

# Recommandations de suivi

## Trisomie 21

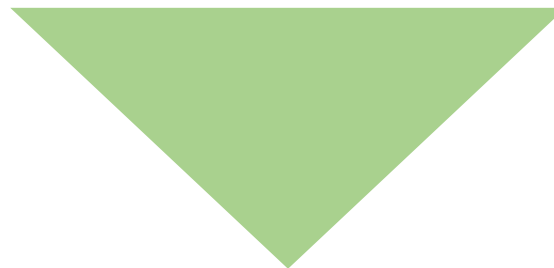


ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# PAR ÂGE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

**0-12 MOIS**



**1-5 ANS**



**5-10 ANS**



**10-18 ANS**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# 0-12 MOIS





ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

0-12 MOIS



NEUROLOGIE,  
COMPORTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

0-12 MOIS



GASTROENTÉROLOGIE

0-12 MOIS



ORL

0-12 MOIS



BUCCO-DENTAIRE

0-12 MOIS



OPHTALMOLOGIE

0-12 MOIS



ENDOCRINOLOGIE

0-12 MOIS



PATHOLOGIES  
RESPIRATOIRES

0-12 MOIS



ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

0-12 MOIS



NÉPHROLOGIE

0-12 MOIS



DERMATOLOGIE

0-12 MOIS



IMMUNO-HÉMATOLOGIE

0-12 MOIS



BIOLOGIE DE BASE

0-12 MOIS



RADIOLOGIE DE BASE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

**1-5 ANS**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

1-5 ANS

NEUROLOGIE,  
COMPORTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

1-5 ANS

GASTROENTÉROLOGIE

1-5 ANS

ORL

1-5 ANS

BUCCO-DENTAIRE

1-5 ANS

OPHTALMOLOGIE

1-5 ANS

ENDOCRINOLOGIE

1-5 ANS

PATHOLOGIES  
RESPIRATOIRES

1-5 ANS

ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

1-5 ANS

NÉPHROLOGIE

1-5 ANS

DERMATOLOGIE

1-5 ANS

IMMUNO-HÉMATOLOGIE

1-5 ANS

BIOLOGIE DE BASE

1-5 ANS

RADIOLOGIE DE BASE

1-5 ANS

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# 5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

5-10 ANS

NEUROLOGIE,  
COMPORTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

5-10 ANS

GASTROENTÉROLOGIE

5-10 ANS

ORL

5-10 ANS

BUCCO-DENTAIRE

5-10 ANS

OPHTALMOLOGIE

5-10 ANS

ENDOCRINOLOGIE

5-10 ANS

PATHOLOGIES  
RESPIRATOIRES

5-10 ANS

ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

5-10 ANS

NÉPHROLOGIE

5-10 ANS

DERMATOLOGIE

5-10 ANS

IMMUNO-HÉMATOLOGIE

5-10 ANS

BIOLOGIE DE BASE

5-10 ANS

RADIOLOGIE DE BASE

5-10 ANS

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# 10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

10-18 ANS



NEUROLOGIE,  
COMPORTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

10-18 ANS



GASTROENTÉROLOGIE

10-18 ANS



ORL

10-18 ANS



BUCCO-DENTAIRE

10-18 ANS



OPHTALMOLOGIE

10-18 ANS



ENDOCRINOLOGIE

10-18 ANS



GYNÉCOLOGIE,  
SEXUALITÉ & FERTILITÉ

10-18 ANS



PATHOLOGIES  
RESPIRATOIRES

10-18 ANS



ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

10-18 ANS



NÉPHROLOGIE

10-18 ANS



DERMATOLOGIE

10-18 ANS



IMMUNO-HÉMATOLOGIE

10-18 ANS



BIOLOGIE DE BASE

10-18 ANS



RADIOLOGIE DE BASE

10-18 ANS

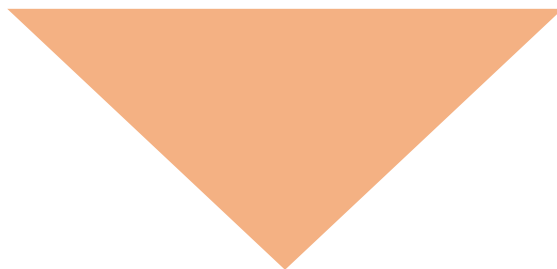


ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# PAR ORGANE





ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

**CARDIOVASCULAIRE**

**NEUROLOGIE,  
COMPOURTEMENT ET  
PSYCHIATRIE**

**GASTRO-ENTÉROLOGIE**

**ORL**

**BUCCO-DENTAIRE**

**OPHTALMOLOGIE**

**ENDOCRINOLOGIE**

**PATHOLOGIES  
RESPIRATOIRES**

**ORTHOPÉDIE  
ET RHUMATOLOGIE**

**URO-NÉPHROLOGIE**

**DERMATOLOGIE**

**IMMUNO-  
HÉMATOLOGIE**

**BIOLOGIE DE BASE**

**RADIOLOGIE DE BASE**

**GYNÉCOLOGIE,  
SEXUALITÉ ET FERTILITÉ**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# CARDIOVASCULAIRE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

CARDIOVASCULAIRE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NEUROLOGIE, COMPORTEMENT ET PSYCHIATRIE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL PAR ÂGE PAR ORGANE

NEUROLOGIE,  
COMPOURTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

0-12 MOIS



ACCUEIL PAR ÂGE PAR ORGANE

NEUROLOGIE,  
COMPOURTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

1-5 ANS



ACCUEIL PAR ÂGE PAR ORGANE

NEUROLOGIE,  
COMPOURTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

5-10 ANS



ACCUEIL PAR ÂGE PAR ORGANE

NEUROLOGIE,  
COMPOURTEMENT ET  
PSYCHIATRIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# GASTRO-ENTÉROLOGIE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

GASTROENTÉROLOGIE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

GASTROENTÉROLOGIE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

GASTROENTÉROLOGIE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

GASTROENTÉROLOGIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ORL





ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL  
0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL  
1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL  
5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL  
10-18 ANS

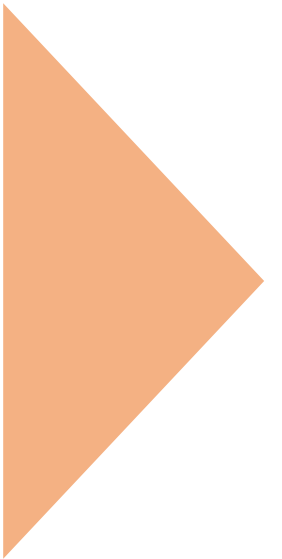


ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BUCCO-DENTAIRE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

**BUCCO-DENTAIRE**

**0-12 MOIS**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

**BUCCO-DENTAIRE**

**1-5 ANS**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

**BUCCO-DENTAIRE**

**5-10 ANS**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

**BUCCO-DENTAIRE**

**10-18 ANS**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# OPHTALMOLOGIE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

OPHTALMOLOGIE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

OPHTALMOLOGIE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

OPHTALMOLOGIE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

OPHTALMOLOGIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ENDOCRINOLOGIE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ENDOCRINOLOGIE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ENDOCRINOLOGIE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ENDOCRINOLOGIE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ENDOCRINOLOGIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# **PATHOLOGIES RESPIRATOIRES**





ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

## PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

## PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

## PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

## PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ORTHOPÉDIE ET RHUMATOLOGIE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORTHOPÉDIE ET  
RHUMATOLOGIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# URO-NÉPHROLOGIE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

NÉPHROLOGIE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

NÉPHROLOGIE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

NÉPHROLOGIE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

NÉPHROLOGIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# DERMATOLOGIE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

DERMATOLOGIE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

DERMATOLOGIE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

DERMATOLOGIE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

DERMATOLOGIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# IMMUNO- HÉMATOLOGIE





ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

IMMUNO-HÉMATOLOGIE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

IMMUNO-HÉMATOLOGIE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

IMMUNO-HÉMATOLOGIE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

IMMUNO-HÉMATOLOGIE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BIOLOGIE DE BASE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

BIOLOGIE DE BASE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

BIOLOGIE DE BASE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

BIOLOGIE DE BASE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

BIOLOGIE DE BASE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# RADIOLOGIE DE BASE



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

RADIOLOGIE DE BASE

0-12 MOIS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

RADIOLOGIE DE BASE

1-5 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

RADIOLOGIE DE BASE

5-10 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

RADIOLOGIE DE BASE

10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# **GYNÉCOLOGIE, SEXUALITÉ ET FERTILITÉ**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# GYNÉCOLOGIE, SEXUALITÉ & FERTILITÉ

## 10-18 ANS



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# CARDIOVASCULAIRE

## 0-12 MOIS





# Suivi cardiovasculaire 0-12 mois

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Risque de cardiopathie congénitale (CC) x 40-50 par rapport à la population générale : 29-56% :**
  - **Non cyanogène-shunt Gauche-droite +++**
    - Canal Atrio-Ventriculaire (CAV)
    - Communication Inter-Ventriculaire (CIV)
    - Communication Inter-Auriculaire (CIA)
    - Persistance Canal Artériel (PCA)
  - **Cyanogène : +**
    - Tétralogie de Fallot (T4F)
    - Transposition des gros vaisseaux (TGV)
    - Ventricule unique
- **Risque d'évolution vers une hypertension pulmonaire (HTAP) x 50 par rapport à la population générale même en l'absence de CC.**

## Suivi proposé

### Période néonatale (0-1 mois) :

- **Rechercher des signes évocateurs de CC :**
  - Essoufflement lors de l'allaitement, hépatomégalie, souffle cardiaque, cyanose.
- **Échographie cardiaque systématique par un cardiopédiatre :**
  - Même en l'absence de signes évocateurs de CC
  - Quel que soit le résultat d'une éventuelle échocardiographie fœtale en période prénatale

### Entre 1 et 12 mois :

- **Rechercher des signes évocateurs de CC à chaque examen clinique :**
  - Idem période néonatale + absence de prise de poids.
- **Échographie cardiaque si non faite en période néonatale ou au moindre doute clinique**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NEUROLOGIE, COMPORTEMENT ET PSYCHIATRIE

## 0-12 MOIS



# Suivi neurologique, comportemental et psychiatrique 0-12 mois

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Développement psychomoteur :**
  - Importance de l'hypotonie/hyperlaxité ligamentaire
  - **Se déroule selon le schéma habituel mais avec retard et souvent par paliers.**
- **Encéphalopathie épileptique rare à type de syndrome de West (spasmes infantiles) :**
  - Survient surtout au réveil et associe des salves de spasmes en flexion ou en extension, une stagnation ou une détérioration psychomotrice et une activité cérébrale anormale (hypsarythmie sur un tracé EEG intercritique).
  - L'âge moyen de survenue est plus tardif chez l'enfant PT21 (7 vs 5 mois chez l'enfant neurotypique)
  - Le diagnostic est souvent retardé
  - **Le traitement précoce (Corticoïde et/ou Vigabatrin) améliore le pronostic**

## Suivi proposé

- Examen clinique tous les 2 mois (pédiatre)
- Évaluer le développement psychomoteur :
  - **Tenir compte de l'hypotonie et des repères de développement propres aux enfants PT21 (1)**
- Rechercher une symptomatologie épileptique
- **Sensibilisation des parents sur le syndrome de West (spasmes infantiles) avant l'âge de 3 mois :**
  - En utilisant une vidéo (2).
  - Spécifier aux parents de filmer les symptômes et EEG au moindre doute

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# GASTROENTÉROLOGIE

## 0-12 MOIS





## Points de vigilance (1)

### Malformations gastro-intestinales (MGI)

- **Atrésie duodénale/pancréas annulaire : 3,9%**
  - Révélation néonatale habituelle (Jo-j2)
  - Révélation tardive possible
- **Maladie de Hirschsprung : 2,8%**
  - Révélation néonatale habituelle (Jo-J2)
  - Souvent associée à une cardiopathie congénitale
  - Révélation tardive possible
  - Risque d'entérocolite élevé
- **Atrésie/sténose anale : 1,2%**
  - Moins souvent associée à une fistule recto-urétrale
- **Atrésie œsophage : 0,5-0,9%**
  - Moins souvent associée à une fistule trachéale
- **Artère sous-clavière droite aberrante (ARSA)**
  - 12% des PPT21 avec une cardiopathie congénitale
  - Le plus souvent asymptomatique

## Suivi proposé

- Rechercher signes évocateurs d'une MGI
- Échographie abdominale et des voies urinaires si non faite en période néonatale ou au moindre doute clinique
- **Période néonatale (0-1 mois)**
  - Vomissements (bilieux / non bilieux) répétés après prise alimentaire (**atrésie duodénale**)
  - Ballonnement abdominale, vomissements bilieux, retard émission méconium (**maladie de Hirschsprung**)
- **Entre 1-12 mois**
  - Vomissements souvent mais pas toujours bilieux ou sanguinolents après l'introduction des aliments en morceaux (**diaphragme duodénal, pancréas annulaire**)
  - Distension abdominale, constipation persistante (**maladie de Hirschsprung**)

# Suivi gastroentérologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance (1)

### Troubles fonctionnels digestifs

- **Reflux gastro-œsophagien (RGO) : 28-64%**
  - Retrouvé chez 47% des enfants avec un syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS)
  - Associé dans 63% des cas à une laryngomalacie
- **Troubles succion-déglutition**
  - Associée à une hypotonie bucco-faciale
  - Fréquence d'une achalasie
  - Fréquence d'un trouble de l'oralité avec un syndrome de dysoralité sensorielle qui retarde l'âge de l'introduction des morceaux
- **Constipation**
  - Un des problèmes les plus fréquents en consultation
  - Souvent aggravé par un manque d'hydratation
  - Doit faire penser à une maladie de Hirschsprung

## Suivi proposé

- **Rechercher signes évocateurs de RGO et de fausses routes**
  - Si présents, évaluer si RGO physiologique vs pathologique et diagnostiquer/traiter en conséquence (2)
  - Rechercher un SAOS en cas de RGO avéré
- **Évaluation et prise en charge précoce de l'oralité en orthophonie**
  - Guidance anticipatoire centrée sur l'amélioration des praxies bucco-faciales (3, 4)
- **Évaluer et traiter la constipation**
  - **Penser à une maladie de Hirschsprung devant une constipation persistante malgré la bonne prise en charge**
  - Guidance pour assurer une bonne hydratation (5)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL

0-12 MOIS





### Points de vigilance

- **Anomalies oreille externe, moyenne, et interne :**
  - Pavillons de petite taille
  - Conduits auditifs externes (CAE) étroits (40-50%) avec accumulation fréquente de cérumen
  - Trompes d'Eustache étroites / dysfonctionnelles, problèmes ossiculaires
  - Anomalies : cochléaires, vestibulaire, du nerf auditif
- **Otites fréquentes :**
  - Otites moyenne aiguës (OMA)
  - Otites séromuqueuses (OSM) (35% et 93% à 0 et 12 mois)
- **Perte auditive très fréquente : 80%**
  - Surdit  de transmission (> 80%), relation avec OSM dans 80% des cas
  - Surdit  de perception (4,5%), en relation avec anomalies cong nitales de l'oreille interne dans 40% des cas
  - Mixtes (3%)
  - Cong nitales et permanentes (15%)
  - Transitoires et fluctuante (75%)

### Suivi propos 

- **D pistage surdit  cong nitale   la maternit  :**
  - *Oto missions acoustiques automatis es (OEAA)*
  - *Potentiels  voqu s auditifs automatis s (PEAA)   privil gier jusqu'  20 mois*
- **Examen complet par ORL p diatrique**
- **Audiom trie   6-9 mois (PEA au moindre doute)**
- **Guidance propos e :**
  - Nettoyage r gulier des CAE (ORL)
  - D sobstruction nasale r guli re (s rum physiologique)
  - D pistage/traitement d'un RGO
  - Traitement OMA le cas  ch ant
  - Traitement OSM si persistante > 3 mois avec proth se auditive en attente si pose a rateurs transtympaniques (ATT) impossible (CAE  troit)
  - Proth se auditive conventionnelle ou   type de bandeau auditif souple   conduction osseuse (crit res habituels)
  - Implants cochl aires (crit res habituels)
  - **Prise en charge orthophonique pr coce d s 3 mois**



# Suivi ORL

## 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance

- **Obstruction voies aériennes supérieures (VAS) (1) :**
  - Anomalies structurelles : macroglossie relative, hypoplasie médio faciale, nasopharynx étroit, trachée étroite laryngomalacie, trachéomalacie, bronchomalacie, sténose sous glottique, sténose trachéale
- **Rhinites :**
  - Plus fréquentes que dans la population neurotypique
  - Allergiques/non allergiques ou mixtes
  - Sinus frontaux habituellement absents

### Suivi proposé

#### Rechercher à chaque consultation :

- **Signes évocateurs d'obstruction des VAS :**
  - **Respiratoires** : stridor, dyspnée + tirage permanent, toux chronique, insuffisance respiratoire aigüe, malaise grave du nourrisson, syndrome d'apnées obstructives du sommeil (2)
  - **Non respiratoires** : épisodes de suffocation pendant l'alimentation, retard staturopondéral
- **Facteurs aggravant d'obstruction des VAS :**
  - Hypertrophie amygdales pharyngées, palatines, linguales
  - Rhinites obstructives
  - Antécédents : Intubation, procédures sur les VAS
  - Hypothyroïdie, cardiopathie congénitale, RGO
- **Prise en charge active de toute obstruction des VAS**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BUCCO-DENTAIRE

## 0-12 MOIS





## Points de vigilance

### ▪ Dents natales et néonatales :

- Rares, elles sont plus fréquentes dans la t21, et un facteur d'ulcération traumatique de la face ventrale de la langue (maladie de Riga-Fede) (1)

### ▪ Anomalies bucco-faciales :

- Hypoplasie médio-faciale et mandibulaire
- Palais court, haut et étroit
- Macroglossie relative et protrusion linguale
- Hypotonie muscles orofaciaux : lèvres, langue et muscle masticateurs

### Facteurs de :

- Respiration essentiellement buccale
- Incontinence salivaire fréquente
- Infections péri-orales (gerçures, chéilites, perlèche) (2)
- Maladies parodontales (gingivites et parodontites)
- Syndrome apnées obstructives du sommeil (SAOS) (3)
- Persistance réflexe nauséeux
- Succion déglutition persistante, retard à la mastication
- Dyskinésies faciales

## Suivi proposé

### ▪ Rechercher à la naissance et dans le premier mois de vie la présence de dents natales ou néonatales

- Le cas échéant référer en odontologie pédiatrique pour prévenir la maladie de Riga-Fede (1)

### ▪ Guidance proposée :

- Evaluation et prise en charge précoce, dès 3 mois de vie, de l'oralité en orthophonie
- Guidance anticipatoire centrée sur l'amélioration des praxies bucco-faciales (4, 5)
- Discuter de l'intérêt d'une plaque palatine de stimulation à partir de 3-4 mois
- Traiter activement une chéilite ou une perlèche (2)
- Rechercher signes évocateurs de RGO/fausses routes : Si présents évaluer si RGO physiologique vs pathologique et diagnostiquer/traiter en conséquence (6)
- Rechercher signes évocateurs de SAOS et le cas échéant adresser dans un centre pédiatrique des pathologies du sommeil pour diagnostic/traitement (3)

# Suivi bucco-dentaire 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Retard éruption dents temporaires :**
  - Peuvent ne pas apparaître avant l'âge de 2 ans
  - **Population neurotypique :**
    - 1<sup>ère</sup> dent habituellement à 8-12 mois

## Suivi proposé

- **Consultation systématique en odontologie à l'âge d'un an :**
  - Si possible avec un pédodontiste et/ou un odontologue avec une expertise du handicap ([Z](#))
- **Guidance anticipatoire :**
  - Réassurance parentale en cas de retard d'éruption des dents temporaires
  - Promotion hygiène bucco dentaire avec 2 brossages/jour supervisé dès l'apparition des premières dents
  - Prévention de la maladie carieuse

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# OPHTALMOLOGIE

## 0-12 MOIS





## Points de vigilance

- **Anomalies/pathologies des annexes de l'œil (2)**
  - Obliquité en haut et en dehors fentes palpébrales (87%), épicanthus (77%) et épiblépharon (71%)
  - Rarement (<5%) : entropion ou ectropion congénital, éversion congénitale paupières supérieures
  - Blépharites (43%), blépharo-conjonctivites (14%)
  - Obstruction congénitale voies lacrymo nasales : souvent bilatérale et complexe (31% avant 12 mois)
- **Troubles de la vision (3)**
  - Trouble de l'accommodation (50%)
  - Troubles de la réfraction (30% à < 12 mois) :
    - Les enfants t21 sont : hypermétropes dans leur jeune âge, deviennent myopes entre 7 et 10 ans et astigmates tout au long de leur vie
  - Acuité visuelle comparable à celle des enfants neurotypiques dans la première année de vie
- **Anomalies/pathologies segment antérieur de l'œil (4)**
  - Taches de Brushfield et hypoplasie périphérique de l'iris (80% des cas en Europe/Amérique du nord)

## Suivi proposé (1)

- **Test du reflet rouge à la naissance pour dépister :**
  - cataractes congénitales, rétinoblastome et glaucome congénital
- **0-12 mois : Faire un examen ophtalmologique complet à la naissance puis à 9 mois de vie**
  - Examen complet avec skiascopie sous cycloplégie et fond d'œil systématique :
    - Atropine avant 1 an (dilatation plus rapide et plus persistante que dans la population neurotypique)
    - Mesurer la pression intra oculaire
    - Dépister trouble accommodation (rétinoscopie dynamique)
  - **L'examen doit être devancé en cas de : nystagmus, leucocorie, ou strabisme permanent ou intermittent**
- **Guidance proposée :**
  - Réassurance parentale sur l'absence de conséquences sur la vision des anomalies phénotypiques des paupières et de l'iris

# Suivi ophtalmologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Cataractes congénitales (1,4-1,7%)** : 80-100 fois plus fréquente que dans la population générale, en majorité bilatérales
- **Glaucome congénital** : décrit dans la t21 mais rare
- **Anomalies/Pathologies segment postérieur de l'œil (5)**
  - Le rétinoblastome est rare mais plus fréquent dans la t21
- **Neuro-ophtalmologie (6)**
  - **Nystagmus (15,7% 0-18 ans)** : le plus souvent un syndrome de nystagmus précoce débutant entre 4-12 semaines de vie
  - **Strabisme (33,5% 0-18 ans)** : plus souvent convergent que divergent et à début tardif (4,5 ans vs 2-3 ans/neurotypiques)
  - Rarement formes infantiles convergentes (début avant 6 mois)
  - **Risque d'amblyopie élevé (16,5-36%)** : son origine est fonctionnelle, strabique et/ou réfractive de haut grade
  - **Déficiência visuelle d'origine corticale** dont la t21 représente 50% des causes chromosomiques

## Suivi proposé (1)

- Prévention de la sécheresse oculaire chronique et de l'irritation cornéenne par une lubrification de la cornée et de la conjonctive en cas d'épiblépharon, d'entropion ou d'ectropion congénital, et référence en ophtalmologie
- Prise en charge active des pathologies inflammatoires des paupières en raison du risque de chronicité et des risques du frottement oculaire (facteur de kératocône)
- Rechercher une obstruction congénitale des voies lacrymo nasales devant un larmolement chronique de couleur crème en l'absence de surinfection (l'œil n'est pas rouge).
- Traitement conservateur avec massage lacrymo-nasal (technique de Crigler) efficace et répété 2 à 4 fois/jour qui permet d'améliorer la fréquence de résolution spontanée
- Rechercher systématiquement un strabisme ou un nystagmus devant toute position anormale de la tête
- Prise en charge active d'un syndrome de nystagmus précoce ou d'une forme infantile convergente de strabisme en raison des risques d'amblyopie

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ENDOCRINOLOGIE

## 0-12 MOIS







## Points de vigilance

### Dysfonction thyroïdienne (25%-50%/7,5-18 ans) (1) :

#### ■ Hypothyroïdie congénitale (1 cas/140 naissances) :

- TSH > 10 mU/l et T4L basse
  - Plus fréquente que dans population générale (1 cas/2500)
  - Dépistage néonatal parfois négatif
  - Transitoire dans 30% des cas

#### ■ Hypothyroïdie subclinique fréquente (10-40%) :

- TSH > 5 mU/l et T4L normale
  - Asymptomatique, peut s'accompagner d'un goitre
  - Idiopathique ou auto-immune, évoquée alors devant des taux croissant d'Ac de type anti peroxydase (TPO)
  - Transitoire, elle se corrige le plus souvent avec l'âge
  - Évolution vers une hypothyroïdie patente (T4 basse) rare, mais plus fréquente si étiologie auto-immune probable

## Suivi proposé

### ■ Dépistage dysfonction thyroïdienne :

- Dépistage néonatal (buvard) + doser TSHus et T4L
- **Répéter dosage TSHus et T4L entre 1 et 6 mois de vie**
  - Palpation glande thyroïde à la recherche d'un goître
  - Rechercher signes cliniques évocateurs d'hypothyroïdie

### ■ Hypothyroïdie congénitale : TSHus > 10 mU/l, T4L basse

- Échographie glande thyroïde systématique : le plus souvent montre une hypoplasie glandulaire ou une glande normale
- **Traiter par L-thyroxine**

### ■ Hypothyroïdie subclinique : TSH > 5, T4L normale

- TSHus > 10 mU/L ou entre 5 et 10 mU/l :
  - Doser Ac antithyroïdiens : anti TPO + anti thyroglobuline (TG)
  - Échographie glande thyroïde à faire si : TSHus > 10 mU/l, présence d'un goître et/ou Ac antithyroïdiens positifs
  - **Envisager traitement par L-thyroxine si TSHus > 10 mU/l avec des signes évoquant une pathologie auto-immune (taux croissant d'Ac de type TPO) et/ou la présence d'un goître**
  - **Discuter un traitement si TSH persistante entre 5 et 10 mU/l même avec T4 L normale**

# Suivi endocrinologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

### Diabète (2) :

- **Diabète type 1 (0,7%) :**
  - Principalement auto-immun, pic de diagnostic à l'âge de 1 an
- **Diabète néonatal permanent (avant 6 mois de vie) :**
  - Rare, il est 7 fois plus fréquent dans la t21 que dans la population générale (85/10,000 vs 12,6/10,000)

### Fonctions génitales (3) :

- **Hypogonadisme hypergonadotrope (primaire) ♂ :**
  - Présent dès la naissance chez les garçons porteurs de t21
- **Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :**
  - Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale
- **Micropénis : si <2.5 DS sur courbe de Schonfeld (4)**

### Croissance staturale (5) et pondérale (6) :

- Fréquent retard statural primaire potentiellement aggravé par certaines pathologies fréquentes dans la t21
- La t21 *per se* n'est pas une indication de traiter par hormone de croissance

## Suivi proposé

- **Dépistage diabète néonatal ou de type 1 :**
  - Recherche à chaque consultation de signes évocateurs de diabète, et glycémie à jeun au moindre doute
- **Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :**
  - **Si testicules non palpables, ou palpables mais associés avec d'autres anomalies génitales (micropénis, ambiguïté sexuelle)**
    - Consultation rapide en endocrinologie pour diagnostic/traitement .
  - **Si testicules palpables sans autres anomalies génitales associées :**
    - Possible de surseoir aux examens complémentaires, mais doivent être revus à 3 et 6 mois, et adressés en chirurgie avant 12 mois pour orchidopexie en cas de persistance de la non-descente testiculaire
- **Micropénis <2.5 DS sur courbe de Schonfeld (4) :**
  - **Néonatal : éliminer en urgence un hypopituitarisme congénital (glycémie en urgence)**
  - Référer en endocrinologie pour : vérifier la présence de tissu testiculaire (1-6 mois), s'assurer de l'absence d'un déficit en hormone de croissance, et discuter du traitement
  - Poids, taille et PC doivent être reportés sur des courbes spécifiques pour la t21 (7), l'IMC sur la courbe standard pour le sexe

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

## 0-12 MOIS





### Points de vigilance

#### Anomalies structurales pulmonaires (1) :

- Hypoplasie pulmonaire (75%), simplification alvéolaire (100%), double réseau capillaire alvéolaire : (92%)
  - Facteur de pathologie interstitielle diffuse pulmonaire
- Remodelage hypertensif des artères pulmonaires (85%)
  - Facteur d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)
- Bronche trachéale (x 10) et kystes sous pleuraux
  - Le plus souvent asymptomatiques et de découverte fortuite

