

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

Retranscription intégrale de la Fiche thérapeutique 9, Publication du Comité d'éducation médicale continue de l'Association des pédiatres du Québec. Par : Gloria Jeliu, m.d., pédiatre (CHU Sainte-Justine). Résumé : Christiane Charette, m.d., pédiatre. Décembre 2000.

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

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

Recommandations pour l'annonce d'un handicap

Conditions suggérées

- ✓ Les deux parents sont présents.
- ✓ Le colloque se fera dans un lieu permettant l'intimité.
- ✓ L'annonce sera faite le plus tôt possible.
- ✓ Par le médecin qui pourra les suivre ou communiquer avec le médecin de famille ou le pédiatre.
- ✓ L'information sera respectueuse de l'enfant et dégagera les aspects positifs et le potentiel humain disponible. Rôle du « Brazelton », soulignant les capacités et les comportements humains.
- ✓ L'information sera clairement formulée. Ne pas entretenir de faux espoirs de guérison. Laisser le pronostic ouvert.
- ✓ L'annonce du handicap est aussi un dialogue.
- ✓ Être à l'écoute des parents, les laisser formuler leurs questions, leurs commentaires et exprimer leur peine.
- ✓ S'assurer de la compréhension des parents face à l'information. (Revoir les parents).
- ✓ Ne pas aborder la possibilité de placement au moment de l'annonce (car c'est infirmer la compétence parentale).
- ✓ Discuter des ressources disponibles et du réseau d'intervention précoce.

- ✓ Reconnaître la compétence des parents. Former une alliance thérapeutique avec eux.
- ✓ Reconnaître les limites et les insuffisances d'un pronostic trop précis.
- ✓ L'annonce du handicap est la première étape (ingrate) d'un processus d'intervention réussi :
 - › Dégager l'enfant humain de l'écran du handicap ;
 - › Faciliter l'épanouissement de son potentiel ;
 - › Faciliter l'autonomie ;
 - › Favoriser l'insertion harmonieuse dans la famille et dans la société.

À la naissance

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

Après la naissance

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

Le nourrisson

- ✓ À 1 mois : inscription dans un centre de stimulation précoce (physiothérapie, ergothérapie, psychoéducateur).
- ✓ À 2, 4, 6, 9 et 12 mois, visites :
 - › Croissance (cf. courbes de croissance garçons/filles en annexe) ;

1. Société canadienne de pédiatrie.

2. Enfants provenant de Roumanie : Problèmes médicaux à l'arrivée selon plusieurs auteurs, *Romanian Review, Adoption Medical News*, Vol. 111, No 5, May 1997).

- › Développement (comparer les progrès de l'enfant à lui-même) ;
- › Diète ;
- › Immunisation : calendrier habituel plus vaccins contre l'hépatite A et B et la varicelle.
- › Chez les porteurs de cardiopathie et de pneumopathie, vaccins contre le pneumocoque et l'influenza ;
- › Audition et ORL : potentiel évoqué auditif (PEA) avant 6 mois (surdité neurosensorielle fréquente), audiogramme et myringotomie si otites séreuses persistantes ;
- › Ophtalmologie : dacryosténose, strabisme, nystagmus et erreurs de réfraction.

L'enfant et l'adolescent

- ✓ Croissance (attention à l'obésité) (cf. courbes de croissance garçons/filles en annexe).
- ✓ Penser hypothyroïdie (ou déficit en GH) si diminution de la vitesse de croissance staturale.
- ✓ Bilan thyroïdien annuel systématique.
- ✓ Développement : marche vers 18 mois, langage retardé : phrase complète vers l'âge de 4 ans ou 4 ½ ans.
- ✓ Référer en orthophonie vers 2 ou 3 ans.
- ✓ Immunisation : calendrier habituel plus vaccins contre la varicelle, l'hépatite A et B.
- ✓ Chez les porteurs de cardiopathie et de pneumopathie, vaccins contre le pneumocoque et l'influenza.
- ✓ ORL : otites séreuses, cérumen, dysfonction de la trompe d'Eustache, hypertrophie des adénoïdes.
- ✓ Ophtalmologie :
 - › 30 % à 40 % de myopie ;
 - › 20 % à 45 % d'hypermétropie.
- ✓ Soins dentaires : maladie des gencives.
- ✓ Orthopédie : dysplasie de la hanche et subluxation de la rotule.
- ✓ Constipation.
- ✓ Hématologie : réactions leucémoïdes et leucémies.
- ✓ Neurodéveloppement : agitation, troubles de comportement, déficit attentionnel possibles partiellement reliés au déficit cognitif.
- ✓ Radiographie de la colonne cervicale : pas de recommandations fermes dans la littérature. On pourrait suggérer de procéder ainsi :
 - › vers 3 ans, à 12 ans et à 18 ans ;
 - › avant les activités sportives de compétition et avant chaque anesthésie générale ;
 - › espace de 5 mm à 7 mm entre l'apophyse odontoïde et l'atlas est un élément certain d'instabilité cervicale ;
 - › 10 % à 30 % d'instabilité cervicale atlanto-axiale asymptomatique ;
 - › seuls 1 % à 2 % symptomatiques ;

- › chirurgie si compression médullaire ;
 - › certains sports à éviter si instabilité cervicale asymptomatique ;
 - › à rechercher si atteinte motrice : signes neurologiques de compression médullaire ou régression du développement psychomoteur.
- ✓ Contraception à prévoir éventuellement pour l'adolescente. (L'adolescent est infertile, mais il a des pulsions sexuelles).

