentérolgy, hépatology et nutrition. « Features of Celiac Disease in children and adolescents with Down syndrome : a single-center experience on annual screening » *Pediatr.*, 17 juillet 2025;13 : 1595256
13. Blom.J.et coll, Diagnostic et prise en charge de la maladie cœliaque, *Journal de l'Association Médicale Canadienne*, 9 février 2026 ;1(5) : E187E196. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41663144/>
14. Husby S. et coll. « Recommandations 2020 de la Société européenne de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques (SEGEHNP) pour le diagnostic de la maladie cœliaque », *J Pediatr Gastroenterol Nutr.*2020 janv;70(1) : 141-156.
15. Institut national pour l'excellence en santé et en soins (NICE) « Maladie cœliaque : diagnostic,évaluation et prise en charge », Londres : NICE (2015). [www.nice.org.uk/guidance/ng20](http://www.nice.org.uk/guidance/ng20)
16. « Guideline for the Diagnosis and Treatment of Celiac Disease in Children: Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition », *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 40:1-19, Janvier 2005.