#### Infections voies aériennes inférieures (VAI) (30%) (2) :

- Pic de prévalence avant l'âge de 5 ans
- La t21 augmente le risque d'hospitalisation (x 8-10) ++ avant 2 ans
- La t21 augmente la mortalité (x3-4)
- Bronchiolite à virus respiratoire syncytial (VRS) :
  - Prévalence élevée avant 2 voire 3 ans
  - La t21 augmente globalement : la sévérité (hospitalisation x6), la durée de séjour (2 fois plus long), et la mortalité (x 7-9 fois)
- Influenza (++ a AH1N1), SARS-Cov-2, adénovirus :
  - La t21 augmente globalement la susceptibilité, la sévérité
- Pneumopathies bactériennes (1/3 des infections) :
  - Le plus souvent la conséquence d'une inhalation

### Suivi proposé

#### Rechercher les anomalies structurales pulmonaires (1) :

- **Devant une dyspnée inexpliquée** : une pathologie interstitielle diffuse
- **Devant une atélectasie/pneumopathie du lobe supérieur** : une bronche trachéale
- **Devant un pneumothorax** : des kystes sous pleuraux

#### Prévenir les infections des VAI (3) :

##### ▪ Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (4)

- **Prévention du VRS par vaccination/ anticorps monoclonaux**
  - Proposer la vaccination saisonnière (vaccin Abrysvo®) chez la femme enceinte d'un fœtus t21
  - Nirsevimab (Beyfortus®) : chez les nourrissons nés au cours de la saison d'épidémie à VRS ou idéalement avant la saison d'épidémie à VRS chez les nourrissons nés en-dehors de la saison
- **Prévention grippe saisonnière**
  - Primo Vaccination à partir de 6 mois : 2 doses / 4 semaines d'intervalle
  - Tous les contacts familiaux et les proches doivent être vaccinés
- **Prévention SARS-Cov2**
  - **La trisomie 21 est considérée comme un risque de forme grave**
  - Vaccin possible à partir de 6 mois (co-vaccination avec grippe possible)
  - Schéma à trois doses de vaccin (2 à 21 jours d'écart et la troisième, huit semaines après) pour la primo vaccination

# Suivi des pathologies respiratoires 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5 ans

5-10 ans

10-18 ans

## Points de vigilance

### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Troubles de la succion déglutition/reflux gastro-œsophagien (RGO)
  - Facteur de pneumonie d'aspiration
- Dysrégulation immunitaire
  - Favorise la fréquence et la sévérité des infections respiratoires

### Troubles respiratoires du sommeil très fréquents :

- Syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) 50-79% (5) :
  - Entre 11 et 69 fois plus fréquent que dans la population générale
  - Très fréquent (>95%) et modéré/sévère (~50% des cas) avant 12 mois
  - Asymptomatique (~50%) et souvent complexe (>1 site d'obstruction)
  - Risques cardiovasculaires, métaboliques et cognitifs si non traité
- Apnées centrales du sommeil (ACS) (12%) (6) :
  - Plus fréquentes avant 2 ans (19%), rarement « significatives » (~1%) elles peuvent alors être associées à une malformation d'Arnold Chiari
  - Souvent associées à un SAOS
- Hypoventilation alvéolaire du sommeil (HVA) (14-32%) (6) :
  - Indépendante de la présence d'un SAOS modéré ou sévère

### Respiration sifflante fréquente (x 2,8) (30%) (1) :

- Plus souvent dû à une hyperréactivité bronchique qu'à un asthme atopique dont la prévalence est diminuée dans la t21

## Suivi proposé

- Prévention pneumopathies à pneumocoque
  - **Considérer un schéma vaccinal renforcé pour un enfant à risque élevé** : primovaccination à trois doses (VPC 13 ou 15) (2 mois, 3 mois et 4 mois) suivies d'une dose de rappel à 11 mois

### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Rechercher et traiter un trouble de la succion/déglutition ou un RGO (voir suivi gastroentérologique)
- Si infections récidivantes envisager :
  - Dosage immunoglobulines
  - Sérologies post-vaccinales, si vacciné : DTP, Pneumocoque et Haemophilus
  - Immunophénotypage lymphocytes B et T

### Dépistage du SAOS (5) :

- Rechercher régulièrement les signes cliniques et les facteurs prédisposants de SAOS
  - **Polysomnographie (PSG), ou polygraphie ventilatoire si PSG non disponible, au moindre doute clinique de SAOS dès l'âge de 6 mois**

### Apnées centrales ou hypoventilation alvéolaire du sommeil « significatives » sur une PSG (6) :

- Référer dans un centre pédiatrique de médecine du sommeil

### Épisodes fréquents de respiration sifflante (1) :

- Rechercher d'autres causes qu'un asthme atopique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ORTHOPÉDIE ET RHUMATOLOGIE

## 0-12 MOIS





## Points de vigilance

### **Hyperlaxité ligamentaire (>90%) :**

- Elle fait partie du phénotype de la t21 et contribue avec l'hypotonie à une hypermobilité articulaire et aux pathologies musculosquelettiques

### **Pathologies de la hanche (10-28%) :**

- **Luxation congénitale de hanche (LCH)**
  - Elle est rare dans la t21
- **Instabilité de hanche (1,5-14%)**
  - Le plus souvent la hanche est normale à la naissance ou présente une simple hypermobilité articulaire qui peut évoluer vers une instabilité articulaire à l'âge de la marche

### **Pathologies du rachis :**

- **Anomalies charnière cervico-occipitale fréquentes :**
  - **Instabilité atlanto-axiale (C1-C2) (10-30%) : dont seulement 1% est symptomatique par compression médullaire**
  - **Plus rarement et le plus souvent asymptomatiques :** instabilité atlanto-occipitale, apophyse odontoïde mobile (os odontoïdeum), hypoplasie de l'odontoïde

## Suivi proposé

### **Dépistage clinique de la luxation congénitale de hanche (LCH) selon les modalités habituelles :**

- La t21 n'est pas en soit un facteur de risque de LCH
- La recherche d'une instabilité de hanche doit être systématique à chacune des consultations postnatales

### **Dépistage échographique de la LCH selon les modalités habituelles (HAS 2013) :**

- Indiqué devant un examen clinique anormal démontrant une instabilité de la hanche avant l'âge de 4 mois et/ou présence de facteurs de risque de LCH (antécédents familiaux, siège, autres anomalies du syndrome postural).

### **Guidance sur le mode de portage et la LCH :**

- Effets délétères du portage en banane ou en cocon
- Effets bénéfiques du portage en grenouille

### **Protection du rachis cervical en cas d'intubation et/ou d'anesthésie**

# Suivi orthopédique et rhumatologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Suivi proposé                                                                                                                                                                       |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Pathologies des pieds (90%) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Malformations mineures :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Syndactylie partielle ou complète, première commissure large (signe de la sandale), pli plantaire entre le premier et le deuxième orteil, troisième orteil souvent plus long que le deuxième, flexum des orteils, métatarsus primus varus, excès des tissus mous de la plante</li><li>➤ Très fréquentes dans la t21, elles ne nécessitent pas de prise en charge particulière</li></ul></li></ul> | <p><b>Rechercher les malformations mineures des pieds :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Réassurance parentale sur le caractère bénin de ces malformations</li></ul> |



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NÉPHROLOGIE

## 0-12 MOIS





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Anomalies congénitales du rein et de l'appareil urinaire (<i>Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract</i>) (CAKUT) (<math>\approx 2,9\%</math>) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues <math>\approx 5</math> fois plus que dans population neurotypique avec en particulier :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Malformations péniennes (hypospadias et épispadias),</li><li>➤ Malformations obstructives appareil urinaire (incluant les valves postérieures de l'urètre)</li><li>➤ Dilatations des voies urinaires</li><li>➤ Hypoplasie rénale</li></ul></li></ul> <p><b>Dysfonctions du bas appareil urinaire :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues <math>\approx 3</math> fois plus que dans la population neurotypique</b></li></ul> | <p><b>Échographie des reins et des voies urinaires en période néonatale ou plus tard si non faite</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Une échographie anténatale normale n'exclue pas une anomalie des reins et de l'appareil urinaire</li></ul> <p><b>Examen clinique à la recherche d'anomalies rénales et de l'appareil urinaire à chacune des consultations</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Contact lombaire, globe vésical, anomalie des organes génitaux externes, syndrome prune belly, anomalie du jet urinaire</li></ul> <p><b>Rechercher systématiquement des symptômes évocateurs de dysfonction du bas appareil urinaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Faiblesse du jet, mictions goutte-à-goutte etc.</li></ul> |

# Suivi uro-néphrologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

### Infections urinaires à répétition :

- Parfois le mode de découverte de ces anomalies/dysfonctions

### Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :

- Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale

### Prévalence de maladie rénale chronique élevée (4,5%) :

- **Fréquentes comorbidités associées à un risque de maladie rénale chronique:**
  - Prématurité, retard de croissance intra-utérin/petit poids de naissance, cardiopathies congénitales, hyperuricémie
- **Diminution de la taille et du volume des reins dans la t21**
- **Augmentation de la créatinine et diminution de la fonction glomérulaire par rapport à une population neurotypique**

## Suivi proposé

### Rechercher et traiter les infections urinaires / savoir suspecter une cause malformative / dysfonction du bas appareil urinaire devant des infections à répétition

- Bandelette urinaire (BU) devant toute fièvre et ECBU si BU positive pour leucocytes/nitrites. ECBU de première intention si < 1 mois.

### Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :

- **Si testicules non palpables, ou palpables mais associés avec d'autres anomalies génitales (micropénis, ambiguïté sexuelle)**
  - Consultation rapide en endocrinologie pour diagnostic/traitement .
- **Si testicules palpables sans autres anomalies génitales associées :**
  - Possible de surseoir aux examens complémentaires, mais doivent être revus à 3 et 6 mois, et adressés en chirurgie avant 12 mois pour orchidopexie en cas de persistance de la non-descente testiculaire.

### Suivi de la fonction rénale en cas de CAKUT ou de facteurs de risque de maladie rénale chronique (1) :

- Créatininémie et calcul DFG
- Protéinurie & créatininurie sur échantillon

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# DERMATOLOGIE

## 0-12 MOIS





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Le phénotype cutané de la t21 comprend (1) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Le pli palmaire transverse unique (30-60%), la xérose (75%), la langue fissurée (35%-65%) et le vieillissement cutané précoce</b></li></ul> <p><b>Pathologies courantes (2, 3) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Livedo réticulé de type physiologique (cutis marmorata) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Souvent présent à la naissance il est déclenché par l'exposition au froid et disparaît entièrement avec le réchauffement</li></ul></li><li>○ <b>Dermatites « eczémateuses » qui comprennent :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>La dermatite atopique (DA) :</b> prévalence comparable, voire inférieure, à celle de la population générale</li><li>➤ <b>Les dermatites de contact allergiques (DAC) ou irritatives (DIC)</b></li><li>➤ <b>La dermatite séborrhéique :</b> sa prévalence est plus grande que dans la population générale. Elle touche le cuir chevelu et le visage mais aussi les plis. Les formes sévères et la chronicisation sont fréquentes.</li></ul></li><li>○ <b>Dermatophytoses à type d'onychomycose :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La t21 est reconnue comme un facteur prédisposant à l'onychomycose</li><li>➤ La prévalence augmente avec l'âge comme dans la population générale</li><li>➤ Les formes de l'enfant ne sont pas rares avec une surreprésentation de la t21 dans les rares cas de formes très précoces (&lt; 2 ans).</li><li>➤ L'atteinte des orteils est très prépondérante</li></ul></li></ul> | <p><b>Examen de la peau et des phanères systématique à la naissance et à chacune des consultations, en recherchant :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Les signes du phénotype cutané de la t21</li><li>○ L'existence d'un cutis marmorata</li><li>○ Les signes éventuels de dermatites eczémateuses</li><li>○ La présence de signes évoquant un onychomycose</li><li>○ L'existence de « taches » de naissance</li><li>○ La présence d'une éruption vésiculo-pustuleuse évoquant une réaction leucémoïde transitoire</li></ul> <p><b>Suivi et prise en charge proposés :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Décrire ce qui revient au phénotype cutané de la t21</b></li><li>○ <b>Attirer l'attention sur la fréquence de la xérose et de sa prévention</b> par une application quotidienne de savons doux et d'émollients sur l'ensemble du tégument</li><li>○ <b>Réassurer sur le caractère bénin d'un cutis marmorata</b></li><li>○ <b>Prendre en charge une dermatite eczémateuse ou une forme très précoce d'onychomycose</b> (rechercher et traiter une onychomycose familiale si patient atteint)</li></ul> |

# Suivi dermatologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Mélanocytose dermique congénitale « tache mongoloïde » :**
  - Ne semble pas plus prévalente que dans la population générale.
  - Transitoire, elle va s'éclaircir pour disparaître dans environ 40% des cas à l'âge d'un an
- **Taches (ou macules) café-au-lait (CALMs) :**
  - Elles ne sont pas plus prévalentes que dans la population générale.
  - Dans la très grande majorité des cas elles sont isolées, quelques cas associés à une neurofibromatose de type 1 (NF1) on été rapportés

## Pathologies souvent associées à la t21 : (4, 5)

- **Signes cutanés de réaction leucémoïde transitoire (RLT/TAM)**
  - 5 à 10% des nouveau-nés avec une t21 présentent une RLT/TAM
  - ≈ 5% des nouveau-nés avec une RLT/TAM présentent dans les premiers jours de vie, mais parfois de façon retardé dans le premier mois de vie, une éruption cutanée diffuse, à début faciale, avec la présence sur un fond érythémateux : de vésicules, ou de lésions vésiculo-pustuleuses, de papules croûteuses et de pustules. Ces lésions peuvent aussi se développer sur les zones de pression ou des lésions cutanées préexistantes.
  - L'évolution des lésions se fait vers la guérison sans séquelles dans un délai de 1 à 2 mois et n'est pas corrélé avec le taux de blastose.

## Suivi proposé

- **Ne plus parler de « tache mongoloïde » mais de mélanocytose dermique congénitale** et d'en indiquer le caractère le plus souvent transitoire.
  - Les lésions >10 cm, multiples, ou siégeant en dehors de la région lombo sacrée doivent faire rechercher une erreur innée du métabolisme.
- **Prêter une attention particulière aux taches café-au-lait** (on peut s'aider d'une lumière de Wood), et réassurer les parents sur le caractère bénin des lésions et sur leur possible évolution :
  - Les formes larges et multiples, de localisation atypique et notamment les taches lenticulaires (axillaire ou inguinale), doivent cependant être référées en dermatologie en raison de l'association décrite de la t21 avec la neurofibromatose de type 1
- **Envisager le diagnostic de réaction leucémoïde transitoire (RLT/TAM) devant toute éruption vésiculo-pustuleuse** qui survient sur : une peau saine, une zone de pression ou une lésion cutanée préexistante, **dans les premiers jours de vie ou plus tardivement dans la période néonatale**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# IMMUNO-HÉMATOLOGIE

## 0-12 MOIS





## Points de vigilance

### Anomalies de la formule sanguine néonatale fréquentes :

- **Hyperleucocytose** : (≈80 %) modérée (<30 G/l)
- **Thrombopénie** : (≈66 %) le plus souvent modérée et asymptomatique
- **Polyglobulie** : (≈ 33 %) le plus souvent asymptomatique
- **Blastose** (98% des cas) le plus souvent légère (< 5%) elle est présente même en l'absence d'une réaction leucémoïde transitoire

### Réaction leucémoïde transitoire (RLT) (5-10%) :

- Nouveau-né atteint d'une t21 (complète ou en mosaïque) porteur d'une mutation du gène **GATA1** (≈30% des nouveau-nés t21) associée à un pourcentage de blastes circulants dans le sang périphérique anormalement élevé, soit > 10%, et/ou une symptomatologie clinique évocatrice.
- 20% des t21 avec une mutation GATA1 ont une forme silencieuse de RLT (absence de signes cliniques et blastose ≤ 10%)
- **Évolution** :
  - **80% favorable sans traitement** autre que symptomatique avec disparition des blastes en quelques mois (≈3-4 mois)
  - **20% de mortalité précoce** (avant 6 mois, par atteinte hépatique+++)
  - **Pour les survivants 15-20% de transformation en leucémie aiguë myéloïde (LAM-SD) avant l'âge de 5 ans** (3% en cas de forme silencieuse de RLT)
  - **Traitement (cytarabine) à discuter en cas de présence de signes de gravité** : hyperleucocytose > 100 G/l, hépatopathie, anasarque foeto-placentaire, épanchement pleural/péricardique, CIVD avec saignement, ins. rénale

## Suivi proposé

### Période néonatale :

- **NFS dans les 3 premiers jours de vie avec analyse du frottis sanguin et évaluation du pourcentage de blastes**
- **Rechercher signes cliniques évocateurs d'une thrombopénie ou d'une polyglobulie symptomatique**
- **Rechercher signes cliniques évocateurs de RLT** :
  - Hépatomégalie (40%), splénomégalie (30%), rash cutané( 10%), épanchements pleuraux et/ou péricardiques (10%), Ictère nu (20%), Ictère + l'un des signes précédents (70 %)
  - **Si blastose périphérique > 10% et/ou symptomatologie évocatrice de RLT : référence en urgence en hématologie pédiatrique pour recherche mutation GATA1 et immunophénotypage**

### Suivi recommandé en cas de diagnostic de RLT :

- **NFS/3 mois jusqu'à 2 ans ; NFS/6 mois entre 2 et 4 ans.**
  - **NFS à anticiper en cas d'altération de l'état général ou d'anomalie de l'examen clinique pouvant évoquer une transformation leucémique (+++thrombopénie).**
  - Surveillance alternée entre le pédiatre traitant et le pédiatre hématologue



# Suivi immuno-hématologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

### Dysrégulation des systèmes immunitaires innés et adaptatifs avec :

- Des niveaux élevés de cytokines, une augmentation de la signalisation de l'interféron de type I et de type II, une évolution vers des phénotypes mémoire dans les cellules T et une diminution de la taille du compartiment des cellules B

### Ces anomalies favorisent :

- **La fréquence d'infections, souvent récurrentes et plus sévères notamment dans les sphères ORL et pulmonaires :**
  - **ORL :** Otites moyennes aiguës/otites séreuses
  - **Pulmonaires :** Bronchiolite à virus respiratoire syncytial (VRS), influenza, SARS-Cov-2, adénovirus, pneumopathies bactériennes (1/3 des infections, le plus souvent la conséquence d'une inhalation)
- **Une plus grande fréquence de pathologies auto-immunes :**
  - Thyroïdite Hashimoto, diabète de type 1
  - Maladie cœliaque
  - Alopécie areata, vitiligo
  - Arthrite inflammatoire

## Suivi proposé

### Surveillance et prise en charge des infections :

- **Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (1)**
  - **Pour les détails voir les modules sur le suivi :** ORL, et pathologies respiratoires

### En cas d'infections récurrentes ORL /pulmonaires et/ou de lymphopénie significative (<3 G/l avant 1 ans) envisager bilan de dépistage :

- Dosage immunoglobulines
- Sérologies post-vaccinales, si vacciné :
  - DTP, Pneumocoque et Haemophilus
- Immunophénotypage lymphocytes B et T
- **Référer en immunologie pédiatrique le cas échéant**

### Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes :

- **Pour les détails voir les modules sur le suivi :** endocrinologique, gastroentérologique, dermatologique, orthopédique et rhumatologique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BIOLOGIE DE BASE

## 0-12 MOIS



# Suivi biologique 0-12 mois (1/2)

[ACCUEIL](#)
[PAR ÂGE](#)
[PAR ORGANE](#)


| Fonctions testées | Tests                                                                                                                              | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                |
|-------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ENDOCRINOLOGIE    | TSHus et T4L                                                                                                                       | X     | Dépistage néonatal (buvard) + doser TSHus et T4L                                                                                                                       |
|                   |                                                                                                                                    | X     | Répéter dosage TSHUS et T4L entre 1 et 6 mois de vie                                                                                                                   |
|                   | Ac anti TPO + anti TG                                                                                                              | ±     | Si TSHus >10 mU/l ou entre 5 et 10 mU/l                                                                                                                                |
|                   | Glycémie à jeun                                                                                                                    | ±     | Au moindre doute de diabète                                                                                                                                            |
| URO-NEPHROLOGIE   | Bandelette urinaire                                                                                                                | ±     | Devant toute fièvre                                                                                                                                                    |
|                   | ECBU                                                                                                                               | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Si BU positive pour leucocytes/nitrites</li> <li>De première intention si &lt; 1 mois</li> </ul>                                |
|                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Créatininémie et calcul DFG</li> <li>Protéinurie + créatininurie sur échantillon</li> </ul> | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Suivi de la fonction rénale en cas de CAKUT ou de facteurs de risque de maladie rénale chronique <a href="#">(1)</a></li> </ul> |

## Suivi biologique 0-12 mois (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

1-5  
ans

5-10  
ans

10-18  
ans

| Fonctions testées  | Tests                                                                                                                                                                                                                                                        | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|--------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| IMMUNO-HÉMATOLOGIE |                                                                                                                                                                                                                                                              | X     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Dans les 3 premiers jours de vie</li> <li>1 fois/6 mois si pas de problème néonatal</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                        |
|                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>NFS-plaquette + frottis</li> <li>% de blastes</li> </ul>                                                                                                                                                              | ±     | <p>Si blastose périphérique &gt; 10% et/ou symptomatologie évocatrice de réaction leucémoïde transitoire :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ NFS-plaquette + frottis/3 mois jusqu'à 2 ans</li> <li>➤ <b>NFS à anticiper en cas d'altération de l'état général ou d'anomalie de l'examen clinique pouvant évoquer une transformation leucémique (+++ thrombopénie).</b></li> </ul> |
|                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Dosage immunoglobulines</li> <li>Sérologies post-vaccinales, si vacciné : <ul style="list-style-type: none"> <li>DTP, Pneumocoque et Haemophilus</li> <li>Immunophénotypage lymphocytes B et T</li> </ul> </li> </ul> | ±     | <p>En cas d'infections récidivantes ORL/pulmonaires et/ou de lymphopénie significative (&lt;3G/L avant 1 an) envisager bilan de dépistage</p>                                                                                                                                                                                                                                                |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# RADIOLOGIE DE BASE

## 0-12 MOIS



# Suivi radiologique 0-12 mois (1/2)

[ACCUEIL](#)
[PAR ÂGE](#)
[PAR ORGANE](#)


| Fonctions testées                    | Tests                                                                  | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                      |
|--------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CARDIOVASCULAIRE                     | Échographie cardiaque systématique (cardiopédiatre)                    | X     | <b>Période néonatale (0-1 mois) :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Même en l'absence de signes évocateurs de cardiopathie congénitale</li> <li>Quel que soit le résultat d'une éventuelle échocardiographie fœtale en période prénatale</li> </ul> |
|                                      | Échographie cardiaque (cardiopédiatre)                                 | ±     | <b>Entre 1 et 12 mois :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Si non faite en période néonatale ou au moindre doute clinique</li> </ul>                                                                                                                 |
| URO-NEPHROLOGIE<br>GASTROENTEROLOGIE | Échographie abdominale, des reins et des voies urinaires, systématique | X     | <b>Période néonatale (0-1 mois) :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Une échographie anténatale normale n'exclut pas une anomalie digestive, rénale ou des voies urinaires</li> </ul>                                                                |
|                                      | Échographie abdominale, des reins et des voies urinaires               | ±     | <b>Entre 1 et 12 mois :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Si non faite en période néonatale ou au moindre doute clinique</li> </ul>                                                                                                                 |

## Suivi radiologique 0-12 mois (2/2)

[ACCUEIL](#)[PAR ÂGE](#)[PAR ORGANE](#)[1-5  
ans](#)[5-10  
ans](#)[10-18  
ans](#)

| Fonctions testées | Tests                                                               | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|-------------------|---------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ORTHOPÉDIE        | Échographie de dépistage de la luxation congénitale de hanche (LCH) | ±     | <p><b>Selon les modalités habituelles (HAS 2013) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Indiquée devant un examen clinique anormal démontrant une instabilité de la hanche avant l'âge de 4 mois et/ou présence de facteurs de risque de LCH (antécédents familiaux, siège, autres anomalies du syndrome postural).</li><li>• La t21 n'est pas en soi un facteur de risque de LCH</li><li>• La recherche d'une instabilité de hanche doit être systématique à chacune des consultations postnatales</li></ul> |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# CARDIOVASCULAIRE

## 1-5 ANS







## Points de vigilance

- **Prise en charge en milieu spécialisé d'une cardiopathie congénitale (CC) :**
  - Correction chirurgicale idéalement vers 3-4 mois et avant 6 mois de vie
  - Suivi postopératoire déterminé par l'équipe Médico-chirurgicale
- **Évolution vers une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) en particulier si CC :**
  - **Avec shunt gauche-droite +++**
    - Canal atrio-ventriculaire (CAV)
    - Communication inter-ventriculaire (CIV)
    - Communication inter-auriculaire (CIA)
    - Persistance canal artériel (PCA)
  - **Non corrigée avant 6 mois de vie** ou n'ayant pas bénéficié d'un cerclage de l'artère pulmonaire dans l'attente d'une correction chirurgicale

## Suivi proposé

- **Rechercher des signes de défaillance cardiaque à chaque examen clinique :**
  - Si présence de : tachypnée, hépato-splénomégalie, difficulté d'alimentation, mauvaise prise de poids, etc. **Avis cardiopédiatrique rapide.**
- **S'assurer du suivi post-opératoire le cas échéant**
- **Dépistage de l'HTAP justifié en cas :**
  - D'un épisode antérieur d'HTAP résolutif en lien avec une CC ou d'une HTAP persistante néonatale.
  - D'une pathologie pulmonaire chronique
- **Rechercher des signes en faveur d'une pathologie favorisant le développement d'une HTAP :**
  - Syndrome d'apnées obstructives du sommeil
  - Épisodes d'aspiration pulmonaire
  - Anomalies des voies aériennes supérieures ou pathologie pulmonaire chronique (hypoxémie)

# Suivi cardiovasculaire 1-5 ans (2/2)

[ACCUEIL](#)[PAR ÂGE](#)[PAR ORGANE](#)[0-12  
mois](#)[5-10  
ans](#)[10-18  
ans](#)

| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Suivi proposé                                                                                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>▪ Tension artérielle (TA) :<ul style="list-style-type: none"><li>○ Tenir compte qu'elle est en <b>moyenne plus basse que dans la population pédiatrique neurotypique</b> (réduction de 12 points de percentile dans une étude récente)</li><li>○ <b>Augmentation de la TA précédant de 12-18 mois la survenue d'un Syndrome de Moya-Moya</b> (voir Neurologie, Comportement, Psychiatrie)</li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>▪ Tension artérielle annuellement <a href="#">(1)</a></li></ul> |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NEUROLOGIE, COMPORTEMENT ET PSYCHIATRIE



## 1-5 ANS



| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>▪ <b>Développement psychomoteur :</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ Importance de l'hypotonie/hyperlaxité ligamentaire</li><li>○ <b>Se déroule selon le schéma habituel mais avec retard et souvent par paliers</b></li></ul></li><li>▪ <b>Épilepsie rare à type de syndrome de Lennox-Gastaut</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ Caractérisé par la présence de multiples types de crises et d'anomalies à l'EEG relativement spécifiques</li><li>○ Peut être précédé par un syndrome de West</li></ul></li><li>▪ <b>Fréquentes anomalies charnière cervico-occipitale avec rare (1%) risque d'instabilité atlanto-axiale (C1-C2) symptomatique</b></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>▪ <b>Examen clinique 2 fois / an</b></li><li>▪ <b>Évaluer le développement psychomoteur :</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Tenir compte de l'hypotonie et des repères de développement propres aux enfants PT21 (1)</b></li></ul></li><li>▪ <b>Rechercher une symptomatologie épileptique</b></li><li>▪ <b>Rechercher 1 fois / an des signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique (3).</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ Guidance anticipatoire sur les risques inhérents à la pratique de certains sports ou activités physiques à risque (roulades, trampoline) et à l'anesthésie</li><li>○ <b>Pas de dépistage radiologique « systématique »</b></li><li>○ <b>En cas de signes évocateurs de myélopathie, référence rapide en neurochirurgie pédiatrique pour diagnostic</b></li></ul></li></ul> |