Transitions à bien aménager

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

Porter attention

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

Fiche préparatoire à la visite à la clinique

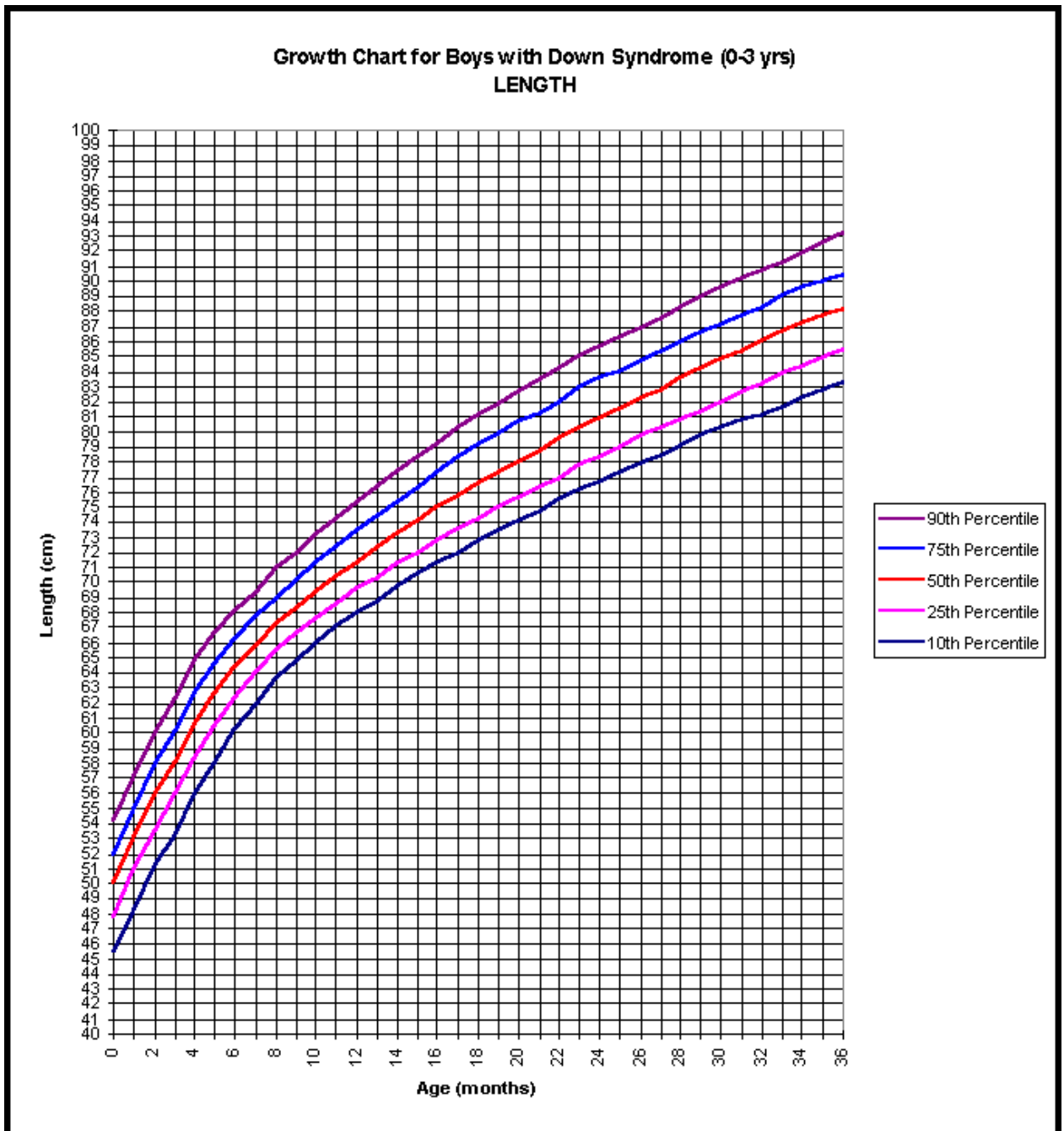
À conserver dans le dossier médical de votre patient

Tableau 1 : La prise en charge en cabinet de personnes ayant une trisomie 21

	Naissance	Nourrisson	Enfance	Adolescence
Développement	› Au-delà des handicaps, reconnaître l'humanité	› Stimulation précoce (dès l'âge de 1 mois)	› Orthophonie 2 à 3 ans › (Encourager entrée en garderie)	› Autonomie › Contraception pour ♀
Nutrition	› Allaitement maternel à supporter › Retard pondéral (cardiopathie)	› Retard pondéral (cardiopathie)	› Obésité ?	› Obésité ?
Vaccins Usuels Plus	–	› Varicelle › Hépatite A + B	› Varicelle › Hépatite A + B	› Varicelle › Hépatite A + B
		› Bien que les vaccins contre l'influenza et le pneumocoque ne soient officiellement recommandés qu'aux enfants porteurs de cardiopathie et de pneumopathie, il pourrait être pertinent d'offrir ces deux vaccins à tous ces enfants.		
Orl	› Surdit� neurosensorielle	› PEA < 6 mois › Audiogramme › Otites s�reuses › Surdit� neurosensorielle	› Hypertrophie des ad�noides › Otites s�reuses › Surdit� neurosensorielle	› Hypertrophie des ad�noides › Otites s�reuses › Surdit� neurosensorielle
Ophthalmologie	› 3 % cataractes cong�nitales denses � enlever pr�cocement	› q 1-2 ans › Dacryost�nose, Strabisme, nystagmus › Erreurs de r�fraction	› q 1-2 ans › Myopie et hyperm�tropie	› q 1-2 ans › Myopie et hyperm�tropie
Tsh	› Hypothyroïdie cong�nitale › Laboratoire provincial : 418 654-2103	› q 1 an	› q 1 an	› q 1 an
Rx Colonne cervicale (pas de recommandations fermes)	–	› Avant chaque anesth�sie g�n�rale	› � 3 ans › Avant sport de comp�tition › Avant chaque anesth�sie g�n�rale	› Avant sport de comp�tition › Avant chaque anesth�sie g�n�rale › � 12 ans et � 18 ans
Dentiste	–	› q 6 mois	› q 6 mois	› q 6 mois
Autre	› �chographie cardiaque pour tous › Investigation digestive si sympt�mes	› Constipation	› Constipation › Agitation, troubles de comportement et d�ficit attentionnel partiellement reli�s au d�ficit cognitif	› Constipation › Agitation, troubles de comportement et d�ficit attentionnel partiellement reli�s au d�ficit cognitif › Alzheimer pr�coce chez l'adulte