# Suivi neurologique, comportemental et psychiatrique 1-5 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Fréquence des troubles du comportement**
  - **Plutôt symptômes externalisés** : hyperactivité, impulsivité, inattention, colères, agitation, entêtement, argumentation, opposition, mouvements répétitifs, symptômes évocateurs d'un trouble du traitement sensoriel (hypersensibilité aux bruits, aux textures ou aux lumières, recherche de sensations fortes)
- **Risque élevé de troubles du neurodéveloppement :**
  - **Trouble du spectre autistique syndromique (TSA 16-42%)**
  - **Trouble déficit de l'attention-hyperactivité (TDAH 33-44%)**
- **Risque de syndrome de Moya-Moya**
  - Se présente avant l'âge de 10 ans sous la forme d'un accident ischémique cérébral transitoire ou constitué (infarctus cérébral), responsable d'hémiplégie brutale, d'un trouble du langage.
  - **Augmentation de la tension artérielle (TA) précédant de 12-18 mois la survenue d'un Syndrome de Moya-Moya**

## Suivi proposé

- **Rechercher un trouble du comportement**
  - **S'assurer qu'il n'est pas du à un trouble somatique**
  - **Tenir compte du phénotype comportemental de la trisomie 21 (4)**
- **Rechercher des Symptômes évocateurs de TSA**
  - **Si présents faire un dépistage (5)**
  - **Référer les enfants identifiés à risque de TSA pour une intervention sans attendre une évaluation formelle**
- **Rechercher des Symptômes évocateur de TDAH**
  - **Référer neuropédiatrie pour diagnostic (6)**
- **Rechercher un syndrome de Moya-Moya en cas de symptomatologie évocatrice d'accident vasculaire cérébral ou d'élévation anormale de la TA**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# GASTROENTÉROLOGIE

## 1-5 ANS





## Points de vigilance (1)

### Malformations gastro-intestinales (MGI)

- **Atrésie duodénale / pancréas annulaire : 3,9%**
  - Révélation tardive diaphragme duodéal / pancréas annulaire
- **Maladie de Hirschsprung : 2,8%**
  - Révélation tardive forme terminale ultracourte
- **Artère sous-clavière droite aberrante (ARSA)**
  - 12% des patients t21 avec une cardiopathie congénitale
  - Le plus souvent asymptomatique, de découverte fortuite ou sur des symptômes pulmonaires

### Maladie cœliaque (MC) : 6,6%

- Prévalence justifie le dépistage sérologique systématique
- Souvent peu symptomatique voir asymptomatique, ou latente (sérologie +/- biopsie négative)
- Formes « classiques » rares : perte de poids, diarrhée chronique, retard de croissance pondérale et/ou statural
- symptômes les plus fréquents : constipation, changement de comportement, douleurs abdominales, anémie

## Suivi proposé

- **Rechercher signes évocateurs d'une MGI**
  - Vomissements souvent mais pas toujours bilieux ou sanguinolents après l'introduction des aliments en morceaux (**diaphragme duodéal, pancréas annulaire**)
  - Distension abdominale, constipation persistante (**maladie de Hirschsprung**)
- **Dépistage sérologique MC : à 2 ans puis 1 / an (6)**
  - À faire si consommation suffisante / régulière gluten.
  - **Plus de place pour HLA DQ2/DQ8 dans le dépistage**
  - **Doser IgA totales + IgA antitransglutaminases (ATG)**
    - IgA ATG  $\geq$  à 10 x N + 2e prélèvement montre des IgA anti-endomysium (EMA) positifs, **le diagnostic de MC peut être affirmé sans réaliser de biopsies.**
    - IgA ATG ou IgG ATG, EMA (si IgA totales basses) négative le diagnostic de MC peut être infirmé.
    - Dans les autres cas référer en gastroentérologie **et une endoscopie digestive haute + biopsies est nécessaire pour affirmer / infirmer le diagnostic de MC.**

# Suivi gastroentérologique 1-5 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance (1)

### Troubles fonctionnels digestifs

- **Reflux gastro-œsophagien (RGO) : 28-64%**
  - Retrouvé chez 47% des enfants avec un syndrome d'apnées obstructive du sommeil (SAOS)
  - Associé dans 63% des cas à une laryngomalacie
- **Troubles succion-déglutition**
  - Associée à une hypotonie bucco-faciale
  - Fréquence d'une achalasie
  - Fréquence d'un trouble de l'oralité avec un syndrome de dysoralité sensorielle qui retarde l'âge de l'introduction des morceaux
- **Constipation**
  - Un des problème les plus fréquent en consultation
  - Souvent aggravé par un manque d'hydratation
  - Doit faire penser à une maladie de Hirschsprung

## Suivi proposé

- **Dépister et si présent, traiter le RGO**
  - Rechercher un SAOS en cas de RGO avéré
- **Dépistage des troubles de l'oralité**
  - Arrêter le mixé
- **Évaluer et traiter la constipation**
  - Penser à une maladie de Hirschsprung devant une constipation persistante malgré la bonne prise en charge
  - Guidance anticipatoire pour assurer une bonne hydratation (5)



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL

1-5 ANS





## Points de vigilance

- **Anomalies oreille externe, moyenne, et interne :**
  - Pavillons de petite taille
  - Conduits auditifs externes (CAE) étroits (40-50%) avec accumulation fréquente de cérumen
  - Trompes d'Eustache étroites / dysfonctionnelles, Problèmes ossiculaire
  - Anomalies cochléaires, vestibulaire, du nerf auditif
- **Otites fréquentes :**
  - Otites moyennes aiguës (OMA) fréquentes
  - Otites séromuqueuses (OSM) (68% à 5 ans)
- **Perte auditive très fréquente : 80%**
  - Surdit  de transmission (> 80%) relation avec OSM dans 80% des cas
  - Surdit  de perception (4,5%) relation avec anomalies cong nitales oreille interne dans 40% des cas
  - Mixtes (3%)
  - Cong nitales et permanentes (15%)
  - Transitoires et fluctuante (75%)

## Suivi propos 

- **Examen complet par ORL p diatrique 1 fois / an**
  - Audiom trie tout les 6 mois jusqu'  3 ans puis 1 fois / an (PEA   privil gier jusqu'  20 mois)
- **Recherche syst matique des complications des a rateurs transtympaniques (ATT) le cas  ch ant :**
  - Otorrh es, extrusion pr coce, perforation tympanique
- **Guidance propos e :**
  - Nettoyage r gulier des CAE (ORL)
  - D sobstruction nasale r guli re (s rum physiologique)
  - D pistage/traitement d'un RGO
  - Traitement OMA le cas  ch ant
  - Traitement OSM si persistante > 3 mois avec proth se auditive en attente si pose ATT impossible (CAE  troit)
  - Proth se auditive conventionnelle ou   ancrage osseux (Baha )/ bandeau auditif souple   conduction osseuse (crit res habituels)
  - Implants cochl aires (crit res habituels)
  - **Prise en charge orthophonique r guli re**

# Suivi ORL

## 1-5 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance

- **Cholestéatomes acquis (0,76-0,89%) :**
  - 6-7 fois plus fréquent que dans la population neurotypique
  - Diagnostic souvent retardé, fréquent après pose ATT >2
- **Obstruction voies aériennes supérieures (VAS) (1) :**
  - Anomalies structurelles : Macroglossie relative, hypoplasie médio faciale, nasopharynx étroit, laryngomalacie, trachéomalacie, bronchomalacie, sténose sous glottique
  - Hypertrophie amygdales pharyngées, palatines, linguales
- **Rhinites :**
  - Plus fréquentes que dans la population neurotypique
  - Allergiques/non allergiques ou mixtes
  - Sinus frontaux habituellement absents

### Suivi proposé

- **Référer en ORL pour recherche cholestéatome si :**
  - Otorrhées, perte auditive inexpliquée ou s'aggravant, surtout si pose ATT >2 et/ou perforation tympanique

#### Rechercher à chaque consultation :

- **Signes évocateurs d'obstruction des VAS :**
  - **Respiratoires** : Stridor, dyspnée + tirage permanent, toux chronique, insuffisance respiratoire aigüe, malaise grave du nourrisson, syndrome d'apnées obstructives du sommeil (2)
  - **Non respiratoires** : épisodes de suffocation pendant l'alimentation, retard staturopondéral
- **Facteurs aggravant d'obstruction des VAS :**
  - Hypertrophie amygdales pharyngées, palatines, linguales
  - Rhinites obstructives
  - Antécédents : Intubation, procédures sur les VAS
  - Hypothyroïdie, cardiopathie congénitale, RGO

- **Prise en charge active de toute obstruction des VAS**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BUCCO-DENTAIRE

## 1-5 ANS





## Points de vigilance

- **Conséquences des anomalies bucco-dentaires :**
  - Protrusion linguale, dyskinésies faciales, réflexe nauséeux persistant, retard mastication, SAOS, bruxisme
- **Retard éruption dents temporaires :**
  - Peuvent ne pas apparaître avant l'âge de 2 ans
  - Dentition temporaire complète peut être retardée jusqu'à l'âge de 4 ou 5 ans
  - **Population neurotypique :**
    - 1<sup>ère</sup> dent habituellement à 8-12 mois
    - Dentition complète habituellement à 23-30 mois
- **Variabilité de taille/forme des dents fréquente :**
  - Dents plus petites (microdontie) ou plus grandes (macrodontie).
  - Dents globuleuses, dents avec racines courtes au dépend de la couronne anatomique (taurodentisme)

## Suivi proposé

- **Consultation systématique en odontologie 1/an :**
  - Si possible avec un pédodontiste et/ou un odontologue avec une expertise du handicap (7)
- **Guidance proposée :**
  - Prise en charge régulière de l'oralité en orthophonie
  - Guidance anticipatoire centrée sur l'amélioration des praxies bucco-faciales (4, 5)
  - Traiter activement une chéilite ou une perlèche (2)
  - Rechercher signes évocateurs de RGO/fausses routes : Si présents diagnostiquer/traiter en conséquence
  - Rechercher signes évocateurs de SAOS et le cas échéant adresser dans un centre pédiatrique des pathologies du sommeil pour diagnostic/traitement (3)
  - Réassurance parentale en cas de retard d'éruption des dents temporaires
  - Promotion de l'hygiène bucco dentaire avec 2 brossages/jour supervisés par les parents dès l'apparition des premières dents

# Suivi bucco-dentaire

## 1-5 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance

- **Trouble de l'articulé dentaire de classe III :**
  - Dents mandibulaires en avant des dents maxillaires
  - Prognathie mandibulaire, endognathie maxillaire et présence d'une béance chez deux enfants sur trois.
  - Peut bénéficier d'un traitement orthodontique précoce (4-5 ans) en cas de forme grave
- **Maladies parodontales :**
  - Gingivites précoces (en moyenne à 3 ans)
- **Maladie carieuse :**
  - Moins fréquente que dans la population neurotypique
- **Érosion et usure dentaire fréquente :**
  - En rapport avec la fréquence d'un bruxisme et/ou d'un , RGO dans cette population

### Suivi proposé

- **Rechercher un trouble de l'articulé dentaire :**
  - Le cas échéant référer en odontologie pédiatrique pour évaluer l'indication précoce d'une expansion rapide du maxillaire surtout en cas de SAOS associé (mise en place de l'appareil idéalement vers 7-8 ans et avant 12 ou 13 ans)
- **Rechercher des signes de carie et de gingivites :**
  - Le cas échéant référer en odontologie pédiatrique
  - Se rappeler que l'expression/la localisation de la douleur est souvent absente ou atypique dans la trisomie 21
  - Renforcer la promotion de l'hygiène bucco dentaire
  - Prévention de la maladie carieuse
- **Rechercher une érosion/usure dentaire :**
  - Le cas échéant rechercher et traiter un bruxisme et/ou un RGO

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# OPHTALMOLOGIE

## 1-5 ANS





## Points de vigilance

- **Anomalies/pathologies des annexes de l'œil (2)**
  - Anomalies phénotypiques : Obliquité en haut et en dehors fentes palpébrales (87%), épicanthus (77%)
  - Persistance d'un épiblépharon (non régression avec l'âge)
  - Rarement (<5%) : entropion ou ectropion congénital
  - Blépharites (43%), blépharo-conjonctivites (14%)
  - Persistance après 1 an d'une obstruction congénitale des voies lacrymo nasales, souvent bilatérale et complexe
- **Troubles de la vision (3)**
  - Persistance du trouble de l'accommodation (50%)
  - Augmentation des troubles de la réfraction avec l'âge (50% en préscolaire) : Hypermétropie (75%), myopie (10%) et un astigmatisme (75%), qui contrairement à la population neurotypique ne se corrige pas avec l'âge
  - Diminution cliniquement significative de l'acuité visuelle : présente dans 45% des cas à partir de l'âge de 4 ans
- **Anomalies/pathologies segment antérieur de l'œil (4)**
  - Taches de Brushfield, hypoplasie périphérique de l'iris (80%)
  - Glaucome congénital décrit mais rare, ou glaucome secondaire, en lien avec une chirurgie de cataracte congénitale

## Suivi proposé (1)

- **Examen ophtalmologique complet 1/an ou /2 ans**
  - Examen complet avec skiascopie sous cycloplégie et fond d'œil systématique :
    - Cyclopentolate possible après 1 an (respecter contre-indications) et vérification sous atropine si présence troubles de la réfraction
    - Atropine (dilatation plus rapide et plus persistante que dans la population neurotypique)
    - Mesurer la pression intra oculaire
    - Dépister trouble accommodation (rétinoscopie dynamique)
    - Tester l'acuité visuelle (tests adaptés niveau de développement)
- **Promouvoir dépistage visuel en milieu scolaire :**
  - Réfraction objective par photo-screening et strabisme (2,5 et 4 ans)
- **Guidance proposée :**
  - Prévention de la sécheresse oculaire chronique et de l'irritation cornéenne par une lubrification de la cornée et de la conjonctive en cas d'épiblépharon, d'entropion ou d'ectropion congénital, et référence en ophtalmologie
  - Prise en charge active des pathologies inflammatoires des paupières en raison du risque de chronicité et des risques du frottement oculaire (facteur de kératocône)



# Suivi ophtalmologique 1-5 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Anomalies/Pathologies segment postérieur de l'œil (5)**
  - Le rétinoblastome est rare mais plus fréquent dans la t21
  - Anomalies fréquentes du fond d'œil : macula, fovéa, choroïde, fibres nerveuses rétiniennes, et dysgénésie vasculaire
  - Œdème/pseudo œdème papillaire ont été décrits dans la t21
- **Neuro-ophtalmologie (6)**
  - Nystagmus (15,7% 0-18 ans) : le plus souvent un syndrome de nystagmus précoce débutant entre 4-12 semaines de vie
  - Strabisme (33,5% 0-18 ans) : plus souvent convergent que divergent et à début tardif (4,5 ans vs 2-3 ans/neurotypiques)
  - Risque d'amblyopie élevé (16,5-36%) : son origine est fonctionnelle, strabique et/ou réfractive de haut grade
  - Déficience visuelle d'origine corticale dont la t21 représente 50% des causes chromosomiques

## Suivi proposé (1)

- Rechercher des signes d'obstruction congénitale des voies lacrymo nasales (larmolement chronique de couleur crème en l'absence de surinfection, l'œil n'est pas rouge) et évaluer la pertinence d'une chirurgie si la pathologie est toujours présente après 12 mois
- Correction stricte des troubles de la réfraction et notamment de l'hypermétropie, même de bas grade, et correction du trouble accommodatif par une correction de la vision de près (verres à double foyer)
- Un tableau d'œdème/pseudo œdème papillaire, même asymptomatique, doit entraîner une imagerie cérébrale et une ponction lombaire pour s'assurer du diagnostic
- Rechercher systématiquement un strabisme ou un nystagmus devant toute position anormale de la tête
- Prise en charge active et précoce d'un nystagmus ou d'un strabisme
- Prévention de l'amblyopie par la correction totale des troubles réfractifs et d'un strabisme (avant 6 ans)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ENDOCRINOLOGIE

## 1-5 ANS





## Points de vigilance

### Dysfonction thyroïdienne (25%-50%/7,5-18 ans) (1) :

#### ■ Hypothyroïdie congénitale (1 cas/140 naissances) :

- TSH > 10 mU/l et T4L basse
  - Plus fréquente que dans population générale (1 cas/2500)
  - Dépistage néonatal parfois négatif
  - Transitoire dans 30% des cas

#### ■ Hypothyroïdie subclinique fréquente (10-40%) :

- TSH > 5 mU/l et T4L normale
  - Asymptomatique, peut s'accompagner d'un goitre
  - Idiopathique ou auto-immune, évoquée alors devant des taux croissant d'Ac de type anti peroxydase (TPO)
  - Transitoire, elle se corrige le plus souvent avec l'âge
  - Évolution vers une hypothyroïdie patente (T4 basse) rare, mais plus fréquente si étiologie auto-immune probable

## Suivi proposé

### ■ Dépistage dysfonction thyroïdienne :

#### ○ Dosage TSHus et T4L 1fois/an

- TSHus >10 mU/l ou entre 5 et 10 mU/l : dosage Ac antithyroïdien anti peroxydase (TPO) et anti thyroglobine (TG)
- Palpation glande thyroïde à la recherche d'un goître
- Rechercher signes cliniques évocateurs hypo/hyperthyroïdie
- Échographie thyroïde si TSHus > 10 mU/l, présence d'un goître et/ou Ac antithyroïdiens (TPO, TG) positifs

#### ○ Hypothyroïdie congénitale : TSHus > 10 mU/l, T4L basse

- **Essai structuré d'arrêt du traitement justifié si :** 1) pas d'augmentation TSH à > 10 mU/l sous traitement ou, 2) pas d'augmentation dose de la L-thyroxine depuis début du traitement. **Contrôle après 4 semaines d'arrêt**

#### ○ Hypothyroïdie subclinique : TSH >5 mU/l, T4L normale

- **Envisager traitement par L-thyroxine si TSHus > 10 mU/l avec des signes évoquant une pathologie auto-immune (taux croissant d'Ac de type TPO) et/ou la présence d'un goître**



### Points de vigilance

#### Diabète (2) :

##### ■ Diabète type 1 (0,7%) :

- Principalement auto-immun, pic de diagnostic à l'âge de 1 an, 1 cas sur 5 est dépisté avant l'âge de 2 ans

#### Fonctions génitales (3) :

- Hypogonadisme hypergonadotrope (primaire) ♂ :
- Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :
  - Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale
- Micropénis : si  $\leq 2.5$  DS sur courbe de Schonfeld (4)

### Suivi proposé

#### Dépistage diabète de type 1 :

- Glycémie à jeun si présence de signes cliniques évocateurs ou en cas de présence d'une autre maladie auto-immune

#### Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :

- Si testicules non palpables, ou palpables mais associés avec d'autres anomalies génitales (micropénis, ambiguïté sexuelle)
  - Consultation rapide en endocrinologie pour diagnostic/traitement.
- Si testicules palpables sans autres anomalies génitales associées :
  - Adresser en chirurgie avant 18 mois pour orchidopexie en cas de persistance de la non-descente testiculaire

#### Micropénis $\leq 2.5$ DS sur courbe de Schonfeld (4) :

- Référer en endocrinologie pour : s'assurer de l'absence d'un déficit en hormone de croissance et discuter du traitement

Poids, taille et PC doivent être reportés sur des courbes spécifiques pour la t21 (7), l'IMC sur la courbe standard pour le sexe

# Suivi endocrinologique

## 1-5 ans (3/3)

[ACCUEIL](#)[PAR ÂGE](#)[PAR ORGANE](#)[0-12  
mois](#)[5-10  
ans](#)[10-18  
ans](#)

### Points de vigilance

#### Croissance staturale (5) et pondérale (6) :

- Fréquent retard statural primaire potentiellement aggravé par certaines pathologies fréquentes dans la t21
- La t21 *per se* n'est pas une indication de traiter par hormone de croissance
- Le risque de surpoids/d'obésité est 2 à 3 fois plus important que dans la population générale, touche plus les filles que les garçons et augmente avec l'âge.
- Le rebond d'adiposité plus précoce (fille 3 ans et garçon 5 ans) que dans la population générale (6 ans) est un facteur de surpoids et d'obésité à l'âge adulte

### Suivi proposé

#### ▪ Retard statural :

- Rechercher devant toute cassure de la courbe de croissance staturale les pathologies organiques à l'origine d'un retard de croissance secondaire (notamment : hypothyroïdie, maladie cœliaque et SAOS)

#### ▪ Surpoids/Obésité :

- Prise en charge précoce surpoids/obésité avec promotion des bonnes pratiques alimentaires et de l'activité physique (8)
- Référer aux besoins en diététiques

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

## 1-5 ANS





### Points de vigilance

#### Anomalies structurelles pulmonaires (1) :

- Hypoplasie pulmonaire (75%), simplification alvéolaire (100%), double réseau capillaire alvéolaire : (92%)
  - Facteur de pathologie interstitielle diffuse pulmonaire
- Remodelage hypertensif des artères pulmonaires (85%)
  - Facteur d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)
- Bronche trachéale (x 10) et kystes sous pleuraux
  - Le plus souvent asymptomatiques et de découverte fortuite

#### Infections voies aériennes inférieures (VAI) (30%) (2) :

- Pic de prévalence avant l'âge de 5 ans
- La t21 augmente le risque d'hospitalisation (x 8-10) ++ avant 2 ans
- La t21 augmente la mortalité (x3-4)
- Bronchiolite à virus respiratoire syncytial (VRS) :
  - Prévalence élevée avant 2 voire 3 ans
  - La t21 augmente globalement : la sévérité (hospitalisation x6), la durée de séjour (2 fois plus long), et la mortalité (x 7-9 fois)
- Influenza (++ a AH1N1), SARS-Cov-2, adénovirus :
  - La t21 augmente globalement la susceptibilité, la sévérité
- Pneumopathies bactériennes (1/3 des infections) :
  - Le plus souvent la conséquence d'une inhalation

### Suivi proposé

#### Rechercher les anomalies structurelles pulmonaires (1) :

- **Devant une dyspnée inexpliquée** : une pathologie interstitielle diffuse
- **Devant une atelectasie/pneumopathie du lobe supérieur** : une bronche trachéale
- **Devant un pneumothorax** : des kystes sous pleuraux

#### Prévenir les infections des VAI (3) :

##### ▪ Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (4)

- Prévention du VRS par anticorps monoclonaux
  - Nirsévimab (Beyfortus®) : jusqu'à l'âge de 24 mois au cours de leur deuxième saison de circulation du VRS
- Prévention grippe saisonnière
  - Vaccin annuellement (si primovaccination, schéma à 2 doses/4 semaines d'intervalle)
  - Tous les contacts familiaux et les proches doivent être vaccinés
- Prévention SARS-Cov2
  - **La trisomie 21 est considérée comme un risque de forme grave**
  - Vaccination annuellement (co-vaccination avec grippe possible) et si primovaccination schéma à trois doses (2 à 21 jours d'écart et la troisième, huit semaines après)

# Suivi des pathologies respiratoires

## 1-5 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance

#### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Troubles de la succion déglutition/reflux gastro-œsophagien (RGO)
  - Facteur de pneumonie d'aspiration
- Dysrégulation immunitaire
  - Favorise la fréquence et la sévérité des infections respiratoires

#### Troubles respiratoires du sommeil très fréquents :

- **Syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) 50-79% (5) :**
  - Entre 11 et 69 fois plus fréquent que dans la population générale
  - Prévalence inversement proportionnelle à l'âge :
    - 50% des cas < 5 ans
  - Asymptomatique (≈50%) et souvent complexe (>1 site d'obstruction)
  - Risques cardiovasculaires, métaboliques et cognitifs si non traité
- **Apnées centrales du sommeil (ACS) (12%) (6) :**
  - Plus fréquentes avant 2 ans (19%), rarement « significatives » (≈1%) elles peuvent alors être associées à une malformation d'Arnold Chiari
  - Souvent associées à un SAOS
- **Hypoventilation alvéolaire du sommeil (HVA) (14-32%) (6) :**
  - Indépendante de la présence d'un SAOS modéré ou sévère

#### Respiration sifflante fréquente (x 2,8) (30%) (1) :

- Plus souvent dû à une hyperréactivité bronchique qu'à un asthme atopique dont la prévalence est diminuée dans la t21

### Suivi proposé

- **Prévention pneumopathies à pneumocoque**

- **Envisager un schéma vaccinal (VPP23) pour enfant à risque élevé**

#### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Rechercher et traiter un trouble de la succion/déglutition ou un RGO (voir suivi gastroentérologique)
- Si infections récidivantes, envisager :
  - Dosage immunoglobulines
  - Sérologies post-vaccinales, si vacciné :
  - DTP, Pneumocoque et Haemophilus
  - Immunophénotypage lymphocytes B et T

#### Dépistage du SAOS (5) :

- Rechercher régulièrement les signes cliniques et les facteurs prédisposants de SAOS
  - **Polysomnographie (PSG) systématique à prévoir entre 3 et 4 ans**
  - **PSG ou polygraphie ventilatoire si PSG non disponible, au moindre doute clinique de SAOS**

#### Apnées centrales ou hypoventilation alvéolaire du sommeil « significatives » sur une PSG (6) :

- Référer dans un centre pédiatrique de médecine du sommeil

#### Épisodes fréquents de respiration sifflante (1) :

- Rechercher d'autres causes qu'un asthme atopique



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ORTHOPÉDIE ET RHUMATOLOGIE

## 1-5 ANS





## Points de vigilance

### Hyperlaxité ligamentaire (>90%) :

- Elle fait partie du phénotype de la t21 et contribue avec l'hypotonie à une hypermobilité articulaire et aux pathologies musculosquelettiques

### Pathologies de la hanche (10-28%) :

- **Instabilité de hanche (1,5-14%)**
  - Le plus souvent la hanche est normale à la naissance ou présente une simple hypermobilité articulaire qui peut évoluer vers une instabilité articulaire à l'âge de la marche
- **Ostéochondrite primitive de hanche (Legg-Calvé-Perthes) (2%) :**
  - Le plus souvent chez les garçons entre 3 et 10 ans, elle est évoquée devant la survenue d'une boiterie ou une douleur de hanche.

### Pathologies du rachis :

- **Anomalies charnière cervico-occipitale fréquentes :**
  - Instabilité atlanto-axiale (C1-C2) (10-30%) : **dont seulement 1% est symptomatique par compression médullaire**
  - Plus rarement et le plus souvent asymptomatiques : instabilité atlanto-occipitale, apophyse odontoïde mobile (os odontoïdeum), hypoplasie de l'odontoïde

## Suivi proposé

**Recherche clinique d'une instabilité de hanche systématique à chaque consultation :**

- **Radiographie de hanche vers 3 ans puis tous les 2-3 ans**  
**Cette radiographie pourra être devancée en cas de :**
  - Refus de mise en charge, boiterie ou marche absente après 24 mois

**Dépistage de l'ostéochondrite de hanche en cas de boiterie ou de douleur**

- Radiographie de hanche au moindre doute

**Rechercher 1 fois / an des signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique (1)**

- Guidance anticipatoire sur les risques inhérents à la pratique de certains sports ou activités physiques à risque (roulades, trampoline) et à l'anesthésie
- **Pas de dépistage radiologique « systématique »**
- **En cas de signes évocateurs de myélopathie, référence rapide en neurochirurgie pédiatrique pour diagnostic**

## Points de vigilance

### Pathologies du genoux :

- **Instabilité patellaire (10-30%) :**
  - **Avant la marche**, elle se présente sous la forme d'une instabilité active qui disparaît avec la marche
  - **Après la marche**, isolée, ou associée à d'autres anomalies (ex. genu valgum), elle s'accompagne souvent de chutes fréquentes, d'une boiterie, de douleurs ou d'une aggravation du genu valgum.

### Pathologies du pied (90%) :

- **Malformations mineures : Très fréquentes elles ne nécessitent pas de prise en charge particulière**
  - **Syndactylie, première commissure large (signe de la sandale), pli plantaire entre le premier et le deuxième orteil, troisième orteil souvent plus long que le deuxième, flexum des orteils, métatarsus primus varus, excès des tissus mous de la plante**
- **Pieds plats valgus (75%) :**
  - Douleurs des pieds ou de la cheville, troubles de la démarche, réduction du périmètre de marche et dommages cutanés (callosités aux points de pression) sont les plaintes le plus souvent retrouvées
  - Rarement sévères et irréductibles (16%), ils n'ont pas tendance à s'améliorer avec l'âge

## Suivi proposé

### Examen des genoux tous les 2 ans à la recherche d'une instabilité patellaire

- Symptomatique après la marche elle doit faire adresser le patient en orthopédie pédiatrique pour : bilan diagnostic (échographie avant 3 ans) et prise en charge

### Surveillance régulière du développement plantaire

- **En cas de pieds plats valgus**
  - La prise en charge repose sur le traitement orthopédique et une rééducation précoce (kinésithérapie)
  - Les coques talonnières fabriquées sur moulage sont parfois indiquées chez le jeune enfant. Les orthèses plantaires n'ont pas d'indication avant 6-7 ans

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NÉPHROLOGIE

## 1-5 ANS





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Anomalies congénitales du rein et de l'appareil urinaire (<i>Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract</i>) (CAKUT) (≈ 2,9%) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues ≈ 5 fois plus que dans population neurotypique avec en particulier :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Malformations péniennes (hypospadias et épispadias),</li><li>➤ Malformations obstructives (incluant les valves postérieures de l'urètre)</li><li>➤ Dilatations des voies urinaires</li><li>➤ Hypoplasie/dysplasie rénale</li></ul></li></ul> <p><b>Dysfonctions du bas appareil urinaire :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues ≈ 3 fois plus que dans la population neurotypique</b></li></ul> <p><b>Infections urinaires à répétition :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Parfois le mode de découverte de ces anomalies/dysfonctions</li></ul> | <p><b>Examen clinique à la recherche d'anomalies rénales et de l'appareil urinaire à chacune des consultations</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Contact lombaire, globe vésical, anomalie des organes génitaux externes, syndrome prune belly, anomalie du jet urinaire</li></ul> <p><b>Tension artérielle annuellement (2)</b></p> <p><b>Rechercher systématiquement des symptômes évocateurs de dysfonction du bas appareil urinaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Incontinence, nycturie, pollakiurie diurne, faiblesse du jet, mictions goutte-à-goutte, etc.</li><li>➤ Référer en urologie pédiatrique pour explorations le cas échéant</li></ul> <p><b>Rechercher et traiter les infections urinaires / savoir suspecter une cause malformative / dysfonction du bas appareil urinaire devant des infections à répétition</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Bandelette urinaire (BU) devant toute fièvre et ECBU si BU positive pour leucocytes/nitrites</li></ul> |

# Suivi uro-néphrologique 1-5 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

### Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :

- Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale

### Prévalence de maladie rénale chronique élevée (4,5%) :

- **Fréquentes comorbidités associées à un risque de maladie rénale chronique:**
  - Prématurité, retard de croissance intra-utérin/petit poids de naissance, cardiopathies congénitales, hyperuricémie
- **Diminution de la taille et du volume des reins dans la t21**
- **Augmentation de la créatinine et diminution de la filtration glomérulaire évaluée par le débit de filtration glomérulaire (DFG) par rapport à une population neurotypique**

## Suivi proposé

### Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :

- **Si testicules non palpables, ou palpables mais associés avec d'autres anomalies génitales (micropénis, ambiguïté sexuelle)**
  - Consultation rapide en endocrinologie pour diagnostic/traitement .
- **Si testicules palpables sans autres anomalies génitales associées :**
  - Adresser en chirurgie avant 18 mois pour orchidopexie en cas de persistance de la non-descente testiculaire

### Suivi de la fonction rénale 1 fois/an (1) :

- Créatininémie et calcul DFG
- Protéinurie & créatininurie sur échantillon
  - **Référer en néphrologie pédiatrique si les taux de créatinine dépassent le 97,5<sup>ième</sup> percentile des courbes pédiatriques standard, ou si le DFG est inférieur aux valeurs seuils indiquant une insuffisance rénale légère**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# DERMATOLOGIE

## 1-5 ANS





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Le phénotype cutané de la t21 comprend (1) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Le pli palmaire transverse unique (30-60%), la xérose (75%), la langue fissurée (35%-65%) et le vieillissement cutané précoce</b></li></ul> <p><b>Pathologies courantes (2, 3) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Livedo réticulé de type physiologique (cutis marmorata) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Déclenché par l'exposition au froid il disparaît avec le réchauffement</li></ul></li><li>○ <b>Dermatites « eczémateuses » qui comprennent :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>La dermatite atopique (DA) :</b> prévalence comparable, voire inférieure, à celle de la population générale</li><li>➤ <b>Les dermatites de contact allergiques (DAC) ou irritatives (DIC)</b></li><li>➤ <b>La dermatite séborrhéique :</b> sa prévalence est plus grande que dans la population générale. Elle touche le cuir chevelu et le visage mais aussi les plis. Les formes sévères et la chronicisation sont fréquentes.</li></ul></li><li>○ <b>Dermatophytoses à type d'onychomycose :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La t21 est reconnue comme un facteur prédisposant à l'onychomycose</li><li>➤ La prévalence augmente avec l'âge comme dans la population générale</li><li>➤ Les formes de l'enfant ne sont pas rares avec une surreprésentation de la t21 dans les rares cas de formes très précoces (&lt; 2 ans).</li><li>➤ L'atteinte des orteils est très prépondérante</li></ul></li></ul> | <p><b>Examen de la peau et des phanères sans oublier les zones «cachées» (cuir chevelu, aisselles, aines, cuisses, fesses et pieds) à chacune des consultations</b></p> <p><b>Suivi et prise en charge proposés :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Traiter la xérose</b> par une application quotidienne de savons doux et d'émollients sur l'ensemble du tégument</li><li>○ Réassurer sur le <b>caractère bénin d'un cutis marmorata</b></li><li>○ <b>Prendre en charge une dermatite eczémateuse</b> ou une <b>forme très précoce (&lt; 2 ans) ou précoce d'onychomycose</b> (rechercher et traiter une onychomycose familiale si patient atteint)</li><li>○ <b>Prêter une attention particulière aux taches de mélanocytose dermique congénitale qui persistent :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ &gt;10 cm, multiples, ou siégeant en dehors de la région lombo sacrée, elles doivent faire rechercher une erreur innée du métabolisme</li></ul></li></ul> |





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Mélanocytose dermique congénitale « tache mongoloïde » :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Transitoire, elle va s'éclaircir pour disparaître dans environ 40% des cas à l'âge d'un an</li></ul></li><li>○ <b>Taches (ou macules) café-au-lait (CALMs) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Elles ne sont pas plus prévalentes que dans la population générale.</li><li>➤ Dans la très grande majorité des cas elles sont isolées, quelques cas associés à une neurofibromatose de type 1 (NF1) on été rapportés</li></ul></li><li>○ <b>Lésions orales et péri-orales, fréquentes, elles comprennent :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La langue fissurée isolée ou associée à une langue géographique</li><li>➤ Les fissures labiales, les chéilites, les chéilites angulaires (perlèche)</li><li>➤ Noter la grande fréquence du candida albicans dans la perlèche de la t21</li></ul></li></ul> <p><b>Pathologies souvent associées à la t21 : (4, 5)</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Auto-immunes : alopecie areata (AA) et vitiligo :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ L'AA est 15-30 fois plus fréquente que dans la population générale :<ul style="list-style-type: none"><li>• L'atteinte en plaque du cuir chevelu est prépondérante (95%), et s'associe à l'atteinte des ongles dans 10-20% des cas</li><li>• L'âge de survenue serait plus précoce et les formes sévères plus fréquentes : totale (tout le cuir chevelu) ou universelle (tout le système pileux), plus fréquentes</li><li>• L'association à une pathologie thyroïdienne est démontrée</li></ul></li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prêter une attention particulière à la survenue ou à l'extension des taches café-au-lait</b> (on peut s'aider pour le diagnostic d'une lumière de Wood) :<ul style="list-style-type: none"><li>➤ Les formes larges et multiples, de localisation atypique et notamment les taches lenticulaires (axillaire ou inguinale), doivent être référées en dermatologie en raison de l'association décrite de la t21 avec la neurofibromatose de type 1</li></ul></li><li>○ <b>Caractériser les lésions orales</b> (langue fissurée ± langue géographique), et <b>traiter les lésions péri-orales</b> : gerçures, chéilite (simplex ou irritatives), perlèche :<ul style="list-style-type: none"><li>➤ Les prévenir par la protection des lèvres (port d'une casquette, baume à lèvre avec protection solaire), et la lutte contre les « mauvaises habitudes » (léchage, morsure, suçotement péribuccal)</li><li>➤ <b>Les perlèches doivent bénéficier d'un traitement antifongique topique de première intention qui doit débuter après un prélèvement pour culture sans en attendre le résultat</b></li></ul></li><li>○ <b>Rechercher les signes évocateurs d'alopecie areata (AA) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Classique en plaque, ou sévère (totale, universelle, diffuse, ophiasis)</li><li>➤ <b>La présence d'une AA doit entraîner la recherche d'une hypothyroïdie (TSH + T4L + anticorps antithyroïdiens)</b></li><li>➤ Référer en dermatologie pour le suivi et la prise en charge</li></ul></li></ul> |

# Suivi dermatologique 1-5 ans (3/3)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- Le vitiligo a une prévalence entre 0,7 et 9% dans la t21 :
  - Il est le plus souvent de type non segmentaire (90%)
  - L'association à une AA ou à une thyroïdite d'Hashimoto est fréquente
- **Gale hyperkératosique (croûteuse ou « Norvégienne ») :**
  - Cette forme sévère de gale serait plus fréquente dans la t21
  - Elle touche : plus l'enfant que l'adulte, autant les hommes que les femmes, les zones habituellement touchées dans la population générale
  - S'accompagne majoritairement d'un prurit

## Suivi proposé

- **Rechercher un vitiligo** (s'aider d'une lumière de Wood) :
  - Le plus souvent non segmentaire bilatérale et symétrique, rarement segmentaire et unilatérale
  - La présence d'un vitiligo **doit entraîner la recherche d'une AA et/ou d'une thyroïdite d'Hashimoto**
  - Référer en dermatologie pour le suivi et la prise en charge
- **Penser à une forme sévère de gale croûteuse devant :**
  - Des plaques hyperkératosiques prurigineuses sur la plante des pieds, la paume des mains, les oreilles et les surfaces d'extension des coudes. Parfois fissurée, avec des squames grises ou jaunâtres, le grattage laisse voir une peau lisse et érythémateuse
  - La présence du sarcoptes scabiei dans les squames fait le diagnostic
  - **La référence en dermatologie pour la prise en charge le plus souvent hospitalière est obligatoire**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# IMMUNO-HÉMATOLOGIE

## 1-5 ANS





## Points de vigilance

### Anomalies fréquentes de la formule sanguine :

- **Globules blancs :**
  - Lymphopénie, porte autant sur les lymphocytes B que T
- **Globules rouges :**
  - Macrocytose, qui peut masquer une anémie par carence martiale
- **Plaquettes :**
  - Thrombopénie généralement modérée

### Leucémie aigue myéloïde de la t21 (LAM-SD) :

- **100 fois plus fréquentes que dans la population générale (1% à < 5 ans d'âge)**
  - Transformation de formes symptomatiques ou silencieuses de réaction leucémoïde transitoire (RLT) associée à une mutation du gène GATA1
  - Typiquement LAM mégacaryoblastique (M7)
  - Survient dans les 4 première années de vie (+++ avant l'âge de 2 ans)
  - Le plus souvent apparition progressive d'une pancytopenie ± blastose dans le sang périphérique associée à la réapparition de manifestations cliniques (organomégalie, purpura), mais des formes plus aiguës (thrombopénie ++) sont également possibles
  - Confirmation du diagnostic par myélogramme
  - Chimiothérapie (protocole spécifiques) avec de bon résultats : survie sans événement proche de 90%

## Suivi proposé

### NFS annuellement avec analyse du frottis sanguin

- **Rechercher signes cliniques évocateurs d'une lymphopénie, d'une thrombopénie ou d'une anémie**
  - À noter qu'une lymphopénie relative peut être la conséquence d'une thymectomie faite dans le premier temps opératoire d'une chirurgie cardiaque
- **Dépistage annuel d'une carence martiale :**
- **Dosage ferritine + CRP**(nécessaire car l'inflammation peut en augmentant la ferritine masquer une carence martiale)
- **Traitement le cas échéant**

### Suivi recommandé en cas de diagnostic antérieur de réaction leucémoïde transitoire:

- **NFS/3 mois jusqu'à 2 ans ; NFS/6 mois de 2 à 4 ans.**
  - **NFS à anticiper en cas d'altération de l'état général ou d'anomalie de l'examen clinique pouvant évoquer une transformation leucémique (+++thrombopénie).**
  - Surveillance alternée entre le pédiatre traitant et le pédiatre hématologue



## Points de vigilance

### Leucémie aiguë lymphoblastique (LAL) (LAL-SD) :

- **30 fois plus fréquente que dans la population générale**

- Impliquant dans la très grande majorité des cas la lignée B, sa présentation clinique est comparable à celle de la population générale
- Confirmation du diagnostic par myélogramme
- Caractérisée par la fréquence de gènes mutés ou dérégulés dans la signalisation cellulaire : surexpression de CRLF2 dans 50% des cas, mutation de la voie JAK2 dans 20% des cas
- Très rare avant 12 mois de vie elle survient le plus souvent entre 3 et 6 ans mais des cas plus tardifs voir à l'adolescence ne sont pas rares
- Moins bons résultats de la chimiothérapie en terme de survie (mortalité relative au traitement élevée), de rechute et de survie sans événement, que dans la population générale

## Suivi proposé

### Recherche de signes cliniques et biologiques évocateurs d'une LAL :

- **Signes cliniques relatifs à l'insuffisance médullaire :**
  - Syndrome anémique, syndrome hémorragique et infection
- **Signes cliniques relatifs au syndrome tumoral :**
  - Par infiltration blastique hématopoïétique (adénopathies, hépatosplénomégalie, infiltrat thymique, douleurs osseuses) ou extra-hématopoïétique (rénale, testiculaire, cérébrale. . .)
- **Signes biologiques :**
  - Hyperleucocytose ( $>100\text{G/l}$ ) dans 50% des cas
  - Anémie normochrome, normocytaire, arégénérative dans 80% des cas
  - Thrombopénie ( $<100\text{G/l}$ ) dans 80% des cas

# Suivi immuno-hématologique 1-5 ans (3/3)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

### Dysrégulation des systèmes immunitaires innés et adaptatifs avec :

- Des niveaux élevés de cytokines, une augmentation de la signalisation de l'interféron de type I et de type II, une évolution vers des phénotypes mémoire dans les cellules T et une diminution de la taille du compartiment des cellules B

### Ces anomalies favorisent :

- **La fréquence d'infections, souvent récurrentes et plus sévères notamment dans les sphères ORL et pulmonaires :**
  - **ORL :** Otites moyennes aiguës/otites séreuses
  - **Pulmonaires :** Bronchiolite à virus respiratoire syncytial (VRS), influenza, SARS-Cov-2, adénovirus, pneumopathies bactériennes (1/3 des infections, le plus souvent la conséquence d'une inhalation)
- **Une plus grande fréquence de pathologies auto-immunes :**
  - Thyroïdite Hashimoto, diabète de type 1
  - Maladie cœliaque
  - Alopécie areata, vitiligo
  - Arthrite inflammatoire

## Suivi proposé

### Surveillance et prise en charge des infections :

- **Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (1)**
- **Pour les détails voir les modules sur le suivi :** ORL, et pathologies respiratoires

### En cas d'infections récurrentes ORL et/ou pulmonaires, et/ou de lymphopénie significative, envisager bilan de dépistage :

- **Dosage immunoglobulines**
- **Sérologies post-vaccinales, si vacciné :**
  - DTP, Pneumocoque et Haemophilus
- **Immunophénotypage lymphocytes B et T**
- **Référer en immunologie pédiatrique le cas échéant**

### Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes :

- **Pour les détails voir les modules sur le suivi :** endocrinologique, gastroentérologique, dermatologique, orthopédique et rhumatologique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BIOLOGIE DE BASE

1-5 ANS



# Suivi biologique 1-5 ans (1/3)

[ACCUEIL](#)
[PAR ÂGE](#)
[PAR ORGANE](#)


| Fonctions testées | Tests                                                                                                                                                  | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ENDOCRINOLOGIE    | TSHus et T4L                                                                                                                                           | X     | 1 fois par an                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|                   | Ac anti TPO + anti TG                                                                                                                                  | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Si TSHus &gt;10 mU/l ou entre 5 et 10 mU/l</li> <li>• Systématiquement entre 3 et 4 ans</li> </ul>                                                                                                                                                            |
|                   | Glycémie à jeun                                                                                                                                        | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Au moindre doute de diabète</li> <li>• En cas de présence d'une autre maladie auto-immune</li> </ul>                                                                                                                                                          |
| GASTROENTÉROLOGIE | <ul style="list-style-type: none"> <li>• IgA totales + IgA antitransglutaminases (ATG)</li> <li>ou</li> <li>• IgG ATG si IgA totales basses</li> </ul> | X     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• À 2 ans puis 1 fois par an, dépistage sérologique maladie cœliaque : <ul style="list-style-type: none"> <li>• À faire si consommation suffisante / régulière gluten</li> </ul> </li> <li>• <b>Plus de place pour HLA DQ2/DQ8 dans le dépistage</b></li> </ul> |
|                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• IgA anti-endomysium (EMA)</li> <li>Ou</li> <li>• IgG EMA si IgA totales basses</li> </ul>                     | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Si IgA ATG ≥ à 10 x N</li> <li>• Pour interprétation des résultats voir (2)</li> </ul>                                                                                                                                                                        |



# Suivi biologique 1-5 ans (2/3)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE



| Fonctions testées  | Tests                                                                                                                                                                                                                                                                        | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|--------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| IMMUNO-HÉMATOLOGIE | <ul style="list-style-type: none"> <li>NFS-plaquette + frottis</li> <li>% de blastes</li> </ul>                                                                                                                                                                              | X     | 1 fois par an                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|                    |                                                                                                                                                                                                                                                                              | ±     | En cas de diagnostic antérieur de réaction leucémoïde transitoire <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ NFS-plaquette + frottis/3 mois jusqu'à 2 ans, puis /6 mois entre 2 et 4 ans</li> <li>➤ <b>NFS à anticiper en cas d'altération de l'état général ou d'anomalie de l'examen clinique pouvant évoquer une transformation leucémique (+++ thrombopénie).</b></li> </ul> |
|                    | Ferritine + CRP                                                                                                                                                                                                                                                              | X     | 1 fois par an                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Dosage immunoglobulines</li> <li>Sérologie post-vaccinales si vacciné :               <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ DTP, Pneumocoque et Haemophilus</li> <li>➤ Immunophénotypage lymphocytes B et T</li> </ul> </li> </ul> | ±     | En cas d'infections récidivantes ORL/pulmonaires et/ou de lymphopénie envisager bilan de dépistage                                                                                                                                                                                                                                                                             |

Suivi biologique  
1-5 ans (3/3)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12 mois

5-10 ans

10-18 ans

| Fonctions testées | Tests                                                                                                                           | Check | Fréquences/Commentaires                        |
|-------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|------------------------------------------------|
| URO-NÉPHROLOGIE   | <ul style="list-style-type: none"><li>Créatininémie et calcul DFG</li><li>Protéinurie + créatininurie sur échantillon</li></ul> | X     | 1 fois par an, suivi de la fonction rénale (1) |
|                   | Bandelette urinaire                                                                                                             | ±     | Devant toute fièvre                            |
|                   | ECBU                                                                                                                            | ±     | Si BU positive pour leucocytes/nitrites        |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# RADIOLOGIE DE BASE

## 1-5 ANS



# Suivi radiologique 1-5 ans

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

5-10  
ans

10-18  
ans

| Fonctions testées | Tests                                                                                                                 | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                    |
|-------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ORTHOPÉDIE        | Radiographie de bassin                                                                                                | X     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vers 3 ans puis tous les 2-3 ans</li> <li>• Doit être devancée en cas de : <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Refus de mise en charge</li> <li>➤ Boiterie</li> <li>➤ Marche absente après 24 mois</li> </ul> </li> </ul>    |
|                   | Recherche radiologique d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique : pour les techniques, voir <a href="#">(1)</a> | ±     | <p><b>Pas de dépistage radiologique systématique</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dépistage indiqué seulement en cas de présence de signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique (à rechercher annuellement)</li> </ul> |
|                   | Échographie des genoux                                                                                                | ±     | Devant toute instabilité patellaire symptomatique après l'acquisition de la marche                                                                                                                                                                                         |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# CARDIOVASCULAIRE

5-10 ANS





## Points de vigilance

- **Risque de dysfonction ventriculaire et d'évolution vers une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) :**
  - Même si absence de cardiopathie congénitale (CC)
- **Risque évolution vers un syndrome d'Eisenmenger précoce en cas de CC :**
  - Avec shunt gauche-droite +++
    - Canal atrio-ventriculaire (CAV)
    - Communication inter-ventriculaire (CIV)
    - Communication inter-auriculaire (CIA)
    - Persistance canal artériel (PCA)
  - **Non corrigée avant 6 mois de vie** ou n'ayant pas bénéficié d'un cerclage de l'artère pulmonaire dans l'attente d'une correction chirurgicale

## Suivi proposé

- **Rechercher des signes de défaillance cardiaque à chaque examen clinique :**
  - Si présence de : tachypnée, hépato-splénomégalie, difficulté d'alimentation, mauvaise prise de poids, etc. **Avis cardio-pédiatrique rapide.**
- **Rechercher des signes évoquant une évolution vers un syndrome d'Eisenmenger le cas échéant :**
  - Essoufflement à l'effort, fatigue, cyanose avec vertiges et syncope, douleurs thoraciques, palpitations et arythmie, voire insuffisance cardiaque droite.  
**Avis cardio-pédiatrique rapide**
- **S'assurer du suivi cardiologique à long terme d'une CC le cas échéant**
- **Echographie cardiaque systématique entre 6 et 13 ans même en l'absence de CC**
- **Dépistage de l'HTAP**

# Suivi cardiovasculaire

## 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Suivi proposé                                                                                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>▪ <b>Tension artérielle (TA) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ Tenir compte qu'elle est en moyenne plus basse que dans la population pédiatrique neurotypique (réduction de 12 points de percentile dans une étude récente)</li><li>○ Augmentation de la TA précédant de 12-18 mois la survenue d'un Syndrome de Moya-Moya (voir Neurologie et comportement)</li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>▪ Tension artérielle annuellement <a href="#">(1)</a></li></ul> |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NEUROLOGIE, COMPORTEMENT ET PSYCHIATRIE



## 5-10 ANS





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>▪ <b>Développement psychomoteur :</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ Importance de l'hypotonie/hyperlaxité ligamentaire</li><li>○ Se déroule selon le schéma habituel mais avec retard et souvent par paliers</li></ul></li><li>▪ <b>Épilepsie rare à type de Syndrome de Lennox-Gastaut</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ Caractérisé par la présence de multiples types de crises et d'anomalies à l'EEG relativement spécifiques</li><li>○ Peut être précédé par un Syndrome de West</li></ul></li><li>▪ <b>Fréquentes anomalies charnière cervico-occipitale avec rare (1%) risque d'instabilité Atlanto-Axiale (C1-C2) symptomatique</b></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>▪ Examen clinique 1 fois / an</li><li>▪ <b>Évaluer le développement psychomoteur :</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Tenir compte de l'hypotonie et des repères de développement propres aux enfants PT21 (1)</b></li></ul></li><li>▪ Rechercher une symptomatologie épileptique</li><li>▪ <b>Rechercher 1 fois / an des signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité Atlanto-Axiale symptomatique (3).</b><ul style="list-style-type: none"><li>○ Guidance anticipatoire sur les risques inhérents à la pratique de certains sports ou activités physiques à risque (roulades, trampoline) et à l'anesthésie</li><li>○ <b>Pas de dépistage radiologique « systématique » mais certains experts proposent de pratiquer une radiographie du rachis cervical vers 6-7 ans</b></li><li>○ <b>En cas de signes évocateurs de myélopathie référence rapide en neurochirurgie pédiatrique pour diagnostic</b></li></ul></li></ul> |

# Suivi neurologique, comportemental et psychiatrique 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

### Fréquence des troubles du comportement

- **Plutôt symptômes externalisés** : hyperactivité, impulsivité, inattention, colères, agitation, entêtement, argumentation, opposition, mouvements répétitifs, symptômes évocateurs d'un trouble du traitement sensoriel (hypersensibilité aux bruits, aux textures ou aux lumières, recherche de sensations fortes)

### Risque élevé de troubles du neurodéveloppement :

- **Trouble du spectre autistique syndromique (TSA) (16-42%)**
- **Trouble déficitaire de l'attention-hyperactivité (TDAH) (33-44%)**

### Risque de syndrome de Moya-Moya

- Se présente avant l'âge de 10 ans sous la forme d'un accident ischémique cérébral transitoire ou constitué (infarctus cérébral), responsable d'hémiplégie brutale, d'un trouble du langage.
- Augmentation de la tension artérielle (TA) précédant de 12-18 mois la survenue d'un Syndrome de Moya-Moya

## Suivi proposé

### Rechercher un trouble du comportement

- **S'assurer qu'il n'est pas dû à un trouble somatique**
- **Tenir compte du phénotype comportemental de la trisomie 21 (4)**

### Rechercher des symptômes évocateurs de TSA

- **Si présents faire un dépistage (5)**
- **Référer les enfants identifiés à risque de TSA pour une intervention sans attendre une évaluation formelle**

### Rechercher des symptômes évocateurs de TDAH

- **Référer en neuropédiatrie pour diagnostic et si indiqué, traitement par méthylphénidate (AMM à partir de 6 ans) (6)**

### Rechercher un syndrome de Moya-Moya devant :

- **Une symptomatologie évocatrice d'un accident vasculaire cérébral**
- **Une élévation anormale de la TA**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# GASTROENTÉROLOGIE

## 5-10 ANS





## Points de vigilance (1)

### Troubles fonctionnels digestifs

- **Reflux gastro-œsophagien (RGO) : 28-64%**
  - Retrouvé chez 47% des enfants avec un syndrome d'apnées obstructive du sommeil (SAOS)
  - Associé dans 63% des cas à une laryngomalacie
- **Constipation**
  - Un des problème les plus fréquent en consultation
  - Souvent aggravé par un manque d'hydratation
  - Doit faire penser à une maladie de Hirschsprung

### Maladie cœliaque (MC) : 6,6%

- Prévalence justifie le dépistage sérologique systématique
- Souvent peu symptomatique voir asymptomatique, ou latente (sérologie + / biopsie négative)
- Formes « classiques » rares : perte de poids, diarrhée chronique, retard de croissance pondérale et/ou statural
- Symptômes les plus fréquents : constipation, changement de comportement, douleurs abdominales, anémie

## Suivi proposé

- **Dépister et si présent traiter le RGO**
  - Rechercher un SAOS en cas de RGO avéré
- **Évaluer et traiter la constipation**
  - Penser à une maladie de Hirschsprung devant une constipation persistante malgré la bonne prise en charge
  - Assurer une bonne hydratation (5)
- **Dépistage sérologique MC / 3 ans (6)**
  - À faire si consommation suffisante / régulière gluten.
  - **Plus de place pour HLA DQ2/DQ8 dans le dépistage**
  - **Doser IgA totales + IgA antitransglutaminases (ATG)**
    - IgA ATG  $\geq$  à 10 x N + 2e prélèvement montre des IgA anti-endomysium (EMA) positifs, **le diagnostic de MC peut être affirmé sans réaliser de biopsies.**
    - IgA ATG ou IgG ATG, EMA (si IgA totales basses) négative le diagnostic de MC peut être infirmé.
    - Dans les autres cas référer en gastroentérologie **et une endoscopie digestive haute + biopsies est nécessaire pour affirmer / infirmer le diagnostic de MC.**

# Suivi gastroentérologique

## 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance (1)

- **Infection à *helicobacter pylori* (HP)**
  - Une sérologie positive pour HP est :
    - Fréquente chez l'enfant avec t21 (1-15ans) en institution (70,8% à un âge moyen de  $5,75 \pm 4,35$  ans).
    - Aussi fréquente que dans la population générale chez des enfants avec t21 ne vivant pas en institution
- **Stéatose hépatique / stéatohépatite dysmétabolique**
  - Fréquente chez 82% des enfants avec t21 atteints d'obésité mais aussi chez 45% des enfants avec t21 ayant un IMC normal contre 5-8% dans la population générale.
  - Une hypovitaminose D pourrait être un facteur de risque
  - La présence d'un SAOS par l'hypoxie hépatique et le stress oxydatif pourrait précipiter l'évolution vers une stéatohépatite.