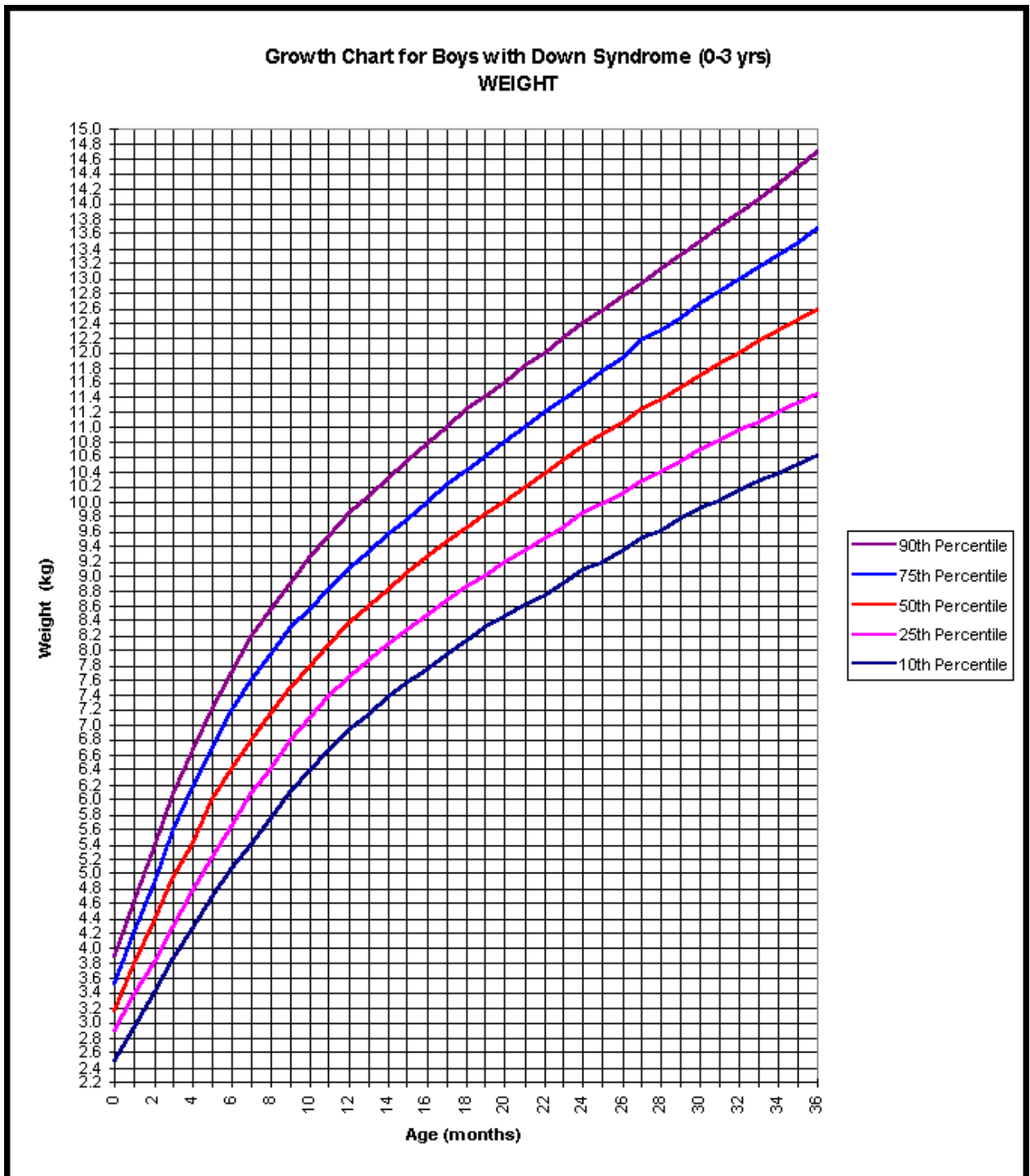
R pit parental   pr voir une ou deux fois par mois

Figure 1 : Courbe de croissance (0-3 ans) - GARÇONS trisomiques 21 – TAILLE



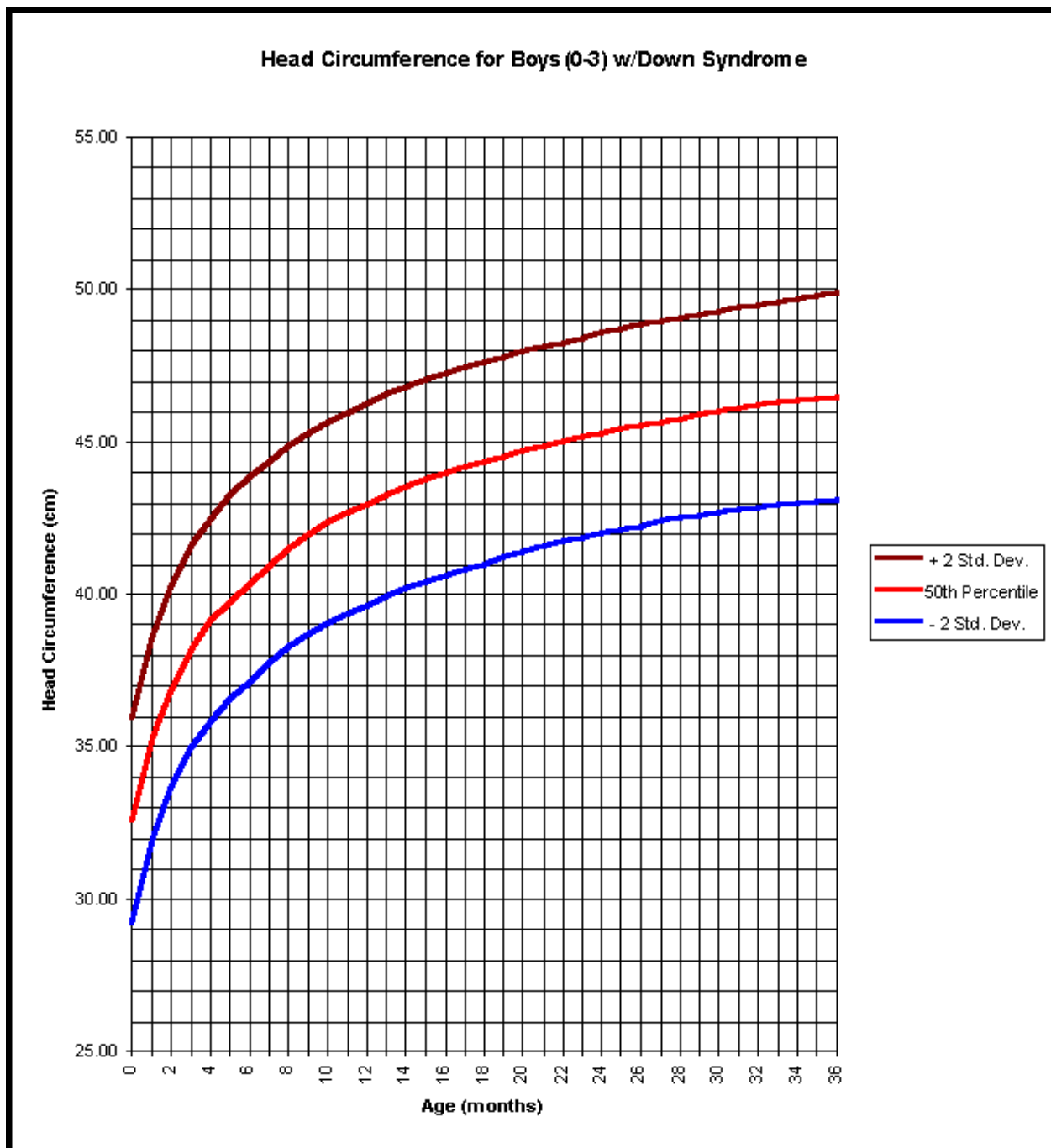
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/malc0to3.gif>