### Suivi proposé

- **Pas de dépistage systématique infection à HP**
- **Recherche de signe évocateurs d'infection à HP notamment chez les PPT21 en institution :**
  - Mauvaise croissance pondérale
  - Douleur d'allure organique évocatrice d'ulcère
  - Anémie ferriprive résistante au traitement
  - Modifications durables du comportement chez un patient dys-communicant
    - Chez ces patients on pourra proposer un dépistage par : recherche antigène HP dans les selles (non remboursé) ou d'un test respiratoire à l'uréase marquée (si > 5 ans).
  - La positivité d'un test entraîne le diagnostic d'infection à HP par endoscopie digestive haute avec biopsie.
  - La stratégie « tester et traiter » n'est pas recommandée
- **Recherche stéatose hépatique par échographie abdominale chez tout patient présentant :**
  - Une obésité et / ou en cas d'élévation chronique des transaminases, des gamma-GT ou/et une hyperferritinémie avec CRP négative, même si l'IMC est normal.

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL

5-10 ANS





### Points de vigilance

- **Anomalies oreille externe, moyenne, et interne :**
  - Pavillons de petite taille
  - Conduits auditifs externes (CAE) étroits (40-50%) avec accumulation fréquente de cérumen
  - Trompes d'Eustache étroites/dysfonctionnelles, Problèmes ossiculaire
  - Anomalies cochléaires, vestibulaire, du nerf auditif
- **Otites fréquentes :**
  - Otites moyenne aiguës (OMA) fréquentes
  - Otites séromuqueuses (OSM) (38% à 8 ans)
- **Perte auditive très fréquente : 40-50%**
  - Surdit  de transmission (>80%), relation avec OSM dans 80% des cas
  - Surdit  de perception (4,5%), relation avec anomalies cong nitales oreille interne dans 40% des cas
  - Mixtes (3%)
  - Cong nitales et permanentes (15%)
  - Transitoires et fluctuante (75%)

### Suivi propos 

- **Examen complet par ORL p diatrique 1 fois / an**
- **Audiom trie 1 fois / an (PEA au moindre doute)**
- **Recherche des complications des a rateurs trans tympaniques (ATT) le cas  ch ant :**
  - Otorrh es, extrusion pr coce, perforation tympanique
- **Guidance propos e :**
  - Nettoyage r gulier des CAE (ORL)
  - D sobstruction nasale r guli re (s rum physiologique)
  - D pistage/traitement d'un RGO
  - Traitement OMA le cas  ch ant
  - Traitement OSM si persistante > 3 mois avec proth se auditive en attente si pose ATT impossible (CAE  troit)
  - Proth se auditive conventionnelle ou   ancrage osseux (Baha )/ bandeau auditif souple   conduction osseuse (crit res habituels)
  - Implants cochl aires (crit res habituels)
  - **Prise en charge orthophonique r guli re**

# Suivi ORL

## 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance

- **Cholestéatomes acquis**
- **Obstruction voies aériennes supérieures (VAS) (1) :**
  - Anomalies structurelles : Macroglossie relative, hypoplasie médio faciale, nasopharynx étroit, laryngomalacie, trachéomalacie, bronchomalacie, sténose sous glottique
  - Hypertrophie amygdales pharyngées, palatines, linguales
  - Rhinites obstructives
- **Rhinites ou rhinosinusites :**
  - Plus fréquentes que dans la population neurotypique
  - Allergiques/non allergiques ou mixtes
  - Sinus frontaux habituellement absents

### Suivi proposé

- **Référer en ORL pour recherche cholestéatome si :**
  - Otorrhées, perte auditive inexplicée ou s'aggravant, surtout si pose ATT >2 et / ou perforation tympanique

### Rechercher à chaque consultation :

- **Signes évocateurs d'obstruction des VAS :**
  - **Respiratoires** : Stridor, dyspnée + tirage permanent, toux chronique, insuffisance respiratoire aigüe, syndrome d'apnées obstructives du sommeil (2)
  - **Non respiratoires** : Épisodes de suffocation pendant l'alimentation, retard staturopondéral
- **Facteurs aggravant d'obstruction des VAS :**
  - Hypertrophie amygdales pharyngées, palatines, linguales
  - Rhinites ou rhinosinusite
  - Antécédents : Intubation, procédures sur les VAS
  - Hypothyroïdie, cardiopathie congénitale, RGO
  - Surpoids, obésité

- **Prise en charge active de toute obstruction des VAS**



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BUCCO-DENTAIRE

## 5-10 ANS





## Points de vigilance

- **Conséquences des anomalies bucco-dentaires :**
    - Protrusion linguale, dyskinésies faciales, réflexe nauséeux persistant, retard mastication, SAOS, bruxisme
  - **Retard de la chute des dents temporaires :**
    - Peuvent persister jusqu'à l'âge de 14-15 ans
    - **Population neurotypique :**
      - Chute des incisives centrales habituellement à 6-8 ans et des molaires à 9-12 ans
- Entraîne un retard d'éruption des dents permanentes**
- Favorise un plus grand nombre de dents bloquées dans le maxillaire et des inversions de position sur l'arcade.
- **Variabilité de taille/forme des dents fréquente :**
  - Dents plus petites (microdontie) ou plus grandes (macrodontie).
  - Dents globuleuses, dents avec racines courtes au dépend de la couronne anatomique (taurodentisme)

## Suivi proposé

- **Consultation systématique en odontologie 2/an :**
  - Si possible avec un pédodontiste et/ou un odontologue avec une expertise du handicap (7)
- **Guidance proposée :**
  - Prise en charge régulière de l'oralité en orthophonie
  - Traiter activement une chéilite ou une perlèche (2)
  - Rechercher signes évocateurs de RGO/fausses routes : Si présents diagnostiquer/traiter en conséquence
  - Rechercher signes évocateurs de SAOS et le cas échéant adresser dans un centre pédiatrique des pathologies du sommeil pour diagnostic/traitement (3)
  - Réassurance parentale en cas de retard d'éruption des dents temporaires
  - Promotion de l'hygiène bucco dentaire avec 2 brossages/jour supervisés par les parents dès l'apparition des premières dents

# Suivi bucco-dentaire

## 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance

- **Agénésies dentaires 10 fois plus fréquentes que dans la population neurotypique :**
  - En denture temporaire : les incisives
  - En denture permanente : les troisièmes molaires, l'incisive latérale maxillaire, les prémolaires mandibulaires et maxillaires et les incisives centrales mandibulaires.
  - L'agénésie est le plus fréquemment bilatéral
- **Trouble articulé dentaire de classe III :**
  - Dents mandibulaires en avant des dents maxillaires
  - Prognathie mandibulaire , endognathie maxillaire et présence d'une béance chez deux enfants sur trois.
- **Maladies parodontales :**
  - Parodontites précoces et agressives
- **Maladie carieuse :**
  - Moins fréquente que dans la population neurotypique
- **Érosion et usure dentaire fréquente :**
  - En rapport avec la fréquence d'un bruxisme et/ou d'un , RGO dans cette population

### Suivi proposé

- **Rechercher des signes d'agénésie dentaire :**
  - Adresser en odontologie pour diagnostic le cas échéant
- **Rechercher un trouble de l'articulé dentaire :**
  - Le cas échéant référer en odontologie pédiatrique pour évaluer l'indication d'une expansion rapide du maxillaire surtout en cas de SAOS associé (mise en place de l'appareil idéalement vers 7-8 ans et avant 12 ou 13 ans)
- **Rechercher des signes de carie et de gingivites :**
  - Le cas échéant référer en odontologie pédiatrique
  - Se rappeler que l'expression/la localisation de la douleur est souvent absente ou atypique dans la trisomie 21
  - Renforcer la promotion de l'hygiène bucco dentaire
  - Prévention de la maladie carieuse
- **Rechercher une érosion/usure dentaire :**
  - Le cas échéant rechercher et traiter un bruxisme et/ou un RGO

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# OPHTALMOLOGIE

## 5-10 ANS





## Points de vigilance

- **Anomalies/pathologies des annexes de l'œil (2)**
  - Persistance d'un épiblépharon (53% après âge de 7 ans)
  - Rarement (<5%) : entropion ou ectropion congénital
  - Blépharites (43%), blépharo-conjonctivites (14%)
  - Persistance d'une obstruction congénitale des voies lacrymo nasales, souvent bilatérale et complexe
- **Troubles de la vision (3)**
  - Persistance du trouble de l'accommodation (50%)
  - Augmentation et modification de la répartition des troubles de la réfraction avec l'âge (54% en scolaire) : avec entre 7 et 10 ans, diminution de l'hypermétropie (67%), augmentation de la myopie (17%) et de l'astigmatisme (++) oblique) (85%) qui contrairement à la population neurotypique, ne se corrige pas avec l'âge
  - Diminution cliniquement significative de l'acuité visuelle : présente dans 45% des cas à partir de l'âge de 4 ans

## Suivi proposé (1)

- **Examen ophtalmologique complet 1/an ou /2 ans**
  - Examen complet avec skiascopie sous cycloplégie et fond d'œil systématique :
    - Cyclopentolate possible (respecter contre-indications) et vérification sous atropine si présence troubles de la réfraction.
    - Atropine (dilatation plus rapide et plus persistante que dans la population neurotypique)
    - Mesurer la pression intra oculaire
    - Dépister trouble accommodation (rétinoscopie dynamique)
    - Tester l'acuité visuelle (tests adaptés niveau de développement)
- **Guidance proposée :**
  - Prévention de la sécheresse oculaire chronique et de l'irritation cornéenne par une lubrification de la cornée et de la conjonctive en cas d'épiblépharon, d'entropion ou d'ectropion congénital et référence en ophtalmologie
  - Rechercher des signes d'obstruction congénitale des voies lacrymo nasales (larmolement chronique de couleur crème en l'absence de surinfection, l'œil n'est pas rouge) et évaluer la pertinence d'une chirurgie

# Suivi ophtalmologique 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

- **Anomalies/pathologies segment antérieur de l'œil (4)**
  - Taches de Brushfield, hypoplasie périphérique de l'iris (80%)
  - Glaucome secondaire, en lien avec une chirurgie de cataracte congénitale
- **Anomalies/Pathologies segment postérieur de l'œil (5)**
  - Anomalies fréquentes au fond d'œil : macula, fovéa, choroïde, fibres nerveuses rétiniennes, et dysgénésie vasculaire
  - Œdème/pseudo œdème papillaire ont été décrits dans la t21
- **Neuro-ophtalmologie (6)**
  - Nystagmus (15,7% 0-18 ans) : le plus souvent un syndrome de nystagmus précoce débutant entre 4-12 semaines de vie
  - Strabisme (33,5% 0-18 ans) : plus souvent convergent que divergent et à début tardif (4,5 ans vs 2-3 ans/neurotypiques)
  - Risque d'amblyopie élevé (16,5-36%) : son origine est fonctionnelle, strabique et/ou réfractive de haut grade
  - Déficience visuelle d'origine corticale dont la t21 représente 50% des causes chromosomiques

## Suivi proposé (1)

- Prise en charge active des pathologies inflammatoires des paupières en raison du risque de chronicité et des risques du frottement oculaire (facteur de kératocône)
- Correction stricte des troubles de la réfraction et notamment de l'hypermétropie, même de bas grade, et correction du trouble accommodatif par une correction de la vision de près (verres à double foyer)
- Un tableau d'œdème/pseudo œdème papillaire, même asymptomatique, doit entraîner une imagerie cérébrale et une ponction lombaire pour s'assurer du diagnostic
- Rechercher systématiquement un strabisme ou un nystagmus devant toute position anormale de la tête
- Prise en charge active et précoce d'un nystagmus ou d'un strabisme
- Prévention de l'amblyopie par la correction totale des troubles réfractifs et d'un strabisme (avant 6 ans)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ENDOCRINOLOGIE

## 5-10 ANS





## Points de vigilance

### Dysfonction thyroïdienne (25%-50%/7,5-18 ans) (1) :

#### ■ Hypothyroïdie congénitale (1 cas/140 naissances) :

- TSH > 10 mU/l et T4L basse : parfois transitoire (30%)

#### ■ Hypothyroïdie subclinique fréquente (10-40%) :

- TSH > 5 mU/l et T4L normale : asymptomatique ± goître
  - Idiopathique ou auto-immune, évoquée alors devant des taux croissant d'Ac de type anti peroxydase (TPO)
  - Persiste plus souvent au-delà de 5 ans en cas de goître et de présence d'Ac antithyroïdiens
  - Évolution vers une hypothyroïdie patente (T4 basse) rare, mais plus fréquente si étiologie auto-immune probable

#### ■ Thyroïdite Hashimoto (auto-immune) 13-34% :

- TSH > 5 mU/l, T4L variable, Ac anti TPO +++
  - Infiltration lymphocytaire thyroïde + Ac anti TPO élevés
  - Survient à un plus jeune âge (6.5ans vs 11.1 ans)
  - Associée fréquemment avec autre pathologie auto-immune (++ maladie cœliaque, diabète type 1)
  - Sévère (25% hypothyroïdie patente après 5 ans d'évolution)
  - Évolution possible vers une hyperthyroïdie, parfois dans le cadre d'une grande instabilité de la fonction thyroïdienne
  - Rare évolution vers encéphalopathie d'Hashimoto à considérer en cas de détérioration clinique brutale

## Suivi proposé

### Dépistage dysfonction thyroïdienne :

#### ○ Dosage TSHus et T4L 1fois/an

- Palpation glande thyroïde à la recherche d'un goître
- Rechercher signes cliniques évocateurs hypo/hyperthyroïdie
- TSHus > 10 mU/l ou entre 5 et 10 mU/l : dosage Ac antithyroïdien anti peroxydase (TPO) et anti thyroglobine (TG)
- Échographie thyroïde si TSHus > 10 mU/l, présence d'un goître et/ou Ac antithyroïdiens (TPO, TG) positifs

#### ■ Hypothyroïdie congénitale : TSHus > 10 mU/l, T4L basse

- Essai structuré d'arrêt du traitement justifié si : 1) pas d'augmentation TSH à > 10 mU/l sous traitement ou, 2) pas d'augmentation dose de la L-thyroxine depuis début du traitement.  
Contrôle après 4 semaines d'arrêt

#### ■ Hypothyroïdie subclinique : TSHus > 5 mU/l, T4L normale

- Envisager traitement par L-thyroxine si TSHus > 10 mU/l avec des signes évoquant une pathologie auto-immune (taux croissant d'Ac de type TPO) et/ou la présence d'un goître

#### ■ Thyroïdite Hashimoto : TSH > 5 mU/l, T4L variable, Ac anti TPO +++, échographie thyroïde typique

- Traiter par L-thyroxine si TSHus > 10 mU/l. À discuter à partir de 8 mU/l
- Surveillance des Ac anti TSH (TRAK) en cas d'instabilité de la fonction thyroïdienne





## Points de vigilance

### ■ **Hyperthyroïdie (Basedow) (6,5/1000) :**

- Le plus souvent « métamorphose » d'une thyroïdite d'Hashimoto
- Présentation clinique et biologique « classique »
- Bonne réponse au traitement par méthimazole

### ■ **Diabète (2) :**

#### ■ **Diabète type 1 (0,7%) :**

- Principalement auto-immun, pic de diagnostic à l'âge de 10 ans

### ■ **Fonctions génitales (3) :**

#### ■ **Hypogonadisme hypergonadotrope (primaire) ♂**

#### ■ **Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :**

- Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale

#### ■ **Micropénis : si <2.5 DS sur courbe de Schonfeld (4)**

#### ■ **Puberté précoce ou avancée possible :**

- Fille avant 8 ans (développement des seins, S2 selon Tanner) et garçon avant 9 ans.

## Suivi proposé

### ■ **Hyperthyroïdie (Basedow) :**

- TSHus basse, T3L et T4L, élevés, Ac anti TSH (TRAK) élevés
  - **Référer en endocrinologie pédiatriques pour prise en charge et traitement**

### ■ **Dépistage diabète de type 1 :**

- Glycémie à jeun si présence de signes cliniques évocateurs ou en cas de la présence d'une autre maladie auto-immune

### ■ **Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :**

- La non-descente des testicules, palpables ou non palpables, doit bénéficier d'une chirurgie par orchidopexie

### ■ **Micropénis <2.5 DS sur courbe de Schonfeld (4) :**

- Référer en endocrinologie pour : s'assurer de l'absence d'un déficit en hormone de croissance et discuter du traitement

### ■ **Dépistage signes cliniques de puberté précoce :**

- Fille avant 8 ans (développement des seins, S2 selon Tanner) et garçon avant 9 ans.
- Si présent, référer en endocrinologie pédiatrique

## Points de vigilance

### Croissance staturale (5) et pondérale (6) :

- Il existe un retard statural primaire potentiellement aggravé par certaines pathologies fréquentes dans la t21
- La t21 *per se* n'est pas une indication de traiter par hormone de croissance
- Le risque de surpoids/d'obésité est 2 à 3 fois plus important que dans la population générale, touche plus les filles que les garçons et augmente avec l'âge.
- Le rebond d'adiposité plus précoce (fille 3 ans et garçon 5 ans) que dans la population générale (6 ans) est un facteur de surpoids et d'obésité à l'âge adulte

## Suivi proposé

Poids, taille et PC doivent être reportés sur des courbes spécifiques pour la t21 (7), l'IMC sur la courbe standard pour le sexe

### ○ Retard statural :

- Rechercher devant toute cassure de la courbe de croissance staturale les pathologies organiques à l'origine d'un retard de croissance secondaire (notamment : hypothyroïdie, maladie cœliaque et syndrome apnées obstructives du sommeil)

### ○ Surpoids/obésité :

- Prise en charge précoce surpoids/obésité avec promotion des bonnes pratiques alimentaires et de l'activité physique (8)
- Référer aux besoins en diététiques

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

## 5-10 ANS





### Points de vigilance

#### Anomalies structurelles pulmonaires (1) :

- Hypoplasie pulmonaire (75%), simplification alvéolaire (100%), double réseau capillaire alvéolaire : (92%)
  - Facteur de pathologie interstitielle diffuse pulmonaire
- Remodelage hypertensif des artères pulmonaires (85%)
  - Facteur d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)
- Bronche trachéale (x 10) et kystes sous pleuraux
  - Le plus souvent asymptomatiques et de découverte fortuite

#### Infections voies aériennes inférieures (VAI) (30%) (2) :

- Prévalence diminue après l'âge de 5 ans
- La t21 augmente le risque d'hospitalisation et la mortalité
- Influenza (++ a AH1N1), SARS-Cov-2, adénovirus :
  - La t21 augmente globalement la susceptibilité, la sévérité
- Pneumopathies bactériennes (1/3 des infections) :
  - Le plus souvent la conséquence d'une inhalation

### Suivi proposé

#### Rechercher les anomalies structurelles pulmonaires (1) :

- **Devant une dyspnée inexpliquée** : une pathologie interstitielle diffuse
- **Devant une atélectasie/pneumopathie du lobe supérieur** : une bronche trachéale
- **Devant un pneumothorax** : des kystes sous pleuraux

#### Prévenir les infections des VAI (3) :

##### ▪ Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (4)

- **Prévention grippe saisonnière**
  - Vaccin annuellement (si primovaccination, schéma à 2 doses/4 semaines d'intervalle)
  - Tous les contacts familiaux et les proches doivent être vaccinés
- **Prévention SARS-Cov2**
  - **La trisomie 21 est considérée comme un risque de forme grave**
  - Vaccination annuellement (co-vaccination avec grippe possible)
- **Prévention pneumopathies à pneumocoque**
  - **Envisager un schéma vaccinal (VPP23) pour enfant à risque élevé**

# Suivi des pathologies respiratoires

## 5-10 ans (2/2)

[ACCUEIL](#)[PAR ÂGE](#)[PAR ORGANE](#)[0-12 mois](#)[1-5 ans](#)[10-18 ans](#)

### Points de vigilance

#### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Troubles de la déglutition/reflux gastro-œsophagien (RGO)
  - Facteur de pneumonie d'aspiration
- Dysrégulation immunitaire
  - Favorise la fréquence et la sévérité des infections respiratoires

#### Troubles respiratoires du sommeil très fréquents :

- **Syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) 50-79% (5) :**
  - Entre 11 et 69 fois plus fréquent que dans la population générale
  - Prévalence inversement proportionnelle à l'âge :
  - Asymptomatique (~50%), +++ hypertrophie végétation/amygdale
  - Risques cardiovasculaires, métaboliques et cognitifs si non traité
- **Apnées centrales du sommeil (ACS) (12%) (6) :**
  - Prévalence diminue avec l'âge, rarement « significatives » (~1%) elles peuvent alors être associées à une malformation d'Arnold Chiari
  - Souvent associées à un SAOS
- **Hypoventilation alvéolaire du sommeil (HVA) (14-32%) (6) :**
  - Indépendante de la présence d'un SAOS modéré ou sévère

#### Respiration sifflante fréquente (x 2,8) (30%) (1) :

- Plus souvent dû à une hyperréactivité bronchique qu'à un asthme atopique dont la prévalence est diminuée dans la t21

### Suivi proposé

#### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Rechercher et traiter un trouble de la succion/déglutition ou un RGO (voir suivi gastroentérologique)
- Si infections récurrentes envisager :
  - Dosage immunoglobulines
  - Sérologies post-vaccinales, si vacciné :
  - DTP, Pneumocoque et Haemophilus
  - Immunophénotypage lymphocytes B et T

#### Dépistage du SAOS (5) :

- Rechercher régulièrement les signes cliniques et les facteurs prédisposants de SAOS
  - **Polysomnographie (PSG) ou polygraphie ventilatoire si PSG non disponible, au moindre doute clinique de SAOS**

#### Apnées centrales ou hypoventilation alvéolaire du sommeil « significatives » sur une PSG (6) :

- Référer dans un centre pédiatrique de médecine du sommeil

#### Épisodes fréquents de respiration sifflante (1) :

- Rechercher d'autres causes qu'un asthme atopique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ORTHOPÉDIE ET RHUMATOLOGIE

## 5-10 ANS





## Points de vigilance

### Hyperlaxité ligamentaire (>90%) :

- Elle fait partie du phénotype de la t21

### Pathologies de la hanche (10-28%) :

- **Instabilité de hanche (1,5-14%)**
  - Histoire naturelle souvent progressive, évoluant vers : une luxation à l'âge de la marche, suivi d'une subluxation persistante et d'une luxation fixée conduisant à la perte d'une mobilité indépendante
- **Ostéochondrite primitive de hanche (Legg-Calvé-Perthes) (2%) :**
  - Le plus souvent chez les garçons entre 3 et 10 ans, elle est évoquée devant la survenue d'une boiterie ou une douleur de hanche.
- **Épiphyseolyse (1.3 à 1.5%) :**
  - Souvent d'apparition insidieuse et de diagnostic retardé chez un garçon en période de croissance pubertaire et en surpoids. Un hypogonadisme et/ou une hypothyroïdie sont des facteurs de risque

### Pathologies du rachis :

- **Anomalies charnière cervico-occipitale fréquentes :**
  - Instabilité atlanto-axiale (C1-C2) (10-30%) : **dont seulement 1% est symptomatique par compression médullaire**
  - Plus rarement et le plus souvent asymptomatiques : instabilité atlanto-occipitale, apophyse odontoïde mobile (os odontoïdeum), hypoplasie de l'odontoïde

## Suivi proposé

**Recherche clinique d'une luxation/subluxation de hanche systématique à chaque consultation**

- **Radiographie de hanche tous les 2-3 ans :**
- **Cette radiographie pourra être devancée en cas de :**
  - boiterie ou refus de mise en charge

**Dépistage de l'ostéochondrite, d'une épiphyseolyse de hanche en cas de boiterie ou de douleur**

- **Radiographie de hanche au moindre doute**

**Rechercher 1 fois/an des signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique (1).**

- **En cas de signes évocateurs de myélopathie, référence rapide en neurochirurgie pédiatrique pour diagnostic**
- **Guidance sur les risques inhérents à la pratique de certains sports ou activités physiques à risque (trampoline) et à l'anesthésie**
- **Certains experts proposent de pratiquer une radiographie du rachis cervical systématiquement vers 6-7 ans**
- **D'autres experts recommandent un dépistage radiologique pour :**
  - la pratique de sports de compétition à risque traumatique pour le rachis cervical (rugby, sports de combat, ...)



| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Scoliose (5%) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➢ Facteurs de risque : sexe féminin, chirurgie thoracique, pathologies oculaires avec une position anormale de la tête (strabisme et nystagmus)</li></ul></li><li>○ <b>Pathologies du genoux :</b></li><li>○ <b>Instabilité patellaire (10-30%) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➢ isolée, ou associée à d'autres anomalies (ex. genu valgum), elle s'accompagne souvent de chutes fréquente, d'une boiterie, de douleurs ou d'une aggravation du genu valgum.</li></ul></li><li>○ <b>Pathologies du pied (90%) :</b></li><li>○ <b>Malformations mineures : Très fréquentes elles ne nécessitent pas de prise en charge particulière</b><ul style="list-style-type: none"><li>➢ Syndactylie, première commissure large (signe de la sandale), pli plantaire entre le premier et le deuxième orteil, troisième orteil souvent plus long que le deuxième, flexum des orteils, métatarsus primus varus, excès des tissus mous de la plante</li></ul></li><li>○ <b>Pieds plats valgus (75%) et hallux valgus (60%) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➢ Douleurs des pieds ou de la cheville, troubles de la démarche, réduction du périmètre de marche et dommages cutanés (callosités aux points de pression) sont les plaintes le plus souvent retrouvées</li><li>➢ Rarement sévères et irréductibles (16%), ils n'ont pas tendance à s'améliorer avec l'âge</li></ul></li></ul> | <p><b>Dépistage régulier de la scoliose</b></p> <p><b>Examen des genoux tous les 2 ans à la recherche d'une instabilité patellaire :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Symptomatique elle doit faire adresser le patient en orthopédie pédiatrique pour : bilan diagnostic et prise en charge</li></ul> <p><b>Surveillance régulière du développement plantaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>En cas de pieds plats valgus</b><ul style="list-style-type: none"><li>➢ La prise en charge repose plutôt sur des conseils de vie quotidienne : jeux de marche pieds nus sur la pointe des pieds sur des terrains variés, marche sur le sable,...), que sur la kinésithérapie</li><li>➢ Les orthèses plantaires n'ont pas d'indication avant 6 -7 ans.</li></ul></li><li>○ <b>En cas d'hallux valgus</b><ul style="list-style-type: none"><li>➢ La prise en charge est identique à celle de la population générale</li></ul></li></ul> |



## Points de vigilance

### Arthrite inflammatoire du syndrome de Down (DA) (1%) :

- Entité décrite dans la t21 en 1984
- Prévalence : **10 fois plus fréquente que l'arthrite juvénile idiopathique (AJI)** dans la population neurotypique (10/1000 vs 1/1000)
- **Deux pics de prévalence : 6-7 ans et 13-20 ans**
- Sexe ratio : 1/1
- Présentation polyarticulaire plus fréquente
  - Les articulations les plus souvent affectées sont : les interphalangiennes proximales, les poignets, les métacarpo-phalangiennes et les genoux.
- **Le bilan biologique d'arthrite inflammatoire est dans 30-45% des cas normal au moment du diagnostic**
- Pathologie thyroïdienne concomitante fréquente (50%)
- Seulement 30 % des patients répondent aux traitements de première intention
- L'uvéite est peu fréquente (2% vs 20-30% dans AJI)

## Suivi proposé

### Les modalités d'un éventuel dépistage d'une arthrite inflammatoire du syndrome de Down (DA) ne sont pas déterminées :

- Certains experts recommandent une évaluation musculosquelettique et de la marche standardisée systématique par le « *pGALS musculoskeletal assessment* », disponible en français ([2](#))
- Quoi qu'il en soit, il faut avoir un indice de suspicion élevé de DA en raison de la possibilité d'une expression atypique voire très fruste de la douleur chez certains enfants porteur de t21
- Au moindre doute de DA et même si le bilan biologique d'arthrite inflammatoire est normal, il convient de référer ces patients en rhumatologie pédiatrique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NÉPHROLOGIE

## 5-10 ANS





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Anomalies congénitales du rein et de l'appareil urinaire (<i>Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract</i>) (CAKUT) (<math>\approx 2,9\%</math>) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues <math>\approx 5</math> fois plus que dans population neurotypique avec en particulier :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Malformations péniennes (hypospadias et épispadias),</li><li>➤ Malformations obstructives (incluant les valves postérieures de l'urètre)</li><li>➤ Dilatations des voies urinaires</li><li>➤ Hypoplasie/dysplasie rénale</li></ul></li></ul> <p><b>Dysfonctions du bas appareil urinaire :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues <math>\approx 3</math> fois plus que dans la population neurotypique</b></li></ul> <p><b>Infections urinaires à répétition :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Parfois le mode de découverte de ces anomalies/dysfonctions</li></ul> | <p><b>Examen clinique à la recherche d'anomalies rénales et de l'appareil urinaire à chacune des consultations</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Contact lombaire, globe vésical, anomalie des organes génitaux externes, syndrome prune belly, anomalie du jet urinaire</li></ul> <p><b>Tension artérielle annuellement (2)</b></p> <p><b>Rechercher systématiquement des symptômes évocateurs de dysfonction du bas appareil urinaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Incontinence, nycturie, pollakiurie diurne, faiblesse du jet, mictions goutte-à-goutte, etc.</li><li>➤ <b>Référer en urologie pédiatrique pour explorations le cas échéant</b></li></ul> <p><b>Rechercher et traiter les infections urinaires / savoir suspecter une cause malformative / dysfonction du bas appareil urinaire devant des infections à répétition</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Bandelette urinaire (BU) devant toute fièvre et ECBU si BU positive pour leucocytes/nitrites</li></ul> |

# Suivi uro-néphrologique 5-10 ans (2/2)

[ACCUEIL](#)[PAR ÂGE](#)[PAR ORGANE](#)[0-12  
mois](#)[1-5  
ans](#)[10-18  
ans](#)

## Points de vigilance

### Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :

- Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale

### Prévalence de maladie rénale chronique élevée (4,5%) :

- **Fréquentes comorbidités associées à un risque de maladie rénale chronique :**
  - Prématurité, retard de croissance intra-utérin/petit poids de naissance, cardiopathies congénitales, hyperuricémie
- **Diminution de la taille et du volume des reins dans la t21**
- **Augmentation de la créatinine et diminution de la filtration glomérulaire évaluée par le débit de filtration glomérulaire (DFG) par rapport à une population neurotypique**

## Suivi proposé

### Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :

- La non-descente des testicules, palpables ou non palpables, doit bénéficier d'une chirurgie par orchidopexie

### Suivi de la fonction rénale 1 fois/an (1) :

- Créatininémie et calcul DFG
  - **Référer en néphrologie pédiatrique si les taux de créatinine dépassent le 97,5<sup>ième</sup> percentile des courbes pédiatriques standards, ou si le DFG est inférieur aux valeurs seuils indiquant une insuffisance rénale légère**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# DERMATOLOGIE

5-10 ANS





## Points de vigilance

### Le phénotype cutané de la t21 comprend (1) :

#### ○ Xérose et hyperkératose :

- La xérose est très prévalente entre 5 et 10 ans (≈30%).
- Moins fréquente (5-10%), l'hyperkératose touche les paumes et plantes, les coudes, les genoux et les chevilles et associée 1 fois/2 avec une xérose

#### ○ Vieillesse cutanée précoce :

- Un grisonnement précoce des cheveux est possible (9% entre 6-10 ans)

### Pathologies courantes (2, 3) :

#### ○ Les folliculites sont très fréquentes (20-30%) :

- Les lésions sont le plus souvent au niveau des cuisses et des fesses
- Fréquence d'une forme « chronique » disséminée et récurrente
- Fréquence d'une cicatrisation sous forme d'une anéodermie secondaire

#### ○ Dermatitis « eczémateuses » qui comprennent :

- La dermatite atopique (DA) : dont la prévalence est comparable, voire inférieure, à celle de la population générale
- Les dermatites de contact allergiques (DAC) ou irritatives (DIC)
- La dermatite séborrhéique : sa prévalence est plus grande que dans la population générale. Elle touche le cuir chevelu et le visage mais aussi les plis. Les formes sévères et chroniques sont fréquentes.