Figure 2 : Courbe de croissance (0-3 ans) - GARÇONS trisomiques 21 – POIDS



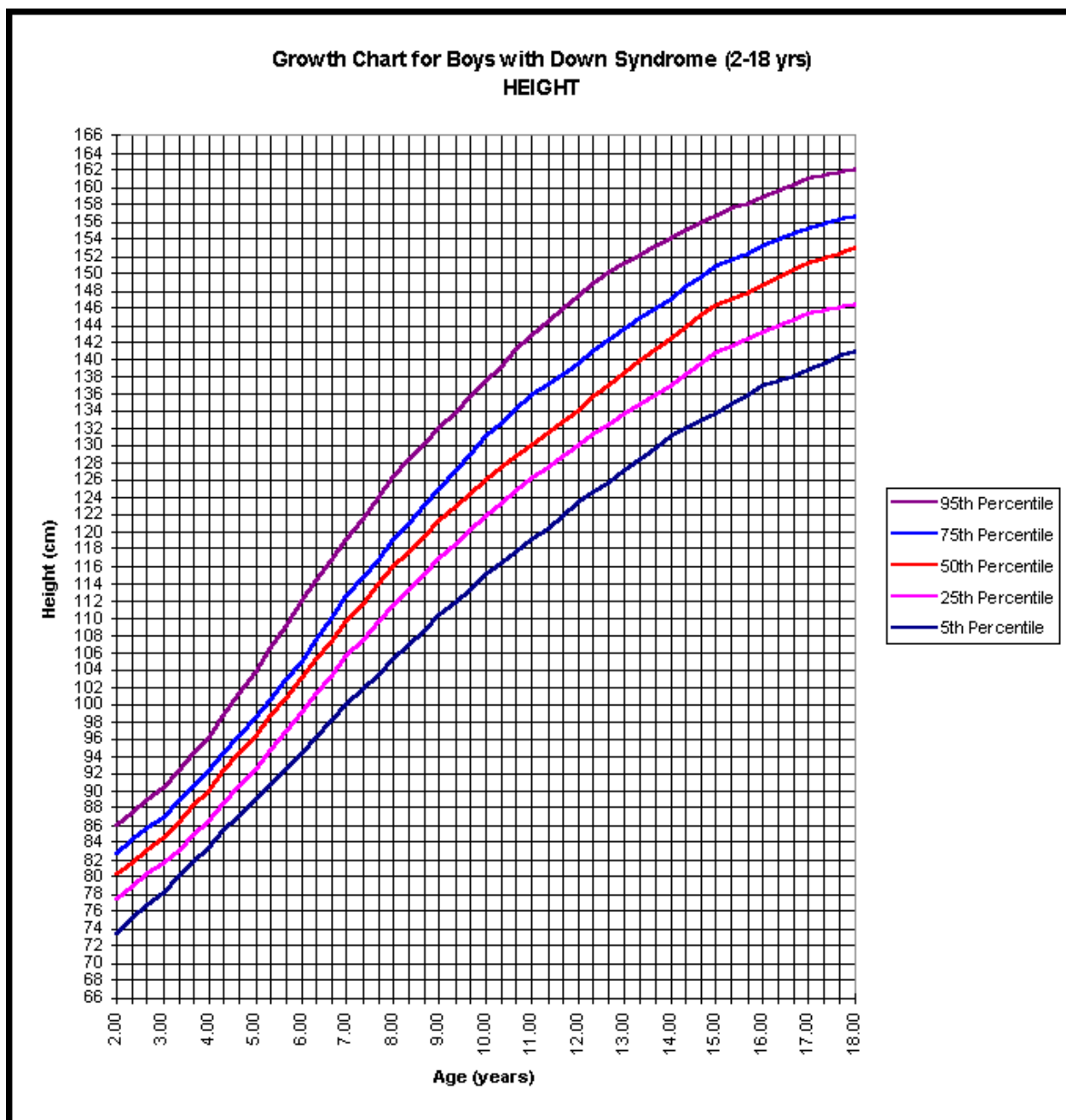
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/mawk0to3.gif>

Figure 3 : Courbe de croissance (0-3 ans) - GARÇONS trisomiques 21 –
CIRCONFÉRENCE CRÂNIENNE