## Suivi proposé

Examen de la peau et des phanères sans oublier les zones «cachées» (cuir chevelu, aisselles, aines, cuisses, fesses et pieds) à chacune des consultations  
**Suivi et prise en charge proposés :**

- Traiter la xérose par une application quotidienne de savons doux et d'émollients sur l'ensemble du tégument
- Prendre en charge une hyperkératose palmo-plantaire :
  - En cas de formes handicapantes de la marche ou de la préhension
- Prendre en charge activement les folliculites :
  - Au moindre doute diagnostic ou de récurrence référer en dermatologie en raison du risque élevé de cicatrisation sous forme d'une anéodermie secondaire et de l'association fréquente des formes disséminées récurrentes de folliculites avec une hidradénite suppurée
- Caractériser et prendre en charge une dermatite eczémateuse , une onychomycose/pied d'athlète



| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Dermatophytoses à type d'onychomycose et de pied d'athlète :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La t21 est reconnue comme un facteur prédisposant de l'onychomycose</li><li>➤ La prévalence augmente avec l'âge comme dans la population générale</li><li>➤ L'atteinte des orteils est très prépondérante</li><li>➤ La coexistence de l'onychomycose avec un pied d'athlète est la règle</li></ul></li><li>○ <b>Lésions orales et péri-orales, fréquentes, elles comprennent :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La langue fissurée isolée ou associée à une langue géographique</li><li>➤ Les fissures labiales, les chéilites, les chéilites angulaires (perlèche)</li><li>➤ Noter la grande fréquence du candida albicans dans la perlèche de la t21</li></ul></li></ul> <p><b>Pathologies souvent associées à la t21 : (4, 5)</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Auto-immunes : Alopécie Areata (AA) et vitiligo :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ L'AA est 15-30 fois plus fréquente que dans la population générale :<ul style="list-style-type: none"><li>• L'atteinte en plaque du cuir chevelu est prépondérante (95%), et s'associe à l'atteinte des ongles dans 10-20% des cas</li><li>• L'âge de survenue serait plus précoce, et les formes sévères : totale (tout le cuir chevelu) ou universelle (tout le système pileux), plus fréquentes</li><li>• L'association à une pathologie thyroïdienne est démontrée</li></ul></li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Caractériser les lésions orales</b> (langue fissurée ± langue géographique), et <b>traiter les lésions péri-orales</b> : gerçures, chéilite (simplex ou irritatives), perlèche :<ul style="list-style-type: none"><li>➤ Les prévenir par la protection des lèvres (port d'une casquette, baume à lèvres avec protection solaire), et la lutte contre les « mauvaises habitudes » (léchage, morsure, suçotement péribuccal)</li><li>➤ <b>Les perlèches doivent bénéficier d'un traitement antifongique topique de première intention qui doit débuter après un prélèvement pour culture sans en attendre le résultat</b></li></ul></li><li>○ <b>Rechercher les signes évocateurs d'alopécie areata (AA) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Classique en plaque, ou sévère (totale, universelle, diffuse, ophiasis)</li><li>➤ <b>La présence d'une AA doit entraîner la recherche d'une hypothyroïdie (TSH + T4L + anticorps antithyroïdiens)</b></li><li>➤ Référer en dermatologie pour le suivi et la prise en charge</li></ul></li><li>○ <b>Rechercher un vitiligo</b> (s'aider d'une lumière de Wood) :<ul style="list-style-type: none"><li>➤ le plus souvent non segmentaire bilatérale et symétrique, rarement segmentaire et unilatérale</li><li>➤ <b>La présence d'un vitiligo doit entraîner la recherche d'une AA et/ou d'une thyroïdite d'Hashimoto</b></li><li>➤ Référer en dermatologie pour le suivi et la prise en charge</li></ul></li></ul> |



## Points de vigilance

- **Le vitiligo a une prévalence entre 0,7 et 9% dans la t21 :**
  - Il est le plus souvent de type non segmentaire (90%)
  - L'association à une AA ou à une thyroïdite d'Hashimoto est fréquente
- **Hidradénite suppurée (HS) (maladie de Verneuil) (10,9%) :**
  - 10 fois plus fréquente que dans la population générale
  - Souvent précédée par une folliculite disséminée et récurrente, concentrée sur les cuisses et les fesses
  - Son âge de début est plus précoce ( $14 \pm 6$  ans vs  $24 \pm 10$  ans), et son évolution moins sévère que dans la population générale
- **Ichtyose vulgaire (prévalence moyenne de 4,7%) :**
  - Souvent associée à des lésions de xérose, de kératose pilaire et à une hyperlinéarité palmo-plantaire, elle pourrait être plus fréquente et survenir plus tardivement, à  $> 5$  ans d'âge, que dans la population générale
- **Calcinose cutanée idiopathique milia-like (CCIML) :**
  - Bien que rare, la CCIML qui se présente comme de multiples petites papules blanches (1-3 mm) sur le dos, et les paumes et plantes des mains et des pieds, est fortement associée à la t21 ( $\approx 60\%$  des cas décrits).
- **Syringomes dont la prévalence est 20 à 30 fois supérieure à celle de la population générale (0,6%) :**
  - Tumeurs bénignes cutanées développées aux dépens du canal excréteur des glandes sudoripares eccrines
  - La localisation prépondérante est palpébrale et la plupart des cas sont associés dans la t21 à une calcinose cutanée idiopathique milia-like

## Suivi proposé

- **Toute lésion nodulaire ou kystique, tout abcès situé dans les régions axillaires, inguinales, périnéales ou mammaires, doit faire évoquer le diagnostic d'une hidradénite suppurée :**
  - La prise en charge de l'hidradénite suppurée dans la t21 doit être confiée à des équipes multidisciplinaires spécialisées
  - Son but est de : faire disparaître ou atténuer les symptômes (douleur, abcès, suppuration), réduire la fréquence et la sévérité des poussées, et améliorer la qualité de vie
- **Savoir évoquer et prendre en charge adéquatement une ichtyose vulgaire même après l'âge de 5 ans**
- **Savoir évoquer le diagnostic de calcinose cutanée idiopathique milia-like** devant la présence de multiples petites papules blanches sur le dos, et les paumes et plantes des mains et des pieds et **connaître son association avec les syringomes palpébraux**



## Suivi dermatologique 5-10 ans (4/4)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

### Points de vigilance

- Le vitiligo a une prévalence entre 0,7 et 9% dans la t21 :
  - Il est le plus souvent de type non segmentaire (90%)
  - L'association à une AA ou à une thyroïdite d'Hashimoto est fréquente
- **Gale hyperkératosique (croûteuse ou « Norvégienne ») :**
  - Cette forme sévère de gale serait plus fréquente dans la t21
  - Elle touche : plus l'enfant que l'adulte, autant les hommes que les femmes, les zones habituellement touchées dans la population générale
  - S'accompagne majoritairement d'un prurit

### Suivi proposé

- **Penser à une forme sévère de gale croûteuse devant :**
  - Des plaques hyperkératosiques prurigineuses sur la plante des pieds, la paume des mains, les oreilles et les surfaces d'extension des coudes. Parfois fissurées, avec des squames grises ou jaunâtres, le grattage laisse voir une peau lisse et érythémateuse
  - La présence du sarcoptes scabiei dans les squames fait le diagnostic
  - **La référence en dermatologie pour la prise en charge le plus souvent hospitalière est obligatoire**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# IMMUNO-HÉMATOLOGIE

## 5-10 ANS





## Points de vigilance

### Anomalies fréquentes de la formule sanguine :

- **Globules blancs :**
  - Lymphopénie, porte autant sur les lymphocytes B que T
- **Globules rouges :**
  - Macrocytose qui peut masquer une anémie par carence martiale
- **Plaquettes :**
  - Thrombopénie généralement modérée

### Leucémie aigue lymphoblastique (LAL) (LAL-SD) :

- **30 fois plus fréquente que dans la population générale**
  - Impliquant dans la majorité des cas la lignée B sa présentation clinique est comparable à celle de la population générale
  - Confirmation du diagnostic par myélogramme
  - Caractérisée par la fréquence de gènes mutés ou dérégulés dans la signalisation cellulaire : surexpression de CRLF2 dans 50% des cas, mutation de la voie JAK2 dans 20% des cas
  - Très rare avant 12 mois de vie elle survient le plus souvent entre 3 et 6 ans mais des cas plus tardifs voir à l'adolescence ne sont pas rares
  - Moins bons résultats de la chimiothérapie en terme de survie (mortalité relative au traitement élevée), de rechute et de survie sans événements que dans la population générale

## Suivi proposé

### NFS annuellement avec analyse du frottis sanguin

- **Rechercher signes cliniques évocateurs d'une lymphopénie, d'une thrombopénie ou d'une anémie**

### Dépistage annuel d'une carence martiale :

- **Dosage ferritine + CRP** (nécessaire car l'inflammation peut en augmentant la ferritine masquer une carence martiale)
- **Traitement le cas échéant**

### Recherche de signes cliniques et biologiques évocateurs d'une LAL :

- **Signes cliniques relatifs à l'insuffisance médullaire :**
  - Syndrome anémique, syndrome hémorragique et infection
- **Signes cliniques relatifs au syndrome tumoral :**
  - Par infiltration blastique hématopoïétique (adénopathies, hépatosplénomégalie, infiltrat thymique, douleurs osseuses) ou extra-hématopoïétique (rénale, testiculaire, cérébrale. . .)
- **Signes biologiques :**
  - Hyperleucocytose (>100G/l) dans 50% des cas
  - Anémie normochrome, normocytaire, arégénérative dans 80% des cas
  - Thrombopénie (< 100G/l) dans 80% des cas

# Suivi immuno-hématologique 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

10-18  
ans

## Points de vigilance

### Dysrégulation des systèmes immunitaires innés et adaptatifs avec :

- Des niveaux élevés de cytokines, une augmentation de la signalisation de l'interféron de type I et de type II, une évolution vers des phénotypes mémoire dans les cellules T et une diminution de la taille du compartiment des cellules B

### Ces anomalies favorisent :

- **La fréquence d'infections, souvent récurrentes et plus sévères notamment dans les sphères ORL et pulmonaires :**
  - **ORL :** Otites moyennes aiguës/otites séreuses
  - **Pulmonaires :** influenza, SARS-Cov-2, adénovirus, pneumopathies bactériennes (1/3 des infections, le plus souvent la conséquence d'une inhalation)
- **Une plus grande fréquence de pathologies auto-immunes :**
  - Thyroïdite Hashimoto, diabète de type 1
  - Maladie cœliaque
  - Alopécie areata, vitiligo
  - Arthrite inflammatoire

## Suivi proposé

### Surveillance et prise en charge des infections :

- **Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (1)**
- **Pour les détails voir les modules sur le suivi :** ORL, et pathologies respiratoires

### En cas d'infections récurrentes ORL et/ou pulmonaires, et/ou de lymphopénie significative envisager bilan de dépistage :

- **Dosage immunoglobulines**
- **Sérologies post-vaccinales, si vacciné :**
  - DTP, Pneumocoque et Haemophilus
- **Immunophénotypage lymphocytes B et T**
- **Référer en immunologie pédiatrique le cas échéant**

### Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes :

- **Pour les détails, voir les modules sur le suivi :** endocrinologique, gastroentérologique, dermatologique, orthopédique et rhumatologique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BIOLOGIE DE BASE

5-10 ANS



# Suivi biologique 5-10 ans (1/2)

[ACCUEIL](#)
[PAR ÂGE](#)
[PAR ORGANE](#)


| Fonctions testées | Tests                                                                                                                                                  | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                             |
|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ENDOCRINOLOGIE    | TSHus et T4L                                                                                                                                           | X     | 1 fois par an                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|                   | Ac anti TPO + anti TG                                                                                                                                  | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Si TSHus &gt;10 mU/l ou entre 5 et 10 mU/l</li> <li>• Au moindre doute de thyroïdite</li> </ul>                                                                                                                                            |
|                   | Ac anti TSH (TRAK)                                                                                                                                     | ±     | Si TSHus basse, T3L et T4L, élevés (Basedow)                                                                                                                                                                                                                                        |
|                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Glycémie à jeun</li> <li>• HbA1c</li> </ul>                                                                   | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Au moindre doute de diabète</li> <li>• En cas de présence d'une autre maladie auto-immune</li> </ul>                                                                                                                                       |
| GASTROENTÉROLOGIE | <ul style="list-style-type: none"> <li>• IgA totales + IgA antitransglutaminases (ATG)</li> <li>ou</li> <li>• IgG ATG si IgA totales basses</li> </ul> | X     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• 1 fois tous les 3 ans, dépistage maladie cœliaque <ul style="list-style-type: none"> <li>• À faire si consommation suffisante / régulière gluten</li> </ul> </li> <li>• <b>Plus de place pour HLA DQ2/DQ8 dans le dépistage</b></li> </ul> |
|                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• IgA anti-endomysium (EMA)</li> <li>Ou</li> <li>• IgG EMA si IgA totales basses</li> </ul>                     | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Si IgA ATG ≥ à 10 x N</li> <li>• Pour interprétation des résultats voir <a href="#">(2)</a></li> </ul>                                                                                                                                     |

# Suivi biologique

## 5-10 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12 mois

1-5 ans

10-18 ans

| Fonctions testées  | Tests                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Check | Fréquences/Commentaires                                                                            |
|--------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|
| IMMUNO-HÉMATOLOGIE | <ul style="list-style-type: none"> <li>NFS-plaquette + frottis</li> <li>% de blastes</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | X     | 1 fois par an                                                                                      |
|                    | Ferritine + CRP                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | X     | 1 fois par an                                                                                      |
|                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Dosage immunoglobulines</li> <li>Sérologie post-vaccinales, si vacciné :               <ul style="list-style-type: none"> <li>➢ Dosage immunoglobulines</li> <li>➢ Sérologies post-vaccinales, si vacciné :                   <ul style="list-style-type: none"> <li>○ DTP, Pneumocoque et Haemophilus</li> <li>○ Immunophénotypage lymphocytes B et T</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul> | ±     | En cas d'infections récidivantes ORL/pulmonaires et/ou de lymphopénie envisager bilan de dépistage |
| URO-NÉPHROLOGIE    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Créatininémie et calcul DFG</li> <li>Protéinurie + créatininurie sur échantillon</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                               | X     | 1 fois par an, suivi de la fonction rénale <a href="#">(1)</a>                                     |
|                    | Bandelette urinaire (BU)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | ±     | Devant toute fièvre                                                                                |
|                    | ECBU                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | ±     | Si BU positive pour leucocytes/nitrites                                                            |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# RADIOLOGIE DE BASE

## 5-10 ANS





# Suivi radiologique 5-10 ans (1/2)

[ACCUEIL](#)
[PAR ÂGE](#)
[PAR ORGANE](#)


| Fonctions testées | Tests                                                                                                                 | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|-------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CARDIOVASCULAIRE  | Échographie cardiaque                                                                                                 | X     | Systématique entre 6 et 13 ans, même en l'absence de cardiopathie congénitale                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| ORTHOPÉDIE        | Radiographie de bassin                                                                                                | X     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Une fois tous les 2-3 ans</li> <li>• Doit être devancée en cas de : <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Refus de mise en charge</li> <li>➤ Boiterie</li> </ul> </li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|                   | Recherche radiologique d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique : pour les techniques, voir <a href="#">(1)</a> | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Certains experts proposent une radiographie du rachis cervical vers 6-7 ans</li> <li>• Pour d'autres le dépistage radiologique est indiqué seulement en cas de : <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ La présence de signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique (à rechercher annuellement)</li> <li>➤ la pratique de sports de compétition à risque traumatique pour le rachis cervical (rugby, sports de combat, ...)</li> <li>➤ Dépistage radiologique recommandé par le règlement des commissions médicales des fédérations sportives concernées</li> </ul> </li> </ul> |

## Suivi radiologique 5-10 ans (2/2)

[ACCUEIL](#)[PAR ÂGE](#)[PAR ORGANE](#)[0-12  
mois](#)[1-5  
ans](#)[10-18  
ans](#)

| Fonctions testées  | Tests                                                                                                                                | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                         |
|--------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ORTHOPÉDIE (suite) | Échographie des genoux                                                                                                               | ±     | Devant toute instabilité patellaire symptomatique                                                                                               |
|                    | Radiographie du rachis de face et de profil si possible en osthostatisme voire en cabine EOS, en cas de signes cliniques de scoliose | ±     | Seulement si présence de signes cliniques de scoliose : <ul style="list-style-type: none"><li>À recherche à chacune des consultations</li></ul> |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# CARDIOVASCULAIRE

## 10-18 ANS



# Suivi cardiovasculaire 10-18 ans

[ACCUEIL](#)[PAR ÂGE](#)[PAR ORGANE](#)[0-12  
mois](#)[1-5  
ans](#)[5-10  
ans](#)

## Points de vigilance

- **Risque de dysfonction ventriculaire et d'évolution vers une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) :**
  - Même si absence cardiopathie congénitale (CC)
- **Tension artérielle (TA) :**
  - Tenir compte qu'elle est en moyenne plus basse que dans la population pédiatrique neurotypique (réduction de 12 points de percentile dans une étude récente)
  - Augmentation de la TA précédant de 12-18 mois la survenue d'un Syndrome de Moya-Moya (voir Neurologie et comportement)
- **Hypotension orthostatique fréquente à partir de la puberté :**
  - Dysautonomie
  - Hyperlaxité
  - Faible apports hydriques
- **Varices des membres inférieurs dans les deux sexes dès le début de l'adolescence**

## Suivi proposé

- **Rechercher des signes de défaillance cardiaque à chaque examen clinique :**
  - Si présence de : tachypnée, hépato-splénomégalie, difficulté d'alimentation, mauvaise prise de poids, etc.  
**Avis cardio-pédiatrique rapide**
- **S'assurer du suivi cardiologique à long terme d'une CC le cas échéant**
- **Échographie cardiaque systématique avant l'âge de 13 ans, si non faite entre 6 et 10 ans**
- **Dépistage de l'HTP si non faite entre 6 et 10 ans même en l'absence de CC**
- **Tension artérielle annuellement [\(1\)](#)**
- **Dépistage hypotension orthostatique à partir de la puberté**
- **Recherche de varices des membres inférieurs dans les deux sexes dès le début de l'adolescence**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NEUROLOGIE, COMPORTEMENT ET PSYCHIATRIE

## 10-18 ANS





## Points de vigilance

- **Fréquence des troubles du comportement**
  - **Plutôt des symptômes internalisés** : retrait, timidité, absence de confiance, dépression.
- **Risque élevé de troubles du neurodéveloppement :**
  - **Trouble du spectre autistique syndromique (TSA) (16-42%)**
  - **Trouble déficit de l'attention-hyperactivité (TDAH) (33-42%)**
- **Fréquentes anomalies charnière cervico-occipitale avec rare (1%) risque d'instabilité atlanto-axiale (C1-C2) symptomatique**
- **Épilepsie rare à type de syndrome de Lennox-Gastaut**
  - Caractérisé par la présence de multiples types de crises et d'anomalies à l'EEG relativement spécifiques
  - Peut être précédé par un syndrome de West

## Suivi proposé

- **Examen clinique 1 fois / an**
- **Rechercher un trouble du comportement**
  - **S'assurer qu'il n'est pas du à un trouble somatique**
  - **Tenir compte du phénotype comportemental de la trisomie 21 (4)**
- **Rechercher des symptômes évocateurs de TSA**
  - **Si présents faire un dépistage (5)**
- **Rechercher des symptômes évocateurs de TDAH**
  - **Référer en neuropédiatrie pour diagnostic et traitement (6)**
- **Rechercher des signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale (3).**
  - **Guidance anticipatoire sur les risques inhérents à la pratique de certains sports ou activités physiques à risque (roulades, trampoline) et à l'anesthésie**
  - **En cas de signes évocateurs de myélopathie référence rapide en neurochirurgie pédiatrique pour diagnostic**

# Suivi neurologique, comportemental et psychiatrique 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

## Points de vigilance

- **Risque de pathologies psychiatriques**
  - **Plus souvent à l'adolescence à type de :** dépression (8), trouble obsessionnel-compulsif (TOC) (9)
  - **Rarement à type de :** schizophrénie, ou de troubles psychotiques (10)
  - **Le fait de se parler à soi même à haute voix (la soliloquie)** est commun /fréquent dans la trisomie 21 et ne doit pas nécessairement être interprété comme l'expression d'un trouble psychotique
- **Tableau (trouble) de régression du syndrome de Down :**
  - Entité clinique caractérisée par une perte du fonctionnement adaptatif, cognitif et social précédemment acquis, qui survient à l'adolescence ou au début de l'âge adulte.
  - Un syndrome catatonique peut être associé

## Suivi proposé

- Rechercher une symptomatologie épileptique
- Rechercher une symptomatologie psychiatrique
  - **S'assurer qu'il n'est pas du à un trouble somatique**
  - **Tenir compte du phénotype comportemental de la trisomie 21 (4)**
- Rechercher une symptomatologie évocatrice d'une régression (7)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# GASTROENTÉROLOGIE

## 10-18 ANS







## Points de vigilance (1)

### Troubles fonctionnels digestifs

- **Reflux gastro-œsophagien (RGO) : 28-64%**
  - Retrouvé chez 47% des enfants avec un syndrome d'apnées obstructive du sommeil (SAOS)
  - Associé dans 63% des cas à une laryngomalacie
- **Constipation**
  - Un des problèmes les plus fréquents en consultation
  - Souvent aggravé par un manque d'hydratation
  - Doit faire penser à une maladie de Hirschsprung

### Maladie cœliaque (MC) : 6,6%

- Prévalence justifie le dépistage sérologique systématique
- Souvent peu symptomatique voir asymptomatique, ou latente (sérologie + / biopsie négative)
- Formes « classiques » rares : perte de poids, diarrhée chronique, retard de croissance pondérale et/ou statural
- Symptômes les plus fréquents : Constipation, changement de comportement, douleurs abdominales, anémie

## Suivi proposé

- **Dépister et si présent traiter le RGO**
  - Rechercher un SAOS en cas de RGO avéré
- **Évaluer et traiter la constipation**
  - Penser à une maladie de Hirschsprung devant une constipation persistante malgré la bonne prise en charge
  - Assurer une bonne hydratation (7)
- **Dépistage sérologique systématique MC / 3 ans (6)**
  - À faire si consommation suffisante / régulière gluten.
  - **Plus de place pour HLA DQ2/DQ8 dans le dépistage**
  - Doser IgA totales + IgA antitransglutaminases (ATG)
    - IgA ATG  $\geq$  à 10 x N + 2e prélèvement montre des IgA anti-endomysium (EMA) positifs, **le diagnostic de MC peut être affirmé sans réaliser de biopsies.**
    - IgA ATG ou IgG ATG, EMA (si IgA totales basses) négative le diagnostic de MC peut être infirmé.
    - Dans les autres cas référer en gastroentérologie **et une endoscopie digestive haute + biopsies est nécessaire pour affirmer / infirmer le diagnostic de MC.**

# Suivi gastroentérologique 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

## Points de vigilance (1)

### Infection à *helicobacter pylori* (HP) (7)

- Une sérologie positive pour HP est :
  - Fréquente chez des enfants avec t21 (1-15ans) en institution (70,8% à un âge moyen de  $5,75 \pm 4,35$  ans).
  - Aussi fréquente que dans la population générale chez des enfants avec t21 ne vivant pas en institution

### Stéatose hépatique/Stéatohépatite dysmétabolique

- Fréquente chez 82% des enfants avec t21 atteints d'obésité mais aussi chez 45% des enfants avec t21 ayant un IMC normal contre respectivement 33% et 5,7% dans la population générale.
- Une hypovitaminose D pourrait être un facteur de risque
- La présence d'un SAOS par l'hypoxie hépatique et le stress oxydatif pourrait précipiter l'évolution vers une stéatohépatite.

## Suivi proposé

- **Pas de dépistage systématique infection à HP**
- **Recherche de signe évocateurs d'infection à HP notamment chez les PPT21 en institution :**
  - Mauvaise croissance pondérale
  - Douleur d'allure organique évocatrice d'ulcère
  - Anémie ferriprive résistante au traitement
  - Modifications durables du comportement chez un patient dys-communicant
    - Chez ces patients on pourra proposer un dépistage par : recherche antigène HP dans les selles (non remboursé) ou d'un test respiratoire à l'uréase marquée (si > 5 ans).
  - La positivité d'un test entraîne le diagnostic d'infection à HP par endoscopie digestive haute avec biopsie.
  - La stratégie « tester et traiter » n'est pas recommandée.
- **Recherche stéatose hépatique par échographie abdominale chez tout patient présentant :**
  - une obésité et/ou en cas d'élévation chronique des transaminases, des gamma-GT ou/et une hyperferritinémie avec CRP négative, même si l'IMC est normal.

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

ORL

10-18 ANS





### Points de vigilance

- **Anomalies oreille externe, moyenne, et interne :**
  - Pavillons de petite taille
  - Conduits auditifs externes (CAE) étroits (40-50%) avec accumulation fréquente de cérumen
  - Trompes d'Eustache étroites/dysfonctionnelles, Problèmes ossiculaire
  - Anomalies cochléaires, vestibulaire, du nerf auditif
- **Otites fréquentes :**
  - Otites moyenne aiguës (OMA) fréquentes
  - Otites séromuqueuses (OSM) (38% à 8 ans)
- **Perte auditive très fréquente : 40-50%**
  - Surdit  de transmission (>80%); relation avec OSM dans 80% des cas
  - Surdit  de perception (4,5%) en relation avec anomalies cong nitales oreille interne dans 40% des cas
  - Mixtes (3%)
  - Cong nitales et permanentes (15%)
  - Transitoires et fluctuante (75%)

### Suivi propos 

- **Examen complet par ORL p diatrique**
- **Audiom trie 1/an ou /2 ans**
- **Recherche complications des a rateurs trans tympaniques (ATT) le cas  ch ant :**
  - Otorrh es, extrusion pr coce, perforation tympanique
- **Guidance propos e :**
  - Nettoyage r gulier des CAE (ORL)
  - D sobstruction nasale r guli re (s rum physiologique)
  - D pistage/traitement d'un RGO
  - Traitement OMA le cas  ch ant
  - Traitement OSM si persistantes > 3 mois avec proth se auditive en attente si pose ATT impossible (CAE  troit)
  - Proth se auditive conventionnelles ou   ancrage osseux (Baha ) (crit res habituels)
  - Implants cochl aires (crit res habituels)
  - **Prise en charge orthophonique r guli re**

# Suivi ORL

## 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

### Points de vigilance

- **Cholestéatomes acquis**
- **Obstruction voies aériennes supérieures (VAS) (1) :**
  - Anomalies structurelles : Macroglossie relative, hypoplasie médio faciale, nasopharynx étroit, laryngomalacie, trachéomalacie, bronchomalacie, sténose sous glottique
  - Hypertrophie amygdales pharyngées, palatines, linguales
- **Rhinites ou rhinosinusites :**
  - Plus fréquentes que dans la population neurotypique
  - Allergiques/non allergiques ou mixtes
  - Sinus frontaux habituellement absents

### Suivi proposé

- **Référer en ORL pour recherche cholestéatome si :**
  - Otorrhées, perte auditive inexpliquée ou s'aggravant, surtout si pose ATT >2 et / ou perforation tympanique

#### Rechercher à chaque consultation :

- **Signes évocateurs d'obstruction des VAS :**
  - **Respiratoires** : Stridor, dyspnée + tirage permanent, toux chronique, insuffisance respiratoire aigüe, syndrome d'apnées obstructives du sommeil
  - **Non respiratoires** : Épisodes de suffocation pendant l'alimentation, retard staturopondéral
- **Facteurs aggravant d'obstruction des VAS :**
  - Hypertrophie amygdales pharyngées, palatines, linguales
  - Rhinites ou rhinosinusite
  - Antécédents : Intubation, procédures sur les VAS
  - Hypothyroïdie, cardiopathie congénitale, RGO
  - Surpoids, obésité

- **Prise en charge active de toute obstruction des VAS**

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BUCCO-DENTAIRE

## 10-18 ANS





## Points de vigilance

- **Érosion et usure dentaire fréquente :**
  - En rapport avec la fréquence d'un bruxisme et/ou d'un , RGO dans cette population
- **Conséquences des anomalies bucco-dentaires:**
  - Protrusion linguale, dyskinésies faciales, réflexe nauséeux persistant, retard mastication, SAOS, bruxisme
- **Variabilité de taille/forme des dents fréquente :**
  - Dents plus petites (microdontie) ou plus grandes (macrodontie).
  - Dents globuleuses, dents avec racines courtes au dépend de la couronne anatomique (taurodentisme)

## Suivi proposé

- **Consultation systématique en odontologie 2/an :**
  - Si possible avec un pédodontiste et/ou un odontologue avec une expertise du handicap ([7](#))
- **Guidance proposée :**
  - Prise en charge régulière de l'oralité en orthophonie
  - Traiter activement une chéilite ou une perlèche ([2](#))
  - Rechercher signes évocateurs de RGO/fausses routes : Si présents diagnostiquer/traiter en conséquence
  - Rechercher signes évocateurs de SAOS et le cas échéant adresser dans un centre pédiatrique des pathologies du sommeil pour diagnostic/traitement ([3](#))
  - Réassurance parentale en cas de retard d'éruption des dents temporaires
  - Promotion de l'hygiène bucco dentaire avec 2 brossages/jour supervisés par les parents dès l'apparition des premières dents

# Suivi bucco-dentaire

## 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

### Points de vigilance

- **Agénésies dentaires 10 fois plus fréquentes que dans la population neurotypique :**
  - En denture permanente : les troisièmes molaires l'incisive latérale maxillaire, les prémolaires mandibulaires et maxillaires et les incisives centrales mandibulaires.
  - L'agénésie est le plus fréquemment bilatérale
- **Trouble articulé dentaire de classe III :**
  - Dents mandibulaires en avant des dents maxillaires
  - Prognathie mandibulaire, endognathie maxillaire et présence d'une béance chez deux enfants sur trois.
- **Maladies parodontales :**
  - Parodontites précoces et agressives
- **Maladie carieuse :**
  - Moins fréquente que dans la population neurotypique
- **Érosion et usure dentaire fréquente :**
  - En rapport avec la fréquence d'un bruxisme et/ou d'un , RGO dans cette population

### Suivi proposé

- **Rechercher des signes d'agénésie dentaire :**
  - Adresser en odontologie pour diagnostic le cas échéant
- **Rechercher un trouble de l'articulé dentaire :**
  - Le cas échéant référer en odontologie pédiatrique pour évaluer l'indication d'une expansion rapide du maxillaire surtout en cas de SAOS associé (mise en place de l'appareil idéalement vers 7-8 ans et avant 12 ou 13 ans)
- **Rechercher des signes de carie et de gingivites :**
  - Le cas échéant référer en odontologie pédiatrique
  - Se rappeler que l'expression/la localisation de la douleur est souvent absente ou atypique dans la trisomie 21
  - Procéder à de fréquents détartrages (1 à 2/an)
  - Renforcer la promotion de l'hygiène bucco dentaire
  - Prévention de la maladie carieuse
- **Rechercher une érosion/usure dentaire :**
  - Le cas échéant rechercher et traiter un bruxisme et/ou un RGO



ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# OPHTALMOLOGIE

## 10-18 ANS





## Points de vigilance

- **Anomalies/pathologies des annexes de l'œil (2)**
  - Persistance d'un épiblépharon (++) en cas d'obésité)
  - Blépharites (43%), blépharo-conjonctivites (14%)
  - Persistance d'une obstruction congénitale des voies lacrymo nasales, souvent bilatérale et complexe
- **Troubles de la vision (3)**
  - Persistance du trouble de l'accommodation (50%)
  - Augmentation et modification de la répartition des troubles de la réfraction avec l'âge : avec entre 13 et 16 ans : diminution de l'hypermétropie (42%), augmentation de la myopie (36%) et de l'astigmatisme (++) oblique) (91%)
  - Diminution cliniquement significative de l'acuité visuelle :  $\approx 0.2 \log \text{MAR}$  par rapport aux enfants neurotypiques. Elle persiste malgré la correction totale des troubles de la réfraction et de l'accommodation
- **Anomalies/pathologies segment antérieur de l'œil (4)**
  - Glaucome secondaire, en lien avec une chirurgie de cataracte congénitale

## Suivi proposé (1)

- **Examen ophtalmologique complet 1/an ou /2 ans**
  - Examen complet avec skiascopie sous cycloplégie et fond d'œil systématique :
    - Cyclopentolate (respecter contre-indications) et vérification sous atropine si présence troubles de la réfraction
    - Atropine (dilatation plus rapide et plus persistante que dans la population neurotypique)
    - Mesurer la pression intra oculaire
    - Dépister trouble accommodation (rétinoscopie dynamique)
    - Tester l'acuité visuelle (tests adaptés niveau de développement)
- **Guidance proposée :**
  - Prévention de la sécheresse oculaire chronique et de l'irritation cornéenne par une lubrification de la cornée et de la conjonctive en cas de persistance d'un épiblépharon
  - Rechercher des signes d'obstruction congénitale des voies lacrymo nasales (larmolement chronique de couleur crème en l'absence de surinfection, l'œil n'est pas rouge) et évaluer la pertinence d'une chirurgie

# Suivi ophtalmologique 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

## Points de vigilance

- **Kératocône** : prévalence plus grande (entre 6 et 30 fois) que dans la population neurotypique. Apparaît ≈ à la puberté. La t21 est un facteur d'évolution vers une forme grave
- **Opacité floconneuses ou ponctuées du cristallin** : fréquentes, elle apparaissent à la puberté
- **Anomalies/Pathologies segment postérieur de l'œil (5)**
  - **Anomalies fréquentes au fond d'œil** : macula, fovéa, choroïde, fibres nerveuses rétinienne, et dysgénésie vasculaire
  - **Œdème/pseudo œdème papillaire** ont été décrits dans la t21
  - **Décollement de rétine** : survient parfois tardivement après une chirurgie de cataracte congénitale
- **Neuro-ophtalmologie (6)**
  - **Fréquence élevée de** : **nystagmus** (15,7% 0-18 ans), et de **strabisme** (33,5% 0-18 ans) : plus convergent que divergent
  - **Fréquence de l'amblyopie élevée** (16,5-36%) : son origine est fonctionnelle, strabique et/ou réfractive de haut grade
  - **Déficiência visuelle d'origine Corticale** dont la t21 représente 50% des causes chromosomiques

## Suivi proposé (1)

- Prise en charge active des pathologies inflammatoires des paupières en raison des risques de chronicité et du frottement oculaire (facteur aggravant du kératocône)
- Surveillance de la cornée par des techniques de Topo/Tomographie pour assurer un diagnostic précoce et contrôler l'évolutivité d'un kératocône
- Les opacités floconneuses ou ponctuées du cristallin sont fréquentes mais sans conséquences pour la vision
- Correction stricte des troubles de la réfraction, et du trouble accommodatif, par une correction de la vision de près (verres à double foyer)
- Un tableau d'œdème/pseudo œdème papillaire, même asymptomatique, doit entraîner une imagerie cérébrale et une ponction lombaire pour s'assurer du diagnostic
- Rechercher systématiquement un strabisme ou un nystagmus devant toute position anormale de la tête
- Prise en charge active d'un nystagmus ou d'un strabisme
- Diagnostic et prise en charge d'une amblyopie

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ENDOCRINOLOGIE

## 10-18 ANS





### Points de vigilance

#### Dysfonction thyroïdienne (25%-50%/7,5-18 ans) (1) :

##### ■ Hypothyroïdie congénitale (1 cas/140 naissances) :

- TSH > 10 mU/l et T4L basse : parfois transitoire (30%)

##### ■ Hypothyroïdie subclinique fréquente (10-40%) :

- TSH > 5 mU/l et T4L normale : asymptomatique ± goître
  - Idiopathique ou auto-immune, évoquée alors devant des taux croissant d'Ac de type anti peroxydase (TPO)
  - Persiste plus souvent au-delà de 5 ans en cas de goître et de présence d'Ac antithyroïdiens
  - Évolution vers une hypothyroïdie patente (T4 basse) rare, mais plus fréquente si étiologie auto-immune probable

##### ■ Thyroïdite Hashimoto (auto-immune) 13-34% :

- TSH > 5 mU/l, T4L variable, Ac anti TPO +++
  - Infiltration lymphocytaire thyroïde + Ac anti TPO élevés
  - Survient à un plus jeune âge (6.5ans vs 11.1 ans)
  - Associée fréquemment avec autre pathologie auto-immune (++) maladie cœliaque, diabète type 1)
  - Sévère (25% hypothyroïdie patente après 5 ans d'évolution)
  - Évolution possible vers une hyperthyroïdie, parfois dans le cadre d'une grande instabilité de la fonction thyroïdienne
  - Rare évolution vers encéphalopathie d'Hashimoto à considérer en cas de détérioration clinique brutale

### Suivi proposé

#### Dépistage dysfonction thyroïdienne :

##### ○ Dosage TSHus et T4L 1fois/an

- Palpation glande thyroïde à la recherche d'un goître
- Rechercher signes cliniques évocateurs hypo/hyperthyroïdie
- TSHus > 10 mU/l ou entre 5 et 10 mU/l : dosage Ac antithyroïdien anti peroxydase (TPO) et anti thyroglobine (TG)
- Échographie thyroïde si TSHus > 10 mU/l, présence d'un goître et/ou Ac antithyroïdiens (TPO, TG) positifs

##### ■ Hypothyroïdie congénitale : TSHus > 10 mU/l, T4L basse

- Essai structuré d'arrêt du traitement justifié si : 1) pas d'augmentation TSH à > 10 mU/l sous traitement ou, 2) pas d'augmentation dose de la L-thyroxine depuis début du traitement.  
Contrôle après 4 semaines d'arrêt

##### ■ Hypothyroïdie subclinique : TSHus > 5 mU/l, T4L normale

- Envisager traitement par L-thyroxine si TSHus > 10 mU/l avec des signes évoquant une pathologie auto-immune (taux croissant d'Ac de type TPO) et/ou la présence d'un goître

##### ■ Thyroïdite Hashimoto : TSH > 5 mU/l, T4L variable, Ac anti TPO +++, échographie thyroïde typique

- Traiter par L-thyroxine si TSHus > 10 mU/l. À discuter à partir de 8 mU/l
- Surveillance des Ac anti TSH (TRAK) en cas d'instabilité de la fonction thyroïdienne



### Points de vigilance

#### ■ Hyperthyroïdie (Basedow) (6,5/1000) :

- Le plus souvent « métamorphose » d'une thyroïdite d'Hashimoto
- Présentation clinique et biologique « classique »
- Bonne réponse au traitement par méthimazole

#### Diabète (2) :

#### ■ Diabète type 1 (0,7%) :

- Principalement auto-immun, pic de diagnostic à l'âge de 10 ans

#### ■ Diabète de type 2 : dépendant des facteurs de risque\* :

- \*Surpoids/obésité associés à au moins deux autres facteurs de risque : histoire familiale de diabète de type 2 chez un apparenté du 1<sup>er</sup> ou 2<sup>ème</sup> degré, origine familiale extra européenne, acanthosis nigricans, HTA, dyslipidémie, syndrome ovaires polykystiques, faible activité physique)

#### Fonctions génitales (3) :

#### ■ Hypogonadisme hypergonadotrope (primaire) ♂

#### ■ Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :

- Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale

#### ■ Micropénis : si <2.5 DS sur courbe de Schonfeld (4)

### Suivi proposé

#### ■ Hyperthyroïdie :

- TSHus basse, T3L et T4L, élevés, Ac anti TSH (TRAK) élevés
  - **Référer en endocrinologie pédiatrique pour prise en charge et traitement**

#### ■ Dépistage diabète de type 1 et de type 2 :

- **Type 1** : Glycémie à jeun si présence de signes cliniques évocateurs ou en cas de la présence d'une autre maladie auto-immune
- **Type 2** : Glycémie à jeun systématique, annuellement si présence de facteurs de risque\*

#### ■ Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :

- **Chez un garçon post-pubère, avec un testicule controlatéral normal, il faut discuter de son ablation (risque de malignité testiculaire)**

#### ■ Dépistage tumeur germinale testiculaire : 1 fois/an à partir de 15 ans :

- Palpation testiculaire avec échographie et consultation spécialisée au moindre doute tumoral

#### ■ Micropénis <2.5 DS sur courbe de Schonfeld (4) :

- Référer en endocrinologie pour discuter du traitement
- En période péri pubertaire, le traitement s'impose car la puberté achevée, l'androgénothérapie sera inefficace sur la taille de la verge

# Suivi endocrinologique 10-18 ans (3/3)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

## Points de vigilance

### ■ Puberté :

- L'âge de survenue de la puberté n'est pas différent de celui de la population générale mais sa dynamique d'installation est plus rapide
- L'âge de la ménarche de la jeune fille PT 21 n'est pas différent de celui de la population générale
- Le développement testiculaire est limité à 30-35 mm de longueur

### Croissance staturale (5) et pondérale (6) :

- Il existe un retard statural primaire potentiellement aggravé par certaines pathologies fréquentes dans la t21
- Le pic de croissance pubertaire est plus précoce et plus faible que dans le groupe contrôle du même sexe
- Le risque de surpoids/d'obésité est 2 à 3 fois plus important que dans la population générale, touche plus les filles que les garçons et augmente avec l'âge. La période péri-pubertaire est une période critique
- **La recherche de syndrome métabolique doit être systématique en cas d'IMC > 25.**

## Suivi proposé

### ■ Évaluation annuelle du développement pubertaire :

- Évaluation pubertaire clinique avec explications, informations concernant les modifications corporelles et psychologiques (9)

**Poids, taille et PC doivent être reportés sur des courbes spécifiques pour la t21 (7), l'IMC sur la courbe standard pour le sexe**

#### ○ Retard statural :

- Rechercher devant toute cassure de la courbe de croissance staturale les pathologies organiques à l'origine d'un retard de croissance secondaire (notamment : hypothyroïdie, maladie cœliaque et syndrome apnées obstructives du sommeil)

#### ○ Surpoids/obésité et syndrome métabolique :

- **Bilan lipidique tous les deux ans si IMC > 25**
- L'importance de faire le diagnostic et de traiter : un syndrome apnée obstructive du sommeil, un hypothyroïdie, un diabète de type 2, une stéatose hépatique non alcoolique, des problèmes orthopédiques
- Prise en charge précoce surpoids/obésité avec promotion des bonnes pratiques alimentaires et de l'activité physique (8)
- Référer aux besoins en diététiques

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# GYNÉCOLOGIE, SEXUALITÉ & FERTILITÉ

## 10-18 ANS







## Points de vigilance

### Puberté féminine :

- La dynamique d'installation de la puberté est plus rapide chez la jeune fille avec une t21, mais l'âge de la ménarche n'est pas différent de celui de la population générale

### Infection papillomavirus humains (HPV) :

- Bien que le cancer du col soit très rare dans la t21, la vaccination doit être proposée à toutes les adolescentes et pour prévenir la transmission du virus, à tous les adolescents.

### Pathologies gynécologiques :

- Aménorrhée primaire ou secondaire
- Irrégularité menstruelle fréquente
- Syndrome prémenstruel et troubles du comportement
- Gestion des menstruations

## Suivi proposé

### Évaluation annuelle du développement pubertaire :

- Évaluation pubertaire clinique avec explications, informations concernant les modifications corporelles et psychologiques (1).

### Prévention infection à HPV (2) :

- La vaccination est recommandée comme dans la population générale, pour toutes les jeunes filles et pour tous les jeunes garçons âgés de 11 à 14 ans révolus.
- Par ailleurs, dans le cadre du rattrapage vaccinal, la vaccination est recommandée pour les deux sexes entre 15 et 19 ans révolus.

### Un suivi gynécologique régulier est indiqué.

#### La consultation doit :

- Être préparée en amont : quelques conseils (3)
- Donner l'occasion à la personne t21 d'être reçue un moment seule
- Privilégier une communication en priorité avec la patiente
- Respecter l'intimité et la confidentialité



| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Précautions entourant l'examen gynécologique :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ L'examen gynécologique profond (spéculum, écho endo vaginale, frottis) n'est pas obligatoirement adapté aux jeunes filles porteuses de t21 qui le plus souvent n'ont pas d'activité sexuelle.</li><li>○ Cet examen, bien que nécessaire, est très souvent vécu comme traumatisant. Il faut donc d'une part préparer la patiente en amont et d'autre part l'adapter à la situation</li></ul> | <p><b>La consultation précisera :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Une aménorrhée primaire ou secondaire</li><li>○ Une irrégularité menstruelle avec la recherche :<ul style="list-style-type: none"><li>➢ D'une pathologie thyroïdienne</li><li>➢ D'une hyperprolactinémie (notamment en raison d'une prise médicamenteuse concomitante)</li><li>➢ D'un syndrome des ovaires polykystiques.</li></ul></li><li>○ Un syndrome prémenstruel et des troubles du comportement</li><li>○ La qualité et le degré d'autonomie de la gestion des menstruations</li></ul> <p><b>L'examen gynécologique :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Doit être préparé en amont de la consultation (3)</li><li>○ Être adapté à la situation et notamment à la présence ou non d'une activité sexuelle</li></ul> |

| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Développement de la sexualité :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Intimité et consentement</li><li>○ Masturbation</li><li>○ Risque abus</li></ul> <p><b>Contraception et fertilité :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>La fertilité de la femme</b> porteuse de t21 est normale et son risque de transmission de la t21 élevé (1/3)</li><li>○ <b>La fertilité de l'homme</b> porteur de t21 est variable et son risque de transmission de la t21 très faible</li></ul> | <p><b>Consultation médicale spécialisée sur le développement de la sexualité :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Discussion avec la personne avec t21 de ses connaissances concernant : son intimité, la puberté, la menstruation, la sexualité et ses risques (+++ risque d'abus sexuel)</li><li>○ L'utilisation d'un outil de formation à la vie affective et sexuelle adapté à la compréhension de la personne avec t21 est recommandé (4)</li></ul> <p><b>Discuter de la fertilité et d'une contraception :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Le choix d'une contraception relève de la décision éclairée de l'adolescente avec t21</li><li>○ <b>On peut se rapporter pour le choix de la contraception à :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Un avis d'experts français (5)</li><li>➤ Aux recommandations de l'ACOG 2016 (The American College of Obstetricians and Gynecologists) (6)<ul style="list-style-type: none"><li>• En prenant en compte des éléments culturels, philosophiques ou religieux propres à la jeune fille/femme porteuse de t21</li></ul></li></ul></li></ul> |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# PATHOLOGIES RESPIRATOIRES

## 10-18 ANS





### Points de vigilance

#### Anomalies structurelles pulmonaires (1) :

- Hypoplasie pulmonaire (75%), simplification alvéolaire (100%), double réseau capillaire alvéolaire : (92%)
  - Facteur de pathologie interstitielle diffuse pulmonaire
- Remodelage hypertensif des artères pulmonaires (85%)
  - Facteur d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)
- Bronche trachéale (x 10) et kystes sous pleuraux
  - Le plus souvent asymptomatiques et de découverte fortuite

#### Infections voies aériennes inférieures (VAI) (30%) (2) :

- La t21 augmente le risque d'hospitalisation et la mortalité
- Influenza (++ a AH1N1), SARS-Cov-2, adénovirus :
  - La t21 augmente globalement la susceptibilité, la sévérité
- Pneumopathies bactériennes (1/3 des infections) :
  - Le plus souvent la conséquence d'une inhalation

### Suivi proposé

#### Rechercher les anomalies structurelles pulmonaires (1) :

- **Devant une dyspnée inexpliquée** : une pathologie interstitielle diffuse
- **Devant une atélectasie/pneumopathie du lobe supérieur** : une bronche trachéale
- **Devant un pneumothorax** : des kystes sous pleuraux

#### Prévenir les infections des VAI (3) :

- **Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (4)**
  - **Prévention grippe saisonnière**
    - Vaccin annuellement
    - Tous les contacts familiaux et les proches doivent être vaccinés
  - **Prévention SARS-Cov2**
    - **La trisomie 21 est considérée comme un risque de forme grave**
    - Vaccination annuellement
  - **Prévention pneumopathies à pneumocoque**
    - **Envisager un schéma vaccinal (VPP23) pour enfant à risque élevé**

# Suivi des pathologies respiratoires

## 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

### Points de vigilance

#### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Troubles de la déglutition/reflux gastro-œsophagien (RGO)
  - Facteur de pneumonie d'aspiration
- Dysrégulation immunitaire
  - Favorise la fréquence et la sévérité des infections respiratoires

#### Troubles respiratoires du sommeil très fréquents :

- **Syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) 50-79% (5) :**
  - Entre 11 et 69 fois plus fréquent que dans la population générale
  - Plus fréquente en cas de surpoids/obésité, 1 fois/2 asymptomatique
  - Présentation « psychiatrique » possible (dépression à l'adolescence)
  - Risques cardiovasculaires, métaboliques et cognitifs si non traité
- **Apnées centrales du sommeil (ACS) (12%) (6) :**
  - Rares après 10 ans (3%), « significatives » (≈1% des cas) elles peuvent alors être associées à une malformation d'Arnold Chiari
  - Souvent associées à un SAOS
- **Hypoventilation alvéolaire du sommeil (HVA) (14-32%) (6) :**
  - Indépendante de la présence d'un SAOS modéré ou sévère

#### Respiration sifflante fréquente (x 2,8) (30%) (1) :

- Plus souvent dû à une hyperréactivité bronchique qu'à un asthme atopique dont la prévalence est diminuée dans la t21

### Suivi proposé

#### Facteurs aggravants des infections des VAI :

- Rechercher et traiter un trouble de la succion/déglutition ou un RGO (voir suivi gastroentérologique)
- Si infections récidivantes envisager :
  - Dosage immunoglobulines
  - Sérologies post-vaccinales, si vacciné :
    - DTP, Pneumocoque et Haemophilus
  - Immunophénotypage lymphocytes B et T

#### Dépistage du SAOS (5) :

- Rechercher régulièrement les signes cliniques et les facteurs prédisposants de SAOS
- Attention aux présentations psychiatriques à l'adolescence
  - **Polysomnographie (PSG) ou polygraphie ventilatoire si PSG non disponible, en cas de surpoids/obésité et au moindre doute clinique de SAOS**

#### Apnées centrales ou hypoventilation alvéolaire du sommeil « significatives » sur une PSG (6) :

- Référer dans un centre pédiatrique de médecine du sommeil

#### Épisodes fréquents de respiration sifflante (1) :

- Rechercher d'autres causes qu'un asthme atopique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# ORTHOPÉDIE ET RHUMATOLOGIE

## 10-18 ANS





## Points de vigilance

### Hyperlaxité ligamentaire (>90%) :

- Elle fait partie du phénotype de la t21

### Pathologies de la hanche (10-28%) :

- **Instabilité de hanche (1,5-14%)**
  - Histoire naturelle souvent progressive, évoluant vers : une luxation à l'âge de la marche, suivi d'une subluxation persistante et d'une luxation fixée conduisant à la perte d'une mobilité indépendante
- **Ostéocondrite primitive de hanche (Legg-Calvé-Perthes) (2%) :**
  - Le plus souvent chez les garçons entre 3 et 10 ans, elle est évoquée devant la survenue d'une boiterie ou une douleur de hanche.
- **Épiphyseolyse (1.3 à 1.5%) :**
  - Souvent d'apparition insidieuse et de diagnostic retardé chez un garçon en période de croissance pubertaire et en surpoids. Un hypogonadisme et/ou une hypothyroïdie sont des facteurs de risque

### Pathologies du rachis :

- **Anomalies charnière cervico-occipitale fréquentes :**
  - **Instabilité atlanto-axiale (C1-C2) (10-30%) :** dont seulement 1% est symptomatique par compression médullaire
  - Plus rarement et le plus souvent asymptomatiques : instabilité atlanto-occipitale, apophyse odontoïde mobile (os odontoïdeum), hypoplasie de l'odontoïde

## Suivi proposé

Recherche clinique d'une luxation/subluxation de hanche systématique à chaque consultation

- Radiographie de hanche tous les 2-3 ans :

Dépistage de l'ostéocondrite, d'une épiphyseolyse de hanche en cas de boiterie ou de douleur

- Radiographie de hanche au moindre doute

Rechercher 1 fois/an des signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique (1).