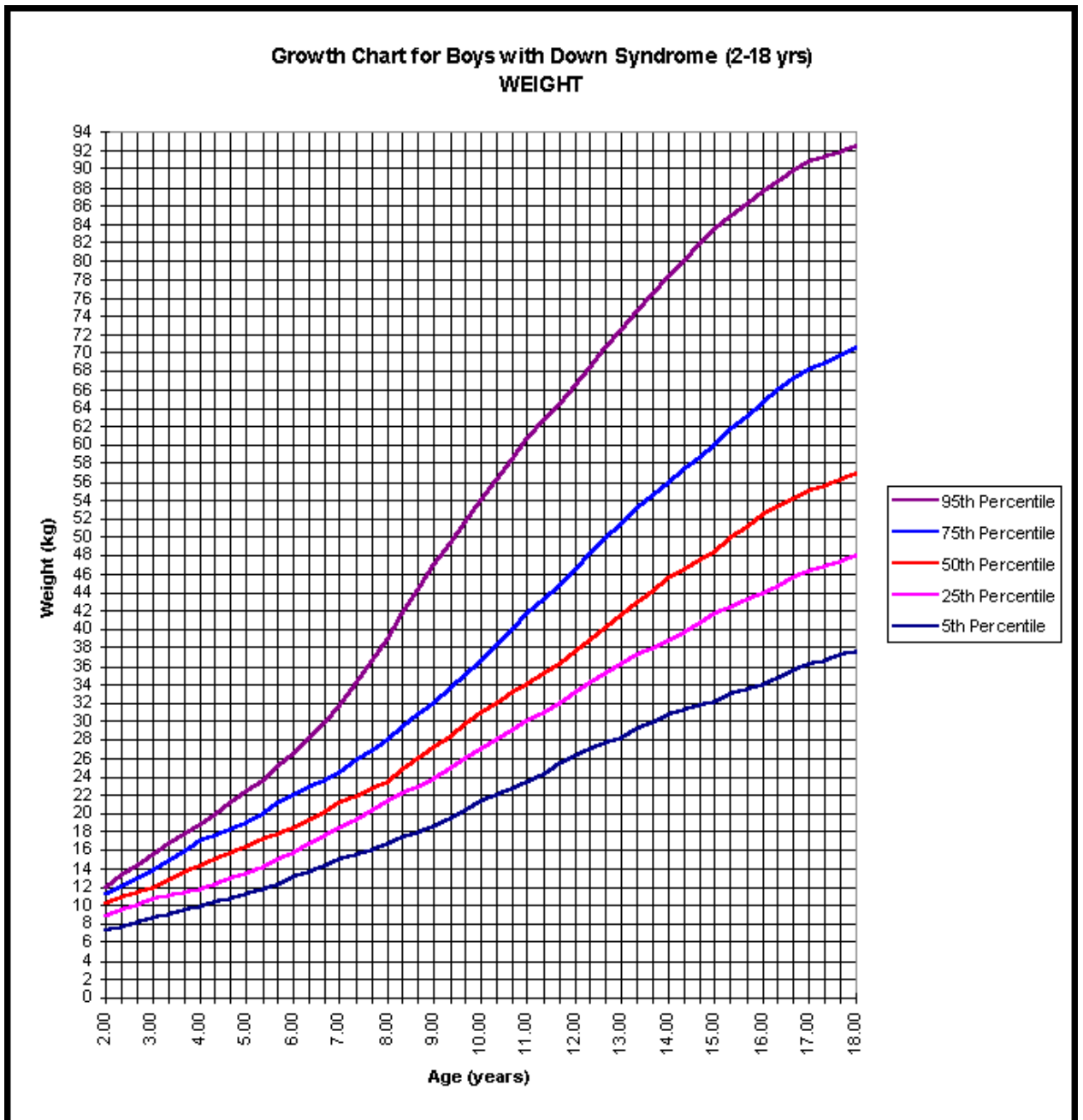
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/mahe0to3.gif>

Figure 4 : Courbe de croissance (2-18 ans) - GARÇONS trisomiques 21 – TAILLE



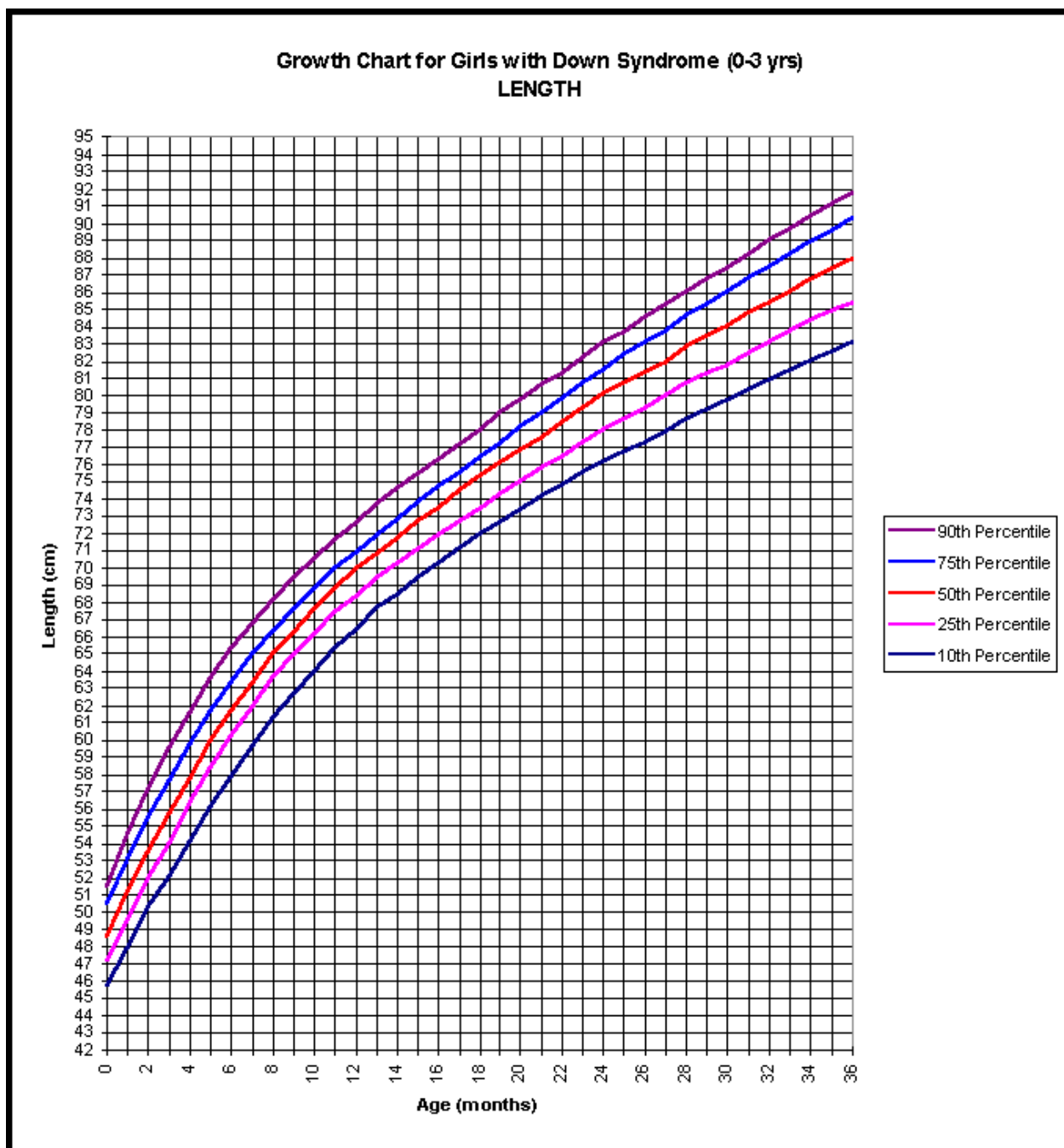
<http://www.growthcharts.com/charts/ds/mahc218.gif>