- En cas de signes évocateurs de myélopathie, référence rapide en neurochirurgie pédiatrique pour diagnostic
- Guidance sur les risques inhérents à la pratique de certains sports ou activités physiques à risque (trampoline) et à l'anesthésie
- Certains experts recommandent un dépistage radiologique pour :
  - la pratique de sports de compétition à risque traumatique pour le rachis cervical (rugby, sports de combat, ...)
- Si un dépistage radiologique est recommandé par le règlement des commissions médicales des fédérations sportives concernées





## Points de vigilance

- **Scoliose (5%) :**
  - Facteurs de risque : sexe féminin, chirurgie thoracique, pathologies oculaires avec une position anormale de la tête (strabisme et nystagmus)

### Pathologies du genou :

- **Instabilité patellaire (10-30%) :**
  - isolée, ou associée à d'autres anomalies (ex. genu valgum), elle s'accompagne souvent de chutes fréquentes, d'une boiterie, de douleurs ou d'une aggravation du genu valgum.

### Pathologies du pied (90%) :

- **Malformations mineures : très fréquentes elles ne nécessitent pas de prise en charge particulière**
  - Syndactylie, première commissure large (signe de la sandale), pli plantaire entre le premier et le deuxième orteil, troisième orteil souvent plus long que le deuxième, flexum des orteils, métatarsus primus varus, excès des tissus mous de la plante
- **Pieds plats valgus (75%) et hallux valgus :**
  - Douleurs des pieds ou de la cheville, troubles de la démarche, réduction du périmètre de marche et dommages cutanés (callosités aux points de pression) sont les plaintes le plus souvent retrouvées
  - Rarement sévères et irréductibles (16%), ils n'ont pas tendance à s'améliorer avec l'âge

## Suivi proposé

### Dépistage régulier de la scoliose

### Examen des genoux tous les 2 ans à la recherche d'une instabilité patellaire :

- Symptomatique elle doit faire adresser le patient en orthopédie pédiatrique pour : bilan diagnostic et prise en charge

### Surveillance régulière du développement plantaire

- **En cas de pieds plats valgus**
  - La prise en charge repose plutôt sur des conseils de vie quotidienne : jeux de marche pieds nus sur la pointe des pieds sur des terrains variés, marche sur le sable, que sur la kinésithérapie
  - Des orthèses plantaires sur moulage peuvent être recommandées
- **En cas d'hallux valgus**
  - La prise en charge est identique à celle de la population générale

## Points de vigilance

### Arthrite inflammatoire du syndrome de Down (DA) (1%) :

- Entité décrite en 1984
- Prévalence : **10 fois plus fréquente que l'arthrite juvénile idiopathique (AJI)** dans la population neurotypique (10/1000 vs 1/1000)
- **Deux pics de prévalence : 6-7 ans et 13-20 ans**
- Sexe ratio : 1/1
- Présentation polyarticulaire plus fréquente
  - Les articulations les plus souvent affectées sont : les interphalangiennes proximales, les poignets, les métacarpo-phalangiennes et les genoux.
- **Le bilan biologique d'arthrite inflammatoire est dans 30-45% des cas normal au moment du diagnostic**
- Pathologie thyroïdienne concomitante fréquente (50%)
- Seulement 30 % des patients répondent aux traitements de première intention
- L'uvéite est peu fréquente (2% vs 20-30% dans AJI)

## Suivi proposé

### Les modalités d'un éventuel dépistage d'une arthrite inflammatoire du syndrome de Down (DA) ne sont pas déterminées :

- Certains experts recommandent une évaluation musculosquelettique et de la marche standardisée systématique par le « *pGALS musculoskeletal assessment* », disponible en français [\(2\)](#)
- Quoi qu'il en soit, il faut avoir un indice de suspicion élevé de DA en raison de la possibilité d'une expression atypique voire très fruste de la douleur chez certains enfants porteur de t21
- Au moindre doute de DA et même si le bilan biologique d'arthrite inflammatoire est normal, il convient de référer ces patients en rhumatologie pédiatrique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# NÉPHROLOGIE

10-18 ANS





| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Anomalies congénitales du rein et de l'appareil urinaire (<i>Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract</i>) (CAKUT) (≈ 2,9%) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues ≈ 5 fois plus que dans population neurotypique avec en particulier :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Malformations péniennes (hypospadias et épispadias),</li><li>➤ Malformations obstructives (incluant les valves postérieures de l'urètre)</li><li>➤ Dilatations des voies urinaires</li><li>➤ Hypoplasie/dysplasie rénale</li></ul></li></ul> <p><b>Dysfonctions du bas appareil urinaire :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Prévalence toutes anomalies confondues ≈ 3 fois plus que dans la population neurotypique</b></li></ul> <p><b>Infections urinaires à répétition :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>○ Parfois le mode de découverte de ces anomalies/dysfonctions</li></ul> | <p><b>Examen clinique à la recherche d'anomalies rénales et de l'appareil urinaire à chacune des consultations</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Contact lombaire, globe vésical, anomalie des organes génitaux externes, syndrome prune belly, anomalie du jet urinaire</li></ul> <p><b>Tension artérielle annuellement (2)</b></p> <p><b>Rechercher systématiquement des symptômes évocateurs de dysfonction du bas appareil urinaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Incontinence, nycturie, pollakiurie diurne, faiblesse du jet, mictions goutte-à-goutte, etc.</li><li>➤ <b>Référer en urologie pédiatrique pour explorations le cas échéant</b></li></ul> <p><b>Rechercher et traiter les infections urinaires / savoir suspecter une cause malformative / dysfonction du bas appareil urinaire devant des infections à répétition</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>➤ Bandelette urinaire (BU) devant toute fièvre et ECBU si BU positive pour leucocytes/nitrites</li></ul> |

# Suivi uro-néphrologique 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

## Points de vigilance

### Cryptorchidies congénitales (2,2%) ou acquises (4,3%) :

- Risque 3 à 4 fois plus élevé de tumeur testiculaire germinale

### Prévalence de maladie rénale chronique élevée (4,5%) :

- **Fréquentes comorbidités associées à un risque de maladie rénale chronique :**
  - Prématurité, retard de croissance intra-utérin/petit poids de naissance, cardiopathies congénitales, hyperuricémie
- **Diminution de la taille et du volume des reins dans la t21**
- **Augmentation de la créatinine et diminution de la filtration glomérulaire évaluée par le débit de filtration glomérulaire (DFG) par rapport à une population neurotypique**

### Hyperuricémie :

- L'hyperuricémie est plus fréquente dans la t21 que chez les enfants neurotypiques.
- Elle touche plus les garçons que les filles

## Suivi proposé

### Présence cryptorchidie congénitale ou acquise :

- **Chez un garçon post-pubère, avec un testicule controlatéral normal, il faut discuter de son ablation (risque de malignité testiculaire)**

### Dépistage tumeur germinale testiculaire : 1 fois/an à partir de 15 ans :

- Palpation testiculaire avec échographie et consultation spécialisée au moindre doute

### Suivi de la fonction rénale 1 fois/an (1) :

- Créatininémie et calcul DFG
  - **Référer en néphrologie pédiatrique si les taux de créatinine dépassent le 97,5<sup>ième</sup> percentile des courbes pédiatriques standards, ou si le DFG est inférieur aux valeurs seuils indiquant une insuffisance rénale légère**
  - Adaptation hygiéno-diététique

### Dépistage hyperuricémie 1 fois/an :

- Dosage uricémie
  - Mesures diététiques et éventuelle prise en charge médicamenteuse sont à discuter

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# DERMATOLOGIE

## 10-18 ANS





## Points de vigilance

### Le phénotype cutané de la t21 comprend (1) :

#### ○ Xérose et hyperkératose :

- La xérose est très prévalente et touche 2 adolescents sur 3
- Moins fréquente (5-10%), l'hyperkératose touche les paumes et plantes, les coudes, les genoux et les chevilles et s'associe 1 fois/ 2 avec une xérose

#### ○ Vieillesse cutané précoce :

- Un grisonnement précoce des cheveux est possible et augmente avec l'âge (12% entre 10-15 ans, 55% entre 16 et 20 ans)

### Pathologies courantes (2, 3) :

#### ○ Les folliculites sont très fréquentes (20-30%) :

- Les lésions sont le plus souvent au niveau des cuisses et des fesses
- Fréquence d'une forme « chronique » disséminée et récurrente
- Fréquence d'une cicatrisation sous forme d'une anétodermie secondaire

#### ○ Acné de forme commune (62%) :

- Sa prévalence pourrait être inférieure à celle de la population générale, avec un retard probable de l'âge de survenue (jeune adulte)
- Pourrait être plus fréquente dans le sexe masculin
- Le plus souvent de forme rétentionnelle

#### ○ Kératose pilaire, pic de prévalence à l'adolescence (8-17%) :

- Généralement sous sa forme commune, rares formes atrophiantes décrites

## Suivi proposé

Examen de la peau et des phanères sans oublier les zones «cachées» (cuir chevelu, aisselles, aines, cuisses, fesses et pieds) à chacune des consultations

### Suivi et prise en charge proposés :

- Traiter la xérose par une application quotidienne de savons doux et d'émollients sur l'ensemble du tégument
- Prendre en charge une hyperkératose palmo-plantaire :
  - En cas de retentissement sur la marche ou la préhension
- Prendre en charge activement les folliculites :
  - Au moindre doute diagnostic ou de récurrence référer en dermatologie en raison du risque élevé de cicatrisation sous forme d'une anétodermie secondaire et de l'association fréquente des formes disséminées récurrentes de folliculites avec une hidradénite suppurée
- Savoir diagnostiquer et prendre en charge une acné de forme commune dont la survenue peut être tardive
- Penser à une kératose pilaire à l'adolescence



| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Dermatites « eczémateuses » qui comprennent :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La dermatite atopique (DA) : dont la prévalence est comparable, voire inférieure, à celle de la population générale</li><li>➤ Les dermatites de contact allergiques (DAC) ou irritatives (DIC)</li><li>➤ La dermatite séborrhéique : Sa prévalence est plus grande que dans la population générale. Elle touche le scalp et le visage mais aussi les zones intertrigineuses. Les formes sévères et chroniques sont fréquentes.</li></ul></li><li>○ <b>Dermatophytoses à type d'onychomycose et de pied d'athlète :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La t21 est reconnue comme un facteur prédisposant de l'onychomycose</li><li>➤ La prévalence augmente avec l'âge comme dans la population générale</li><li>➤ L'atteinte des orteils est très prépondérante</li><li>➤ La coexistence de l'onychomycose avec un pied d'athlète est la règle</li></ul></li><li>○ <b>Acanthosis nigricans :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Souvent associé comme dans la population générale à une obésité/résistance à l'insuline</li><li>➤ Les formes acrales seraient plus fréquentes</li></ul></li><li>○ <b>Lésions orales et péri-orales, fréquentes, elles comprennent</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ La langue fissurée isolée ou associée à une langue géographique</li><li>➤ Les fissures labiales, les chéilites, les chéilites angulaires (perlèche)</li><li>➤ Noter la grande fréquence de candida albicans dans la perlèche de la t21</li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Caractériser et prendre en charge une dermatite eczémateuse , une onychomycose/pied d'athlète</b></li><li>○ <b>Savoir rechercher des lésions d'acanthosis nigricans et notamment d'une forme acrale, chez un adolescent t21 obèse et/ou qui présente une résistance à l'insuline</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Savoir que le traitement de la cause peut entraîner une régression des lésions</li></ul></li><li>○ <b>Caractériser les lésions orales (langue fissurée ± langue géographique), et traiter les lésions péri-orales : gerçures, chéilite (simplex ou irritatives), perlèche :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Les prévenir par la protection des lèvres (port d'une casquette, baume à lèvres avec protection solaire), et la lutte contre les « mauvaises habitudes » (léchage, morsure, suçotement péribuccal)</li><li>➤ Les perlèches doivent bénéficier d'un traitement antifongique topique de première intention qui doit débiter après un prélèvement pour culture sans en attendre le résultat</li></ul></li></ul> |





## Points de vigilance

### Pathologies souvent associées à la t21 : (4, 5)

#### ○ Auto-immunes : Alopécie Areata (AA) et vitiligo :

- L'AA est 15-30 fois plus fréquente que dans la population générale :
  - L'atteinte en plaque du cuir chevelu est prépondérante (95%), et s'associe à l'atteinte des ongles dans 10-20% des cas
  - L'âge de survenue serait plus précoce, et les formes sévères : totale (tout le cuir chevelu) ou universelle (tout le système pileux), plus fréquentes
  - L'association à une pathologie thyroïdienne est démontrée
- Le vitiligo a une prévalence entre 0,7 et 9% dans la t21 :
  - Il est le plus souvent de type non segmentaire (90%)
  - L'association à une AA ou à une thyroïdite d'Hashimoto est fréquente

#### ○ Hidradénite suppurée (HS) (maladie de Verneuil) (10,9%) :

- 10 fois plus fréquente que dans la population générale
- Souvent précédée par une folliculite disséminée et récurrente, concentrée sur les cuisses et les fesses
- Son âge de début est plus précoce ( $14 \pm 6$  ans vs  $24 \pm 10$  ans), et son évolution moins sévère que dans la population générale

#### ○ Psoriasis (PSO) (prévalence moyenne de 4,8%) :

- La prévalence est plus élevée que dans la population générale.
- La forme clinique en plaques est prépondérante

## Suivi proposé

#### ○ Rechercher les signes évocateurs d'alopécie areata (AA) :

- Classique en plaque, ou sévère (totale, universelle, diffuse, ophiasis)
- La présence d'une AA doit entraîner la recherche d'une hypothyroïdie (TSH + T4L + anticorps antithyroïdiens)
- Référer en dermatologie pour le suivi et la prise en charge

#### ○ Rechercher un vitiligo (s'aider d'une lumière de Wood) :

- le plus souvent non segmentaire bilatérale et symétrique, rarement segmentaire et unilatérale
- La présence d'un vitiligo doit entraîner la recherche d'une AA et/ou d'une thyroïdite d'Hashimoto
- Référer en dermatologie pour le suivi et la prise en charge

#### ○ Toute lésion nodulaire ou kystique, tout abcès situé dans les régions axillaires, inguinales, périnéales ou mammaires, doit faire évoquer le diagnostic d'une hidradénite suppurée :

- La prise en charge de l'hidradénite suppurée est difficile et doit être confiée à des équipes multidisciplinaires spécialisées
- Son but est de : faire disparaître ou atténuer les symptômes (douleur, abcès, suppuration), réduire la fréquence et la sévérité des poussées, et améliorer la qualité de vie



| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Ichtyose vulgaire (prévalence moyenne de 4,7%) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Souvent associée à des lésions de xérose, de kératose pilaire et à une hyperlinéarité palmo-plantaire, elle pourrait être plus fréquente et survenir plus tardivement, à &gt;5 ans d'âge, que dans la population générale</li></ul></li><li>○ <b>Calcinose cutanée idiopathique milia-like (CCIML) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Bien que rare, la CCIML qui se présente comme de multiples petites papules blanches (1-3 mm) sur le dos et les paumes et plantes des mains et des pieds, est fortement associée à la t21 (≈60% des cas décrits).</li></ul></li><li>○ <b>Syringomes dont la prévalence est 20 à 30 fois supérieure à celle de la population générale (0,6%) :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Tumeurs bénignes cutanées développées aux dépens du canal excréteur des glandes sudoripares eccrines</li><li>➤ La localisation prépondérante est palpébrale et la plupart des cas sont associés dans la t21 avec une calcinose cutanée idiopathique milia-like</li></ul></li><li>○ <b>Élastome perforant serpigneux :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Rare mais souvent associé à une t21 il se présente comme de petites papules kératosiques, érythémateuses ou normochromes disposées selon un trajet arciforme, serpigneux, ou en anneau.</li><li>➤ l'âge de survenue est d'environ 20 ans</li><li>➤ les lésions, le plus souvent multiples, siègent sur le cou et les bras mais également les jambes et les cuisses et ont tendance à être généralisées</li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Savoir évoquer et prendre en charge adéquatement une ichtyose vulgaire</b></li><li>○ <b>Savoir évoquer le diagnostic de calcinose cutanée idiopathique milia-like</b> devant la présence de multiples petites papules blanches sur le dos, et les paumes et plantes des mains et des pieds et <b>connaître son association avec les syringome palpébraux</b></li><li>○ <b>Savoir reconnaître les lésions caractéristiques d'un élastome perforant serpigneux chez un adolescent t21</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Multiple petites papules kératosiques, érythémateuses ou normochromes disposées selon un trajet arciforme, serpigneux, ou en anneau siégeant le plus souvent sur le cou et les bras</li><li>➤ Référer en dermatologie pour le diagnostic positif histopathologique qui montre une élimination trans épidermique de fibres élastiques anormales</li></ul></li></ul> |

## Suivi dermatologique 10-18 ans (5/5)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

| Points de vigilance                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Suivi proposé                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Gale hyperkératosique (croûteuse ou « Norvégienne ») :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Cette forme sévère de gale serait plus fréquente dans la t21</li><li>➤ Elle touche : plus l'enfant que l'adulte, autant les hommes que les femmes, les zones habituellement touchées dans la population générale</li><li>➤ S'accompagne majoritairement d'un prurit</li></ul></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>○ <b>Savoir penser à une forme sévère de gale croûteuse devant :</b><ul style="list-style-type: none"><li>➤ Des plaques hyperkératosiques prurigineuses sur la plante des pieds, la paume des mains, les oreilles et les surfaces d'extension des coudes. Parfois fissurée, avec des squames grises ou jaunâtres, le grattage laisse voir une peau lisse et érythémateuse</li><li>➤ La présence du sarcoptes scabiei dans les squames fait le diagnostic</li><li>➤ La référence en dermatologie pour la prise en charge le plus souvent hospitalière est obligatoire</li></ul></li></ul> |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# IMMUNO-HÉMATOLOGIE

## 10-18 ANS





## Points de vigilance

### Anomalies fréquentes de la formule sanguine :

- **Globules blancs :**
  - Lymphopénie, porte autant sur les lymphocytes B que T
- **Globules rouges :**
  - Macrocytose qui peut masquer une anémie par carence martiale
- **Plaquettes :**
  - Thrombopénie généralement modérée

### Leucémie aigue lymphoblastique (LAL) (LAL-SD) :

- **30 fois plus fréquente que dans la population générale**
  - Impliquant dans la majorité des cas la lignée B sa présentation clinique est comparable à celle de la population générale
  - Confirmation du diagnostic par myélogramme
  - Caractérisée par la fréquence de gènes mutés ou dérégulés dans la signalisation cellulaire : surexpression de CRLF2 dans 50% des cas, mutation de la voie JAK2 dans 20% des cas
  - Très rare avant 12 mois de vie elle survient le plus souvent entre 3 et 6 ans mais des cas plus tardifs voir à l'adolescence ne sont pas rares
  - Moins bons résultats de la chimiothérapie en terme de survie (mortalité relative au traitement élevée), de rechute et de survie sans événements que dans la population générale

## Suivi proposé

### NFS annuellement avec analyse du frottis sanguin

- **Rechercher signes cliniques évocateurs d'une lymphopénie, d'une thrombopénie ou d'une anémie**

### Dépistage annuel d'une carence martiale :

- **Dosage ferritine + CRP** (nécessaire car l'inflammation peut en augmentant la ferritine masquer une carence martiale)
- **Traitement le cas échéant**

### Recherche de signes cliniques et biologiques évocateurs d'une LAL :

- **Signes cliniques relatifs à l'insuffisance médullaire :**
  - Syndrome anémique, syndrome hémorragique et infection
- **Signes cliniques relatifs au syndrome tumoral :**
  - Par infiltration blastique hématopoïétique (adénopathies, hépatosplénomégalie, infiltrat thymique, douleurs osseuses) ou extra-hématopoïétique (rénale, testiculaire, cérébrale. . .)
- **Signes biologiques :**
  - Hyperleucocytose (>100G/l) dans 50% des cas
  - Anémie normochrome, normocytaire, arégénérative dans 80% des cas
  - Thrombopénie (< 100G/l) dans 80% des cas

# Suivi immuno-hématologique 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

## Points de vigilance

### Dysrégulation des systèmes immunitaires innés et adaptatifs avec :

- Des niveaux élevés de cytokines, une augmentation de la signalisation de l'interféron de type I et de type II, une évolution vers des phénotypes mémoire dans les cellules T et une diminution de la taille du compartiment des cellules B

### Ces anomalies favorisent :

- **La fréquence d'infections, souvent récurrentes et plus sévères notamment dans les sphères ORL et pulmonaires :**
  - **ORL :** Otites moyennes aiguës/otites séreuses
  - **Pulmonaires :** influenza, SARS-Cov-2, adénovirus, pneumopathies bactériennes (1/3 des infections, le plus souvent la conséquence d'une inhalation)
- **Une plus grande fréquence de pathologies auto-immunes :**
  - Thyroïdite Hashimoto, diabète de type 1
  - Maladie cœliaque
  - Alopécie areata, vitiligo
  - Arthrite inflammatoire

## Suivi proposé

### Surveillance et prise en charge des infections :

- **Respecter calendrier vaccinal sauf contre-indications (1)**
- **Pour les détails voir les modules sur le suivi :** ORL, et pathologies respiratoires

### En cas d'infections récurrentes ORL et/ou pulmonaires, et/ou de lymphopénie significative envisager bilan de dépistage :

- **Dosage immunoglobulines**
- **Sérologies post-vaccinales, si vacciné :**
  - DTP, Pneumocoque et Haemophilus
- **Immunophénotypage lymphocytes B et T**
- **Référer en immunologie pédiatrique le cas échéant**

### Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes :

- **Pour les détails, voir les modules sur le suivi :** endocrinologique, gastroentérologique, dermatologique, orthopédique et rhumatologique

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# BIOLOGIE DE BASE

10-18 ANS





| Fonctions testées     | Tests                                                                            | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                        |
|-----------------------|----------------------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>ENDOCRINOLOGIE</b> | TSHus et T4L                                                                     | X     | 1 fois par an                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|                       | Ac anti TPO + anti TG                                                            | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Si TSHus &gt;10 mU/l ou entre 5 et 10 mU/l</li> <li>Au moindre doute de thyroïdite</li> </ul>                                                                                                                                           |
|                       | Ac anti récepteurs de la TSH (TRAK)                                              | ±     | Si TSHus basse, T3L et T4L, élevés (Basedow)                                                                                                                                                                                                                                   |
|                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>Glycémie à jeun</li> <li>HbA1c</li> </ul> | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Diabète type 1 : si présence de signes cliniques évocateurs ou en cas de la présence d'une autre maladie auto-immune</li> <li>Diabète type 2 : Glycémie à jeun systématique, annuellement si présence de facteurs de risque*</li> </ul> |
|                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>LDL, HDL, TG, cholestérol</li> </ul>      | X     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Bilan lipidique de base quand l'IMC atteint ou dépasse 25</li> </ul>                                                                                                                                                                    |

\*Surpoids/obésité associés à au moins deux autres facteurs de risque : histoire familiale de diabète de type 2 chez un apparenté du 1<sup>er</sup> ou 2<sup>e</sup> degré, origine familiale extra européenne, acanthosis nigricans, HTA, dyslipidémie, syndrome ovaires polykystiques, faible activité physique)





| Fonctions testées | Tests                                                                                                                                                                                                    | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                       |
|-------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GASTROENTÉROLOGIE | ASAT, ALAT, Bilirubine, PAL<br>Gamma-GT, Ferritine, CRP                                                                                                                                                  | X     | 1 fois par an bilan hépatique de base même en l'absence de surpoids/obésité                                                                                                                                                                                                   |
|                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Test respiratoire à l'uréase marquée</li> </ul> <b>ou</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Recherche antigène HP dans les selles (non remboursé)</li> </ul> | ±     | On pourra proposer un dépistage d'une infection à <i>helicobacter pylori</i> (HP) en cas de signes évocateurs notamment si le patient est en institution                                                                                                                      |
|                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>IgA totales + IgA antitransglutaminases (ATG)</li> </ul> <b>ou</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>IgG ATG si IgA totales basses</li> </ul>                | X     | <ul style="list-style-type: none"> <li>1 fois tous les 3 ans, dépistage maladie cœliaque <ul style="list-style-type: none"> <li>À faire si consommation suffisante / régulière gluten</li> </ul> </li> <li><b>Plus de place pour HLA DQ2/DQ8 dans le dépistage</b></li> </ul> |
|                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>IgA anti-endomysium (EMA)</li> </ul> <b>ou</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>IgG EMA si IgA totales basses</li> </ul>                                    | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Si IgA ATG ≥ à 10 x N</li> <li>Pour interprétation des résultats voir <a href="#">(2)</a></li> </ul>                                                                                                                                   |

# Suivi biologique

## 10-18 ans (3/3)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12 mois

1-5 ans

5-10 ans

| Fonctions testées  | Tests                                                                                                                                                                                                                                                                      | Check | Fréquences/Commentaires                                                                            |
|--------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|
| IMMUNO-HÉMATOLOGIE | <ul style="list-style-type: none"> <li>NFS-plaquette + frottis</li> <li>% de blastes</li> </ul>                                                                                                                                                                            | X     | 1 fois par an                                                                                      |
|                    | Ferritine + CRP                                                                                                                                                                                                                                                            | X     | 1 fois par an                                                                                      |
|                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Dosage immunoglobulines</li> <li>Sérologies post-vaccinales, si vacciné :               <ul style="list-style-type: none"> <li>DTP, Pneumocoque et Haemophilus</li> <li>Immunophénotypage lymphocytes B et T</li> </ul> </li> </ul> | ±     | En cas d'infections récidivantes ORL/pulmonaires et/ou de lymphopénie envisager bilan de dépistage |
| URO-NÉPHROLOGIE    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Créatininémie et calcul DFG</li> <li>Protéinurie + créatininurie sur échantillon</li> </ul>                                                                                                                                         | X     | 1 fois par an, suivi de la fonction rénale <a href="#">(1)</a>                                     |
|                    | Uricémie                                                                                                                                                                                                                                                                   | X     | 1 fois par an                                                                                      |
|                    | Bandelette urinaire (BU)                                                                                                                                                                                                                                                   | ±     | Devant toute fièvre                                                                                |
|                    | ECBU                                                                                                                                                                                                                                                                       | ±     | Si BU positive pour leucocytes/nitrites                                                            |

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

# RADIOLOGIE DE BASE

## 10-18 ANS





| Fonctions testées | Tests                                                                                                 | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CARDIOVASCULAIRE  | Échographie cardiaque                                                                                 | X     | <b>Systématique avant l'âge de 13 ans</b> , si non faites avant. Elle est recommandée entre 6 et 13 ans même en l'absence de cardiopathie congénitale                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| ORTHOPÉDIE        | Radiographie de bassin                                                                                | X     | <b>Une fois tous les 2-3 ans jusqu'à 14 ans :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Doit être devancée en cas de boiterie ou de douleur</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|                   | Recherche radiologique d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique : pour les techniques, voir (1) | ±     | <ul style="list-style-type: none"> <li><b>Le dépistage radiologique est indiqué seulement en cas de :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ La présence de signes de myélopathie évocateurs d'une instabilité atlanto-axiale symptomatique (à rechercher annuellement)</li> <li>➤ la pratique de sports de compétition à risque traumatique pour le rachis cervical (rugby, sports de combat, ...)</li> <li>➤ Dépistage radiologique recommandé par le règlement des commissions médicales des fédérations sportives concernées</li> </ul> </li> </ul> |

## Suivi radiologique 10-18 ans (2/2)

ACCUEIL

PAR ÂGE

PAR ORGANE

0-12  
mois

1-5  
ans

5-10  
ans

| Fonctions testées  | Tests                                                                                                                                | Check | Fréquences/Commentaires                                                                                                                                                                                                                                                |
|--------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ORTHOPÉDIE (suite) | Échographie des genoux                                                                                                               | ±     | Devant toute instabilité patellaire symptomatique                                                                                                                                                                                                                      |
|                    | Radiographie du rachis de face et de profil si possible en osthostatisme voire en cabine EOS, en cas de signes cliniques de scoliose | ±     | Seulement si présence de signes cliniques de scoliose : <ul style="list-style-type: none"> <li>À rechercher à chacune des consultations</li> </ul>                                                                                                                     |
| ONCOLOGIE          | Échographie testiculaire                                                                                                             | ±     | <b>Dépistage clinique de tumeur germinale testiculaire : 1 fois par an à partir de 15 ans :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Échographie indiquée au moindre doute</li> <li>Certains experts recommandent une surveillance échographique annuelle</li> </ul> |