Figure 5 : Courbe de croissance (2-18 ans) - GARÇONS trisomiques 21 – POIDS



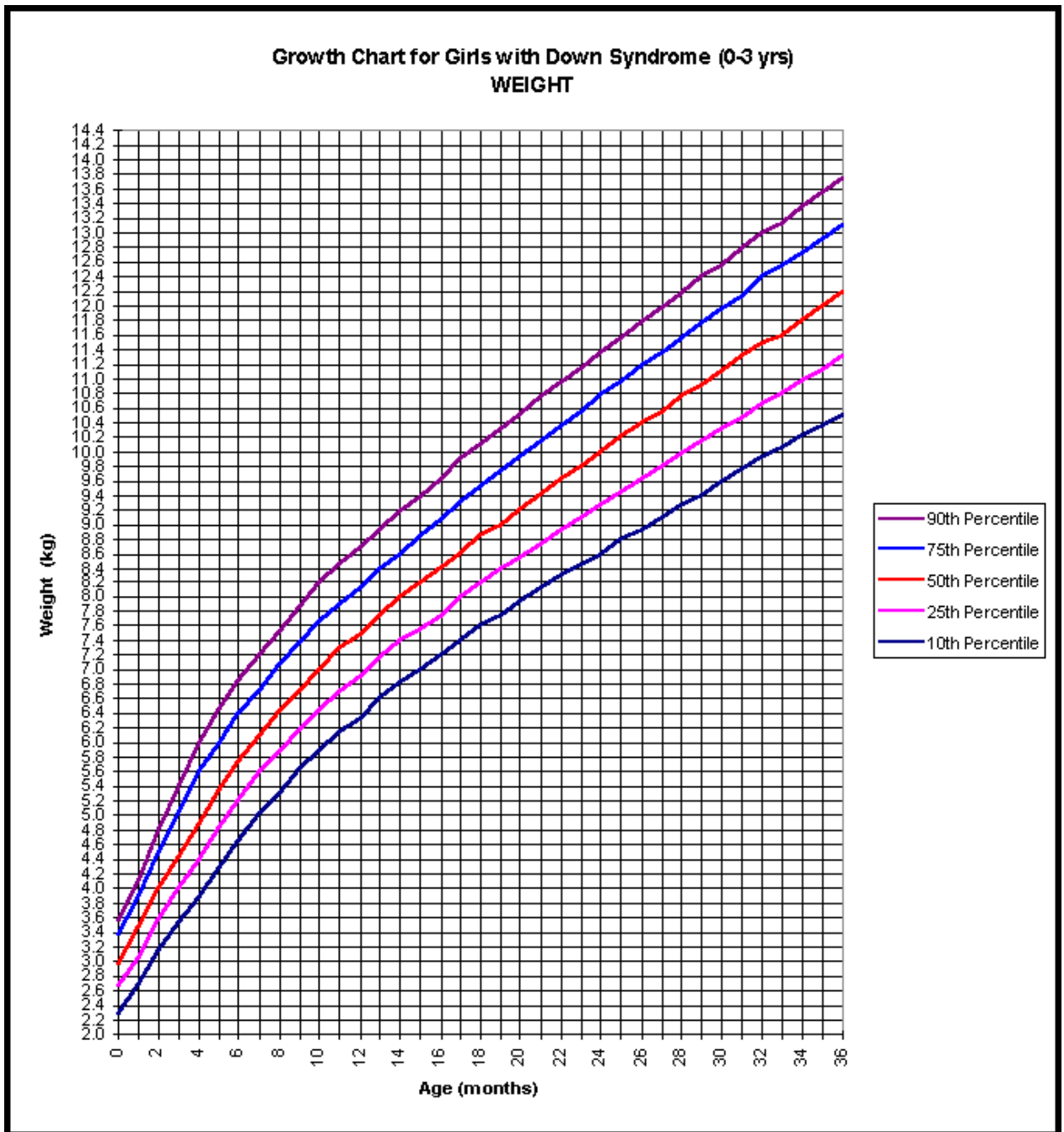
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/mawk218.gif>

Figure 6 : Courbe de croissance (0-3 ans) - FILLES trisomiques 21 – TAILLE



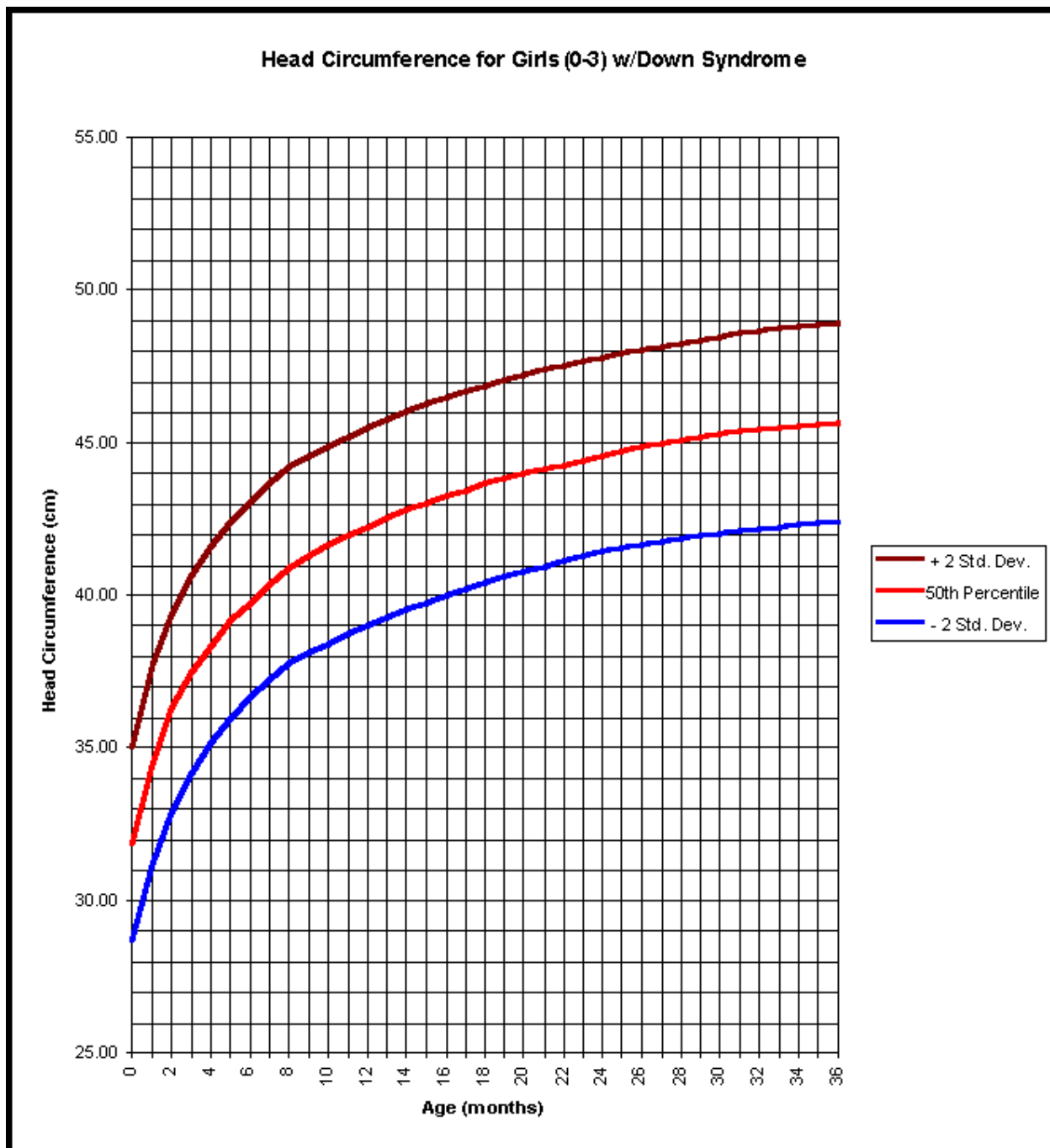
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/felc0to3.gif>

Figure 7 : Courbe de croissance (0-3 ans) - FILLES trisomiques 21 – POIDS



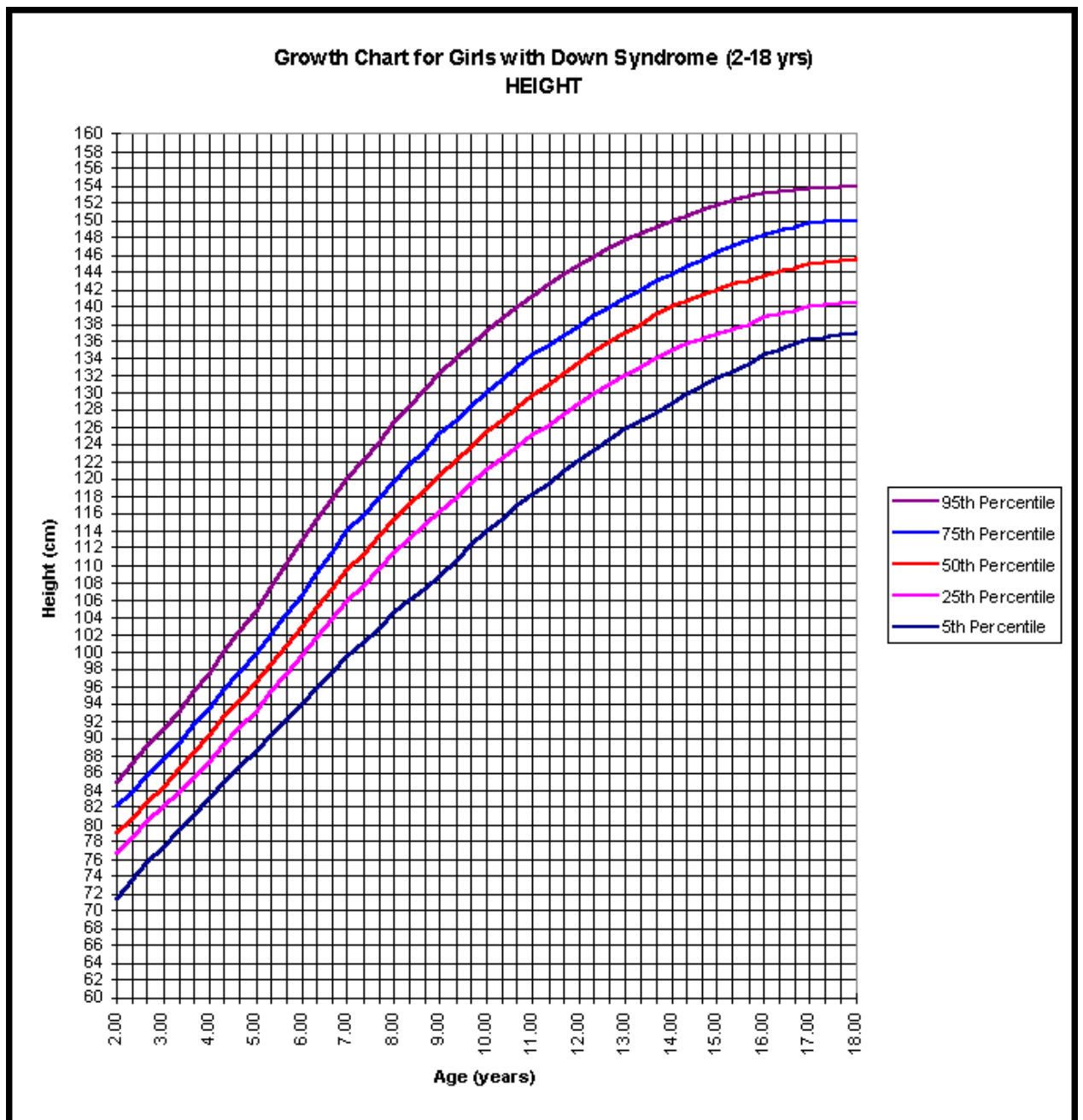
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/fewk0to3.gif>

Figure 8 : Courbe de croissance (0-3 ans) - FILLES trisomiques 21 –
CIRCONFÉRENCE CRÂNIENNE



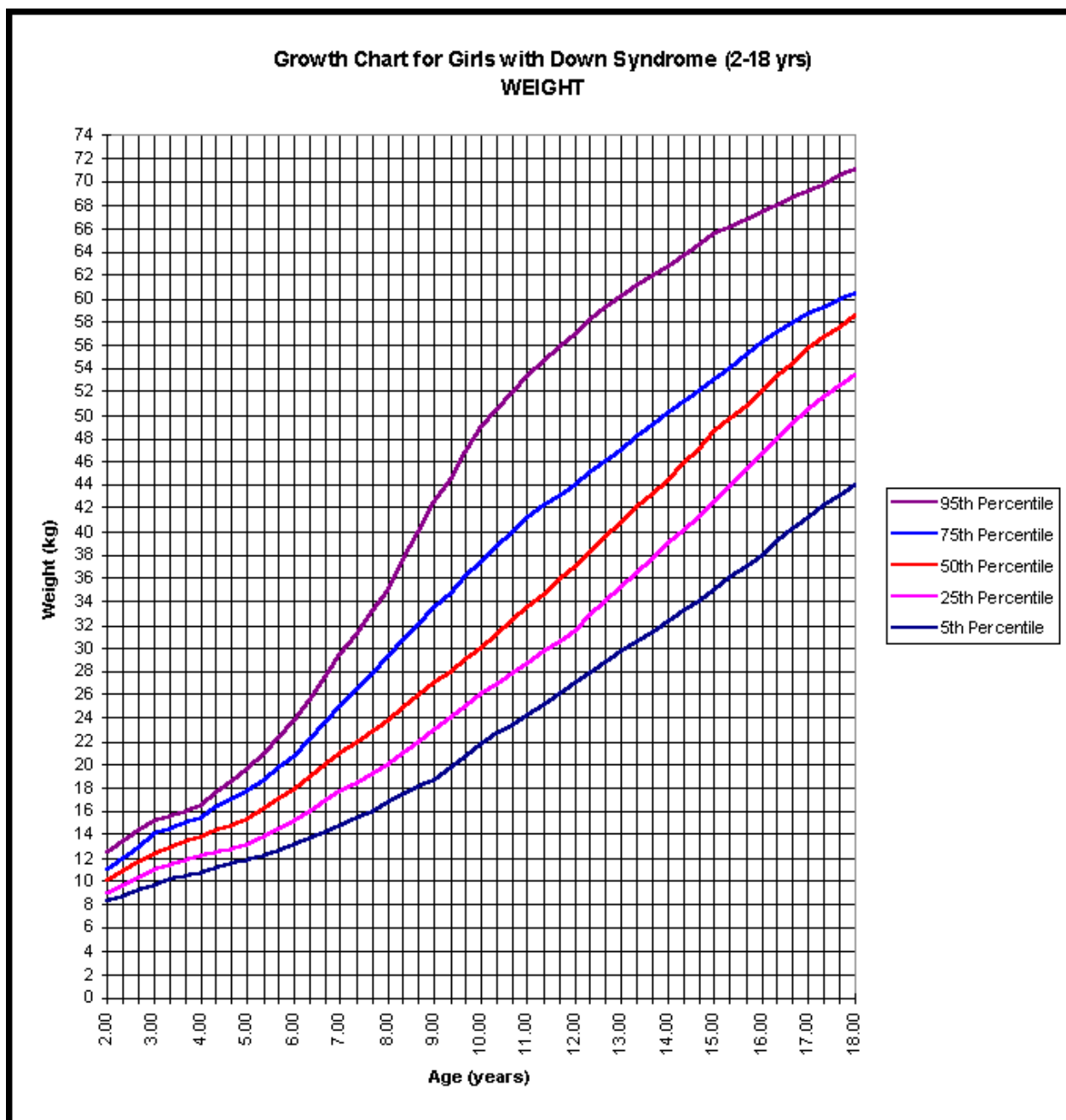
<http://www.growthcharts.com/charts/DS/fehe0to3.gif>

Figure 9 : Courbe de croissance (2-18 ans) - FILLES trisomiques 21 – TAILLE



<http://www.growthcharts.com/charts/DS/feh218.gif>

Figure 10 : Courbe de croissance (2-18 ans) - FILLES trisomiques 21 – POIDS



<http://www.growthcharts.com/charts/DS/fewk218.gif>